

## TÄTIGKEITSBERICHT 2014

der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



Liebe Mitglieder,  
liebe Freunde der ACHSE,

das Jahr 2014 war in mehrfacher Hinsicht bedeutsam für uns:

ACHSE erhielt den „*EURODIS Award for the Patient Organisation of the Year*“.

Das ACHSE-Jubiläum war ein weiterer Höhepunkt dieses Jahres, den wir mit vielen von Ihnen teilen konnten. Nach 10 Jahren ist ACHSE eindeutig den Kinderschuhen entwachsen.

Passend zu diesem Jubiläum konnten wir in unserer Broschüre „Vernetzen - Bewegen – Verändern“ mit über 150 Partnern zeigen, wie groß und vielfältig das Netzwerk der Seltenen mittlerweile ist.

Die NAMSE Aktivitäten und der Nationale Aktionsplan haben bewirkt, dass sich mittlerweile weitere Akteure und auch Partner den Seltenen angeschlossen haben. In 2014 und auch danach liegt die große Herausforderung der ACHSE – neben der Sicherstellung der Nachhaltigkeit unserer Arbeit – darin, dass der Plan auch tatsächlich umgesetzt wird. Papier ist geduldig, nur wenn die guten Ideen auch Realität werden, wird sich die Lebenssituation der betroffenen Kinder und Erwachsenen verbessern.



ACHSE ist in den vergangenen Jahren kontinuierlich gewachsen, unsere Wirkungskraft in Politik und Gesellschaft steigt, unser Netzwerk in Wissenschaft und Medizin erweitert sich stetig. Nur gemeinsam konnten wir und können wir das erreichen.

Im November 2014 wurde darüber hinaus ein neuer Vorstand gewählt. Christoph Nachtigäller, der seit der Gründung der ACHSE zuerst im Leitungsteam der Arbeitsgruppe ACHSE, dann als stellvertretender Vorsitzender des Vereins ACHSE und zuletzt seit 2008 als Vorsitzender wirkte, ist uns – als Ehrenvorsitzender, als unser Vertreter in der EC Expert Group on Rare Diseases und durch seine Beteiligung in der Steuerungs- und Koordinierungsgruppe von NAMSE erfreulicherweise weiterhin eng verbunden.

Der neu gewählte Vorstand, die Geschäftsführung der ACHSE und die Mitarbeiter freuen sich, in intensivem Austausch mit und unterstützt von den mittlerweile 123 Mitgliedsorganisa-

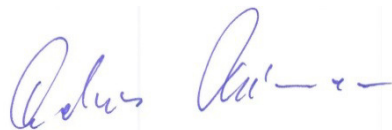
tionen sowie gestärkt durch viele Partner und Freunde, gemeinsam die vielen Aufgaben anzugehen, die nötig sind, um die Lebensqualität und Lebensdauer von Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf Dauer zu verbessern.

Dabei sind wir allerdings auch stark von der finanziellen Unterstützung aller in unserem Netzwerk abhängig. Nur wenn wir es schaffen, dass die große Unterstützung und das viele Lob, das wir für unsere Arbeit erhalten, auch monetär zum Ausdruck gebracht wird, nur dann können wir nachhaltig für die Betroffenen da sein. Damit es auch in den kommenden Jahren weitergeht, bitten wir Sie nachdrücklich: werden Sie Fördermitglied, rufen Sie ihre Mitglieder Ihrerseits auf, auch jährlich kleine Spenden für die ACHSE zu tätigen. Helfen Sie mehr, wenn Sie mehr geben können. Nur und allein durch einige besonders großzügige Spender, die die ACHSE zu unserer großen Freude immer wieder unterstützen, kann die Arbeit der ACHSE nicht nachhaltig sichergestellt werden. Unter [http://achse-online.de/jetzt\\_spenden.php](http://achse-online.de/jetzt_spenden.php) finden Sie alle Informationen zu den verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten.

Gemeinsam sind wir viele, gemeinsam schaffen wir das!

**Herzlichst,**

**Ihr**



**Dr. Andreas Reimann**  
Vorsitzender ACHSE

**Ihre**



**Mirjam Mann**  
Geschäftsführerin ACHSE

## INHALTSVERZEICHNIS 2014

1	NETZWERK- UND VERBANDSENTWICKLUNG .....	6
1.1	Aufnahme neuer Mitglieder .....	6
1.2	Netzwerk in Bewegung.....	7
1.2.1	25 Jahre SHG Glykogenose Deutschland e.V. Jubiläumsveranstaltung.....	7
1.2.2	Preisverleihung achse-central-Preis im Juni 2014 .....	7
1.2.3	Jurysitzung zum Kroschke Förderpreis „Beispielhafte Hilfe für kranke Kinder 2014“ .....	7
1.2.4	10 Jahre ACHSE - Jubiläum .....	8
1.2.5	Die neue ACHSE Broschüre „Vernetzen, Bewegen, Verändern“ .....	11
1.2.6	ACHSE Film über Selbsthilfe und das Netzwerk.....	12
1.2.7	ACHSE Fachtagung „Genetische Diagnostik“ – Wie beeinflussen die Möglichkeiten die Arbeit der Selbsthilfe?.....	12
1.3	Internationale Vernetzung .....	14
1.3.1	EURORDIS Ehrenpreis für ACHSE Patient Organisation Award 2014 .....	14
1.3.2	EURORDIS Membership Meeting und European Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ECRD) 2014 in Berlin .....	15
1.4	Stärkung der Mitgliedsorganisationen .....	15
1.4.1	ACHSE Selbsthilfe Akademie – Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe der Seltenen .....	15
1.4.2	ACHSE Selbsthilfe Akademie - online.....	16
1.4.3	Durchführung von Seminaren.....	17
1.4.4	„Selbsthilfe hilft einander“ – Ein Unterstützungsprojekt von und für ACHSE Mitglieder .....	20
2	ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND INTERESSENVERTRETUNG.....	21
2.1	Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.....	21
2.2	Veranstaltungen.....	23
2.2.1	28. Februar 2014: Tag der Seltenen Erkrankungen .....	23
2.2.2	ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch.....	24
2.2.3	Fotoausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ wandert gemeinsam mit AOK Rheinland/ Hamburg weiter .....	25
2.2.4	Bürgerveranstaltung „Seltenen Erkrankungen auf der Spur“ in der Urania.....	26
2.3	Öffentlichkeitsarbeit.....	26
2.3.1	ACHSE auf Facebook.....	26
2.3.2	Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“.....	27
2.3.3	Eröffnung Yael-Zentrum für autoimmune Lebererkrankungen im Universitären Centrum für Seltene Erkrankungen Hamburg.....	28
2.3.4	Auf Hausbesuch bei den Ärzten – ACHSE Lotsin im Unfallkrankenhaus Marzahn .....	29
2.3.5	„Rare Insights“ – Pfizer veranstaltet Weiterbildung zu Seltenen Erkrankungen für junge Mediziner.....	29
2.3.6	Forum Usher Syndrom „Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen Forschung und Versorgung aus einer Hand?“.....	29
2.3.7	Workshop „Introduction to clinical Research“ an der Uni Köln .....	29
2.3.8	Eröffnung des UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen in Dresden (USE).....	30
2.3.9	6. Forum Patientennahe Klinische Forschung in Freiburg .....	30
3	BETROFFENEN- UND ANGEHÖRIGENBERATUNG .....	30
4	INFORMATIONEN VERBESSERN .....	32
4.1	Eine Gemeinschaftsaufgabe .....	32
4.1.1	Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE.....	33

4.1.2	se-atlas — Kartierung der Versorgungslandschaft von Seltene n Erkrankungen	33
4.1.3	Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene n Erkrankungen (ZIPSE)	34
4.1.4	Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompeten zeinheit zur Erkennung Seltene r Chronische r Erkrankungen (InterPoD)	34
4.1.5	Strukturierter Patientenordner Seltene r Erkrankung (SPOSE)	35
5	ACHSE LOTSE AN DER CHARITÉ	35
6	FORSCHUNGSFÖRDERUNG	36
6.1	Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene r Erkrankungen 2014	36
7	FUNDRAISING	36
7.1	Seltene r Gelegenheiten bieten	37
7.2	Menschen für die Seltene n bewegen	38
7.2.1	Herzenswünsche e.V. - stützt die Seltene n	38
7.2.2	BMW Tennis Monti Cup 2014	38
7.2.3	Hoffnung beflügelt-der Juwelier WEMPE unterstützt die ACHSE	39
7.2.4	DocMorris - Europas größte Versandapotheke steht uns zur Seite	39
7.2.5	Franz-Beckenbauer-Stiftung	39
7.2.6	Nachlass Heinz Feierabend	39
7.2.7	Ein Weihnachtsgeschenk zu Ostern – die Spende von der Kant-Schule	39
7.2.9	ACHSE Fördermitglieder- unsere feste Stütze	40
7.2.10	BerlinApotheke - ein fester und starker Partner an unserer Seite	40
7.2.11	Unterstützung durch die pharmazeutische Industrie	40
7.2.12	Vielfältige Unterstützung	40
7.2.13	ACHSE Freundeskreis - mehr als eine Gemeinschaft	40
8	Institutionelle Förderung	41
8.1	BMG Förderung der Broschüre und von Projekten zur Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans	41
8.2	Förderung durch Krankenkassen	41
8.3	Robert Bosch Stiftung	42
8.4	Generali Zukunftsfonds	43
8.5	Commerzbank-Stiftung	43
8.6	DRK Schwesternschaft Berlin und DRK-Kliniken Berlin	44
	Daten und Fakten zur ACHSE	45
1	Ziele	45
2	Vorstand	46
3	Mitglieder	47

## Tätigkeitsbericht 2014

### 1 NETZWERK- UND VERBANDSENTWICKLUNG

#### 1.1 Aufnahme neuer Mitglieder

Folgende Vereine wurden 2014 als Mitglied aufgenommen:

1. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen (VKM) e.V.
2. Cornelia de Lange Syndrom e.V.
3. Deutsche Pankreashilfe e.V.
4. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.

Nach Aufnahme der 4 Vereine hat die ACHSE in 2014: 114 ordentliche und 9 außerordentliche Mitglieder.



## 1.2 Netzwerk in Bewegung

### 1.2.1 25 Jahre SHG Glykogenose Deutschland e.V. Jubiläumsveranstaltung

Die SHG Glykogenose Deutschland e.V. konnte in diesem Jahr auf 25 Jahre Vereinsarbeit zurückblicken. Dieses Ereignis feierte der Verband vom 11.04.- 14.04.2014 in der Kolping Familienferienstätte in Duderstadt. Anlässlich des Festaktes am 12.04.2014 nahm Anne Kreiling als Vertreterin der ACHSE mit einem Grußwort teil. ACHSE gratulierte dem Verband herzlich und bedankte sich für die jahrelange gute Zusammenarbeit und den engagierten Einsatz des Verbands.

### 1.2.2 Preisverleihung achse-central-Preis im Juni 2014

Bereits zum 4. Mal wurde der achse-central-Preis von der Central Krankenversicherung AG und der ACHSE vergeben. Ziel dieser Auszeichnung ist die Förderung und Multiplizierung innovativer Projekte, die sich für die Versorgung von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen einsetzen. In diesem Jahr gingen die 10.000 Euro Preisgeld an das Cystinose Zentrum in Traunstein. Die Verleihung fand am 30 Juni 2014 im Rahmen der Cystinose-Patiententage am Klinikum Traunstein in Anwesenheit von Peter Georgi, (Central AG), Loring Sittler (Generali Zukunftsfonds) und Dr. Christine Mundlos (ACHSE e.V.) im Kreise zahlreicher Patienten und ihrer Familien statt.



### 1.2.3 Jurysitzung zum Kroschke Förderpreis „Beispielhafte Hilfe für kranke Kinder 2014“

Die Kroschke Stiftung für Kinder vergab 2014 zum 10. Mal den Kroschke Förderpreis für ausgewählte Projekte, die kranken Kindern zugute kommen. Die ACHSE wurde bei der diesjährigen Jurysitzung erneut durch Dr. Christine Mundlos vertreten. Als Koordinatorin des achse-central-Preis und ihrer langjährigen Mitarbeit bei der Durchführung des Eva Luise

Köhlerforschungspreis konnte sie wieder ihre Erfahrung und im intensiven, anregenden Austausch mit den anderen Jurymitgliedern den spezifischen Blick der Patientenseite einbringen.

Die Kroschke Kinderstiftung wird zukünftig bis zu drei Projektpartner auszeichnen, die ihre Vorhaben besonders erfolgreich abgeschlossen haben. Als Anerkennung bekommen diese dann einen Imagefilm. Der Kroschke Förderpreis "Beispielhafte Hilfe für kranke Kinder" wird nach 10-jähriger Laufzeit künftig nicht mehr vergeben.

#### 1.2.4 10 Jahre ACHSE - Jubiläum

Am 25. September 2014 feierte ACHSE in der Berliner Kulturbrauerei ihr 10-jähriges Jubiläum. Es stand unter dem Motto „Selbsthilfe bewegt - Fortschritt durch Zusammenarbeit“.

Durch den Tag führte ZDF-Moderatorin Andrea Ballschuh. Dr. Andreas Reimann, 2. Vorstandsvorsitzender der ACHSE, begrüßte die 220 Gäste, darunter ACHSE-Mitglieder, Ärzte, Wissenschaftler und Vertreter aus Politik und Gesellschaft.



Eva Luise Köhler, die der ACHSE seit ihren Anfängen als Schirmherrin zur Seite steht, sprach ein Grußwort.

Der fachliche Teil der Veranstaltung stand unter dem Thema "Selbsthilfe bewegt - Fortschritt durch Zusammenarbeit". Vier Referenten entwarfen auf der Basis ihrer langjährigen Erfahrungen in und mit der Selbsthilfe unterschiedliche Perspektiven für die Zukunft. ACHSE Vorsitzender Christoph Nachtigäller erläuterte, wie wichtig die Kooperation auf Augenhöhe ist: zwischen der Selbsthilfe und allen Partnern im Gesundheitswesen. Der Vortrag von Professor Frank Schulz-Nieswandt, Sozialwissenschaftler und langjähriger Forscher im Bereich Selbsthilfe stand unter dem Titel "Selbsthilfe in der Gesellschaft – wer bewegt wen wohin?". Sein Fazit lautete, dass die Selbsthilfe sich einerseits professionalisieren muss, um auf Augenhöhe wahrgenommen zu werden, andererseits Gefahr läuft, ihre Authentizität als "bürgerschaftliche Bewegung der Patienten" zu verlieren. Professor Klaus Mohnike, Kinderarzt und Leiter des Mittel-deutschen Kompetenznetzes Seltene Erkrankungen, stellte in seinem Vortrag die Zusammenarbeit von Arzt und Selbsthilfe in den Mittelpunkt. Dabei richtete er seinen Blick vor allem auf die Ärzteschaft, um danach zu fragen, wie sie für beide Seiten gewinnbringend sein kann. Anschließend berichtete Patricia Carl, Vorsitzende des Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien e.V. (BKMF) und selbst Betroffene, über ihre Erfahrungen in der täglichen Selbsthilfearbeit. Dabei setzte sie sich vor allem mit



der Mittelakquise, dem Generationenwechsel und dem Ehrenamt auseinander, die die Selbsthilfe vor große Herausforderungen stellt.



Ohne das unermüdliche ehrenamtliche Engagement vieler stünde die ACHSE nicht dort, wo sie heute steht. Am Ende der Fachveranstaltung wurden Anne Kreiling, Angelika Klucken, Borgi Winkler-Rohlfing, Karl-Heinz Klingebiel, Thomas Baum, Prof. Dr. Alfred Hildebrandt und Dr. Frank Brunsmann für ihr langjähriges Engagement mit der Ehrenurkunde und –nadel der ACHSE geehrt. Ein besonderer Dank ging an die ACHSE Freunde, repräsentiert durch Dr. Arpad v. Moers, Dr. Peter Pompe und Gerald Uhlig sowie an die DRK-Schwesternschaft.



Nach der Ehrung ging es nahtlos in den festlichen Teil über, der musikalisch begleitet wurde von Lili Sommerfeld, der Schulband der Internationalen Kantschule und den ECHTEN ÄRZTEN. Es wurde gefeiert und getanzt – bis in den frühen Morgen.

Wir danken allen Unterstützern und Beteiligten unserer Jubiläumsveranstaltung herzlichst.

## Weitere Impressionen des ACHSE Jubiläums in der Kulturbrauerei



Die abendliche Feier mit Andrea Ballschuh (Moderatorin), begleitet von langjährigen Freunden: THE GRAINS (Schulband der Internationalen Kantschule Berlin), den „Echten Ärzten“ (Berliner Mediziner Band) und Lili Sommerfeld (Soulsängerin).





### **1.2.5 Die neue ACHSE Broschüre „Vernetzen, Bewegen, Verändern“**

Pünktlich zum Jubiläum lag die neue ACHSE Broschüre „Vernetzen, Bewegen, Verändern“ vor. Die Broschüre stellt knapp 200 Akteure aus dem Gesundheitswesen, der Politik, der Forschung und Wissenschaft und der gesundheitlichen Selbsthilfe vor, die – miteinander vernetzt - für eine bessere Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen eintreten. Sie informiert über die zentralen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen, der 2013 vom Bundeskabinett gebilligt wurde und stellt die ersten Projekte vor, die aus dem Nationalplan resultieren und an denen ACHSE als Partner beteiligt ist. Außerdem enthält sie mehrere Fachbeiträge. Mediziner und Wissenschaftler setzen sich darin mit den Problemen in der Diagnostik und Therapie von Menschen mit Seltene Erkrankungen sowie den zentralen Forderungen des Nationalen Aktionsplans auseinander. Die Beiträge der ACHSE befassen sich mit der Geschichte und der Zukunft des Vereins und stellen noch einmal heraus, in welchen Bereichen und Lebenssituationen die Selbsthilfe einen unverzichtbaren Beitrag leistet.

Im Mittelpunkt der Broschüre stehen die Mitgliedsorganisationen der ACHSE. Jedes ACHSE Mitglied wird mit einer kurzen Beschreibung der von ihr vertretenen Erkrankung und ihrer Arbeit vorgestellt.

In die Broschüre aufgenommen wurden zudem die Partner des Nationalen Bündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die sich dort kurz vorstellen. Bei den Bündnispartnern handelt es sich um die wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen, die auf Diagnose, Versorgung, Forschung und Informationen im Bereich Seltene Erkrankungen Einfluss nehmen. Mit einer Kurzdarstellung vertreten sind des Weiteren die Kooperationspartner der ACHSE und die Zentren für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die in den letzten Jahren an verschiedenen Kliniken gegründet wurden.

Die Broschüre umfasst 158 Seiten und wurde in einer Auflage von 5000 Exemplaren gedruckt.

### **1.2.6 ACHSE Film über Selbsthilfe und das Netzwerk**

ACHSE hat 2014 einen „Imagefilm“ gemeinsam mit Sympathie-Film umgesetzt. Die Idee hinter dem Film war, einmal aus Sicht der Selbsthilfe und ihrer Partner die Selbsthilfe darzustellen. Die Erfahrung im ACHSE Netzwerk in der Öffentlichkeitsarbeit ist immer wieder, dass zwar gerne über die Erkrankungen und Patientenerfahrungen berichtet wird, aber das Thema „Wie wichtig Selbsthilfe ist und was sie bewirken kann“ nicht mit aufgenommen wird. Und natürlich kommt hinzu, dass niemand so gut über Selbsthilfearbeit berichten kann, wie die dort Aktiven. Anlässlich des ACHSE Jubiläums wurde der Film das erste Mal gezeigt. Er fand großen Anklang – nicht nur im Netzwerk. Auch bei den Gästen der Seltene Gelegenheiten fand er großen Zuspruch. Danach nahm der Film seine Reise ins Internet auf (s. auch Bericht zu Facebook). Wir danken der Berlin Apotheke für ihre Unterstützung, damit dieser Film entstehen konnte.

### **1.2.7 ACHSE Fachtagung „Genetische Diagnostik“ – Wie beeinflussen die Möglichkeiten die Arbeit der Selbsthilfe?**

Die frühzeitige und korrekte Diagnosestellung ist ein großes Anliegen der Betroffenen von Seltene Erkrankungen. Sie ist die Voraussetzung, um geeignete therapeutische Schritte einzuleiten. Aber auch wenn es für eine Seltene Erkrankung noch keine Behandlungsmöglichkeit gibt, wird mit dem Zeitpunkt der Diagnosestellung eine oft jahrelange Odyssee von Arzt zu Arzt beendet und so dem Patienten eine gelingende Krankheitsbewältigung – Akzeptanz der neuen Lebenssituation, Möglichkeiten der Zukunftsplanung - ermöglicht.

Da Seltene Erkrankungen in der Mehrzahl eine genetische Ursache haben, sind der aktuelle Stand und die Zukunftsaussichten neuer, innovativer Gendiagnostik-Verfahren für die Betroffenen von großem Interesse. Die ACHSE hat sich daher am 15. November 2014 in einer Fachtagung den neuen Verfahren der Genomanalyse - „Next Generation Sequencing (NGS)“ gewidmet. In mehreren Beiträgen wurden, unter Berücksichtigung der Gesetzeslage und ethischer Implikationen, die Anwendung und der Zugang zu NGS beleuchtet und mit Vertretern von ACHSE Mitgliedsorganisationen diskutiert.

Die Humangenetiker Professorin Saskia Biskup (CeGaT GmbH in Tübingen) und Professor Stefan Mundlos (Institut für Humangenetik der Charité-Berlin) erläuterten den Einsatz der NGS-Diagnostik. Anschaulich konnte gezeigt werden, dass NGS den Diagnoseweg entweder entscheidend verkürzte oder eine Diagnose überhaupt erst ermöglichte. Professor Peter Propping vom Institut für Humangenetik der Uniklinik Bonn und PD Dr. Johann Ach vom Zentrum für Bioethik der Universität Münster stellten das Thema anschließend in seinen gesetzlichen (GenDiagnostik-Gesetz) und ethischen Rahmen. Das Selbstbestimmungsrecht und die Verantwortung gegenüber Familie und Gesellschaft standen hierbei im Fokus: es existiert ein großer Bedarf an qualifizierter Beratung, damit der Betroffene bei der Entscheidungsfindung unterstützt wird. In der anschließenden Diskussion wurde unterstrichen, dass die NGS insbesondere bei unklaren Diagnosen die einzige zielführende Diagnostik darstellt, momentan aber nur zu Forschungszwecken eingesetzt wird. Kritisch betrachtet wurden die möglichen negativen Auswirkungen: insbesondere in der pränatalen Diagnostik kann die Methode Auswirkungen auf die Akzeptanz von Behinderten und Erkrankten in der Gesell-

schaft haben. In der Veranstaltung selbst ging es jedoch um die genetische Diagnostik von Menschen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung und nicht um eine „Vorab-Diagnostik“ von Ungeborenen. Die ACHSE selbst, unter deren Dach sich sowohl Befürworter als auch Kritiker genetischer Diagnostik versammeln, möchte durch ihre Arbeit die Akzeptanz gegenüber allen Betroffenen von Seltenen Erkrankungen in der Gesellschaft stärken.



### **1.2.8 Gründung einer Projektgruppe Seltene Erkrankungen beim Bundesverband Managed Care (BMC)**

In den vergangenen Jahren haben VertreterInnen von ACHSE sowohl als Gast als auch als Referenten häufiger an Veranstaltungen des BMC teilgenommen. „Der BMC ist ein pluralistischer, gemeinnütziger Verband, der sich für die Weiterentwicklung des Gesundheitssystems im Sinne einer zukunftsfähigen, qualitätsgesicherten und patientenorientierten Versorgung einsetzt. Als Innovationsforum an der Schnittstelle zwischen Politik, Wissenschaft und Gesundheitswirtschaft bringt er sich durch Publikationen, Veranstaltungen und Vernetzung der Akteure in den gesundheitspolitischen Diskurs ein.“ (Website des BMC entnommen) Über die Teilnahme an den BMC Veranstaltungen hat sich eine für die Seltenen hilfreiche Projektgruppe zu Seltenen Erkrankungen entwickelt, die aus einer Mischung aus Patientenvertretern, Leistungserbringern, Kostenträgern, Industrie besteht. In 2014 tagte sie das erste Mal und beschäftigte sich mit Fragen zur Versorgung und Vergütung von Seltenen Erkrankungen (Selektivverträge, Morbi-RSA, ASV...).

### **1.2.9 ACHSE im Beirat für das VFA Patientenportal**

Dr. Jörg Richstein, ACHSE Vorstandsmitglied, ist für die ACHSE Vertreter im Beirat von <http://www.vfa-patientenportal.de/>. Nachdem es zum Start des Portals aufgrund des „intransparenten“ Namens (patientenportal ohne den Zusatz VFA) viele Diskussionen zwischen VFA und ACHSE / BAG Selbsthilfe gegeben hatte, hat der VFA den Namen und die URL verändert und das Portal als eine eindeutig erkennbare Initiative der forschenden Pharma-Unternehmen ausgewiesen. Der ACHSE Vorstand entschied nach dieser Klärung sich an dem Beirat zu beteiligen.

## 1.3 Internationale Vernetzung

### 1.3.1 *EURORDIS Ehrenpreis für ACHSE Patient Organisation Award 2014*

Am 25. Februar 2014 wurde die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) in Brüssel mit dem EURORDIS Patient Organisation Award 2014 ausgezeichnet. Damit wurde ihre herausragende Rolle bei der Wandlung Deutschlands zu einem der engagiertesten Mitgliedsstaaten der Europäischen Union für seltene Krankheiten in den Bereichen Forschung, Informationsaustausch, Organisation des Gesundheitswesens und Arzneimittelentwicklung unterstrichen und geehrt. Die Auszeichnung wurde in dem festlichen Rahmen von Christoph Nachtigäller und Lisa Biehl entgegen genommen.



### 1.3.2 *ACHSE in der EC Expert Group of Rare Diseases*

Bis 2013 gab es einen EU-Sachverständigenausschuss für Seltene Erkrankungen (EUCERD). EUCERD wurde in 2014 abgelöst durch die Ec Expert Group of Rare Diseases. Diese Expertengruppe übernimmt nun die Aufgaben zur Beratung und Unterstützung der Europäischen Kommission bei der Umsetzung der Mitteilung der Kommission über „seltene Krankheiten: Europas Herausforderungen“ (11. November 2008) und der Empfehlung des Rates der Europäischen Union zu Maßnahmen im Bereich der seltenen Krankheiten (8 June 2009). Den Vorsitz der Expertengruppe hat die EU Kommission. Die Gründungsversammlung fand vom 11. bis 12. Februar 2014 bei der Europäischen Kommission in Luxemburg statt.

Die neu bestellte Expertengruppe der Kommission für Seltene Erkrankungen bringt Vertreter der 28 EU-Mitgliedsstaaten, Island, Norwegen und der Schweiz sowie Vertreter der folgenden Interessenvertreter zusammen: Dachorganisationen für Patienten mit Seltene Erkrankungen, europäische Verbände von Produktherstellern oder Dienstleistungserbringern, europäische Berufsverbände und wissenschaftliche Fachgesellschaften, die im Bereich der Seltene Erkrankungen agieren, Einzelpersonen, die ad personam berufene Experten mit Kompetenzen im öffentlichen Gesundheitswesen oder mit wissenschaftlichen Fachkenntnissen im Bereich der seltenen Krankheiten auf EU-Ebene sind. Christoph Nachtigäller, ACHSE Ehrenvorstand, wurde in die Expertengruppe berufen und arbeitet im Gremium als Vertreter von ACHSE für Deutschland mit.

### **1.3.3 EURORDIS Membership Meeting und European Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ECRD) 2014 in Berlin**

In diesem Jahr war Berlin vom 8. bis 10. Mai der „Austragungsort“ sowohl für die alljährliche EURORDIS Mitgliederversammlung als auch die 7. europäische Konferenz für Seltene Krankheiten und Orphan-Produkte (ECRD). ACHSE brachte sich in die Vorbereitungen sowie in die Umsetzung aktiv ein durch Moderation von Workshops sowie durch Beiträge. Bei der alljährlichen Mitgliederversammlung wurden den über 200 Patienten, Patientenorganisa-



tionen, politischen Entscheidungsträgern und anderen Interessenvertretern wieder Möglichkeiten zur Kontaktpflege und Seminare zur Kompetenzerweiterung geboten mit dem Ziel, die Lebensqualität von Menschen mit seltenen Krank-

heiten zu verbessern. Auch diesmal konnten Patientenvertreter im direkten Austausch zu verschiedenen Themen voneinander lernen: Gruppenfinanzierung (Crowdfunding), Bildungs- und Beschäftigungsinitiativen, Umfragen als Hilfsmittel für Förderarbeiten und das Online-Patientenforum RareConnect wurden näher betrachtet. Der Nachmittag bot dann Weiterbildungsseminare für Patientenvertreter zu u.a. folgenden Themen an: Leitlinien zur besten klinischen Praxis; Meinungen zu ethischen, rechtlichen und sozialen Fragen in der Forschung; Meinungen zu ethischen, rechtlichen und sozialen Fragen in der Forschung. Auch die sich anschließende Abendveranstaltung bot noch ausreichend Gelegenheit zur intensiven Vernetzung.

Das zweijährige ECRD bietet allen Interessenvertretern – Patientenvertretern, Beschäftigte des Gesundheitswesens, Wissenschaftler, Vertreter der Industrie, politische Entscheidungsträger, Regulierungsbehörden und Träger – eine einzigartige Plattform zum Debattieren und Lenken der Politik für Seltene Erkrankungen.

Die Konferenz berichtet über den Stand und Trends im Bereich der Seltene Erkrankungen, über Initiativen und Erfolge. Die Agenda in Berlin wurde von sechs übergeordnete Konferenzthemen bestimmt: Verbesserung der Gesundheitsversorgung, Wissensgenerierung und –verbreitung, translationale Forschung, aktueller Stand und innovative Praktiken im Bereich Orphan-Produkte, neue Konzepte und zukünftige Richtlinien für die umfängliche Behandlung von Seltene Krankheiten. Viele Interessenvertreter nutzten das reichhaltige/vielfältige, intensive Programm. Erneut erwies sich das ECRD als geeigneter Ort, um die „Gemeinschaft der Seltenen“ zu stärken und neue Initiativen auf den Weg zu bringen.

## **1.4 Stärkung der Mitgliedsorganisationen**

### **1.4.1 ACHSE Selbsthilfe Akademie – Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe der Seltenen**

Mit der Selbsthilfe Akademie strebt die ACHSE eine Professionalisierung und Verstärkung der Fortbildung für Menschen mit Seltene Erkrankungen an. Die Akademie soll für ein hochwertiges Qualifizierungsangebot in der Selbsthilfe stehen, das auf die besonderen Bedarfe der Seltene Erkrankungen zugeschnitten ist. Das Fortbildungsangebot soll die Kom-

petenzen und Fertigkeiten der Patientenvertreter systematisch weiter entwickeln - und zwar in den Bereichen und  
gen, die die Seltenen  
häufigen unterschei-  
hilfe Akademie wird  
fortbilden, sondern  
der Seltenen Erkran-  
ken.

Die BARMER GEK  
Selbsthilfe Akademie  
sehr dankbar sind. In

die BARMER die Durchführung von drei Veranstaltungen, die Aufbereitung der Seminare für die Präsentation auf der Online Plattform der ACHSE Selbsthilfe Akademie und deren laufenden Betrieb.

Ansprechpartnerin für die ACHSE Selbsthilfe Akademie ist Gertrud Windhorst.



zu den speziellen Fra-  
Erkrankungen von den  
det. Die ACHSE Selbst-  
nicht nur den Einzelnen  
die Selbsthilfe im Bereich  
kungen insgesamt stär-

fördert die ACHSE  
seit 2012/2013, wofür wir  
diesem Jahr unterstützte

#### 1.4.2 **ACHSE Selbsthilfe Akademie - online**

Damit möglichst viele Mitglieder von den Fortbildungen profitieren können, auch die, die krankheitsbedingt oder aus anderen Gründen vor Ort nicht daran teilnehmen können, werden die Seminare im Internet, in einem Passwort geschützten Bereich, verfügbar gemacht. Hierfür ist ein sogenanntes Lernmanagementsystem (LMS) notwendig, d.h. ein komplexes Softwaresystem, das der Bereitstellung von Lerninhalten, der Organisation und Optimierung von Lernvorgängen sowie der Kommunikation zwischen Lernenden und Lehrenden dient. Es ist die zentrale Schnittstelle zwischen Bildungsanbieter und lernender Person. Für die Recherche nach einem geeigneten LMS wurden zunächst die Anforderungen definiert, die das Konzept der Selbsthilfe Akademie an das System stellt. Im Vordergrund standen dabei die einfache Bedienbarkeit des Systems, die Möglichkeit der Integration von Video-, Bild-, Text- und Audiodateien, eine einfache Administration, günstige Anschaffungs- und Betriebskosten und Fragen der Barrierefreiheit. Die Wahl fiel schließlich auf das LMS „Moodle“, das nicht nur die genannten Kriterien erfüllt, sondern über ausgezeichnete Referenzen verfügt.

Die Benutzeroberfläche und Struktur der ACHSE Selbsthilfe Akademie online wurde unter dem Aspekt einer optimalen Nutzerfreundlichkeit gestaltet, damit auch die ACHSE Mitglieder, die nur geringe technische Vorkenntnisse haben, sich auf der online-Plattform der ACHSE Selbsthilfe Akademie gut zu Recht finden können. Außerdem erlaubt die Struktur der Online Akademie eine Erweiterung der Funktionalitäten wie zum Beispiel Chats, Foren oder Tests, ohne dass sich der Nutzer auf der Plattform grundsätzlich neu orientieren muss. Auf der Plattform <http://achseonline.moodle-kurse.de/Lernplattform> sind stehen unseren Mitgliedern alle Unterlagen unter dem Namen des jeweiligen Seminars unter zur Verfügung: dem Namen des jeweiligen Seminars gebündelt zu finden: Präsentationen, Manuals, Musteranträge und -briefe, Merkblätter, wichtige Adressen und Ansprechpartner, Manuals sowie zusätzliche Hintergrundinformationen etc. Außerdem können dort auch fast alle Vorträge als Video abgerufen werden.



Kern eines jeden Seminars sind die Vorträge der Dozenten. Da auch diejenigen, die vor Ort nicht an den ACHSE Seminaren teilnehmen können, von den mündlichen Ausführungen profitieren sollen, wurde nach Möglichkeiten gesucht, auch die Vorträge auf der Lernplattform verfügbar zu machen. Darüber hinaus kommt die audiovisuelle Bereitstellung von Seminarinhalten auch denjenigen zugute, die die Seminare nachbereiten bzw. die Vorträge noch einmal nachhören möchten – wo und wann auch immer. In Cedis, das Kompetenzzentrum für E-Learning, E-Research und Multimedia an der Freien Universität Berlin der Freien Universität hat die ACHSE einen erfahrenen und kostengünstigen einen erfahrenen und nicht kommerziellen Dienstleister aufgezeichnet und anschließend von Cedis in Zusammenarbeit mit der ACHSE bearbeitet. gefunden, der über jahrelange Erfahrungen auf dem Gebiet des online gestützten Lernens verfügt. Cedis hat für die ACHSE eine Auswahl der Vorträge der ersten beiden Seminare aufgezeichnet und zusammen mit der ACHSE nachbereitet. Beim dritten Seminar, das im nächsten Jahr stattfinden wird, wird die ACHSE ein weiteres Format der visuellen Vermittlung ausprobieren.



### 1.4.3 Durchführung von Seminaren

Von den drei Seminaren in 2014 fanden drei Seminare statt. Alle drei Seminare wurden von der BARMER GEK gefördert.

#### **Seminar: „Betroffene beraten Betroffene: Menschen mit Seltene Erkrankungen nicht allein lassen“ vom 14. - 16. Februar 2014**

Das Seminar „Betroffene beraten Betroffene: Menschen mit Seltene Erkrankungen nicht allein lassen“ fand vom 14.-16. Februar 2014 in Berlin-Mitte im Hotel Tryp mit 26 Teilnehmern statt. Wegen Überbuchung mussten wir leider drei Interessierten absagen.

Das Thema „Betroffene beraten Betroffene“ hat für die Seltene eine herausragende Bedeutung. Es nimmt bei unseren Mitgliedsorganisationen deshalb eine vorrangige Stellung ein, da die meisten von den Betroffenen, die ehren- oder hauptamtlich beraten, dies vor dem Hintergrund tun, dass sie sich selbst einmal in ähnlich hilfloser Situation befanden wie die Ratsuchenden und ein Großteil von ihnen keine diagnosespezifische Anlaufstelle oder Unterstüt-

zung fand. BetroffenenberaterInnen bei den Seltenen haben es meistens mit sehr komplexen, in einander verwobenen Fragestellungen zu tun. Oft müssen sie in der Beratung auch eine große Verzweiflung und Hilflosigkeit der Ratsuchenden mit abfangen. Die eigene Betroffenheit ist dabei sowohl sehr hilfreich, als auch schwierig, da die Abgrenzung vom Leid der Ratsuchenden schwerer fällt oder es zu Übertragungen der eigenen Problematik und damit der vorgeschlagenen Lösungen kommen kann.

Daher stellt alles, was an „Instrumentarien“ vermittelt werden kann, für die – meist ehrenamtlichen - BeraterInnen eine sehr große Hilfe dar. So wurden durch den Referenten Rüdiger Kerls-Kreß, u.a. Gemeindereferent in der TelefonSeelsorge Düsseldorf, vor dem Erfahrungshintergrund der Teilnehmer Gesprächstechniken – und methoden vermittelt, die in Rollenspielen ebenso eingeübt wurden wie Strategien zur Abgrenzung (10 Arten „Nein“ zuzusagen, Austausch mit anderen Beratern etc.) zu denen außerdem auch ganz einfache Methoden zum „Setting“, in dem beraten wird, (Sprechzeiten, eigener Telefonanschluss bzw. Zweitapparat, Ausstattung des Schreibtischs etc.) zählen.

Einen weiteren Schwerpunkt bildete der Erfahrungsaustausch der Teilnehmer. Er wurde von Lisa Biehl, Leiterin der ACHSE Betroffenen- und Angehörigenberatung moderiert.

Da in diesem Seminar mit sehr persönlichen Erfahrungen der Teilnehmenden „gearbeitet“ wurde, haben wir auf eine Aufzeichnung mit der Kamera verzichtet. Stattdessen wurden die wichtigsten Ergebnisse des Seminars im Nachhinein in Form eines Interviews zwischen Lisa Biehl, ACHSE und Gertrud Windhorst, ACHSE auf Video festgehalten

Das Video mit dem Interview kann in der ACHSE Selbsthilfe Akademie eingesehen werden, wo auch die Materialien des Seminars wie der Gesprächsleitfaden und Adressen von unterstützenden Institutionen und Organisationen zur Verfügung stehen.



## **Seminar: „Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising“ 28. – 30. März 2014**

Das Seminar „Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising“ fand am 28.- 30 März in Berlin Mitte, im Hotel Tryp statt. An dem Seminar nahmen Personen teil.

Eröffnet wurde das Seminar am Freitag von Karl Cattelaens, stellvertretender Geschäftsführer „Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.. In seinem Vortrag zu den rechtlichen Rahmenbedingungen zum Sponsoring ging er Fragen nach wie: Was ist eigentlich eine Spende? Wo beginnt das Sponsoring? Was unterscheidet Spende und Sponsoring voneinander? Ab wann wird eine Umsatzsteuer notwendig? Im Anschluss daran referierte Dr. Sirii Doka, Referatsleiterin Gesundheitspolitik bei der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe (BAG Selbsthilfe) zum Thema „Transparenz und Unabhängigkeit“. Sie stellte die von der BAG entwickelten Leitsätze zur „Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen“ vor und erläuterte das Monitoring, das ebenfalls von der BAG entwickelt wurde.

Der Samstag begann mit einem Vortrag von Rania von der Ropp, ACHSE e.V., der „Von der Kunst, wahrgenommen zu werden – Presse- und Öffentlichkeitsarbeit.“ handelte. Geleitet von den Fragen „Wie können betroffene Menschen besser auf sich und ihre Seltene Erkrankung aufmerksam machen? Wie gelangen politische Anliegen in die Presse? Wie schaffe ich es, meine seltene Erkrankung auch in der Ärzteschaft bekannter zu machen?“, führte sie in die Grundlagen der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit ein. Sie stellte die verschiedenen Instrumente und Textarten der (Pressemitteilung, Webartikel, Spendenanschreiben, Elevator) vor und nahm die Texte der Teilnehmer unter die Lupe, die sie eigens für das Seminar mitgebracht hatten. In Arbeitsgruppen, die sich je einer Textart zuwandten, wurde das Gelernte gleich umgesetzt und anschließend im Plenum vorgestellt und diskutiert.

Nach der Mittagspause stand dann das Fundraising im Zentrum der Aufmerksamkeit. Saskia de Vries, ACHSE e.V. erläuterte in ihrem Vortrag, was unter Fundraising zu verstehen ist, welche Instrumente und Maßnahmen es gibt, um Fundraising zu betreiben und warum ein Konzept notwendig ist, um erfolgreich zu sein. Der Sonntagvormittag stand im Zeichen der praktischen Arbeit. In Arbeitsgruppen wurden jeweils eine auf einen Verein abgestimmte Idee fürs Fundraising entwickelt, beschrieben, geplant und anschließend im Plenum präsentiert und diskutiert.

Auch dieses Seminar ist im Internet, auf der ACHSE Selbsthilfe Akademie online verfügbar.

## **Seminar: „ACHSE Einführungsseminar“ vom 22. - 30. November 2014**

Das ACHSE Einführungsseminar fand vom 28.-30. November im Hotel TRYP Berlin Mitte, Chausseestr. 33, 10115 Berlin statt. Das Seminar richtete sich an neue Mitglieder der ACHSE und solche, die noch wenige Erfahrungen in der Vereinsarbeit haben. An dem Seminar nahmen Personen teil.

Nach der Vorstellungsrunde am Freitagabend, in der sich altgediente Patientenvertreter den Fragen der Seminarteilnehmer stellten, startete der Samstag mit einem Vortrag von Dr. Andreas Klopfer, ein profunder Kenner des Deutschen Gesundheitswesens. In seiner Einführung in das Deutsche Gesundheitswesen stellte er die Akteure des Gesundheitswesens vor,

erläuterte die Entscheidungsebenen und beschäftigte sich ausführlich mit der Finanzierung des Deutschen Gesundheitswesens und welche Auswirkungen sie auf „Seltene Erkrankungen“ hat. Der Vortrag von Holger Borner, Referat Recht und Sozialpolitik, BAG SELBSTHILFE widmete sich der Frage „Wie gute Vereinsarbeit gelingen kann“ und „Wie man typische Fehler vermeidet?“ Dabei ging er auch auf Fragen zur Datensicherheit für Selbsthilfevereine ein. Den zweiten Seminartag beschloss Mirjam Mann mit Ihrem Vortrag zur „Finanzierung der Vereinsarbeit“. Darin gab sie einen Überblick über die verschiedenen Formen der Finanzierung, von der Spende über Projektförderung bis zur Finanzierung nach § 20c SGB V.

Der dritte Seminartag stand unter der Frage: „Gute Öffentlichkeitsarbeit – wie geht das?“ Rania von der Ropp, Presse- und Öffentlichkeitsarbeiterin der ACHSE führte in die Grundlagen der Presse und Öffentlichkeitsarbeit ein, stellte die verschiedenen Zielgruppen vor, die für die Selbsthilfevereine von Bedeutung sind und erläuterte die damit verbundenen „Ansprachen“ bzw. Textformen.

Die Vorträge von Dr. Andreas Kloepfer, Büro für gesundheitspolitische Kommunikation, Dr. Holger Borner der BAG SELBSTHILFE und Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE e.V. wurden aufgezeichnet, die Aufzeichnungen bearbeitet und als Video auf die ACHSE Selbsthilfe Akademie verfügbar gemacht. Außerdem sind dort alle Präsentationen des Seminars und Hintergrundinformationen (Merkblätter) zu den einzelnen Themen als PDF hinterlegt.

#### **1.4.4 „Selbsthilfe hilft einander“ – Ein Unterstützungsprojekt von und für ACHSE Mitglieder**

Mit dem Projekt „Selbsthilfe hilft einander“, das im September 2013 startete, will die ACHSE das große Wissen im Netzwerk besser für alle verfügbar machen und den Mitgliedsorganisationen konkrete Hilfe bei praktischen Problemen im Vereinsalltag bieten. Mitglieder können sich mit ihren Fragen zu besonderen und schwierigen Problemen, die sie im normalen Arbeitsablauf und mit ihrem internen Know-how nicht lösen können, an die ACHSE wenden.



Wenn die Frage von der Geschäftsstelle nicht direkt beantwortet werden kann, werden Personen aus den Mitgliedsorganisationen gezielt um Hilfestellung gebeten, Rat bei den Freunden der ACHSE und den Mitgliedern des ACHSE Vorstandes gesucht oder Experten befragt, die ihr Wissen der ACHSE unentgeltlich zur Verfügung stellen. Die Antworten werden allen Mitgliedern über das ACHSE Intranet als Memo zur Verfügung gestellt. Zu besonders wichtigen oder häufig gestellten Fragen werden außerdem Infoblätter entwickelt erstellt, die die Problemlösungen ausführlich übersichtlich aufbereiten.

Memos und Infoblätter wurden u.a. erstellt zur grenzüberschreitenden Versorgung, zum Umgang mit Mitgliedern im Ausland, was im Impressum stehen sollte oder welche Versicherungen ein Verein benötigt.

Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Mirjam Mann.

Das 3-Jahres-Projekt wird gefördert vom AOK Bundesverband.

## **2 ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND INTERESSENVERTRETUNG**

### **2.1 Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen**

Der erste Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen wurde 2013 vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) fertiggestellt und der Öffentlichkeit übergeben. Er umfasst insgesamt 52 Maßnahmen, mit denen die drängendsten Probleme der Betroffenen und ihrer Angehörigen angegangen werden sollen.

Ziel ist es, Ärzte und Patienten besser zu informieren, damit die betroffenen Menschen schneller zu einer verlässlichen Diagnose kommen. Die medizinischen Versorgungsstrukturen sollen ausgebaut und Kompetenzen gebündelt werden. Außerdem sind Verbesserungen für die Forschung im Bereich der Seltene Erkrankungen vorgesehen. Der Aktionsplan befindet sich in der Umsetzung, die von der ACHSE als Stimme der Betroffenen aktiv begleitet wird.

Ein Schwerpunkt des Aktionsplans ist die Bildung von national anerkannten Fachzentren. Hierdurch sollen die Patientinnen und Patienten schneller, zielgerichteter und möglichst wohnortnah die medizinischen Leistungen erhalten, die für ihr spezifisches Krankheitsbild die bestmögliche Versorgung darstellen. Dafür müssen Strukturen geschaffen werden, die die Zusammenarbeit der Spezialisten und den Austausch von Fachwissen national und international fördern. Das 3 Typen-Zentren-Modell ist in mehreren Publikationen der ACHSE genauer beschrieben worden. Hier sollen sie nochmals kurz dargestellt werden:

**Typ A:** Inter- und multidisziplinäres Versorgungsangebot, krankheitsübergreifende Querschnittsaufgaben, mehrere B-Zentren - typischerweise universitäre Zentren.

**Typ B:** Besondere Expertise für eine Erkrankung oder Erkrankungsgruppe, inter- und multidisziplinäres Versorgungsangebot, Krankenseinrichtung

**Typ C:** Kooperierende ambulant tätige Experten für eine Erkrankung oder Erkrankungsgruppe, wohnortnahe Versorgung

In den letzten Jahren sind viele (selbsternannte) Zentren für Seltene Erkrankungen entstanden. Es besteht jedoch bisher keine Transparenz über deren Angebot und Qualität der Leistungen in der Versorgung. Auch die Zusammenarbeit und der Weg des Patienten innerhalb der Versorgungseinrichtungen sind nicht beschrieben. Ziel ist deshalb ein Anerkennungsverfahren, das die Einordnung innerhalb der Typen ermöglicht. In 2014 wurden in der NAMSE „AG für das Anerkennungsverfahren der Zentren“ (unter maßgeblicher Beteiligung der

ACHSE) zunächst Anforderungskataloge entwickelt, die die Leistungen der einzelnen Typen beschreiben. Ebenso wurde ein Konzept für ein vorläufiges Anerkennungsverfahren entwickelt. Um den Transparenzprozess der Versorgung durch die derzeitigen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) voranzutreiben wurde auch ein Fragebogen entwickelt, mittels dem die Versorgungsleistungen der Zentren erfragt werden können. Er wurde u.a. über die AG ZSE, in der auch die ACHSE vertreten ist, an die Zentren verteilt.

Ein weiteres großes Aufgabengebiet im Rahmen des Nationalplans ist die Verkürzung des Diagnosewegs bei Seltene Erkrankungen. Hier wurde beschlossen, den Weg der Patientin / des Patienten zu dokumentieren. Bei dieser Dokumentation findet ein Fragebogen der Medizinischen Hochschule Hannover Einsatz. Gleichzeitig wurde in 2014 ein Fachgespräch/Workshop für 2015 geplant, um mit Experten zu besprechen, ob ein Register für unklare Diagnosen sinnvoll ist.

Es gibt allerdings nach wie vor noch viele Hürden zu überwinden, damit der gesamte Prozess auch zu greifbaren Ergebnissen führt. Die größte Hürde ist sicherlich, dass bislang noch nicht geklärt ist, wie viele Maßnahmen finanziert werden sollen.

Für eine verbesserte Versorgung von Betroffenen mit Seltene Erkrankungen genügt es nicht allein, gut durchdachte Strukturen zu etablieren. Es muss auch eine angemessene finanzielle Ausstattung gewährleistet sein, um der geforderten Qualität und dem erwünschten Einsatz aller Beteiligten in der Medizin, Forschung und der Selbsthilfe Rechnung zu tragen. ACHSE setzt sich deswegen auch immer wieder mit Forderungen dafür ein. U.a. dafür dass die definierte Versorgung in Zentren auch in Abrechnungsziffern abgebildet werden muss

Aus den Maßnahmen des Nationalplans sind darüber hinaus einige Ausschreibungen hervorgegangen, die in Projekte mündeten: eines davon ist OSSE – ein Modell für krankheitsspezifische Register. In 2014 konnten bereits einige Module fertig gestellt werden. Weitere Projekte, die aus dem Nationalplan entstammen und an denen auch ACHSE beteiligt ist, sind se-atlas, KiP, ZIPSE, SPOSE, InterPoD. Diese werden unter Punkt 4. „Informationen verbessern“ dargestellt.

Ein weiterer Schwerpunkt des Nationalplans ist, Seltene Erkrankungen in den ICD aufzunehmen. Über ICD-Codes werden Patientenpfade, werden Erkrankungen sichtbar. In 2014 wurde eine erste Alpha-ID-Version SE fertig gestellt, die u.a. auf dem Orphanet Code basiert.

Ein sehr wichtiges Thema ist, wie das NAMSE als Forum nachhaltig verankert werden kann. 28 Akteure haben auf einer freiwilligen Selbstverpflichtung die Verantwortung für die Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen übernommen. Ende 2014 wurde beschlossen, dass das Bündnis unter Beteiligung aller bisherigen Akteure fortbestehen wird, um die zeitnahe Umsetzung des Plans zu überprüfen, zu begleiten und zu verfolgen. Die hierfür notwendigen Strukturen und Prozesse (u.a. Steuerungsgruppe, Geschäftsstelle, Kommunikationswege) werden in 2015 in einer gesonderten AG erarbeitet, in der auch ACHSE vertreten ist. Die Gründung des NAMSE hat eine Gemeinschaft ins Leben gerufen, die Verantwortung für Menschen mit Seltene Erkrankungen übernehmen will. Wir haben eine klare Adresse für unsere Anliegen und einen enormen Fortschritt, was die sogenannte „Awareness“ angeht, erreicht – dieser Fortschritt darf nicht verloren gehen!

## **2.2 Veranstaltungen (s. auch Anhang Veranstaltungskalender)**

### **2.2.1 28. Februar 2014: Tag der Seltenen Erkrankungen**

Unter dem Motto "Gemeinsam für eine bessere Versorgung" schlossen sich im Februar weltweit betroffene Menschen und ihre Angehörigen, Freunde sowie Ärzte, Forscher, Politiker etc. zusammen, um Seltene Erkrankungen ins Licht der Öffentlichkeit zu rücken, um zu informieren und sich auszutauschen. Der „Rare Disease Day“ hat sich als „Tag der Seltenen Erkrankungen“ auch in Deutschland als feste Größe etabliert.

Der Tag der Seltenen Erkrankungen umfasste in 2014 ein hohes Maß an Vorbereitung, auch in Kooperation mit den internationalen Partnern, aber insbesondere im Bereich Öffentlichkeitsarbeit. Bereits im Mai begannen die internationalen Gespräche zu Themenauswahl, Slogan und Materialien, in die ACHSE involviert war. Die von EURORDIS bereitgestellten Social-Media-Kanäle, Materialien wie Aufkleber, Flyer und Plakate, Bildmaterialien, ein Imagefilm sowie die offizielle Plattform [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org) sind von allen Mitgliedsorganisationen rege genutzt worden.

Um die Deutsche Öffentlichkeit jedoch besser erreichen zu können, sind Slogan, Thema etc. von ACHSE übersetzt und in eigene Materialien eingebunden worden. Zusätzlich zu den Materialien und regelmäßigen Informationen wie Aufrufen an die Mitglieder bot ACHSE im Herbst den eintägigen Workshop „Tag der Seltenen Erkrankungen – voneinander/miteinander lernen“ an. Der mit 22 Teilnehmern aus 12 verschiedenen Mitgliedsorganisationen gutbesuchte Workshop in Berlin diente der Vermittlung von Know-how im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit und wurde zudem zum regen Austausch über bisherige Erfahrungen genutzt.

Zum Tag der Seltenen Erkrankungen stellte ACHSE allen teilnehmenden Mitgliedsorganisationen Pakete zur Verfügung – gefüllt mit ACHSE-Ballons, Plakaten, Infomaterialien und stand rund um die Uhr mit Rat und Tat telefonisch zur Seite. Außerdem wurden die Kolleginnen und Kollegen bei der lokalen Pressearbeit unterstützt, bspw. mit einer Pressemitteilung.

ACHSE selbst hat im Dezember mit der Vorbereitung bundesweiten Pressearbeit begonnen, befüllte Website und postete regelmäßig auf Facebook. Aufgrund der Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises aus Anlass vom Tag der Seltenen Erkrankungen, ist ein zusätzlich erhöhtes Medieninteresse mit zahlreichen Interviewanfragen und Beiträgen zu verzeichnen gewesen. Rund 100 bundesweite Beiträge sind insgesamt erschienen.

Diesen Erfolg verdanken wir allen Mitgliedsorganisationen, die mit ihren tollen Aktionen bundesweit auf „die Seltenen“ aufmerksam gemacht haben.

Im Mainzer Stadthaus stellten sich rund 10 Selbsthilfevereine vor. In Aachen wurde zu einer Großveranstaltung auf dem Willy-Brandt-Platz geladen. Das Städtische Klinikum Dessau bot Betroffenen ein Forum zum Informations- und Erfahrungsaustausch. In Münster lud die Tom Wahlig Stiftung zu einem Kulturereignis mit einer Harfenistin und einem Schauspieler. Im Online-Expertenforum der Rheuma-Liga konnten sich Betroffene mit Experten austauschen. Zwei Aktionen gingen in der Hauptstadt an den Start: Der DSAI e.V. veranstaltete in der Charité eine ärztliche Fortbildung zum Thema „Immundefekte“ und im Vivantes Klinikum im

Friedrichshain fand ein Aktionstag zum Thema „Schule meets Klinik“ statt. Auch Einkaufszentren eigneten sich als idealer Standort, um auf „die Seltenen“ aufmerksam zu machen, so in: Hamburg, Flensburg und Essen. Nicht nur Filmfans freuten sich über die Sondervorführung „Ein Tick anders“, einem Film über Ticks und das Tourette Syndrom in einem Würzburger Kino. Ein Infostand auf den 9. Gesundheitstagen in Iserlohn informierte interessierte Besucher über die Arbeit von ACHSE und den „Rare Disease Day“. In München wurden aus Anlass des zweiten bayernweite Tag der Seltenen Erkrankungen zahlreiche Experten-Vorträge, Infostände und Workshops angeboten, die auf reges Interesse, nicht nur von Betroffenen, stießen.

Insgesamt waren fast 70 ACHSE-Mitgliedsorganisationen an den Veranstaltungen beteiligt.

Bei fast allen Veranstaltungen waren ACHSE-Vorstandsmitglieder und Mitarbeiter der Geschäftsstelle anwesend.



### 2.2.2 **ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch**

Seit 2011 führt die ACHSE in Form des ACHSE Unternehmensforum einen regelmäßigen Dialog auf Augenhöhe mit der Industrie. Auch in 2013 wurde der strukturierte Austausch im ACHSE Unternehmensforum zwischen Industrie und Patientenvertretern fortgesetzt. Die bewährte Plattform wurde wieder genutzt, um aktuelle gesundheitspolitische Themen aus verschiedenen Blickrichtungen darzustellen und die spezifischen Bedürfnisse der jeweiligen Seite heraus zu arbeiten.

Das von Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE, moderierte Thema „Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – Was bewegt das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) 2014?“ stand am 21. Mai auf dem Programm. Der noch nicht lang veröffentlichte Nationalplan bot allen Anwesenden vielfältigen Gesprächsstoff.

Das 2. Forum in 2014, am 25. November, beschäftigte sich mit der Versorgungsforschung und der Frage, was die Industrie in diesem Kontext bewegen will, kann und vor allem mit



wem sie dies tut. Auch diese Veranstaltung führte zu einem regen Austausch, insbesondere im Hinblick auf die von der Bundesregierung geplanten „Innovationsfonds“, mit dem eine Stärkung der Versorgungsforschung angestoßen werden soll.

### 2.2.3 Fotoausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ wandert gemeinsam mit AOK Rheinland/ Hamburg weiter

Die Fotoausstellung umfasst 37 Bilder von Kindern und Erwachsenen mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen: Sie ermöglicht einen einfühlsamen Blick in die Lebenswelt der Betroffenen. Mit dieser Ausstellung wollen wir viele Menschen erreichen, die bisher noch nicht oder nicht wissentlich mit Seltenen Erkrankungen in Berührung gekommen sind. Die Ausstellung erzählt in Bildern Geschichten über die „Waisen der Medizin“.

Nach einem erfolgreichen Jahr 2013 tourt die Fotoausstellung in Kooperation mit der AOK Rheinland/ Hamburg in diesem Jahr durch das Rheinland: Stolberg, Gummersbach und Kleve, Bonn, Velbert, Köln, Mülheim, Neuss, Leverkusen und Grevenbroich zählten zu den Stationen. Dazwischen ein Abstecher in die Hamburger Geschäftsstelle sowie nach Düsseldorf. Hier lud die Gesundheitsministerin von Nordrhein-Westfalen und Schirmherrin der Ausstellung, Barbara Steffens zu einer Vernissage in das Gesundheitsministerium.

Den „Tourabschluss“ in 2014 bildete am 12. Dezember die Eröffnung in der Firmenzentrale von AstraZeneca Deutschland in Wedel bei Hamburg, wo die Fotoausstellung bis zum Ende des Jahres zu gastierten.

ACHSE begleitete alle Eröffnungsveranstaltungen vor Ort wie auch mit einer umfassenden Öffentlichkeitsarbeit, auf die viel Resonanz folgte, vor allem in den lokalen Medien.

Genauere Informationen zu Terminen und Ausstellungsorten finden Sie auf:

[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)



## 2.2.4 **Bürgerveranstaltung „Seltene Erkrankungen auf der Spur“ in der Urania**

Gemeinsam mit der Berliner Charité und Pfizer lud die ACHSE im Rahmen der Berliner Health Week zu einer offenen Bürgerveranstaltung am 13. Oktober 2014 mit dem Titel „Seltene Erkrankungen auf der Spur“ in das Berliner Tagungszentrum Urania. Rund 120 Interessierte folgten der Einladung. Moderiert von ACHSE Freund und rbb-Reporter Ulli Zelle widmeten sich drei Gespräche unterschiedlichen Themenschwerpunkten:

1. Was stimmt nicht mit mir? Was fehlt meinem Patienten? – Über die Diagnose „Seltene Erkrankung“ aus der Sicht von Arzt und Patient sprachen Gerald Uhlig (Patient und Autor des Buches „Und trotzdem lebe ich – mein Kampf mit einer rätselhaften Krankheit“ und Prof. Frank Buttgerit, Klinik für Rheumatologie und Innere Medizin der Charité.

2. Auf der Suche nach der Nadel im Heuhaufen: Über die Erforschung von Seltene Erkrankungen sprachen Prof. Stefan Mundlos, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) von der Charité mit Dr. Peter-Andreas Löschmann, Medical Lead Germany, Pfizer

3. Individuelle Patientenversorgung: Der Frage „Wo und wie gibt es Hilfe für Menschen mit Seltene Erkrankungen?“ widmeten sich Prof. Heiko Krude, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE), Charité und Lisa Biehl, stellv. Geschäftsführerin und Leiterin der ACHSE- Betroffenenberatung.

Die anschließenden vielen Fragen aus dem Podium und der rege Austausch unterstrichen den Bedarf an Aufklärung im Bereich Seltener Erkrankungen und einer offenen Veranstaltung in diesem Format.



## 2.3 **Öffentlichkeitsarbeit**

### 2.3.1 **ACHSE auf Facebook**

Seit 2012 ist ACHSE auf Facebook präsent, um eine noch größere Öffentlichkeit zu erreichen. Die Seite erfreut sich mittlerweile stolzen über 2000 sogenannten Likes auf alle Beiträge sowie ca. 1300 „gefällt mir Klicks“ immer größerer Beliebtheit und gibt auch Betroffenen die Möglichkeit, sich zu informieren oder sich an ACHSE zu wenden. Der ACHSE Imagefilm wurde über die Facebook Seite von ca. 5000 Nutzern gesehen. Die IceBucket-Challenge hat auch bei ACHSE auf Facebook ca. 8.500 Interessierte angezogen, zumal auch Betroffene, Angehörige und Freunde aus dem ACHSE Netzwerk und somit aus den

Reihen der Seltenen an der Challenge teilgenommen haben, um darauf hinzuweisen, dass ALS zu den über 6.000 Seltenen Erkrankungen zählt.

ACHSE hat über Facebook die Möglichkeit schnell und topaktuell Termine bekannt zu geben, Fotos hochzuladen und auch Fragen zu beantworten, damit werden z.B. auch die Menschen erreicht, die mit der ACHSE Webseite noch nicht erreicht wurden. ACHSE kann dort über sämtliche Ereignisse wie z.B. den „Tag der Seltenen“ oder die Gala Veranstaltung „Seltene Gelegenheiten“ kurz und schnell berichten, sowie viele Fotos dazu einstellen, wodurch sich der Bekanntheitsgrad solcher Veranstaltungen um ein großes Maß erhöht.

Des Weiteren kann auf dieser Plattform auf „Seltene Erkrankungen“ allgemein, aber auch diagnosespezifisch und auf die Vereine der gesundheitlichen Selbsthilfe aufmerksam gemacht werden.

Von einer Gesamtnutzerbewertung von 5 Sternen hat ACHSE bei Facebook von seinen Nutzern durchschnittlich eine Bewertung von 4,4 Sternen erhalten.

Die ACHSE Facebook Seite wird seit 2012 von Hartmut Fels und Marina Krüger gestaltet und aktuell gehalten.



Auch wir konnten etwas an und von der Ice-Bucket-Challenge partizipieren. Schön war, dass sich von ACHSE Partnern und sich aus dem ACHSE Freundeskreis sofort einige anschlossen und neben ALS auch auf die anderen über 6.000 Seltenen Erkrankungen mit aufmerksam machten.

### 2.3.2 Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“

Bestehende Medienkooperationen mit dem Verlag mediaplanet wie mit dem Reflexverlag konnten in 2014 erfolgreich fortgesetzt werden. Insgesamt drei Sonderbeilagen zum Thema Seltene Erkrankungen sind entstanden und lagen der überregionalen Tageszeitung DIE WELT, dem Handelsblatt und der Frankfurter Allgemeinen Zeitung bei.

Den Auftakt bildete die mit mediaplanet gemeinsam entstandene und am Tag der Seltenen Erkrankungen erschienene Ausgabe. Eva Luise Köhler warb schon im Editorial mit eindringlichen Worten um mehr Aufmerksamkeit für die Seltenen. Schwerpunktthema waren dann

die deutschlandweiten Aktionen zum Rare Disease Day (Tag der Seltene Erkrankungen) und die Arbeit der Betroffenen-Beratung.

Es folgten die Sonderbeilage in der FAZ im Juni sowie die Beilage im Handelsblatt im Dezember. ACHSE hat hier nicht nur redaktionelle Beiträge beigesteuert, sondern auch Interviewpartner und Experten vermitteln.

Die thematischen Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“ bzw. „Seltene Krankheiten“ erreichten eine große Öffentlichkeit und erregten Aufmerksamkeit für die „Seltene“.



### **2.3.3 Eröffnung Yael-Zentrum für autoimmune Lebererkrankungen im Universitären Centrum für Seltene Erkrankungen Hamburg**

Am 1. Februar 2014 war Christine Mundlos eingeladen am Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikum Hamburg (UCSE) die Aktivitäten der ACHSE vorzustellen. Das an diesem Tag eröffnete YAEL Zentrums für autoimmune Lebererkrankungen bildet eine Schwerpunktthema innerhalb des UCSE. Die Veranstaltung bot Patienten, Betroffenen, Ärzten und der Lokalpolitik die Möglichkeit aktuelle Informationen und Entwicklungen über autoimmune Lebererkrankungen zu erhalten, aber auch Gelegenheit zu Fragen, Diskussionen und Begegnungen mit Experten und anderen Betroffenen.

### **2.3.4 *Auf Hausbesuch bei den Ärzten – ACHSE Lotsin im Unfallkrankenhaus Marzahn***

Im Rahmen einer wöchentlichen zertifizierten Ärztefortbildung am Unfallkrankenhaus Berlin-Marzahn war die ACHSE, vertreten durch Christine Mundlos, am 24. Februar eingeladen, sich und ihre Tätigkeitsfelder und Anliegen vorzustellen. Die zu früher Stunde stattfindende Veranstaltung war mit ca. 70 Ärzten gut besucht und bot Gelegenheit zu einem angeregten Austausch.

### **2.3.5 *„Rare Insights“ – Pfizer veranstaltet Weiterbildung zu Seltenen Erkrankungen für junge Mediziner***

Am 28. Februar und 1. März hatten junge Mediziner, die sich noch in der Facharztausbildung für Internistische Medizin befinden, die Gelegenheit sich in Berlin anhand von Vorträgen und in Gruppenarbeit über einige ausgewählte Seltenen Erkrankungen zu informieren. Der Gastgeber Pfizer bot der ACHSE die Möglichkeit, ihre Anliegen und den Blick aus der Patientensperspektive in einer „Dinner Speech“ darzustellen. Der Vortrag wurde von Christine Mundlos gehalten.

### **2.3.6 *Forum Usher Syndrom „Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen: Forschung und Versorgung aus einer Hand?“***

Die Berliner Sprechstunde für Betroffene vom Usher Syndrom und der Verein Leben mit Usher-Syndrom e.V. veranstalteten im März 2014 das Usher FORUM 2014 in Berlin mit dem Themenschwerpunkt „Kompetenzbündelung und Netzwerke“. Christine Mundlos berichtete über die europäischen Rahmenbedingungen für Zentren für Seltene Erkrankungen und deren Umsetzung im Nationalen Aktionsplan, sowie in diesem Kontext den aktuellen Stand und weitere Entwicklungen zum Thema „Forschung für Seltene Erkrankungen“. Es bot sich so nicht nur die Gelegenheit die komplexen Abläufe rund um die Umsetzung des Nationalplans den Zuhörern nahe zu bringen, sondern auch in der Pause mit Betroffenen in direkten Austausch zu kommen.

### **2.3.7 *Workshop „Introduction to clinical Research“ an der Uni Köln***

Am Zentrum für klinische Studien der Universität Köln konnte Christine Mundlos am 20. September die Arbeit der ACHSE vorstellen. Adressaten des internationalen Workshops „Introduction to clinical Research“ waren Ärzte, PostDocs und PhD-Studenten. Da der Gastgeber Prof. Oliver Cornely, selbst im Feld der seltenen Mykosen (Pilzkrankungen) forscht, ergeben sich im Nachgang der Veranstaltung weiterhin gute Vernetzungsmöglichkeiten.

### **2.3.8 Eröffnung des UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen in Dresden (USE)**

In feierlichem Rahmen wurde am 5. November das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen in Dresden eröffnet. Neben zahlreichen Grußworten aus Politik, Medizin und Wissenschaft ging es in den nachfolgenden Beiträgen um die Versorgung der Betroffenen: hierzu referierten Prof. Josef Hecken (G-BA), Dr. Christine Mundlos (ACHSE) und Dr. Cornelia Zeidler (ZSE Hannover), die einen Überblick über die aktuelle Versorgungssituation und mögliche Perspektiven gaben.

### **2.3.9 6. Forum Patientennahe Klinische Forschung in Freiburg**

Das alljährliche Forum widmete sich diesmal den Seltenen Erkrankungen. Unter dem Titel: "Seltene Erkrankungen im Fokus – Gemeinsam statt einsam" wurde die Sicht der jeweiligen Vertreter von Politik, Wissenschaft, Ärzten und Patienten, Krankenkassen und Industrie zum Thema beleuchtet Rahmenbedingungen dargestellt. Die ACHSE war mit einem Beitrag von Christine Mundlos vertreten.

### **2.3.10 Internationaler Workshop im Rahmen des „Gencodys-Projekt“ in Berlin**

Am 1. November 2014 veranstaltete die ACHSE gemeinsam mit der Dutch Genetic Alliance einen 1-tägigen internationalen Workshop in Berlin, der über „Fortschritte bei der Erforschung und Therapie von genetisch-bedingter geistiger Retardierung“ („Progress in Research: Diagnosis and treatment of cognitive disorders“) informierte. Die Dutch Genetic Alliance ist im Rahmen des 7. Europäischen Forschungsrahmenprogramms in das „Gencodys Projekt“ ([www.gencodys.eu](http://www.gencodys.eu)) involviert. Ziel dieses Projektes ist es, noch nicht geklärte Ursachen für geistige Beeinträchtigungen aufzudecken. An der Veranstaltung nahmen Anja Klinner, Jörg Richstein und Christine Mundlos als Referenten von Seiten der ACHSE teil.

## **3 BETROFFENEN- UND ANGEHÖRIGENBERATUNG**

Im Berichtszeitraum vom 01.01.2014 bis 31.12.2014 wandten sich 898 Menschen an die ACHSE Betroffenenberatung, davon waren 496 Erstkontakte. Rund 58% nahmen den Kontakt telefonisch auf, ca. 36% der Anfragen gingen via E-Mail ein. In der ACHSE - Betroffenenberatung gingen 345 Email- und 507 Telefonanfragen ein.

Von den 895 Menschen, die sich an die ACHSE Betroffenen- und Angehörigenberatung wandten, waren rund 60% 487 selbst von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Bei rund 30% der Ratsuchenden meldeten sich Angehörige, Freunde und Eltern von betroffenen Kindern. Rund 13% der Kontakte waren Ärzte. Dies ist ein deutlicher Anstieg im Vergleich zum Vorjahr. Um Unterstützung auf dem Weg zu einer Diagnose baten 282 Menschen. Die Betroffenenberaterin konnte 204 Anfragende zu Mitgliedsorganisationen der ACHSE vermitteln.

Deutlich zugenommen hat auch in diesem Berichtszeitraum die Zahl von Betroffenen, die sich in krisenhaften Lebenssituationen Hilfe suchend an die ACHSE wenden. Diese Betroffenen, bedürfen meist zeitlich intensiver Beratungsgespräche. Und auch die Zahl derer,

die auf der Suche nach einer Diagnose sind, hat mit rund 26% gegenüber dem Vorjahr weiter zugenommen. Die Mitarbeiterinnen der Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE nehmen neben ihrer Bürotätigkeit auch an Veranstaltungen außerhalb der Geschäftsstelle teil, die sie mit den vielfältigen Themen rund um die Selbsthilfe und die den Bedürfnissen von Betroffenen von Seltenern Erkrankungen weiter vertraut machen, z. B. Beim Selbsthilfeakademie-seminar „Betroffene beraten Betroffene“ auf dem die Teilnehmer aus den vielen Mitgliedsorganisationen eindrucksvoll berichteten, welche Schwierigkeiten Ehrenamt und Selbstbetroffenheit im Beratungskontext bedeuten und welche Lösungsmöglichkeiten erarbeitet werden.. So fand im Januar 2013 ein Arbeitstreffen mit den Mitarbeiterinnen des Lichtblick Team unseres Kooperationspartners AOK Rheinland /Hamburg im Hundertwasserhaus in Essen statt. Das Lichtblick Team unterstützt in komplizierten sozialversicherungsrechtlichen Fragen und erweist sich als kompetenter Partner beispielsweise bei der Erstellung von Widerspruchs begründungen.

Qualitätssicherung der Betroffenenberatung und Verbesserung des Schnittstellenmanagement ist auch bei ACHSE ein wichtiges Thema. Mit dem Projekt „Modul I FAQs und systematischer Darstellung anderer Beratungsangebote, Kooperationspartner etc.“ wurde ein erster wichtiger Schritt getan, um Beratungsinhalte und Vorgehensweisen aus der Betroffenen- und Ärzteberatung detailliert und differenziert darzustellen. Hierdurch wird der über die vergangenen Jahre erworbene Wissens- und Erfahrungsschatz aufgearbeitet, systematisiert und erhalten, um somit u. a. neuen Beratungsmitarbeitern zugute zu kommen. Dieses Projekt wird kontinuierlich erweitert. Dieses Projekt wurde gefördert durch die Techniker Krankenkasse. Eike Jogwer-Welz hatte im Februar die Möglichkeit, am „Symposium Psychoonkologie“ der Bundespsychotherapeutenkammer teilzunehmen, auf dem die besonderen Herausforderungen an die Therapeuten durch die lebensbedrohliche und krisenhafte Situation der Klienten/Patienten sehr anschaulich beschrieben wurden. Sie konnte einige Anregungen in die Beratungsarbeit der ACHSE einfließen lassen.

Die „15. Gesundheitstage 2014“ des Bezirksamtes Pankow nutzten die Beraterinnen am 12.03. zur Öffentlichkeitsarbeit für die ACHSE und hatten gemeinsam mit den Vertretern der Mitgliedsorganisation MPS die Möglichkeit, den Besuchern die Spezifik Seltener Erkrankungen zu erläutern. Am 13.03.2014 stellte Frau Jogwer-Welz die Arbeit der ACHSE den Mitarbeiterinnen des Hospizdienstes „Berliner Herz“ vor.

Im Juli repräsentierte Frau Jogwer-Welz die ACHSE beim Pfizer Patientendialog.

Auf der Veranstaltung des AOK Bundesverband „Familie im Fokus – Wie sich Unterstützungsangebote ausbauen lassen“ konnte Jogwer-Welz im Dezember 2014 viele Einblicke in die familiäre Betroffenheit durch chronische Erkrankungen der Kinder insbesondere durch die Betroffenheit einer Seltenern Erkrankung bekommen. Sie nutzte die Veranstaltung auch zur Vernetzung mit Vertretern der Selbsthilfe und wies in zwei Arbeitsgruppen auf die besonderen zusätzlichen Schwierigkeiten hin, die Familien, die von Seltenern Erkrankungen betroffen sind, zu bewältigen haben.

## **4 INFORMATIONEN VERBESSERN**

### **4.1 Eine Gemeinschaftsaufgabe**

Wichtiges Anliegen von Patientenorganisationen im Umfeld Seltener Erkrankungen war von jeher und ist es immer wieder, Informationen zu sammeln, diese aufzubereiten für die individuelle Beratung und Unterstützung, sowie für die allgemeine Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit mit dem Ziel Gleichbetroffene sehr konkret zu unterstützen sowie allgemein die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Auch die BMG-Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“, aus 2009, die noch immer als Basis für die Beschreibung der Situation rund um Seltene Erkrankungen in Deutschland gilt, stellt als eine wichtige Forderung auf:

- „Über Seltene Erkrankungen sind oft nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt.
- Um die Informationssituation zu verbessern, sind Informationsangebote auszubauen, bspw. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme.“

Seit einigen Jahren wurde ein kontinuierliches Wachstum an Informationen für Patienten, eine stetige Qualitätsverbesserung der Informationen durch Optimierung der ACHSE-Kriterien hin zu einem Entwurf für einen nationalen Standard für „Gute Patienteninformationen“ (NAMSE AG Informationsmanagement) erzielt, sowie eine stärkere Vernetzung und Kooperation mit den relevanten Akteuren, die mit Informationen zu Seltenen Erkrankungen (SE) befasst sind. Dazu zählen nicht mehr nur die Patientenorganisationen mit ihren Betroffenen und Wissenschaftlichen Beiräten, sondern auch weitere Partner wie die folgenden Darstellungen zeigen.

Von den 52 Maßnahmenvorschlägen (MV) des Nationalplans sind 15 allein in dem Bereich, der den Informationen direkt zugeordnet wurde (MV 33 – MV 47). Um die Versorgung von Menschen mit SE zu verbessern – und dieses Ziel verfolgt der Nationalplan – spielte die Verbesserung von Informationen vom Beginn des NAMSE eine große Rolle - somit auch bei der Umsetzung der MVs, die nicht direkt dem Bereich „Informationen“ zugeordnet wurden (z.B. Register). Durch die Arbeit im NAMSE wurde einmal mehr deutlich, wie defizitär insgesamt der Informationsfluss und Wissensaustausch zu Seltenen Erkrankungen in unserem Gesundheitssystem (noch) ist. Auch deswegen werden die Zentren für Seltene Erkrankungen – wenn die Zentrumsriterien des Nationalplans (NP) in hoffentlich naher Zukunft greifen – Dokumentations-, Austausch-, Fortbildungs- und Forschungsaufgaben wahrnehmen (natürlich je nach Typ des Zentrums, wobei spezifische Dokumentationspflichten von allen Typen an Zentren erwartet werden.)



Informationen zu Seltenen Erkrankungen verbessern ist eine Gemeinschaftsaufgabe, in der die Aufgabenstellung und die Methoden zur Lösung immer deutlicher (entwickelt) werden und sich die Gemeinschaft derer, die sich der Aufgabe annehmen, durch NAMSE um weitere Akteure erweitert hat.

#### **4.1.1 Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE**

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitet das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE seit Anfang 2013 Kurzinformationen für Patienten zu 10 ausgewählten Seltenen Erkrankungen. Sie erscheinen in der Reihe „Kurzinformationen für Patienten (KiP)“, die die Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) herausgibt und in der die Seltenen Erkrankungen einen neuen Schwerpunkt bilden. Die neuen Kurzinformationen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen setzen exemplarisch die Anforderungen an patientenorientierte Informationen zu Seltenen Erkrankungen um, die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen formuliert und empfohlen werden. Die Kurzinformationen sind unter anderem auf der ACHSE Website verfügbar.

Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Lisa Biehl.

#### **4.1.2 se-atlas — Kartierung der Versorgungslandschaft von Seltenen Erkrankungen**

Eines der ersten Projekte, die das Ministerium für Gesundheit zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ausgeschrieben hat, war der se-atlas Ende 2103.

Das Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI) der Universitätsmedizin Mainz (Konsortialführer) erstellt gemeinsam mit dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), der ACHSE und weiteren Partnern diesen se-atlas. Das Projekt wird gefördert vom Bundesministerium für Gesundheit. Der se-atlas soll die Versorgungsangebote von Seltenen Erkrankungen kartieren, d.h. die passende Expertise besser als bisher identifizieren und online zugänglich machen. Ziel ist es, einen Überblick über die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu geben, und zwar in Form einer interaktiven Karte und als Auflistung. Hierfür werden u.a. bereits bestehende Daten, vor allem des Portals Orphanet aufbereitet. Es wird dabei nach Wegen gesucht, die Zuordnung zu Experten krankheitsspezifischer zu gestalten als dies bisher bei Orphanet der Fall ist. Der ACHSE kommt die Aufgabe zu, die Patientensicht in das Projekt einzubringen. Hierzu gehört u.a. die Einschätzung der Selbsthilfeorganisationen bezüglich der Expertise der aufgeführten Versorgungseinrichtungen und Nennung weiterer Einrichtungen.

Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Gertrud Windhorst.

Das Projekt steht in enger Verbindung zum Zentralen Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen (ZIPSE), siehe unten.

#### **4.1.3 *Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen (ZIPSE)***

ZIPSE steht für Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Es soll sowohl Betroffenen und ihren Angehörigen als auch medizinischen, therapeutischen und pflegerischen Leistungserbringern sowie Interessierten qualitätsgesicherte Informationen zu Seltene Erkrankungen bereitstellen. Zunächst besteht die Aufgabe darin, ein Konzept für ein Portal sowie einen „Piloten“ zu entwickeln. Zum Konzept gehören auch die Planung der Finanzierung und die des Trägermodells. Das Portal wird keine Primärinformationen enthalten, sondern bereits verfügbare Informationen über Seltene Erkrankungen, insbesondere zur Diagnostik, Therapie, Selbsthilfe und Forschung sowie zu Versorgungseinrichtungen und Registern bündeln und zielgruppenspezifisch anbieten. Integriert werden sollen außerdem Informationshinweise zu sozial- und leistungsrechtlichen Fragen. Das Verbundprojekt, an dem auch die ACHSE als Partner beteiligt ist, steht unter der Leitung des Center for Health Economics Research (CHERH) an der Leibniz Universität Hannover. Es besteht aus drei Teilprojekten: Konzeptualisierung des Informationsportals, Informationsnachfrage der Patienten und ihrer Angehörigen sowie von Leistungserbringern und der modellhaften Implementierung des Infoportals.

Das Projekt wurde vom Bundesministerium für Gesundheit im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen ausgeschrieben. Es startete im Dezember 2013. Die Laufzeit beträgt 2 Jahre.

Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Lisa Biehl.

#### **4.1.4 *Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompetenzeinheit zur Erkennung Seltene Chronischer Erkrankungen (InterPoD)***

InterPoD - Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompetenzeinheit zur Erkennung Seltene Chronischer Erkrankungen – ist ein von der Robert Bosch Stiftung seit 2014 gefördertes Projekt, in das die ACHSE als Projektpartner eingebunden ist. InterPoD bietet eine zentrale Anlaufstelle für Patienten mit bisher nicht eindeutig diagnostizierten Erkrankungen. In einem mehrstufigen Verfahren werden den Anfragenden nach Sichtung und Prüfung ihrer Unterlagen und Befunde Vorschläge für die weitere Vorgehensweise zur Abklärung ihrer Symptome gemacht. Ziel des Projektes ist es, bei Patienten ohne klare Diagnose eine zutreffende Diagnose zu stellen. Das Besondere an dem Konzept ist, dass Medizinstudenten höherer Semester unter fachärztlicher Begleitung einen Großteil der Sichtung und Aufarbeitung der Patientenunterlagen übernehmen.

ACHSE ist Partner des Projektes und stellt im Rahmen dessen in allen Schritten die Patientenorientierung sicher. Dies erfolgt u.a. mit Hilfe eines Fragebogens für Patientenzufriedenheit, um die Abläufe in der interdisziplinären Kompetenzeinheit zu evaluieren. Der Fragebogen ist seit dem Frühjahr 2015 im Einsatz.

Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Christine Mundlos.

#### **4.1.5 Strukturierter Patientenordner Seltene Erkrankung (SPOSE)**

ACHSE ist Partner des Projektes „Strukturierter Patientenordner Seltene Erkrankungen: bei Patienten ohne Diagnose“, das vom Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) geleitet wird und für das die Robert Bosch Stiftung eine dreijährige Förderung zugesagt hat. Mit der Erstellung eines patientenzentrierten „Strukturierter Patientenordner Seltene Erkrankung“ soll die Verfügbarkeit und Nutzbarmachung vorausgegangener Diagnostik verbessert werden. Die Patienten werden dabei von Medizinstudenten als „Case Manager“ begleitet, die alle Schritte auf dem Weg zur Diagnose überwachen und steuern. Der Befundordner wird mit Unterstützung der ACHSE entwickelt, die in diesem Projekt von Frank Brunsmann und Christine Mundlos vertreten wird.

Das Projekt begann im Januar 2014 und endet im Dezember 2016.

## **5 ACHSE LOTSE AN DER CHARITÉ**

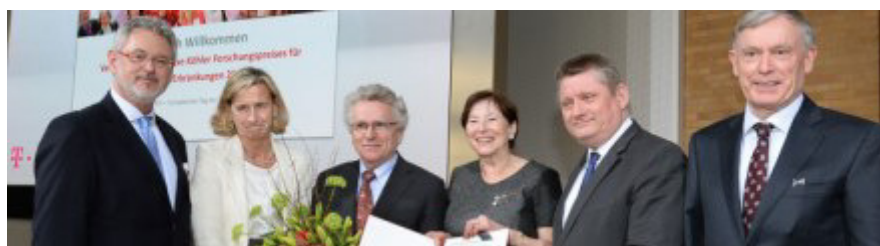
Seit 6 Jahren ist die ACHSE Lotsin für die Betroffenen von Seltene Erkrankungen an der Schnittstelle Selbsthilfe/Medizin/Forschung im Einsatz. Diese Schnittstelle hat sich zu einem Knotenpunkt vielfältiger Aktivitäten entwickelt. Die Lotsin steht anfragenden Ärzten, Forschern und auch Betroffenen mit Rat zur Seite, wenn es um konkrete Fragen zum Umgang mit Seltene Erkrankungen geht. In der Regel ist sie dabei Mittlerin zwischen Anfragenden und Experten, an die sie die Anfragenden mit ihren spezifischen Fragestellungen weiterweist oder deren Expertise/Netzwerk sie für die eigene Arbeit nutzt.

Seit Gründung der ersten Zentren für Seltene Erkrankungen und der Etablierung der AG Zentren steht die Lotsin in regelmäßigem Austausch mit den jeweiligen medizinischen Experten und erhebt ihre Stimme für die Patientenseite in der AG Zentren, an deren gemeinsamen Treffen sie regelmäßig teilnimmt. Die Mitarbeit der ACHSE Lotsin im NAMSE-Prozess hat zu einer intensiven Vernetzung mit den verschiedenen Zentren für Seltene Erkrankungen geführt, an deren gemeinsamen Treffen sie regelmäßig teilnimmt und auf denen sie die Stimme für die Patientenseite erhebt. Durch die Beteiligung der ACHSE an Forschungsprojekten der Robert Bosch Stiftung gibt es in der Zwischenzeit zu einigen Zentren intensive weitere Anknüpfungspunkte und eine fundierte Zusammenarbeit. Darüber hinaus pflegt die ACHSE Lotsin regelmäßigen Kontakt zu den vom BMBF-geförderten Forschungsnetzwerken, nimmt an den Netzwerk-Treffen teil und führt gemeinsame Veranstaltungen durch. Den ACHSE Mitgliedsorganisationen, außeruniversitären Forschungseinrichtungen und auch forschenden Pharmafirmen steht sie als Referentin für unterschiedliche Themen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen zur Verfügung.

## 6 FORSCHUNGSFÖRDERUNG

### 6.1 Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2014

Am 13. März wurde zum 7. Mal der Eva Luise Köhler Forschungspreis im festlichen Rahmen der Hauptstadtrepräsentanz der Telekom in Berlin verliehen. Den Eva Luise Köhler Forschungspreis erhielt in diesem Jahr Prof. Dr. Dr. h.c. mult. Niels Birbaumer vom Institut für Medizinische Psychologie und Verhaltensneurobiologie der Universität Tübingen für sein Projekt „Kombiniertes Gehirn-Maschine-Interface zur Hirnkommunikation bei Amyotropher Lateralsklerose“. Im Juli wurde der Forschungspreis erneut ausgeschrieben. Die eingegangenen, mehrheitlich hochqualifizierten Bewerbungen unterstreichen einmal mehr den hohen Stellenwert, den der Preis auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen inzwischen einnimmt.



"Jeder Mensch, der an einer Seltenen Erkrankung leidet, hat eine Chance auf eine geeignete Therapie oder eine bessere Unterstützung im täglichen Leben verdient. Mit der jährlichen Preisverleihung zur Erforschung Seltener Erkrankungen gibt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung einen wichtigen Impuls und vielen Menschen Hoffnung. Die Preisverleihung ist ein Ansporn und eine hohe Ehrung. Sie schafft Öffentlichkeit, die gerade für das breite Feld der Seltene Erkrankungen von unschätzbarem Wert ist.", so Bundesminister Hermann Gröhe auf der Verleihung.

Der Forschungspreis wird seit 2007 in Zusammenarbeit zwischen der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und ACHSE gestaltet. Neben der Öffentlichkeitsarbeit und Mitwirkung an der Organisation der Verleihung zählt die Koordination des Ausschreibungs- und Auswahlprozess mit zu den Aufgaben der ACHSE. In der Jury zur Auswahl der Preisträger arbeiten u.a. die Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats mit.

## 7 FUNDRAISING

Es sind sowohl die vielen „kleineren“ als auch die gelegentlichen „Großspenden“, die unsere Arbeit stützen und es uns ermöglichen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung zu helfen. Spenden macht Freude und diese kann so kunterbunt sein. Aber lesen Sie selbst.

## 7.1 Seltene Gelegenheiten bieten

### Auktionen „Seltener Gelegenheiten“ in 2014 am 06. August auf Sylt und am 16. Oktober in Berlin

Unter der Schirmherrschaft von Klaus Wowereit begann in 2012 unsere Erfolgsgeschichte mit dem Format der „Seltene(n) Gelegenheiten“. Dieses besondere Format, Begegnungen mit Persönlichkeiten unserer Zeit, sowie Kunstwerke avancierender toller Künstler und etablierten Künstlerpersönlichkeiten zu versteigern, hat sich zu einem erfolgreichen Format entwickelt. Am 6. August 2014 fand unsere Versteigerung „Seltener Gelegenheiten“ erstmals auf Sylt in der Sturmhaube statt. 20 Prominente aus Kunst, Film, Medien, Sport und Wirtschaft hatten sich oder ihre Werke zur Verfügung gestellt, um die ACHSE zu unterstützen. Helge Leiberg, Nam Chau, Jonathan Meese, Dr. Eckart von Hirschhausen, Wilhelm Schmid, Wolf und Pamela Biermann, Erika Pluhar, Charles Schumann, Bernhard Roetzel.



Stefanie Böhm, Bürgermeisterin der Gemeinde Kampen, hatte die Schirmherrschaft des Abends übernommen. Als Moderatorin konnte Inga Griese von der WELT gewonnen werden. Nachdem die Schirmherrin der ACHSE Eva-Luise Köhler und der Vorstandsvorsitzende Christoph Nachtigäller die über 100 Gäste auf den Sinn und Zweck der Veranstaltung eingestimmt hatten, übernahm die erfahrene Christie's-Auktionatorin Christiane Gräfin zu Rantzau die Leitung der Versteigerung.

Über einen Auktionserlös von rund 60.000 EURO haben wir uns sehr gefreut.

Am 16. Oktober 2014 wurden bereits zum dritten Mal in Berlin Lose zugunsten der ACHSE versteigert. Unsere Auktion Seltener Gelegenheiten im Hotel Adlon Kempinski Unter den Linden ist schon fast zu einer festen Tradition geworden. Insgesamt ist es schon die 6. Veranstaltung dieser Art bundesweit. Als Moderatorin fungierte – wie auf Sylt - Inga Griese, Autorin der WELT. Kunstliebhaber und –förderer Prof. Dr. Peter Raue leitete die Versteigerung mit viel Schwung und Humor. Unter den Hammer kamen 22 Lose, die es in sich hatten: z. B. Kunstwerke von Christo, Stefan Szczesny, El Bocho und Markus Lüpertz. , eine exklusive Wohnzimmerlesung mit F.C. Delius oder Peter Schneider, ein ganz privates Treffen mit Erika Pluhar oder Margot Käßmann, ein Konzertbesuch gemeinsam mit Katrin Bauerfeind, ein äthiopisches Essen mit Seiner Kaiserlichen Hoheit Asfa-Wossen Asserate, ein Besuch der BRIGITTE-Redaktion oder ein Treffen mit Außenminister Frank-Walter Steinmeier. Die

150 Gäste ließen sich das nicht zweimal sagen: Der Auktionserlös lag bei 50.000 EURO. Zum Gelingen des Abends trug neben der spannenden Versteigerung auch ein begeistertes Konzert von Lilli Sommerfeld bei.



Unsere Auktion Seltene Gelegenheiten war und ist ein bewegender Abend. Ein herzliches Miteinander. Es gibt uns das beruhigende und ermutigende Gefühl, dass wir einen beständigen Kreis von Unterstützern gefunden haben und unsere Anliegen weiter in die Gesellschaft hineinbringen.

Die „Seltene Gelegenheiten“ im Jahr 2014 erfreuten sich einem hohen Wiedererkennungswert, schafften Erlöse, konnten neue Prominente und Botschafter für die „Seltene“ an die ACHSE binden und erfreuten sich einer großen Berichterstattung.

## 7.2 Menschen für die Seltenen bewegen

### ***7.2.1 Herzenswünsche e.V. - stützt die Seltenen***

Herzenswünsche e.V. ist ein bundesweit tätiger Verein, der schwer kranken Kindern und Jugendlichen lang ersehnte Wünsche erfüllt. Betroffene einer Seltenen Erkrankung sind durch die genetische Bedingtheit oftmals Kinder. Ihrem Wunsch erstmal überhaupt eine Diagnose zu erhalten, können wir dank der großzügigen Unterstützung von Herzenswünsche e.V. in Höhe von 20.000 EURO ein bedeutendes Stück näher kommen. Herzenswünsche ist sehr dicht an der Seite der Seltenen, wofür wir sehr dankbar sind. Mancher Wunsch eines schwer kranken Kindes aus der ACHSE Beratung konnte schon in Erfüllung gehen.

### ***7.2.2 BMW Tennis Monti Cup 2014***

Am 18. Oktober 2014 lud Hans-Reiner Schröder, ABV-Präsident, zu der wundervollen und bewegenden Monti Memorial Charity Gala nach München, die unter der Schirmherrschaft des Bundespräsident a.D. Professor Dr. Horst Köhler stand und deren Erlöse für Menschen mit Seltenen Erkrankungen eingesetzt werden sollten. Insgesamt wurden ACHSE 14.700 EURO gespendet, darunter waren die BMW Group, die Molkerei Meggle und Privatpersonen. ACHSE sagt herzlichen Dank.

### **7.2.3 Hoffnung beflügelt-der Juwelier WEMPE unterstützt die ACHSE**



Um betroffenen Menschen Hoffnung und Zuversicht für ihr Leben mit ihrer Seltenen Erkrankung zu geben, hat der Juwelier WEMPE in 2013 den „Hoffnungsflügel“ entwickelt. Der „Hoffnungsflügel“ ist ein Schlüsselanhänger in Flügelform, aus 925/-Sterlingsilber zum Preis von 145 EURO, von denen 75 EURO bei jedem verkauften Anhänger an die ACHSE gehen.

Im Jahr 2014 hat Guido Kessler die ACHSE durch diese beflügelnde Idee mit 4.650 EURO unterstützt. Die Initiative ist dauerhaft angelegt. Sie zeigt Hoffnung, beflügelt immer wieder. Denn in Berlin scheint es immer mehr Hoffnungsflügel zu geben. Guido Kessler von WEMPE zählt zudem zum ACHSE Freundeskreis und somit auch bei den Seltenen Gelegenheiten ein regelmäßiger Gast und „Mitsteigerer“. Vielen Dank.

### **7.2.4 DocMorris - Europas größte Versandapotheke steht uns zur Seite**

Nicht nur beide unserer Auktionen "Seltener Gelegenheiten" in 2014 wurden mit je 4.000 EURO von DocMorris gesponsert, sondern auch unsere Broschüre Vernetzen • Bewegen • Verändern war nur möglich bei ausreichendem Vorhandensein personeller Ressourcen. Mit 4.000 EURO hat DocMorris unsere Strukturen gestärkt und damit die für die Realisierung der Broschüre zwingend notwendige Netzwerkarbeit unterstützt. In 2014 war uns DocMorris eine große Hilfe – vielen Dank.

### **7.2.5 Franz-Beckenbauer-Stiftung**

Als bundesweit vernetzte Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind wir zur Fortführung unserer Arbeit auf Unterstützung angewiesen. Dank einer großzügigen Spende von 5.000 EURO konnte die ACHSE ihre Arbeit für „Menschen ohne Diagnose“ weiter voranbringen.

### **7.2.6 Nachlass Heinz Feierabend**

Seltene Erkrankungen sind oft sehr schwere Krankheiten. Sie sind für die Patienten und ihre Familien mit hohen Belastungen verbunden und führen nicht selten zu einem frühzeitigen Tod. Statt Blumen wünschte sich Herr Heinz Feierabend Unterstützung in Form einer Spende für die ACHSE. Eine solche Geste ist uns immer eine große Ehre. 10.000 EURO wurden zu diesem Anlass gespendet, die wir verantwortungsbewusst eingesetzt haben.

### **7.2.7 Ein Weihnachtsgeschenk zu Ostern – die Spende von der Kant-Schule**

„Alle Jahre wieder..“, darf sich die ACHSE am Erlös des Weihnachtsbasars der Privaten Kant-Schule (<http://www.kant-oberschule.de/index.php/de/>) in Berlin Steglitz erfreuen. Die Scheckübergabe findet seit nun mehr 6 Jahren im Frühjahr im Beisein der gesamten Grundschule, Eltern sowie Vertretern der ACHSE Geschäftsstelle in den Räumen der Schule statt. Diesmal fiel das freudige Ereignis auf den 11. April, den letzten Schultag vor den Berliner Osterferien. Bunt und fröhlich umrahmt von Musik, Tanz und Gedichten nahmen Christine Mundlos und Hartmut Fels einen Scheck über 2.000€ von Schuldirektor Nikolaus Harloff für die ACHSE entgegen. Nochmals ein herzliches Dankeschön an alle Beteiligten.



### **7.2.9 ACHSE Fördermitglieder- unsere feste Stütze**

Insgesamt 25 ACHSE Fördermitglieder haben uns mit einer regelmäßigen Spende in 2014 ihr Vertrauen geschenkt und uns mit einem Gesamtbetrag von 7.956 EURO unterstützt. 14 neue Fördermitglieder konnten wir in diesem Jahr für uns gewinnen. Unsere Fördermitglieder machen langfristige Hilfe für Menschen mit einer Selteneren Erkrankung möglich. Wir danken allen Fördermitgliedern, die uns mit Ihrem kleinen oder großen Beitrag die Sicherheit geben auch in Zukunft den Betroffenen helfen zu können.

### **7.2.10 BerlinApotheke - ein fester und starker Partner an unserer Seite**

Um die Anliegen der Selteneren zugleich emotional und sachlich zu vermitteln hatten wir schon lange den Wunsch nach einem neuen Imagefilm, der die Selbsthilfe stärker in den Fokus rückt. Mit der BerlinApotheke haben wir einen Partner gefunden, der uns mit 9.000 Euro diesen Wunsch erfüllt und darüber hinaus in seinen Apotheken in Berlin Spendendosen platziert hat. Auch als zahlende Gäste auf unserer Auktion und als „Ersteigerer“ zeigt uns die BerlinApotheke ihre Partnerschaftlichkeit. Wir sagen vielen Dank.

### **7.2.11 Unterstützung durch die pharmazeutische Industrie**

Wir danken den Unternehmen Pfizer Deutschland, Sigma-Tau, AstraZeneca, GlaxoSmithKline, Alexion Pharma Germany, CSL Behring, Shire Deutschland, Novartis Pharma, Genzyme, Actelion, Vertex, Chiesi und Amgen für ihre Unterstützung. Auch der VFA und der BPI haben uns im Jubiläumsjahr unterstützt. Vielen Dank an alle. Details entnehmen Sie bitte: [http://www.achse-online.de/cms/die\\_achse/transparenz/transparenz.php](http://www.achse-online.de/cms/die_achse/transparenz/transparenz.php)

### **7.2.12 Vielfältige Unterstützung**

Ob große oder kleine Spenden, sie alle zählen und stützen uns bei unserem Ziel. Manchmal sind unsere Unterstützer auch besonders kreativ. Ein Beispiel, das stellvertretend für die Vielfalt steht: Dank der wunderbaren Aktion „Zahn-Check zum Guten Zweck“ mit dem schönen Slogan „Zähne zeigen für die ACHSE“ hat der Düsseldorfer Zahnarzt Dr. Laja Spenden von insgesamt 600 EURO sammeln können. Im nächsten Jahr wird diese Aktion wiederholt. Wir danken sehr und freuen uns, auf 2015.

### **7.2.13 ACHSE Freundeskreis - mehr als eine Gemeinschaft**



Freundschaft bewegt und trägt. Unser ACHSE-Freundeskreis: Menschen aus verschiedenen Bereichen des öffentlichen Lebens stehen der ACHSE als feste Stütze zur Seite: Mit Ihrem Wissen, Ihrer Expertise und vielen tollen Ideen. Hierfür trifft sich der Freundeskreis mehrmals im Jahr. Zum Freundeskreis zählen: Chefarzt der DRK Kinderkliniken Berlin Westend PD Dr. med. Arpad von Moers, Malerin Elvira Bach, die Schauspieler Martina Gedeck und Hanns Zischler, Comedian und Arzt Dr. Eckart von Hirschhausen, die Intendantin des rbb Dagmar Reim und die rbb-Moderatoren Ulli Zelle und Jörg Thadeusz. Auch Kunstexperten Dr. Dorothee Achenbach, Professor Heribert Kantenich, Professor Peter Fissenewert, der Besitzer des berühmten Café „Einstein Unter den Linden“ Gerald Uhlig, Protokollchef im BMG Dr. Peter Pompe sowie die Werbe-Legenden Professor Coordt von Mannstein und Bernd Schmittgall. In 2014 nahmen viele unserer Freunde an unseren beiden Seltenen Gelegenheiten und an unserer Jubiläumsfeier teil. Außerdem fand am 11. September wieder ein Freundeskreistreffen statt.

## **8 INSTITUTIONELLE FÖRDERUNG**

Um die Finanzierungsbasis zu verbreitern und nicht nur von privatem Fundraising abhängig zu sein, versucht die ACHSE verstärkt, die Unterstützung von institutionellen Förderern, wie Stiftungen und Krankenkassen, zu erhalten.

### **8.1 BMG Förderung der Broschüre und von Projekten zur Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans**

Danke der finanziellen Förderung des BMG, das einen Teil der Kosten der Broschüre „Vernetzen – Bewegen – Verändern“ übernommen hat, konnte dargestellt werden, wie groß und vielfältig das Netzwerk für Menschen mit Seltenen Erkrankungen mittlerweile ist.

Im Zusammenhang mit dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen hat das Bundesministerium für Gesundheit in 2013 erste Projekte ausgeschrieben. An zwei dieser Projekte ist die ACHSE als Partner beteiligt: dem „Zentralen Informationsportal für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (ZIPSE)“ und dem „se-atlas“.

### **8.2 Förderung durch Krankenkassen**

Aus Mitteln der Förderung nach § 20 c SGB V unterstützen uns in 2014:

Der **AOK Bundesverband** vertritt als Dachorganisation die Interessen der AOK-Gemeinschaft gegenüber der Bundespolitik, dem GKV-Spitzenverband und den Vertragspartnern der Gesundheitskasse auf Bundesebene. Der AOK Bundesverband fördert seit 2013 das Projekt „Selbsthilfe hilft einander - ein Unterstützungsprojekt von und für ACHSE Mitglieder“ – ein Herzensprojekt der ACHSE, denn es ermöglicht die Klärung vieler Fragen und die Aufbereitung von Unterlagen für die Selbsthilfearbeit.

Die **Barmer GEK** unterstützt seit 2013 die Konzeption und Umsetzung der ACHSE Selbsthilfe Akademie und in 2014 die Durchführung von drei Seminaren sowie deren Verfügbarmachung über die Lernplattform Moodle – unserer ACHSE Selbsthilfe Akademie online. Die ACHSE Selbsthilfe Akademie ist ein sehr wichtiger und integraler Bestandteil in der Stärkung der Selbsthilfe der Seltenen. Die Seminare erfreuen sich großen Zulaufs und die Online Lernplattform wird von den Nutzern als sehr hilfreich und nachhaltig eingestuft..

Die **DAK** hat mit einem Betrag maßgeblich zur Realisierung der Broschüre „Vernetzen – Bewegen – Verändern“ beigetragen. Ohne die DAK wäre diese Gesamtschau an Netzwerkaktivitäten nicht umzusetzen gewesen.

Die **Novitas BKK** hat unseren wertvollen Flyer „Selbsthilfe wirkt“ ermöglicht und unsere Städteaktionen im Rahmen des Tags der Seltenen Erkrankungen unterstützt, ein Netzwerkprojekt, das uns sehr am Herzen liegt.

Die **Knappschaft** hat unsere Fachveranstaltung zur Genetischen Diagnostik am 15. November 2014 in Bonn gefördert.

Die **Techniker Krankenkasse** unterstützte in 2014 die ACHSE bei der Durchführung ihres Workshops „Voneinander – Miteinander – Lernen“ zur Vorbereitung des Tags der Seltenen Erkrankungen im Februar 2015. Der Tag der Seltenen wächst in seiner Bedeutung und in der Anzahl seiner Aktivitäten. In 2014 waren ca. 70 Mitgliedsorganisationen an den einzelnen Städteaktionen beteiligt: ein großer Erfahrungsschatz, der im Rahmen des Workshops geteilt und weitergegeben werden kann an „Neueinsteiger“.

Die Förderung durch die gesetzlichen Krankenkassen ist ein äußerst wichtiger Baustein für die Gesamtfinanzierung der ACHSE. Wir danken allen für die Unterstützung und das Vertrauen.

### **8.3 Robert Bosch Stiftung**

Die Robert Bosch Stiftung unterstützt und begleitet die Seltenen nun seit mehreren Jahren.

Die ACHSE verfolgt gemäß Nr. 2 ihrer Satzung das Ziel, das Wissen über Seltene Erkrankungen zu fördern, über Hilfsangebote zu informieren, für eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen einzutreten, und deren Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe zu fördern. Weiterhin will die ACHSE Menschen mit Seltenen Erkrankungen zusammenführen und die diagnosespezifische Vernetzung national und international sowie die Gründung und den Aufbau von überregionalen Patientenorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder seltenen Krankheitsgruppen fördern.

Von August 2008 bis August 2013 unterstützte die Robert Bosch Stiftung das ACHSE Projekt „Informationen über Seltene Erkrankungen verbessern - Vernetzung der Selbsthilfe fördern“.

Auf diese Satzungsziele baute das, durch die Robert Bosch Stiftung geförderte Projekt auf. Das mittels des Projekts erworbene Wissen und der Zuwachs an Erfahrungen mit dem Management von Daten und Informationen befähigt nun die ACHSE Geschäftsstelle und ACHSE Mitgliedsorganisationen qualifizierter an Projekten zur Informationsverbesserung teilzu-

nehmen.. Hier spielen Vernetzung, Austausch, zielgruppenspezifische Adressierung, Qualitätssicherungsmaßnahmen, Maßnahmen zur Senkung von Zugangsschwellen zu Informationen, sowie Schnittstellenmanagement eine große Rolle.

Dieses stetig anwachsende Know-how wird wertschöpfend in andere Netzwerke mit denen wir kooperieren eingebracht (s. hierzu Abschnitt über Informationen verbessern im vorliegenden Tätigkeitsbericht).

Die ACHSE dankt der Robert Bosch Stiftung für die so wichtige Unterstützung der Seltenen, die sie im Rahmen eines neuen Programms für die Seltenen entwickelt und aufgesetzt hat. Im Rahmen der Ausschreibung „Kürzere Wege zur Diagnose“ ist ACHSE auch unter Anderen an zwei geförderten Projekten .beteiligt (s. SPOSE und InterPod).

#### **8.4 Generali Zukunftsfonds**

Die Generali Deutschland Gruppe hat zur Verwirklichung ihres traditionellen gesellschaftlichen Engagements den Generali Zukunftsfonds geschaffen, um gezielt inhaltlich und nachhaltig ihrer gesellschaftlichen Verantwortung gerecht zu werden. Die Central Krankenversicherung AG ist ein Unternehmen der Generali Deutschland Gruppe. Generali Zukunftsfonds unterstützt die ACHSE seit 2011 für ihre Netzwerkarbeit, insbesondere für die Ausschreibung und Verleihung des „achse-central-Preis – Gemeinsam für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“. Ein Preis der uns besonders am Herzen liegt. Wir sind sehr dankbar für diese Kooperation und Unterstützung.

#### **8.5 Commerzbank-Stiftung**

Die Commerzbank-Stiftung setzt sich seit mehr als vierzig Jahren für gemeinnützige Zwecke insbesondere in Deutschland ein. Sie ist eine ausschließlich fördernd tätige Stiftung und versteht sich als Partner für vorbildhafte Initiativen, die eine bundesweite Ausstrahlung haben. Verantwortung gegenüber Mitmenschen zu übernehmen, ist das Grundprinzip ihres Engagements. Sie unterstützt Projekte mit dem Ziel, einen werthaltigen Beitrag für die Zukunftsfähigkeit der Gesellschaft zu leisten. Sie konzentriert sich dabei auf die Förderbereiche Wissenschaft, Kultur und Soziales.

Seit einigen Jahren profitiert die Beratungs-und Sensibilisierungsarbeit der ACHSE von diesem Engagement. Insbesondere die Beratungstätigkeit für Betroffene und Ärzte wurde schon konkret unterstützt. In diesem Jahr wurde darüber hinaus gemeinsam das Projekt „An Seltene Erkrankungen denken! – ein Sensibilisierungsprojekt der ACHSE und der Commerzbank-Stiftung!“ entwickelt, um unterschiedliche Zielgruppen, die die ACHSE noch nicht oder wenig adressiert hat, gezielt anzusprechen. Auf diesem Weg sollen weitere Zielgruppen mehr über Seltene Erkrankungen erfahren und über die Probleme, die schwierigen Lebens- und Versorgungssituationen von Menschen, die mit ihnen leben. Das Projekt wurde am Beispiel der Zielgruppe „Hebammen und Geburtshelfer“ umgesetzt, die anhand eines spezifischen Flyers über die Angebote der ACHSE, aber auch die Mittlerfunktion, die diese Berufsgruppe einnehmen kann, informiert wird. Vielen Dank an die Commerzbank Stiftung für die Annäherung an eine weitere wichtige Zielgruppe für die Seltenen.

## 8.6 DRK Schwesternschaft Berlin und DRK-Kliniken Berlin

Die DRK Schwesternschaft Berlin und die DRK Kliniken Berlin sind stetige Unterstützer seit der ersten Stunde. Wir sind besonders dankbar, dass die DRK Schwesternschaft uns nach wie vor Räumlichkeiten in den DRK Kliniken Berlin | Mitte für unser erweitertes Team zur Verfügung stellt. Bei Tagen der offenen Tür und Fußballturnieren ist die ACHSE immer mit am Ball. Herzlichen Dank!



## ANHANG

Die ACHSE war in 2014 bei vielen weiteren Veranstaltungen aktiv. Im Anhang ist eine Auswahl an Veranstaltungen aufgelistet, aus der auch ersichtlich ist, wer von der ACHSE daran teilgenommen hat.

## DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

### 1 ZIELE

Die ACHSE versteht sich als ein Netzwerk, das Hilfe zur Selbsthilfe leistet. Unsere Ziele sind:

- das Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen
- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

## 2 VORSTAND

Am 14.11.2014 wurde ein neuer Vorstand gewählt, der sich wie folgt zusammensetzt:

- 1 Dr. Andreas Reimann, Vorsitzender
- 2 Dr. Jörg Richstein, 1. Stellvertr. Vorsitzender
- 3 Dr. Turid Auweiler, 2. Stellvertr. Vorsitzende
- 4 Anja Klinner, Mitglied des Vorstands
- 5 Ute Palm, Mitglied des Vorstands
- 6 Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister



Im Sommer 2014 mussten wir uns von Michael Paschke, unserem Schatzmeister und ACH-SE Vorstandsmitglied, in Trauer verabschieden, denn er ging unerwartet von uns.

Ass. Jur. Christoph Nachtigäller ist als Vorsitzender des Vorstandes ausgeschieden. Siegfried Speichert ist 2014 als Mitglied des Vorstandes ausgeschieden. Dr. Willibert Strunz und Ute Palm wurden von der Mitgliederversammlung in den Vorstand gewählt. Dr. Turid Auweiler, die im Frühjahr durch den Vorstand kooptiert wurde, wurde von der MV bestätigt.

Die Amtsdauer aller Vorstandsmitglieder endet mit den Neuwahlen im November.2017.



### 3 MITGLIEDER

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V.
2. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
3. AHC-Deutschland e.V.
4. Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.
5. Alpha 1 Deutschland e.V.
6. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Aplastische Anämie e.V.
8. AWS Aniridie-Wagr e.V.
9. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen (VKM) e.V.
10. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
11. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
12. Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.
13. Bundesverband Herzranke Kinder e.V.
14. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V.
15. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
16. Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V. (ehemals Ohne Schilddrüse leben e.V.)
17. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
18. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
19. CHARGE Syndrom e.V.
20. Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppe (CSG) e.V.
21. Cornelia de Lange Syndrom e.V.
22. Cystinose-Selbsthilfe e.V.
23. Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
24. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
25. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
26. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
27. Deutsche GBS Initiative e.V.
28. Deutsche Gesellschaft für Muskelranke e.V.
29. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
30. Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.
31. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
32. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
33. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.

34. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
35. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebskranke Kinder e.V.
36. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
37. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
38. Deutsche Pankreashilfe e.V.
39. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
40. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
41. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
42. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
43. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
44. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
45. Die Schmetterlinge e.V.
46. DSAKU e.V.
47. ELA Deutschland e.V. (ehemals Bundesverein Leukodystrophie e.V.)
48. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
49. European Chromosome 11 Network e. V.
50. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
51. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
52. Fontanherzen e.V.
53. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
54. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
55. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
56. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
57. HAE Vereinigung e.V.
58. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
59. Histiozytosehilfe e.V.
60. Hoffnungsbaum e.V.,
61. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
62. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
63. ICA Deutschland e.V.
64. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
65. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
66. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
67. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
68. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
69. Interessengemeinschaft Sichelzellerkrankheit und Thalassämie e.V.
70. Kartagener Syndrom e.V.



71. KEKS e.V.
72. KiDS-22q11 e.V.
73. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
74. LAM-Selbsthilfe e.V.
75. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
76. Leona e.V.
77. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
78. Marfan Hilfe e.V.
79. Mastozytose e.V.
80. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
81. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
82. MPD Netzwerk e.V.
83. Mukoviszidose e.V.
84. Myelitis e.V.
85. NCL Gruppe Deutschland e.V.
86. Nephie e.V.
87. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
88. Netzwerk Neuroendokrine Tumoren e.V.
89. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
90. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
91. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
92. Pro Retina Deutschland e.V.
93. Proteus-Syndrom e.V.
94. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
95. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
96. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
97. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
98. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
99. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
100. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
101. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
102. Selbsthilfegruppe Skleroedema adutorum Buschke e.V.
103. SIRIUS e.V.
104. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
105. SLO Deutschland e.V.
106. SoMA e.V.
107. Standbein e.V.

108. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
109. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
110. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
111. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
112. Verein Morbus Wilson e.V.
113. Von Recklinghausen Gesellschaft e.V. Bundesverband Neurofibromatose
114. VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.

### **Außerordentliche Mitglieder**

1. Autoinflammation Network e.V.
2. Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e.V.
3. FAUN Stiftung
4. Heimer-Stiftung
5. hem- Stiftung
6. Kinder-Augen-Krebs-Stiftung
7. Kindness for Kids
8. NCL Stiftung
9. Tom Wahlig Stiftung

### **4. Wissenschaftlicher Beirat**

Die Arbeit der ACHSE wird seit Juli 2007 von einem Wissenschaftlichen Beirat begleitet, da die Aufgaben auf dem Gebiet der Forschungsförderung eine sachkundige Beratung verlangen. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Beirats unterstützen die ACHSE dabei, der Forschung für Seltene Erkrankungen in Deutschland einen angemessenen Stellenwert zu geben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Dr. med. Leena Bruckner-Tudermann,**  
Universitätsklinikum Freiburg
- **Dr. rer. medic. Frank Brunsmann**
- Fachbereichsleiter Diagnostik und Therapie der PRO RETINA Deutschland e.V.
- **Prof. Dr. med. Rembert Elbers,**  
Direktor der Abteilung Onkologie, Immunologie, Blut des Bundesinstitutes für Arzneimittel und Medizinprodukte, Bonn

- **Prof. Dr. med. Annette Grütters-Kieslich,**  
Leiterin des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité Campus Virchow-Klinikum, Dekanin der Charité - Universitätsmedizin Berlin
- **Prof. Dr. med. Erik Harms,**  
Direktor der Kinderklinik des Universitätsklinikums Münster
- **Prof. Dr. med. Alfred Hildebrandt**
- **Prof. Dr. Christoph Klein,**  
Direktor der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
- **Prof. Dr. med. Thomas Klockgether,**  
Direktor der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikums Bonn, Dekan der medizinischen Fakultät der Universität Bonn
- **Prof. Dr. med. Birgit Lorenz,**  
Direktorin der Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde des Universitätsklinikums Gießen
- **Prof. Dr. med. Bernhard Manger,**  
Rheumatologie und Immunologie der Medizinischen Klinik III des Universitätsklinikum Erlangen
- **PD Dr. med. Arpad von Moers,**  
Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der DRK Kliniken Berlin Westend
- **Prof. Dr. med. André Reis,**  
Direktor des Humangenetischen Instituts des Universitätsklinikums Erlangen
- **Prof. Dr. Klaus Rüter,**  
Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.
- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich,**  
Ärztlicher Leiter der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf
- **Prof. Dr. med. Thomas Otto F. Wagner,**  
Leiter der Abteilung Pneumologie / Allergologie des Universitätsklinikums Frankfurt am Main
- **Prof. Dr. med. Bernhard Zabel,** Universitätsklinikum Freiburg

## 5. Geschäftsstelle:

Geschäftsführerin Mirjam Mann, Darstellung des Teams, s. [http://www.achse-online.de/cms/die\\_achse/achse\\_ev/mitarbeiter.php](http://www.achse-online.de/cms/die_achse/achse_ev/mitarbeiter.php)

## Kontaktdaten

ACHSE e.V.  
c/o DRK Kliniken Mitte  
Drontheimer Straße 39  
13359 Berlin  
Tel.: 030 3300708-0  
E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)  
Internet: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

## **6. Mitgliedschaften**

ACHSE ist als Mitglied in die Arbeit der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) eingebunden.

Sie bringt in diesen Dachverband die Anliegen der Seltenen ein. Die ACHSE und ihre Mitglieder profitieren ihrerseits von der gesundheitspolitischen Arbeit der BAG SELBSTHILFE.

Da viele Entscheidungen auf europäischer Ebene getroffen werden, ist ACHSE auch Mitglied bei EURORDIS – der European Organisation for Rare Diseases - und bringt sich aktiv in die Arbeit dieses Vereins ein.