



2014

Tag der Seltenen Erkrankungen

Am 28. Februar 2014 ist es wieder soweit. In über 70 Ländern geben Patienten und deren Familien, Ärzte, Forscher, Politiker u.v.m. „den Seltenen eine Stimme“.

Auch in Deutschland wird der Tag der Seltenen Erkrankungen als Plattform genutzt; in zwölf Städten organisieren Betroffene aus dem ACHSE-Netzwerk Aktionen: sie schaffen Aufmerksamkeit und Raum für Austausch, sie informieren über Seltene Erkrankungen und fördern

das Netzwerk. Überall werden rote Luftballons in den Himmel steigen gelassen - symbolisch für die Anliegen und Wünsche der „Waisen der Medizin“.

Das diesjährige Motto „gemeinsam für eine bessere Versorgung“ beschreibt es – wir alle können etwas dazu beitragen, dass die „Waisen der Medizin“ nicht auch zu Waisen der Gesellschaft werden. Mehr zu den einzelnen Veranstaltungen auf: www.achse-online.de.

Fakten

Seltene Erkrankungen

- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene, potenziell: ein Kind in jeder Klasse.
- Es gibt über 6000 Erkrankungen, die zu den Seltenen zählen.
- Sie sind überwiegend chronisch, fortschreitend und unheilbar.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente, Informationen und Spezialisten sind rar.
- Der Forschungsbedarf ist immens groß.



„Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung haben eine besonders schwere Lebenssituation zu meistern. Für die Arbeit der ACHSE bitte ich Sie um Ihre Unterstützung.“

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin der ACHSE

achse Stimme
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
Vors. Ass. jur. Christoph Nachtigäller

Neue Anschrift!
ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann
Titelbild Fiona Blödorn
Fotos ACHSE Archiv, privat
Redaktion Rania von der Ropp
Layout Agentur Gänsewein, Berlin

Impressum

ACHSE e.V. Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BIC: BFS WDE 33
IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00



Tag der Seltenen Erkrankungen 2014 - Aufmerksamkeit für rund 4 Millionen betroffene Menschen schaffen! - Seite 4



Spenden statt Schenken Geburtstage, Jubiläen und Trauerfälle - denken Sie an die „Waisen der Medizin“, so wie Jan-Hendrik Scheper-Stuke - Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 11 / Februar 2014

Fiona hat das Netherton-Syndrom, eine seltene Hautkrankheit

Sie kennt es nicht anders und trotzdem zerrt es an der Dreijährigen, ständig und immerfort: Die Haut juckt am Tag und in der Nacht. Sie ist besonders an Händen, Füßen und am Kopf so trocken, dass sie schuppt. Offene Stellen sind gefährdet für bakterielle Infektionen.

Auf Cortison und andere lindernde Medikamente reagiert Fiona allergisch, wahrscheinlich eine Begleiterscheinung des seltenen Gendefekts, dem Netherton Syndrom, das bei rund einem unter 200.000 Neugeborenen auftritt. - Seite 2



ACHSE e.V.
Bank für Sozialwirtschaft
Spendenkonto 80 50 500
BLZ 370 205 00

IHRE SPENDE HILFT!

Wünschenswertes...

Mit einer wunderbaren Geste hat Jan-Henrik Scheper-Stuke der ACHSE und sich selbst eine Freude gemacht: Anlässlich seines 32. Ge-



Eva Luise Köhler und ACHSE Freund Jan-Henrik Scheper-Stuke

burtstages bat er seine 150 Gäste darum, eine großzügige Spende an die ACHSE zu überweisen, statt ihn zu beschenken. Eva Luise Köhler und Christoph Nachtigäller folgten der Einladung des jungen Geschäftsführers der Krawattenmanufaktur Edsors und seines Patenonkels Günther Stelly, die sich gemeinsam mit soviel Idealismus und menschlichem Mitgefühl nicht das erste Mal den Seltenen gewidmet haben. Insgesamt kamen fast 5000 Euro zusammen. Vielen Dank, lieber Herr Scheper-Stuke!



Liebe Freunde
der ACHSE!

stellen Sie sich bitte vor, wie es ist, wenn das eigene Kind leidet, aber niemand weiß warum. Was hat mein Kind? Gibt es eine Heilungschance oder wenigstens eine Behandlung? Und wie kann ein Leben mit der Seltenen Erkrankung weitergehen?

Heute erzählen wir Ihnen die Geschichte von Fiona, die bei uns – im Netzwerk der ACHSE – aufgefangen wurde. Denn mit dem Wissen „ich bin nicht allein“ kann ein Leben mit einer Seltenen Erkrankung leichter werden, weil die Menschen Halt in der Gemeinschaft der Selbsthilfe finden, Informationen erhalten und Verständnis erfahren.

Dieses Jahr feiern wir zehnjähriges ACHSE Jubiläum und als Schirmherrin bin ich stolz auf das, was wir bis heute geleistet haben. Die Zukunft hält für uns weitere Herausforderungen bereit: wir wollen als Anlaufstelle für die Betroffenen da sein, wir wollen unser Expertennetzwerk ausbauen, wir wollen uns dafür einsetzen, dass „die Seltenen“ nicht mehr durch das Netz der Versorgung fallen. Für unsere Arbeit benötigen wir Ihre Unterstützung, denn nur gemeinsam können wir etwas für die „Waisen der Medizin“ bewirken.

Mit Dank und herzlichen Grüßen,

Ihre

Eva Luise Köhler

Fiona hat das Netherton-Syndrom, eine seltene Hautkrankheit

Das erste Lebensjahr verbringt Fiona vor allem im Krankenhaus, bis mittels eines Gentests die Diagnose gestellt wird: Sie leidet an einer seltenen Form der Ichtyose, dem Netherton-Syndrom. Eine ursächliche Behandlung gibt es nicht. Nun gilt es, andere Wege zu beschreiten. Die ACHSE hilft dabei, diese Wege zu finden.

Dass irgendetwas nicht in Ordnung, dass Fiona nicht gesund ist, war gleich nach der Geburt sichtbar: „Der kleine Körper war ganz rot, als wäre ihre Haut verbrüht“, erinnert sich Fionas Mutter Anita Blödorn an den Moment, als sie ihre Tochter zum ersten Mal in den Händen hält. Die Haut ist entzündet und schuppt sich großflächig. Wenige Tage nach der Geburt verschlimmern sich die Entzündungen, so dass der Kinderarzt Fiona und ihre jungen Eltern in eine Spezialklinik nach Hamburg überweist. Hier wird eine Staphy-



lokokken-Infektion diagnostiziert, eine bakterielle Entzündung, die mit Hilfe von Antibiotika zunächst abheilt. Leider nicht nachhaltig. Denn zu diesem Zeitpunkt, kurz nach der Geburt, ahnen die Ärzte noch nicht, dass die Infektion mit Fionas Grunderkrankung zu tun hat.

Ihr erstes Lebensjahr verbringt Fiona vorwiegend im Krankenhaus: die Ärzte behandeln die Entzündungen und suchen nach ihrer Ursache. Fionas Eltern werden durch diese ungewisse und kritische Zeit von der Hoffnung getragen, dass die Krankheit ihrer Tochter irgendwann von allein weg geht oder geheilt werden kann.

Als Fiona ein Jahr alt wird, wird ihnen diese Hoffnung genommen. Ein Gentest bestätigt den Verdacht des Arztes: Fiona leidet an einer seltenen erblichen Ichtyose, dem Netherton Syndrom. Es ist eine Verhornungsstörung der gesam-

ten Haut; sie ist gerötet, schuppt sich und wirft Blasen. Besonders betroffen sind Haarschopf, Hände und Füße. Damit einher geht ein heftiger Juckreiz. „In guten Nächten schläft Fiona ein paar Stunden am Stück, doch oft kommt sie gar nicht zur Ruhe, weil ihre Haut ständig und immerfort juckt,“ erzählt Anita Blödorn, „und auch tagsüber ist Fiona nur selten so abgelenkt, dass sie unbeschwert spielen kann.“ Aufgekratzte Stellen sind anfällig für Bakterien, die Infektionen verursachen. Mit ihren drei Jahren weiß Fiona das schon ganz genau und trotzdem erliegt sie nur zu oft dem Nerven zermürenden Jucken.

Damit die Haut nicht verhornt und weniger anfällig für Infektionen wird, badet Anita ihre Tochter jeden Tag und reibt sie mit speziell angemischten Cremes ein. Die Schulmedizin kennt noch keine Behandlung.

Fionas Eltern suchen nun selbst nach allem und jedem, was helfen kann: Alternative Heilmethoden, wie Sensibilisierungs-Therapien oder homöopathische Mittel, haben leider nur kurzfristige Erfolge.

Bei der Recherche im Internet stößt Anita Blödorn schließlich auf die ACHSE und meldet sich bei ihrer Betroffenen- und Angehörigenberatung. Hier heißt es erstmal zuhören, verstehen und Mut machen, um endlich nicht mehr allein zu

sein mit der Erkrankung der Tochter und allen Herausforderungen im Alltag, die damit einhergehen. Unter den ACHSE-Mitgliedsvereinen ist auch die Selbsthilfe Ichtyose, ein Zusammenschluss von Betroffenen, die alles über die Ichtyose und auch ihre seltenen Erscheinungsformen, wie das Netherton Syndrom sammeln und austauschen. Die ACHSE funktioniert dann wie ein Wissensnetzwerk aus Informationen und Experten. Wenn keine Forschung betrieben wird, keine medizinischen Erkenntnisse da sind, werden die Betroffenen häufig selbst zu den echten Experten Ihrer Erkrankung. Die Selbsthilfe informiert und fängt auf.



Anita und Christian Blödorn mit Fiona

Der Austausch mit Mitbetroffenen wird vorerst besonders Fionas Eltern im Umgang mit der Krankheit ihres Kindes helfen: Sie erhalten nicht nur seelische Unterstützung, sondern Tipps zur Behandlung und Pflege, die in keinem Medizin-Lehrbuch stehen.

Langsam merkt Fiona, dass andere Kinder keine schuppigen Hände und Füße haben, keine roten Flecken auf der Haut, dass Mädchen lange Haare haben, in die sie Zöpfe flechten können. In der Selbsthilfe wird Fiona gestärkt und in ein Leben aus eigener Kraft begleitet.

Das bewegt die ACHSE!

ACHSE ist eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Diagnose, was nun?

Lange Diagnosewege, Odysseen durch Arztpraxen, kaum Informationen, Experten oder Therapien: das sind Herausforderungen, vor denen viele der rund 4 Millionen Betroffenen einer Seltenen Erkrankung in Deutschland stehen: ACHSE lässt „die Seltenen“ nicht allein und unterstützt mit Beratung.

ACHSE berät hilfeschuchende Betroffene Rund 1000 Anfragen im Jahr erreichen die ACHSE; das inhaltliche Spektrum ist breit:

- verständliche Informationen über die Seltene Erkrankung
- Erfahrungsaustausch mit Mitbetroffenen
- Unterstützung bei der Arzt- oder Kliniksuche

- sozialrechtliche Fragen, z.B. zur Kostenübernahme von Therapien, Fahrtkosten und Hilfsmitteln, etc.

Zumeist sind die Erkrankungen chronisch, unheilbar und mit schweren Beeinträchtigungen verbunden. Eine psychosoziale Begleitung ist immer Teil der Beratung.

Keiner weiß alles – ACHSE fördert ein Wissensnetzwerk

Niemand kann die über 6000 Seltenen Erkrankungen kennen. Die

Beraterinnen leisten „Hilfe zur Selbsthilfe“: sie vermitteln möglichst zu Selbsthilfeorganisationen und deren medizinischen Beratern, die mit ihrer krankheitsspezifischen Expertise weiterhelfen können. ACHSE fördert ein Wissensnetzwerk, das die Informationslücke bei Seltenen Erkrankungen zu verringern versucht.



„Menschen, die sich an uns wenden, haben meistens eine Odyssee durch Arztpraxen, Ämter und das Internet hinter sich. Wir helfen bei der Suche nach Informationen, Experten, Mitbetroffenen und anderen Hilfsangeboten.“

Eike Jogwer-Welz

Betroffenen- und Angehörigenberatung ACHSE e.V.

