



Überall ließen die Menschen rote Luftballons in den Himmel steigen, hier in Deutschlands nördlichster Stadt Flensburg

2015

## Tag der Seltenen Erkrankungen

Am internationalen Rare Disease Day, dem 28. Februar, vereinten sich Menschen in über 90 Ländern weltweit unter dem Motto „Leben mit einer Seltenen Erkrankung – Tag für Tag, Hand in Hand“: Betroffene, ihre Angehörigen, Ärzte, Wissenschaftler, Politiker, Prominente

u.v.m. informierten, tauschten sich aus und gingen gemeinsam auf die Straße, um Aufmerksamkeit auf die „Waisen der Medizin“ zu richten. In Deutschland fanden unter dem Dach der ACHSE sage und schreibe 20 Aktionen in ganz Deutschland statt.

Fakten

### Seltene Erkrankungen

- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene.
- 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 Lili und Sabine Fornfeist  
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 2015  
In 18 deutschen Städten haben Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf ihre Anliegen hingewiesen und „den Seltenen eine Stimme“ gegeben – Seite 4



ACHSE-Fördermitglieder machen den Unterschied  
Regelmäßige Spenden helfen der ACHSE ihre Arbeit für die „Waisen der Medizin“ langfristig auf sichere Beine zu stellen – Seite 4

# achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 14 / April 2015

## Werden Sie ACHSE-Fördermitglied! Denn auf unsere Fördermitglieder kommt es an.

„Ich unterstütze mit voller Überzeugung und Herz die ACHSE als Fördermitglied. Menschen mit einer Seltenen Erkrankung erfahren immer noch tag-

täglich mehr Leid als nötig. Ihre Krankheit wird zu spät diagnostiziert oder sie erhalten nach ihrer Diagnose falsche oder unzureichende Informationen.

Die ACHSE bietet den Betroffenen eine wertvolle Anlaufstelle, um in einer Situation von großer Unsicherheit wichtige Informationen zu erhalten. Das Angebot der ACHSE kann Leben retten. Unterstützen auch Sie die ACHSE! Und füllen Sie die beiliegende Fördermitgliedskarte gleich aus. Danke. Gemeinsam für die Seltenen!“



Antje Freyth aus München, ACHSE-Fördermitglied

## Lili Fornfeist hat Niemann-Pick Typ C, eine sehr seltene Speichererkrankung.

Die ACHSE kämpft für Lili und 4 Millionen andere Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland.







Liebe Freunde der ACHSE!

vor über vier Jahren habe ich die Arbeit der ACHSE für die „Waisen der Medizin“

kennengelernt. Seitdem sind es vor allem die Geschichten wie die von Lili, die mich berühren und stetig darin bestärken, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen unser aller Unterstützung benötigen!

Zuvor war mir nicht bewusst, dass es so viele Millionen Betroffene in Deutschland gibt und ihnen kaum Informationen, Experten oder Therapien zur Verfügung stehen. Selbst nach langen Diagnosewegen und Odysseen durch Arztpraxen finden sie keine Lösung.

Die ACHSE, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, macht sich für die Betroffenen stark: mit Betroffenenberatung, mit Beratung und Vernetzung von Ärzten sowie Aufklärungsarbeit. Und ganz wichtig: Die ACHSE ergreift für die Betroffenen in der Politik Partei, damit sich auch strukturell etwas verändert.

Die ACHSE arbeitet spendenfinanziert und kann ohne finanzielle Unterstützung nicht existieren. Ich unterstütze die ACHSE mit voller Überzeugung und möchte auch Sie hiermit ermutigen, einen Beitrag zu leisten – in Form einer Spende oder einer Fördermitgliedschaft.

Mit großem Dank und herzlichen Grüßen

Guido Kessler  
Geschäftsführer Gerhard D. Wempe KG

## Die ACHSE kämpft für Lili und 4 Millionen andere Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Lili Fornfeist hat Niemann-Pick Typ C, eine sehr seltene Speichererkrankung: Fette im Körper werden nicht verstoffwechselt und lagern sich in verschiedenen Organen, vor allem im zentralen Nervensystem ab. Folge ist der fortschreitende geistige und körperliche Verfall. ACHSE kämpft gemeinsam mit Familie Fornfeist für eine bessere Versorgung - für Lili und anderen Betroffenen einer Seltenen Erkrankung, die zu spät diagnostiziert werden und bei denen die medizinische Versorgung bisher noch vom Zufall abhängt.

Als Lili vor 15 Jahren zur Welt kam, war sie augenscheinlich gesund. Sie war ein zufriedenes und lebhaftes Kind, das sich schnell entwickelte. Lilis Mutter, Sabine Fornfeist erinnert sich: „Beim Fahrradfahren hatte sie so großen Ehrgeiz, dass sie mit 3 Jahren keine Stützräder mehr



brauchte. Aber nur wenig später, als sie gerade dreieinhalb war, fing Lili an zu stottern.“

Zu diesem frühen Zeitpunkt vermuteten die Eltern, der Kinderarzt und die Logopädin, dass das Stottern mit dem Kindergartenwechsel zusammenhing. Ein halbes Jahr später begann Lili ihre Augen verzögert zu bewegen: ein typisches Symptom für Niemann-Pick. *Es waren immer noch nur kleine Anzeichen, die hinter Lilis aufgeweckter und liebevoller Natur verblassten.*

Bei der großen Schuluntersuchung wurde offenbar: Lili hat großen Förderbedarf, der in einer normalen Schule nicht abgedeckt werden kann. Sie hatte Schwierigkeiten in der Grob- und Feinmotorik, beim Hüpfen, Fangen und Basteln, aber konnte noch normal gehen. Der Ärztemarathon begann. Jährliche

## Das bewegt die ACHSE!

ACHSE ist eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Selten ist gar nicht so selten

Rund 4 Millionen Kinder und Erwachsene in Deutschland sind von einer der über 6000 verschiedenen Seltenen Erkrankungen betroffen. Trotz der ganz unterschiedlichen Krankheitsbilder stehen sie vor den gleichen Problemen und Herausforderungen: Lange Diagnosewege,

Odysseen durch Arztpraxen, kaum Informationen, Experten oder Therapien. Der Forschungsbedarf ist groß. Die ACHSE setzt sich Tag für Tag für sie ein und gibt den Seltenen eine Stimme.



Besuche in einem kinderneurologischen Zentrum brachten nur einige Ausschluss-Diagnosen, nicht aber die richtige Spur.

Mittlerweile hatte sich ihre Motorik so verschlechtert, dass sie einen Rollstuhl brauchte. Sie erlitt Krampfanfälle, die sich täglich steigerten. Die Verzweiflung der ganzen Familie wuchs und doch gaben die Eltern nicht auf, recherchierten immer mehr selbst im Internet und stießen schließlich auf eine Krankheitsbeschreibung, die haargenau auf Lilis unterschiedliche Symptome passte. Die Uniklinik in Münster konnte mit Hilfe eines Gentests die Seltene Erkrankung Morbus Niemann-Pick bestätigen. Lili war mittlerweile zehneinhalb Jahre alt.

Seitdem hat sich Familie Fornfeist ihre Versorgungsstrukturen selbst aufgebaut. Unterstützung erhält sie dabei von der Selbsthilfe. *Lili wird nun mit einem Medikament behandelt, das den Verlauf ihrer Erkrankung*

*verlangsamt. Die Tragik ist jedoch, dass Lili dieses Medikament Jahre zu spät bekommen hat.* Während der insgesamt 6 Jahre dauernden Diagnosesuche hat keine medizinische Anlaufstelle die vielfältigen Symptome fachübergreifend bewertet. „Wir wurden schlicht allein gelassen. In dem Moment, als wir die Diagnose erhielten ist unser Leben leichter geworden, so niederschmetternd die Prognose auch ist.“

Es erinnert an ein Roulette, auf einen Spezialisten zu stoßen, der die richtige Diagnose stellen kann und eine gute medizinische Versorgung veranlasst. *Genau hier setzt die ACHSE an:* In einem Nationalen Aktionsplan, den die ACHSE maßgeblich vorangetrieben hat und an dem sich 28 Akteure aus dem Gesundheitswesen beteiligt haben, sind erstmals Maßnahmen für die rund 4 Millionen Betroffenen in Deutschland entwickelt worden: *krankheitsübergreifende Zentren für*



*Seltene Erkrankungen, in denen hochkompetente Versorgung und Forschung miteinander verknüpft wird, gehören ebenso dazu, wie bessere und verfügbare Informationen für die Patienten.* Die ACHSE setzt alles daran, dass der Plan nun umgesetzt wird. Sie kämpft als Stimme der Seltenen aber nicht nur für eine bessere, nachhaltige Lebens- und Versorgungssituation für „die Seltenen“, sie ist den Betroffenen hier und jetzt Anlaufstelle, Berater und Wegweiser.

Heute ist Lili schwerstbehindert und vollständig auf Hilfe angewiesen. Und trotzdem setzt sich Lilis Mutter nicht nur für ihre Tochter ein, sondern auch für die vielen anderen, denen es ähnlich geht wie Lili: „Aber nur zusammengeschlossen in der ACHSE sind wir in der Lage, politisch etwas für uns zu erreichen. *Ohne die ACHSE wären wir eine Ameise, die nicht wahrgenommen und zertreten wird. In der ACHSE sind wir viele, die gemeinsam kämpfen und etwas erreichen.*“

ACHSE steht „den Seltenen“ zur Seite ACHSE bietet mit ihrer Betroffenen- und Angehörigenberatung die einzige bundesweite kostenlose Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen. Wir begleiten die Familien bei der Suche nach krankheitsspezifischen Informationen, medizinischen Experten und unterstützen bei sozialrechtlichen Problemen mit Krankenkassen oder anderen Leistungsträgern.

ACHSE als „Stimme der Seltenen“

Die ACHSE hat gemeinsam mit 28 Akteuren aus dem Gesundheitswesen einen Aktionsplan erarbeitet, um die Lebens- und Versorgungssituation der „Waisen der Medizin“ zu verbessern, z.B. durch medizinische Fachzentren und ihre Vernetzung. Für die Umsetzung brauchen wir Unterstützung aus Medizin, Forschung, Politik, Krankenkassen etc. und natürlich von unseren Spendern.

„Wir helfen pro Jahr über 1000 Menschen mit ihren Problemen und Herausforderungen. Wir bündeln

ihre Anliegen und kämpfen für eine bessere medizinische Versorgung.“



Mirjam Mann  
Geschäftsführerin  
ACHSE e.V.