



### Rare Disease Day 2024

ACHSE schafft erneut Aufmerksamkeit für Betroffene: Rund um den seltensten Tag des Jahres, den 29. Februar 2024, machen wir gemeinsam mit unserer weltweit vernetzten Gemeinschaft auf die Anliegen und Bedarfe der 300 Millionen Menschen aufmerksam, die mit Seltenen Erkrankungen leben – darunter besonders viele Kinder. Sie benötigen dringend mehr Forschung für Therapien, vernetzte Versorgung und Anerkennung.

Die ACHSE koordiniert wieder zahlreiche bunte Aktionen und Veranstaltungen und ruft auf: Machen Sie mit! Werden Sie bunt. Teilen Sie Ihre Fotos auf Social Media. Helfen Sie uns, die Seltenen Erkrankungen bekannter zu machen.

Alle Informationen und Material zum kostenlosen Download auf: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)



### Unvergessene Tage auf Sylt

Was für ein Sommerwochenende zu Gunsten der ACHSE, im August 2023. Ein Glanzpunkt war Saskia de Vries' Auktion Seltene Gelegenheiten im Severin\*s Resort & Spa in Keitum. Über 20 Prominente hatten Kunstwerke und Begegnungen gespendet, um den Einsatz der ACHSE für die Waisen der Medizin zu unterstützen. Für hohe Gebote sorgte erneut Christiane Gräfin zu Rantzau von Christie's Hamburg. Wir bedanken uns bei allen großzügigen Unterstützerinnen und Unterstützern und freuen uns auf kommende Glanzpunkte in diesem Jahr: Bleiben Sie gespannt!



Im Mittelpunkt stand Alina Schierloh, die junge Frau, die mit Epidermolysis Bullosa lebt und mit dem persönlichen Einblick in ihr Leben allen Menschen mit Seltenen Erkrankungen stellvertretend eine sehr laute und starke Stimme gegeben hat.

Bildergalerie und Bericht auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)



ACHSE Freunde auf Spendenaktion am Freitag

### Fakten

#### Seltene Erkrankungen

- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene.
- Es gibt etwa 8000 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. Geske Wehr

ACHSE e.V.  
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte  
Drontheimer Straße 39  
13359 Berlin  
Telefon 030/ 33 00 708-0  
info@achse-online.de  
www.achse-online.de  
Geschäftsführung Mirjam Mann  
Fotos: ACHSE Archiv, privat, Andrea Katheder, Jana Bombosch  
Text/Redaktion Anna Wiegandt, Bianca Paslak-Leptien  
Layout Tack-Design

### Impressum

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



Kunst macht Mut  
Ausstellung „Selten allein“  
mit neuen Bildern in Bahnhöfen. – Seite 2



Rare Disease Day 2024  
Der Februar wird bunt und laut. Machen Sie mit!  
– Seite 4

# achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 24 / Februar 2024



„Als betroffene Mutter und Wissenschaftlerin möchte ich erreichen, dass es in naher Zukunft Therapiemöglichkeiten oder sogar Heilung für PCH-Kinder gibt. **Keine Familie soll die Worte hören müssen: ‚Da gibt es nichts, was wir tun können!‘**“

Dr. Julia Matilainen mit Sohn Linus, PCH-Familie e. V.





© Eva Luise und Horst Köhler Stiftung/Andrea Katheder

„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 L. Köhler*

Eva Luise Köhler  
Schirmherrin ACHSE e.V.

## Eine Elterninitiative als Motor der Forschung

Als Julia Matilainen zu Arzneimitteln für seltene pädiatrische Erkrankungen promoviert, ahnt sie nicht, dass ihre wissenschaftliche Expertise einmal persönlich relevant werden würde: 2017 kommt ihr Sohn Linus zur Welt. Früh ist klar, dass neurologisch etwas nicht in Ordnung ist. Nach zwei Monaten hat sie Gewissheit: Linus hat die Seltene Erkrankung Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH) Typ 2. Ein Schock für die Familie. Bei der Erkrankung ist das Kleinhirn nicht richtig ausgebildet. Sie führt zu einer Schwerst-Mehrfachbehinderung mit eingeschränkter Lebenserwartung: Kinder sind in ihrer gesamten Mo-

torik eingeschränkt, können weder sitzen noch laufen oder greifen. Es gibt Schwierigkeiten beim Schluck- und Kauvorgang, bei der Atmung, der Temperatursteuerung und mit sich später einstellender Epilepsie. **PCH ist hoch beobachtungs- und pflegeintensiv, da betroffene Kinder zu jedem Zeitpunkt in einen lebensbedrohlichen Zustand kommen können.**



Dr. Julia Matilainen mit Sohn Linus, PCH-Familie e. V.

Die engagierte Mutter setzt alle Hebel in Bewegung, um ihrem Kind Linus zu helfen und muss feststellen, dass es weder Forschung noch Studien gibt. Lediglich die Symptome könne man behandeln. Bei ihrer Recherche nach Unterstützung trifft sie auf den Verein PCH-Familie e. V. und auf Dr. Axel Lankenau. Für den



Die Familien des Vereins PCH-Familie e. V. sind im engen Austausch miteinander sowie mit den Wissenschaftlern und Forschenden. Sie organisieren regelmäßige Treffen, geben eine Struktur und übernehmen das komplette Projektmanagement.



## Ausstellung Selten allein in Bahnhöfen

Betroffene machen mit ihrer Kunst Mut: Rund um den Rare Disease Day zeigen wir die Ausstellung „Selten allein“. Die Kunstwerke von betroffenen jungen und älteren Menschen sowie Angehörigen wird dieses Jahr in Berlin, Mainz, Freiburg, Dresden und Lübeck zu sehen sein. Die Online-Galerie mit Einblicken in die Leben mit Seltenen Erkrankungen, Wünsche und Träume sowie Wissenswertem und Anlaufstellen ist außerdem gewachsen und lohnt mehr als einen Blick!

Die Vernissage im Hauptbahnhof Berlin in Anwesenheit u.a. der ACHSE, der Charité sowie betroffenen Künstlerinnen ist am 29.02.2024, ab 13 Uhr.

[www.seltenallein.de](http://www.seltenallein.de)



Dr. Axel Lankenau hat seinen Beruf aufgegeben, um sich mit einem Team von Pflegekräften rund um die Uhr um seine beiden von PCH-2 erkrankten und mehrfach schwerstbehinderten Söhne Felix und Jonas zu kümmern zu können: „Ich möchte Lebensqualität und Teilhabe für meine Kinder.“

Vater zweier von PCH betroffener Söhne ist die Erforschung der Krankheit und Elterninitiative zur Selbsthilfe eine Herzensangelegenheit. „Man steht auf Schultern von Riesen. Im Alltag sind die Eltern die Experten“, beschreibt Julia Matilainen die Bedeutung der Elterninitiative. „Durch die geteilte Erfahrung können viele Fehler vermieden, Kämpfe gemeinsam gefochten und Ärzte mit Experten verknüpft werden.“

Die Familien der Elterninitiative arbeiten eng zusammen, etablieren die nötige Forschungszusammenarbeit und akquirieren eine Anschubfinanzierung, damit geforscht werden kann. Der promovierten Wissenschaftlerin Dr. Matilainen begegnet man auf Augenhöhe – ein großes Glück für das Vorhaben. **Die Eltern werden Kümmerer und Orga-**

**nisatoren. Die Patientenorganisation ist der Motor, der alle zusammenbringt und alles am Laufen hält.**

Das Engagement zahlt sich aus. Mit Dr. Simone Mayer, Leiterin der Arbeitsgruppe „Molekulare Hirnentwicklung“ am Hertie-Institut für klinische Hirnforschung an der Universität Tübingen, werden große Fortschritte in der Grundlagenforschung gemacht. Ihr Ziel ist es, mithilfe von stammzellbasierten Modellen wie den Organoiden, Entwicklungsstörungen des Gehirns auf molekularer und zellulärer Ebene zu verstehen und als Grundlage für Präventions- und Therapieentwicklungen zu nutzen. Dafür erhalten Dr. Julia Matilainen, Dr. Simone Mayer und Dr. Axel Lankenau den Eva Luise Köhler Forschungspreis 2023. Um eine Sel-

tene Erkrankung besser zu verstehen, braucht es neben Zeit und Geld vor allem Vernetzung zwischen Betroffenen und Forschenden – und unendlich viel Durchhaltevermögen!

Wie so viele Eltern mit betroffenen Kindern, geht auch Julia Matilainen einem Beruf nach – neben der Pflege des Kindes, der Forschung, dem Kampf um Hilfsmittel und der Suche nach Intensivpflegekräften, die immer zermürender für alle PCH-Familien wird. Julia Matilainen wird von ihrem Mann unterstützt und findet Kraft im Verein. **Zusammen setzen sich alle dafür ein, dass eine ausreichende Versorgung auch in Zukunft gewährleistet werden kann und betroffene Familien dank Forschung auf Therapien hoffen können.** Ein Anliegen, dass die Patientenorganisationen unter dem Dach der ACHSE teilen und gemeinsam in die Politik tragen.



Sie wollen mehr über unsere Arbeit erfahren? Einen Überblick erhalten Sie in der ACHSE Aktuell Sonderausgabe 2023.

**CHRONISCH tapfer**



**Josephine sagt: DANKE!**

## Spenden Sie

Unterstützen Sie uns als einzige bundesweite Anlaufstelle für die Waisen der Medizin

- Mit einer regelmäßigen Spende helfen Sie, unsere Arbeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf sichere Beine zu stellen und Verwaltungskosten zu sparen.
- Die ACHSE ist ein gemeinnütziger Verein. Förderbeiträge können von der Steuer abgesetzt werden. Eine Sammelbescheinigung erhalten Sie automatisch zu Beginn des Folgejahres.
- Wir geben den 4 Millionen Betroffenen eine starke Stimme. Helfen Sie mit!

[www.achse-online.de/jetzt\\_spenden](http://www.achse-online.de/jetzt_spenden)