

**TÄTIGKEITSBERICHT 2016**  
**der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.**



**Liebe Mitglieder,  
liebe Freunde der ACHSE,**

die Arbeit eines ganzen Jahres komprimiert fassen zu wollen, ist sicherlich immer ein schwieriges Unterfangen.

ACHSE als Familie von Selbsthilfe-Vereinen arbeitet kontinuierlich und unermüdlich daran, die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Und so gab es auch im Jahr 2016 unzählige Projekte, Aktionen und Maßnahmen, die ACHSE in den verschiedensten Bereichen entweder fortgeführt oder auch begonnen hat.

Jedoch gibt es immer noch viel zu viele Menschen mit Seltenen Erkrankungen, deren Leben aufgrund ihres besonderen Schicksals mit oft unerträglichen Schwierigkeiten für sie und ihre Familien behaftet ist. Schwierigkeiten, die es teilweise nicht geben müsste und dürfte. Wir werden uns weiter gemeinsam mit aller Kraft für diese Menschen einsetzen.

Der vorliegende Tätigkeitsbericht zeigt auf beeindruckende Weise, wieviel im vergangenen Jahr geschehen ist.

Aber lesen Sie selbst!

**Dr. Jörg Richstein**  
Vorsitzender ACHSE

**Mirjam Mann**  
Geschäftsführerin ACHSE

*Oktober 2017*

## INHALTSVERZEICHNIS TÄTIGKEITSBERICHT 2016

<b>1</b>	<b>Verantwortung übernehmen</b> .....	<b>4</b>
1.1	ACHSE Selbsthilfe Akademie – Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe der Seltenen .....	4
1.2	„Selbsthilfe hilft einander“ – Ein Unterstützungsprojekt von und für ACHSE Mitglieder .....	5
1.3	Weiterentwicklung des Vereins .....	6
<b>2</b>	<b>Gesellschaft mobilisieren</b> .....	<b>9</b>
2.1	Öffentlichkeitsarbeit .....	9
2.2	Tag der Seltenen Erkrankungen .....	13
2.3	ACHSE Beteiligung am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE).....	15
2.4	Weitere politische Arbeit .....	19
2.5	Weitere Netzwerkarbeit .....	20
2.6	Internationale Vernetzung .....	24
<b>3</b>	<b>ACHSE Beratung</b> .....	<b>28</b>
3.1	Betroffenen- und Angehörigenberatung .....	28
3.2	ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten .....	28
<b>4</b>	<b>Wissensnetzwerk schaffen</b> .....	<b>29</b>
4.1	Vernetzung mit Medizin und Wissenschaft.....	29
4.2	Informationen verbessern .....	29
4.3	Weg zur Diagnose verbessern .....	32
4.4	Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung.....	33
4.5	TRANSLATE NAMSE .....	34
4.6	Forschung vorantreiben .....	35
<b>5</b>	<b>Freunde und Unterstützer gewinnen</b> .....	<b>37</b>
5.1	Online-Fundraising .....	37
5.2	Synergien nutzen – www.betterplace.org.....	37
5.3	Unternehmenskooperationen .....	37
5.4	Externe Spendenaktionen .....	38
5.5	Menschen für die Seltenen bewegen .....	39
	<b>Daten und Fakten zur ACHSE</b> .....	<b>51</b>
<b>1</b>	<b>Ziele</b> .....	<b>51</b>
<b>2</b>	<b>Vorstand</b> .....	<b>51</b>
<b>3</b>	<b>Mitglieder</b> .....	<b>52</b>
<b>4</b>	<b>Wissenschaftlicher Beirat</b> .....	<b>56</b>
<b>5</b>	<b>Kontaktdaten</b> .....	<b>57</b>

## TÄTIGKEITSBERICHT 2016

### 1 VERANTWORTUNG ÜBERNEHMEN

#### 1.1 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 Seltenen Erkrankungen an. Die Akademie steht für ein hochwertiges Qualifizierungsangebot in der Selbsthilfe, das auf die besonderen Bedarfe der Seltenen Erkrankungen zugeschnitten ist. Das Fortbildungsangebot soll die Kompetenzen und Fertigkeiten der Patientenvertreter systematisch weiter entwickeln - und zwar in den Bereichen und zu den speziellen Fragen, die die Seltenen Erkrankungen von den häufigen unterscheidet. Die ACHSE Selbsthilfe Akademie wird nicht nur den Einzelnen fortbilden, sondern die Selbsthilfe im Bereich der Seltenen Erkrankungen insgesamt stärken.

Die BARMER fördert die ACHSE Selbsthilfe Akademie seit 2012/2013, wofür wir sehr dankbar sind. In diesem Jahr unterstützte die BARMER die Durchführung von zwei Veranstaltungen, die Aufbereitung der Seminare für die Präsentation auf der Online Plattform der ACHSE Selbsthilfe Akademie und deren laufenden Betrieb.

##### ***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 mit Passwort geschützten Bereich, verfügbar gemacht.

Auf der Plattform <http://achseonline.moodle-kurse.de> stehen den ACHSE Mitgliedern alle Unterlagen unter dem Namen des jeweiligen Seminars zur Verfügung: Präsentationen, Manuals, Musteranträge und -briefe, Merkblätter, wichtige Adressen und Ansprechpartner sowie zusätzliche Hintergrundinformationen etc. Alle wichtigen Vorträge der ACHSE Seminare können dort als Video abgerufen werden. So ist auf der ACHSE Selbsthilfe Akademie online inzwischen ein kleines, aber wertvolles Archiv entstanden mit wichtigen Informationen zu Themen, die für die Arbeit von Patientenvertretern für Seltene Erkrankungen relevant sind.

In CeDiS, dem Kompetenzzentrum für E-Learning, E-Research und Multimedia an der Freien Universität Berlin, hat die ACHSE einen erfahrenen und kostengünstigen Dienstleister gefunden, der die Vorträge aufzeichnet und anschließend, in Zusammenarbeit mit der ACHSE, bearbeitet.

##### ***1.1.1 ACHSE-Seminar „Segen und Fluch Sozialer Medien“ am 23. und 24. April in Berlin, im Hotel TRYP***

Welche Chancen mit den Sozialen Medien für die Selbsthilfe verbunden sind und was man im Umgang damit beachten sollte, war Thema dieses ACHSE-Seminars. 26 Teilnehmer nahmen im Hotel TRYP-Mitte, in Berlin, teil. Bianca Paslak, bei ACHSE zuständig für die Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, und Tobias Hartz, IT-Leiter in der Ärztekammer Nieder-

sachsen, beleuchteten am ersten Seminartag die Chancen und Risiken „Sozialer Medien“ und erklärten die kommunikative und die technische Seite sozialer Netzwerke. Sie stellten die verschiedenen Einsatzfelder, vor allem von Facebook, vor und gaben Tipps, wie man sich gerade auch unter dem Aspekt einer Seltener Erkrankung vor Missbrauch von Daten schützen kann.

Großes Interesse fand am Folgetag auch der Vortrag zum Thema Datenschutz von Prof. Dr. Fabian Schuster von SBR Schuster & Partner Rechtsanwälte. Er konnte den Teilnehmern ein Grundgerüst an Wissen zu Fragen des Datenschutzrechts im Vereinsalltag, bei der Nutzung von Sozialen Medien und Webseiten sowie bei der Nutzung von Fotos, Film und Musik in der Vereinsarbeit mitgeben.

Die Social-Media-Managerin Juliane Döring von DocMorris gewährte den Anwesenden u.a. einen Einblick in die kommunikative Bewältigung von Krisen via Sozialer Medien. Dabei erläuterte sie auch, welche Daten zum Beispiel von Facebook oder Twitter gesammelt werden, welche Strategien hinter einem Facebook-Post stecken können und wieviel Zeit die professionelle Arbeit mit den „Neuen Medien“ benötigt.

### **1.1.2 ACHSE-Seminar „Steuer- und Vereinsrecht – Basiswissen und Praxisrecht der Seltenen“ am 4. und 5. November 2016 in Bonn**

Das letzte ACHSE Seminar in 2016 fand am 4. und 5. November in Bonn, im Hotel zur Post, statt. Thema war das „Vereins- und Steuerrecht“. Mit 20 Teilnehmern war das Seminar gut besucht. Unser langjähriger Rechtsanwalt Dr. Daniel Fischer, BKL Fischer Kühne Lang Rechtsanwälte, vermittelte den Teilnehmern steuer- und vereinsrechtliches Basiswissen für die Selbsthilfe und beantwortete die zahlreichen Fragen, die die Teilnehmer\*innen aus ihrer praktischen Arbeit mitgebracht hatten. Anschließend erläuterte er die aktuellen Entwicklungen im Steuerrecht. Mirjam Mann stellte schließlich die geänderten Leitsätze für die Zusammenarbeit der Selbsthilfe mit Wirtschaftsunternehmen der BAG SELBSTHILFE vor.

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

Das Projekt hat das Ziel, unsere Mitgliedsorganisationen bei ihren vielen schwierigen Fragestellungen im Selbsthilfealltag und ihren Problemen in der Beratung und der Vereins- und Gremienarbeit besser und gezielter zu unterstützen. Das Projekt soll die Selbsthilfe der „Seltenen“ auf zwei Ebenen stärken:

- a) ganz konkrete Hilfen bei konkreten Fragen bieten sowie
- b) auf der systematischen Ebene durch die Erstellung und Veröffentlichung von Informationsblättern zu wiederkehrenden oder grundsätzlichen Fragen unterstützen.

Das Angebot „Selbsthilfe hilft einander“ stärkt die ACHSE als Selbsthilfeorganisation. Die Mitgliedsorganisationen profitieren von unserem Netzwerk, in dem man Hilfe gibt und erfährt.

Auch in diesem Jahr wurden wieder viele kleinere und größere Fragen beantwortet und Hilfestellungen verschiedener Art geleistet. Diese Fragen betreffen oft vereinsrechtliche Vorgaben (z.B. zur Vertretungsbefugnis des Vorstandes, der Formulierung des Vereinszwecks oder wie eine Satzungsänderung umgesetzt werden kann). Und nicht zuletzt sind Hilfesuche bei der Beantwortung von behördlichen Anfragen dabei, wie z.B. zu den GEZ-Gebühren. Häufige Themen sind weiterhin die Antragsstellung bei den Krankenkassen und Informationen über weitere Möglichkeiten, Förderung zu erhalten, als auch viele Fragen zu Versicherungen. Das komplexe Thema Datenschutz bewegt und verursacht viel Unsicherheit.

Gute Selbsthilfe-Arbeit bedeutet, dass viele Veranstaltungen zu organisieren sind. Auch in diesem Bereich brauchen die Mitgliedsorganisationen oft Hilfe. Es sind Empfehlungen für Referenten, Tagungshotels, Kinderbetreuung und mehr gefragt.

Im 4. Quartal haben wir zudem sehr viele Fragen bezüglich der aktualisierten Leitsätze der BAG SELBSTHILFE<sup>1</sup> beantwortet. Das Formular für die Selbstauskunft ist offensichtlich nicht selbsterklärend, sehr viele Mitglieder haben hier Unterstützungsbedarf.

Im Einzelfall wurden Betroffene, die einen Verein gründen wollen sowie Vertreter von Mitgliedsorganisationen, deren Verein sich noch im Aufbau befindet, zuerst von der Geschäftsführerin und danach von erfahrenen Vertretern aus unseren Reihen (ehemalige Vorstandsmitglieder der ACHSE) bei vielen praktischen und strategischen Fragen längerfristig unterstützt.

Es wurde ein Informationsblatt zum Thema „Crowdfunding“ erstellt. Ein weiteres beschreibt, wie man eine gute Krankheitsbeschreibung verfasst. Ein drittes gibt einen Überblick über das für die Mitgliedsorganisationen sehr wichtige „European Reference Networks“ und die Möglichkeiten der Beteiligung in dieser europäischen Versorgungsstruktur.

Das Projekt war auch im dritten Jahr erfolgreich. Das Projekt stärkt die Strukturen und die Netzwerkarbeit der ACHSE und ist für die Qualität unserer Selbsthilfe-Arbeit sehr wichtig. Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Mirjam Mann.

### **1.3 Weiterentwicklung des Vereins**

#### **1.3.1 Aufnahme neuer Mitglieder**

In der Mitgliederversammlung 2016 wurde der Verein Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V. als Mitglied der ACHSE aufgenommen: Der Verein bringt die betroffenen Familien und Patienten in Deutschland zusammen, vernetzt die wenigen Experten und gibt Hilfestellungen und Tipps im Umgang mit dieser schwerwiegenden Erkrankung. Tay-Sachs und Morbus Sandhoff gehören zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. Die Lebenserwartung ist oft sehr begrenzt. Die Krankheiten sind bislang nicht heilbar.

---

<sup>1</sup> Leitsätze der Selbsthilfe für die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen, insbesondere im Gesundheitswesen vom 16.4.2016



Neues Mitglied Tay-Sachs und Morbus Sandhoff mit Vertretern des ACHSE-Vorstandes. Foto ACHSE.

### 1.3.2 **Abschied Dr. Andreas Reimann – neuer Vorsitzender Dr. Jörg Richstein**



Dr. J. Richstein bedankt sich bei Dr. A. Reimann für sein herausragendes Engagement. Foto ACHSE.

Nach der Mitgliederversammlung am 18.11.2016 wurde Herr Dr. Andreas Reimann verabschiedet. Als Mitgründer der ACHSE ist er nach mehr als zwölf Jahren aus dem ACHSE-Vorstand zurückgetreten. Sein bisheriger Stellvertreter Dr. Jörg Richstein dankte ihm für seinen engagierten, kreativen und kompetenten Einsatz für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Herr Dr. Reimann hat sich in der Gemeinschaft der ACHSE besonders verdient gemacht!

Dr. Jörg Richstein, promovierter Mathematiker und Vorsitzender des ACHSE-Mitgliedsverbandes „Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.“, stellte sich anschließend am 19. November 2016 in Rheinsberg der ACHSE-Mitgliederversammlung als neuer Vorsitzender vor.

„Unser gemeinsames Ziel ist es, das Leben von Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihren Familien in allen Lebenslagen zu verbessern“, so Dr. Jörg Richstein in seiner Antrittsrede. „Gemeinsam haben wir schon viel für die sogenannten „Waisenkinder der Medizin“ in Bewegung gesetzt. Doch es gibt noch viel zu tun, ganz besonders im Bereich der medizinischen Versorgung, wo Menschen mit Seltene Erkrankungen in den allermeisten Fällen noch weit davon entfernt sind, eine qualitativ gleichwertige Behandlung zu Betroffenen häufigerer Erkrankungen zu erfahren.“ Der Vater eines Sohnes mit dem seltenen Gendefekt „Fra-

giles-X“ engagiert sich bereits seit 2008 im ACHSE-Vorstand. Gelebte Inklusion ist sein besonderes Anliegen: „Das Verständnis für Menschen mit Behinderung und für chronisch Kranke und deren bestmögliche Versorgung sind Grundvoraussetzungen für eine gesunde Gesellschaft.“

### 1.3.3 Fachtagung am 19.11.2016

Am Samstag nach der Mitgliederversammlung hatten die Teilnehmer der Fachtagung die Qual der Wahl zwischen zwei Workshops. „Erwachsen werden“ stellte sich den Fragen und Problemen im Alltag, die mit dem Erwachsenwerden von Betroffenen einhergehen — in der Versorgung oder in der Selbsthilfe, und die vor allem daraus resultieren, dass das Gesundheitswesen und die Gesellschaft darauf (noch) nicht eingestellt sind. Der Generationenwechsel und die Frage nach der eigenen Verantwortung junger Betroffener standen im Mittelpunkt.

Tenor der vielfältigen Beiträge aus den Selbsthilfeorganisationen war, dass der Generationenwechsel viele Hürden birgt: Seien es die unterschiedlichen Ansichten von Jung und Alt, die Art Dinge anzupacken oder aber überhaupt junge Betroffene zu finden, die sich mit Herzblut engagieren wollen. Ein Generationenwechsel muss nicht bedeuten, dass ein neuer jüngerer Vorstand den alten überflüssig macht. Die Expertise der erfahrenen Vorgänger ist wertvoll und sollte weiter genutzt werden, z.B. in einer Beraterfunktion oder als Ehrenvorsitz. Die Hemmschwelle, selbst Vorstandsmitglied zu werden, kann durch die Verteilung der Arbeitspakete auf verschiedene Schultern verringert werden. Externe Berater können zum Thema Organisationsentwicklung zu Rate gezogen werden. Auf jeden Fall ist ein Generationenwechsel nicht von heute auf morgen durchzuführen und benötigt eine lange Vorbereitungszeit. Man muss loslassen können und sich mit gegenseitigem Respekt begegnen.



Angeregte Gruppendiskussion im Workshop „Erwachsen werden“ am 19.11.2016. Foto ACHSE.

Im parallel stattfindenden Workshop „Vernetzte Versorgung“ wurden noch einmal die Europäischen Referenznetzwerke (ERNS) vorgestellt. ERNS sind grenz- und krankheitsübergrei-



fende Netzwerke, die eine strukturierte Versorgung und Forschung für Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf europäischer Ebene ermöglichen sollen. Expertise und Ressourcen zu Seltenen Erkrankungen sollen allen Patienten, Mediziner und Forschern zugänglich gemacht werden. In den ERNs sind nicht nur Ärzte, Forscher und andere Gesundheitsdienstleister vernetzt, auch die Patienten spielen auf allen Ebenen eine große Rolle, sie sind außerdem im ePAG (european Patient Advisory Group) ERN-übergreifend organisiert. Jedes der 24 geplanten Zentren bildet ein Krankheitsfeld ab, in das die verschiedenen Erkrankungen eingruppiert sind. Die ERNs setzen sich zusammen aus mindestens 10 Dienstleistern im Gesundheitsbereich aus mindestens 8 europäischen Ländern und aus Patientenorganisationen, die aus ihren Reihen Sprecher wählen (ePAG). Die Zentren (Centers of Expertise) müssen in ihrem Heimatland eine entsprechende Zulassung bzw. Zertifizierung haben.

Dass Vernetzung auch in Deutschland funktioniert, zeigten beeindruckend die Beispiele aus den Selbsthilfeorganisationen. Marcell Feldmann von Leben mit Usher-Syndrom e.V. stellte die Interdisziplinäre Sprechstunde für Betroffene von Usher-Syndrom vor, bei der die Selbsthilfe mit mehreren Kliniken zusammenarbeitet und dort Ärzten und Patienten beratend zur Seite steht. Jakob Terhaag vom CSG e.V. stellte das Konzept der Clusterkopfschmerz-Competence-Center (CCC) vor, die es mittlerweile in mehreren deutschen Städten gibt. Aus Mangel an Expertise hat der CSG e.V. eigene Qualitätskriterien vergeben, die ein CCC erfüllen muss. Auch hier arbeiten Arzt und Patientenselbsthilfe eng miteinander.

Es wurde deutlich, dass strukturierte Versorgung und Forschung für Patienten mit Seltenen Erkrankungen zunächst auf nationaler Ebene funktionieren muss.

#### **1.3.4 Geschäftsstelle**

Nach fast acht Jahren verließ Anfang des Jahres Lisa Biehl, u.a. stellvertretende Geschäftsführerin, die ACHSE, um sich neuen Herausforderungen zu widmen. Zugleich kehrte Rania von der Ropp aus ihrer Elternzeit zurück – in ihrer neuen Funktion als Fundraiserin. Den Bereich der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit hat weiterhin Bianca Paslak inne. Stephanie Arndt, die u.a. in der Spendenverwaltung arbeitete, verließ die ACHSE im Sommer in den Mutterschutz und die Elternzeit. Wir danken unseren Praktikanten, Werkstudenten und Honorarkräften, die uns in den Bereichen Buchhaltung, Wissensnetzwerk oder zum Tag der Seltenen Erkrankungen in 2016 tatkräftig unterstützt haben, insbesondere Heike Kaatsch, Maren Wagner, Jonas Gerbsch und Cordula Storck.

## **2 GESELLSCHAFT MOBILISIEREN**

### **2.1 Öffentlichkeitsarbeit**

#### **2.1.1 Projekt „Wissen rettet Leben“**

Die ACHSE-Mitglieder wünschen sich mehr Aufmerksamkeit für ihre Themen - und zwar über den Tag der Seltenen Erkrankungen hinaus. Informationen, die sie bieten, sind für andere Betroffene nicht selten lebenswichtig und für Ärzte oft hilfreich. Doch was nützen all

diese Angebote, wenn die Patientenorganisation schwer zu finden ist oder niemand weiß, dass diese über ausgewiesenes Expertenwissen verfügt?

Mit Förderung der DAK Gesundheit startete im Sommer 2016 das Projekt „Wissen rettet Leben“ mit dem Ziel, unsere Mitgliedsorganisationen und die von ihnen vertretenen Erkrankungen bekannter zu machen.

Zunächst wurde der Bedarf evaluiert. Dieser bestand besonders in der hervorgehobenen Darstellung der eigenen Organisation sowie bei Fragen zu Layout, Struktur und Inhalt mit der eigenen Webseite. Alle Vorstellungstexte der Mitglieder wurden überarbeitet. Auf der Startseite der ACHSE-Webseite und auf Facebook wurden die „Mitglieder der Woche“ gezielt und mit Direktlink vorgestellt. Diese Rubrik wurde vor allem auf Facebook sehr gut angenommen. Für konkrete Fragen in Bezug auf die Öffentlichkeitsarbeit stand Bianca Paslak zur Verfügung. Experten der Mitglieder wurden für Artikel zu Rate gezogen und kamen in Interviews zu Wort. Für 2017 ist zudem ein Workshop zum Thema Öffentlichkeitsarbeit angedacht.

Das Projekt wird für ein Jahr von der DAK Gesundheit gefördert.

### **2.1.2 Eine neue starke Stimme für die „Waisen der Medizin“ – Andrea Ballschuh wird ACHSE-Botschafterin**

Andrea Ballschuh, Moderatorin, Autorin und Sprecherin, konnte zum Ende des Jahres als ACHSE-Botschafterin gewonnen werden. Die beliebte Fernsehmoderatorin beendete Mitte Dezember nach 13 Jahren ihre Moderatorentätigkeit für das bunte Service-Magazin „Volle Kanne“ im ZDF und widmet sich seit Dezember 2016 als ACHSE-Botschafterin den Waisen der Medizin, einem Thema, das ihr sehr am Herzen liegt.



Andrea Ballschuh, Botschafterin der ACHSE.  
Foto von Tom Lanzrath

### **2.1.3 ACHSE und Social Media**

Facebook.com/ACHSEeV und Youtube.com/ACHSEeV wurden weiterhin aktiv betreut. Für Facebook wurde ein Redaktionsplan implementiert, der den Überthemen News, Erkrankung und Dank der Woche folgt. Zu Veranstaltungen oder rund um den Tag der Seltener Erkrankungen war der Kanal besonders frequentiert. Facebook wurde für Servicedienste (Veranstaltungskalender) und Fragen rund um Seltene Erkrankungen in Anspruch genommen. Auch Betroffene suchten Kontakt über Facebook und wurden dann an die Betroffenenberatung weiterverwiesen, die sich mit ihnen in Verbindung setzte.

Obwohl ACHSE auch in 2016 auf Werbung verzichtete, stieg die Anzahl der Likes um 1000, von 1.500 auf 2.500 Likes. Mit ihrer Kommentar- und Like-Funktion ist die Seite ein guter

Gradmesser für die Wahrnehmung von ACHSE über den Kreis der Mitgliedsorganisationen hinaus. Diese war in 2016 sehr positiv.

### 2.1.4 Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“

In bewährter Zusammenarbeit mit dem Verlagshaus „Mediaplanet“ wurden zwei Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“ veröffentlicht: In der Tageszeitung „Die Welt“ (Februar) mit einer Reichweite von 680.000 und im Magazin „Der Spiegel“ (September) mit einer Reichweite von ca. 3 Millionen. Gleichzeitig wurden wieder alle Inhalte auf der eigens vom Verlag implementierten Webseite [www.seltenkrankheiten.de](http://www.seltenkrankheiten.de) veröffentlicht und in den jeweiligen Social-Media-Kanälen von „Mediaplanet“ bzw. auf der ACHSE-Facebook-Seite beworben. Die Sonderbeilagen werden über ihr Erscheinungsdatum hinaus auf Veranstaltungen, wie denen zum Tag der Seltene Erkrankungen, verteilt.



Abb.: Cover Magazin „Seltene Erkrankungen“ und daraus Abb. Vorwort Eva Luise Köhler. Ausgabe Sept. 2016

### 2.1.5 Publikationen von ACHSE – ACHSE aktuell, ACHSE Stimme, ACHSE Newsletter

Was tut sich im Netzwerk der Seltenen? Was macht ACHSE und wie ist der aktuelle Stand von Projekten? Als Informationsorgan nicht mehr wegzudenken ist die vereinsinterne „ACHSE Aktuell“ - für ACHSE-Mitgliedsorganisationen, den wissenschaftlichen Beirat von ACHSE, ausgesuchte Fachkontakte und auch sonst für alle Interessierten. In drei Ausgaben wurde auch Einblick in die politischen Aktivitäten und die internationale Vernetzungsarbeit gegeben, auch Mitgliedsorganisationen sind in kleinen eigenen Beiträgen selbst zu Wort gekommen. Zusätzlich ist vor der Mitgliederversammlung eine Sonderausgabe „Achse Aktuell“ erschienen, die die Jahre 2015 und 2016 komprimiert darstellte.

Aus der „ACHSE Stimme“ erfahren Freunde und Förderer: Wer sind die Seltenen? Mit welchen Problemen und Herausforderungen sind sie konfrontiert? Die Publikation hat im Juni und November rund 4000 Kontakte erreicht.



Abb.: Auswahl ACHSE-Publikationen.

Neue Wege der Kommunikation wurden mit den ACHSE-News, einem E-Mail-Newsletter beschritten. Die ACHSE-News sind 3-mal erschienen. Das Konzept befindet sich noch in der Testphase.

### 2.1.6 **Webseite**

Ein nicht mehr wegzudenkendes Instrument für die Sichtbarkeit der ACHSE ist ihr Online-Auftritt [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de). Ob Kontakt zur ACHSE-Beratung, die Suche nach krankheitsspezifischen Kontakten, Informationen zu ACHSE-Angeboten und darüber hinaus: die Webseite ist stark frequentiert. In 2016 konnte ein Großteil inhaltlich und strukturell überarbeitet und aktualisiert werden, allen voran der Bereich „Informationen“ sowie „Spenden und Fördern“. Der Bereich „Was tut ACHSE“ wurde zudem neu strukturiert. Außerdem wurde die Rubrik „Aktuelles“ auf der Webseite eingeführt, wo regelmäßig in bebilderten Kurznachrichten über aktuelle Ereignisse von A-Z berichtet wird. Ende des Jahres war ein Generalupdate des verwendeten CMS WebEdition unabdingbar. Gemeinsam mit einer externen Beraterin und dank der Förderung durch die Techniker Krankenkasse konnte die komplette Überarbeitung sowie der Transfer auf einen schnelleren Server bei laufendem Online-Betrieb stattfinden. Die Seite ist nicht nur optisch moderner, sondern vor allem „responsive“, sprich: den mobilen Bedarfen der Nutzer angepasst. Außerdem ist sie nunmehr barrierearm zu bedienen! Nichtsdestotrotz ist die Überarbeitung der Webseite ein Prozess, der in 2017 fortgesetzt wird.

### 2.1.7 **Weihnachtsmalwettbewerb 2016**

Zum zweiten Mal veranstaltete ACHSE den Weihnachtsmalwettbewerb. Das Gewinnermotiv fand seinen Platz auf dem Cover der ACHSE-Weihnachtskarte, zusammen mit der Bekanntmachung der Familie und der Webadresse des Mitgliedsvereins. In 2016 war es der ganz besondere „Glykspilz“ von Simon, der eine Glykogenose hat. Dank einer Unternehmenskooperation mit der Firma Coppenrath erhielten alle am Wettbewerb beteiligten Kinder noch vor Weihnachten Dankespakete von Spiegelburg (Coppenrath). Alle eingesandten Motive wurden auf der Webseite und Facebook abgebildet, die Krankheitsgeschichten der betroffenen Kinder oder Eltern oder Geschwister erzählt. Ein schöner Nebeneffekt war, dass die zahlreichen kreativen Malereien und Basteleien das ACHSE-Team in der Vorweihnachtszeit erfreuten.



Abb.: Kinderbild „Glykspilz“ von Simon, der den Wettbewerb gewonnen hat.

### **2.1.8 „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“**

Fünf Leben in Bildern: Nichts eingebüßt an Aktualität, Emotionalität und Eindringlichkeit haben die Bilder, die aus dem Alltag von Felix, Josephine, Julia, Michael Wächter und Ute Palm erzählen, aus einem Leben mit einer Seltenen Erkrankung. Die 37 Fotos von Verena Müller, Kathrin Harms und Maria Irl touren seit ihrem Erscheinen in 2011 als Foto-Ausstellung. Von Juni bis Dezember 2016 wurde die Ausstellung in verschiedenen öffentlich zugänglichen Räumen des Universitätsklinikum Tübingen gezeigt, u.a. im Gebäude der Frauenklinik – außerdem bilden die Fotos ein Herzstück der Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE.



ACHSE e.V./ Verena Müller  
Josephine (Willams-Beuren-Syndrom) auf dem Trampolin. Foto ACHSE/Verena Müller.

## **2.2 Tag der Seltenen Erkrankungen**

### **2.2.1 Städteaktionen**

33 Aktionen fanden am und um den 29. Februar, den Tag der Seltenen Erkrankungen 2016, in 26 deutschen Städten statt. Selbsthilfvereine, Patientenorganisationen, Zentren für Seltene Erkrankungen, Ärzte sowie engagierte Ehrenamtliche folgten unserem Aufruf und gaben den Seltenen ihre Stimme! Tausende rückten die besonderen Bedürfnisse der "Waisen der Medizin" in den Fokus der öffentlichen Aufmerksamkeit. Davon zeugen knapp 1.000 Beiträge in den Print- und Onlinemedien, TV und Hörfunk. Unzählige verfolgten, kommentierten und posteten zudem auf Facebook und YouTube.

**Von Nord nach Süd, von Ost nach West:** Bunt, aber vor allem informativ, waren die Großveranstaltungen mit Infoständen von bis zu jeweils 30 Selbsthilfeorganisationen z.B. in Mainz, Bielefeld, Flensburg, Aachen, Dessau und Essen. In Münster wurde inklusiv getanzt,

in Rostock zum Schlittschuhlaufen aufs Eis geladen, Bremen lockte mit Stelzenläufern, Amrum mit einer Kinderveranstaltung und München war wieder Zentrum für den bayernweiten Tag der Seltene Erkrankungen. Aurich war zum ersten Mal dabei, Kölpinsee auf Usedom und Hannover waren wieder dabei, Würzburg sowieso und Flensburg hat erneut alle Register gezogen. Ob die „Rare Bag“ demnächst die Laufstege erobert, können wir nicht sagen. In Bornheim war sie ein Hit. Auch in Viersen wurde die Spendentrommel gerührt – „Bunte Menschen“ wurden hier für einen guten Zweck verkauft. Schüler über Seltene Erkrankungen zu informieren, war ein Anliegen von „Schule meets Klinik“ in Berlin. Neu-Ulmer Schüler hingegen entschieden sich auf Initiative der Beratung „genetikum“ für eine Straßenaktion mit Tombola, lernten dabei viel über „Seltene“ und informierten andere. Nicht nur Betroffene, sondern auch Ärzte konnten sich zudem bei Symposien bzw. Fortbildungen in Dresden, Essen, Berlin, Neu-Ulm schulen lassen.

Weltweit fanden tausende Aktionen in 85 Ländern statt!

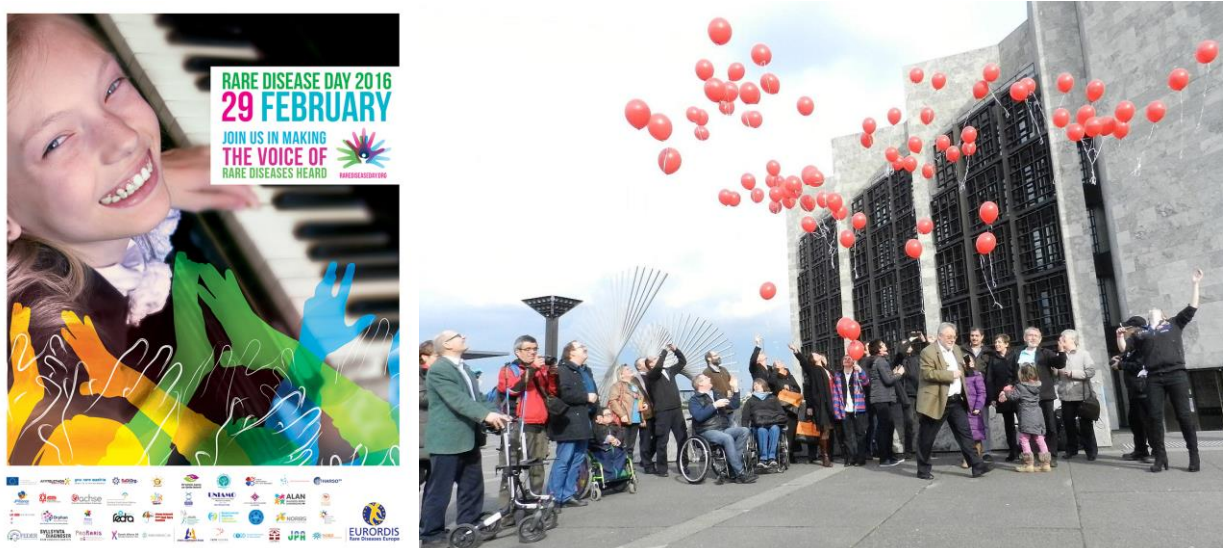


Abb.: Plakat Tag der Seltene 29.02.2016 und Foto Menschen mit Ballons. Foto ACHSE.

### **2.2.2 Tag der Seltene Erkrankungen – Besondere Aktion in Berlin**

Aus Anlass des seltenen Datums veranstaltete das ACHSE-Team außer der Reihe eine größere Aktion in Berlin. Unter dem Motto „Unterstützen Sie die ‚Waisen der Medizin‘ jetzt!“ appellierte ACHSE zum 29. Februar an Vertreter von Politik, Medizin, Forschung und forderte vernetzte Versorgung und Forschung jetzt!

Gemeinsam mit starken Botschaftern aus unseren Mitgliedsreihen packten wir unsere Forderungen in eine musikalische Aktion mit Augenzwinkern und Spaßfaktor. Möglich wurde das auch durch das DRK Klinikum Berlin | Westend sowie der DRK Schwesternschaft, die uns auf dem Klinikgelände gewähren ließen und mitmachten.



Bunte ACHSE-Aktion zum Tag der Seltenen. Foto ACHSE.

Das entstandene Video mit Herz und wichtiger Botschaft wurde rege geteilt und auf Webseiten eingebunden. [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) oder [youtube.com/ACHSEeV](https://youtube.com/ACHSEeV).

Wir danken der Techniker Krankenkasse für die finanzielle Unterstützung.

### **2.2.3 Preisverleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises**

In 2016 feierte die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ihr 10-jähriges Jubiläum. Die Preisverleihung fand deshalb in einem außergewöhnlichen Rahmen statt: im Konzerthaus am Gendarmenmarkt in Berlin-Mitte unter Beteiligung von Herrn Bundespräsident Gauck. Die Informationen zum ausgezeichneten Forschungsprojekt lesen Sie unter 4.6.



(v.l.n.r.) Dr. A. Reimann, Eva Luise Köhler, Bundespräsident J. Gauck, Bundesgesundheitsminister H. Gröhe bei der Vergabe des Forschungspreises 2016. Foto: Peter Himself.

## **2.3 ACHSE Beteiligung am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE)**

### **2.3.1 NAMSE Zukunftswerkstatt**

Rund 80 Experten von Patientenorganisationen, aus Medizin, Wissenschaft, Politik und Pharmaindustrie diskutierten im Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) am 20. September 2016 in Berlin gemeinsam die Zukunft des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Hintergrund: Das NAMSE wird aktuell noch

vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert. Im Juni 2018 läuft diese Finanzierung aus.

Zunächst wurde eruiert, worin die Herausforderungen der Zusammenarbeit im NAMSE bisher bestanden, welche Ziele schon erreicht worden sind und welche Inhalte zukünftig vorangetrieben werden müssen. Dringendstes inhaltliches Anliegen war und bleibt die Implementierung einer zertifizierten Zentren-Struktur, darin waren sich alle Anwesenden – auch die ACHSE-Vertreter - einig.

In mehreren „Open-Space-Workshops“ wurde dann u.a. diskutiert, wie das Thema „Seltene Erkrankungen“ auch in Zukunft auf allen Agenden (Politik, Gesundheit, Forschung, Wissenschaft) zu halten ist, wie die Akteure in einem schlagkräftigen NAMSE gemeinsam zusammenarbeiten können und welche neuen Themen, denen man sich widmen muss, wichtig werden. Zahlreiche Vertreter der Patientenseite, darunter vier Vorstandsmitglieder von ACHSE und der Ehrenvorsitzende Christoph Nachtigäller, der auch die Begrüßungsrede hielt, sowie ACHSE-Lotsin Dr. Mundlos waren intensiv an den Diskussionen beteiligt.

Wichtigstes Ergebnis des intensiven Tages war die Erkenntnis, dass das NAMSE eine feste Institution werden sollte, die mit einer eigenen Geschäftsstelle die Maßnahmvorschläge des Nationalen Aktionsplans vorantreibt und sich für die weitere Umsetzung der notwendigen Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen jetzt und in Zukunft einsetzt. Die Gründung eines NAMSE-Vereins wurde von den Teilnehmern als sinnvoll erachtet.

Die Beratungen im Workshop wurden von einer Zeichnerin protokolliert:



Abb.: Grafisches Protokoll entstanden bei der NAMSE-Zukunftswerkstatt. Grafik NAMSE.



### **2.3.2 Der Medizinische Dienst der Krankenkassen und Seltene Erkrankungen: Informationsaustausch zwischen MDS / MDK, ACHSE, BAG Selbsthilfe und GKV-Spitzenverband**

Ein erstes Treffen von Vertretern des Medizinischen Dienstes des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen (MDS) mit Vertretern der ACHSE, der BAG Selbsthilfe und dem GKV-Spitzenverband hatte bereits in 2015 stattgefunden. Es ging darum, sich über die Aufgaben und Vorgehensweisen der Medizinischen Dienste der Krankenversicherungen und deren Dachorganisation und des Medizinischen Dienstes des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen zu informieren - insbesondere mit Blick auf die „Seltene Erkrankungen“. Dieser Austausch war im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen als Maßnahmenvorschlag 49 vereinbart worden (siehe [www.namse.de](http://www.namse.de)).

Beim 2. Treffen im Januar 2016 wurde erneut die hohe Bedeutung des Maßnahmenvorschlags und die Fortsetzung des gemeinsamen Austauschs unterstrichen. Im Fokus des Gesprächs standen die Entwicklungen seit dem ersten Treffen, die sich an dem Thema „Transparenz über die Aufgabenstellung und die Beratungskompetenz des Medizinischen Dienstes der Krankenversicherung“ orientierten.

Herr Dr. Mohrmann berichtet über eine breit angelegte Informationskampagne der verschiedenen Gremien in der MDK-Gemeinschaft (Kommission und Konferenz der leitenden Ärztinnen und Ärzte, Treffen der Sozialmedizinischen Expertengruppen-LeiterInnen (SEG) sowie Beirat für MDK-Koordinierungsfragen). Darüber hinaus erfolgte eine systematische Befragung der sozialmedizinischen Expertengruppen der MDK-Gemeinschaft und eine Auswertung der entsprechenden Stellungnahmen mit dem speziellen Fokus auf die Begutachtung von Leistungsanträgen von Menschen mit Seltene Erkrankungen.

Zusammenfassend lässt sich aus der Befragung für die Bereiche Hilfsmittel, Rehabilitation sowie Arzneimittelversorgung und Methodenbewertung folgendes feststellen:

Die sozialmedizinische Begutachtung erfolgt durch „Sozialmedizinische Expertengruppen“ (SEG). Für diese Experten sind die Krankheitsfolgen ausschlaggebend, nicht die eigentliche Diagnose oder primäre Krankheitsursache. Hierfür legt man die „International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)“ zugrunde und nutzt Richtlinien des G-BA und MDS-Begutachtungsanleitungen. Darüber hinaus wird bei Bedarf eine fachspezifische Begutachtung veranlasst. Sind die eingereichten Informationen nicht nur zur Diagnose, sondern zu den Krankheitsauswirkungen aus Sicht der MDK ausreichend, wird per Aktenlage begutachtet. Ist dies nicht so, kann auch eine persönliche Begutachtung veranlasst werden. Der MDK bemängelt, dass häufig unzureichende Kenntnis und Anwendung des bio-psycho-sozialen Modells des ICF auf Seiten der behandelten Ärzte die Begutachtung unnötig erschweren würde.

Der MDK nimmt für sich in Anspruch, Hinweise für spezialisierte Reha-Einrichtungen bei der Begutachtung zu berücksichtigen.

Der Pflegebegutachtung bei Kindern im Hinblick auf „Beaufsichtigung und Anleitung“ liegt §14 SGB XI zugrunde, die Begutachtung erfolgt durch besonders geschulte Pflegekräfte

oder Kinderärzte. Der zusätzliche Hilfebedarf eines erkrankten Kindes bemisst sich dabei an dem Bedarf, der gegenüber einem gesunden gleichaltrigen Kind besteht.

Die MDK-Begutachtung zur „Anerkennung medizinischer Hilfsmittel“ ist hochspezialisiert und wird durch die Sozialmedizinische Expertengruppe SEG 5 „Hilfsmittel und Medizinprodukte“ sowie weiterer Fachteams beim MDS unterstützt. Bei vermeintlich untypischen Hilfsmitteln, die bei Seltenen Erkrankungen immer wieder zur Anwendung kommen, liegen die Gründe für eine Ablehnung oft in einer falschen Verordnung, falsche oder mangelhafte Anpassung durch Hilfsmittel-Lieferanten oder der fehlenden Erkenntnis beim Beantragenden darüber, dass es sich nicht um ein Hilfsmittel im Sinne der Gesetzlichen Krankenversicherung handelt.

Zum Thema „Arzneimittelversorgung – Off-Label-Use“ verweist der MDK auf die gesetzlichen Vorgaben und aktuelle Rechtsprechungen, die für die sozialmedizinische Begutachtung bindend sind.

Im Rahmen der Umfrage innerhalb des MDK und der Maßnahme 49 aus dem Nationalen Aktionsplan wurde die MDK-Gemeinschaft für die Thematik „Seltene Erkrankungen“ und die Anliegen der ACHSE sensibilisiert. ACHSE e.V. und MDS wollen weiter in regelmäßigem Austausch bleiben. Es soll geprüft werden, inwieweit ein Dialog der Fortbildungsbeauftragten bei MDS und ACHSE e.V. dazu beitragen könnte, den Wissensstand und die Wissensverfügbarkeit für die Gutachter der Medizinischen Dienste weiter zu verbessern. Auch wenn es noch offene Fragen und unterschiedliche Einschätzungen gibt, war die ACHSE sehr erfreut über die Ernsthaftigkeit und Gründlichkeit, mit der der MDS die Fragen angegangen und die eigenen Beratungen vorangetrieben hat.

Dr. Christine Mundlos hatte anschließend im Juni die Gelegenheit bei der MDK Nord „Ärztefortbildung 2016“ die Aktivitäten der ACHSE und den Nationalplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in einem Referat vorzustellen.

### **2.3.3 *Maßnahmenvorschlag 28 – Strategieguppe „Register für Seltene Erkrankungen“***

Die 2015 eingesetzte Strategieguppe, die als Expertengremium und Kommunikationsplattform dazu beitragen soll, langfristig die Qualität und Interoperabilität von nationalen Registern zu erhöhen, hat ihre Tätigkeit in 2016 fortgesetzt. Die ACHSE wird dort von Dr. Bernd Quadder (Deutsche Sarkoidose Vereinigung e.V.) vertreten. Die Fertigstellung eines Strategiepapieres, das aktuelle Entwicklungen auf nationaler und internationaler Ebene berücksichtigt, und zukünftige Vorgehensweisen zur Erstellung und Einsatz von Registern beschreiben soll, ist für 2017 vorgesehen.

### **2.3.4 *Handlungsfeld Informationsmanagement***

ACHSE trägt mit verschiedenen Aktivitäten zur Umsetzung der Maßnahmen aus dem Handlungsfeld Informationsmanagement bei. Mit dem Projekt „Zugang zu guten Patienteninforma-

tionen verbessern“, das in 2016 vom BKK Dachverband e.V. unterstützt wurde, werden gute Krankheitsbeschreibungen aus der Selbsthilfe über Orphanet verfügbar gemacht. Hierbei werden viele der Kriterien für gute Patienteninformationen angewandt und diese Kriterien selbst damit auch bekannter gemacht. Das Projekt trägt außerdem dazu bei, dass Orphanet als zentrale Informationsplattform etabliert wird (Maßnahmenvorschlag 38 des Nationalen Aktionsplans).

Die Kriterien für gute Patienteninformationen wurden außerdem in einem Pilotprojekt mit dem ÄZQ (Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin) erprobt. Es sind bis 2016 zehn kurze Krankheitsbeschreibungen für Patienten (KiP), die das ÄZQ, ACHSE und die jeweilige Selbsthilfeorganisation erstellt haben, beim ÄZQ und auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) erschienen. Da nicht alle Kriterien in dieser Fassung angewandt werden konnten, sind damit die Maßnahmenvorschläge 33 und 34 zwar von uns vorangetrieben, aber noch nicht endgültig umgesetzt worden. Dazu fehlen uns bislang schlicht die finanziellen Ressourcen. Das kleine Pilotprojekt wurde mit Bordmitteln finanziert.

Auch wenn wir uns in den Verhandlungen zum Nationalen Aktionsplan skeptisch über die Einrichtung eines Zentralen Informationsportals (ZIPSE) sowie die Einrichtung einer Datenbank mit Versorgungseinrichtungen (SE-Atlas) geäußert hatten (wir haben eine stärkere Unterstützung und Optimierung von Orphanet für zielführender gehalten), beteiligen wir uns seit 2015 an den beiden Projekten. Damit diese Projekte erfolgreich durchgeführt werden können, ist enorm viel Einsatz der Selbsthilfe notwendig. Die ACHSE koordiniert und unterstützt diesen Einsatz - vor allem den Einsatz ihrer Mitgliedsorganisationen. Auch hier sind noch viele Anstrengungen notwendig, die nicht ohne angemessene Finanzierung möglich sein werden. Es ist zu hoffen, dass das Bundesgesundheitsministerium Wege findet, das Projekt nachhaltig zu gestalten und dafür zu sorgen, dass die Portale auch in Zukunft verfügbar und aktuell gehalten werden.

## **2.4 Weitere politische Arbeit**

### **2.4.1 Reform der Pflegeberufe**

Im Januar 2016 hat das Bundeskabinett den Gesetzentwurf zur Reform der Pflegeberufe beschlossen. Darin soll die bisherige Trennung der Ausbildungsgänge zum Alten-, Kranken-, sowie Gesundheits- und Kinderkrankenpfleger zugunsten einer neuen generalistischen beruflichen Pflegeausbildung mit einem einheitlichen Berufsabschluss aufgehoben werden. Die so ausgebildeten Fachfrauen und –männer für Pflege sollen dann in der Lage sein, alte Menschen, kranke Erwachsene und auch kranke Kinder entsprechend ihren jeweiligen Bedürfnissen angemessen zu pflegen. Hintergrund dieser Reform ist der mit dem demografischen Wandel einhergehende wachsende Bedarf an Pflegekräften. Ergänzend zur fachberuflichen Pflegeausbildung sieht der Gesetzentwurf auch eine hochschulische Pflegeausbildung vor und soll somit für alle Schulabgänger attraktiv werden und neue Karrieremöglichkeiten im Bereich „Pflege“ ermöglichen.

Verschiedene Fachbereiche der Kinder- und Jugendmedizin, das Kindernetzwerk und andere Verbände üben starke Kritik an dem gesetzlichen Vorhaben, weil sie befürchten, dass bei einer generalistischen Ausbildung die Kenntnisse über die speziellen Erfordernisse der Kinderkrankenpflege sowie über den kindlichen Organismus und seine Entwicklung nicht ausreichend berücksichtigt werden. Dies könnte zu einem deutlichen Qualitätsverlust in der Pflege in der Kinder- und Jugendmedizin führen.

Auch wenn theoretisch kein Qualitätsdefizit entstehen muss, wenn eine Ausbildung aus einem allgemeinen und einem spezialisierten Teil besteht, unterstützt ACHSE diese Kritik, weil die Reform die beträchtlichen Unterschiede zwischen Kinderkrankenpflege einerseits und der Kranken- sowie Altenpflege andererseits nicht zu berücksichtigen scheint.

Am 13. Januar 2016 hat sich ACHSE zu diesem Thema an ihre Mitglieder gewandt und per Mail die „Bitte um Unterstützung – Petition zum Erhalt der Gesundheits- und Kinderkrankenpflege“, die von verschiedensten Institutionen und Verbänden getragen wird, weiter geleitet. Zwischenzeitlich gab es viel Kritik an der Vorgehensweise bei diesem Gesetzesvorhaben und der Ruf nach einem Moratorium wurde laut. Zu dem Kompromissvorschlag aus der Pädiatrie und zu dem Aufruf von Staatssekretär Laumann um Unterstützung für das Pflegeberuf-Reformgesetz hat die ACHSE keine Stellung bezogen. Laut Pressemitteilung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) wurde in der öffentlichen Beratung der Petition „Erhalt der Kinderkrankenpflege“ im Beisein von Bundesminister Hermann Gröhe das Thema sehr kontrovers diskutiert. Trotz der Proteste von vielen Verbänden wurde das Gesetz im März zur ersten Lesung in den Bundestag eingebracht. Die Umsetzung soll ab 2018 erfolgen.

## **2.5 Weitere Netzwerkarbeit**

### **2.5.1 ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch**

Das ACHSE Unternehmensforum ist seit mehreren Jahren fester Bestandteil des ACHSE Kalenders und bietet eine vertrauensvolle Plattform für den Austausch zwischen den betroffenen Patienten und den Vertretern der pharmazeutischen Industrie zu verschiedensten Themen.

Am 9. Februar stand das Thema: „Optimierungsbedarf bei der Medikamentenversorgung im Krankenhaus?“ auf der Agenda, am 13.9. widmete sich das Forum der „Evidenz aus Sicht der EMA und aus einer HTA-Perspektive: Welche Evidenz wird gebraucht und welche Unterschiede zwischen Zulassung und Nutzenbewertung sind wirklich nötig?“ Beide Themen boten viel Stoff für anregende Diskussionen und werden weiter verfolgt und vertieft.

## 2.5.2 Veranstaltung „Diagnose Seltene Erkrankung – Fragen. Wege. Perspektiven.“



Podiumsdiskussion in der Urania. Foto ACHSE.

Was es bedeutet mit einer Seltene Erkrankung zu leben, wie die aktuelle Versorgungslage der Betroffenen in Deutschland ist und wo Patienten und Angehörige Hilfe finden – darum ging es auf der gemeinsamen Veranstaltung „Diagnose Seltene Erkrankung – Fragen. Wege. Perspektiven.“ von ACHSE, der Charité-Universitätsmedizin Berlin und dem Unternehmen Pfizer am 3. November 2016 in der Urania (Berlin).

Auf dem Podium waren ACHSE-Geschäftsführerin Mirjam Mann, ACHSE-Betroffenen- und Angehörigenberaterin Eike Jogwer-Welz, Prof. Dr. Friedemann Paul von der Charité - Universitätsmedizin Berlin und sein Patient Martin Gaul, Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich von der Charité - Universitätsmedizin Berlin sowie PD Dr. Peter-Andreas Löschmann von Pfizer. Zahlreiche Betroffene sowie Interessierte nahmen an der kostenlosen Veranstaltung teil. Im Anschluss an die Podiumsdiskussion konnten Fragen an die Experten gerichtet werden. Die Veranstaltung wurde moderiert von Ulli Zelle, Moderator und Reporter des Rundfunks Berlin Brandenburg (rbb). Begleitet wurde sie durch eine gemeinsame Öffentlichkeitsarbeit, unter anderem konnte getwittert werden.

## 2.5.3 ACHSE auf der Messe RehaCare

Die internationale Messe in Düsseldorf bietet vier Tage lang einen Überblick über Hilfsmittel und Dienstleistungen, die Menschen mit Behinderung, mit Pflegebedarf oder mit chronischen Krankheiten den Alltag erleichtern sollen. Auch in diesem Jahr war Hartmut Fels von ACHSE gemeinsam mit Vertretern des Bundesverbandes Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V. von morgens bis abends unermüdlich im Einsatz, um Betroffene, Angehörige, Freunde, Ärzte und Therapeuten, Mitglieder und Messebesucher umfangreich über die „Seltene“ informieren können. Wie in den vergangenen Jahren wurden auch in diesem Jahr wieder viele Gespräche geführt. Zahlreiche Betroffene oder Ärzte sind schon an die ACHSE-Beratung vermittelt worden. Die Messe bot jedoch nicht nur eine hervorragende Möglichkeit zur Öffentlichkeits- und Aufklärungsarbeit. Sie war Plattform, um sich zu vernetzen, und auch das WIR-Gefühl zwischen den Patientenorganisationen der Selbsthilfe zu fördern. Herzlichen Dank an alle, die den Stand besucht haben!



Auf der Messe RehaCare: Die Selbsthilfegruppe BV Angeborene Gefäßfehlbildungen im Shirt der Jugendgruppe vom BV Neurofibromatose gemeinsam mit Hartmut Fels von der ACHSE am ACHSE-Stand. Foto ACHSE.

#### 2.5.4 SEKIS Selbsthilfefestival Berlin



Abb.: Flyer Selbsthilfe-Festival. Grafik LV Selbsthilfe Berlin.

Alle zwei Jahre wird aus dem Berliner Selbsthilfetag der LV Selbsthilfe Berlin ein Festival. Und wie immer präsentierte sich ACHSE mit einem Stand. Informieren, beraten, netzwerken und Gesicht zeigen – das waren die Aufgaben der vier ACHSE-Freiwilligen an diesem Sommertag. Nicht fehlen durften die unzähligen roten ACHSE-Ballons, die für Auflockerung und noch mehr Sichtbarkeit der ACHSE sorgten.



Teamvertreter am ACHSE-Stand. Foto ACHSE.

Zahlreiche Workshops, informative Veranstaltungen und ein buntes Bühnenprogramm zogen ein breites Publikum auf das Tempelhofer Feld. Es war somit ein rundum gelungener Tag, an dem sich nicht „Opfer von ...“, sondern „Engagierte für ...“ eindrucksvoll in der Öffentlichkeit präsentierten

### **2.5.5 MSD Gesundheitspreis 2016**

Mit dem MSD Gesundheitspreis werden herausragende innovative Versorgungslösungen gewürdigt und Anreize zur Nachahmung geschaffen. Der Preis wird unter der Schirmherrschaft von Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe in München vergeben und von MSD SHARP & DOHME GmbH finanziert. Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE, war von 2014 bis 2016 Mitglied der Jury.

Über den mit 10.000 Euro gewürdigten Sonderpreis für das Projekt mit der größten Patientenorientierung freute sich die Evangelische Stiftung Alsterdorf für ihr „Sengelmann Institut für Medizin und Inklusion“ in Hamburg, kurz „simi“ (ehemals „MZEB - Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung“). Das „simi“ habe nicht nur zum Ziel, Patienten darin zu unterstützen, ein möglichst selbstbestimmtes Leben führen zu können, sondern lebe die Patientenorientierung konkret vor.



Mirjam Mann (Mitte) mit Urkunde für Sonderpreisträger Sengelmann Institut für Medizin und Inklusion“ in Hamburg. Foto MSD.

Das würdigte Mirjam Mann in ihrer Laudatio: Derartige Einrichtungen werden nicht nur für Menschen mit einer geistigen Behinderung oder schweren Mehrfachbehinderungen gebraucht, sondern für alle Erwachsenen, die wegen der Art, Schwere oder Komplexität ihrer Erkrankung auch in der ambulanten Behandlung einer besonderen Expertise und interdisziplinären Versorgung bedürfen. In ihrer Laudatio unterstrich die ACHSE-Geschäftsführerin, dass sich die gesellschaftliche Debatte heute glücklicherweise nicht mehr darum drehe, ob

Menschen mit Behinderung dazu gehörten, sondern wie sie teilhaben und mitbestimmen könnten. Dies ist jedoch nicht immer leicht zu erreichen.

Vor der Errichtung des „simi“ wurden die Bedürfnisse von Menschen mit Behinderung, ihren Betreuern und Angehörigen im Rahmen einer Studie abgefragt, das Konzept dann gemeinsam mit Menschen mit Behinderung erarbeitet und nach der Eröffnung des Zentrums weiter entwickelt. So wurden, zugeschnitten auf die Patientenwünsche, das soziale Umfeld in die Diagnostik integriert, Expertise über Seltene Erkrankungen eingebunden und berücksichtigt, dass die Patienten die Therapieempfehlungen auch wirklich umsetzen können. Das „simi“ ergänzt die Regelversorgung, wenn niedergelassene Ärzte aufgrund der Art, Schwere oder Komplexität der Behinderung an Grenzen stoßen. Ein interdisziplinäres und multiprofessionelles Team übernimmt hier die komplexe Diagnostik. Die umfassende Barrierefreiheit für Menschen mit körperlichen Handicaps, wie zum Beispiel Hör- oder Sehbeeinträchtigungen, ist hier selbstverständlich. Zudem sind Mitarbeiter in patientenverständlicher Sprache geschult worden und die Flyer sind sowohl in leichter als auch in Standardsprache verfügbar. Besonders hervorzuheben ist nach Meinung der ACHSE-Geschäftsführerin der Perspektivwechsel, den das eingerichtete Patientenzimmer fordert. Denn im „simi“ geht nicht der Patient von Arzt zu Arzt, sondern die Ärzte gehen von Patient zu Patient. Die beruhigende Atmosphäre im Patientenzimmer hilft einerseits Ängste abzubauen; andererseits werden Abläufe dadurch vereinfacht, zum Beispiel bei in ihrer Mobilität eingeschränkten Patienten.

Mirjam Mann betonte, wie sehr derartige Einrichtungen nicht nur für Menschen mit einer geistigen Behinderung oder schweren Mehrfachbehinderungen gebraucht werden, sondern für alle Erwachsenen, die wegen der Art, Schwere oder Komplexität ihrer Erkrankung auch in der ambulanten Behandlung einer besonderen Expertise und interdisziplinären Versorgung bedürfen. Denn, sobald sie für den „normalen“ Behandlungsalltag zu komplex werden, fallen diese Patienten oft durch das Raster des Versorgungssystems. Und das dürfe nicht sein! Das Prinzip eines so komplexen Behandlungszentrums sei zwar mittlerweile in § 119c SGB V aufgenommen worden. Doch ob der gesetzliche Anspruch auch mit Leben gefüllt wird, werden wir genau verfolgen müssen.

Denn, so Mirjam Mann, wir müssen uns gemeinsam dafür engagieren, dass wirklich alle Menschen nicht nur selbstverständlich zu unserem Leben, sondern auch zu unserem Gesundheitssystem, gehörten. Es bedarf keiner besseren, sondern einer gleichberechtigten Versorgung, die für manche Bedürfnisse nur anders zu organisieren sei.

## **2.6 Internationale Vernetzung**

### **2.6.1 *EURORDIS Membership Meeting Edinburgh, 2016***

Die Mitgliederversammlung von EURORDIS und der Europäische Kongress für Seltene Erkrankungen ECRD fanden in Juni 2016 in Edinburgh statt. Mehr als 800 Teilnehmer und 80 Referenten, darunter auch ACHSE-Geschäftsführerin Mirjam Mann, kamen nach Edinburgh und diskutierten dort aktuelle Themen der Seltenen. Unser Vorstandsmitglied Geske Wehr war dort als EURORDIS Vorstand (sie wurde dort gar zu General Secretary von EURORDIS



gewählt), unser Vorstandsmitglied Claudia Sproedt nahm für die „Cystinose für Leben eben! - Cystinose Selbsthilfe e.V.“ teil. Auch weitere Teilnehmer wie Jürgen Grunert von der Deutschen Initiative Ehlers-Danlos e.V. oder Rainald von Gizycki, Ehrenvorsitzender von Pro Retina, wurden dort gesichtet. Die internationalen Treffen sind immer sehr inspirierend und gleichen irgendwie auch ein wenig einem großen Familientreffen.



Auf dem Podium beim ECRD in Edinburgh. Foto ACHSE.

Themen waren die neuesten Forschungsergebnisse und Entwicklungen im Bereich Versorgung und Behandlung, Innovationen sowie soziale Betreuung und Unterstützung. "Medikamente und Forschung sind extrem wichtig, aber um jetzt zu leben braucht es mehr", so Tom Shakespeare bei der offiziellen Eröffnung. Er wünschte sich, wie viele andere auch, mehr Bemühungen für eine ganzheitliche Unterstützung - auch in Schulen, er forderte zudem Barrierefreiheit und Teilhabe, also schlicht die Umsetzung der UN-Behinderten-Konvention!

### ***Rare Diseases International***

Weil so viel geballte internationale Expertise und Schlagkraft, wenn es um Seltene Erkrankungen geht, nicht alle Tage zur gleichen Zeit am gleichen Ort versammelt ist, fanden im Vorfeld weitere Zusammenkünfte statt, wie z.B. das Jahrestreffen von Rare Diseases International mit 80 Teilnehmern aus der ganzen Welt. ACHSE hat sich dieser Initiative angeschlossen und wurde dort von der Geschäftsführerin, Mirjam Mann, vertreten. Erfahren Sie mehr über diese globale Initiative: [www.rarediseasesinternational.org](http://www.rarediseasesinternational.org).

### ***Council of National Alliances (CNA)***

Folgende Themen standen auf die Tagesordnung:

- **Online Training auf [eurordis.org](http://eurordis.org) und EUPati Toolbox:** Die Angebote des Trainingsprogramms von EURORDIS über die Entwicklung, Zulassung und Erstattung von Medikamenten wurden enorm weiter entwickelt. Mittlerweile sind ausführliche Materialien, Tests und Videos der Summer-School online verfügbar. EURORDIS hat für einzelne Themen mit EUPati zusammengearbeitet. Bei EUPati sind mittlerweile mehr als 3.000 Dokumente verfügbar, die Sie frei nutzen können (aber auch ändern und ergänzen), so-

lange es nicht für kommerzielle Zwecke ist. Beide Websites finden Sie hier: <http://www.eurordis.org/training-resources> und <https://www.eupati.eu/de/>.

- **RD-Action/National EUROPLAN Workshop:** Das Projekt EUROPLAN läuft weiter. Statt großer Nationaler Konferenzen werden europaweit kleinere Workshops zu verschiedenen Themen, je nach nationalem Bedürfnis, organisiert. Da es kaum Budget gibt und NAMSE hierzu einen eigenen Workshop plant (mit Budget), nimmt ACHSE an dem Projekt nicht teil (siehe hierzu oben den Bericht zu „Zukunftswerkstatt“).
- **Rare Barometer Voices:** Die Idee ist es, eine eigene Kohorte für Befragungen aller Art aufzubauen (12.000 Betroffene) und die Erhebung von wissenschaftlichen Daten über die Bedürfnisse von Menschen mit Seltenern Erkrankungen in die eigene Hand zu nehmen (statt dies der Wissenschaft zu überlassen). Viele aus den Reihen der ACHSE haben sich bereits beteiligt, es werden noch deutlich mehr gesucht. Die, die bei diesem EU-geförderten Projekt schon mitmachen, werden von den Verantwortlichen auf dem Laufenden gehalten. Für alle anderen lohnt sich der Blick auf die Webseite: <http://www.eurordis.org/rare-barometer-programme>. Rare Barometer Voices ist ein sehr wichtiges Projekt, mit dem ACHSE große Hoffnungen verbindet. Wenn wir belegen können, welche Bedürfnisse und Probleme Menschen mit Seltenern Erkrankungen haben, können wir die Politik effektiver unter Druck setzen. Alle Umfragen und Ergebnisse stehen auch in deutscher Sprache zur Verfügung. **Bitte machen Sie mit!**
- **Orphan Drugs:** Eine Problematik, die immer wieder diskutiert wird - auch in Zukunft, ist, wie die Entwicklung von Orphan Drugs vorangetrieben werden und gleichzeitig deren Zugang in allen europäischen Ländern sichergestellt werden kann. Weil die Produkte für wenige Menschen hergestellt werden, aber auch durch die Preispolitik mancher Firmen, sind einige Orphan Drugs sehr teuer. Niederschmetternd ist, dass verfügbare Medikamente, die bereits zugelassen sind (durch die EMA), in vielen EU-Ländern nicht erstattet werden.

Zugang und verantwortungsvolle Preispolitik gehen jedoch Hand in Hand. Der tatsächliche Zugang für die Betroffenen ist eine gemeinschaftliche Verantwortung von Pharmaindustrie und Krankenkassen. Am 1. Juni wurde dazu eine Pressemitteilung von EURORDIS verschickt, die auch ACHSE vorab mitdiskutiert hatte und in der gemeinsame europäische Richtlinien gefordert werden, die den Zugang von allen betroffenen Patienten zu Medikamenten ermöglichen sollen.

<http://www.eurordis.org/sites/default/files/eurordis-pricing-release-final.pdf>

- **Yann Le Cam im Vorstand der EMA berufen:** Ein Zeichen für die wichtige Rolle von EURORDIS ist, dass Geschäftsführer Yann Le Cam in den Vorstand der EMA berufen wurde und dort die Patientenseite einbringen kann. Warum er eine wichtige Person für alle Seltenern ist, wird in Punkt 2.6.2. nachfolgend kurz erläutert.

- **European Reference Networks (ERN) -Grenzübergreifende spezialisierte Versorgung von Seltenen Erkrankungen:** Für Seltene und hochkomplexe Krankheiten ist eine hochspezialisierte Gesundheitsversorgung erforderlich. Angesichts des fragmentierten Fachwissens zu Seltenen Erkrankungen und der geringen Anzahl betroffener Patienten pro Erkrankung ist eine EU-übergreifende Zusammenarbeit bei dieser Thematik von erheblichem Nutzen. Die EU hat in den letzten Jahren schon verschiedene Maßnahmen ergriffen, um Kräfte und Mittel zur Diagnose und Behandlung solcher Erkrankungen zu bündeln und damit die Versorgung der Betroffenen zu verbessern. Der Prozess zur Errichtung Europäischer Referenznetzwerke (ERN) ist seit 2015 richtig im Gange.

Die ERNs sollen Patientinnen und Patienten in allen EU-Mitgliedstaaten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen ermöglichen und erleichtern. Hierfür ist es notwendig, über Grenzen hinweg Fachwissen auszutauschen. Vergleichbar den Aufgaben der nationalen Zentren für Seltene Erkrankungen, schaffen Europäische Referenznetzwerke (ERNs) eine klare Regulierungsstruktur für den Austausch von Wissen und die Koordination der Versorgung innerhalb von Europa. Konkret sollen auf diesem Weg neue, innovative Versorgungsmodelle, elektronische Gesundheitsdienste, Therapiekonzepte und Medizinprodukte entwickelt werden. Weiterhin soll die Forschung durch umfangreiche Studien und durch den Aufbau von Datenbanken vorangetrieben werden und so zur Entwicklung neuer Arzneimittel beitragen.

Damit sich zukünftig jeder Patient an ein für ihn geeignetes ERN wenden kann, war es notwendig, vorab größere, übergreifende Erkrankungsgruppen zu bilden; entstanden sind 24 thematisch übergreifende Netzwerke. Besonderes Augenmerk gilt bei der Entwicklung und Fortführung der ERNs der Patientenbeteiligung – Patienten sind mit ihrer Expertise auf jeder Ebene der ERNs eingebunden. EURORDIS hat die Initiative ePAG (European Patient Advocacy Group) gestartet, um Patientenvertreter zu vernetzen und zu schulen, damit sie sich in den ERNs entsprechend einbringen können. ACHSE setzt sich auf nationaler Ebene dafür ein, um für die Teilnahme an ERNs durch Patientenvertreter aus ihrem Netzwerk zu werben.

### **2.6.2 Besuch Yann Le Cam in ACHSE Geschäftsstelle**

Mitte Februar – kurz vor dem Tag der Seltenen Erkrankungen – hat uns Yann Le Cam, Geschäftsführer von EURORDIS, mit einem Besuch beehrt. Er wollte sich über die Aktivitäten der ACHSE informieren. Aus seiner Sicht geht die ACHSE in vielen Bereichen beispielhaft voran und möchte den Wissensaustausch zwischen den Allianzen vorantreiben. Für ACHSE ist der Austausch mit Yann Le Cam von unschätzbarem Wert. Als Mitgründer von EURORDIS und mit seinen mehr als 20 Jahren Erfahrung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist er eine schier unerschöpfliche Quelle guter Ideen und ein ebenso interessanter wie lehrreicher Gesprächspartner. Herzlichen Dank Yann, dass Du Dir die Zeit genommen hast!



(v.l.n.r.) Yann Le Cam, Dr. C. Mundlos, Lisa Biehl und Praktikant Jonas im Büro im Gespräch. Foto ACHSE.

### **3 ACHSE BERATUNG**

#### **3.1 Betroffenen- und Angehörigenberatung**

Im Berichtszeitraum vom 01.01.2016 bis zum 31.12.2016 wandten sich 756 Menschen an die ACHSE-Betroffenen- und Angehörigenberatung, davon waren 450 Erstkontakte. Es gingen 325 E-Mail- und 389 Telefonanfragen ein. Von den 756 Menschen, die sich an die ACHSE-Betroffenen- und Angehörigenberatung wandten, waren 449 selbst von einer Seltenen Erkrankung betroffen. 85 Ratsuchende meldeten sich wegen ihrer Angehörigen oder Freunde. 164 Kontakte waren (sind) Eltern von betroffenen Kindern. Um Unterstützung auf dem Weg zu einer Diagnose baten 260 Menschen. Die Beraterin Eike Jogwer-Welz konnte 213 Anfragende an die Mitgliedsorganisationen der ACHSE vermitteln.

Deutlich zugenommen hat die Zahl Betroffener, die sich in krisenhaften Lebenssituationen Hilfe suchend an die ACHSE wendeten. Diese Betroffenen benötigen meist zeitlich intensive Beratungsgespräche. Eike Jogwer-Welz nahm neben ihrer Bürotätigkeit auch an Veranstaltungen außerhalb der Geschäftsstelle teil, die sie u. a. mit den vielfältigen Themen rund um die Selbsthilfe und den Bedürfnissen von Betroffenen von Seltenen Erkrankungen weiter vertraut machten.

#### **3.2 ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten**

Die ACHSE Lotsin Dr. Christine Mundlos verfügt über ein wachsendes Netzwerk aus Experten\*innen auf der Patientenseite, der Medizin, Wissenschaft und Forschung. Das erleichtert die Suche nach Ansprechpartner\*innen – sowohl für die Lotsin als auch für Interessierte innerhalb und außerhalb des ACHSE Netzwerks. In ihrer Funktion als „Beraterin für Mediziner und Therapeuten zu Seltenen Erkrankungen“ hat sie 40 Anfragen von Ärzten\*innen (davon 25 Erstkontakte), 16 von Betroffenen bzw. deren Angehörigen, sowie je 3 Anfragen von Selbsthilfeorganisationen und Wissenschaftlern bearbeitet. Von den insgesamt 61 Anfragen handelten 53 von Seltenen Erkrankungen, bei 8 war die Diagnose noch unklar und eine Anfrage betraf eine komplexe, aber nicht seltene Erkrankung. Die Lotsin hat regelmäßig Kontakt zu den Leitern der 28 Zentren für Seltene Erkrankungen und zu den BMBF Forschungsnetzwerken für Seltene Erkrankungen.

## 4 WISSENSNETZWERK SCHAFFEN

Nachdem Lisa Biehl die ACHSE verlassen hat, wurden thematisch neue Bereiche geschaffen und personell Verantwortlichkeiten innerhalb der Geschäftsstelle neu verteilt. **Dr. Christine Mundlos ist seit dem Frühjahr die Leiterin des neuen Bereichs „ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung“.** Sie hat die Fachaufsicht über die Betroffenen- und Angehörigenberatung und über die nachfolgend dargestellten Projekte. Für die Projekte, die sich der Verbesserung der Informationen zu Seltenen Erkrankungen widmen, ist Gertrud Windhorst erste Ansprechpartnerin. Es handelt sich dabei um die Umsetzung von einzelnen Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan.

Im ACHSE Wissensnetzwerk sollen zum einen zukünftig Informationen und Wissen aus verschiedenen Bereichen der ACHSE gebündelt und den ACHSE Mitarbeitern zugänglich gemacht werden. Zum anderen sollen Erkenntnisse über das Leben mit Seltenen Erkrankungen, zu Entwicklungen in der Medizin, Wissenschaft, Forschung und anderen Bereichen des Gesundheitswesens gewonnen werden, die dann in Seminare, Workshops, Informationsblätter u.v.m. einfließen und unserem Netzwerk zugänglich gemacht werden.

### 4.1 Vernetzung mit Medizin und Wissenschaft

Als Referentin hat Dr. Christine Mundlos während des Jahres immer wieder bei unterschiedlichen Veranstaltungen Gelegenheit, die Arbeit der ACHSE vorzustellen und über Themen, die uns bewegen und für Andere von Interesse sind, zu berichten.

In diesem Jahr nahm sie zum Beispiel an der Podiumsdiskussion beim 10-jährigen Stiftungssymposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen teil, referierte beim 10-jährigen Jubiläum des Ambulanten Kinderhospizdienstes in Heidelberg, sowie im Rahmen der Ärztefortbildung 2016 des Medizinischen Dienst der Krankenkassen (MDK) in Hannover, des Forschungssymposiums zu Seltenen Erkrankungen an der Kinderklinik Cottbus und des 49. Hessischen Internistentages in Wiesbaden. Außerdem nimmt sie teil an den Sitzungen der AG Zentren für Seltene Erkrankungen.

### 4.2 Informationen verbessern

#### 4.2.1 ACHSE Projekt: Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern

Mit dem Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“, will ACHSE das Patientenwissen ihrer Mitgliedsorganisationen Ärzten und anderen Therapeuten, aber auch Betroffenen, leichter zugänglich machen. Für Betroffene, Ärzte und andere Therapeuten ist es gleichermaßen wichtig, dass die wenigen, qualitätsgeprüften Informationen für „Seltene Erkrankungen“ auf einer zentralen Informationsplattform im Internet verfügbar sind. Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurde festgehalten, dass Or-

phanet auch in Deutschland als zentrale Informationsplattform für Seltene Erkrankungen etabliert werden soll. Daher möchte ACHSE dort auch das Erfahrungswissen der Selbsthilfe und damit der Betroffenen zugänglich machen.

Damit die patientenorientierten Krankheitsbeschreibungen, die im ACHSE-Netzwerk erarbeitet wurden, auf Orphanet eingebunden werden können, müssen sie bestimmte Qualitätskriterien erfüllen. Diese Kriterien wurden auf der Grundlage der NAMSE Kriterien von ACHSE erstellt und mit Orphanet abgestimmt. Um das Abstimmungsprozedere zwischen der Geschäftsstelle und den einzelnen Mitgliedsorganisationen so gering wie möglich zu halten, ist ACHSE in 2016 dazu übergegangen, die Krankheitsbeschreibungen ihrer Mitgliedsorganisationen, soweit auf den Websites vorhanden, nach den formalen und inhaltlichen Qualitätskriterien des Projektes aufzubereiten und in das für das Projekt vorgesehene Layout – eine Art Label – zu übertragen. Auch Broschüren der ACHSE Mitglieder wurden auf diese Art und Weise von der Geschäftsstelle bearbeitet. Danach werden die Krankheitsbeschreibungen an die Mitgliedsorganisationen geschickt, verbunden mit der Bitte, diese jeweils um die fehlenden Angaben zu ergänzen und von ihrem wissenschaftlichen Beirat oder einem anderen Experten freigeben zu lassen. Erhält ACHSE die Patienteninformation nach Korrektur und mit Freigabe von der Mitgliedsorganisation zurück, überprüft die Geschäftsstelle diese noch einmal anhand der für das Projekt entwickelten Kriterien, um sie dann an Orphanet Hannover zu schicken. Hier erfolgt eine erneute Prüfung, bevor die Patienteninformation von Orphanet Paris auf [www.orpha.net](http://www.orpha.net) im Bereich „deutsch“, in der Rubrik „Detaillierte Informationen“, zur Verfügung gestellt wird.

In 2016 wurden 18 Patienteninformationen aus dem ACHSE Netzwerk auf [www.orpha.net](http://www.orpha.net) veröffentlicht. Knapp 70 liegen noch, vorformatiert und redaktionell bearbeitet, bei den Mitgliedsorganisationen und müssen von ihnen noch korrigiert und für die Veröffentlichung freigegeben werden.

Das Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ wurde gefördert vom BKK Dachverband e.V.

#### **4.2.2 SE-Atlas – Kartierung der Versorgungslandschaft von Seltenen Erkrankungen**

Der SE-Atlas ist eines der ersten Projekte, die das Ministerium für Gesundheit zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2013 ausgeschrieben hat. Die Laufzeit des Projektes endet in 2017. Ziel des SE-Atlas ist es, die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zentral zu bündeln und entsprechend den unterschiedlichen Erkrankungen und Fachgebieten auffindbar zu machen. Die Darstellung erfolgt in Form einer interaktiven Landkarte und einer Auflistung. Der SE-Atlas richtet sich an Betroffene und deren Angehörige, Ärzte, nicht-medizinisches Personal und die breite Öffentlichkeit. Erstellt wird der SE-Atlas von der Medical Informatics Group (MIG) an dem Universitätsklinikum Frankfurt.

Partner sind ACHSE, Orphanet Deutschland, das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen. ACHSE hat die Aufgabe, die Patientensicht in das Projekt einzubringen, übernommen.

Wie in den Jahren zuvor bat ACHSE ihre Mitglieder auch 2016 um Unterstützung, die Datenbasis des SE-Atlas zu verbessern. In 2016 ging es vor allem darum, dass die ACHSE Mitglieder die Erkrankungen, die ihrer Organisation zugeordnet ist, überprüfen, korrigieren und gegebenenfalls ergänzen. Hierfür wurde jede Mitgliedsorganisation eigens per Mail angesprochen (mit einem individuellen Link zu den ihr zugeordneten Erkrankungen sowie einer individuell erstellten Tabelle, in der die Erkrankungen gelistet wurden, bei denen die Selbsthilfeorganisation im SE-Atlas jeweils aufgeführt wird). Ziel war es, den ACHSE Mitgliedern die Aufgabe der Überprüfung damit so einfach wie möglich zu machen. Selbstverständlich stand ACHSE ihren Mitgliedern, wie schon in den Jahren zuvor, bei Fragen mit Rat und Tat zur Seite. Gleichzeitig erinnerte ACHSE, wann immer sich eine Gelegenheit bot, ihre Mitgliedsorganisationen wiederholt daran, die Versorgungseinrichtungen für die Erkrankungen, die sie „vertreten“, zu überprüfen und um fehlende Informationen zu ergänzen. Auch hier unterstützte ACHSE ihre Mitglieder bei den redaktionellen Prozessen.

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

Das Projekt „Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen (ZIPSE)“ wurde 2013 vom Bundesministerium für Gesundheit im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen ausgeschrieben. Geleitet wird es vom Center for Health Economics Research Hannover (CHERH). Partner sind neben der ACHSE das Zentrum für Qualität und Management im Gesundheitswesen (ZQ GmbH), eine Einrichtung der Ärztekammer Niedersachsen, die Klinik für Dermatologie und Venerologie Freiburg, Orphanet Deutschland, das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZ-SE) und das Medical Informatics Group (MIG) am Universitätsklinikum Frankfurt.

Das Zentrale Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen soll sowohl Betroffenen und ihren Angehörigen als auch medizinischen, therapeutischen und pflegerischen Leistungserbringern qualitätsgesicherte Informationen zu Seltene Erkrankungen bereitstellen. 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 zentral bündeln. Integriert werden sollen außerdem Informationshinweise zu sozial- und leistungsrechtlichen Fragen.

ACHSE hat in Beratungen das Expertenwissen ihrer Mitglieder eingebracht. Die Förderung des Projektes läuft im Januar 2017 aus. Eine Anschlussfinanzierung des Portals gibt es bislang nicht.

#### **4.2.4 Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE - Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 10 aus gewählten Erkrankungen**

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitet das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE seit Anfang 2013 Kurzinforma-

tionen 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 und der Website des ÄZQ verfügbar.

In 2016 wurden die letzten beiden, von den insgesamt 10 Kurzinformationen für Patienten erstellt, und zwar zu den Erkrankungen „Nephrotisches Syndrom bei Kindern“ und „Marfan-Syndrom“. Auch wenn damit das Projektziel erfüllt ist, geht die Zusammenarbeit zwischen dem ÄZQ und der ACHSE weiter. Für 2017 und 2018 sind jeweils zwei weitere Kurzinformationen geplant.

### **4.3 Den Weg zur Diagnose verbessern**

#### **4.3.1 *InterPoD: Interdisziplinäre Kompetenzeinheit - Projekt Patienten ohne Diagnose***

Das letzte Förderjahr des von der Robert-Bosch-Stiftung geförderten Projektes zur Erkennung chronischer seltener Erkrankungen am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) ist eingeläutet. Seit Anfang 2014 bietet das ZSEB eine zentrale Anlaufstelle an für Patienten mit bisher nicht diagnostizierten Erkrankungen. Basierend auf einem Stufen-Schema werden den Anfragenden nach Sichtung und Prüfung ihrer Unterlagen und Befunde Vorschläge für die weitere Vorgehensweise zur Abklärung ihrer Symptome gemacht. Hierfür sind ein Facharzt sowie Medizinstudenten in höheren Semestern verantwortlich, die darüber hinaus bei Bedarf die Expertise einer interdisziplinären Fachkonferenz einholen. Ziel des Projektes ist es, bei Patienten ohne klare Diagnose eine zutreffende Diagnose zu stellen.

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. Anhand von 16 Fragen behandelt der 3-seitige Fragebogen den Kontakt/Zugang zu InterPoD, den Umgang mit erforderlichen Unterlagen (Arztberichte, Fragebogen InterPoD), die Empfehlungen an den/die Patienten/in zur weiteren Vorgehensweise sowie deren persönliche Einschätzung zum Verfahren. Der Fragebogen ist seit dem Frühjahr 2015 im Einsatz. Zwischenauswertungen wurden zur Feinjustierung des Fragebogens genutzt und sollen den Verantwortlichen der Kompetenzeinheit wichtige Hinweise für die Projektdurchführung geben. Die Endauswertung wird im Frühsommer 2017 stattfinden, da die Förderung von der RBS-Stiftung Ende 2016 noch bis ins Frühjahr 2017 verlängert wurde.

Ansprechpartnerin für das Projekt ist Dr. Christine Mundlos.



#### **4.4 Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung**

Die Robert Bosch Stiftung fördert seit Herbst 2015 unter dem Obertitel „Leben mit Krankheit“ zwei Projekte im Bereich „Seltene chronische Erkrankungen - Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung“. ACHSE e.V. ist in beide Projekte eingebunden.

Die ACHSE beteiligt sich an diesen Projekten, in dem sie zum einen regelmäßig öffentlichkeitswirksam darauf aufmerksam macht und die Projektpartner bei der Vernetzung mit relevanten Institutionen unterstützt; zum anderen spricht ACHSE z.B. konkret einzelne Mitgliedsorganisationen an, um deren Teilnahme zu erreichen. Weiterhin überprüft sie Informationsmaterial auf Verständlichkeit für die Betroffenen. Ein Großteil der entwickelten Materialien oder der Methodik ist nach Projektende für und in der Selbsthilfe nutzbar.

Ansprechpartnerin für diese Projekte ist Dr. Christine Mundlos

##### **4.4.1 Peer-to-Peer**

Das Projekt „Peer-to-Peer - Qualifizierte Peer-Beratung und Selbstmanagement für Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen“ des „Universitäres Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE)“ am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) steht unter der Leitung von Prof. Dr. Bernd Löwe, Direktor am Institut und Poliklinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie. Das Ziel ist hier, Patienten in der Bewältigung und im Management ihrer chronischen Erkrankungen zu unterstützen - und zwar durch Entwicklung und Evaluation:

- eines Selbstmanagement-Manuals für Patienten und Angehörige
- eines Beratungs-Leitfadens für die Peer-Berater
- von Supervision und gezielten Schulungen der Berater (Multiplikatoren-Schulungen).

Dr. phil. Dipl.-Psych. Miriam Depping, wissenschaftliche Mitarbeiterin bei Prof. Löwe, hat das Projekt bei unserer Mitgliederversammlung 2016 in Rheinsberg den Anwesenden vorgestellt, Fragen beantwortet und um Teilnahme geworben.



Aufruf zur Teilnahme an einer Online-Erhebung

## Studie: Unterstützungsbedarf von Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

wir möchten Sie auf unsere Online-Studie „**Bedarf an psychosozialer Unterstützung von Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen**“ hinweisen, für die wir freiwillige Teilnehmer suchen. Die Erhebung ist eine Teilstudie des Forschungsprojekts „**Patienten für Patienten: Qualifizierte Peer-Beratung und Selbstmanagement für Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen**“.

Abb.: Ausschnitt Anzeige der Studie vom UKE Hamburg. Grafik UKE Hamburg.

### 4.4.2 Web-basiertes Elternprogramm (WEP-CARE)

Das zweite Projekt „Web-basiertes Elternprogramm (WEP-CARE): Unterstützung der Krankheitsbewältigung für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen“ des Universitätsklinikums Ulm steht unter der Leitung von Prof. Dr. Lutz Goldbeck, Leiter der Sektion Psychotherapieforschung und Verhaltensmedizin. Durch den Einsatz eines internetbasierten psychologischen Interventionsprogramms sollen psychisch belastete Eltern von Kindern mit Seltene Erkrankungen in ihrer Krankheitsbewältigung unterstützt werden, um die psychische Belastungen der Eltern zu reduzieren und indirekt positive Effekte für die betroffenen Kinder zu erzielen.

### 4.5 TRANSLATE NAMSE

Im Frühjahr dieses Jahres wurde der sog. Innovationsfonds von der Bundesregierung aufgelegt, der von 2016 bis 2019 neue Versorgungsformen und die Versorgungsforschung fördern soll. Insgesamt gingen zu den ausgeschriebenen 4 Themenfeldern im Bereich neuer Versorgungsformen bis zum Sommer 120 Förderanträge ein, 9 Projekte davon widmeten sich explizit dem Thema „Seltene Erkrankungen“.

Der Innovationsausschuss des Gemeinsamen Bundesausschuss gab nun bekannt, dass in dieser ersten Förderrunde 29 Projekte eine Förderzusage erhalten, darunter ist auch ein Antrag zu den Seltenen, das Projekt „TRANSLATE NAMSE“ unter der Federführung der Charité Berlin. ACHSE ist Konsortialpartner in diesem Projekt, in dem zentrale Versorgungselemente des Nationalen Aktionsplans in den kommenden 3 Jahren umgesetzt werden sollen. Ziel von TRANSLATE NAMSE ist es, die Diagnostik durch standardisierte Abläufe zu beschleunigen, Behandlungspfade auszuarbeiten und in die Regelversorgung zu überführen sowie die einzelnen Zentren noch stärker als bisher zu vernetzen. Patienten sollen so schneller und zielgerichtet die für sie passende Therapie beginnen können.

Die Antragstellung war ein komplizierter Prozess, der 2016 abgeschlossen wurde. Das Projekt fängt im 2. Quartal 2017 richtig an. Verantwortlich für das Projekt ist bei ACHSE Dr. Christine Mundlos.

## **4.6 Forschung vorantreiben**

### **4.6.1 Veränderungen im Wissenschaftlichen Beirat der ACHSE**

In diesem Frühjahr sind Frau Prof. Bruckner-Tuderman, Frau Prof. Lorenz, Herr Prof. Manger und Herr PD Dr. von Moers auf eigenen Wunsch aus dem Beirat ausgeschieden, Prof. Elbers hatte sein Amt bereits mit seinem Übergang in den beruflichen Ruhestand vor 2 Jahren niedergelegt. Sie alle waren seit Gründung des Beirats dabei, haben uns in all den Jahren auf vielfältige Weise unterstützt und stehen uns auch außerhalb der Beiratstätigkeit mit ihrer spezifischen Expertise weiterhin zur Seite.

Neu in den Beirat aufgenommen wurden:

- Prof. Dr. med. Alexander Münchau, Neurologie Uniklinik Lübeck
- PD Dr. med. Oliver Semler, Kinderheilkunde Uniklinik Köln.

### **4.6.2 Forschung braucht Förderung: Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2016**

Am 5. März 2016 wurde der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung Berlin in enger Zusammenarbeit mit der ACHSE an ein Forschungsteam vergeben, das die Jury mit seinem Forschungsansatz zur Behandlung von Muskeldystrophien (Muskelschwund) überzeugte. Der Privat-Dozent Dr. rer. nat. Sven Thoms und Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski sowie das Forschungsteam der Arbeitsgruppe Muskeldystrophie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen nahmen den mit 50.000 Euro dotierten Forschungspreis 2016 entgegen.

„Durch mutige Forscher wie Dr. Sven Thoms und Prof. Ekkehard Wilichowski erfahren Menschen mit Seltene Erkrankungen Hoffnung. Von Muskeldystrophien, mit denen er und sein Team sich befassen, ist in Deutschland nur jeder 100.000ste Mensch betroffen. Doch hinter dieser seltenen Häufigkeit stehen viele Einzelschicksale und Leidensgeschichten derjenigen, die, abseits großer Fallzahlen, nach Heilung oder wenigstens Linderung einer seltenen Krankheit suchen. Mittlerweile wissen wir, dass viele der wissenschaftlichen Erkenntnisse über Seltene Erkrankungen auch das Verständnis über zahlreiche Volkskrankheiten verbessern. Deshalb dürfen wir bei dieser Forschung nicht nachlassen“, so Eva Luise Köhler.



Forschungspreis 2016 – Das gewürdigte Forscherteam mit Bundespräsident Joachim Gauck. Foto Peter Himself.

Ziel des Forschungspreises ist es, die Erforschung Seltener Erkrankungen, die in Deutschland noch nicht ausreichend gefördert wird, anhand beispielhafter Projekte voranzutreiben. Er wurde in diesem Jahr schon zum neunten Mal und wieder in Kooperation mit ACHSE verliehen. Aus Anlass des zehnjährigen Jubiläums der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen fand die Verleihung im Rahmen einer festlichen Matinee im Konzerthaus am Gendarmenmarkt in Berlin statt. Bundespräsident Joachim Gauck und seine Lebensgefährtin Daniela Schadt gehörten ebenso zu den Gästen der Veranstaltung wie der Bundesminister für Gesundheit Hermann Gröhe. Alle Gäste kamen in den Genuss eines Kurzkonzertes der Staatskapelle Halle unter der Leitung von Generalmusikdirektor Josep Caballé-Domenech.

Eva Luise Köhler, Jury-Vorsitzende, Stiftungsbeirat Prof. Grüters-Kieslich, Bundespräsident Joachim Gauck und natürlich der ACHSE-Vorstandsvorsitzende Dr. Andreas Reimann: sie alle unterstrichen in ihren Laudationen und Grußworten, wie wichtig Forschung im Bereich der Seltenen ist und dass hier immer noch Aufholbedarf besteht.

## **5 FREUNDE UND UNTERSTÜTZER GEWINNEN**

### **5.1 Online-Fundraising**

Der Bereich Online-Fundraising wurde mithilfe der Einbindung eines Online-Fundraising-Tools des Anbieters Altruja in 2015 professionalisiert und in 2016 weiter vorangetrieben. Neue Aktionen und Spendenformulare wurden auf der Webseite eingebunden. So ist es seither beispielsweise möglich, schnell und sicher online zu spenden, sowie eigene Aktionen zu starten und andere Menschen unkompliziert zum Mitmachen zu bewegen.

### **5.2 Synergien nutzen – [www.betterplace.org](http://www.betterplace.org)**

Unter dem Motto „Gemeinsam sind wir stark“ wurde bereits 2015 das erste Co-Fundraising-Projekt implementiert. Zweck war und ist es, einerseits die eigenen Mitgliedsorganisationen und andererseits aber auch ACHSE direkt dank eines konkreten Projektes im Fundraising zu unterstützen. So wirbt ACHSE mit seinem Mitglied KEKS e.V. seit Herbst 2015 auf Deutschlands größter kostenloser Spendenplattform „betterplace.org“ um Spenden für ein Filmprojekt und zugleich für die unterstützende Arbeit von ACHSE.

Ziel des Films ist es, anhand eines konkreten Beispiels Eltern und Ärzte über Seltene Erkrankungen aufzuklären und aufzuzeigen, wo Eltern Hilfe finden, denn davon hängt nicht selten das Leben betroffener Kinder ab. Nach Startschwierigkeiten in 2015, u.a. durch den Tod des Kameramanns, wurde das Projekt 2016 mit frischen Ideen neu gestartet. KEKS und ACHSE entwickelten gemeinsam eine Kommunikationsstrategie und ein neuer, renommierter Regisseur, Rick Ostermann, wurde gefunden. Der Projekteintrag auf der Webseite wurde komplett überarbeitet, der Stand der Dinge seither regelmäßig beworben. ACHSE hat sich damit auch auf neue Pfade des Fundraising, nämlich Onlinemarketing bzw. Social Media, begeben und musste schnell lernen, dass auch hier der Markt ein sehr überfüllter ist und selbst kleine Projekte mit einem geringen Spendenziel viel Zeit und Expertise in Anspruch nehmen. Das ursprüngliche Spendenziel konnte zum Ende des Jahres 2016 noch nicht erreicht werden. Das Learning aus dem Projekt ist allerdings groß und hilfreich. Das Projekt wird in 2017 fortgeführt.

### **5.3 Unternehmenskooperationen**

Im Fundraising müssen gleichzeitig verschiedene Wege beschritten werden, um Erfolge zu erzielen.

#### **5.3.1 Cause-Related Marketing**

Eine langfristige Kooperation entstand gemeinsam mit DocMorris, die ACHSE schon früher unterstützt haben. Nach mehrmonatiger Vorbereitungszeit wurde ab Oktober passend zur Erkältungszeit im Online-Shop ein Nasenspray angeboten, von dessen Verkaufserlös ein Teil an ACHSE gespendet wurde. Flankiert wurde die Kampagne mit Facebook- und Blogberichten von DocMorris.

### 5.3.2 „Für Dich Box“



Die auf 1000 Stück limitierte und begehrte „Für Dich Box“ der PR-Abteilung von DocMorris brachte nicht nur 1000 Euro Spenden ein, sondern fast 300 neue Likes auf der ACHSE-Facebook-Seite und einen angeregten Austausch in den sozialen Medien über das Thema „Seltene Erkrankungen“. Um neue Kosmetikprodukte an interessierte Konsumenten zu bringen, wurden sie auf der Facebook-Seite von DocMorris verlost und von privaten Bloggern vorgestellt.

Abb.: Benefizaktion für ACHSE. Grafik DocMorris.

Dabei wurde immer klargestellt, dass die Erlöse an ACHSE gehen, verbunden mit Beiträgen zu unserer Arbeit und einem Interview mit der Schirmherrin Eva Luise Köhler, das für viel positive Resonanz sorgte. Auf der Banderole für die Box wurde ebenfalls für ACHSE geworben. Wir freuen uns auf eine Neuauflage in 2017.

### 5.3.3 BMW Group Weihnachtsdinner

Dank der langjährigen Kooperation mit ACHSE wurde die Schirmherrin Eva Luise Köhler zu einer vorweihnachtlichen Feier der ganz besonderen Art in die Berliner Repräsentanz der BMW Group am Kudamm geladen. Bei dem exklusiven Dinner mit ausgewählten Gästen durfte die ACHSE-Schirmherrin auf das Schicksal der 4 Millionen „Waisenkinder der Medizin“ in Deutschland aufmerksam machen und die Arbeit von ACHSE vorstellen. Dafür gab es eine Spende von 5000 Euro. Herzlichen Dank!

## 5.4 Externe Spendenaktionen

### 5.4.1 Bundespolizei München

„Polizei – Freund und Helfer der Seltene“: Jeden Tag sind sie am Münchener Flughafen im Einsatz. Dass auch die „Waisenkinder der Medizin“ Schutz und Hilfe brauchen, haben die Einsatzkräfte der Bundespolizei erkannt und im Team für ACHSE Spenden gesammelt. Herzlichen Dank.



C. Mundlos nimmt Spendenscheck von C. Weyrich und Bundespolizei-Kollege am Flughafen München Entgegen. Foto ACHSE.

## 5.4.2 Berliner KinderArztRUF



Dr. Mundlos nimmt den Scheck von Dr. Früchtenich entgegen. Foto ACHSE.

Der Berliner KinderArztRUF um Dr. Früchtenich unterstützt ACHSE mit Spendenaktion: Auch Ärzte brauchen Rat im Umgang mit Seltene n Erkrankungen. Unsere ACHSE-Lotsin, Dr. Christine Mundlos, steht Ärzten und anderen Therapeuten dabei zur Seite. Dr. Klaus Früchtenich vom KinderArztRUF rief seine Berliner Arzt-Kontakte per Brief auf, für ACHSE zu spenden. 1000 Euro spendete er selbst an ACHSE. Herzlichen Dank.

## 5.4.3 Tombola der Eisbären zugunsten von ACHSE und SoMA e.V.

Die 2. Captains Tombola der Eishockeymannschaft Eisbären Berlin am 18. Dezember bot die einmalige Chance, ACHSE und die „Waisen der Medizin“ den 10.000 anwesenden Eishockeyfans der Berliner Mercedes-Benz-Arena bekannt zu machen und zum Spenden aufzurufen. Initiiert vom Kapitän der Mannschaft, André Rankel, und seiner Familie haben Fans der Eishockeymannschaft bei dem Spiel 3.500 Lose für die gut bestückte Tombola erworben. Den Erlös von 7.000 Euro teilten sich die ACHSE und sein Mitglied SoMA e.V. - ACHSE war mit einem Infostand vor Ort, half Lose zu verkaufen und begleitete die Aktion, vor allem über Facebook und auf der Webseite, mit intensiver Öffentlichkeitsarbeit. Die Scheckübergabe fand 2017 statt. Herzlichen Dank!



Bianca Paslak wirbt für die ACHSE. Live-Übertragung des Interviews auf dem Würfel in die Halle nach der Pause. Foto ACHSE.



(v.l.n.r.) ACHSE-Team mit SoMA e.V. und A. Rankel bei der Scheckübergabe vor dem Eishockey-Spiel. Foto ACHSE.

## 5.5 Menschen für die Seltenen bewegen

### 5.5.1 Spendendosen in Apotheken

Bereits in 2014 startete ACHSE die Aktion „Apotheken helfen helfen“. Den Auftakt bildete die BerlinApotheke, die in ihren vier Filialen ACHSE-Spendenboxen aufstellte und Infolyer auslegte. In 2015 konnten deutschlandweit weitere Apotheken animiert werden, die Arbeit von ACHSE auf diese Weise zu unterstützen. In 2016 hat die Berlin Apotheke alle Spenden aus

den Spendendosen, die rund um den Tag der Seltener Erkrankungen gesammelt wurden, verdoppelt!

### 5.5.2 Bußgelder

In 2016 nahm die ACHSE sich der Aufgabe an, in die Bußgeldlisten der Gerichte aufgenommen zu werden. Es erfolgten bei 11 Gerichten Aufnahmen und es wurden ACHSE bisher 4 Bußgelder zugewiesen.

### 5.5.3 Zielgruppe erweitern - „Einer für Alle!“, die „1-Euro-Mitmachaktion“

Im Sommer 2015 startete die ACHSE die „1-Euro-Mitmachaktion“ „Einer für Alle!“, für Mitglieder, deren Freunde und Angehörige. Zunächst wurden Vorstände und Mitgliedsorganisationen informiert, Mitmachformular und Webseite vorbereitet und auf Facebook dafür geworben, am 13.11.2015 wurde die Aktion auf der ACHSE-Mitgliederversammlung allen Anwesenden vorgestellt und Mitmachbögen ausgeteilt. Ziel der Aktion war (und ist), auch aus den eigenen Kreisen der Betroffenen und ihrer Angehörigen Unterstützung zu erhalten und das Multiplikatoren-Potenzial zu nutzen. Dabei sollte keines der Mitglieder über die Maßen hinaus finanziell belastet werden, deshalb entstand die Idee, schon mit 1 Euro jährlich „Einer für Alle!“ zu sein.

Die ACHSE stellte ihre Arbeit und die Aktion auf einigen Versammlungen der Mitglieder vor. Das dient gleichzeitig dem Zweck, den Bekanntheitsgrad von ACHSE zu erhöhen und ein Bewusstsein für die Arbeit zu schaffen, die ACHSE für ihre Mitglieder leistet. Als Dankeschön wurden (und werden) alle Beteiligten auf der ACHSE-Webseite mit einem symbolischen Rieseneuro abgebildet und erhielten Dankesgrüße aus dem ACHSE-Büro. Die Aktion startete erfolgreich. Der Kreis der Unterstützer wuchs und wächst weiter.



Mitglieder lassen sich gern mit dem Symbol-EURO der ACHSE-Aktion „Einer für Alle!“ veröffentlichen und zeigen so: „Ich bin einer für Alle!“ Fotos ACHSE.

**Im Jahr 2018 müssen wir den Kreis der Teilnehmer aber deutlich erhöhen, deshalb ist jeder eingeladen „Einer für Alle!“ zu werden. Bitte machen Sie Werbung für die „1-Euro-Mitmachaktion“. Vielen Dank!**



#### 5.5.4 *Es weihnachtet...*

Es weihnachtete in der Kant Schule. Prinzessinnen-, Ritter-, und Gruselmaschinen aus der Weihnachtswerkstatt, ein Krippenspiel mit Berliner Zungenschlag, musikalische Untermalung durch einen Pop-Chor und vieles mehr war schmückender Rahmen der Spendenübergabe an die ACHSE an der Grundschule der Internationalen Kant-Schule Berlin. Schon zum achten Mal wurde die ACHSE aus dem Erlös des alljährlichen Weihnachtsbasars der Schule bedacht, ein Spendenscheck von 1.000€ wurde von Hr. Harloff (Rektor) an Dr. Christine Mundlos, Anja Klinner (ACHSE Vorstand) und Hartmut Fels im Beisein aller Grundschüler und Lehrer übergeben. Christine Mundlos dankte allen für ihr langjähriges Engagement und das freundschaftliche Miteinander, das über die Jahre entstanden ist. Die ACHSE ist regelmäßig mit einem Stand am Weihnachtsbasar vertreten und informiert immer wieder Lehrer und Eltern über ihre Aktivitäten.



(v.l.n.r.) C. Mundlos, A. Klinner und H. Fels erhalten den Scheck über 1000 Euro Spende. Foto ACHSE.

#### 5.5.5 *Stiftung RTL – Wir helfen Kinder e.V. setzt sich mit ACHSE für Kinder ein*

Auch im vergangenen Jahr haben viele Eltern das Angebot unserer Elternsprechstunde, die Dank der Unterstützung von 25.000 Euro durch die Stiftung RTL „Wir helfen Kindern“ von Eike Jogwer-Welz seit 2015 zusätzlich einmal wöchentlich angeboten wird, wahrgenommen, um sich für die besonderen Bedarfe ihrer erkrankten Kinder Unterstützung und Rat einzuholen. Manchmal haben das offene Ohr und die Anteilnahme unserer Betroffenen-und Angehörigenberaterin sowie ihre Zugewandtheit schon genügt, um die Anfragenden aufzufangen.

Sehr oft wurde daraus jedoch auch ein intensiver, über einen längeren Zeitraum fortlaufender Prozess, der Recherche, Nachfragen, Austausch mit Experten erforderte, um die gewünschten Informationen und Hilfen zur Verfügung stellen zu können. Und sehr häufig unterschieden sich die Anfragen der Eltern - wir sprechen schließlich von 6000-8000 Seltene Erkrankungen und betroffenen Kindern unterschiedlichen Alters und unterschiedlicher Bedürfnisse.

Die Elternsprechstunde bot Eltern von Anfang an viel Raum, ihre Nöte und Ängste zu thematisieren. Häufig war hier neben dem psychotherapeutischen auch detektivisches Gespür erforderlich. Gemeinsam entwickelten Eike Jogwer-Welz und die betroffenen Eltern Handlungsstrategien und Vorgehensweisen, um die individuelle Lebenssituation besser meistern zu können.

### 5.5.6 Benefizgala Liebfrauenschule „Gebt den Seltene Eure Stimme!“

Mit Cello, Piano, Bratsche und vor allem viel Gesang sammelten die Schüler der Liebfrauenschule in Köln mit einem Benefizkonzert am Tag der Seltene Erkrankungen 2016 Spenden für die „Waisen der Medizin“ und die Arbeit der ACHSE. Zahlreiche illustre Gäste kamen und wurden zu Spenden aufgerufen. Dr. Andreas Reimann, der ACHSE-Vorsitzende, stellte ACHSE vor. 3.000 Euro und lokale Presse brachte diese musikalische Spendengala. Herzlichen Dank!

### 5.5.7 Zahn-Check für den guten Zweck



**ZAHN-CHECK für den GUTEN ZWECK!**  
AKTIONSTAGE: 16.12. und 17.12.16

„In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene und der Forschungsbedarf ist immens groß. Es ist mir ein Anliegen dies zu unterstützen. Helfen auch Sie mit!“  
Ihr Dr. Laja

Praxis im **ROTEN Gehry-Gebäude**

Im **dritten Jahr**. Zeigen Sie uns Ihre Zähne und tun Sie damit etwas Gutes für sich und für Menschen mit seltenen Erkrankungen.  
Jetzt! **Wunschtermin vereinbaren** unter: 0211-131338.

Eine Spenden-Aktion der **ZAHNARZTPRAXIS IM MEDIENHAFEN** zu Gunsten der **achse**

Sie hatten in diesem Jahr **noch keine Zeit** für eine Kontrolluntersuchung beim Zahnarzt? Ihnen fehlt noch der **Stempel im Bonusheft**? Jetzt können Sie dies mit einem guten Zweck verbinden: **Für jeden Patienten, der an unserem Zahn-Check teilnimmt, spendet die Praxis 10 € an die achse**

Josephine hat das **Williams-Beuren Syndrom**. Neben Kleinwuchs und einem Herzfehler gehören auch **poröse Zähne** zu den Symptomen ihrer Seltene Erkrankung.

ACHSE setzt sich für Menschen ein, die an einer der über **6.000 Seltene Erkrankungen** leiden. ACHSE ist auf regelmäßige Spenden angewiesen, um ihre Arbeit für die „Waisen der Medizin“ fortzuführen. Weitere Informationen erhalten Sie unter [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) oder in unserer Zahnarztpraxis.

Terminpraxis für Zahnmedizin. Auch abends und samstags.

**ZAHNARZTPRAXIS IM MEDIENHAFEN**  
DR. LAJA & KOLLEGEN  
Neuer Zollhof 1  
40221 Düsseldorf  
Tel.: 0211-131338  
[www.zahnarzt-medienhafen.de](http://www.zahnarzt-medienhafen.de)

Abb.: Aktionsflyer. Grafik Praxis Dr. Laja.

Seit 2012 gehören Zahnarzt Dr. George Laja aus Düsseldorf und seine Kollegen aus der Praxis am Medienhafen zu den Unterstützern von ACHSE.

Beim "Zahn-Check zum guten Zweck" spendet die Praxis ACHSE 10 € für jeden Patienten der an dem Tag zur Kontrolluntersuchung kommt. Und so lassen sich auch Hasenfüße animieren, auf dem Behandlungstuhl Platz zu nehmen.

## DIE ACHSE AUF ACHSE

28.- 29.11.2016	CEGRD	Luxemburg	Christoph Nachtigä- ler	
25.11.2016	AOK Bundesverband Selbst- hilfetagung " Multikulti in der Selbsthilfe - nur ein Traum?"	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
24.11.2016	Öffentliche Mitgliederver- sammlung des vfa „Zukunft des Innovationsstandortes Deutschland- Herausforderungen im globa- len Wettbewerb“	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
22.11.2016	Berliner Sparkassenstiftung Medizin „Kuratoriumssitzung	Berlin	-Rania von der Ropp  -Mirjam Mann	-Stellt Fotoau- stellung vor  - Stellt Projekt „Zugang zu gu- ten Patientenin- formationen“ vor
15.11.2016	BMC e.V. „AG Neue Versor- gungsformen: Innovations- fonds – Beispiele für geför- derte Projekte“	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
10.11.2016 16:00-19:30	LV Selbsthilfe Berlin e.V. „Nicht über uns ohne uns – Gesundheitsselbsthilfe im 21. Jahrhundert“	Berlin	Willibert Strunz	Vortrag
10.11.2016	Kindernetzwerk Büroeröff- nung Berlin	Berlin	Mirjam Mann, Chris- tine Mundlos	Teilnahme
10.11.2016	Steuerungsgruppe NAMSE	Berlin	Jörg Richstein, Christoph Nachtigäl- ler, Mirjam Mann	
09.11.2016 12:30-18:00	2. Pfizer Zukunftswerkstatt	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
09.11.2016 14:00-17:00	Beauftragter der Bundesre- gierung für die Belange der Patienten/innen „3 Jahre Patientenrechtegesetz-wie viel Recht hat das Patien-	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme

	tenwohl“			
08.11.2016 18:00	Empfang der Kroschke Kinderstiftung	Braunschweig	Rania von der Ropp	Teilnahme
08.11.2016	vfa/Kindernetzwerk “Arzneimittel für Kinder”	Frankfurt	Geske Wehr	Teilnahme
05.11.2016	49. Hessischer Internisten-Tag	Frankfurt	Christine Mundlos	Vortrag
4.- 05.11.2016	ACHSE Akademie Seminar	Bonn	Mirjam Mann, Gertrud Windhorst	
03.11.2016	Pfizer/Charite/ACHSE Urania Veranstaltung	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Bianca Paslak, Eike Jogwer-Welz, Achim Karatas, Hartmut Fels	
02.11.- 04.11.2016	EURORDIS CNA Meeting	Paris	Geske Wehr	Teilnahme
28.10.2016 9:00-17:00	GlaxoSmithKline Patientendialog „Impfen – Eine Frage der informierten Gesundheitsentscheidung?“	Marburg	Willibert Strunz	Teilnahme
22.10.2016	MV Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen	Oberwesel	Hartmut Fels	Stellt ACHSE und 1 € Aktion vor
21.10.2016	R-B-S „INSEA Fachtagung: Selbstmanagementprogramme für chronisch Kranke“	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
13.10.2016	MV LV Selbsthilfe Berlin	Berlin	Hartmut Fels, Marina Krüger	Teilnahme
11.10.2016	AG ZSE	Hannover	Christine Mundlos	Teilnahme
08.10.2016	Forschungssymposium Kinderklinik Cottbus	Cottbus	Christine Mundlos	Vortrag
06.10.2016 10-11.30	KoordGrp NAMSE (TelKo)		Christoph Nachtigäler	
06.10.2016	Scheckübergabe von Dr. Fruchtenich „Aktion Kinder ArztRuf“	Berlin GS	Christine Mundlos, Bianca Paslak	

28.09.- 01.10.2016	REHA CARE	Düsseldorf	Hartmut Fels	Standbetreuung
21.09.2016	Save the Date BMC-Jahresempfang	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
20.09.2016	Zukunftswerkstatt NAMSE	Berlin	Christoph Nachtigäler, Jörg Richstein, Claudia Sproedt, Anja Klinner, Geske Wehr, Willibert Strunz, Ute Palm, Christine Mundlos, Bianca Paslak	Teilnahme
14.09.2016	MSD Gesundheitspreisverleihung	München	Mirjam Mann	Teilnahme-Laudatio
13.09.2016	Lions Club Neuss	Neuss	Claudia Sproedt	Vortrag
13.09.2016 11:00-16:00	ACHSE Unternehmensforum	Berlin	Mirjam Mann, Andreas Reimann, Christoph Nachtigäler, Claudia Sproedt, Bianca Paslak	
09.09.2016	Bürgerfest des Bundespräsidenten	Berlin	Mirjam Mann, Andreas Reimann	Teilnahme
18.08.2016	Pfizer Zukunftswerkstatt: Wie kann die Gesundheitskompetenz der Bevölkerung gestärkt werden?	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
15.07.2016	KPM Geschäftsführer Herr Woltmann lädt ein zum „Freundeskreis“	Berlin	Rania von der Ropp	Teilnahme
09.07.2016	SEKIS Selbsthilfe Festival	Berlin	Bianca Paslak, Hartmut Fels, Marina Krüger, Gertrud Windhorst, Cordula Stork	Standbetreuung
08.07.2016 9:00-17:30	BMBF-Gutachtersitzung "Klinische Studien mit hoher Relevanz für die Patientenversorgung"	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
07.07.2016 17:30	Boehringer Ingelheim – Eröffnung des Hauptstadtbüros Berlin, in Anwesenheit von Herrn Hermann Gröhe	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme

06.07.2016	Botschaft von Monaco „Empfang anlässlich des Jahrestages der Thronbesteigung des Fürsten Albert II von Monaco“	Berlin	Rania von der Ropp	Teilnahme
05.07.2016	Lionsclub Dorotheenstadt	Berlin	Rania von der Ropp	Stellt ACHSE vor
25.06.2016	20jähriges Jubiläum Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.	Berlin	Christine Mundlos	Grußwort und Vorstellung der 1 € Aktion
23.06.2016	Jahrestagung Verband der Privaten Krankenversicherungen	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
23.06.2016	MDK Nord „Ärztfortbildung 2016“	Hannover	Christine Mundlos	Vortrag
22.06.2016	Jahrestagung des Deutschen Ethikrates „Zugriff auf das menschliche Erbgut. Neue Möglichkeiten und ihre ethische Beurteilung“	Berlin	Christine Mundlos, Cordula Stork, Jörg Richstein, Willibert Strunz	Teilnahme
15.06.2016	Im Gespräch mit Ines Fasting und Jana Strehl von der Berliner Sparkassenstiftung Medizin „Unterstützung ACHSE“	Berlin GS	Christine Mundlos, Rania von der Ropp	
14.06.2016	MSD Jury Sitzung	München	Mirjam Mann	Teilnahme als Jurorin
09.06.2016 14:00-18:00	17. Sommertagung des Arbeitskreises Medizinischer Ethik-Kommissionen in der Bundesrepublik Deutschland e.V.	Berlin	Andreas Reimann	Vortrag
4./5.6.2016	Classic Days: WEMPE verkauft zugunsten der ACHSE Champagner	Berlin	Christine Mundlos, Rania von der Ropp	Teilnahme
02.06.2016	vfa Sommersymposium "Zukunftsperspektiven für Deutschlands Gesundheit: Was können Politik und Industrie leisten"	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme

31.05.2016	ACHSE/Pfizer, Vorbereitung für Urania VA im Nov 2016	Berlin	Christine Mundlos, Bianca Paslak	
25.05.- 28.05.2016	ECRD	Edinburgh/ Schottland	Mirjam Mann	Teilnahme
18.05.2016 13:40-14:30	SightCity Forum „Patientensymposium: Neue Chancen für seltene Erkrankungen“	Frankfurt	-Christoph Nachtigäller -Ute Palm	-Referent -Eröffnung und kurze Vorstellung von PRO RETINA
18.05.2016 18:30-21:00	Novartis „Gedankenaustausch zum Thema „Social Impact medizinischer Innovationen am Beispiel Herzschwäche“	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
13.05.2016	APS-Workshop	Berlin	Cordula Stork (Praktikantin)	Teilnahme
13.05.2016	Kinderhospiz Heidelberg	Heidelberg	Christine Mundlos	stellt ACHSE vor
12.05.2016 10:00-14:00	GSK „Patient Advisory Board zum Thema ADA-SCID (adenosine deaminase severe combined immunodeficiency)“ mit ACHSE e.V. und dsai e.V	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
12.05.2016	Jahresempfang 2016 der Stiftung Gesundheit	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
11.05.2016 18:30-21:00	ABDA Sommerfest	Berlin	Andreas Reimann, Christine Mundlos	Teilnahme
11.05.2016 17:00	Jahresempfang Verena Bentele	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
09.05.2016	Treffen zu Innovationsfond	Hannover	Christine Mundlos	Teilnahme
09.05.2016	Genzyme Scheckübergabe	Berlin	Mirjam Mann, Bianca Paslak	
-29.04.2016  -30.04.2016	- BAG SELBSTHILFE „Konferenz der Selbsthilfe“  -BAG SELBSTHILFE „Mitgliederversammlung“	Königswinter	-Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller  -Christoph Nachtigäller	Teilnahme

26.04.2016	BIO Deutschland „Deutsche Biotechnologietage 2016“	Leipzig	Mirjam Mann	Vortrag
23.04.2016	Jubiläum 25 Jahre Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.	Gerlingen	Ute Palm	Grußwort
23.04.2016	Einlösung Seltener Gelegenheit: Gentlemen's Abend mit Bernhard Roetzel im Auerbach, Berlin (neuer Laden von Scheper-Stuke, gemeinsam organisiert mit Jürgen Kickert)	Berlin	Rania von der Ropp	Vortrag
22.04.- 23.04.2016  18:30-22:00	Jahrestagung Morbus Osler e.V.	Berlin	Christine Mundlos, Hartmut Fels	Abschied Hr. Hanselmann aus Vorstandstätigkeit und Vorstellung unserer 1 € Aktion
22.4.- 23.4.2016	ACHSE Akademie „Datenschutz und Soziale Medien“	Berlin	Mirjam Mann, Gertrud Windhorst, Bianca Paslak	
16.04.2016	Veranstaltung der BerlinApotheke	Berlin	Christine Mundlos, Rania von der Ropp	Teilnahme
15.04.2016	SHILD Workshop		Mirjam Mann	Teilnahme
13.04.2016 17:00-19:00	Mitgliederversammlung LV Selbsthilfe Berlin	Berlin	Hartmut Fels	Teilnahme
12.04.2016	CHERH Tagung "Gesundheitspolitische Entscheidungen-Spielt der Patient überhaupt eine Rolle"	Hannover	Mirjam Mann	Teilnahme
10.04.2016	Wohnzimmerlesung von Lesung Leslie Malton – „Brief an meine Schwester“ (über ihre Schwester mit Rett-Syndrom) –	Berlin	Rania von der Ropp	
07.04.2016	BMC AG SE	Berlin	Mirjam Mann	
05.04.- 06.04.2016	CEGRD	Luxemburg	Christoph Nachtigäler	
17.03.2016 11:00	Frau Claussen, Frau Balzweit von Pfizer „Besprechung	Berlin GS	Lisa Biehl, Bianca Paslak, Christine	Teilnahme



	Urania-Veranstaltung“		Mundlos	
10.03.2016	ACHSE-Präsentation und Spendenaufwurf auf der Gesamtelternvertretung	Berlin	Rania von der Ropp	Vortrag
09.03.2016 10:00-12:00	Gespräch mit BVDH Prof. Kohlschmidt	Berlin GS	Mirjam Mann, Christine Mundlos	
08.03.2016	Orphan Drug Day	Berlin	Mirjam Mann	Vortrag
05.03.2016	Eva Luise Köhler Forschungspreis	Berlin	ACHSE Vorstand, ACHSE Ehrenvorsitzender, ACHSE Mitarbeiter	
04.03.2016	EHK Stiftung Symposium	Berlin	Christine Mundlos	Podiumsdiskussion
29.02.2016	Spendengala der Liebfrauen-schule zugunsten von ACHSE	Köln	Andreas Reimann	
29.02.2016	Radio Interview Bayerischer Rundfunk zum TdSE		Christine Mundlos	Interview
27.02.2016	Tag der Seltenen Erkrankungen in Bremen	Bremen	Mirjam Mann	Teilnahme
27.02.2016 12:00-13:00	Bayern 2 Radio „Gesundheitsgespräch-Themenwoche zum TdSE“	Berliner Studio	Christine Mundlos	Interview
24.02.2016 10:00-12:00	Pfizer Mitarbeiterveranstaltung zum Thema Rare Disease	Berlin	Christine Mundlos	Vortrag und Podiumsdiskussion
24.- 25.02.2016	EURORDIS „Symposium on Improving Patient Access to Rare Disease Therapies“	Brüssel	Mirjam Mann	Teilnahme
23.02.2016	EURORDIS „Black Pearl Gala Dinner“	Brüssel	Mirjam Mann	Teilnahme
20.02.2016	Tag der Seltenen Erkrankungen in Dessau	Dessau	Bianca Paslak, Eike Jogwer-Welz	Teilnahme
18.02.2016 16:00	Internationale Schule (Kant Schule)	Berlin	Christine Mundlos	ACHSE wird vorgestellt
16.02.2016 18:00	GKV live „Medizinprodukteverordnung – quo vadis?“	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
16.02.2016	ACHSE Unternehmensforum	Berlin	Andreas Reimann, Ute Palm, Mirjam	

11:00-16:00			Mann, Christine Mundlos,	
11.02.2016 10:00-12:30	BMC „Agenda PG Seltene Erkrankungen“	Berlin	Anja Klinner	Teilnahme
11.02.2016	WDR Hauptstadtstudio	Berlin	Eike Jogwer-Welz	Interview
28.01.2016	Vfa-ACHSE „Seltene Erkrankungen: Wissenswertes zur Teilnahme an Klinischen Prüfungen“	Berlin	Andreas Reimann, Anja Klinner, Lisa Biehl, Christine Mundlos, Bianca Paslak, Gertrud Windhorst	
26.01.2016 11:00-16:00	Treffen AG ZSE	Hannover	Christine Mundlos	Teilnahme
19.- 20.01.2016	BMC Kongress 2016 „Innovation“	Berlin	Andreas Reimann,  Mirjam Mann	-Teilnahme  -Teilnahme
18.01.2016	Sitzung Wissenschaftlicher Beirat	Frankfurt am Main	Jörg Richstein, Christoph Nachtigäller, Christine Mundlos, Insa Gülzow	
15.01.2016 12:30-15:00	Treffen ACHSE und MDS	Essen	Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller, Christine Mundlos	Teilnahme
13.01.2016 11:00-16:00	Workshop zu European Reference Networks (ERN) der DKG	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme

## ANHANG

### 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, den sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

#### 2 VORSTAND

Dr. Andreas Reimann, Vorsitzender (bis 18.11.2016)

Dr. Jörg Richstein, 1. stellvertretender Vorsitzender (Vorsitzender ab 19.11.2016)

Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister

Anja Klinner, Mitglied des Vorstands

Ute Palm, Mitglied des Vorstands

Geske Wehr, Mitglied des Vorstands

Claudia Sproedt, Mitglied des Vorstands

Geske Wehr und Claudia Sproedt wurden zu Beginn des Jahres in den Vorstand kooptiert. Zum großen Bedauern des ACHSE-Vorstands und der Geschäftsstelle trat der Vorsitzende Dr. Andreas Reimann auf der Mitgliederversammlung am 18. November 2016 aus persönli-

chen Gründen zurück. Dr. Jörg Richstein übernahm das Amt des Vorsitzenden und Geske Wehr das Amt der Stellvertretenden Vorsitzenden. Die Amtsdauer aller Vorstandsmitglieder geht mit den Neuwahlen am 10. November 2017 zu Ende.



Der ACHSE-Vorstand nach der Wahl im November 2016: v.l.n.r. Dr. W. Strunz, U. Palm, Dr. J. Richstein, A. Klinner, G. Wehr, C. Sproedt. Foto ACHSE.

### 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. Alpha 1 Deutschland e.V.
5. Angelman e.V.
6. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.
8. Aplastische Anämie e.V.
9. AWS Aniridie-Wagr e.V.
10. Berliner Leberring e.V.
11. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e.V. (vkm)
12. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
13. Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e.V.

14. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
15. Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.
16. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
17. Bundesverband Neurofibromatose (Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.)
18. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
19. Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V.
20. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
21. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
22. Bundesverein CDG-Syndrom e.V.
23. CHARGE Syndrom e.V.
24. Cystinose-Selbsthilfe e.V.
25. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
26. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
27. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
28. Deutsche GBS Initiative e.V.
29. Deutsche Gesellschaft für interkraniale Hypertension e.V.
30. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
31. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
32. Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.
33. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
34. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
35. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
36. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
37. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebskranke Kinder e.V.
38. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
39. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
40. Deutsche Pankreashilfe e.V.
41. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
42. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
43. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
44. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
45. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
46. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
47. Die Schmetterlinge e.V.
48. DSAKU e.V.
49. ELA Deutschland e.V. (ehemals Bundesverein Leukodystrophie e.V.)

50. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
51. European Chromosome 11 Network e. V.
52. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
53. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
54. Fontanherzen e.V.
55. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
56. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
57. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
58. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
59. HAE Vereinigung e.V.
60. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
61. Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff Deutschland e.V.
62. Histozytosehilfe e.V.
63. Hoffnungsbaum e.V.,
64. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
65. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
66. ICA Deutschland e.V.
67. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
68. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
69. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
70. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
71. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
72. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
73. Kartagener Syndrom e.V.
74. KEKS e.V.
75. KiDS-22q11 e.V.
76. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
77. LAM-Selbsthilfe e.V.
78. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
79. Leona e.V.
80. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
81. Marfan Hilfe e.V.
82. Mastozytose e.V
83. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
84. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
85. MPN Netzwerk e.V.

86. MPGN und aHus e.V.
87. Mukoviszidose e.V.
88. Myelitis e.V.
89. NCL Gruppe Deutschland e.V.
90. Nephie e.V.
91. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
92. Netzwerk Neuroendokrine Tumoren e.V.
93. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
94. PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e.V.
95. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
96. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
97. PRO RETINA Deutschland e.V.
98. Proteus-Syndrom e.V.
99. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
100. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
101. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
102. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
103. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
104. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
105. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
106. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
107. Selbsthilfegruppe Skleroedema adultorum Buschke e.V.
108. SIRIUS e.V.
109. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
110. SLO Deutschland e.V.
111. SoMA e.V.
112. Standbein e.V.
113. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
114. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
115. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
116. Verein Morbus Wilson e.V.
117. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
118. 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

Folgende Vereine sind nicht mehr Mitglied bei ACHSE e.V.:

Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V., Bundesverband Herzranke Kinder e.V., Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.

## 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:

- **Dr. rer. medic. Frank Brunsmann**
- **Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich,**  
Leiterin des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité Campus Virchow-Klinikum, Dekanin der Charité - Universitätsmedizin Berlin (ihre aktive Mitgliedschaft ruht, solange sie den Vorsitz der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung inne hat),
- **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. Alexander Münchau**  
Leiter des Instituts für Neurogenetik, Universität Lübeck,
- **Prof. Dr. med. André Reis,**  
Direktor des Humangenetischen Instituts des Universitätsklinikums Erlangen,
- **Prof. Dr. med. Klaus Rüther,**  
Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.,
- **PD. Dr. med. Jörg Oliver Semler,**  
Kinderklinik Universitätsklinik Köln,
- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich,**  
Sprecher Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, 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 KONTAKTDATEN

ACHSE e.V.

c/o DRK Kliniken Berlin | 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)

Informationsportal: [www.achse.info](http://www.achse.info)

Kontaktdaten der Mitarbeiter: siehe [http://www.achse-online.de/de/die\\_achse/mitarbeiter.php](http://www.achse-online.de/de/die_achse/mitarbeiter.php)

Berlin, Oktober 2017

171023 Tätigkeitsbericht 2016 def.docx