

TÄTIGKEITSBERICHT 2017
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



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

auch in diesem Jahr hat ACHSE als Familie von Selbsthilfe-Verbänden wieder viel bewegt. Das zeigt ein Blick auf die zahlreichen Projekte, Aktionen und Maßnahmen, die 2017 fortgeführt oder auch begonnen worden sind - alle mit dem Ziel, die Versorgungs- und Lebenssituation von Menschen mit Seltene n Erkrankungen zu verbessern. Auf internationaler Ebene sind die European Reference Networks an den Start gegangen und viele von uns haben sich in den so genannten ePAG (european Patient Advocacy Groups) engagiert.

Derweil gab es beim Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene n Erkrankungen (NAMSE) langwierige Verhandlungen über die Gründung eines NAMSE e.V.s welcher schlussendlich dann doch nicht gelungen ist. Mit der Bundestagswahl im September 2017 und auch danach in 2018 haben wir uns für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans stark gemacht. Steter Tropfen höhlt den Stein, im Bericht zu 2018 werden wir zumindest die Weiterfinanzierung der Geschäftsstelle als Erfolg vermelden können!

Bei den Vorstandswahlen 2017 wurde der amtierende Vorstand erneut bestätigt. Christoph Nachtigäller ist als Ehrenvorsitzender der ACHSE immer noch für Sie im Einsatz, insbesondere als Vertreter im NAMSE und als Vorsitzender des Gesundheitspolitischen Beirats. Der Vorstand bedankt sich für das ihm entgegengebrachte Vertrauen und freut sich, gemeinsam mit der ACHSE-Geschäftsführung und den Mitarbeitern, auf regen Austausch mit und unterstützt von mittlerweile 133 Mitgliedsorganisationen.

Während wir 2016 noch feststellen mussten, dass es immer schwieriger wird, Förderer und Spender zu überzeugen, unsere Arbeit als „Stimme der Seltene n“ zu unterstützen, können wir für das Jahr 2017 endlich wieder eine positive Tendenz verzeichnen. Neben den treuen Förderern der ACHSE, haben wir neue engagierte Unterstützer gewinnen können. Die ACHSE hat nach einem kleinen Plus in 2016 jetzt in 2017 einen klaren Überschuss erwirtschaftet.

Dennoch sind wir uns bewusst, dass es eine große Aufgabe ist, nachhaltig gute Öffentlichkeit und ausreichend finanzielle Mittel für unsere Anliegen zu generieren, so dass konkrete Verbesserungen erzielt werden können. Das war und bleibt eine Aufgabe, der wir uns weiterhin alle gemeinsam kreativ und tatkräftig widmen werden!

Dr. Jörg Richstein

Vorsitzender ACHSE

Mirjam Mann

Geschäftsführerin ACHSE

Oktober 2018

INHALTSVERZEICHNIS TÄTIGKEITSBERICHT 2017

| | | |
|----------|---|-----------|
| 1 | Verantwortung übernehmen | 5 |
| 1.1 | ACHSE Selbsthilfe Akademie – Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe der Seltenen | 5 |
| 1.2 | „Selbsthilfe hilft einander“ – Ein Unterstützungsprojekt von und für ACHSE Mitglieder..... | 7 |
| 1.3 | Gemeinsam Mehr Erreichen (GME) | 10 |
| 1.4 | Wir sind die ACHSE | 12 |
| 2 | Gesellschaft mobilisieren | 16 |
| 2.1 | Öffentlichkeitsarbeit..... | 16 |
| 2.2 | Tag der Seltenen Erkrankungen..... | 18 |
| 2.3 | Sonstige Veranstaltungen | 20 |
| 2.4 | ACHSE Beteiligung am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) | 22 |
| 2.5 | Weitere politische Arbeit..... | 24 |
| 2.6 | Weitere Netzwerkarbeit | 25 |
| 2.7 | Internationale Vernetzung | 26 |
| 3 | ACHSE Beratung | 28 |
| 3.1 | Betroffenen- und Angehörigenberatung..... | 28 |
| 3.2 | ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten | 30 |
| 4 | Wissensnetzwerk schaffen | 30 |
| 4.1 | Informationen verbessern..... | 31 |
| 4.2 | Den Weg zur Diagnose verbessern..... | 33 |
| 4.3 | Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung | 33 |
| 4.4 | TRANSLATE NAMSE | 34 |
| 4.5 | Forschung vorantreiben | 35 |
| 5 | Freunde und Unterstützer gewinnen..... | 36 |
| 5.1.1. | Freundeskreis: Gelebte Freundschaft für die Seltenen | 37 |
| 5.1.2 | Champagner und Glücksklee für die Seltenen..... | 37 |
| 5.1.3. | Unternehmer als Freunde | 37 |
| 5.1.4. | Zahncheck zum Guten Zweck | 38 |
| 5.1.5. | Praxisjubiläum | 38 |
| 5.1.6. | Die Doris Leibinger Stiftung bedenkt die ACHSE | 38 |
| 5.1.7. | Schule für die Seltenen..... | 38 |
| 5.1.8. | Gelebte Zuwendung | 39 |
| 5.1.9. | Seltene Gelegenheiten: Besonderes unter dem Hammer | 39 |
| 6 | DIE ACHSE AUF ACHSE – öffentliche Termine in 2017 | 41 |

| | |
|--|-----------|
| Daten und Fakten zur ACHSE..... | 49 |
| 1 Ziele | 49 |
| 2 Vorstand..... | 49 |
| 3 Mitglieder | 50 |
| 4 Wissenschaftlicher Beirat | 55 |
| 5 Kontaktdaten..... | 57 |

TÄTIGKEITSBERICHT 2017

1 VERANTWORTUNG ÜBERNEHMEN

1.1 ACHSE Selbsthilfe Akademie – Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe der Seltenen

Mit der Selbsthilfe Akademie strebt die ACHSE eine Professionalisierung und Verstetigung der Fortbildung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen an. Die Akademie bietet ein hochwertiges Qualifizierungsangebot in der Selbsthilfe, das auf die besonderen Bedarfe der Seltenen Erkrankungen zugeschnitten ist. Damit möglichst viele Mitglieder von den Fortbildungen profitieren können, auch die, die krankheitsbedingt oder aus anderen Gründen nicht vor Ort daran teilnehmen können, werden die Seminare auf der Plattform <http://achseonline.moodle-kurse.de>, in einem mit Passwort geschützten Bereich, zur Verfügung gestellt.

Die BARMER fördert die ACHSE Selbsthilfe Akademie seit 2012/2013, wofür wir sehr dankbar sind.

1.1.1 ACHSE-Seminar „Pflegerstärkungsgesetz II und Rehabilitation“ am 13. und 14. Januar 2017 in Berlin, im Hotel Novotel

Das Pflegerstärkungsgesetz II, das 2017 in Kraft getreten ist, hat viele Neuerungen mit sich gebracht: neuer Pflegebedürftigkeitsbegriff, neues Begutachtungsverfahren, keine Pflegestufe mehr - dafür Pflegegrade, Flexibilisierung von Behinderungs- und Kurzzeitpflege, bessere Absicherung von Pflegepersonen, um nur ein paar Stichpunkte zu nennen. Ob dies alles im Sinne der Betroffenen ist und wie sich dies konkret in ihrem Alltag auswirkt wurde Mitte Januar unter der Moderation von Dr. Christine Mundlos mit verschiedenen Fachreferenten*innen und 22 Teilnehmern im 1. Akademie Seminar des Jahres erörtert.

Dr. Bettina Jonas vom Medizinischen Dienst der Krankenversicherung (MDK) Berlin-Brandenburg stellte in ihrem Vortrag sehr anschaulich das neue Begutachtungsverfahren zur Pflegebedürftigkeit vor, im Mittelpunkt des Vortrags von Cornelia Neubert, vom Pflegestützpunkt Berlin-Marzahn, stand die Ermittlung der Pflegebedürftigkeit von Kindern, die mit dem „Pflegerstärkungsgesetz II“ ebenfalls neu geregelt wird. Zu diesen „Kernkriterien“ im Gesetz gab es viele Nachfragen aus und einen regen Austausch mit dem Publikum.

Am Folgetag nahmen sich Dr. Angelika Nebe, Deutsche Rentenversicherung Bund, Christof Reinert vom MDK Berlin-Brandenburg und Dr. med. Helge Matrisch, Asklepios Klinik Schaufeling GmbH dem Thema „Medizinische Rehabilitation“ an. Neben der Vermittlung der „grauen Theorie“ wurden Hinweise zur erfolgreichen Antragsstellung gegeben. Mit einem aufschlussreichen Einblick in die Anwendung und das Erleben der Regularien im medizinischen Alltag durch Dr. Matrisch wurde das Seminar am Ende des 2. Tages abgeschlossen.

1.1.2 ACHSE-Seminar „Wie erstelle ich eine qualitativ hochwertige Patienteninformation zu einer Seltenen Erkrankung?“ am 8. und 9. September 2017 in Berlin

Am 08. und 09. September 2017 fand das Seminar „Wie erstelle ich eine qualitativ hochwertige Patienteninformation zu einer Seltenen Erkrankung?“ in Berlin statt. Zur Einführung wurden von Betroffenen bzw. Angehörigen aus 3 ACHSE-Mitgliedsorganisationen Impulsvorträge zu den Erfahrungen im eigenen Bereich gehalten (Hoffnungsbaum e.V., Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. und Nephie e.V.) – nach jedem Impulsreferat fand eine kurze Diskussion bzw. ein Austausch unter den Seminarteilnehmern statt, zu der Frage, welche Schwierigkeiten und Fallstricke bei der Erstellung von Patienteninformationen zu beachten sind.

Das ACHSE Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern – Welche Kriterien müssen erfüllt sein, um bei Orphanet aufgenommen zu werden?“ wurde von Gertrud Windhorst vorgestellt. Sie referierte über inhaltliche und formale Kriterien der Patienteninformationen, wie die jeweiligen Kriterien geprüft werden und zur organisatorischen Durchführung. Die Historie der Entwicklung von Qualitätskriterien für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen in Deutschland beleuchtete Dr. Frank Brunsmann (PRO RETINA Deutschland e.V.). Er ging insbesondere der Frage nach, durch wen und warum die Qualitätskriterien entstanden sind und referierte über ACHSE Kriterien, NAMSE Kriterien und KiP zu Seltenen Erkrankungen sowie zu „Gute Praxis Gesundheitsinformation“. Im Anschluss erläuterte Corinna Schaefer vom Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), was die Qualität einer Patienteninformation beeinflusst. Folgende Fragen standen im Mittelpunkt: Was kann eine Selbsthilfeorganisation und was kann nur ein Profi? Wie können wir uns als Selbsthilfeorganisation an dem Erstellungsprozess beteiligen? Wo finde ich selber aktuelle Fachliteratur? Was gehört zu einer systematischen Literaturrecherche? Wie überprüft man die Verständlichkeit? Und wann kann die fachliche Qualität als gesichert angesehen werden? Im Rahmen der Evaluierung des Seminars wurde deutlich, dass die Teilnehmer sowohl die Vorträge (Informationsgehalt und Qualität), als auch den Austausch und die gute Atmosphäre untereinander zu schätzen wussten.

Dieses Seminar wurde vom BKK Dachverband mit Mitteln aus der Selbsthilfeförderung unterstützt.

1.1.3 ACHSE-Seminar „Veranstaltungsmanagement“ am 19. und 20. Januar 2018 in Berlin

Durch Erkrankungen und andere logistische Probleme musste das Herbst-Seminar auf das Jahr 2018 verlegt werden. Das erste (noch in 2017 geförderte) Seminar der ACHSE Akademie fand deshalb am 19. und 20. Januar 2018 in Berlin statt. Gegenstand war das Thema „Veranstaltungsmanagement“. Zur Einführung in die Thematik berichteten 2 Mitgliedsvereine (mpn-netzwerk e.V. und Bundesverband Skoliose e.V.) von ihren Erfahrungen bei der Organisation der jährlichen Mitgliederversammlungen bzw. der jährlichen Skoliose-Jugendtage mit touristischem Rahmenprogramm. Als Hauptreferent für das Seminar konnte Björn Loeckel gewonnen werden, er ist Geschäftsführer der Forum Factory Berlin. Von seinem großen Erfahrungsschatz konnten alle profitieren, er referierte zu Themen wie „Was ist eigentlich ein

Event?“, oder „das 5-Phasen-Modell“. Catering und Herr Loeckel - für alle Fragen - standen den Teilnehmenden (auch in den Pausen) zur Verfügung. Dem Themenkomplex Barrierefreiheit widmeten sich die Referenten René Strobach (Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.) und Stefanie Trzecinski (Geschäftsführerin der KOPF, HAND + FUSS gGmbH). Den Schwerpunkt bildete die Mobilität für Menschen, die gehbeeinträchtigt sind und/oder schwer bzw. gar nicht sehen oder hören können. René Strobach lockerte den Samstag mit Kurzfilmen zum Thema „Komfort für Alle“ des Thüringer Tourismus-Netzwerkes auf.

Von den 18 angemeldeten Teilnehmern aus dem gesamten Bundesgebiet konnten 6 leider nicht nach Berlin zum ACHSE-Seminar reisen, da wegen des Orkans Friederike deutschlandweit der Zugverkehr lahm gelegt war. Für alle präsenten Seminarteilnehmer und alle, die zu Hause bleiben mussten, werden die Referate in der passwortgeschützten „Selbsthilfe Akademie online“ von ACHSE e.V. als Videos zur Verfügung gestellt. So müssen die vom Sturm Betroffenen zumindest nicht auf die Inhalte verzichten.

1.1.4 ACHSE-Seminar „18 – was nun?“ am 09. und 10. März 2018 in Berlin

Das zunächst für den Oktober 2017 geplante Seminar „18 – was nun“ musste wegen Krankheit verlegt werden auf den 09. und 10. März 2018. Trotzdem fanden auch im März 24 Teilnehmer zum Seminar. Der kurzen juristischen Einleitung „Was bedeutet Volljährigkeit“ durch unsere Mitarbeiterin Patricia Heidrich folgte die Vorstellung des Projektes „Patientenbegleiter/-berater“ durch die junge Betroffene Frau Steinborn von NierenKinder Berlin e.V.. Den großen Themenkomplex Transition (Vom Kinderarzt weg – wohin?) und Patientenschulung ModuS brachten Anke Widenmann-Grolig von KEKS e.V. und Dr. Ingo Menrath von der Kinderklinik Lübeck den Seminarteilnehmern nahe. Über die Möglichkeiten der Berufsausbildung und Arbeit mit Handicap referierte Thomas Repsch von der Agentur für Arbeit (Berufsorientierungsphase, welche Ausbildungsträger gibt es?). Dem Thema „Studieren mit Handicap“ widmete sich der Leiter des Zentrums für barrierefreies Studium der BTU Cottbus Senftenberg, Herr Ingo Karras. Krankheitsbedingt fiel der letzte Tagesordnungspunkt des Seminars aus, das Thema „Wohnen mit Behinderung“ konnte so kurzfristig nicht mit einem anderen Referenten besetzt werden. Das Thema wird zu gegebener Zeit in einem anderen Seminar erneut aufgenommen.

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 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 stärkt die Selbsthilfe der „Seltene“ durch konkrete Beratung zu aktuellen Problemen sowie auf der systematischen Ebene durch die Erstellung und Veröffentlichung von Informationsblättern zu wiederkehrenden oder grundsätzlichen Fragen.

Das ACHSE Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ ist Dank der Projektförderung, die ACHSE dafür seit mehreren Jahren von der AOK erhält, ein verlässliches Mittel, um die Strukturen und die Netzwerkarbeit in der Selbsthilfe voranzubringen. Dank der Förderung kann dieses Projekt in hoher Qualität umgesetzt werden. Unsere Mitgliedsorganisationen nutzen das Unterstützungsangebot für sehr vielfältige und meist auch ziemlich komplizierte Fragen. Wir versuchen, so viel wie möglich mit der Hilfe von erfahrenen Selbsthilfevertretern oder ehrenamtlicher Hilfe von Spezialisten, wie beispielsweise von Rechtsanwälten, zu beantworten.

Das Angebot „Selbsthilfe hilft einander“ stärkt die ACHSE als Selbsthilfeorganisation. Die Mitgliedsorganisationen profitieren von unserem Netzwerk, in dem man Hilfe gibt und erfährt. Es wird sehr konkrete Selbsthilfe-Arbeit geleistet.

1.2.1 Informationsblatt zum Thema „Europäische Referenznetzwerke“ (ERNs)

Es wurde ein Informationsblatt zum Thema „Europäische Referenznetzwerke“ (ERNs) erstellt. Einzigartig, innovativ und grenzübergreifend für Menschen mit Seltene Erkrankungen sind die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs); sie haben am 01. März 2017 offiziell ihre Arbeit aufgenommen. Etwa 30 Millionen Menschen in der EU leben mit einer der etwa 8.000 Seltene Erkrankungen. Angesichts des fragmentierten Fachwissens über die zumeist hochkomplexen Erkrankungen und der geringen Anzahl betroffener Patienten pro Erkrankung ist eine EU-übergreifende Zusammenarbeit bei dieser Thematik von erheblichem Nutzen. In 24 thematischen ERNs sollen über 900 hoch spezialisierte medizinische Teams (300 Kliniken, 900 Gesundheitseinheiten „Teams“) aus 26 Ländern in vielen Fragen zusammenarbeiten, diese betreffen z.B. Knochenleiden, Blutkrankheiten und Krebserkrankungen bei Kindern oder Immunschwächeerkrankungen. Die Bündelung des Fachwissens in der EU soll jährlich Tausenden von Patienten zu Gute kommen, deren Erkrankungen eine besondere Kombination hochspezialisierter Gesundheitsleistungen in Fachgebieten erfordern, in denen Expertenwissen wenig verbreitet ist. Jedes ERN muss eine gut funktionierende Patientenvertretung (ePAG) haben; aus diesem Grund hat ACHSE ein Infoblatt erstellt, in welchem die Funktion der ERNs erklärt wird und welche Ansprechpartner es gibt. Unsere Mitgliedsorganisationen sind somit in das im Aufbau befindliche System eingebunden. Sie können bereits jetzt die ihnen bekannten Experten an die in den ERNs eingebundenen Zentren verweisen und die Zentren wiederum über Experten für Seltene Erkrankungen informieren, sie können die Einbindung dieses Expertenwissens in die ERNs einfordern.

1.2.2 Informationsblatt „Wie erstelle ich eine qualitativ hochwertige Patienteninformation zu einer Seltene Erkrankung“

Patienteninformationen (PI) müssen hohe Qualitätsanforderungen erfüllen, um Menschen mit Seltene Erkrankungen dabei zu helfen, Entscheidungen im Zusammenhang mit der Erkan-

kung möglichst selbstbestimmt und im Einklang mit eigenen Bedürfnissen, Wertvorstellungen und Lebensumständen zu treffen. Das stellt diejenigen, die Informationen zu Seltene n Erkrankungen erarbeiten, vor besondere Herausforderungen, unterscheiden sich die Rahmenbedingungen für die seltenen doch in einigen wesentlichen Punkten von den häufigen.

1.2.3 Informationsblatt zum Thema „Foto- und Videonutzung“

Eine gute Öffentlichkeits- und Pressearbeit ist ohne die digitale (oder analoge) Verwendung von Fotografien und oder Videos in unserer heutigen Zeit nicht mehr vorstellbar. Dabei sind vor allem Persönlichkeits- und Urheberrechte zu berücksichtigen, da jede rechtswidrige Nutzung von entsprechenden Aufnahmen Unterlassungs- und Schadensersatzansprüche nach sich ziehen kann. Aufgrund der vielen Nachfragen wurde hierzu ein Informationsblatt mit fundierten Hinweisen zu den rechtlichen Rahmenbedingungen und einer Checkliste für Veranstaltungen erstellt; dem Infoblatt sind 8 Mustervereinbarungen beigelegt.

1.2.4 Transparenzerklärungen

ACHSE hat allen Mitgliedsorganisationen angeboten, bei der Erstellung der notwendigen Transparenz-Erklärungen, die aufgrund der Leitsätze der BAG Selbsthilfe auszufüllen sind, Unterstützung zu leisten. Dies ist auch dringend notwendig, da sich zeigte, dass das vorgegebene Formular viele unserer Mitgliedsorganisationen überfordert. Zum Beispiel wird oft nicht verstanden, was genau ein Wirtschaftsunternehmen im Sinne der Leitsätze ist. Auch die Unterschiede zwischen Spenden, Sponsoring, Honoraren oder Reisekosten sind nicht allen klar. Durch intensive Beratung und einen speziellen Workshop, beide angeboten durch Herrn Fels, wurden mittlerweile die ersten 14 Selbstauskünfte von ACHSE Mitgliedsvereinen auf der ACHSE-Website verlinkt:

http://www.achse-online.de/de/die_achse/Transparenz/Selbstauskunft_Mitglieder.php .

Diese Beratung hat unsererseits im Vorfeld einen zeitintensiven Austausch mit der BAG Selbsthilfe erfordert, weil auch für uns nicht alles auf Anhieb selbsterklärend war. Den ACHSE Mitgliedsorganisationen ist die Bedeutung der Transparenz bezüglich der Unterstützung von Wirtschaftsunternehmen allerdings klar bewusst und die Veröffentlichung wird in unseren Reihen für wichtig gehalten. Wir arbeiten intensiv an einer Vervollständigung der Liste. Knapp 20 Vereine (ca. 15 % unserer Mitgliedsvereine) ließen sich im Rahmen der Beantragung von Pauschal- bzw. Projektförderung beraten.

1.2.5 Datenschutz

Das Thema Datenschutz treibt eine Vielzahl unserer Mitglieder um. Hauptsächlich besteht Beratungsbedarf bei der Ausgestaltung der Datenschutzerklärung für die Websites unserer Mitglieder. Auch gab es Fragen dazu, wie mit Daten und Dokumenten von ausgetretenen oder verstorbenen Mitgliedern verfahren werden sollte bzw. muss. Aufgrund der vielen Nachfragen sowie der Tatsache, dass es eine neue EU-Verordnung zum Thema Datenschutz gibt, wird zur Zeit ein Informationsblatt zu den Änderungen im Datenschutz und was diese für Selbsthilfeorganisationen bedeuten, erstellt. Bei der Gelegenheit werden wir auch die für die Arbeit der Selbsthilfe wichtigen Anforderungen, die sich nicht geändert haben, zusammenfassen.

1.2.6 Und vieles mehr

Oftmals drehen sich Beratungsanfragen auch um die Frage, wie ein Anspruch durchgesetzt werden kann. Wir berieten Mitglieder, die Hilfe suchten, weil ihre Mitglieder Probleme hatten, bei Ämtern oder aber vor Gericht auf medizinische Gutachter zurückgreifen zu können, die in der Materie der Seltene Erkrankungen „fit“ sind, also überhaupt Erfahrungen mit Seltenen haben. Auch das Prozedere des Widerspruchsverfahrens nach dem Erhalt eines ablehnenden Bescheides war Gegenstand der ACHSE Beratung. Im Einzelfall haben wir auch unseren Mitgliedern bei schon eröffneten Gerichtsverfahren beratend zur Seite gestanden, ohne als Prozessbevollmächtigte in dem Verfahren involviert zu sein.

Ein sehr großer Beratungsbedarf bestand auch 2017 innerhalb des Vereinsrechtes. Wie kann ein Vorstandsmitglied kooptiert werden, müssen wir für unsere Vorhaben gegebenenfalls eine Änderung der Satzung vornehmen, entspricht unsere „alte“ Satzung dem jetzt geltenden Recht, was ist bei der Einladung zu einer Mitgliederversammlung zu beachten und welche Anlagen müssen den Vereinsmitgliedern zwingend vor der Mitgliederversammlung zugegangen sein - all dies waren Fragen aus dem ACHSE Beratungsjahr 2017.

In dem zivilrechtlichen Bereich gab es viele Fragen zum Mietrecht, Arbeitsrecht und auch zum Thema Versicherungsschutz. Ist der Mietvertrag für unser Büro so in Ordnung? Wir haben geerbt, was ist zu beachten? Dürfen wir einen hauptamtlichen Mitarbeiter einstellen oder bedarf es zuvor einer Satzungsänderung und wenn ja, wie geht dies? Welche Versicherungen brauchen wir für unsere Vereinsveranstaltungen? Was hat es mit der Ehrenamtszuschale auf sich?

Das Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ stärkt die Strukturen und die Netzwerkarbeit der ACHSE und ist für die Qualität unserer Selbsthilfe-Arbeit sehr wichtig. Ansprechpartnerin für dieses Projekt ist Patricia Heidrich.

1.3 Gemeinsam Mehr Erreichen (GME)

Mit weniger Aufwand mehr für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen, ist das Ziel von Gemeinsam Mehr Erreichen (GME). Die Robert Bosch Stiftung (RBS) fördert dieses ACHSE-Projekt bis zum Frühjahr 2019.

ACHSE untersucht im Rahmen von GME, wie die Mitgliedsorganisationen bei alltäglichen Aufgaben unterstützt werden können. Es soll den Aktiven mehr Zeit für die eigentliche Selbsthilfearbeit bleiben und Aufgaben umgelastet werden. Es geht um die Identifizierung von Überschneidungen in den Tätigkeiten von Mitgliedsorganisationen und die Auslotung möglicher Synergien. Es stehen die Fragen im Vordergrund: was brauchen die Aktiven in der Selbsthilfe der Seltenen, um entlastet zu werden. Und um wieder mehr Zeit und Kraft zu haben für die Aufgaben, für die sie angetreten sind: Informationen zu einer Seltenen Erkrankung sammeln und teilen, Betroffene und Angehörige beraten und unterstützen, sich für eine bessere Versorgung einzusetzen, Wissen und Menschen zu vernetzen. Welche Unterstützung/Service kann ACHSE als Dachverband bieten?

Das Projekt bewegt sich immer auf zwei Ebenen: einmal der Ebene, was kann ACHSE tun und das andere Mal auf der Ebene, wo können sich Subgruppen mit spezifisch verbindenden Themen durch gemeinsames Handeln besser unterstützen?

1.3.1 Die erste Ebene: was kann ACHSE tun?

Der „klassischen Selbsthilfearbeit“ stehen viele andere Aufgaben entgegen. Um als Selbsthilfeorganisation erfolgreich zu sein, sind viele organisatorische Anforderungen zu erfüllen – Verwaltung, Erfüllung vereinsrechtlicher Vorgaben, Organisation von Tagungen, Pressearbeit und Ähnliches – die möglicherweise zusammen mit anderen Selbsthilfeorganisationen kostengünstiger und effizienter, vielleicht sogar qualitativ hochwertiger, umgesetzt werden könnten,

- z.B. durch die Etablierung einer gemeinschaftlichen Service-Agentur, (beispielsweise durch die Gründung einer gGmbH die Unterstützungsleistungen anbietet)
- oder durch die gemeinsame Beauftragung eines Dienstleisters (beispielsweise ein Schreibbüro, das auch für Anwälte arbeitet oder Dienstleister, die die Mitgliederverwaltung von Sportvereinen übernimmt)
- oder auch durch die Einstellung von gemeinsamem Personal (beispielsweise durch die Einrichtung einer Stelle direkt bei der ACHSE für Aufgaben wie die Erledigung von Versandaktionen, die Durchführung der Öffentlichkeitsarbeit oder die Vorbereitung von Mitgliederversammlungen).

Für eine solche Vorgehensweise muss allerdings eine Bedarfs- und Marktanalyse durchgeführt, ein Konzept für die Nutzung von Synergien und ein Businessplan entwickelt werden.

1.3.2 Die zweite Ebene: was verbindet einzelne Mitgliedsorganisationen und die Frage was können diese Subgruppen zusammen besser als im Alleingang?

Die Erfahrungen aus über 10 Jahren ACHSE-Netzwerkarbeit verdeutlichen, dass es neben den großen, gemeinsamen Themen der Seltenen auch spezifische Bedürfnisse bzw. Anliegen von einigen Untergruppen gibt. Es besteht ein großes Interesse sich in solchen Subgruppen auszutauschen, die eine bestimmte Sorge, ein bestimmtes Thema im Zusammenhang mit einer SE, die sie vertreten verbindet, das nicht alle Selbsthilfeorganisationen der ACHSE beschäftigt. Diese Selbsthilfeorganisationen möchten sich zu ihren speziellen Problemen austauschen und diesbezüglich auch gemeinsam Verbesserungen anstreben. Dieses gemeinsame Vorgehen stärkt das Know-how aller daran Beteiligten - es wird mehr Wissen und mehr Erfahrung zusammen gebracht - und schont die Ressourcen der einzelnen Organisationen. Zudem können auch in diesen Diskussionen Themen auftauchen, die wiederum zur ersten Ebene gehören.

1.3.3 ACHSE-Mitglieder wurden und werden in mehreren Schritten einbezogen:

- Fokus- und Experteninterviews haben statt gefunden
- Auf der Basis der Interviews wurde ein Fragebogen entwickelt
- Pretest und Optimierung des Fragebogens
- Befragung der Mitgliedsorganisationen:
 - Online – Umfrage ist erfolgt – eine Teilauswertung liegt vor
 - Telefoninterviews – mit Nutzung des Online-Fragebogens oder ohne, im Nachgang der schriftlichen Beantwortung
 - Kurzfragebögen zu den gewünschten Themen der Subgruppen (verteilt auf der MV)
 - Präsentation von Zwischenergebnissen mit Diskussion auf der Fachtagung im November 2017
- Workshops mit verschiedenen Untergruppen der ACHSE-Mitglieder (krankheits- oder lebenslagenbezogenen Untergruppen mit Moderation und Diskussion): GME wird präsentiert und es werden die Ergebnisse sowie weitere Ideen diskutiert
- Gemeinsame Tagung mit den Mitgliedern: der Sommerkongress am 1. + 2. Juni 2018 in Berlin
- Präsentation des Konzepts und Fachdiskussion mit Mitgliedern der ACHSE in der MV 2018
- Information nächste Schritte jeweils über ACHSE Aktuell, MO Mails

In diesem Projekt soll auf Basis einer Bedarfs- und Marktanalyse ein Unterstützungskonzept einschließlich eines nachhaltigen Businessplans für die verschiedenen Ziele und Tätigkeitsbereiche der ACHSE und ihrer Mitgliedsorganisationen entwickelt, sowie seine Umsetzung vorbereitet werden. Im Austausch mit verschiedenen Untergruppen innerhalb der ACHSE wird untersucht, welche Unterstützungsmöglichkeiten für welche Mitgliedsorganisationen am besten geeignet sind.

Dieses Projekt soll nach Wegen suchen, wie mit den verfügbaren Ressourcen mehr zu erreichen und damit, wie mit denselben Mitteln mehr für Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen zu bewirken ist. Die Projektleiterin ist Lisa Biehl.

1.4 Wir sind die ACHSE

1.4.1 Mitgliederversammlung 2017

Auf der Mitgliederversammlung in Bonn haben sich 106 Teilnehmer von 63 Mitgliedsverbänden und 9 Verbänden (Antragsteller und Interessengruppe) wieder angeregt über unsere gemeinsamen Tätigkeiten in ACHSE ausgetauscht. Im Aktionsplan 2018 wurde festgehalten, welche Ziele und Schwerpunkte wir uns für das Jahr 2018 setzen.

Die Mitgliederversammlung verabschiedete Frau Kopf und Frau Jürgensen als Kassenprüferinnen. Sie haben die Kassenprüfung hoch professionell aufgesetzt. Die von ihnen entwickelte Vorgehensweise und das von ihnen genutzte Prüfformular wird den neuen Kassenprüfern eine große Hilfe sein.

Herr Richstein dankt Frau Kopf und Frau Jürgens von ganzen Herzen für 9 Jahre treue Dienste!



Mitgliedsbeiträge

Die Mitgliederversammlung hat in diesem Jahr auf Antrag des Vereins Hippel-Lindau die Mitgliedsbeiträge erhöht. Vorstand, Geschäftsstelle und auch die jetzt ehemaligen Kassenprüferinnen haben sich sehr gefreut über diese Wertschätzung für unsere Arbeit und den wichtigen Beitrag zu einer soliden Finanzierung der ACHSE. Die Bereitschaft mehr zu tun, ist auch ein positives und sehr hilfreiches Signal gegenüber den Förderern!

Ob das direkt geholfen hat?! Die ACHSE freut sich, dass nach einem kleineren Plus in 2016, das Jahr 2017 finanziell noch besser abgeschlossen werden konnte. Die ACHSE steht finanziell wieder besser da. Aufgrund der Trendwende werden weitere Erhöhungen der Mitgliedsbeiträge vorerst nicht mehr notwendig sein.

Neuwahlen Vorstand

In 2017 wurde auch der Vorstand neu gewählt. Unser neuer Vorstand bis zu den nächsten Wahlen in 2020:



v. l. n. r. : U. Palm, C. Sproedt, A. Klinner, G. Wehr (stellv. Vorsitzende), Dr. J. Richstein (Vorsitzender) und Dr. W. Strunz. Foto: ACHSE.

Neue Mitglieder

In der Mitgliederversammlung 2017 wurde die Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e.V., der Verein Undine Syndrom e.V., Nävus Netzwerk Deutschland e.V., Phelan-McDermid Gesellschaft e.V. und Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V. als Mitglied der ACHSE aufgenommen: Als außerordentliches Mitglied wurde die CFD Foundation e.V. als Mitglied der ACHSE aufgenommen.

1.4.2 Fachtagung am 11.11.2017

Die Fachtagung am Samstag nach der MV gliederte sich in 2 Teile:“ CRISPR/cas und European Reference Networks“

CRISPR/cas, das neue Verfahren, um DNA-Bausteine im Erbgut zu verändern, wurde von Prof. Dr. med. Knut Stieger, Universitäts-Augenklinik Gießen, hinsichtlich Methodik und klinischer Anwendung vorgestellt. Die Methode hat die Wissenschaft revolutioniert, gilt sie doch als einfacher in der Anwendung, präziser in der Funktion und preiswerter als bisherige Methoden. Auch kann sie prinzipiell das Erbgut gleichzeitig an mehreren Stellen verändern und sie soll im therapeutischen Einsatz weniger Nebenwirkungen hervorrufen. Sie weckt hohe Erwartungen in der Medizin insbesondere in Hinblick auf eine beschleunigte Therapieentwicklung.

Der Schwerpunkt der medizinischen Forschung liegt auf dem therapeutischen Genome Editing von autosomal dominanten, autosomal rezessiven und X-chromosomalen Erbkrankheiten. Es geht darum, defekte Gene, die krankheitsverursachend sind, zu reparieren oder durch ein intaktes Gen zu ersetzen. Kritisch wird die Anwendung der Genschere im Zusammenhang mit der Keimbahn gesehen, d.h. der Eingriff in das Erbgut von Eizellen, Spermazellen oder Embryos. In Deutschland verbietet der §5 des Embryonenschutzgesetzes solche Eingriffe. In anderen Ländern erfolgt dies bereits zu Forschungszwecken, bisher wohl noch nicht erfolgreich.

Auch ist die Präzision der Genschere nicht unumstritten und die Frage, was genau an den Schnittstellen nach Trennung und wieder Zusammenführen der Doppelstränge passiert, nicht abschließend geklärt.

Die klinische Anwendung lässt zwar noch auf sich warten, aber da die Methode so rasant Verbreitung findet, gibt es bereits die Forderung von vielen nationalen und internationalen Organisationen nach einem freiwilligen internationalen Moratorium, um über Experimente und Anwendungen von CRISPR/cas zu diskutieren.

In ihrem sich anschließenden Vortrag zur Anwendung von CRISPR/cas aus ethischer Sicht stellte PD Dr. Dagmar Schmitz (Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin, Aachen) die These auf, dass der Umgang mit genetischen Informationen und am Genom ansetzenden Technologien einen besonderen normativen und rechtlichen Rahmen erfordert. Weil genetische Informationen von langer Gültigkeit sind, sich z.T. auch erst auf noch ungeborene Menschen beziehen und insgesamt eine große Tragweite für Patienten und ihre Angehörigen haben.

Die aktuelle Diskussion um CRISP/cas bezieht sich auf die Anwendung der Methode in den Bereichen Gesundheit/Krankheit, Produktion von Nahrungsmitteln, Tierwelt und Ökosystem sowie der Nutzung in anderen Bereichen wie Industrie und Militär. Im Zusammenhang mit Gesundheit und Krankheit geht es darum, Krankheiten (besser) zu verstehen, zu behandeln, zu vermeiden und Gesundheit zu stärken. Von Patientenseite wird die Forderung gestellt, nicht nur in Entscheidungsprozesse eingebunden zu werden, sondern über das Verfahren entscheiden zu dürfen. Alle sind sich einig, dass dafür ein vernunftgeleiteter, hierarchiefreier Prozess mit allen Beteiligten zu führen ist.

Das 2. Thema: „Europäische Referenznetzwerke ERN — Entwicklung und Stand der Dinge“ schloss an die erste Einführung zu ERNs auf der Fachtagung 2016 an. In 2017 haben die ERNs ihre Arbeit aufgenommen und Matt Bolz-Johnson (Healthcare & Research Director EURORDIS) führte in die Arbeitsweise der nach 24 Krankheitsgruppen gegliederten Expertise-Netzwerke ERN ein, die durch grenzübergreifenden Austausch von Experten zu schnelleren Diagnosen und besseren Behandlungen führen sollen. Deutschland ist aktuell in zwanzig ERN vertreten. 30 Millionen betroffene Menschen mit Seltene Erkrankungen in Europa erhoffen sich durch die Etablierung der ERN, dass ihr Leben verbessert und verlängert wird. Die ERN sollen es Experten ermöglichen, sich auszutauschen. Durch diese Zusammenarbeit erhalten Patienten mit Seltene Erkrankungen im Idealfall einen schnelleren Zugang zu der richtigen Diagnose und einer eventuell vorhandenen Therapie. Dabei soll die Expertise gebündelt zum Patienten gelangen und nicht umgekehrt.

Matt Bolz-Johnson bat die anwesenden Patientenorganisationen, Chancen, die sich durch die ERNs bieten, aktiv zu nutzen und mitzubestimmen, bspw. als Patientenvertreter (ePAG). Zu der Funktionsweise der ePAG wurde im Anschluss an die Fachtagung ein Workshop von und mit Geske Wehr, ACHSE- und EURORDIS-Vorstandsmitglied, angeboten.

1.4.3 Geschäftsstelle

Auch in 2017 war die Geschäftsstelle der ACHSE personell „in Bewegung“. Rania von der Ropp – Fundraising - ging Anfang des Jahres in den Mutterschutz mit sich anschließender Elternzeit und dafür kam Saskia de Vries, ACHSE-Fundraiserin der ersten Stunde, zurück in „alte Gefilde“. Patricia Heidrich stieß im Mai zur ACHSE, um als Referentin der Geschäftsführung Frau Mann, insbesondere auch bei „Selbsthilfe hilft einander“, zu unterstützen. Nachdem das Projekt „Gemeinsam mehr erreichen“ erst einige Monaten von einer neuen Kollegin betreut worden war, hat Lisa Biehl, nachdem sie uns kurze Zeit verlassen hatte, dieses herausfordernde Projekt in die Hand genommen und ist wieder Teil des ACHSE-Teams.

Sie unterstützte uns darüber hinaus auch ein paar Wochen in der Beratung. Dies war notwendig geworden, weil Eike Jogger-Welz, unsere Betroffenenberaterin seit 2012, eine neue berufliche Herausforderung außerhalb der ACHSE angenommen hatte. Erik Engel konnte zum 1. Oktober für die Betroffenenberatung gewonnen werden und hat die Männerquote des ACHSE-Teams damit entscheidend verbessert.

Als zum Ende des Jahres Marina Krüger uns für eine neue Aufgabe mit mehr Kundenkontakt vor Ort verlasse hatte und die Projekte von Getrud Windhorst ausliefen, war das Team ordentlich durchgewirbelt und gefühlt wie auf neu gedreht.

Wir danken unseren Praktikanten sowie Werkstudenten und Honorarkräften, die uns in den Bereichen Buchhaltung, Wissensnetzwerk oder zum Tag der Seltenen Erkrankungen in 2017 tatkräftig unterstützt haben. Rieke David hat als Praktikantin in diesen bewegenden Zeiten so gut mit angepackt hat, dass sie anschließend gleich in neuer Stelle bleiben durfte. In 2018 unterstützt sie als Assistentin Fundraising- und Öffentlichkeitsarbeit Saskia de Vries und ihr Team.

2 GESELLSCHAFT MOBILISIEREN

2.1 Öffentlichkeitsarbeit

2.1.1 Projekt „Wissen rettet Leben“

Die Mitglieder der Selbsthilfe der Seltenen verfügen über einen enormen Erfahrungsschatz und großes Fachwissen: Im Rahmen ihrer Selbsthilfeorganisationen bieten sie nicht nur betroffenen Eltern, sondern auch Ärzten, Wissenschaftlern und Forschern etc. ihr Wissen an und stehen mit Rat und Tat zur Seite. Sie unterstützen Forschung und sind Studienteilnehmer. Sie leisten psychosoziale Beratung und nicht selten wissen sie, wo „ihre Betroffenen“ die beste Behandlung erfahren. Doch wie kommt dieses Wissen zu den Betroffenen? - u.a. durch eine gezielte Öffentlichkeitsarbeit. Gerade kleinen Verbänden, die ihre ehrenamtlichen Kräfte auf Wissensmanagement und Beratung konzentrieren, fehlen aber oft Zeit und Geld für entsprechende Maßnahmen.

Im Rahmen des von der DAK geförderten Projektes „Wissen rettet Leben“ unterstützte ACHSE in 2017 vor allem ihre kleineren Mitgliedsorganisationen im Bereich Öffentlichkeitsarbeit und stand mit Rat und Tat rund um Webseite, Pressearbeit und Interviews zur Verfügung. Die Analyse der konkreten Bedarfe hatte schon in 2016 stattgefunden. Besonders wichtig war die Darstellung der Vereine in ihrer Funktion als Experten für die jeweilige Erkrankung, wofür ACHSE mit der Rubrik „Mitglied der Woche“ gezielt auf Facebook und auf der ACHSE-Seite warb.

Projekt-Highlight war sicher der zweitägige ACHSE-Workshop im Mai 2017 „Mehr Öffentlichkeit erreichen mit Video“. Hier lernten die 20 Teilnehmer nicht nur alles rund um das Thema Videodreh für gemeinnützige Vereine (Sinn, Ideen, Plattformen, Technologien), sondern gemeinsam produzierten wir sogar einen Kurzfilm – von der Idee, über die Aufnahmen, bis hin zum Schnitt: www.youtube.com/user/ACHSEeV

Wir danken der DAK Gesundheit für die großzügige Förderung.

2.1.2 ACHSE und Social Media

Der Facebook-Kanal der ACHSE ist für die Community der Seltenen nicht mehr wegzudenken. Hier informieren sich Betroffene über aktuelle Entwicklungen, über die ACHSE-Arbeit oder aber über die Leistungen der ACHSE-Mitgliedsorganisationen. Sie erfahren auf emotionale Weise, was sich für die Seltenen bewegt und können teilhaben, ohne dabei zu sein, z.B. an Veranstaltungen, Seminaren, Aktionen. Im Schnitt erreichten die Posts der ACHSE pro Tag 1.000 Menschen. Besonders hohe Reichweiten wurden zudem um den Tag der Seltenen Erkrankungen erzielt (bis zu 4.000) sowie mit der Rubrik „Mitglied der Woche“. Initiativen oder Privatpersonen suchten direkten Kontakt mit ihren Unterstützungsanfragen – sei es bei der Bewerbung ihrer krankheitsspezifischen Veranstaltungen oder im Umgang mit ihrer Erkrankung oder gar auf dem Weg zu einer Diagnose. Ein Großteil dieser Anfragen wurde an die Betroffenenberatung weitergeleitet.

Da ACHSE auch in 2017 auf Werbung verzichtete und die wechselnden Facebook-Algorithmen immer weniger „Fanseiten“ in den Newsfeeds zulassen, wird es immer schwieriger neue und überhaupt Reichweiten zu erschließen. Die Zahl der Likes stieg auf knapp 3.000. Dennoch ist Facebook für ACHSE ein unverzichtbarer Kommunikationskanal und ein fast so wichtiges Aushängeschild wie die eigene Webseite. Zudem werden hier Menschen erreicht, die die ACHSE noch nicht kennen.

[Youtube.com/ACHSEeV](https://www.youtube.com/ACHSEeV) diente vor allem weiterhin als Plattform, um Videos z.B. zum Tag der Seltenen Erkrankungen zur Verfügung zu stellen. Der Kanal wurde nicht aktiv genutzt.

2.1.3 Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“

In 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 veröffentlicht und in den jeweiligen Social-Media-Kanälen von „Mediaplanet“ bzw. auf der ACHSE-Facebook-Seite beworben. Zugleich ist im Januar 2017 in Zusammenarbeit mit dem Themenbotenverlag erstmalig eine Beilage mit dem Titel „Selten, aber nicht allein“ im Handelsblatt erschienen. Aufgrund des Erfolges folgte Ausgabe Nr. 2 im Juli 2017. ACHSE war maßgeblich an der Gestaltung und Redaktion beteiligt. Diese Sonderbeilagen werden über ihr Erscheinungsdatum hinaus auf allen öffentlichen Veranstaltungen zur Verfügung gestellt. Dass die Seltenen aus der Medienlandschaft nicht wegzudenken sind, beweisen auch die Beilagen zum Thema Gesundheit in der Zeitschrift Eltern sowie in ZEIT. In beiden war ACHSE mit eigenen Beiträgen zu Seltenen Erkrankungen vertreten.



Hoffnung auf die richtige Therapie

Wie ist das, wenn das eigene Kind an einer seltenen Krankheit leidet und die Ärzte ratlos sind? Zwei Mütter berichten von ihren Erfahrungen.



> GANZE AUSGABE
 > DRUCKEN
 > NÄCHSTER ARTIKEL



Abb.: Cover Magazin „Seltene Erkrankungen“ und Sonderbeilage in ZEIT (Onlineversion).

2.1.4 Publikationen von ACHSE – ACHSE Aktuell, ACHSE Stimme, ACHSE Newsletter

Die ACHSE Aktuell dient vor allem Mitgliedsorganisationen, wissenschaftlichem und politischem Beirat sowie ausgesuchten Fachkontakten als Informationsquelle und wird von Ausgabe zu Ausgabe umfangreicher. Auch Mitgliedsorganisationen kommen hier in Kurzbeiträgen zu Wort. Die drei Ausgaben plus Sonderbeilage stehen auch online zum Download zur Verfügung. Im November 2017 ist eine ACHSE Stimme erschienen. Gezielte Fundraising-Veranstaltungen und die direkte Kommunikation haben weitere Ausgaben in 2017 abgelöst. Der E-Newsletter befindet sich weiterhin in der Testphase.

2.1.5 Webseite

www.achse-online.de ist nicht nur Visitenkarte, sondern unabdingbares Informationsportal für Menschen auf der Suche nach spezifischen Ansprechpartnern und Informationen. Besonders hohe Klickzahlen erzielen Betroffenenberatung und Mitgliedsorganisationen. Dennoch muss die Webseite, die wöchentlich mit aktuellen Inhalten befüllt wird, zugleich mehreren Zielgruppen gerecht werden. Hier ist in Zukunft weitere Überarbeitung notwendig.

2.2 Tag der Seltene Erkrankungen

"Forschen hilft heilen!" - lautete das Motto vom 10. Tag der Seltene Erkrankungen, dem Rare Disease Day 2017. Aktivitäten in 94 Ländern - von A wie Algerien, über L wie Lettland, bis V wie Vietnam - ein offizielles Video übersetzt in 33 Sprachen sowie unzählige Social-Media-Aktionen bewegten unzählige Menschen weltweit und schafften Aufmerksamkeit für die Anliegen von Betroffenen und deren Angehörige.

2.2.1 Städteaktionen



Abb.: Internationales Plakat Rare Disease Day 2017 mit dem Motto „With Research Possibilities are limitless“, das deutsche Motto lautete frei „Forschen hilft heilen“.

Rund 35 Aktionen in über 20 Städten bewegten auch in Deutschland tausende Menschen nicht nur im Netz, sondern auf den Straßen. Selbsthilfvereine, Patientenorganisationen, Zentren für Seltene Erkrankungen, Ärzte sowie engagierte Ehrenamtliche vernetzten und engagierten sich und 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. Wir danken der DAK Gesundheit für die Förderung.

Beim ACHSE-Workshop „voneinander/miteinander lernen“ im Oktober 2017 in Berlin diskutierten „alte Hasen“ und neue Mitstreiter nicht nur die vergangenen Tage der Seltene Erkrankungen und gemeinsame mögliche Aktionen und Themen für 2018. Gestritten wurde auch, welche Erwartungen zukünftig mit diesem Tag verbunden sind und auf welche Anliegen besonders eingegangen werden sollte.

Wir danken der Techniker Krankenkasse für die finanzielle Unterstützung des Workshops.

2.2.2 Waisen der Medizin in Berlin



In Berlin eröffnete ACHSE feierlich - in Kooperation mit der Berliner Sparkassenstiftung Medizin – die Fotoausstellung „Waisen der Medizin“. Zu der Vernissage in das Max Liebermann Haus am Brandenburger Tor kamen rund 100 geladene Gäste, vornehmlich Patienten und ACHSE-Freunde. Die ACHSE-Botschafterin Andrea Ballschuh führte beherzt durch den Abend. Die Ausstellung selbst war noch zwei Wochen zu sehen.

Wir danken der Berliner Sparkassenstiftung Medizin und der Berliner Sparkasse für die finanzielle Unterstützung.

v.l.n.r.: ACHSE-Botschafterin A. Ballschuh, P. Carl und U. Palm erzählen aus ihrem Alltag mit einer Seltene Erkrankung. Foto: ACHSE

2.2.3 Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises

Für die Entwicklung eines neuartigen stammzellbasierten Modellsystems zur Erforschung des Phelan McDermid Syndroms (PMS), einer seltenen neuronalen Entwicklungsstörung, erhielt ein Team von Grundlagenwissenschaftlern und klinisch tätigen Ärzten aus Ulm und Magdeburg den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis 2017. Eva Luise Köhler zeichnete die Nachwuchswissenschaftler am 1. März 2017 im Anschluss an das Symposium zum „Tag der Seltener Erkrankungen“ in Berlin aus. Der Forschungspreis der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung wurde in Zusammenarbeit mit ACHSE e. V. zum zehnten Mal vergeben. Das ausgezeichnete Projekt stehe für die Kraft des Netzwerks und die enge Verzahnung von Wissenschaft und Klinik, sagte die ehemalige First Lady.



v.l.n.r. : Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe, Prof. Dr. Dr. Michael Schmeißer, Prof. Annette Grüters-Kieslich, Eva Luise Köhler bei der Vergabe des Forschungspreises 2017. Foto: Peter Himself.

2.3 Sonstige Veranstaltungen

2.3.1 ACHSE wird Kooperationspartner bei Filmveröffentlichung

Im August wurde ACHSE Partner der nordisch/deutschen Kinoproduktion „Das Löwenmädchen“ für deren Veröffentlichung auf dem deutschen Markt. Im Mittelpunkt dieses berührenden Filmepos‘ steht das Mädchen Eva, das aufgrund ihrer Seltener Erkrankung ausgegrenzt wird und sich doch gegen alle Widerstände behauptet. Die erstklassige europäische Schauspielerrige, zu der auch der Deutsche Burghart Klaußner zählte, ist im Film vertreten. Als offizieller Partner für den deutschen Filmstart wurde ACHSE auf den Flyern beworben, durfte selbst Kinokarten verlosen und – ein Höhepunkt – wurde zu der Film Premiere in Berlin eingeladen. Die Schirmherrin der ACHSE, Eva Luise Köhler warb in ihrer Eröffnungsrede gewohnt eindringlich für die Waisen der Medizin und sprach sich zugleich für gesellschaftliche Teilha-

be aus. Neben Schirmherrin, ACHSE-Team und zahlreichen Gästen, nahmen auch Hauptdarstellerin, Regisseurin und Burghart Klaußner an der Premiere in Berlin teil.



v.l.n.r. : Mathilde Thomine Storm, Burghart Klaußner, Eva Luise Köhler, Vibeke Idsøe bei der deutschen Kinopremiere am 12.09.2017 in Berlin. Foto: ACHSE.

2.3.2 Benefizkonzert in Aschau am Inn

Mit Rat und Tat der ACHSE, aber vor allem viel Eigeneinitiative und dank eines beeindruckenden Netzwerkes, stemmte ACHSE-Mitglied Glycokids ein Benefizkonzert in Aschau am Inn, das am 06.10.2017 die Gemeindehalle mit über 1000 Gästen zum Kochen brachte. Zahlreiche Zeitungsbeiträge und Facebookposts warben um Aufmerksamkeit für ACHSE und die Glycokids, am Abend selbst konnte ACHSE-Lotsin, Dr. med. Christine Mundlos, auf der Bühne und bei zahlreichen Gesprächen im Foyer, den Fokus auf die Waisen der Medizin richten. Ein toller Erfolg und ein Beweis für die Stärke der Selbsthilfe. Die Erlöse aus dem Verkauf der Konzertkarten werden in 2018 an Glycokids und ACHSE gespendet.



Glycokids und ACHSE beim Benefizkonzert. Foto: ACHSE.

2.4 ACHSE Beteiligung am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE)

2.4.1 Immer noch im Einsatz für die Nachhaltigkeit von NAMSE

In 2010 haben 28 wichtige Akteure im Deutschen Gesundheitswesen das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen – NAMSE – gegründet und gemeinsam in 2013 den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen verabschiedet. 52 Maßnahmen sollen die Versorgung und Forschung für die Betroffenen verbessern. Den Bericht zum Umsetzungsstand des Plans bis Oktober 2017 finden Sie hier: http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/namse_monitoringbericht_oktober_2017.pdf

Da NAMSE formal nur ein Projekt ist, dessen Finanzierung durch das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) am 30.06.2018 ausläuft, wurde beschlossen, dass ein Verein NAMSE e.V. gegründet werden soll. Durch die Gründung soll die koordinierende Funktion der Geschäftsstelle des NAMSE im Hinblick auf die Zusammenarbeit der beteiligten Akteure und somit das weitere Vorantreiben der Umsetzung des Nationalplans gewährleistet bleiben. Über Aufgaben und Ziele eines NAMSE e.V. — Mission und Vision —, wer Mitglied werden soll, Ablauf von Entscheidungsprozessen, etc. wurde in vielen Sitzungen der AG Zukunft der NAMSE-Steuerungsgruppe sowie in der Steuerungsgruppe selbst in 2016 und 2017 unter intensiver Beteiligung der ACHSE (Christoph Nachtigäller und Mirjam Mann) beraten.

Zweck des Vereines sollte auf jeden Fall sein:

- Aufbau einer Plattform für die Vernetzung und des fachlichen Austauschs aller, die einen Beitrag für die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE auf nationaler oder internationaler Ebene liefern können,
- Unterstützung der Umsetzung sowie stetige Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans,
- die Unterstützung der Etablierung eines Anerkennungsverfahrens für NAMSE-Zentren.

Wichtigstes und schwierigstes Thema war und ist, wer im NAMSE die Kriterien für das Anerkennungsverfahren weiterentwickelt und ob NAMSE das Zertifikat vergibt. Weiterhin waren sich einige Akteure nicht sicher, ob eine Mitgliedschaft mit ihren gesetzlichen Aufgaben vereinbar bzw. ob die Teilnahme für ihre Organisation opportun ist. In der Steuerungsgruppe im Juli wurde zum dritten Mal über den Entwurf der Satzung von Mai 2017 beraten. Die Gründung des Vereins war für März 2018 geplant.

Die Vertreter im NAMSE können nicht selbst über die Inhalte der Satzung entscheiden, sondern mussten Rücksprache mit ihren Vorständen halten und diese von der Sinnhaftigkeit einer Beteiligung überzeugen. Einige Akteure waren danach bereit den Verein NAMSE zu gründen, aber weitere wichtige Akteure konnten trotz mehrfacher intensiver Gespräche im Dezember 2017 und Anfang 2018 nicht von der Notwendigkeit der Vereinsgründung überzeugt werden.

Ende 2017 haben wir uns Gedanken gemacht, wie wir in 2018 für den Erhalt vom NAMSE und die Etablierung der Zentren mobilisieren können und dies im Berichtsjahr 2018 umsetzen. ACHSE setzt weiterhin alles daran, dass der Nationale Aktionsplan umgesetzt wird.

2.4.2 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 2017 fortgesetzt. Die ACHSE wird dort von Dr. Bernd Quadder (Deutsche Sarkoidose Vereinigung e.V.) vertreten. Die Fertigstellung eines Strategiepapiers, das aktuelle Entwicklungen auf nationaler und internationaler Ebene berücksichtigt, und zukünftige Vorgehensweisen zur Erstellung und Einsatz von Registern beschreiben soll, soll 2018 erfolgen.

2.4.3 Handlungsfeld Informationsmanagement

ACHSE trägt mit verschiedenen Aktivitäten zur Umsetzung der Maßnahmen aus dem Handlungsfeld Informationsmanagement bei. Mit dem Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“, das in 2017 von der Berliner Sparkassen Stiftung 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 werden außerdem schon seit ein paar Jahren in einem Pilotprojekt mit dem ÄZQ (Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin) erprobt. Es sind bis 2017 elf kurze Krankheitsbeschreibungen für Patienten (KiP), die das ÄZQ, ACHSE und die jeweilige Selbsthilfeorganisation erstellt haben, beim ÄZQ und auf 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 im Zuge des Nationalen Aktionsplan aufgesetzte BMG-Projekt „se-atlas“ zur Kartierung der Kompetenz für Seltene Erkrankungen in Deutschland ist Ende 2017 zum Abschluss gekommen. Es wird „auf kleiner Flamme“ noch von Dr. Holger Storf und seinen Mitarbeitern an der Universität Frankfurt weitergeführt. Die Mitgliedsorganisationen waren (und sind) gefragt, Angaben zu ihrer Organisation, den von ihr vertretenen Erkrankungen und Einträge von Versorgern zu überprüfen, ergänzen und kommentieren. Dies ist ein großer und wertvoller Beitrag, der von der ACHSE koordiniert und unterstützt wurde. Auch hier sind noch weitere Anstrengungen notwendig, die nicht ohne angemessene Finanzierung möglich sein werden. Es ist zu hoffen, dass Wege gefunden werden, das Projekt doch noch nachhaltig zu gestalten und dafür zu sorgen, dass das Portal auch in Zukunft verfügbar und aktuell gehalten wird.

Das BMG-Projekt „Zentrales Informationsportal – ZIPSE“ lief Januar 2017 aus.

2.5 Weitere politische Arbeit

2.5.1 Forderungen der ACHSE an die Politik

Am 24. September 2017 war Bundestagswahl. Aus diesem Anlass stellte ACHSE, der Dachverband von mehr als 120 Selbsthilfeorganisationen konkrete Forderungen an die Politik. Denn vier Millionen Menschen, leben in Deutschland mit einer der mehr als 6.000 Seltene Erkrankungen. Zusammen mit den Menschen, die ihnen nahe stehen, sind somit etwa 15 Millionen Menschen von einer Seltene Erkrankung betroffen.

Unsere Forderungen lauten:

1. Zentrenstruktur schaffen: Es ist seit Jahren Konsens, dass die Versorgung der Betroffenen durch spezialisierte Zentren angeboten und koordiniert werden soll. Die Zentrenstruktur, die vom Nationalen Aktionsbündnis NAMSE entwickelt und von der Bundesregierung in 2013 begrüßt wurde, muss endlich etabliert werden. Hierzu bedarf es dringend eines Anerkennungsverfahrens sowie einer angemessenen Finanzierung. Zudem muss diese Zentrenstruktur adäquat mit den European Reference Networks verknüpft werden. Dies soll mit systematischer Patientenbeteiligung umgesetzt werden.
2. Forschung vorantreiben: Es gibt immer noch zu wenige Behandlungsmöglichkeiten. Deren Erforschung muss weiter vorangetrieben werden, denn Forschen hilft heilen.
3. Zugang zu Medikamenten sicherstellen: Deutschland kann auf seine gute Arzneimittelversorgung stolz sein. Die Bundesregierung trägt die Verantwortung dafür, dass der Zugang zu den wenigen zugelassenen Medikamenten für Menschen mit Seltene Erkrankungen auch tatsächlich gewährt wird und nicht durch vorherige schlechte Abstimmung auf europäischer Ebene, unrealistische Preisverhandlungen oder bürokratisches Verhalten einzelner Krankenkassen und ähnliches faktisch unmöglich wird.
4. Erfolge von NAMSE fortschreiben: Die Politik kann und soll sicherstellen, a.) dass der Nationale Aktionsplan umgesetzt wird; und b.) dass sich das Nationale Aktionsbündnis NAMSE langfristig für Betroffene engagiert.
5. Strukturen der Selbsthilfe stärken: Selbsthilfeorganisationen übernehmen immer mehr Aufgaben und Verantwortung im deutschen Gesundheitswesen. Dieser Beitrag zu der von allen gewünschten Patientenorientierung des Gesundheitswesens muss durch eine Finanzierung der allgemeinen Kosten der Dachverbände gewährleistet werden. Strukturell wichtige Arbeit ist nicht allein durch Projektmittel und privates Fundraising finanzierbar!

Lesen Sie die ausführlichen Forderungen auf der ACHSE-Webseite: <http://bit.ly/2r5n85b>

Unsere politische Arbeit wurde anschließend stark durch die langwierigen Koalitionsverhandlungen behindert. Genau in dieser Zeit, als niemand mehr entscheidungswillig war und der Haushalt für das nächste Jahr noch gesperrt war, mussten wir für die Fortsetzung des NAM-

SE und neues Engagement bei der Etablierung der Zentrenstruktur kämpfen. Entsprechend sind Erfolge diesbezüglich ausgeblieben. Wir brauchen einen langen Atem!

2.6 Weitere Netzwerkarbeit

2.6.1 ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch

Im Rahmen des ACHSE Unternehmensforum finden sich seit mehreren Jahren betroffene Patienten und Vertreter der pharmazeutischen Industrie in vertraulicher Atmosphäre zum gemeinsamen Austausch zusammen. Die Gesundheitspolitik und das Gesundheitswesen bieten eine Vielfalt an Themen, die für beide Seiten interessant sind.

Am 4. April stand die Frage: „Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen – Quo vadis?“ zur Diskussion. Das ACHSE Unternehmensforum am 14. November 2017 widmete sich den unterschiedlichsten Aspekten von „Compassionate Use“, d.h. dass Patienten unter bestimmten Bedingungen schon vor der Zulassung eines Medikaments außerhalb einer Studie behandelt werden dürfen. Ein Thema, bei dem Freud und Leid nah beieinander liegen. Freud, weil es überhaupt die Möglichkeit gibt, an Arzneimittel vor Abschluss der erforderlichen klinischen Prüfungen zu gelangen; Leid, weil dem Zugang zu Compassionate Use enge regulatorische Grenzen gesetzt sind. Was dies aus Sicht des Gesetzgebers, der Pharmaindustrie und der Betroffenen genau bedeutet, wurde fachkundig dargestellt und diskutiert. ACHSE hat einige neue Informationen und Ideen für ihre Arbeit mitgenommen, insbesondere durch den Beitrag von François Houyez von EURORDIS.

2.6.2 ACHSE auf der Messe RehaCare

Die internationale Messe RehaCare, vom 04.-07. Oktober 2017, in Düsseldorf bietet jährlich 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 Mesbesucher umfangreich über die „Seltene“ informieren zu 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.

2.7 Internationale Vernetzung

2.7.1 EURORDIS Membership Meeting 2017 in Budapest – “20 Jahre Erfolg für die Gemeinschaft der Seltenen“

Über 200 Patienten, Vertreter von Patientenorganisationen, politische Entscheidungsträger und andere Interessenvertreter sind bei dem diesjährigen EURORDIS-Mitgliedertreffen am 19. Mai 2017 in Budapest zusammen gekommen, um sich zu vernetzen, auszutauschen, Kontakte zu pflegen und in den angebotenen Seminaren ihre Kompetenzen zu erweitern. Mirjam Mann hat die ACHSE vertreten.

In der Mitgliederversammlung wurden die Tätigkeiten von EURORDIS in 2016 sowie die geplanten Aktivitäten für 2017 vorgestellt und können unter www.eurordis.org abgerufen werden. Weiterhin wurden fünf EURORDIS-Vorstandsmitglieder gewählt: Alba Ancochea, FEDER (Spanische Föderation für Seltene Erkrankungen), Lieven Bauwens, Internationale Föderation für Spina bifida & Hydrozephalus (Belgien), Dorica Dan, Rumänischer Prader Willi Verband, Birthe Holm, Seltene Erkrankungen Dänemark, Dimitrios Synodinos, Griechischer Verband für Tuberöse Sklerose. Geske Wehr aus dem Vorstand von ACHSE bekleidet im EURORDIS-Vorstand nun das neue Amt des „General Secretary“.

Während die Stimmen gezählt wurden, ging Yann le Cam, CEO von EURORDIS, auf die Herausforderungen ein, die auf europäischer Ebene auf uns zukommen – Brexit, verschiedene Vorschläge, die EU neu auszurichten, fortwährende Eurokrise etc. Er erläuterte die Entscheidungsprozesse in der EU und die Strategie von EURORDIS, auf diese im Sinne der Betroffenen Einfluss zu nehmen. EURORDIS plant dabei über das Jahr 2020 hinaus. Die Organisation ist ein starker Vertreter unser Interessen.

Die detaillierten Berichte und Präsentationen aller Veranstaltungen finden Sie unter: <https://www.eurordis.org/content/presentations-eurordis-membership-meeting-2017-budapest>

2.7.2 Tagung der Nationalen Allianzen (CNA)

Vor der EURORDIS-Mitgliederversammlung, am 18. Mai 2017, fand die Tagung des Rats der Nationalen Allianzen (Council of National Alliances) statt. In intensiven acht Stunden wurden wie gewohnt viele komplexe Themen diskutiert, darunter:

Wie können Nationale Allianzen die Entwicklung von Europäischen Referenznetzwerken unterstützen und vorantreiben? Deutschland gehört neben Italien, UK, Frankreich, Belgien und den Niederlanden zu den EU-Staaten, die substantiell mehr Kliniken in den ERNs haben, nämlich 117. Die meisten Kliniken hat Italien mit 189. Frankreich, Belgien und die Niederlande sind sogar in allen 24 ERNs in Kliniken vertreten.

Diese Länder hatten scheinbar einen gut funktionierenden „designation process“, sprich „Zertifizierungsprozess“ und waren so besser auf den Aufruf, sich an den ERNs zu beteiligen,

vorbereitet. Die Herausforderung, wie nationale und internationale Prozesse miteinander in Einklang gebracht werden können, wurde lange diskutiert.

Was „Affiliated Partner“, wie im ERN-Prozess vorgesehen, bedeutet, ist auf EU-Ebene noch nicht endgültig definiert. Es herrschte Verwirrung über die Frage, wer weiterhin und wann zum „Affiliated Partner“ eines ERN werden kann. Der Rat (CNA) hat sich dafür ausgesprochen, dass die Erweiterung der ERNs nicht zu schnell vorangetrieben werden sollte. Der Prozess soll nicht überfordert werden, sondern qualitativ gut bleiben.

Unsere Aufgabe ist es jetzt, mit Hilfe von EURORDIS einen guten Überblick über die beteiligten Zentren in den verschiedenen ERNs sowie über unsere Ansprechpartner in den verschiedenen Gremien auf EU-Ebene zu erstellen und einen guten Austausch mit den Betroffenen zu pflegen.

Die Umsetzung der Nationalpläne: In dieser Diskussionsrunde zeigte sich, dass es für alle nationalen Allianzen schwer war, Nationale Aktionspläne durchzusetzen, dass die Umsetzung allerdings noch ungleich schwerer ist. Kernproblem ist, dass kein oder kaum Budget für die Umsetzung der Aktionspläne zur Verfügung gestellt wird.

Tag der Seltenen Erkrankungen 2018 – Rare Disease Day 2018 (RDD): Simona Bellagambi von EURORDIS stellte dar, warum das Thema 2018 erneut Forschung sein wird und welche Schwerpunkte dabei im Mittelpunkt stehen werden.

Lara Chapell, die von EURORDIS-Seite Ansprechpartnerin für den RDD ist, berichtete über die Arbeit mit „publicis“, der Agentur, die die Kampagnen zum RDD in 2016/2017 verantwortete. Weil es nicht nur positive Aspekte in der Zusammenarbeit gab, hat sich die Agentur bereit erklärt die Kampagne 2018 vollständig pro bono umzusetzen. Außerdem sind konkrete Verbesserungsvorschläge aufgenommen worden.

Da Pharmafirmen (auch in Deutschland) jedes Jahr ein großes Interesse zeigen, sich am RDD einzubringen, wurden noch einmal die Gefahren von Kooperationen mit der Pharmaindustrie besprochen. Patienten dürfen sich nicht instrumentalisieren lassen. Der RDD ist ein Tag der Patienten, eine Bewegung von unten. So muss hier ganz klar zwischen Werbekampagnen und unterstützenden Aktionen von Pharmafirmen unterschieden werden. EURORDIS wird neue Richtlinien für die Zusammenarbeit aufstellen, die Pharmafirmen als Orientierung dienen sollen.

Langfristige Strategie EURORDIS: Der Plan, ein „European Year of Rare Disease 2019“ zu verwirklichen, ist gescheitert. Stattdessen überlegt EURORDIS, ob eine zweite EU-Empfehlung angestrebt werden sollte, um das Thema Seltene Erkrankungen sichtbar auf der EU-Agenda zu halten. Die genauen Ziele und Maßnahmen müssen noch entwickelt werden.

Yann le Cam, CEO von EURORDIS, gab zu bedenken, welche Faktoren in der EU-Politik in den kommenden Jahren eine Rolle spielen werden. In zwei der fünf Modelle, die Jean-Claude Juncker für die EU vorgestellt hat, komme die Gesundheitspolitik nicht mehr vor. Auch wenn so ein Modell als relativ unwahrscheinlich gelte, müsse man zumindest schauen, was dies genau für EURORDIS bedeuten würde, im Negativen wie vielleicht im Positiven.

3 ACHSE BERATUNG

3.1 Betroffenen- und Angehörigenberatung

Als ein wichtiges Kernstück der Arbeit der ACHSE konnte auch in 2017 die Beratung erfolgreich weitergeführt werden. Weiterhin erhalten wir eine Vielzahl von Anfragen, entweder von Betroffenen und Angehörigen einer Seltenen Erkrankung oder von Menschen, die eine jahrelange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich haben und auf der Suche nach einer Diagnose sind.

Erfreulicherweise stellen wir innerhalb der Beratungsanfragen fest, dass zunehmend Institutionen die ACHSE Beratung als Anlaufstelle für Seltene Erkrankungen wahrnehmen und nutzen. So gehen vermehrt Anfragen von Krankenkassen, sozialen Beratungsstellen sowie Selbsthilfekontaktstellen ein.

Insgesamt gab es im Berichtszeitraum 01.01.2017 bis zum 31.12.2017 562 Anfragen an die Beratung wovon 346 Erstkontakte waren. Der Großteil der Anfragen erfolgte über das Beratungstelefon (327 Anfragen). Weitere 235 Ratsuchende wandten sich per Email an die Beratung. Bei 106 Anfragen handelte es sich um betroffene Kinder. Die Anzahl der Anfragen von Betroffenen ohne Diagnose ist in den letzten Jahren in etwa gleichbleibend und stellt ca. 1/3 der Gesamtanfragen dar. Für die Beratung stellen die Anfragen derer, die auf Suche nach der (richtigen) Diagnose sind, immer wieder große Herausforderungen dar und benötigt einen guten Mittelweg zwischen Verständnis und Begleitung, aber auch der Grenzsetzung, was die Beratung der ACHSE leisten kann. 124 Anfragende konnten mit ihren Anliegen an die Mitgliedsorganisationen der ACHSE vermittelt werden.

In 2017 fand auf der Stelle der Beratung ein Personalwechsel statt. Unsere langjährige Beraterin Frau Eike Jogwer-Welz hat eine neue Herausforderung angenommen und wir konnten die Stelle zum 01.10.2017 mit einem erfahrenen Sozialarbeiter neu besetzen. Herr Erik Engel bringt einige Jahre Erfahrung aus der Beratung im Krankenhaussozialdienst mit. Sein besonderes Interesse liegt in der Begleitung und Vernetzung von Ratsuchenden und der gemeinsamen Suche nach weiteren Handlungsmöglichkeiten. Herr Engel hat sich entsprechend mit den Besonderheiten und Herausforderungen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen vertraut gemacht und die Struktur der Patientenselbsthilfe kennengelernt.

Evaluation der ACHSE Beratung

Die ACHSE Beratung gibt es seit 2004 und ist die einzige bundesweite Anlaufstelle rund um alle Fragen zu Seltenen Erkrankungen. Ihr Angebot richtet sich an:

- Ratsuchende, die mit einer SE leben
- Ratsuchende, die einen Familienangehörigen mit einer SE haben
- Ratsuchende auf der Suche nach einer Diagnose
- Ärzte, Wissenschaftler, Therapeuten, Pflegekräfte, Lehrkräfte etc., die spezifische Informationen, Kontakte oder Unterstützung für Patienten/Klienten benötigen.

Im Rahmen der Förderung durch die BARMER GEK wurde in 2017 nicht nur die ACHSE Beratung unterstützt, sondern Teil der Projektförderung ist es auch, die Qualität der Beratung zu evaluieren.

Ziel des Projektes ist die Analyse der Beratung hinsichtlich:

- des Selbstverständnisses
- des Angebots
- der Wirkung
- der organisatorischen Einbindung und Bedeutung der Beratung für die Arbeit der ACHSE insgesamt.

Die Evaluation der ACHSE Beratung erfolgt als eine Mischung aus Selbst- und Fremdevaluation. Innensicht (Berater/innen/Geschäftsstelle) und Außensicht (Ratsuchende, Partner, wie z. B. Lichtblick) werden berücksichtigt. Die Qualität der Beratung wird hinsichtlich der Struktur des Prozesses und des Ergebnisses betrachtet und bewertet.

Folgende Fragen werden u.a. gestellt und beantwortet:

- Was ist die Zielsetzung der Beratung?
- Wer wendet sich aus welchen Gründen an die Beratung? Gibt es Veränderungen in der Zusammensetzung der Ratsuchenden?
- In welchen Situationen leisten wir Informationsvermittlung, wann geht das Angebot darüber hinaus und wie?
- Wann wird die Beratung als zufriedenstellend bewertet?
- Welche Funktion erfüllt die Beratung in der Selbsthilfe-Arbeit der ACHSE?
- Wie funktionieren die Zusammenarbeit und die Schnittstellen mit den anderen Team-Mitgliedern?
- Wie funktionieren die Zusammenarbeit und die Schnittstellen mit Angeboten außerhalb der ACHSE?

Für die Entwicklung des Evaluationskonzepts, wurden diese Schritte durchgeführt:

- Literatur- und Onlinerecherche zu vergleichbaren Evaluationen
- Sichtung der internen Daten und Dokumente
- Auswahl der Datenquellen
- Erstellen eines Ablauf- und Zeitplanes
- Definition der Qualitätskriterien
- Auswahl und Anpassung von erprobten Instrumenten zur Erhebung
- Festlegung der einzubeziehenden Personen in die Evaluation

Die Evaluation geht 2018 richtig los. Die vorbereitenden Aufgaben, die in Sichtung und Verständigung über Selbstverständnis, Qualitätskriterien etc. sowie Planung und Anpassung von Instrumenten bestehen, sind zeitaufwändiger als die Auswertung selbst, da die Datenmenge zeitlich und quantitativ begrenzt wird.

Abgeschlossen zum jetzigen Zeitpunkt sind:

- Die Vorrecherche zu Vorgehen und Methoden: wie machen es Andere?

- Der Zeitplan: wir wählen diese Abfolge und setzen folgende Meilensteine!
- Festlegung der Methode und der Instrumente: so machen wir es!
- Die Sichtung und Auswahl der internen Quellen und die Festlegung der Qualitätskriterien: worauf beziehen wir uns bei der Evaluation?
- Vorversion „unser Selbstverständnis“ als Diskussionsgrundlage: das sind wir und das ist unsere Beratung!
- Entwicklung Fragebogen und Gesprächsleitfaden: das möchten wir gerne von anderen erfahren, bzw. rückgemeldet bekommen!

Die Projektmitarbeiterin ist Lisa Biehl. Sie war bis 2016 zwar „Leiterin der Betroffenenberatung“, aber hat in dieser Zeit nicht selbst als Beraterin gearbeitet. Somit verfügt sie über einen guten Einblick in die Probleme und Fragestellungen von Betroffenen und ihren Angehörigen, evaluiert jedoch nicht ihre eigene Arbeit. Sie ist zudem Sozialwissenschaftlerin (Diplom-Psychologin) mit Kenntnissen und Kompetenzen in der Evaluation.

3.2 ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten

Die ACHSE Lotsin Dr. Christine Mundlos verfügt über ein wachsendes Netzwerk von Experten*innen auf Patientenseite, in 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 Seltene Erkrankungen“ hat sie 31 Anfragen von Ärzten*innen, 32 von Betroffenen bzw. deren Angehörigen, sowie je 9 Anfragen von Selbsthilfeorganisationen und Wissenschaftlern bearbeitet. Von den insgesamt 72 Anfragen bezogen sich 44 auf Seltene Erkrankungen, 9 Anfragen behandelten nicht-seltene Erkrankungen und bei 19 Anfragen war die Diagnose noch unklar. 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

Das „ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung“ umfasst die Arbeitsbereiche „Betroffenen- und Angehörigenberatung“ sowie „Informationen verbessern“ und wird von Dr. Christine Mundlos geleitet. Bei den nachfolgend dargestellten Projekten handelt es sich um die Umsetzung von einzelnen Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan, für die Gertrud Windhorst bis zum Ende des Jahres erste Ansprechpartnerin war.

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 Seltene 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 Informationen verbessern

4.1.1 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 Seltene Erkrankungen wurde festgehalten, dass Orphanet 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. Die Krankheitsbeschreibungen der Mitglieder müssen nach diesen formalen und inhaltlichen Qualitätskriterien in Zusammenarbeit mit der ACHSE Geschäftsstelle und den Mitgliedern überarbeitet werden, bevor sie dann an Orphanet Hannover weitergeleitet werden. Dort erfolgt eine erneute Prüfung, bevor die Patienteninformation von Orphanet Paris auf www.orpha.net im Bereich „deutsch“, in der Rubrik „Detaillierte Informationen“, zur Verfügung gestellt wird.

Insgesamt sind von ACHSE 23 Krankheitsbeschreibungen online, 12 weitere sind bereits 2017 validiert worden und warten nur darauf, online gestellt zu werden. Zu ca. 30 Krankheitsbeschreibungen wird es eine Verlinkung zur Originaldatei geben, die andernorts gepflegt und aktualisiert wird.

Das Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ wurde gefördert von der Sparkassen Stiftung Berlin.

4.1.2 SE-Atlas – Kartierung der Versorgungslandschaft von Seltene Erkrankungen

Der SE-Atlas ist eines der ersten Projekte, die das Bundesministerium für Gesundheit zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen 2013 ausgeschrieben hat. Die Laufzeit des Projektes endet in 2017. Ziel des SE-Atlas ist es, die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltene 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) am Universitätsklinikum Frankfurt.

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

Wie in den Jahren zuvor bat ACHSE ihre Mitglieder auch 2017 um Unterstützung, die Datenbasis des SE-Atlas zu verbessern. Die Mitglieder hatten die Möglichkeit die Zuordnung einzelner Erkrankungen zu ihren Organisationen zu präzisieren. Zur Arbeitserleichterung wurde vom ACHSE/se-atlas-Team vorab für jede Mitgliedsorganisation aufgelistet, welche Erkrankung laut Angaben der Selbsthilfe von ihr vertreten wird. In einer separat erstellten Tabelle wurden dann noch die Erkrankungen angeführt, die entsprechend der Orphanet Klassifikation der jeweiligen Selbsthilfeorganisation zugeordnet werden. Die Mitgliedsorganisationen wurden dann per Mail aufgefordert, diese in einem Link hinterlegten Angaben für Ihre Organisation zu überprüfen, zu korrigieren und gegebenenfalls zu ergänzen. Sie konnten dazu auch die zugehörige Orphanet-Klassifikation, die unter jedem Krankheitseintrag aufgeführt ist, nutzen.

Darüber hinaus wurde im Austausch mit und auf Wunsch von einigen ACHSE-Mitgliedsorganisationen als weitere Funktion in der 2. Projektphase die Erfassung von Regionalvertretern eingeführt. Einige der ACHSE Mitgliedsorganisationen haben neben Ansprechpartnern in einer zentralen Geschäftsstelle auch Ansprechpartner auf regionaler Ebene (Landesverbände, -gruppen, Regionalgruppen, Ortsgruppen, Kontaktstellen), die eine wichtige Schnittstelle für die Versorgung der Betroffenen darstellen. Es wurde entschieden, eine weitere Kontaktebene – die jeweils oberste hierarchische Ebene unterhalb der Geschäftsstellen-Ebene – einzuführen. Die Patientenorganisationen wurden über diese neue Option informiert und gebeten die entsprechenden Ergänzungen eigenständig vorzunehmen. Als probates Vorgehen wurde überlegt und vorbereitet, anschließend wurden die Mitglieder über diese neue Funktion und ihre Handhabung (die jeweils oberste hierarchische Ebene von Ansprechpartnern unter der Geschäftsstelle wird im se-atlas aufgeführt) in einer Mailingaktion informiert. Alternativ dazu konnten und können sie die Daten zu den Regionalvertretungen auch in eine eigens dafür angefertigten und zur Verfügung gestellten Tabelle einfügen und diese dann an das Redaktionsteam in Frankfurt schicken. Auch hier hat die ACHSE in mehreren telefonischen Aktionen ihre Mitglieder an die neue Funktion erinnert und wenn notwendig, sie bei der Eingabe ihrer Daten unterstützt. Auch über den ACHSE Facebook-Account sowie im ACHSE Newsletter „ACHSE Aktuell“ wurde über die neue Funktion informiert und dazu aufgerufen, diese zu nutzen.

4.1.3 Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE - Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 10 ausgewählten Erkrankungen

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitete das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE seit Anfang 2013 Kurzinformationen für Patienten zu 10 ausgewählten Seltene Erkrankungen. Diese erscheinen in der Reihe „Kurzinformationen für Patienten (KiP)“, die die Bundesärztekammer und Kassenärzt-

liche 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 Webseite und der Webseite des ÄZQ verfügbar.

Auch wenn damit das Projektziel erfüllt ist, geht die Zusammenarbeit zwischen dem ÄZQ und der ACHSE weiter. In 2017 wurde ein KiP zum Fragilen X erstellt.

4.2 Den Weg zur Diagnose verbessern

4.2.1 *InterPoD: Interdisziplinäre Kompetenzeinheit - Projekt Patienten ohne Diagnose*

Das von der Robert-Bosch-Stiftung geförderte Projekt zur Erkennung chronischer seltener Erkrankungen am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) kam im Frühjahr zum Abschluss. Seit Anfang 2014 bietet das ZSEB eine zentrale Anlaufstelle für Patienten mit bisher nicht diagnostizierten Erkrankungen an. 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 war Partner des Projektes und in die Evaluation des Patientenpfads in InterPoD mittels eines Fragebogens für Patientenzufriedenheit eingebunden. Die Gesamtauswertung des Fragebogens ging in den Abschlussbericht im Frühjahr 2017 ein.

Das Format dieser interdisziplinären Kompetenzeinheit findet weiter Anwendung im Innovationsfondsprojekt „TRANSLATE-NAMSE“, in das die ACHSE auch als Konsortialpartner eingebunden ist.

Die Ansprechpartnerin für das Projekt war Dr. Christine Mundlos.

4.3 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 Mitgliedorganisationen an, um deren Teilnahme zu erreichen. Weiterhin überprüft sie Informations-

material auf Verständlichkeit für die Betroffenen. Ein Großteil der entwickelten Materialien oder der Methodik ist nach Projektende für und in der Selbsthilfe nutzbar.

Die Ansprechpartnerin für diese Projekte ist Dr. Christine Mundlos.

4.3.1 Peer-to-Peer

Das Projekt „Peer-to-Peer - Qualifizierte Peer-Beratung und Selbstmanagement für Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen“ des „Universitären 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).

In diesem Jahr wurde das Selbstmanagement-Manual fertiggestellt und Peer-Berater geschult.

4.3.2 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 Seltenen Erkrankungen in ihrer Krankheitsbewältigung unterstützt werden, um die psychische Belastungen der Eltern zu reduzieren und indirekt positive Effekte für die betroffenen Kinder zu erzielen. Die ACHSE macht immer wieder auf der ACHSE Webseite, auf Facebook, in ACHSE Aktuell und in Vorträgen auf dieses Projekt aufmerksam.

Prof. Goldbeck ist völlig unerwartet im Herbst verstorben, das Projekt wird unter der Leitung von Prof. Plener an der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie/Psychotherapie in Ulm weitergeführt.

4.4 TRANSLATE NAMSE

Im Frühjahr 2016 wurde der sogenannte 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, 29 wurden bewilligt.

Im Themenfeld der Seltenen Erkrankungen wird das Projekt „TRANSLATE NAMSE“ unter der Federführung der Charité Berlin gefördert. ACHSE ist Konsortialpartner in diesem Projekt, weitere Partner sind die Universitätskliniken Bonn, Dresden, Essen, Hamburg-

Eppendorf, Heidelberg, Lübeck, München (Ludwig-Maximilians-Universität), Tübingen, die Krankenkassen AOK Nordost und Barmer sowie als Kooperationspartner vier weitere Krankenkassen. Auf Seiten der Krankenkassen wird das Projekt durch die AOK Nordost koordiniert.

Ziel des Projekts ist es, Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu einer schnelleren Diagnose zu führen und ihre Versorgung nachhaltig zu verbessern. Um dies zu ermöglichen, werden die beteiligten Zentren sowohl lokale als auch überregionale, multiprofessionelle Versorgungsnetzwerke aufbauen, um auf verschiedenen Ebenen und entlang abgestimmter Vorgehensweisen (Patientenpfaden) den einzelnen Betroffenen einer Diagnose, therapeutischen Maßnahmen und weiteren Versorgung zuzuführen. Hierfür wird das im Nationalen Aktionsplan beschriebene Zentrenmodell zur Anwendung kommen. Im Fokus stehen Patienten (Kinder und Erwachsene) mit unklarer Diagnose, darunter mit besonderem Schwerpunkt Betroffene, bei denen eine unklare Anämie, Autoimmunerkrankung, Bewegungsstörung, Hormonerkrankung, Immundefekt oder Stoffwechselerkrankung bestehen.

ACHSE ist u.a. in die Bereiche Evaluation, Patientenzufriedenheit und -informationen eingebunden. ACHSE bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein.

Am 1. April 2017 startete das Projekt TRANSLATE NAMSE, die ersten Patienten werden seit 1. Dezember 2017 eingeschlossen.

Verantwortlich für das Projekt bei ACHSE ist Dr. Christine Mundlos.

In der 2. Runde vom Innovationsfonds waren 2 weitere Projekte zu Seltenen Erkrankungen erfolgreich: „ZSE-DUO“ unter der Konsortialführung der Universitäts-Kinderklinik in Würzburg bezieht sich auch auf zentrale Versorgungselemente des Nationalen Aktionsplans und etabliert neben einem somatischen Lotsen auch einen psychosomatischen Lotsen an der „Eingangspforte“ der involvierten Zentren, um den Diagnose- und Behandlungspfad der Patienten bedarfsgerecht zu lenken.

Das Projekt „CARE-FAM-NET“ unter der Konsortialführung der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, -psychotherapie und –psychosomatik am UKE in Hamburg.

4.5 Forschung vorantreiben

4.5.1 Veränderungen im Wissenschaftlichen Beirat der ACHSE

In diesem Jahr wurde der Wissenschaftliche Beirat um die folgenden neuen Mitglieder ergänzt:

- Prof. Dr. Volker Gieselmann, Universität Bonn
- Prof. Dr. Martin Hildebrandt, Technische Universität München
- Prof. Dr. Markus Schülke-Gerstenfeld, Charité Universitätsmedizin Berlin
- Prof. Dr. Dagmar Wiczorek, Universitätsklinik Düsseldorf

4.5.2 *Forschung braucht Förderung: Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2017*

Den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis erhielt in diesem Jahr ein Team von Grundlagenwissenschaftlern und klinisch tätigen Ärzten, aus Ulm und Magdeburg, für die Entwicklung eines neuartigen stammzellbasierten Modellsystems zur Erforschung des Phelan McDermid Syndroms (PMS), einer seltenen neuronalen Entwicklungsstörung. Eva Luise Köhler zeichnete die Nachwuchswissenschaftler am 1. März 2017 im Anschluss an das Symposium zum „Tag der Seltenen Erkrankungen“ in Berlin aus. (siehe auch 2.2.3).

Mit dem Forschungsgeld der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen soll untersucht werden, inwieweit das innovative Krankheitsmodell hilfreich ist, neue Ansatzpunkte für künftige Therapien zu finden. „Spitzenforschung kann heutzutage nur als Teamwork gelingen“, erläuterte Prof. Schmeißer und erklärt: „Aufgrund der Komplexität der Materie und des rasanten Wissenszugewinns müssen Grundlagenforscher verschiedener Disziplinen und klinisch tätige Ärzte eng zusammen arbeiten, um für die Patienten gemeinsam Erfolge zu erzielen.“

Dr. Jörg Richstein, Vorstandsvorsitzender der ACHSE, betonte in seiner Ansprache die Bedeutung der medizinischen Forschung für die ca. 4 Millionen Menschen, die in Deutschland an einer der etwa 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen leiden: „Viele Betroffene versterben auch heute noch in den ersten Lebensjahren, da die Medizin weder die Krankheitsmechanismen versteht, noch kurative Therapieoptionen zur Verfügung hat.“

Ziel des Forschungspreises ist es, die Erforschung Seltener Erkrankungen, die in Deutschland noch nicht ausreichend gefördert wird, anhand beispielhafter Projekte voranzutreiben. Der Preis wurde zum 10. Mal von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und in enger Zusammenarbeit mit der ACHSE vergeben.

Eva Luise Köhler, Jury-Vorsitzende, Stiftungsbeirat Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe und natürlich der Vorstandsvorsitzende der ACHSE, Dr. Jörg Richstein: 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

Am 1. März kehrte unsere ehemalige Fundraiserin, Saskia de Vries, nach zwei Jahren Tätigkeit in einer anderen Organisation, als Leiterin Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising zurück. Ein Fokus ihrer Aktivitäten lag in der Reaktivierung des Freundeskreises der ACHSE, der Dynamisierung älterer Netzwerke und in der Gewinnung neuer Freunde und Unterstützer für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Darüber hinaus kümmerte sie sich stark um das Netzwerk der ACHSE im Bereich der Großspender und der Unternehmer wie Aengevelt Immobilien, Klüh Services GmbH und die Wiederbelebung der Kooperation mit dem Juwelier WEMPE. Auch die Wiederbelebung von Netzwerken im Bereich der Galerien und der Kunstwelt stand in ihrem Fokus, da das Charity-Format „Seltene Gelegenheiten“ zum Oktober 2017 das erste Mal nach drei Jahren Pause wieder stattfinden sollte. Ein großer Teil der

Fundraising-Aktivitäten konzentrierte sich auf die Vorbereitung dieses Formats. „Friendraising comes before Fundraising“ – diese goldene Fundraising-Regel stand im Mittelpunkt der Aktivitäten bis zum Beginn des vierten Quartals.

5.1.1. Freundeskreis: Gelebte Freundschaft für die Seltenen

Am 28. August 2017 fand nach zweijähriger Pause der erste Freundeskreisabend der ACHSE im Hause von PD Dr. med. Arpad von Moers statt. Als Vortragender konnte Dr. Gregor Gysi gewonnen werden, der unter der Moderation der neuen ACHSE-Freundin und Autorin Dr. Christine Eichel den Gästen über die Kunst der Rede erzählte und rhetorische Geheimnisse zum Besten gab. Flankiert von einer „Stillen Auktion“ konnte den Gästen neben dem brillanten Redner, auch etwas Besonderes geboten werden: So stellten Künstler und Persönlichkeiten des öffentlichen Lebens wie der international gefeierte Architekt David Chipperfield eine persönliche Führung über die Baustelle der Neuen Nationalgalerie zur Verfügung oder der Bestsellerphilosoph Wilhelm Schmid lud zum philosophischen Frühstück in das Berliner Literaturcafé ein. Für diesen Dinge konnte meistbietend „still“ geboten werden; die interessierten Freundinnen und Freunde konnten schriftlich angeben, welches Los ihnen wieviel Geld wert war, in der Hoffnung den Zuschlag zu bekommen. Die „Stille Auktion“ wurde gemeinsam mit der Fundraising-Agentur Behm umgesetzt, die sich auf Auktionen spezialisiert hat. Der Erlös des Abends lag bei rund 8000 EUR und dem Gewinn neuer Freundinnen und Spender.

5.1.2 Champagner und Glücksklee für die Seltenen

Mit dem Juwelier WEMPE verbindet die ACHSE nun schon eine jahrelange Freundschaft. Eigens für die ACHSE wurde ein kleiner silberner Glücksklee für das Portemonnaie gefertigt, der auf unserer Gala der „Seltenen Gelegenheiten“ am 19. Oktober 2017 verkauft wurde und über 1000 Euro eingebracht hat. Auch beim Händlerfest auf dem Kurfürstendamm im Juni 2017 hat WEMPE für die ACHSE Champagner verkauft und damit 497 EURO eingenommen und an die ACHSE gespendet.

5.1.3. Unternehmer als Freunde

Mit dem Klüh Service Management GmbH aus Düsseldorf und Klüh Immobilienmanagement verbindet uns eine lange Bindung- beide Unternehmen haben zugunsten von Menschen mit „Seltenen Erkrankungen“ jeweils 3000 Euro gespendet. Auch die Mäzenatin und Unternehmerin Maren Otto hat eine Großspende getätigt. Mit der „themenboten GmbH“ ist eine Kooperation ins Leben gerufen worden, die die Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Sonderbeilagen, hier dem Handelsblatt, kommuniziert. Gleichzeitig wurde die ACHSE mit Spenden in Höhe von insgesamt 3300 Euro bedacht.

Auch Sachspenden sind der ACHSE zu Gute gekommen: die von Mannstein Werbeagentur hat uns auch in 2017 mit der graphischen Gestaltung von Einladungskarten und Katalogen zur Verfügung gestanden und uns beraten.

Auch die Galeristen Alfred Kornfeld, Michael W. Schmalfuß, Till Breckner, Michael Schultz und Markus Deschler und viele Künstler haben uns in 2017 mit Kunstwerken bedacht, die wir im Rahmen unserer Auktionen für die Waisenkinder der Medizin versteigern konnten.

5.1.4. Zahncheck zum Guten Zweck

Der „Zahn-Check zum Guten Zweck“ des Düsseldorfer Zahnarztes Dr. Laja und seines Teams fand auch in 2017 statt. Wir sind Herrn Dr. Laja und seinem Team sehr verbunden, dass sie uns über die Jahre hinweg unterstützen und begleiten. Sie spenden nicht nur, nein, sie sensibilisieren auch ihr Team und ihre Patienten für die vielfältigen Anliegen der „Waisenkinder der Medizin“. Über die Summe von 400 Euro waren wir sehr erfreut.

5.1.5. Praxisjubiläum

Im Rahmen seines 20jährigen Praxisjubiläums hat uns der Mediziner Dr. Struth mit einer besonders schönen und „spendenden“ Geste bedacht: Im Rahmen des Jubiläums und der Jubiläumsfeier wurde für Menschen mit Seltenern Erkrankungen 830 Euro gespendet. Wir freuen uns sehr und bedanken uns bei ihm und seinen Patienten.

5.1.6. Die Doris Leibinger Stiftung bedenkt die ACHSE

Die Doris Leibinger Stiftung hat in 2017 die ACHSE mit 1000 Euro bedacht. Die Stiftung konzentriert sich auf die Förderung von blinden und taubblinden Kindern und Jugendlichen und unterstützt Familien mit körperlich und geistig schwer behinderten Kindern und Jugendlichen.

5.1.7. Schule für die Seltenen

Schon seit vielen Jahren verbindet die ACHSE eine kontinuierliche Freundschaft mit der Privaten Kantschule Berlin. Die Schülerinnen und Schülern sammeln jährlich im Rahmen ihres Weihnachtsbasares für Menschen, die nicht auf der Sonnenseite des Lebens stehen und verkaufen beispielsweise „Seltene Kekse“. Bei einer jährlichen Feier wird der ACHSE jedes Jahr die Weihnachtsspende übergeben, die in 2017 bei stolzen 1000 Euro lag. Der Schuldirektor Nikolaus Harloff und der Geschäftsführer Andreas Wegener sind auch häufig zu Gast bei unseren Veranstaltungen. Wir danken den Schülerinnen und Schülern, dem Lehrpersonal und allen Engagierten für die treue Begleitung über die Jahre und damit auch über Schülergenerationen hinweg.

5.1.8. Gelebte Zuwendung

Die DRK Kliniken sind die räumliche Heimat der ACHSE- von Anbeginn haben uns die DRK Kliniken Berlin und die DRK Schwesternschaft Berlin, vertreten durch die Oberin Doreen Fuhr, Obdach gewährt, indem sie uns ihre Räumlichkeiten unentgeltlich zur Verfügung stellen. Auch unser stetig wachsendes Team findet Raum in den DRK Kliniken Mitte- von dort aus setzen wir uns ein für die Belange von Menschen mit Seltenern Erkrankungen. Die DRK Schwesternschaft Berlin ist damit unsere größte und treueste Unterstützerin. Wir sind mehr als dankbar, dass wir diese besondere Zuwendung erfahren dürfen.

5.1.9. Seltene Gelegenheiten: Besonderes unter dem Hammer

Unter der Schirmherrschaft des damaligen regierenden Bürgermeisters von Berlin, Klaus Wowereit, begann in 2012 eine besonders erfolgreiche Charity-Geschichte für die ACHSE, mit der sich die ACHSE im Bereich der Charity-Formate leuchtend positionieren konnte. Ausgehend von dem Begriff des „Seltenern“ ermöglichen wir Menschen seit 2012 einmal bis zweimal jährlich Begegnungen der ganz besonders-seltenen Art im Rahmen einer Auktion bzw. Versteigerung in einem eleganten Rahmen mit Dinner: Mit der einzigen Gewinnerin der Rallye Paris-Dakar ein Fahrtraining absolvieren, sich von Gregor Gysi die Feinheiten der Rede erläutern lassen, mit Frank-Walter Steinmeier einen Kaffee trinken gehen, mit der Olympiasiegerin Ingrid Klimke ausreiten, mit dem Chefredakteur des Spiegels, Klaus Brinkbäumer, an der Spiegel-Redaktionskonferenz teilnehmen, etc. . Auch Kunstwerke großer Künstler stehen zur Versteigerung- als Namen seien hier Markus Lüpertz, Norbert Bisky und Olafur Eliasson genannt. Bei 7 Auktionen der „Seltenern Gelegenheiten“ haben uns rund 100 Persönlichkeiten ihr besonderes Talent und/oder ihre Kunst in den vergangenen Jahren zur Verfügung gestellt.

Nach dreijähriger Pause fand am 19. Oktober 2017 im überbuchten und dadurch übervollen Spiegelsaal von Clärchens Ballhaus unter der ehrenamtlichen Auktionsleitung des brillanten Professor Dr. Peter Raue und moderiert von ACHSE-Freund Ulli Zelle, rbb, unsere bis dato erfolgreichste Auktion statt. Flankiert von einer „Stillen Auktion“ durch die Agentur Behm wurden bei der „lauten“ Auktion „Seltene Gelegenheiten“ wie ein Bummel durch Venedig mit Ulrich Tukur versteigert, eine Löwenbronze von Markus Lüpertz, ein Gemälde von Christopher Lehmppuhl, Fotografien von Donata Wenders und Apfelkuchen backen mit der Theaterlegende Claus Peymann und etliche wunderbare Dinge mehr. Es war eine so erfolgreiche Auktion, dass nach nur 38 Minuten bei der „lauten“ Auktion und zeitgleich bei der „Stillen Auktion“ viel für die „Seltenern“ generiert werden konnte. Mit dem Sponsoring, den Spenden zur Gala, den Einnahmen zum Dinner und mit den Erlösen zu der Auktion konnte insgesamt rund 170.000 Euro an Einnahmen generiert werden. Die Begeisterung der Menschen an diesem Abend, die auch durch Redebeiträge unserer Schirmherrin Eva Luise Köhler, unseres Vorstandsvorsitzenden Dr. Jörg Richstein und eines von einer Dystonie betroffenen Menschen ergänzt wurde, hat zur Bindung an die ACHSE beigetragen. Wir konnten bei allem Glamour und Entertainment die Notwendigkeit eines Engagements für betroffene Men-

schen sichtbar machen und zeigen, wie wichtig Unterstützung auch jenseits von großen Veranstaltungen ist.

6 DIE ACHSE AUF ACHSE – ÖFFENTLICHE TERMINE IN 2017

| Datum/ Uhrzeit | Organisation/Anlass | Ort | Wer nimmt teil? | Funkti- on/Aufgabe |
|---------------------|---|----------------|--|-----------------------|
| 13.1.- 14.1.2017 | ACHSE-Seminar „Pfle- gestärkungsgesetz II und Rehabilitation“ | Berlin | Geske Wehr, Mirjam Mann, Christine Mundlos, Gertrud Windhorst | |
| 17.01.2017 | Projekttreffen zum se- atlas Uni Frankfurt | Frankfurt a.M. | Gertrud Windhorst | Teilnahme |
| 17.01.2017 | NAMSE „Sitzung AG Zu- kunft“ | Berlin | Christoph Nachtigäl- ler, Christine Mund- los | Teilnahme |
| 18.01.2017 | Robert Bosch Stiftung „Neujahrsempfang“ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 23.01.2017 | TRANSLATE NAMSE Treffen Leistungskomplex III | München | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 24.01.2017 | TRANSLATE NAMSE Treffen Leistungskomplex I | Bonn | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 24.1.- 25.1.2017 | BMC-Kongress | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 02.02.2017 | vfa/vfabio / ACHSE, The- ma „Stellenwert der Le- bensqualität bei Arznei- mitteln – ein 360°-Blick“. | Berlin | Mirjam Mann Willibert Strunz | Teilnahme Grüßwort |
| 02.02.2017 | BMBF-Netzwerktreffen | München | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 13.02.2017 | DKG-Konferenz: "ERN - Europäische Referenz- netzwerke" | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 14.02.2017 | TRANSLATE NAMSE Treffen Evaluation | Berlin Charité | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 20.02.2017 | Gesprächsrunde mit Ve- rena Bentele Bundesteil- habegesetz | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |

| | | | | |
|--------------------|---|-----------|--|------------------------|
| 22.- 23.02.2017 | EURORDIS Multi-Stakeholder Symposium (on Improving Patient Access to Rare Disease Therapies) | Brüssel | Geske Wehr | Teilnahme |
| 24.- 25.02.2017 | Fürstenrieder Symposium | München | Geske Wehr, Christine Mundlos | Moderation und Vortrag |
| 28.02.2017 | Eröffnung Fotoausstellung „Waisen der Medizin“, Moderation ACHSE Botschafterin Andrea Ballschuh | Berlin | Jörg Richstein, Ute Palm, Geske Wehr, Anja Klinner, Bianca Paslak-Leptien, ACHSE-Team | |
| 01.03.2017 | Forschungssymposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 03.03.2017 | Shire Fachgespräch zum Tag der Seltenen Erkrankungen „Der steinige Weg zur richtigen Diagnose - Herausforderungen und Lösungen bei seltenen Erkrankungen“ | Berlin | Bianca Paslak-Leptien | Teilnahme |
| 03.03.2017 | 1. Treffen S2K-Leitlinienentwicklung Mikrocephalie | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 06.03.2017 | Symposium zum Thema „Nachhaltigkeit NAMSE“ | Berlin | Christoph Nachtigäler Ute Palm, Anja Klinner, Mirjam Mann, Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien, Gertrud Windhorst, Evelyne Hohmann | Vortrag Teilnahme |
| 11.03.2017 | Tag der Seltenen Erkrankungen Baden-Württemberg | Stuttgart | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 15.03.2017 | NAMSE AG Nachhaltigkeit | Berlin | Christoph Nachtigäler, Mirjam Mann | Teilnahme |

| | | | | |
|-----------------------|--|--------------|---|-----------|
| 15.03.2017 | Kongress Armut und Gesundheit „Ausgrenzung mit System- Gesundheitliche Teilhabe komplex behinderter Menschen“ | Berlin | Christine Mundlos, Hartmut Fels | Teilnahme |
| 17.- 18.3.2017 | SWAN Workshop „Unclear diagnoses“ | Barcelona | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 19.03.- 21.03.2017 | EURORDIS Malta Presidency Events | Malta | Christoph Nachtigäller | |
| 21.03.2017 | DGG Jahresempfang | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 22.03.2017 | Boehringer Ingelheim Fachveranstaltung AIS- Arztinformationssystem | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 28.03.2017 | AG ZSE | Hannover | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 04.04.2017 | ACHSE Unternehmensforum | Berlin | Christine Mundlos | |
| 11.04.2017 | NAMSE AG Zukunft | Berlin | Christoph Nachtigäller | Teilnahme |
| 19.04.2017 | TRANSLATE NAMSE Treffen | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 24.04.2017 | Alabama Life Sciences Delegation in der US- Botschaft/Berlin Einladung zum Networking | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 28.04.2017 | BAG SELBSTHILFE „Konferenz der Selbsthilfe“ | Königswinter | Geske Wehr, Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller | Teilnahme |
| 29.04.2017 | BAG SELBSTHILFE „Mitgliederversammlung“ | Königswinter | Geske Wehr | Teilnahme |
| 03.05.2017 | Gemeinsamer Outreach Day von NeurOmics, EUREnOmics und RD-Connect | Berlin | Christine Mundlos, Claudia Sproedt | Teilnahme |

| | | | | |
|-------------------|--|----------|--|-----------|
| 12.05.2017 | SHILD Abschluss-Transferworkshop z. Forschungsprojekt „Gesundheitsbezogene SH in Deutschland – Entwicklungen, Wirkungen, Perspektiven“ | Berlin | Christine Mundlos, Gertrud Windhorst | Teilnahme |
| 12.05.-13.05.2017 | ACHSE-Workshop „Wissen rettet Leben“ | Berlin | Bianca Paslak, Evelyne Hohmann, Patricia Heidrich | |
| 16.05.2017 | NAMSE Steuerungsgruppe | Berlin | Jörg Richstein, Christoph Nachtigäler, Mirjam Mann | Teilnahme |
| 17.05.2017 | Jahresempfang der Beauftragten d. Bundesregierung f.d. Belange von Menschen mit Behinderungen | Berlin | Jörg Richstein | Teilnahme |
| 18.5.-19.5.2017 | Pfizer „ 21. Patientendialog „ | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 18.05.2017 | EURORDIS CNA Meeting | Budapest | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 19.-20.05.2017 | EURORDIS Membership Meeting | Budapest | Geske Wehr, Claudia Sproedt, Mirjam Mann | Teilnahme |
| 23.05.2017 | SoVD Jubiläumsfeier zum 100 jährigen Bestehen | Berlin | Ute Palm | Teilnahme |
| 29.05.2017 | Charité „Klinikkonferenz der Medizinischen Klinik mit Schwerpunkt Psychosomatik“ | Berlin | Christine Mundlos | Vortrag |
| 30.05.2017 | Pathways Public Health „Frühjahresempfang“ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 02.06.2017 | Deutscher Bundestag und BioMarin „Parlamentarische Frührunde - Versorgung von Kindern in Deutschland - | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 10.06.2017 | TdSE Leipzig | Leipzig | Geske Wehr | Vortrag |
| 15.06.2017 | Roche, MSD und Astra Zeneca Dialogforum zum Thema „Welche Bedeutung können Versorgungsforschungsdaten | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |

| | | | | |
|-----------------------|--|---------------|--|----------------------|
| | aus Registern in der Frühen Nutzenbewertung einnehmen?“ | | | |
| 16.06.2017 | Im Gespräch mit myTomorrows | Amsterdam | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 17.06.2017 | WEMPE-Fundraisingaktion | Berlin | Saskia de Vries | Standbetreuung |
| 19.06.2017 | WISO-Abendessen zum „Hauptstadtkongress Medizin und Gesundheit 2017“ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 20.06.2017 | Vfa „Wissen vor Eins“ | Berlin | Mirjam Mann, Bianca Paslak-Leptien | Vortrag Teilnahme |
| 22.06.2017 | Zusammentreffen Gesundheitspolitischer Beirat | Berlin | Christoph Nachtigäler, Mirjam Mann | |
| 22.06.17 | TMF AG „Molekulare Medizin“ | Berlin | Christine Mundlos | Vortrag |
| 24.06.2017 | Mitgliederversammlung LAG NRW | Münster | Willibert Strunz | Teilnahme |
| 28.06.2017 | BPI „Registerdaten in der Zulassung und im AM-NOG-Prozess“ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 01.07.2017 | Transparency International Deutschland e.V. - „Medizinische Leitlinien – Qualität und Unabhängigkeit sichern!“ | Berlin | Gertrud Windhorst | Teilnahme |
| 01.07.2017 | LV Selbsthilfe Berlin „Selbsthilfe Festival 2017“ | Berlin | Bianca Paslak-Leptien, Hartmut Fels, Evelyne Hohmann | Standbetreuung |
| 07.07.- 08.07.2017 | Kindernetzwerk „MV und Jahrestagung“ | Aschaffenburg | Geske Wehr | Teilnahme |
| 11.07.2017 | NAMSE Steuerungsgruppe | Berlin | Jörg Richstein, Christoph Nachtigäler, Mirjam Mann | Teilnahme |
| 20.07.2017 | Eröffnung ZSE Rostock | Rostock | Christine Mundlos | Vortrag |

| | | | | |
|---------------------------|---|------------|---|----------------|
| 02.08.2017 | BMC-Projektgruppe Seltene Erkrankungen | Berlin | Christine Mundlos | |
| 05.08.2017 | Kinderfest mit Teddyklinik zum Abschluss der diesjährigen „Tour der Hoffnung“ | Berlin | Christine Mundlos, Patricia Heidrich | Standbetreuung |
| 28.08.2017 | ACHSE Freunde Treffen „Rhetorik Kurs mit Gregor Gysi | Berlin | Saskia de Vries, Jörg Richstein, Eva Luise Köhler, Bianca Paslak-Leptien | |
| 07.09.2017 | Institut für Gesundheitssystem-Entwicklung „Workshop Gesundheitspolitische Lobbyarbeit“ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 08.09.-09.09.2017 | ACHSE-Seminar „Wie erstelle ich eine qualitativ hochwertige Patienteninformation“ | Berlin | Gertrud Windhorst, Mirjam Mann, Patricia Heidrich | |
| 12.09.2017 | BARMER Versorgungs- und Forschungskongress 2017 | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 12.09.2017 | Filmkooperation: Premiere zum Filmstart „Das Löwenmädchen“ | Berlin | Anja Klinner, Gertrud Windhorst, Bianca Paslak-Leptien, Hartmut Fels, Marina Krüger | |
| 16.09.2017 | Hausärztliche Sommerakademie am Urban | Berlin | Christine Mundlos | Vortrag |
| 18.09.2017 10:00-17:00 | BAG Fachtagung „Selbsthilfe bewegt sich online“ | Berlin | Patricia Heidrich | Teilnahme |
| 20.09.2017 | vfa/vfa bio / Bayer - Veranstaltung für Patienten(-organisationen) | Berlin | Christine Mundlos, Anja Klinner | Teilnahme |
| 22.09.2017 | Matinée zum 50jährigen Bestehen der BAG SELBSTHILFE | Berlin | Christoph Nachtigäller, Willibert Strunz, Jörg Richstein, Geske Wehr, Ute Palm, Mirjam Mann | Teilnahme |
| 04.-07.10.2017 | RehaCare | Düsseldorf | Hartmut Fels | Standbetreuung |

| | | | | |
|-------------------|--|----------------|---|-----------|
| 06.10.2017 | Charity-Konzert von Glykokids zu Gunsten von ACHSE | Aschau | Christine Mundlos | |
| 13.-14.10.2017 | ACHSE-Workshop Tag der Seltene Erkrankungen | Berlin | Anja Klinner, Bianca Paslak-Leptien | |
| 16.-17.10.2017 | Novartis Interaktiv: Workshop zu Patientenevidenz und European Patient Innovation Summit | Nürnberg | Geske Wehr | Teilnahme |
| 19.10.2017 | ACHSE-Auktion Seltene Gelegenheiten | Berlin | ELK, Jörg Richstein, Geske Wehr, Christoph Nachtigäller, Ute Palm, ACHSE-Team | |
| 25.-26.10.2017 | EURORDIS „CNA Meeting“ | Paris | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 05.11.2017 | 30 Jahre Deutsche GBS CIDP Initiative e.V. | Düsseldorf | Geske Wehr | Grußwort |
| 06.11.2017 | Ausschuss für Fragen Behinderter des Bundesinstituts für Berufsbildung (AFB BIBB) zum 40-jähr. Jubiläum | Bonn | Christoph Nachtigäller | Teilnahme |
| 07.11.2017 | Steuerungsgruppe NAMSE | Berlin | Jörg Richstein, Christoph Nachtigäller, Mirjam Mann | Teilnahme |
| 08.11.2017 | vfa / Kindernetzwerk - Veranstaltung für Patienten(-organisationen) “Off-Label-Gebrauch im Kindes- und Jugendalter“ | Frankfurt/Main | Geske Wehr | Teilnahme |
| 10.11.-11.11.2017 | ACHSE Mitgliederversammlung und Fachtagung | Bonn | Vorstand, Ehrenvorstand und ACHSE-Team | |
| 13.11.2017 | Vdek Fachveranstaltung “Fragen und Antworten rund um die Selbsthilfeförderung gemäß §20h SGB V“ | Berlin | Hartmut Fels, Patricia Heidrich | Teilnahme |
| 14.11.2017 | ACHSE Unternehmensforum | Berlin | Claudia Sproedt, Anja Klinner, Mirjam | |

| | | | | |
|--------------------|---|----------|---|---------------------|
| | | | Mann, Christine Mundlos, | |
| 16.11.2017 | 2. Dialogforum CRISP Lungenkrebsregister | Berlin | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 16.11.2017 | "Digitale Patientendaten – das Öl des 21. Jahrhun- derts?" Welchen Beitrag leistet die Nutzung digita- ler Daten für eine bessere Patientenversorgung? | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 23.11.2017 | AG-ZSE | Hannover | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 24.- 25.11.2017 | IQWiG „Herbstsymposium 2017“ | Köln | Mirjam Mann | |
| 25.11.2017 | Uni Klinikum Münster „Kongress Seltene Er- krankungen in der Zahn- medizin“ | Münster | Christine Mundlos | -Vortrag |
| 28.11.2017 | Gründungssymposium der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE | Wartburg | Christine Mundlos | Grußwort |
| 05.12.2017 | NAMSE: Fachgespräch „Kooperationsplattform Akademia-Industrie“. | Berlin | Christoph Nachtigäl- ler, Christine Mund- los | Teilnahme |
| 05.12.2017 | Adventveranstaltung Hes- sische Landesvertretung | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 07.12.2017 | BMG-WS „Schnittstellen- management“ | | Christine Mundlos | Teilnahme |
| 08.12.2017 | Weihnachtsbasar in der Kantschule | Berlin | Anja Klinner, Christi- ne Mundlos, Hartmut Fels | Standbetreu- ung |
| 15.12.2017 | DGKJ Podiumsdiskussion mit Verabschiedung des Generalsekretärs der DGKJ | Berlin | Mirjam Mann | Teilnahme |
| 15.12.2017 | BMBF-Netzwerktreffen SE | München | 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 Seltene Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltene Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltene 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 Seltene Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, den sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

2 VORSTAND

Dr. Jörg Richstein, Vorsitzender

Geske Wehr, 1. stellvertretende Vorsitzende

Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister

Anja Klinner, Mitglied des Vorstands

Ute Palm, Mitglied des Vorstands

Claudia Sproedt, Mitglied des Vorstands

Christoph Nachtigäller, Ehrenvorsitzender

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 persönlichen Gründen zurück. Dr. Jörg Richstein übernahm das Amt des Vorsitzenden und Geske Wehr das Amt der Stellvertretenden Vorsitzenden. Bei den Neuwahlen am 10. November 2017 wurde der amtierende Vorstand erneut bestätigt.



Der ACHSE-Vorstand wurde in November 2017 bestätigt: 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. Histiozytosehilfe 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 Arthrogryposis 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. Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e.V.
74. Kartagener Syndrom e.V.
75. KEKS e.V.
76. KiDS-22q11 e.V.
77. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
78. LAM-Selbsthilfe e.V.
79. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
80. Leona e.V.
81. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
82. Marfan Hilfe e.V.
83. Mastozytose e.V.
84. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
85. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
86. MPN Netzwerk e.V.
87. MPGN und aHus e.V.

88. Mukoviszidose e.V.
89. Myelitis e.V.
90. Nävus Netzwerk Deutschland e.V.
91. NCL Gruppe Deutschland e.V.
92. Nephie e.V.
93. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
94. Netzwerk Neuroendokrine Tumoren e.V.
95. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
96. Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V.
97. Phelan-McDermind-Gesellschaft e.V.
98. PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e.V.
99. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
100. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
101. PRO RETINA Deutschland e.V.
102. Proteus-Syndrom e.V.
103. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
104. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
105. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
106. Selbsthilfegruppe Blasenekstrophie/Epispadie e.V.
107. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
108. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
109. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
110. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
111. Selbsthilfegruppe Skleroedema adultorum Buschke e.V.
112. Selbsthilfegruppe Undine Syndrom e.V.
113. SIRIUS e.V.
114. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.

115. SLO Deutschland e.V.
116. SoMA e.V
117. Standbein e.V.
118. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
119. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
120. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
121. Verein Morbus Wilson e.V.
122. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
123. VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.

AUSSERORDENTLICHE MITGLIEDER

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

4 WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

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

Mitglieder des Beirats sind:

- **Dr. rer. medic. Frank Brunsmann (nach der Sitzung des Beirates im Januar 2017 ausgeschieden)**
- **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, (nach der Sitzung des Beirates im Januar 2017 ausgeschieden)**
Direktor der Kinderklinik des Universitätsklinikums Münster (mittlerweile emeritiert),
- **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, (nach der Sitzung des Beirates im Januar 2017 ausgeschieden)**
Direktor des Humangenetischen Instituts des Universitätsklinikums Erlangen,
- **Prof. Dr. med. Klaus Rüther,**
Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.,
- **Prof. Dr. med. Markus Schülke-Gerstenfeld**
Charité Universitätsmedizin Berlin
- **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

Internet: www.achse-online.de

Informationsportal: www.achse.info

Kontaktdaten der Mitarbeiter: siehe http://www.achse-online.de/de/die_achse/mitarbeiter.php

Berlin, Oktober 2018