

## **Vorwort**

Liebe Mitglieder,  
liebe Leserinnen und Leser,

vor den Sommermonaten haben wir uns bei der Eurordis Awareness Conference, die dieses Jahr bei ACHSE zu Gast war, intensiv über die Chancen und Risiken bei der Einrichtung von Spezialambulanzen unterhalten. Bei diesem internationalen Austausch zwischen mehr als 180 Teilnehmern wurde wieder deutlich, wie wichtig die Einrichtung solcher Ambulanzen für die Diagnose und Behandlung Seltener Erkrankungen ist. In diesem ACHSE Aktuell finden Sie einige Berichte über diese Konferenz und ihre Ergebnisse.

Auch im Sommer stand das Thema Spezialambulanzen im Focus der Aufmerksamkeit. In vielen Gesprächen, u.a. mit hohen Beamten und gar mit der Ministerin Ulla Schmidt persönlich, hat die ACHSE die Bedürfnisse der Betroffenen einer Seltene Erkrankung betont. Es sieht danach aus, dass bei der Gesundheitsreform eine neue Regelung für die Finanzierung von Spezialambulanzen aufgenommen wird. Gesichert ist dies aber erst, wenn es sich im verabschiedeten Gesetz wieder findet. Wir müssen deswegen achtsam bleiben.

Mit freundlichen Grüßen  
Anne Kreiling, Vorsitzende

## **ACHSE Gastgeberin der Eurordis Awareness Conference in BERLIN**

Am 5. und 6. Mai 2006 hat die ACHSE gemeinsam mit der Europäischen Organisation für Seltene Erkrankungen (EURORDIS) eine Aufmerksamkeitskonferenz in Berlin organisiert. Dieser Kongress wurde mit Unterstützung durch **dieGesellschafter.de**, einer Initiative der Aktion Mensch, und viele Unterstützer aus der Wirtschaft (siehe letzte Seite) durchgeführt. In ihrer Eröffnungsansprache betonte die Schirmherrin der ACHSE, Frau Eva Luise Köhler, unter anderem die Notwendigkeit kompetenter Behandlung für die Gleichstellung von Menschen mit Seltene und häufigeren Erkrankungen. Die vollständige Ansprache finden Sie unter

[www.achse-online.de/veranstaltungen/veranstaltungen\\_01.php](http://www.achse-online.de/veranstaltungen/veranstaltungen_01.php)  
und [www.bundespraesident.de](http://www.bundespraesident.de)



## **ACHSE und Eurordis fordern faire Chancen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben im Vergleich zu Personen mit so genannten Volkskrankheiten besondere Schwierigkeiten zu überwinden. Häufig ist der Weg zur Diagnose quälend lang, und es fehlen kompetente Ärzte und nicht-ärztliche Therapeuten. Deshalb sind Referenzzentren und Spezialambulanzen für diese Menschen im Wortsinne "lebenswichtig". In der Konferenz wurde deutlich gemacht, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht mehr Rechte als andere Patienten verlangen, sondern einfach die Chance fordern, kompetente Behandlung zu erhalten.

Im ersten Teil der Konferenz stellten Horst Kloppenburg, Generaldirektion für Öffentliche Gesundheit und Verbraucherschutz der EU-Kommission, und Dr. Segolène Aymé, Direktorin des Forschungsnetzwerkes Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) sowie Vorsitzende der Europäischen Arbeitsgruppe für Seltene Erkrankungen, das Konzept der Europäischen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen vor. Udo Scholten, stellvertretender Abteilungsleiter im Bundesministerium für Gesundheit, kommentierte diese Konzepte aus deutscher Sicht. Naturgemäß muss Deutschland seinen föderalen Charakter gerade in dieser Frage berücksichtigen. Konkret bedeutet dies, dass viele Fragen nur gemeinsam mit den Bundesländern beantwortet werden können.

In der von Christel Nourissier (Französische Allianz für Seltene Erkrankungen) geleiteten Diskussion wurde deutlich, dass nicht nur wissenschaftliche oder organisatorische Aspekte bei der Entwicklung eines solchen Konzepts berücksichtigt werden müssen, sondern ganz wesentlich die Bedürfnisse der Patienten und die Besonderheiten ihrer Erkrankungen. Während beispielsweise für einige sehr seltene Erkrankungen möglicherweise nur wenige Zentren in ganz Europa denkbar sind, werden andere Erkrankungen eine Versorgung in den meisten der Mitgliedsstaaten erfordern.



Dr. Segolène Aymé bei ihrem Vortrag (Foto Flavio Minelli).

Um dabei den Bedürfnissen der Betroffenen nach Kompetenz und – im übertragenen Sinne - barrierefreier Zugänglichkeit gleichermaßen gerecht zu werden, sollte über ein abgestuftes System von europäischen Referenzzentren und nationalen/regionalen Kompetenzzentren nachgedacht werden.. Während von den ersten eine umfassende medizinische und wissenschaftliche Beschäftigung mit der jeweiligen Erkrankung (oder Erkrankungsgruppe) zu fordern ist, könnten die nach geordneten Kompetenzzentren sich eher auf eine Übernahme und Anwendung bereits entwickelter Behandlungskonzepte konzentrieren.

Im zweiten Teil der Konferenz, der von Dr. Andreas Reimann (Mukoviszidose e.V. und ACHSE e.V) geleitet wurde, schilderten Prof. Dian Donnai aus Großbritannien und Soren Lildal aus Dänemark ihre Wünsche und Erfahrungen aus Sicht der akademischen Forscher und der Patienten. Gerade bei Seltenen Erkrankungen kann nicht eine flächendeckende Ausbildung der Ärzte erwartet werden. Vielmehr muss durch eine strukturierte Diagnosestellung schnell der Weg zum Referenzzentrum gebahnt werden, um dort ärztlichen und nicht-ärztlichen Sachverstand zu konzentrieren. Die Definition der Qualität der Behandlung in diesen Zentren darf sich dabei nicht nur auf medizinische Aspekte beschränken, sondern muss auch die Bedürfnisse der Patienten nach Information, menschlicher Behandlung und effizienter Organisation einbeziehen. Am Besten kann dies durch einen ständigen Dialog zwischen Betroffenen und Behandelnden geschehen. Diese Aspekte wurden lebhaft diskutiert.

Erfreulich war, dass die deutschen Teilnehmer mehrfach die Bedeutung einer kompetenten Behandlung für einen diskriminierungsfreien Zugang von Menschen mit Seltene Erkrankungen zu unserem solidarischen Gesundheitswesen hervorhoben.



Schloss Bellevue



Terkel Andersen, Vorsitzender von Eurordis, dankt Herrn und Frau Köhler für den Empfang



Frau Köhler spricht mit Teilnehmer der Konferenz

Der Tag schloss mit einem Empfang für alle Teilnehmerinnen und Teilnehmer auf Schloss Bellevue, an dem überraschenderweise neben Frau Köhler auch der Herr Bundespräsident teilnahm.

Der zweite Tag der Konferenz war der Vernetzung und Vertiefung der Vortragsthemen in Arbeitsgruppen gewidmet. Das Konzept der Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen wurde dabei ebenso diskutiert wie patientenorientierte Datenbanken, Patientenregister und patientenorganisierte Forschungsförderung (siehe weiter in diesem Newsletter).

Aus den Bewertungsbögen der Teilnehmer war zu entnehmen, dass der Kongress insgesamt sehr gut beurteilt wurde. Dies war nur möglich durch eine sehr kompetente, angenehme und reibungslose Zusammenarbeit mit Eurordis. Wir danken herzlich für den großen Einsatz, der seitens Eurordis, insbesondere von Anja Helms, geleistet wurde.

## Projekte der ACHSE

### PKB-Infodatenbank

Das Pilotprojekt zur Datenbank mit Patientenorientierten Krankheitsbeschreibungen (PKB-Infodatenbank) ist gestartet. Es wird von August 2006 bis Januar 2007 mit Unterstützung der Deutschen Telekom durchgeführt und hat folgende Ziele:

1. Entwicklung der Konzeption für die Internetplattform
2. Entwicklung und probeweise Anwendung eines PKB-Bewertungs- und Redaktionsinstruments, das sich an den ACHSE-Kriterien für Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen orientiert
3. Durchführung einer Referenzveranstaltung zur PKB-Redaktion mit einer ACHSE-Mitgliedsorganisation und Fachexperten

Das Bewertungs- und Redaktionsinstrument unterstützt die Patientengruppen bei der Beurteilung bestehender Krankheitsbeschreibungen. Ferner hilft es, den Erfahrungsschatz der Patientenselbsthilfe nach den für PKB wichtigen Gesichtspunkten verfügbar zu machen. Die Bewertungen und Erfahrun-

gen der Patienten werden für die redaktionelle Überarbeitung bzw. Neuerstellung von Krankheitsbeschreibungen genutzt.

Die im Pilotprojekt gewonnenen Erfahrungen fließen in die Konzeption der PKB-Infodatenbank ein. Das Pilotprojekt dient also der praxisgerechten Vorbereitung dieses wichtigen ACHSE-Projekts. Damit wird die Grundlage für eine auf effiziente Weise erstellte neue Datenbasis geschaffen, die für den Einzelnen nützlich ist und nachhaltig zur Verwirklichung der ACHSE-Ziele beiträgt.

Dr. Frank Brunsmann, 22.9.2006

### **Service-Telefon & -Email**

Das Telefon der ACHSE steht kaum still. Der Vorstand kann die Fülle der Anfragen trotz tatkräftiger Unterstützung von Frau Beate Güdokit, Herrn Prof. Alfred Hildebrandt und Frau Anne Wittchen schon länger nicht mehr bewältigen. Wir freuen uns deshalb sehr, dass wir eine engagierte Mitarbeiterin für das Service-Telefon & Email gefunden haben. Elisabeth Watermeier (siehe unten) wird insbesondere die Beantwortung von Anfragen von Betroffenen übernehmen. Sehr vielen Betroffenen kann schon dadurch geholfen werden, dass sie auf das Bestehen der verschiedenen Selbsthilfegruppen aufmerksam gemacht oder – wenn diese noch nicht vorhanden sind - bei der Suche nach Informationen und nach Kontakt zu anderen Betroffenen unterstützt werden. Eine ausführliche psychosoziale Beratung wird wegen der Zahl der Anfragen leider trotzdem nicht möglich sein. Wir hoffen immer noch, dass die Aktion Mensch bald unseren Antrag auf Förderung einer Beratungsstelle genehmigen wird, dann wären auch die Rahmenbedingungen gegeben, um den Betroffenen eine solche Unterstützung anbieten zu können.

### **Forschungsförderung: Neues aus der AG Forschung**

Am 26. April traf sich die Arbeitsgruppe Forschung im ACHSE-Vorstand zu einer ganztägigen Sitzung. Zu den behandelten Themen gehörten

1. die Identifizierung der potentiellen Aufgaben eines Wissenschaftlichen Beirates der ACHSE,
2. die Festlegung der Institutionen und Wissenschaftlichen Fachgesellschaften, die um Benennung von Kandidaten zur Konstituierung eines Wissenschaftlichen Beirates der ACHSE gebeten werden sowie
3. die Auswahl der Aktivitäten im Bereich Forschungsförderung, denen zunächst Priorität bei der Realisierung gegeben werden soll. Im Mittelpunkt steht dabei die geplante regelmäßige Vergabe eines Forschungspreises als Starthilfe für einzelne Forschungsprojekte.

In der Diskussion wurde rasch deutlich, dass die Aufgaben im Rahmen der Forschungsförderung nicht ehrenamtlich zu bewältigen sein werden, sondern die ACHSE dringend eines wissenschaftlichen Mitarbeiters bedarf, der die ACHSE-Forschungsförderung auf all ihren Ebenen professionell voranbringt. Frau Heymans, stellvertretende Geschäftsführerin der Deutschen Kinderkrebsstiftung, stellte im Kreis der Arbeitsgruppe die langjährigen Erfahrungen des "Deutsche Leukämie-Forschungshilfe" - Dachverbandes mit der Forschungsförderung bei Krebserkrankungen im Kindesalter vor, und Prof. Wagner von der Universität Frankfurt erläuterte sein Konzept eines Nationalen Referenzzentrums für Seltene Erkrankungen.

Die Beiratbildung geht jetzt in die entscheidende Phase. In den nächsten Wochen erwarten wir die ersten Vorschläge aus dem Kreis der Fachgesellschaften und forschungsrelevanten Einrichtungen. Die im Vorstand abgestimmten Eckpunkte für das Konzept des Forschungspreises sollen auf der nächsten Mitgliederversammlung der ACHSE im November vorgestellt und besprochen werden.

Angelika Klucken, 23.09.2006

## Veranstaltungen

### ACHSE-Forum

Im Vorfeld der EURORDIS-Tagung wurde von der ACHSE ein Symposium mit interessanten Vorträgen organisiert, um den Teilnehmern Einblicke in die Arbeit anderer Organisationen zu ermöglichen, gemeinsam diskutieren und Erfahrungen sammeln und austauschen zu können. Auf der Tagesordnung standen die psychosoziale Betreuung von Betroffenen einer Seltene Erkrankung, die Möglichkeiten, Wissen über eine Seltene Erkrankung mit Hilfe eines Kompetenznetzwerkes zusammenzuführen und am Beispiel der Muskelzentren die gegenwärtigen Chancen, ein Kompetenzzentrum einzurichten. Die Präsentationen sind bei [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) unter „Veranstaltungen“ verfügbar. Im Folgenden werden die einzelnen Vorträge kurz dargestellt.

#### **1. Familien mit chronisch kranken und pflegebedürftigen Kindern - eine Analyse - Ergebnisse einer Befragung in den Mitgliedsverbänden des Kindernetzwerkes**

Christel Helms, Mitglied des Kindernetzwerk-Arbeitskreises PP (pflegerische und psychosoziale Versorgung), der unter dem Motto „Vergessene Kinder in Deutschland“ in 2002 gegründet wurde, brachte bei ihrem Premiere-Vortrag einen nach Handlungsbedarf rufenden Umfang an Daten, Fakten und Erkenntnissen zutage.

- Eine Behinderung/anhaltende Krankheit eines Kindes beeinflusst lebensbestimmend die Familie.
- Einsatz und Aufwand für Therapien, Pflege und Teilhabe am gesellschaftlichen Leben werden als selbstverständlich vorausgesetzt und wird meistens auf die Mütter verlagert.
- Aus Zeitmangel können grundlegende Bedürfnisse der Angehörigen nicht mehr erfüllt werden – Schlafmangel und psychosoziale Störungen sind die Folge.
- Im Alltag sind Flexibilität und Mobilität im Beruf erforderlich – meistens geben die Mütter ihre Berufe auf. Soziale Netzwerke aus dem familiären und Freundeskreis sind aufgrund der Schwere der Krankheit häufig nicht nutzbar.
- Unterstützung und Hilfe gäbe es teilweise, jedoch sind die Hürden der Bürokratie für die Familien kaum durchschaubar, so dass viele zwangsläufig darauf verzichten.

Anhand verschiedener Thesen hat der Arbeitskreis, der sich aus Teilnehmern von Selbsthilfe, Krankenpflege und Medizin zusammensetzt, Defizite und Ziele formuliert und einen Fragebogen entwickelt, der an 680 Mitglieder des Kindernetzwerkes verteilt wurde. Ziel der Befragung war, objektive und valide Daten zu gewinnen, um Handlungsoptionen überprüfen zu können. Die Rücklaufquote von knapp 70 % sprach für sich – Aufklärung und Handlungsbedarf sind vorhanden.

Die Auswertungsergebnisse, mit vielen Zahlen untermauert, waren beeindruckend und riefen eine rege Diskussion hervor. Bei Fragen wie „Wer hat am meisten geholfen?“ wurde durchgängig immer

zuerst die Selbsthilfe genannt. Aber die Selbsthilfe ist nicht immer „professionell“, sondern auch oft nur ehrenamtlich tätig und häufig schlecht zugänglich. Viele Familien wissen auch nicht, dass es „Selbsthilfe“ gibt. In der Diskussion tauchte auch die Frage „Was kann Selbsthilfe leisten?“ auf. Laut der Erhebung deckt die Selbsthilfe viel ab, aber eben nicht alles – kann sie ja auch nicht. Eine der vielen Handlungsoptionen lautet deshalb: die Selbsthilfe muss professioneller werden, um den Eltern gute Informationen und Hilfen anbieten zu können. Dies darf aber nicht dazu führen, dass sich die zuständigen Leistungsträger aus ihrer Verantwortung zurückziehen. Mehr Informationen finden Sie unter [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de), Tel. 06021 / 12030.

## **2. Muskelzentren der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke**

Arpad von Moers, Mitglied des Vorstandes der DGM, Kinderarzt und Kinderneurologe, stellte das Ziel der DGM vor: „Jedes Bundesland sollte mindestens ein Muskelzentrum haben – ein flächendeckendes und kompetentes medizinisches und psychosoziales Angebot für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen“. Ein Muskelzentrum (MZ) ist ein regionaler Zusammenschluss von Institutionen, die sich mit der Versorgung und Begleitung von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen (NME) befassen.

Die Struktur des MZ wurde anhand einer Pyramide dargestellt. Den Sockel bilden die Niedergelassenen Ärzte, die in die „zentrale“ Ebene „Muskelsprechstunde“ zu Fachärzten (z.B. Neurologe, Genetische Beratung, Rheumatologe) und Fachtherapeuten weiterleiten. Die darüber liegenden Ebenen „Diagnostik“ (z.B. Muskelbiopsie, Neuroradiologie) und die „diagnostischen Verfahren“ (z.B. Membranphysiologie) müssen nicht von jedem Zentrum in komplettem Umfang vorgehalten werden. Die Spitze bildet in der obersten Ebene die „wissenschaftliche Kooperation“.

Die bestehenden MZ weisen verschiedene Organisationsformen auf. Eines haben alle MZ gemeinsam – sie basieren grundsätzlich auf einer freiwilligen Zusammenarbeit verschiedener Institutionen und Träger. Da die MZ keine „offiziellen“ Einrichtungen sind, gibt es auch keine eigenen Stellen und auch kein eigenes Budget. Die Finanzierung der ambulanten Versorgung und der nichtärztlichen Leistungen sind somit ein gewaltiges Problem.

Als Errungenschaft kann angesehen werden, dass die Ärzte inzwischen ein recht gutes Verhältnis zur DGM aufgebaut haben. Dadurch hat sich das Angebot zur Betreuung und Begleitung von Menschen mit NME immens verbessert. Nennenswert sind auch die Durchführung von Multicenter Studien, die Etablierung von Richtlinien zur Diagnostik und Therapie von NME. Besonders gefragt ist auch das „Jahrbuch“ der DGM.

Es hat sich gezeigt, dass auch Arbeitsteilungen zwischen den einzelnen MZ möglich sind. So sind die Institute für Humangenetik auf bestimmte Erkrankungen spezialisiert, z.B. in Würzburg auf Myopathie und in Aachen auf Polyneuropathien und spinale Muskelatrophien. Auch muss nicht jede Disziplin in jedem Zentrum vorhanden sein. Es kann ausreichend sein, feste Kooperationspartner zu haben (z.B. für Wirbelsäulenoperationen).

Eine Zertifizierung von MZ durch die DGM ist in Vorbereitung. Die Kriterien orientieren sich an der Pyramide. In Zukunft könnte der Status als MZ wieder aberkannt werden, wenn die Kriterien nicht mehr erfüllt werden.

In der Diskussion wurde deutlich, dass es einerseits ein erheblicher Kraftakt war, das Konzept der MZ zu entwickeln und zu realisieren und dass es andererseits notwendig ist, dieses Konzept weiter zu entwickeln. Die MZ sind ein gutes Beispiel für andere Seltene Erkrankungen, die ebenfalls auf „Spezialisten“ angewiesen sind.

Für mehr Informationen: [www.dgm.org](http://www.dgm.org), 07665/9447-0

### **3. Forschung für den Menschen**

Dr. Ulrike Bauer, stellte das Kompetenznetz –Angeborene Herzfehler (AHF) vor. Die primären Ziele von Kompetenzzentren bestehen darin, Krankheiten zu erforschen und Experten zu vernetzen. Damit soll ein Wissenstransfer von der Forschung in die Versorgung und von der Versorgung in die Forschung erfolgen. Zu den Partnern im Kompetenznetz (KN) zählen Ärzte, Wissenschaftler, Elternverbände, Selbsthilfegruppen und Patienten.

Angeborene Herzfehler sind die häufigsten Fehlbildungen beim Menschen (0,7 – 1 % bei den Lebendgeborenen); die verschiedenen Herzfehler sind allerdings selten. Die Überlebensrate hat sich enorm verbessert (95%) – ebenso die Leistungsfähigkeit und die Lebensqualität der Betroffenen.

Um auf Daten und Erfahrungen zurückgreifen zu können, wurde ein AHF-Register angelegt. Damit die Patientendaten als Daten und nicht als Nummer gespeichert werden können, wurde ein eigener Verein „Nationales Register für angeborene Herzfehler e.V.“ gegründet. Das Ziel ist, dass alle Neugeborenen mit einem angeborenen Herzfehler im Register erfasst werden.

Der Einbezug des epidemiologischen Forschungszentrums Münster garantiert, dass die Daten nach einheitlichen vorgegebenen Kriterien erfasst und für verschiedene Zwecke bereitgestellt und ausgewertet werden können. Ein strenges Datenschutzkonzept garantiert die Sicherheit einer wissenschaftlichen korrekten Datenbank mit allen Qualitätssicherungskriterien. Die Erfahrung hat gezeigt, dass die meisten Patienten Wert darauf legen, dass ihre Daten ins Register kommen. Nur so kann man in 10 bis 15 Jahren noch nachvollziehen „was war“ und dann daraus ableiten „was sein wird“.

Wenn Daten für klinische Forschungsprojekte benutzt werden, greift ein besonderer Datenschutz – es werden nur für die spezielle Forschung anonymisierte Daten zur Verfügung gestellt. Auch wird getrennt, ob es sich um eine wissenschaftliche oder um eine epidemiologische Forschung handelt. Voraussetzung dafür ist, dass es Basisdaten für den Patienten, für den betreuenden Arzt oder für die Forschung und Wissenschaft gibt, die je nach Zugriffsrecht offen, anonymisiert oder pseudo-anonymisiert abgespeichert sind.

Der Vortrag hat in besonderer Weise hervorgehoben, welche immensen Vorteile in einem Kompetenznetz und einer gut strukturierten Datenbank liegen. Auch wurde sehr schnell klar, welches großes Zukunftspotential – sowohl für die Gesundheitsforschung als auch für jeden einzelnen Patienten – in so einer Netzwerkdatenbank enthalten ist..

Für mehr Information siehe: <http://www.kompetenznetz-ahf.de/content/kompetenznetz.htm>

#### **Fazit**

Insgesamt lässt sich von allen drei Vorträgen sagen, dass sie nicht nur mit viel Wissen von sehr kompetenten Referenten vorgetragen wurden, sie sprachen auch alle Teilnehmer zum Nachahmen an. Gerne hätte jeder für seinen Verein auch ein Kompetenznetzwerk mit gut strukturierter Datenbank, gerne hätte jeder für seine Mitglieder ausgewiesene und zertifizierte Kompetenzzentren, und gerne hätte jeder, um mehr Transparenz zu erhalten, eine groß angelegte Studie und Fragebogenaktion durchgeführt. Dass diese Dinge, auch wenn der Einsatz hoch ist, realisierbar sind, hat man gesehen. Und das schafft Mut und Hoffnung.

An die Referenten und die Organisatoren des Symposiums recht herzlichen Dank.

Margarete Reil, 28.06.06

## **Workshop Referenzzentren/Spezialambulanzen Eurordis Awareness Conference**

Auf der Basis vorgegebener Fragestellungen und unter Leitung von Moderatoren diskutierten die Workshop-Teilnehmer am 6. Mai nachmittags in vier Arbeitsgruppen mit je ca. 15 Betroffenen und Angehörigen über ihre nationalen Erfahrungen und Anliegen an Spezialambulanzen/Referenzzentren (RZ), die abschließend im Plenum vorgetragen wurden. Insgesamt war die Diskussion sehr lebhaft, trotzdem diszipliniert und lösungsorientiert und mit vielen „AHA-Erlebnissen“, insbesondere beim vergleichen der Good-Practice-Beispiele.

Folgende Themen standen im Vordergrund:

- Grundvoraussetzungen von Referenzzentren
- Arbeitsteilung und Kommunikation im RZ-Netzwerk
- Anforderungen und Qualitätskriterien für RZ
- Umgang mit Patientendaten
- Beteiligung von Patienten

### **Grundvoraussetzungen von Referenzzentren**

Aus Sicht der anwesenden Patientenvertreter zählen eine klare Benennung („Label“), eine hochwertige Versorgung sowie die Kontinuität und Vernetzung der Expertise zu den Grundvoraussetzungen von Referenzzentren. Die formelle Ernennung einer Klinik zum „Referenzzentrum (RZ)“ sollte ein offizielles „Label“ einschließen, damit Kontinuität und Bekanntheit des Zentrums bei Patienten und Ärzten ermöglicht werden. Die Kontinuität der Existenz eines Referenzzentrums kann auch deshalb von Bedeutung sein, weil es bei einigen schwerwiegenden Seltenen Erkrankungen durchaus vorkommen kann, dass Patienten und ihre Familien ihren Wohnsitz in die Nähe von Referenzzentren verlegen.

Nicht die Anwesenheit von Spezialisten sollte bestimmen, wo ein Referenzzentrum ist, sondern umgekehrt sollte ein Referenzzentrum die Anwesenheit bzw. Verfügbarkeit von Spezialisten garantieren. Die Spezialisten sollten Experten für einzelne Seltene Erkrankungen sein, die in einem Multidisziplinären Team zusammenarbeiten. Sollte ein Spezialist wechseln, bleibt trotzdem das „periphere Knowhow“ des Referenzzentrums erhalten, so dass ein Nachfolger auf bereits vorhandener Kompetenz im RZ aufbauen kann. Ein RZ verfügt also über kontinuierliche Expertise, nicht nur über bestimmte Experten. Auf diese Weise kann die wichtigste Mission eines Referenzzentrums erfüllt werden: Sicherstellung der optimalen medizinischen Versorgung aller Patienten mit Seltenen Erkrankungen durch den Zugang zu (hoch-)spezialisierten Versorgungsleistungen.

Eine wichtige Voraussetzung hierfür ist die Integration von Referenzzentren in Netzwerke des jeweiligen nationalen Gesundheitssystems, was eine flexible Definition von Referenzzentren in Abhängigkeit von der Struktur des jeweiligen Gesundheitssystems, von der Größe des Landes und von den Bedürfnissen und der Prävalenz der Seltenen Erkrankung erfordert.

### **Arbeitsteilung und Kommunikation im RZ-Netzwerk**

Ein Referenzzentrum sollte gleichzeitig als ganzheitliches Expertenzentrum für Patienten mit Seltenen Erkrankungen fungieren, d.h. sich nicht auf medizinische Diagnose und Behandlung beschränken. Dieses Anliegen kann nur in einem Netzwerk umgesetzt werden. Ein solches (ggf. informelles) RZ-Netzwerk könnte auch Grundlagen- und therapiebezogene Forschung, Blutanalysen sowie nicht-medizinische Leistungen umfassen, z.B. psychologische, genetische und Sozialberatung. In einem



solchen Netzwerk könnten die Spezialisten auch gelegentlich „ambulant“ tätig sein. Die Informationssammlung und Informationsweitergabe in diesem Netzwerk, insbesondere von medizinischen Patientendaten, sollte standardisiert erfolgen (s. u.)

### Anforderungen und Qualitätskriterien für RZ

Qualitätsstandards in Referenzzentren sollten transparent sein und unter Beteiligung von Patienten erarbeitet und überprüft werden. Hierfür sollte auch ein nationales Qualitätskontrollkomitee eingerichtet werden, das z. B. diagnostische Standards festlegt und ein einheitliches und ganzheitliches Vorgehen insbesondere bei der Diagnose sicherstellt.

Über folgende Kernanforderungen an Referenzzentren bestand Konsens:

- Optimale klinische Versorgung mit gleichem Zugang für alle Patienten
- Beteiligung an Aufbau und Vernetzung von Patientenregistern
- Standardisierte Sammlung und Weitergabe von Patientendaten unter Beachtung von Datenschutzvorgaben (Patient bleibt „Herr der Daten“)
- Arbeit in multidisziplinären klinischen Teams

### Umgang mit Patientendaten

Ein wichtiges Anliegen der Workshop-Teilnehmer war die Möglichkeit, eine Zweitmeinung zur Diagnose und Behandlung der Erkrankung einholen zu können, was auch von Referenzzentren zu beachten sei. Dafür erweist sich auch die patientenorientierte, verständliche Abfassung von Arztbriefen sowie die Übersetzung von Schlüsselaussagen des Befundbriefes in die englische Sprache als wichtig. Die Befunde sollten ggf. auch vom Patienten selbst verwaltet und nach seinen Bedürfnissen vom Arzt zugänglich gemacht werden.

### Beteiligung von Patienten

Patientenvertreter sollten an allen Phasen der Entstehung sowie an der Entwicklung und konkreten Arbeit von Referenzzentren beteiligt werden. Dies schließt ihre Einbeziehung in den Prozess der Ernennung und Aberkennung eines Referenzzentrums und ihre Mitwirkung bei der Formulierung und Umsetzung von RZ-Qualitätskriterien ein. So sollte z.B. auch die Benennung von Spezialisten, die Verwaltung von Referenzzentren (z.B. in einem Beirat) und die Informationspolitik an Referenzzentren von Patientenorganisationen mitgestaltet werden. Eine Teilnehmerin fasste die Bedeutung der Europäischen Union für die Förderung von Referenzzentren abschließend mit den folgenden Worten zusammen: „Europa sollte mehr Geld für Patienten und weniger für Kühe ausgeben.“

Rainald von Gizycki, 17.06.06

Weitere Informationen finden Sie unter [http://www.achse-online.de/veranstaltungen/veranstaltungen\\_01.php](http://www.achse-online.de/veranstaltungen/veranstaltungen_01.php).



Bei den Workshops wurde hart gearbeitet: Pauline Evers der VSOP am Flippover.



Die Ergebnisse der Untergruppen wurden in der Plenarsitzung zusammengefasst.



Dr. Stefan Perschke (DGM) beantwortet zwischendurch viele Fragen von verschiedenen Journalisten

## Eva Luise Köhler besucht die Spezialambulanz des Universitätsklinikums Mannheim

Anlässlich eines Besuchs des Bundespräsidenten bei der Bundeswehrakademie für Wehrverwaltung und Wehrtechnik in Mannheim nahm ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler die Gelegenheit wahr, sich mit dem für viele Betroffene von Seltenen Erkrankungen und damit für ACHSE wichtigen Thema Spezialambulanzen zu beschäftigen.



Sie besuchte die Neurologische Universitätsklinik, in der es eine ganze Reihe von Spezialambulanzen gibt, und hier vor allem das Muskelzentrum, sprach dort mit Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen, dem Direktor der Klinik, Herrn Professor Dr. Hennerici, und Ärzten aus der Neurologischen Klinik. In den Gesprächen wurden die Probleme der Spezialambulanzen deutlich, die vor allem in einer unzulänglichen personellen und finanziellen Ausstattung liegen. So wurde von den Betroffenen hervorgehoben, wie hilfreich für sie die von der Dietmar Hopp Stiftung finanzierte Sozialberatung ist, die jetzt während der Muskelsprechstunde an zwei Tagen in der Woche angeboten wird. Sozialberatung wird nämlich im ambulanten Bereich der Kliniken bisher nicht von den Krankenkassen finanziert.

## Blick nach Europa

### Council of National Alliances

Vor der Awareness Conference am 4.5.2006 trafen sich die Vertreter der Nationalen Allianzen innerhalb Eurordis. Auch die ACHSE war durch Herrn Christoph Nachtigäller und Herrn Prof. Alfred Hildebrandt beteiligt. Das Treffen der so genannten Council of National Alliances (CNA) dient dem Erfahrungsaustausch und der Abstimmung länderübergreifender Initiativen. Das Treffen war gut strukturiert, gut vorbereitet und sehr lebendig durchgeführt. Es war eine anregende, angenehme Atmosphäre. Den Präsentationen folgten zahlreiche gute Anregungen.



Themen der CNA waren: (1) European Rare Disease Awareness Campaign, (2) Fortbildung für Betroffene und (3) Referenzzentren/Spezialambulanzen.

1. Es bestand Einigkeit darüber, dass der Gesellschaft die besonderen Bedürfnisse der Betroffenen einer Seltenen Erkrankung immer noch nicht genügend bewusst sind. Um diese weiter bekannt zu machen, wurde beschlossen, dass eine jährliche Awareness Campaign entwickelt werden soll. Hierzu sollte auf jeden Fall der 29. Februar, der nur alle vier Jahre stattfindet ("a very special day for very special people"), als spezieller Tag für die „Seltenen“ markiert werden. Dieser Tag sollte besonders intensiv gestaltet werden. In den übrigen Jahren sollte der 28. Februar der Haupttag für die Kampagne sein. Die erste Kampagne sollte am 29. Februar 2008 sein.

2. Eurordis will die Ausbildung der Ehrenamtlichen systematisch unterstützen, insbesondere im Bereich der Forschungsförderung. Hierzu hat sie das Capoira-Projekt entwickelt (Capacity Building for Patient Organisation and Research Activities). Ziel dieser Initiative ist ein so genanntes Training Tool zu entwickeln. Die Pilotphase dauert bis Februar 2008.
3. Rapsody-Projekt: Die ACHSE wird im Rahmen des Rare Disease Patient Solidarity Project von Eurordis Anfang 2007 einen Workshop ausrichten. Dieser Workshop soll die Anforderungen für ein Referenzzentrum definieren. Die ACHSE war schon Teil von Pard I bis III, jetzt beteiligen wir uns am nächsten europäischen Projekt.

## Recht & Politik

### Gesundheitsreform

Die ACHSE hat vor und in den Sommermonaten verschiedene Gelegenheiten gesucht, den Politikern zu vermitteln, dass für eine qualitativ hochwertige Versorgung von Betroffenen einer Seltenen Erkrankung Änderungen im Gesundheitssystem notwendig sind. Die Gesundheitsreform bietet dabei nicht nur Gefahren, sondern auch neue Möglichkeiten. Die Bedeutung, die Spezialambulanzen für die Mitgliederorganisationen haben, war aus den ausgefüllten Fragebögen diesbezüglich klar hervorgegangen. Bei einer parlamentarischen Begegnung in März haben die drei Vorsitzenden und Frau Winkler-Rohlfing mit verschiedenen Abgeordneten in einer vertraulichen Runde hierüber gesprochen. Auch am Rande der Awareness Conference ergab sich die Möglichkeit, unsere Politiker auf diese Bedeutung hinzuweisen. In einer Besprechung mit einem Referatsleiter für diesen Bereich im Bundesgesundheitsministerium und in einem weiteren Gespräch mit der Ministerin persönlich wurde dann Ende des Sommers deutlich, dass unsere Anliegen vom Ministerium wahrgenommen und teilweise schon aufgegriffen worden waren.. Wir sind guter Hoffnung, dass bei der Gesundheitsreform eine neue Regelung für die Finanzierung von Spezialambulanzen aufgenommen wird. So nennt das kompakte Informationsblatt des BMG zu den Eckpunkten der Gesundheitsreform dieses Thema bereits explizit (Link zum Informationsblatt des BMG):

[http://www.die-gesundheitsreform.de/presse/publikationen/pdf/broschuere\\_eckpunkte.pdf](http://www.die-gesundheitsreform.de/presse/publikationen/pdf/broschuere_eckpunkte.pdf)

Allerdings verändern sich die Gegebenheiten fast täglich, deswegen ist besondere Aufmerksamkeit des Vorstands weiterhin von Nöten.

### Wie ein Engel.... – ein Bericht des Vereins für Ektodermale Dysplasie

Erstaunlich viele versammelten sich bei ‚SHG aktiv‘, unserem Workshop für Vereinsangelegenheiten, den wir bei unserem Jahrestreffen der SHG Ektodermale Dysplasie anbieten. Wie können wir politisch aktiver werden, wer weiß einen Weg, der nicht nur mit einem nichts sagenden Antwortschreiben endet (wie bei der Patientenbeauftragten) und nur Frust bereitet? Wie und an welcher Stelle können wir auf unsere Situation bei den Krankenkassen aufmerksam machen? Ein paar engagierte Eltern nehmen jeweils eine kleine Aufgabe mit nach Hause.

Ein halbes Jahr später - es hat sich nichts getan bislang – treffen der Infobrief von Orphanet und nahezu gleichzeitig die Einladung vom Forum für Gesundheitsethik Hannover zu einem Tag der Genetik in unserer Kontaktstelle ein. In beiden Briefen taucht der Name Prof. Dr. J. Schmidtke in Hannover auf. Beim Genetikertag treffe ich ihn, er erzählt mir von der ACHSE, macht mir Mut, mich dorthin zu wenden. Kurz darauf telefoniere ich auf Vorschlag von Frau Mann mit Herrn Trenner. Er ist geschäftsführender Vorstand des Fördervereins der Taubblinden und Patientenvertreter im Unterausschuss für Zahnmedizin.

Und nun geht es zügig, gilt es Unterlagen zu beschaffen, der nächste Sitzungstermin steht an, noch mal alle Anmeldeformulare einreichen (Aufwand, aber was tut man nicht alles), noch mal mailen und viel telefonieren. Aber die ACHSE unterstützt uns: neben aller Kompetenz in den Zahnsachverhalten und Paragraphen, macht Herr Trenner mir noch Mut, lässt uns tatsächlich Hoffnung schöpfen, dass die genetisch bedingte Krankheit Ektodermale Dysplasie anerkannt wird. Das wäre ja unglaublich, wenn wir uns bei den Kassen nicht mehr rechtfertigen müssten, keinen Widerspruch mehr einlegen müssten, nicht mehr kämpfen müssten um eine die Bezahlung der ersten Zähne für unsere Kinder.

Durch alle Instanzen wurden wir begleitet von Herrn Trenner. Wie ein Engel tauchte er auf, erklärte geduldig, schenkte uns seine Zeit. Auch Frau Mann, die immer ein offenes Ohr für unsere Fragen hatte, stand uns in unserem Anliegen bei. Ein großer Erfolg konnte bezüglich der Implantatversorgung erzielt werden, bei den kleinen Prothesen müssen wir weiter auf die Menschlichkeit der SachbearbeiterInnen hoffen. Der ACHSE, Herrn Trenner und der Schirmherrin Frau Köhler sei ein herzliches Dankeschön im Namen der ganzen Gruppe gesagt.

Für die SHG Ektodermale Dysplasie e.V.  
Andrea Burk

**ACHSE intern**

### **Neue Mitarbeiterin: Elisabeth Watermeier**

Seit der Bekanntgabe der Schirmherrschaft von Frau Köhler wenden sich sehr viele Betroffene an uns. Sie fragen nach Informationen, spezialisierten Ärzten und Behandlungszentren oder möchten Kontakt zu anderen Betroffenen finden. Alle berichten von großen Schwierigkeiten auf dem Weg zur Diagnose sowie über ihre Hilflosigkeit und Einsamkeit danach. Diese Menschen brauchen eine schnelle Antwort. Bislang mussten diese Anfragen allerdings ehrenamtlich beantwortet werden, was die Beantwortung natürlich verzögert hat. Seit dem 1. September haben wir jetzt eine neue engagierte Mitarbeiterin für das Service-Telefon einstellen können.

Frau Elisabeth Watermeier ist eine gestandene Sozialberaterin mit Erfahrungen in den Bereichen Altenpflege, Behindertenhilfe und Kinder- und Jugendhilfe. Ihre letzte Beratungstätigkeit beinhaltete die telefonische Information und Beratung mobilitätsbeeinträchtigter Menschen und ihrer Angehörigen.

Weil Frau Watermeier u. a. auch Leitungsfunktionen inne hatte, bringt sie Erfahrungen in Konzeptentwicklung, Projektkoordination und Gremien- und Verbandsarbeit mit. Als ausgebildete Soziologin hat sie am Anfang ihrer beruflichen Laufbahn auch als wissenschaftliche Mitarbeiterin gearbeitet. In verschiedenen Positionen bei Trägern der Wohlfahrtspflege hat Frau Watermeier auch sozialrechtliche Fragen bearbeitet. Mit diesem Mix aus verschiedenen Erfahrungen bringt Frau Watermeier ideale Voraussetzungen für die Beantwortung der sehr unterschiedlichen Anfragen mit. Da sie außer ihrer Fachkompetenz auch ein gutes Gefühl für Humor mitbringt, eine offene Kommunikation pflegt und sich rührend um ihre Kollegen kümmert, verspricht die Zusammenarbeit mit ihr eine echte Bereicherung für das ACHSE - Team zu werden und natürlich ein Gewinn für die Selbsthilfe.



### **ACHSE nimmt 6 neue Mitglieder auf**

In der Mitgliederversammlung vom 17. und 18. März 2006 sind folgende Verbände als Mitglieder aufgenommen worden.

1. Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V.
2. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. Bundesverein Leukodystrophie e.V.
3. Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V.
4. SOMA e.V.
5. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom Betroffene und ihre Angehörigen e.V.
6. Kartagener Syndrom und primäre ciliäre Dyskinesie e.V.

Die Tom-Wahlig-Stiftung wurde außerdem als außerordentliches Mitglied aufgenommen.

Für eine Auflistung aller Mitglieder siehe: [http://www.achse-online.de/news/news\\_archiv.php](http://www.achse-online.de/news/news_archiv.php)

### **Forum Berufsbildung: spezielles Fortbildungsangebot für Mitglieder**

Wie im vorangegangenen Newsletter berichtet, unterstützt FORUM Berufsbildung e.V. die Arbeit der ACHSE bereits als Sozial Sponsoring Partner. Derzeit wird die Tätigkeit von Frau Beate Güdokkeit in der Geschäftsstelle der ACHSE durch diese Unterstützung gewährleistet. Nun möchte FORUM Berufsbildung sein Engagement noch ausweiten.

Der bundesweit agierende Bildungsträger räumt Mitarbeitern/innen, Mitgliedern und ehrenamtlichen Helfern der ACHSE ab September 2006 Sonderkonditionen für ihre persönliche Weiterbildung ein. Der Schwerpunkt des Bildungsangebots liegt auf inhaltlichen und organisatorischen Kompetenzen, die für Selbsthilfeorganisationen im Gesundheitsbereich von besonderer Bedeutung sind. FORUM Berufsbildung e.V. bietet staatlich zertifizierte Fernlehrgänge an, die umfassende Qualifikationen in den Bereichen Soziales und Non Profit sowie Ernährung und Gesundheit vermitteln.

Für die zertifizierten Fernlehrgänge „Sozialmanagement“, „Sozialmanagement für Führungskräfte“ sowie „Office-Management in sozialen Einrichtungen“ erhalten ACHSE-Mitglieder und Mitarbei-

ter/innen einen Preisnachlass von 15%. Ehrenamtliche Kräfte können sogar 20% Nachlass in Anspruch nehmen. Diese Sonderkonditionen gelten auch für zertifizierte Fernlehrgänge im Bereich Ernährung und Gesundheit. Hier sind die Lehrgänge „Ernährungscoach“ und „Gesundheitsberater/in“ zu nennen.

Im Hinblick auf die unterschiedlichen Problemlagen von Selbsthilfegruppen im Gesundheitsbereich hat FORUM Berufsbildung e.V. zudem spezielle Einzelangebote konzipiert. Je nach aktueller Bedarfslage sind einzelne Lehrbriefe zu besonders relevanten Themen erhältlich. Jedem Lehrbrief ist eine einmonatige Experten-Betreuung angegliedert. So können sich ACHSE-Mitglieder und Mitarbeiter/innen auch kurzfristig gezielt weiterbilden – und wiederum von der Sonder-Ermäßigung profitieren. Das Spektrum der Einzellernbriefe reicht hierbei von „Fundraising und Sponsoring“ über „Freiwilligenmanagement“ bis zu „Säuglings- und Kleinkindernahrung“.

Weitere Informationen zu FORUM Berufsbildung e.V. finden Sie auf der Internetseite [www.forum-berufsbildung.de](http://www.forum-berufsbildung.de). Oder Sie wenden sich direkt an den Fernstudienervice FORUM Berufsbildung e.V. unter der Rufnummer 030 – 259008-29. Das Team von Forum Berufsbildung (siehe Foto) steht Ihnen gerne zur Verfügung.



## Wir danken unseren Unterstützern

### Eurordis Awareness Conference

Der Kongress am 5. und 6. Mai 2006 in Berlin ist durch die Unterstützung der unten genannten Firmen und der Aktion Mensch möglich gemacht worden. Wir danken allen Spendern herzlich für ihre Hilfe!

[dieGesellschafter.de](http://dieGesellschafter.de)



VON MANNSTEIN

Der Kongress wurde im Übrigen unterstützt von:

Bayer AG, Boehringer Ingelheim GmbH, GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG, G quadrat Geokunststoffgesellschaft mbH, Hoffmann-LaRoche AG, Lamilux, Wilkie Farr & Gallagher, Sanofi Aventis und Eisai GmbH.

### Vielfältige Unterstützung

Die Unterstützung unserer Arbeit ist, auch dank unserer Schirmherrin, sehr groß. Es gab unter anderem ein Gala Dinner des Ambassador Clubs; Burda-Focus organisierte ein Charity Golf Turnier; die Deutsche Telekom unterstützt unser Pilotprojekt PKB-Infodatenbank und vieles mehr. Aber auch viele Privatpersonen unterstützen die ACHSE. Es wird gesammelt bei Familienfeiern, Personalfesten und Ähnlichem. Außerdem ist es uns eine besondere Ehre, dass auch viele Angehörige anlässlich der Beerdigung ihrer Familienmitglieder an die ACHSE denken. Allen ein ganz herzliches Dankeschön für ihre Unterstützung; unsere Arbeit wäre ohne Ihre Hilfe nicht möglich! Wir werden Ihre Spenden verantwortungsvoll nutzen.