



Die ACHSE Beratung ist für Sie da

Wenn Betroffene, Ärzte und Therapeuten im Umgang mit Seltenen Erkrankungen Hilfe brauchen – Seite 3



ACHSE-Weihnachtsaktion

Helfen Sie uns, unsere Arbeit für die „Waisen der Medizin“ langfristig auf sichere Beine zu stellen – Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 15 / November 2015

Josephine hat das Williams-Beuren-Syndrom, ein seltener Gendefekt. ACHSE ist für Josephine, ihre Familie und 4 Millionen andere Menschen mit Seltenen Erkrankungen da.





Liebe Freunde der ACHSE!

Menschen, die uns anrufen, erzählen oft verzweifelt von ihrer Suche nach einer Diagnose, von vielen Arztbesuchen und großen Ängsten. Endlich eine Diagnose zu erhalten, ist für viele Betroffene eine Erlösung!

Sich nicht allein zu fühlen, Hilfe und Rat von anderen zu erfahren, ist dann sehr wichtig: Familie Schulz hat beides bei der Patientenorganisation „Williams-Beuren-Syndrom e.V.“ gefunden. Ein Glücksfall. Nicht immer sind Selbsthilfvereine bekannt, nicht immer gibt es sie.

ACHSE ist seit mehr als zehn Jahren das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Wir setzen uns dafür ein, dass sich die Lebenssituation für alle verbessert und, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht mehr die „Waisen der Medizin“ sind.

Helfen Sie uns dabei! Dafür danke ich Ihnen sehr herzlich.

Ihnen und Ihrer Familie wünsche ich besinnliche und frohe Weihnachten.

Mirjam Mann

Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e.V.

„So wie sie ist, ist sie perfekt.“

Wenn Josephine fröhlich singt, fliegen ihr alle Herzen zu. Es ist kaum zu glauben, dass die heute Elfjährige nicht immer so unbeschwert war.

„Uns war damals sofort klar, dass mit unserer Josie etwas nicht stimmt.“

Von dem Herzfehler und den Problemen mit der Atmung wusste Familie Schulz schon vor der Geburt, doch da war mehr. „Josephine ging es gar nicht gut. Sie trank kaum, nahm nicht zu, hatte Schwellungen am Körper.“ Die Ärzte im Krankenhaus hatten keine Erklärung dafür.

Nach Wochen wurde Stephanie Schulz mit ihrer kleinen Tochter entlassen – ohne zu wissen, was diese hat. Jahrelange quälende Behandlungen folgten. Josephine

litt unter Ängsten und Schmerzen. Verzweifelt sammelte ihre Mutter alle Befunde und recherchierte selbst. Eine Selbsthilfeorganisation schließlich vermittelte sie an eine Berliner Chefärztin, die sich Josephine ansah und eine Vermutung hatte: Williams-Beuren-Syndrom. Und tatsächlich: Es handelte sich um diesen seltenen Gendefekt!



Endlose Momente der Unsicherheit und Hilflosigkeit waren für Familie Schulz vorbei. Die falsche Behandlung ihrer Tochter konnte beendet werden. **Rat und Unterstützung fand Familie Schulz in einer Selbsthilfegruppe.**

Und Josephine? Sie blühte auf und entdeckte, wie viele Williams-Beuren-Kinder, bald auch ihre Freude am Singen. ■



„Wissen rettet Leben, das weiß ich aus eigener Erfahrung. ACHSE kennt sich aus. Sie hilft Menschen auf der Suche nach einer Diagnose und der richtigen Behandlung.“

Patricia Carl, Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V., 1. Vorsitzende

**IHRE
SPENDE HILFT!**

ACHSE e.V. · Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft

BIC: BFS WDE 33

IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

Die ACHSE Beratung ist für Sie da.



„Auch Ärzte und Therapeuten brauchen im Umgang mit Seltenen Erkrankungen Unterstützung, und dann muss es oft sehr schnell gehen.“

*Dr. med. Christine Mundlos,
ACHSE Lotsin*

„Die Kinderärztin Dr. Sabine Bertram* aus Stuttgart war höchst besorgt, als sie mich kontaktierte: Eine ihrer kleinen Patientinnen, die 17-monatige Karla*, litt seit ihrer Geburt unter Blasen an den Händen und Füßen. Unerträgliche Schmerzen plagten das Kind so sehr, dass es sogar aufgehört hatte zu laufen. Was war da los?

Mit den verzweifelten Eltern im Hintergrund hatte die Ärztin recherchiert und eine Verdachtsdiagnose gestellt. Doch wer sollte diese nun bestätigen?

Mithilfe unserer Mitgliedsorganisation DEBRA konnte ich die Familie an Experten der Freiburger Uniklinik vermitteln. Den Eltern konnte die weite Reise erspart werden, weil eine wohnortnahe Hautklinik Karla die notwendigen Haut- und Blutproben entnommen und nach Freiburg zur Analyse geschickt hat. Endlich wissen wir: Karla hat das ‚Syndrom sich schälender Haut‘, eine sehr seltene genetische Erkrankung. Nun kann ihr geholfen werden.“

„Wer hier anruft, hat einen langen Leidensweg hinter sich. Als bundesweit einzige Anlaufstelle helfe ich Menschen mit und ohne Diagnose.“

Eike Jogwer-Welz, Betroffenen- und Angehörigenberaterin



„Mutlos fühlte sich Julians* Mutter, als sie bei mir anrief. Ihr dreijähriger Sohn war mit Spina Bifida, „offener Rücken“, zur Welt gekommen. Schon als Säugling hatte man Julian in einer OP den Rücken geschlossen, doch er müsste lebenslang orthopädisch und urologisch betreut werden. Was würde das für ihn bedeuten?

Die Antworten der Ärzte waren sehr komplex. Julians Mutter fühlte sich mit ihren Sorgen und Ängsten nicht ernst genommen. Aus Furcht, falsche Entscheidungen zu treffen, ließ sie ihren Sohn nicht mehr behandeln.

Im Behandlungsalltag müssen Mediziner schnell und kompetent handeln. Selten bleibt die Zeit, um auf besondere Bedürfnisse von Patienten einzugehen. Diese Zeit nehme ich mir! Ich versuche die Menschen, die mich anrufen, zu stärken. Gemeinsam planen wir die nächsten Schritte. Julians Mutter weiß nun, bei welcher Selbsthilfeorganisation sie Expertenrat sowie andere Betroffene findet. Und sie hat neuen Mut geschöpft, Julian behandeln zu lassen.“

**alle Namen geändert.*

**CHRONISCH
tapfer**

Regelmäßig spenden: So unterstützen Sie die Arbeit von ACHSE vielfach!

- Sie helfen, unsere Arbeit für die „Waisen der Medizin“ langfristig sicherzustellen und Verwaltungskosten zu sparen.
- Sie helfen so lange Sie wollen. Förderbeiträge an ACHSE e.V. können von der Steuer abgesetzt werden. Eine Sammelbescheinigung erhalten Sie automatisch zu Beginn des Folgejahres.
- Wir berichten Ihnen von unserer Arbeit.



Josephine sagt: DANKE!



Leuchtende Augen zu Weihnachten

Verschenken Sie eine Fördermitgliedschaft: Unterstützen Sie so regelmäßig die gemeinnützige Arbeit von ACHSE e.V. für 4 Millionen Betroffene von Seltene Erkrankungen in Deutschland und lassen Sie Familienangehörige, Bekannte, Freunde oder Kollegen zu Mitunterstützern werden.

Das Tolle: Die oder der Beschenkte erhält zu Weihnachten ihre/seine ganz persönliche Geschenkkarte über diese Fördermitgliedschaft und wird im Laufe des Jahres über die Arbeit von ACHSE informiert. Und Sie sorgen für leuchtende Augen – bei den Beschenkten und den Betroffenen, denen wir dank Ihnen helfen können.

So einfach geht es: Sie müssen nur den Fördermitgliedschaftsantrag mit Ihren Daten ausfüllen und uns mitteilen, wem Sie die Freude bereiten wollen. Wir bedanken uns schon jetzt recht herzlich.

Kontaktieren Sie uns, wir beraten Sie gern:
Stephanie Arndt
Telefon 030/ 3300708-25
stephanie.arndt@achse-online.de



Jetzt ACHSE Fördermitglied werden

- 29 Euro genügen, um für einen Betroffenen da zu sein und erste Hilfestellung zu leisten.
- Mit 98 Euro ermöglichen Sie die umfassende Beratung von Hilfesuchenden, z.B. wenn noch keine Diagnose bekannt ist.
- Mit 120 Euro können wir einen Arzt bei seiner Suche nach der Diagnose, Behandlung oder geeigneten Experten unterstützen.



Fakten

Seltene Erkrankungen

- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene.
- Es gibt über 6000 Erkrankungen, die zu den Seltene zählen.
- Sie sind überwiegend chronisch, fortschreitend und unheilbar.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente, Informationen und Spezialisten sind rar.
- Der Forschungsbedarf ist immens groß.



„Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung haben eine besonders schwere Lebenssituation zu meistern. Für die Arbeit der ACHSE bitte ich Sie um Ihre Unterstützung.“

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin der ACHSE

Anrede Herr Frau Familie Firma
 Titel/Name Vorname
 Straße/Nr. PLZ/Ort
 Email Telefon

Ja, ich will regelmäßig helfen.

Euro monatlich halbjährlich jährlich

Deshalb ermächtige ich ACHSE e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von ACHSE e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen. (Gläubiger-ID ACHSE e.V. DE97ZZZ00000265652)

Meine Kontodaten:

IBAN DE Kontoinhaber
 BIC
 Mandatsreferenznummer ACHSE IB
 Geburtsdatum Datum und Unterschrift

Bequem spenden im Internet: achse-online.de/jetzt_spenden.php

Sie können uns das Formular gern auch per Email: info@achse-online.de oder Fax: 0180/ 589 89 04 schicken.

Neue Anschrift!

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann

Titelbild Josephine Schulz
Fotos ACHSE Archiv, privat
Redaktion Bianca Paslak
Layout Agentur Gänsewein

Impressum

ACHSE e.V. Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BIC: BFS WDE 33
IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00