



### Wissen rettet Leben

Wo finden Betroffene und Experten die richtigen Informationen zu Seltenen Erkrankungen?  
ACHSE weiß Rat. – Seite 3



### Spenden statt schenken

Sie wünschen sich statt Geburtstagsgeschenken, dass in Ihrem Sinn ein guter Zweck unterstützt wird? – Seite 4

# achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 16 / Juni 2016



Der kleine Luis droht zu erblinden, denn noch gibt es keine Therapie für seinen seltenen Gendefekt. ACHSE ist für Luis, seine Familie und 4 Millionen andere Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland da.





Liebe Freunde  
der ACHSE!

Der Weg bis zu der Diagnose „selten“ ist beschwerlich und voller Sorgen, es vergeht oft wertvolle Zeit, weil keine Informationen oder Ansprechpartner gefunden werden können. Zeit, die betroffene Kinder und Erwachsene nicht haben, denn die meisten Seltenen Erkrankungen sind fortschreitend.

Verlässliche und qualitätsgeprüfte Informationen helfen betroffenen Eltern bei der Suche nach einem Experten für ihr krankes Kind. Sie helfen dem Arzt bei der Suche nach möglichen Therapien. Sie verkürzen den Leidensweg.

ACHSE ist das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Wir sammeln, vernetzen und erweitern das Wissen über Seltene Erkrankungen und machen es kostenlos verfügbar – in enger Zusammenarbeit mit den ACHSE-Mitgliedern, Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Akteuren aus dem Gesundheitswesen.

Helfen Sie, damit unser Wissensnetzwerk wachsen kann, denn Wissen rettet Leben! Dafür danke ich Ihnen sehr herzlich.

*Mirjam Mann*

Mirjam Mann  
Geschäftsführerin ACHSE e.V.

## „Papa, sind das die Sterne?“

„Wie lange kann Luis noch auf Entdeckungsreise gehen?“, fragt sich Matthias Kern, wenn er auf seinen sechsjährigen Sohn blickt. Luis hat einen seltenen Gendefekt, der ihm das Augenlicht nehmen könnte.

Fast wäre Luis unbemerkt erblindet. Erst vor der geplanten Einschulung zeigten erste Sehtests seine extreme Schwach- und Weitsichtigkeit. Weil auch Luis' Haar noch immer nur spärlich wuchs, begann sein Vater nach Ursachen zu forschen, die der Kinderarzt nicht kannte. Er recherchierte, las unzählige Beschreibungen und stieß auf „Hyptrichose mit juveniler Makuladystrophie (HJMD) – spärlicher Haarwuchs mit Netzhautdegeneration“. Konnte das



sein? Nur 50 bis 100 Fälle sind weltweit bekannt. Die Familie drängte auf einen Gentest. Sechs Monate Angst und banges Warten, dann die Diagnose: HJMD. Ein Schock! **Doch Luis soll eine unbeschwertere Kindheit haben.** Der Sportfan hat gerade seine erste Judoprüfung bestanden. Er ist ein Kämpfer, genau wie sein Vater, der im Hintergrund alles für seinen Sohn tut. Seit der Diagnose recherchiert Matthias Kern Forschungsergebnisse, vernetzt sich, sammelt Informationen. Diese stellte er, inklusive einer Krankheitsbeschreibung nach ACHSE-Standard, auf seiner Webseite Betroffenen sowie Ärzten und Therapeuten zur Verfügung. **Ihnen sollen die geprüften Informationen bei der Diagnosesuche zukünftig helfen.** ◻

### IHRE SPENDE HILFT!

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

- 29 Euro genügen, um für einen Betroffenen da zu sein und eine 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.



## Wissen rettet Leben. ACHSE hilft weiter.



*„Um Menschen mit und ohne Diagnose unterstützen zu können, greife ich auf unser umfangreiches Wissensnetzwerk zurück.“*

*Eike Jogwer-Welz, Betroffenen- und Angehörigenberaterin*

„Für viele Anrufer bin ich die letzte Hoffnung, ein Rettungsanker: Mit Zwölf begann Caro\* schwallartig aus dem Mund zu bluten. Als Caros Mutter mich kontaktierte, waren bereits drei Jahre mit unzähligen Untersuchungen in verschiedenen Kliniken vergangen. Niemand konnte sagen, welche Erkrankung dahinter steckt. Immer wieder musste Caro in die Notaufnahme, erhielt Blutkonserven. Für die Schule war sie oft zu schwach und krank. Eine weitere Untersuchung? ‚Keine schmerzhaften Tests mehr für meine Tochter‘, so die Entscheidung der Mutter. Schließlich fand sie unsere ACHSE-Beratung im Netz.

Ich kann auf unser umfangreiches Wissensnetzwerk aus Statistiken, meiner Falldokumentation und meinen Erfahrungen sowie Kontakten zu Patientenorganisationen und Fachzentren zurückgreifen. Für Caro habe ich viel recherchiert und den Kontakt zu einer geeigneten Selbsthilforganisation hergestellt. Endlich wird ihr geholfen.“

*„Wenn Patienten die Diagnose „selten“ erhalten, müssen sie oft erfahren, dass Ärzte, Therapeuten und Forscher nicht viel über ihre Erkrankung wissen. Genau hier setzen wir an.“*

*Gertrud Windhorst,  
ACHSE Wissensnetzwerk*



„Wer kann mir helfen? Wo erfahre ich etwas über meine Krankheit? Wo finde ich kompetente Ansprechpartner? Weiß ‚Dr. Google‘ wirklich Rat? Gerade, wenn es um eine der zumeist schwerwiegenden Seltenen Erkrankungen geht, kann jeder Hinweis dazu über Leben und Tod entscheiden.

Seit Jahren arbeiten wir mit Forschungseinrichtungen, Ärzten und vor allem der Selbsthilfe zusammen. Wir entwickeln Standards für Krankheitsbeschreibungen, damit sie gut lesbar und wissenschaftlich fundiert sind. Wir recherchieren, welche Klinik, welcher Arzt sich auskennt.

All diese Informationen stellen wir auf verschiedenen Wegen kostenlos zur Verfügung – den Betroffenen, Ärzten und anderen Therapeuten. Doch bei 8.000 Seltenen Erkrankungen gibt es noch viel tun.“

*\*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.

Bequem spenden im Internet: [achse-online.de/jetzt\\_spenden.php](http://achse-online.de/jetzt_spenden.php)



**Josephine sagt: DANKE!**



## Aktionen für den guten Zweck – Gewusst wie!



**Bitten Sie um Spenden statt Geschenke:** Runder Geburtstag, Goldene Hochzeit, Taufe - und Sie wünschen sich statt Geschenken, dass in Ihrem Sinn ein gemeinnütziger Verein unterstützt wird? Wir freuen uns sehr, wenn Sie und Ihre Gäste, Freunde und Verwandte die Arbeit der ACHSE für die „Waisen der Medizin“ unterstützen.

**Aktionen für die „Seltenen“:** „Ob Marathon, Firmenjubiläum oder Schulgeburtstag – machen Sie Ihre Veranstaltung zu einer Benefizaktion zugunsten der ACHSE und unterstützen Sie die „Waisen der Medizin“.

**So einfach geht es:** Starten Sie den Aufruf „Spenden statt schenken“ und sammeln Sie auf Ihrer Veranstaltung mit der Spendendose. Oder bitten Sie Ihre Gäste, eine Spende an ACHSE direkt zu überweisen.



**Nehmen Sie bitte Kontakt zu uns auf: Gern stehen wir Ihnen mit Rat und Tat zur Seite.**  
Stephanie Arndt  
Telefon 030/ 33 00 708-25  
stephanie.arndt@achse-online.de

### Fakten

#### Seltene Erkrankungen

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



© Jenny Sieboldt

*„Bevor ich die ACHSE kennengelernt habe, wusste ich nicht, wie viele Menschen in Deutschland von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind. Die Arbeit der ACHSE ist auch deshalb so wichtig, weil sie die Problematik ins öffentliche Bewusstsein rückt.“*

*Jörg Thadeusz, Journalist, Autor und ACHSE Freund*

*„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

## „Gebt den Seltenen Eure Stimme!“



Mit Cello, Piano, Bratsche und vor allem viel Gesang sammelten die Schüler der Liebfrauenschule in Köln mit einem Benefizkonzert am Tag der Seltenen Erkrankungen Spenden für die „Waisen der Medizin“ und die Arbeit der ACHSE. „Wir sind der Meinung, dass Menschen mit Krankheiten, die kaum erforscht sind, geholfen werden sollte“, begründete die Schülerin und Initiatorin Svea Rescheleit ihr Engagement.

Zahlreiche auch illustre Gäste kamen und wurden zu Spenden aufgerufen.

Dr. Andreas Reimann, unser ehrenamtlicher ACHSE-Vorsitzender stellte unsere Arbeit vor und war gerührt von so viel jugendlicher Hilfsbereitschaft. 3.000 Euro brachte die musikalische Spendengala. Wir bedanken uns von ganzem Herzen für das großartige Engagement der Schüler!

### Impressum

achse Stimme  
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.  
Vors. Dr. Andreas Reimann

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 Luis  
Fotos ACHSE Archiv, privat, J. Sieboldt  
Redaktion Bianca Paslak  
Layout Agentur Gänsewein

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