

Seltene Erkrankungen

Kein seltenes Phänomen: Vier Millionen Betroffene in Deutschland

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als fünf Menschen von 10.000 Einwohnern das spezifische Krankheitsbild aufweisen. In 80 Prozent der Fälle sind Seltene Erkrankungen genetischen Ursprungs und betreffen vor allem Kinder und Jugendliche, aber zunehmend auch Erwachsene.

30 Millionen Menschen in der EU sind betroffen. In Deutschland leiden rund vier Millionen Menschen an einer der über 6.000 Seltenen Erkrankungen, auch "Orphan Diseases" genannt. Das sind rund fünf Prozent der Bevölkerung, jede oder jeder Zwanzigste, potenziell: ein Kind in jeder Klasse.

Viele der Seltenen Erkrankungen sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität. Die meisten verlaufen chronisch: Sie lassen sich nicht heilen, die Patienten sind dauerhaft auf ärztliche Behandlung angewiesen.

Die Diagnose ist oft sehr schwierig und langwierig. Der überwiegende Teil der Seltenen Erkrankungen ist bis heute unheilbar und mit schwersten Beeinträchtigungen des Lebens der Betroffenen und ihrer Familien verbunden. Es fehlt an Spezialisten und Spezialambulanzen und oftmals sind keine wirksamen Therapien vorhanden, weil bezüglich Seltener Erkrankungen nur sehr wenig geforscht wird.

Die ACHSE e.V.

Den „Seltenen“ eine Stimme geben

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) ist ein Netzwerk von derzeit 117 Selbsthilfeorganisationen. Die ACHSE tritt für sie als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auf. Sie sensibilisiert für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre spezifischen Probleme. Sie gibt den „Seltenen“ eine gemeinsame Stimme und vertritt ihre Interessen gegenüber Politik und Gesundheitswesen – auch auf europäischer Ebene.

Die ACHSE setzt sich außerdem direkt für die Betroffenen ein. Sie bietet beispielsweise Betroffenen- und Angehörigenberatung, unterstützt Ärzte bei der Suche nach einer Diagnose und arbeitet an der Verbesserung von Informationen über Seltene Erkrankungen.

Menschen, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, haben mit besonderen Problemen zu kämpfen. Viele davon sind ganz individuell und hängen mit der jeweiligen Krankheit zusammen, andere jedoch sind durch die Seltenheit der Krankheit bedingt. Um sich gegenseitig zu unterstützen und auf die spezifischen Belange der „Seltenen“ öffentlich aufmerksam zu machen, haben sich 2004 verschiedene Selbsthilfeorganisationen aus der BAG SELBSTHILFE e.V. in der ACHSE zusammengeschlossen.

Im März 2005 hat Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten a.D. Prof. Dr. Horst Köhler, die Schirmherrschaft der ACHSE übernommen. Im gleichen Jahr wurde die ACHSE ein eingetragener Verein. Mittlerweile hat die ACHSE 117 Mitgliedsorganisationen. Der kleinste Mitgliedsverband umfasst ca. 30 Mitglieder, der größte über 7.500 Mitglieder.

Außerdem ist die ACHSE als Nationale Allianz Seltener Erkrankungen Mitglied der Europäischen Organisation für Seltene Krankheiten EURORDIS (www.eurordis.org).

Die Aufgabenbereiche der ACHSE

- **Betroffene und Angehörige unterstützen**
ACHSE ist ein Anlaufpunkt für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und deren Angehörige. Sie leistet persönliche Beratung für Betroffene, die nach einer Diagnose, Informationen, Spezialisten oder einer passenden Selbsthilfegruppe suchen.
- **Ärzte und Therapeuten vernetzen**
Mit Hilfe von Datenbanken und Spezialistennetzwerken unterstützt die ACHSE Ärzte bei der Diagnosefindung. Langfristiges Ziel ist es, die gemeinsam gesammelten Erfahrungen und das vorhandene Wissen in Kompetenzzentren zu bündeln und mit Hilfe von übergeordneten Strukturen zu vernetzen.
- **Zur Forschung anregen**
ACHSE setzt sich dafür ein, die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, geeigneten Arzneimitteln und Therapien zu stärken. Hier besteht ein hoher Handlungsbedarf.
- **Die Öffentlichkeit sensibilisieren**
Die ACHSE fördert das Wissen über Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung, bei Interessenvertretern, aber auch bei Ärzten und Therapeuten. Sie verschafft „den Seltenen“ Gehör und sensibilisiert für ihre spezifischen Belange.
- **Politische Interessen vertreten**

Ein wichtiges Handlungsfeld der ACHSE ist die Interessenvertretung von Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen gegenüber Politik und Gesundheitswesen – auch auf europäischer Ebene. **Informations- und Wissensmanagement verbessern**

Die ACHSE setzt sich intensiv für die Verbesserung von Informationen über seltene chronische Erkrankungen ein. Denn noch immer gibt es nur wenige verlässliche Informationen über die mehr als 6.000 Seltenen Erkrankungen.

- **Die Selbsthilfe stärken**

Die ACHSE unterstützt den Aufbau und Ausbau der Selbsthilfe. Sie macht vorhandenes Erfahrungswissen zugänglich und fördert den Austausch der Mitgliedsorganisationen untereinander.

Ausgewählte Projekte

Die Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE

Die Diagnose, von einer Seltenen Erkrankung betroffen zu sein, verunsichert viele Menschen und stellt sie vor eine große Herausforderung. Gerade Eltern betroffener Kinder brauchen nach der Diagnose oft große Unterstützung, denn die meisten Krankheiten genetischen Ursprungs sind unheilbar. Die ganze Familie muss sich mit dieser Situation zurechtfinden. In dieser Lage ist die ACHSE eine wichtige erste Anlaufstelle.

Die Betroffenen- und Angehörigenberatung ist die einzige zentrale Anlaufstelle in Deutschland. Um die vielen Anfragen zu bewältigen, hat die ACHSE im Jahr 2006 eine Vollzeitkraft eingestellt. Sie berät Betroffene per Telefon, Post und E-Mail. Die Beraterin steht betroffenen Menschen zur Seite und hilft bei der Suche nach krankheitsbezogenen Informationen, vermittelt Kontakte zu Selbsthilfeorganisationen, ist bei der Vorbereitung von Arztbesuchen behilflich oder gibt Anregungen zum weiteren Vorgehen.

achse.info - Das Onlineportal für mehr Wissen

Zuverlässige und verständlich formulierte Informationen zu Seltenen Erkrankungen sind für Patienten oft nicht leicht zu erhalten. Deshalb hat die ACHSE ein Informationsportal für Seltene Erkrankungen entwickelt. Im Frühjahr 2008 ist das Portal www.achse.info online gegangen. Es bietet Zugang zu ausführlichen Beschreibungen mit gründlich aufbereiteten und geprüften Angaben zu Erkrankungen, Behandlungsmethoden, Selbsthilfegruppen und spezialisierten Ärzten sowie Links zu

weiteren Datenbanken. In Foren können Betroffene Erfahrungen austauschen und Kontakte knüpfen. Für Menschen, die noch keine Diagnose erhalten haben, gibt es praktische Hinweise zur Vorbereitung auf das Gespräch mit dem Arzt, ein eigenes Forum und weitere Hilfestellungen.

ACHSE Lotse – Mediziner werden bei der Diagnosefindung unterstützt

Beim Umgang mit Seltenen Erkrankungen benötigen auch viele Mediziner einen Ansprechpartner. Dafür gibt es seit November 2008 den ACHSE Lotsen an der Charité, der einerseits vorhandenes Wissen bündelt und vernetzt und andererseits Ärzte aktiv bei der Diagnosestellung berät. Langfristiges Ziel des Pilotprojektes ist es ein Expertennetzwerk aufzubauen, an das Anfragen von Medizinern weitergeleitet werden können. Die ACHSE betritt mit diesem Vorhaben Neuland. Es gibt noch keine erprobte Herangehensweise, die sich zur Orientierung anbietet. Aufgabe der Lotsin ist es daher auch, die Abläufe beim Erstellen von Diagnosen zu analysieren und mögliche Probleme und Barrieren aufzuzeigen. Gleichzeitig soll sie in Zusammenarbeit mit den Patientenverbänden und Medizinern Handlungsmöglichkeiten erarbeiten, wie sich medizinische Datenbanken zur Eingrenzung in Frage kommender Erkrankungen besser nutzen lassen und wie Anfragen an Experten sinnvoll kanalisiert werden können.

Forschung für die Seltenen – Anstöße für neue Entwicklungen

„Orphan Diseases“ – Verwaiste Krankheiten: Die internationale Bezeichnung für Seltene Erkrankungen sagt viel über ihren Stellenwert aus. Gerade in Deutschland fehlte es an frühzeitiger Diagnostik, Ursachenforschung, Therapie-Entwicklung und an Spezialisten.

Die Mehrzahl der Seltenen Chronischen Erkrankungen ist unheilbar, verläuft fortschreitend und ist schwer behandelbar. Bei der Behandlung steht daher meist im Vordergrund, Symptome zu lindern und die Lebensdauer der Betroffenen zu verlängern. Ein großes Anliegen betroffener Menschen ist die Forschungsförderung. Denn nur die Entwicklung neuer Medikamente und therapeutischer Verfahren kann das Leid mindern.

Die ACHSE unterstützt durch beratende Tätigkeit die Mitgliedsverbände bei ihrer Forschungsförderung. Die ACHSE leistet auch hier Hilfe zur Selbsthilfe. Sie befähigt Mitgliedsorganisationen durch Know-how-Transfer dazu, eigene Forschungsprojekte zu realisieren. Dies geschieht beispielsweise durch Beratung, Vernetzung und die Unterstützung von Initiativen zur Forschungsförderung.

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

ACHSE gehört gemeinsam mit dem Bundesministerium für Gesundheit und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung zu den Hauptsäulen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Zusammen mit allen relevanten Akteuren (insgesamt 23 Partner) aus dem Gesundheitswesen erarbeitet das NAMSE einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Hier werden konkrete Maßnahmen festgeschrieben (und von der Bundesregierung bis 2013 verabschiedet), die Situation der Betroffenen verbessern. Konkret wird zu den Themen Informationen verbessern, Diagnose verkürzen, Versorgungszentren und Forschung gearbeitet.

Weitere Informationen zur ACHSE:

www.achse-online.de

ACHSE e.V.

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit

Rania von der Ropp

c/o DRK-Kliniken-Westend

Spandauer Damm 130

14050 Berlin

Tel.: 030 – 33 00 70 8 – 26

0151 – 1800 17 27

Fax: 0180 - 589 89 04

rania.vonderropp@achse-online.de