

Kennen Sie eine Seltene Erkrankung?



Und kennen Sie uns?

Kennen Sie uns?



Hier bewegt sich was ...

Grußwort von Wolfgang Zöller, Patientenbeauftragter der Bundesregierung

Sehr geehrte Damen und Herren,

Menschen mit seltenen Erkrankungen müssen viele Herausforderungen bewältigen. Es dauert oft sehr lange, bis eine Diagnose gestellt wird. Das bedeutet jedoch noch nicht, dass es auch Therapien oder Medikamente gibt, die zu einer Heilung oder deutlichen Besserung der Erkrankung führen. Für viele Patientinnen und Patienten bleiben Ungewissheit und Hilflosigkeit.

Doch Menschen mit seltenen Erkrankungen sollten sich nicht länger allein gelassen fühlen. Denn seltene Erkrankungen sind insgesamt gar nicht so selten. Allein in Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer von über 5.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen.

Zum Glück werden Menschen mit seltenen Erkrankungen in den letzten Jahren mehr und mehr in den Mittelpunkt des Interesses gerückt. Das ist insbesondere der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) zu verdanken, die seit ihrer Gründung im Jahr 2004 die Interessen der Menschen mit seltenen Erkrankungen bündelt und in der Öffentlichkeit vertritt.

Eine 2009 vom Bundesministerium für Gesundheit veröffentlichte Studie zur Versorgungssituation für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zeigte deutliche Schwächen des deutschen Gesundheitssystems. Insbesondere das stark sektorierte Gesundheitssystem wird den häufig sehr komplexen seltenen Erkrankungen nicht immer gerecht.

Im März 2010 – pünktlich zum dritten „Europäischen Tag der Seltene Erkrankungen“ – wurde daraufhin das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet.

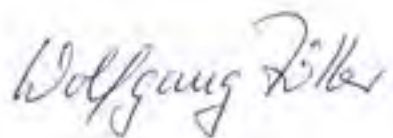
Gemeinsam wollen wir, alle relevanten Akteure im Gesundheitssystem, darunter die ACHSE, Vertreter verschiedener Ministerien, Ärzte- und Krankenkassenverbände, die forschenden Arzneimittelhersteller und viele andere, versuchen, die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Dazu gehört vor allem auch die Förderung der Bildung von Referenzzentren und Modellprojekten. Erfreulicherweise hat das Interesse der Kliniken für seltene Erkrankungen zugenommen. So gibt es bereits vielversprechende Ansätze, wie beispielsweise die Behandlungs- und Forschungsinstitute für Seltene Erkrankungen in Freiburg und Tübingen.

Um die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern zu können, müssen alle im Gesundheitswesen beteiligten Akteure gemeinsam handeln. Es ist daher eine wichtige Aufgabe von NAMSE, die verschiedenen Maßnahmen zu koordinieren.

Ich wünsche der ACHSE e.V. für die weitere Arbeit zum Wohl der Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen viel Erfolg und werde Sie auch weiterhin aus vollem Herzen unterstützen.

Mit freundlichen Grüßen



Wolfgang Zöller



KONTAKT

Wolfgang Zöller, MdB
Patientenbeauftragter
der Bundesregierung
Friedrichstraße 108
11055 Berlin
Tel: 030/184413420
Fax: 030/184413422
info@patientenbeauftragter.de
www.patientenbeauftragter.de



Inhaltsverzeichnis

Grußwort Wolfgang Zöller, Patientenbeauftragter der Bundesregierung	3
Inhaltsverzeichnis	4
Danksagung	6
Vorwort Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE	7
Einleitende Worte Christoph Nachtigäller, Vorstandsvorsitzender der ACHSE	8
Was es bedeuten kann, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben – Fachbeitrag der ACHSE	10
Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) stellt sich vor	14
Seltene Erkrankungen als Herausforderung der Medizin – Fachbeitrag der DGKJ	15
Seltene Erkrankungen: Ohne Selbsthilfe geht es nicht! – Fachbeitrag der ACHSE	20
Wussten Sie schon...? Wissenswertes zu Seltenen Erkrankungen	26
Die Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. stellt sich vor	28
Ein ACHSE Netzwerkprojekt stellt sich vor	32
Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, NAMSE	34

ACHSE Mitgliedsorganisationen (in alphabetischer Reihenfolge)

Inhaltsverzeichnis der Mitgliedsorganisationen	36
Achalasie-Selbsthilfe e.V.	37
AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.	38
AHC-Deutschland e.V.	39
Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.	40
Alpha1 Deutschland e.V.	41
Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.	42
aktion benni & co. e.V.	43
Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.	44
Bundesverband für Brandverletzte e.V.	45
Bundesverband Herzkranke Kinder e.V.	46
Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e.V.	47
Bundesverband Neurofibromatose Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.	48
Bundesverband Polio e.V.	49
Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.	50
Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.	51
Bundesverein Leukodystrophie e.V.	52
CHARGE Syndrom e.V.	53
Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.	54
Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.	55
Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.	56
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)	57
Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e.V.	58
Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.	59
Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft e.V.	60
Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonUrie – DIG PKU e.V.	61
Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V.	62
Deutsche Kinderkrebsstiftung der Deutschen Leukämie-Forschungshilfe	63
Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e.V.	64
Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.	65
Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.	66
Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.	67
Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.	68
Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – dsai	69
Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.	70
Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.	71
Die Schmetterlinge e.V. – Schilddrüsenbundesverband	72
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.	73
European Chromosome 11 Network e.V.	74
Fördergemeinschaft für Taubblinde e.V.	75
Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e.V.	76
Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.	77
Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.	78
Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.	79
Deutsche GBS Initiative e.V.	80
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.	81
HAE-Vereinigung e.V.	82

HistiozytoseHilfe e.V.	83
Hoffnungsbaum e.V.	84
HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.	85
Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.	86
ICA-Deutschland e.V.	87
Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V.	88
Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.	89
Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.	90
Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.	91
Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.	92
Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.	93
KEKS e.V.	94
KiDS-22q11 e.V.	95
LAM Selbsthilfe Deutschland e.V.	96
Leona e.V.	97
Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.	98
Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.	99
Mastozytose e.V.	100
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe MFSH e.V.	101
Morbus Osler Selbsthilfe e.V.	102
MPD Netzwerk e.V.	103
Mukoviszidose e.V.	104
Myelitis e.V.	105
NCL-Gruppe Deutschland e.V.	106
Nephie e.V.	107
Netzwerk Hypophysen- & Nebennierenerkrankungen e.V.	108
Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.	109
Ohne Schilddrüse leben e.V.	110
PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie	111
Prader Willi Syndrom Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.	112
Pro Retina Deutschland e.V.	113
Proteus-Syndrom e.V.	114
pulmonale hypertonie (ph) e.v.	115
SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.	116
Selbsthilfe Ichthyose e.V.	117
Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.	118
Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.	119
Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.	120
Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e.V.	121
SIRIUS e.V.	122
Sklerodermie Selbsthilfe e.V.	123
SoMAe.V.	124
Standbein e.V.	125
Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.	126
Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.	127
Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.	128
Verein Morbus Wilsone.V.	129

Außerordentliche Mitglieder der ACHSE

Henry und Emil Müller Stiftung	130
Kindness for Kids	131
NCL Stiftung	132
Tom Wahlig Stiftung	133

Partner und erweitertes Netzwerk (in alphabetischer Reihenfolge)

BAG SELBSTHILFE	134
Care-for-Rare Foundation	136
EURORDIS – Rare Diseases Europe	138
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung	140
Kindernetzwerk	142
Orphanet: Das Referenzportal für seltene Krankheiten	144
Impressum	146



DANKE an alle, die diese Broschüre möglich gemacht haben.

Bundesministerium für Gesundheit

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages

Diese Broschüre ist möglich geworden durch die Förderung des Bundesgesundheitsministeriums. Das Ministerium stellt jedes Jahr Mittel für die Selbsthilfeförderung zur Verfügung. Die Vielfalt der Organisationen, die wir in dieser

Broschüre zeigen, belegt, wie wichtig diese Förderungsmaßnahmen sind. Wir danken dem Ministerium sehr herzlich für die Stärkung der Selbsthilfe.

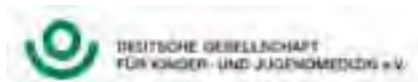
Deutsche Telekom

Ohne die großzügige und unbürokratische Unterstützung der Deutschen Telekom wäre diese Broschüre ebenfalls nicht möglich gewesen. Im Rahmen einer Sozialen Partnerschaft unterstützt die Deutsche Telekom die ACHSE auf vielfältige Art und Weise. Ihre Bereitschaft, auch die fehlenden Mittel für diese Broschüre zur Verfügung zu stellen, war für die Realisierung der Broschüre entscheidend.

Wir danken der Deutschen Telekom, dass sie mit ihrer vielfältigen Unterstützung ihrem Motto „Erleben, was verbindet.“ für Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine besondere Bedeutung verliehen hat.



Deutsche Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin



Wir danken besonders der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin für das Einbringen ihrer Fachkompetenz bei der Erstellung dieser Broschüre. Ihr schnelles und kooperatives Handeln war für die rechtzeitige Erstellung der Broschüre von großer Bedeutung.

Mitwirkende

Wir danken herzlich allen Organisationen, die sich in der Broschüre vorstellen, sowie allen daran beteiligten ehren- und hauptamtlichen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern.

Die kompetente Arbeit der Agentur Durian und der Josef-Druckerei (BHW) hat die Freude an der Erstellung der Broschüre noch erhöht.

Verena Müller, Fotografin

Ein ganz großer Dank geht an Verena Müller. Verena Müller begleitet seit einiger Zeit Kinder, Jugendliche und Erwachsene, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, fotografisch. Herausgekommen sind wunderbare und bewegende Bilder. Die Gesamtschau nach Abschluss des Projektes verspricht eine besondere Ausstellung zu werden. Wir danken ihr, dass wir schon einige ihrer Bilder veröffentlichen dürfen. Diese Fotos verleihen der Broschüre eine besondere Lebendigkeit.



Schwesternschaft der DRK Kliniken

Wir danken der Schwesternschaft der DRK-Kliniken

für ihre großzügige und nachhaltige Unterstützung der Arbeit der ACHSE und die Stärkung unserer Vernetzung mit engagierten und kompetenten Ärzten.

Robert Bosch Stiftung



Informationen verbessern – die Vernetzung der Selbsthilfe stärken

Die Robert Bosch Stiftung unterstützt das ACHSE Projekt „Informationen zu Seltenen Erkrankungen verbessern – die Vernetzung der Selbsthilfe stärken“ über einen Zeitraum von 5 Jahren. Diese Förderung hat das Netz der Selbsthilfe, das in dieser Broschüre abgebildet ist, und das Bewusstsein wie wichtig gute Informationen sind, sehr gestärkt. Die ACHSE dankt der Robert Bosch Stiftung für ihre wichtige Arbeit und ihre Hilfe.

Vorwort von Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

Liebe Leserinnen und Leser,

rund vier Millionen Menschen in Deutschland leiden an einer chronischen seltenen Erkrankung. Unser Gesundheitssystem ist nicht optimal auf sie eingestellt – eine rasche Diagnose und fachgerechte Behandlung können in vielen Fällen noch nicht gewährleistet werden. Aufgrund der geringen Patientenzahlen der einzelnen Erkrankungen stehen die Betroffenen oft allein vor diesen Herausforderungen.

Vor nunmehr bereits fünf Jahren hat sich die ACHSE, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, gegründet, um die Betroffenen zu unterstützen, um ihnen ein Forum zu geben und sich mit einer vereinten und starken Stimme für ihre Belange in Politik, Wissenschaft und Gesellschaft einzusetzen. Seit ihrer Gründung wächst die ACHSE stetig. Fast 100 Patientenorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind der ACHSE beigetreten.

Ich freue mich sehr, dass in diesen fünf Jahren vieles angestoßen und erreicht wurde, um die Situation der betroffenen Menschen zu verbessern: Das Netzwerk zwischen Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Familien, zwischen Ärzten und Therapeuten ist verdichtet und erweitert worden. Informationen über Seltene Erkrankungen sind in Gemeinschaftsarbeit verbessert, systematisiert und verfügbar gemacht worden. Die ACHSE hat sich zu einer Anlaufstelle von ratsuchenden Betroffenen, aber auch zunehmend von Ärzten, Therapeuten und Forschern entwickelt. Seltene Erkrankungen erhalten jetzt mehr Aufmerksamkeit. Das ist nicht nur an einem gewachsenen Medieninteresse abzulesen, auch die Entstehung von politischen Initiativen zeigt, dass die Stimme der ACHSE gehört wird: NAMSE, das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, ist im März 2010 vom Bundesgesundheitsministerium und



dem Bundesministerium für Bildung und Forschung gegründet worden. Mit weiteren 23 Partnern aus dem Gesundheitswesen bildet ACHSE zusammen mit den beiden Ministerien die tragenden Säulen des NAMSE. Gemeinsam wird daran gearbeitet, Strategien für die Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu entwickeln.

Von der EU angeregt, wird außerdem ein Nationalplan für Seltene Erkrankungen erarbeitet. Um konkrete Maßnahmen und ihre Umsetzung zu diskutieren, richtet ACHSE hierzu im Oktober 2010 eine Nationale Konferenz aus.

Der stete Einsatz der ACHSE zahlt sich aus. Doch die ACHSE wäre nur eine leere Hülle ohne ihre Mitgliedsorganisationen. Sie sind die Träger des Netzwerks, sie liefern das Expertenwissen und füllen die ACHSE mit Leben. Hinzu kommen Partnerorganisationen, die mit ACHSE Seite an Seite für die

Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen eintreten.

Diese Broschüre bietet Ihnen deshalb nicht nur hilfreiche Informationen über Seltene Erkrankungen, sondern gibt Ihnen einen Eindruck sowohl von dem breiten Spektrum der Erkrankungen, als auch von den Kräften, die die ACHSE in Bewegung setzen und halten.

Ich wünsche Ihnen ein informatives Lesevergnügen und der ACHSE weiterhin gutes Gelingen bei all ihren Vorhaben.

Eva L. Köhler

Ihre Eva Luise Köhler



Einleitende Worte von Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE

Liebe Freundinnen und Freunde der Selbsthilfe der Seltenen,

Selten ist gar nicht selten!

Dies ist einer unserer Kernsätze seit Gründung der Arbeitsgruppe „Seltene Erkrankungen“ Ende der 90er Jahre, aus der 2005 die ACHSE als Netzwerk von Vereinigungen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen hervorgegangen ist.

Immer wieder wurde und werde ich gefragt, wieso die Seltenen eine eigene Plattform zur Interessenvertretung, eine eigene Stimme, benötigen. Impliziert doch der Begriff „Seltene Erkrankungen“, dass es hier um etwas Rares geht, um Erkrankungen, von denen wenige oder sogar nur vereinzelte Menschen betroffen sind, und dass diese Betroffenheit eine sehr individuelle sein muss.

Ein beständiges Ziel unserer täglichen Informations- und Aufklärungsarbeit besteht darin, klar zu machen, dass der Begriff „Seltene Erkrankungen“ ein Sammelbegriff ist, der zu Verharmlosung und Fehleinschätzungen einlädt – ein für die Betroffenen gefährlicher Irrtum.

Die in der Broschüre aufgeführten Zahlen und Fakten zeigen deutlich: Die einzelnen Erkrankungen sind im Vergleich zu vielen anderen Krankheitsbildern vielfältig und selten. Die Gesamtzahl aller betroffenen Menschen aber ist groß. Allein in Deutschland rechnen wir mit rund 4 Millionen Betroffenen. Ist jedes einzelne Schicksal auch einzigartig, so sind die schweren, meist existenziellen Probleme, mit denen sich die oft noch sehr jungen Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen auseinanderzusetzen haben, erschreckend

vergleichbar. Die Beschreibungen der einzelnen Erkrankungen sowie die redaktionellen Beiträge sprechen von der schwierigen Situation, in der sich Menschen befinden, die mit einer Seltenen Erkrankung leben und dem besonderen Bedarf, den sie alle haben. Sie berichten von der Vergleichbarkeit bis hin zur Deckungsgleichheit der Problemlagen.

So wird deutlich: Die Seltenen Krankheiten müssen ins öffentliche Bewusstsein rücken. Erst wenn eine Seltene Erkrankung als mögliche Diagnose von Ärzten, Betroffenen und ihren Angehörigen in Betracht gezogen wird, können die langen, zermürbenden und oft leidvollen Wege der Betroffenen bis zur Diagnosestellung verkürzt werden. Erst wenn klar ist: Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind nicht selten, jeder von uns kennt sie und begegnet ihnen täglich und: Menschen mit



Seltenen Erkrankungen sind mit Problemen konfrontiert, die ganz spezifisch sind und sich von denen häufigerer Erkrankungen unterscheiden – erst dann können sie mit der nötigen Akzeptanz ihrer Umwelt und auch der Aufmerksamkeit des Gesundheitssystems rechnen.

Die ACHSE als Interessenvertretung der Seltenen hat die Aufgabe, aus den Erfahrungen und Erkenntnissen von Betroffenen Schlussfolgerungen zu ziehen und politische Konsequenzen abzuleiten. Als Netzwerk von Menschen für Menschen müssen wir bei der politischen Arbeit immer darauf achten, dass das Entstehen für die einzelnen Menschen nicht auf der Strecke bleibt. Das politische Mandat zur Bündelung der Interessen und der Artikulation von Vorschlägen und Forderungen können wir nur verantwortungsvoll wahrnehmen, wenn wir unsere übergreifende Arbeit „erden“, also stets die individuellen Lebenssituationen der Einzelnen im Blick behalten. Bei der ACHSE gehört zusammen, was vielerorts ein Gegensatz ist: eine tatkräftige politische Interessenvertretung für Chancengleichheit der Seltenen bei der medizinischen Versorgung und in allen Lebensbereichen sowie ausnahmslose Orientierung an Menschlichkeit und am Bedarf der Betroffenen. Wir haben uns den Menschen verpflichtet – und so soll es auch bleiben.

Diese Verpflichtung sind auch unsere inzwischen nahezu 100 Mitgliedsverbände eingegangen, denen ich an dieser Stelle ganz herzlich danke. Hier erfahren Betroffene oftmals zum ersten Mal: Bei uns seid Ihr als Mensch und als Patient mit Eurer Erkrankung an der richtigen Adresse. Die Arbeit, die in der Gesprächsselbsthilfe vor Ort sowie als oft einzige, kompetente Informations- und Beratungsstelle bundesweit geleistet wird – und das zumeist ehrenamtlich

– ist beeindruckend und verdient große Anerkennung. Und selbstverständlich stärkt diese Kompetenz der Mitgliedsverbände auch die ACHSE als Gesamtverband.

Sehr herzlich danke ich auch unseren Freunden, Förderern und Partnern, mit deren Hilfe es uns zunehmend besser gelingt, die Belange der Menschen mit Seltenen Erkrankungen in eine breite Öffentlichkeit zu holen. Auf unserem langen Weg sind erste ermutigende Schritte gemacht, wie Fernseh-Beiträge in Wissenschaftssendungen und Talkshows, aber auch die Berichterstattung über die zentralen und regionalen Veranstaltungen zum Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen zeigen. Mein besonders herzlicher Dank und mein hoher Respekt gilt unserer Schirmherrin, Eva Luise Köhler, für ihr außerordentliches Engagement für die Belange der ACHSE und die Anliegen der Seltenen als Gruppe sowie für die persönliche Unterstützung vieler einzelner Kinder, Eltern und Erwachsener mit Seltenen Erkrankungen.

Wie stark das Netzwerk der Seltenen ist und welchen Beitrag jede einzelne Organisation dazu leistet, zeigt diese Broschüre. Als Zeugnis dieses Bündnisses zeigt sie, was bereits geschafft ist.

Die Themenvielfalt eines künftigen Nationalplans für Seltene Erkrankungen, den das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) mit verantwortungsvoller Beteiligung der ACHSE derzeit erarbeitet, lässt erkennen, welche Aufgaben noch vor uns liegen.

Lassen Sie uns weiter für Chancengleichheit und Lebensqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen kreativ, nachdrücklich und nachhaltig arbeiten und, wenn nötig, auch streiten. Gemeinsam werden wir erfolgreich sein.



Ihr

Christoph Nachtigaller
Vorsitzender der ACHSE

KONTAKT

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Tel: 030/33007080
info@achse-online.de
www.achse-online.de
www.achse.info





Was es bedeuten kann, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben

Elisabeth Watermeier, ACHSE, Beraterin für Betroffene und Angehörige

Seit vier Jahren arbeite ich als hauptamtliche ACHSE-Ansprechpartnerin für Betroffene einer Seltenen Erkrankung und ihre Angehörigen und stehe ihnen telefonisch oder schriftlich zur Verfügung, wenn sie individuelle Informationen und Beratung zu ihrer jeweiligen Seltenen Erkrankung benötigen. Die Beratung ist unentgeltlich und erfolgt bundesweit und diagnoseübergreifend. Sie ist darauf ausgerichtet, Hilfe zur Selbsthilfe zu leisten und orientiert sich am Subsidiaritätsprinzip, d.h., dass möglichst eine Kontaktver-

mittlung zu bestehenden Selbsthilfeorganisationen angestrebt wird, die mit ihrer krankheitsspezifischen Expertise weiterhelfen können.

Bei den Ratsuchenden handelt es sich weit überwiegend um selbst Erkrankte und um enge Familienangehörige von Betroffenen. Inhaltlich reicht das Spektrum der Anfragen von der Suche nach Informationen über die jeweilige Seltene Erkrankung und dem Wunsch nach Kontakten und Erfahrungsaustausch mit diagnosegleich Betroffenen über die Bitte um Unterstützung bei der

Arzt- oder Kliniksuche, auch im Rahmen der Suche nach der richtigen Diagnose, bei sozialrechtlichen Fragestellungen und Problemen bezüglich Kostenübernahmen oder sozialmedizinischer Begutachtung bis hin zu der Bitte um Auskunft, ob es diagnosespezifische Forschungsaktivitäten, klinische Studien oder neue Behandlungsoptionen gibt.

Auch wenn die erste Kontaktaufnahme zur ACHSE per Email oder Brief erfolgt, schließt sich meistens eine telefonische Beratung an, in der auch psychosoziale Aspekte zur Sprache kommen.





Im Laufe meiner Tätigkeit habe ich daher zahlreiche Gespräche geführt, in denen mir Betroffene oder Angehörige ihre Erfahrungen geschildert haben, die sie im Laufe ihrer Erkrankung sammeln mussten. Die nachfolgend skizzierten Schwierigkeiten und Probleme sind – wenn auch nicht für jeden Betroffenen gleichermaßen – dennoch diagnoseübergreifend häufiger mit einer Seltenen Erkrankung verbunden.

Das Leben ohne oder bis zur Diagnose

Bis eine Seltene Erkrankung sicher als solche erkannt wird, können oftmals Jahre vergehen. Zunehmend wenden sich auch Ratsuchende an die ACHSE, weil sie nur eine Verdachts- oder unklare Diagnose haben oder jahrelang mit Beschwerden unbekannter Herkunft, also ohne Diagnose leben. Was aber heißt das eigentlich für Betroffene? Es bedeutet eine lange Zeit der Ungewissheit, in der unklare oder Fehldiagnosen gestellt werden, in der keine oder aber falsche Behandlungen erfolgen, in der die Erkrankung fortschreitet, ohne dass Betroffene auf Hilfe hoffen können. Es kann auch einen frühzeitigen Tod bedeuten, ohne dass die ursächliche Erkrankung erkannt worden ist.

Für Eltern eines betroffenen Kindes kann diese Zeit mit Klinikaufenthalten und, oftmals aufgrund der Entfernung zum Wohnort, mit der Trennung der Familie und ggf. unzureichender Betreuung von Geschwisterkindern verbunden sein. Zwischen den Untersuchungen gibt es immer wieder Zeiten, in denen sie Ergebnisse abwarten und viel Geduld aufbringen müssen, emotional belastet durch das Schwanken zwischen Hoffen und Bangen: Vielleicht – so die Hoffnung – eröffnen sich mit der Diagnose neue Therapiemöglichkeiten oder – so die Befürchtung – es stellt sich heraus, dass man nicht mehr tun kann, dass sich der Zustand ihres Kin-

des weiter verschlechtern und es frühzeitig versterben wird. Dabei quält sie die Sorge, dass die unbekannte Erkrankung vielleicht auch noch bei älteren Geschwistern auftreten oder an nachfolgende Generationen weitergegeben werden könnte. Ihre eigene Familienplanung und manchmal auch die von anderen Angehörigen, beispielsweise der Geschwister der Eltern, ist davon betroffen. Mit einer Diagnose verbinden Eltern die Vorstellung, dass sich möglicherweise noch bessere Therapie- und Fördermöglichkeiten eröffnen könnten, und sie leiden unter der Angst, ohne eine Diagnose nicht alles für ihr Kind tun zu können, was andernfalls möglich wäre. Wenn das Kind verstirbt, ohne dass eine Diagnose gestellt werden konnte, bestehen bei manchen Eltern viele dieser Ängste und Befürchtungen weiterhin fort.

Treten Symptome der Seltenen Erkrankung erst im Erwachsenenalter auf, wird die Diagnosesuche häufig zu einer Odyssee von Arzt zu Arzt und von Klinik zu Klinik. Es ist meistens nur eine Frage der Zeit, bis der erste Arzt den Verdacht einer ursächlich psychischen oder psychosomatischen Erkrankung äußert, eine somatoforme oder eine Anpassungsstörung diagnostiziert oder zu verstehen gibt, dass er den Betroffenen für einen Hypochonder hält. Wird der nächste Arzt oder die nächste Klinik konsultiert, stehen Betroffene vor der schwierigen Entscheidung, ob sie die bisherigen diagnostischen Bemühungen offen legen – und damit vielleicht riskieren, dass der neue Arzt sich ihnen nicht mehr unvoreingenommen zuwendet, sondern sich dem Urteil seiner Kollegen anschließt – oder ob sie Voruntersuchungen unerwähnt lassen – und die gleichen diagnostischen Maßnahmen zur Anwendung gelangen, die schon bislang keine Befunde erbracht haben. Eine Wahl zwischen zwei schlechten Alternativen.

Auch bei Erwachsenen mit ursächlich ungeklärtem fortschreitendem Krankheitsverlauf geht wertvolle Zeit verloren, in der sie keine oder die falsche Behandlung erhalten. Dass auch sie einem Wechsel zwischen Hoffnung und Resignation ausgesetzt sind, zeigt sich insbesondere nach Medienberichten, in denen Betroffene den langen Weg bis zur Diagnose ihrer Seltenen Erkrankung und manchmal die anschließende erfolgreiche Behandlung schildern. Veröffentlichungen dieser Art lassen regelmäßig die Zahl derer ansteigen, die keine, eine unklare oder nur eine Verdachtsdiagnose haben und die sich in der Hoffnung auf Hilfe an ACHSE wenden. Weil sie Parallelen zwischen ihrem eigenen und dem im Bericht geschilderten Krankheitsverlauf sehen, keimt bei ihnen neue Hoffnung auf, nun vielleicht doch noch eine Diagnose und mit ihr möglicherweise eine gezielte Behandlung erhalten zu können. Zu diesem Personenkreis gehören beispielsweise Ratsuchende, die schon jahrzehntelang mit einer ursächlich nicht geklärten Muskelkrankung oder einer Bewegungsstörung unbekannter Genese leben und die sich unterschiedlich gut oder schlecht mit diesem Status arrangiert haben. Wenn sich dann herausstellt, wie groß das Spektrum möglicher Ursachen ihrer Symptome ist und wie gering demgegenüber die gegenwärtig tatsächlich verfügbaren Optionen einer erneuten individuellen Diagnosesuche, dann weicht die anfängliche Zuversicht schnell einer erneuten Enttäuschung.





So lange es keine oder nur eine unklare Diagnose gibt, sind Schwierigkeiten bei der Beantragung von Kostenübernahmen für Therapieversuche ebenso vorprogrammiert wie in sozialmedizinischen Begutachtungsverfahren zur Feststellung der Schwerbehinderung oder Pflegebedürftigkeit oder im Rahmen eines Rentenanspruchs wegen Erwerbsunfähigkeit. Probleme am Arbeitsplatz, eventuell häufigere Arbeitsunfähigkeit ohne klare Aussage zur weiteren Prognose, Unverständnis und Verärgerung bei Kollegen können zum Verlust des Arbeitsplatzes führen, manchmal noch begleitet von Mobbing, dem sich Betroffene ausgesetzt sehen.

Auch im privaten sozialen Umfeld treten oftmals Probleme auf, wie zum Beispiel Unverständnis, Hilflosigkeit und Überforderung seitens Angehöriger und Freunde, die sich ratlos zurückziehen, das soziale Netz zerreißen lassen, was zu weitgehender Isolation des Betroffenen führen kann.

Das Leben mit der Diagnose

Insbesondere Betroffene, bei denen es lange gedauert hat, bis die Ursache ihrer Beschwerden gefunden wurde, erleben den Umstand, endlich eine Diagnose zu haben, zunächst als befreiend. Das gilt gleichermaßen für Eltern eines betroffenen Kindes wie für erwachsene Betroffene. Mit Kenntnis der Diagnose stellen sich jedoch bei vielen Seltenen Erkrankungen bald neue Probleme ein: Es gibt keine oder nur wenige und für Laien schwer verständliche, häufig nur englischsprachige Informationen über die Seltene Erkrankung, und auch die Suche nach einem in der Behandlung der Seltenen Erkrankung erfahrenen Arzt gestaltet sich als ausgesprochen schwierig. Oftmals müssen Betroffene feststellen, dass es niemanden in Wohnortnähe gibt und weite Wege in Kauf nehmen, um sich von einem Experten

für ihre Erkrankung behandeln lassen zu können. Diese Situation kann mit erneuten Problemen bei Kostenübernahmen verbunden sein, bringt oftmals zusätzliche finanzielle Belastungen mit sich wie z. B. Fahrkosten und erfordert einen erhöhten Zeitaufwand. Mit zunehmendem Kenntnissgewinn über ihre Seltene Erkrankung müssen Betroffene bald erfahren, dass ihre Erkrankung nur **wenig erforscht** ist, dass nur die Symptome, nicht aber die eigentliche Ursache – da unbekannt – behandelt werden können. Eine **Heilung ist in der Regel nicht möglich**, den Krankheitsverlauf verzögern oder gar anhalten zu können, stellt einen Erfolg dar.

Eine Seltene Erkrankung zu haben, ist oftmals mit einem **Kampf um die Kostenübernahme** für medikamentöse oder anderweitige Therapien verbunden. Krankenkassen lehnen eine Kostenübernahme mit der Begründung ab, dass ausreichende wissenschaftliche Nachweise über die Wirksamkeit der Behandlung fehlen und/oder die beantragte Maßnahme nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung enthalten ist. Auch geplante Therapieversuche mit einem für eine andere Erkrankung zugelassenen Medikament, der sogenannte off-label-use, ist oftmals schwer durchzusetzen. Auch wenn es in größerer Entfernung einen Experten für die Behandlung der Seltenen Erkrankung gibt, bleiben Betroffene doch auch weiterhin auf eine **wohnortnahe medizinische Versorgung** angewiesen, die sich **oftmals als unzureichend** erweist. Dies gilt insbesondere bei Erkrankungen, bei denen mehrere Organe betroffen sind und die eine interdisziplinäre, von Ärzten verschiedener Fachrichtungen vorgenommene Behandlung erfordern. Häufig berichten Betroffene, dass sie keine oder **nur eine eingeschränkt bedarfsgerechte Versorgung** erhalten und eine interdisziplinäre Abstimmung zwischen den beteiligten Fachärzten

nicht stattfindet. Sie wünschen sich eine patientenorientierte Behandlung „aus einer Hand“ und suchen vergeblich nach einem solchen Arzt.

Patienten mit krankheitsbedingt aufwändigerem Betreuungsbedarf, die auf regelmäßige Therapien oder teure Medikamente angewiesen sind, berichten auch häufiger von Schwierigkeiten, eine ärztliche Verordnung der benötigten Leistungen zu erhalten. Sie sehen sich mit den Sorgen des Arztes um sein Budget konfrontiert, hören von seinem Risiko möglicher Regressforderungen, werden gebeten, sich wegen einer erneuten Verordnung an einen anderen Arzt zu wenden oder müssen lange auf einen Termin warten. Erfahrungen dieser Art vermitteln ihnen das Gefühl, schwierige oder gar lästige Patienten zu sein, und manche fragen sich, ob ihnen der Arzt damit unausgesprochen einen Praxiswechsel nahelegen möchte.

Ein häufigeres Problem stellt auch der Übergang von der pädiatrischen Versorgung zur Erwachsenenmedizin dar: Während Kinder und Jugendliche beispielsweise in einem sozialpädiatrischen Zentrum relativ gut medizinisch versorgt werden, fehlen entsprechende Angebote für Erwachsene. Mit Erreichen der Volljährigkeit sehen sie und ihre Familien sich mit der Situation konfrontiert, die benötigte medizinische und therapeutische Behandlung vollkommen neu organisieren und dafür entsprechende Ärzte oder Kliniken finden zu müssen.

Seltene Erkrankungen können in nahezu allen Lebensbereichen zu **negativen sozialen Auswirkungen** und erheblichen Einschränkungen führen: Von der vorschulischen Betreuung und Förderung über den Schulbesuch, die Berufswahl und Berufsausbildung bis hin zur Arbeitsplatzsuche und Erwerbstätigkeit; sie wirken auf die Möglichkeiten der Freizeitgestaltung und das soziale Umfeld, können den Aufbau und Erhalt von Freundschaften,



die Partnerwahl und Familienplanung beeinflussen; sie bedeuten erheblich eingeschränkte Möglichkeiten im Versicherungsschutz, unzureichende medizinische Versorgung und zusätzliche finanzielle Belastungen durch Maßnahmen, die sich als hilfreich erweisen, für die es aber keinen Kostenträger gibt.

Die stärkere Medienpräsenz, die Seltenen Erkrankungen auch in Deutsch-

land seit einigen Jahren erfahren, lässt immer wieder bei Betroffenen und bei Angehörigen den hoffnungsvollen Eindruck entstehen, dass es möglicherweise neue Forschungserkenntnisse, bessere Behandlungsmöglichkeiten oder ein wirksames Medikament für ihre jeweilige Seltene Erkrankung geben oder das solches in Kürze bevorstehen könnte.

Müssen sie dann feststellen, dass keine oder nur sehr **begrenzte Forschung** stattfindet oder dass sie sich in einem Anfangsstadium befindet, das keine Aussagen darüber zulässt, wann mit versorgungsrelevanten Ergebnissen zu rechnen ist, können sich aus dieser erneuten Enttäuschung leicht Verzweiflung, Resignation oder Verbitterung entwickeln. Es kann sich die Erkenntnis einstellen, dass nach möglicherweise jahrelanger Diagnosesuche mit dem Befund die Symptome und Beschwerden zwar einen Namen erhalten, sich die Probleme dadurch aber nicht verringert, sondern nur verändert haben – ohne eine Aussicht auf spürbare Verbesserung.

Es wird deutlich, dass das Leben mit einer Seltenen Erkrankung für Betroffene und Angehörige hinsichtlich ihrer Fähigkeiten zur **Krankheitsbewältigung** eine enorme Herausforderung darstellt. Angesichts der beschriebenen Defizite erleben dabei viele Betroffene die **Angebote der Selbsthilfe** in mehrfacher Hinsicht als unverzichtbar: Der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen und der **Einsatz für gemeinsame Belange** bedeuten gegenseitige Unterstützung beim Umgang mit der Seltenen Erkrankung und können dabei helfen, Isolation zu vermeiden oder zu überwinden.

KONTAKT

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Tel: 030/3300708-21

Mo, Mi und Fr von 10.00 bis 13.00 Uhr
Do von 15.00 bis 18.00 Uhr
sowie nach Vereinbarung

elisabeth.watermeier@
achse-online.de





Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ) ist die wissenschaftliche Fachgesellschaft der Kinder- und Jugendärzte in Deutschland. Eines unserer wichtigsten Satzungsziele ist die Entwicklung und Sicherstellung der bestmöglichen kinderärztlichen Versorgung der Bevölkerung.

In dieser Aufgabenstellung ist die DGKJ auch der wissenschaftliche Dachverband für die vielen pädiatrischen Spezialgesellschaften, die sich in den vergangenen Jahrzehnten analog zu den Erwachsenen Disziplinen entwickelt haben. Die Subdisziplinen bilden den sog. Konvent für fachliche Zusammenarbeit innerhalb der DGKJ. Einige der Konvent-Gesellschaften werden in der Eltern-Rubrik unserer Website vorgestellt. Spezialisierte Kinder- und Jugendärzte sind zwar auch in Praxen vertreten, die Betreuung seltener und komplexer Krankheiten wird aber vor allem durch die Spezialambulanzen an den großen Kinderkliniken und -Abteilungen bzw. an den Universitätskliniken für Kinder- und Jugendmedizin übernommen.

Häufig sind sie es, die die seltenen Erkrankungen diagnostizieren und die kleinen Patienten anschließend in den Spezialambulanzen der Kliniken mitunter über viele Jahre versorgen und die Familien begleiten.

Auf fachlicher Seite engagiert sich die DGKJ für die Fort- und Weiterbildung der Kinder- und Jugendärzte und hat hierfür mit dem „DGKJ-Repetitorium Pädiatrie“ und dem „DGKJ-Kurs Pädiatrische Ernährungsmedizin“ eigene Angebote entwickelt. Zudem bietet die Gesellschaft eine Plattform für den fachlichen wie persönlichen Austausch. Die DGKJ gibt monatlich ihre wissenschaftliche Zeitschrift „Monatsschrift Kinderheilkunde“ heraus und richtet jedes Jahr im Herbst den Kinder- und Jugendärztekongress aus, auf dem mehrere tausend Teilnehmer neue Forschungsergebnisse und innovative Forschungs- und Behandlungsansätze in der Kinder- und Jugendmedizin kennen lernen und diskutieren.

Die DGKJ unterstützt die wissenschaftliche Arbeit in der Kinder- und Jugendmedizin durch die Vergabe von Preisen, wie dem Adalbert-Czerny-Preis für Nachwuchswissenschaftler oder dem Selma-Meyer-Dissertationspreis.

Wir stehen nicht nur Behörden und Ministerien mit unserer Expertise für Anfragen jeder Art zur Verfügung, sondern versuchen auch selbst politisch Einfluss zu nehmen. Mit der „Pädiatrie im Fokus“-Reihe bieten wir interessierten Politikvertretern die Gelegenheit zu Hintergrundgesprächen in kleiner Runde. Schwerpunkt-Themen unserer gesundheitspolitischen Aktivitäten waren zuletzt:

- die Verbesserung der Arzneimittelsicherheit durch Etablierung einer nationalen Netzwerkstruktur mit dem Ziel, Arzneimittelstudien zu erleichtern

- Sicherung der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen durch angemessene Finanzierung der Spezialambulanzen
- Erhaltung des Neugeborenen-screenings in seinem langjährig bewährten Ablauf, das durch das Gendiagnostikgesetz gefährdet ist
- Primäre Prävention prä- und postnatal bietet in der Kinder- und Jugendmedizin noch ungeahnte Möglichkeiten der Verhütung von Volkskrankheiten

Die DGKJ informiert die Öffentlichkeit regelmäßig und zeitnah über neueste Entwicklungen in der Pädiatrie wie auch über gesundheitliche Risiken für Kinder und Jugendliche. Die Website www.dgkj.de bietet nicht nur zahlreiche aktuelle Nachrichten, sondern auch die beste Möglichkeit, sich über unseren Verband zu informieren. Hier finden sich beispielsweise auch unsere „Elterninformationen“, die unsere Mitglieder bestellen bzw. von allen Interessierten frei herunter geladen werden können.

Die DGKJ blickt auf eine mehr als 125-jährige Geschichte zurück, ist aber selbst „jung“: knapp die Hälfte der mehr als 14.000 Mitglieder ist unter 45 Jahren. Mit dieser Mitgliederbasis werden wir auch in Zukunft für die beste gesundheitliche Versorgung von Kindern wirken: Dank unserer Mitglieder in den Praxen und Kliniken und unserer Ehrenamtlichen in politischen Gremien.

*Prof. Dr. Fred Zepp
(DGKJ-Präsident)
Dr. Gabriele Olbrisch
(DGKJ-Geschäftsführung)*

KONTAKT

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)
Geschäftsstelle
Chausseestraße 128/129
10115 Berlin
info@dgkj.de
www.dgkj.de



Seltene Erkrankungen als Herausforderung der Medizin

Seltene Erkrankungen – Häufigkeit und Charakteristika

Die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen stellt besondere Anforderungen an alle Beteiligten im Gesundheitswesen. Unabhängig vom Alter der Betroffenen gilt eine Erkrankung in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Aktuell werden ca. 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der etwa 30.000 bekannten Krankheiten als selten eingestuft. In Deutschland sind ca. 4 Millionen Menschen betroffen, in der EU ca. 30 Millionen.

Seltene Erkrankungen bedingen unterschiedliche Krankheitsmanifestationen, allerdings gibt es wesentliche gemeinsame Herausforderungen und Charakteristika. Seltene Erkrankungen sind zumeist schwerwiegend, fortschreitend und häufig lebensbedrohlich. Sie führen häufig zu chronischer Behinderung mit Einschränkung von Lebensqualität und Selbständigkeit. Betroffene finden oft nur schwer Spezialisten und geeignete Behandlungszentren.

Häufig existiert nur eine symptomatische, jedoch keine heilende Therapie. Die psychische Belastung ist für betroffene Patienten und deren Familien aufgrund eingeschränkter Therapiemöglichkeiten und mangelnder Hilfe im Alltag hoch. In ca. 80% sind diese Erkrankungen durch Gendefekte verursacht.

Von besonderer Bedeutung ist die Tatsache, dass mehr als die Hälfte dieser Erkrankungen bereits im Kindesalter manifestiert werden und in den ersten Lebensjahren schon schwere Schäden verursacht werden. Aufgrund der frühen Manifestation müssen die Diagnostik, Behandlung und Begleitung

der Kinder und ihrer Familien in besonderem Maße in der Pädiatrie geleistet werden.

Die Liste der einzelnen Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen ist sehr umfangreich. Zu nennen sind beispielhaft neben einer Vielzahl anderer Erkrankungen erbliche Netzhauterkrankungen, neurologische Erkrankungen (u.a. Muskeldystrophien, erbliche Bewegungsstörungen, Leukodystrophien), parenchymatöse Lungenerkrankungen, primäre Immundefizienz-Erkrankungen, Uro-rektale Fehlbildungen, Skelettdysplasien, Epidermolysis bullosa, systemische Sklerodermie, Neurofibromatose Typ 1, angeborene Störungen der somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität oder auch angeborene Störungen der Blutbildung.

Angeborene Stoffwechselerkrankungen

Innerhalb der Gruppe der seltenen Erkrankungen sind die angeborenen Stoffwechselerkrankungen von besonderer Relevanz. Die aktuellen und zukünftigen Herausforderungen für die Medizin werden im Folgenden daher an dieser Erkrankungsgruppe beispielhaft und stellvertretend für andere seltene Erkrankungen dargestellt.

Die mehr als 500 genetisch bedingten Störungen des Intermediärstoffwechsels erfüllen sämtlich die Kriterien der seltenen Erkrankungen und sind darunter relativ häufig. Im Durchschnitt ist etwa eines von 100 Neugeborenen durch eine Stoffwechselerkrankung in seiner Gesundheit gefährdet. Die Gruppe der angeborenen Stoffwechselstörungen stellt somit innerhalb der seltenen Erkrankungen und damit für das Gesundheitssystem eine bedeutsame Herausforderung gerade im Kindesalter dar.

Stoffwechselerkrankungen können sich prinzipiell in jedem Lebensalter manifestieren, ein Häufigkeitsgipfel liegt in der frühen Kindheit bzw. in der Neonatalperiode. Die Zahl an neu entdeckten Stoffwechselerkrankungen nimmt dabei stetig zu. Zu den „klassischen“ Stoffwechselerkrankungen zählen u.a. Aminoazidopathien (z.B. Phenylketonurie, Ahorn-Sirup-Krankheit), Organoazidopathien (z.B. Glutarazidurie Typ 1, Isovalerialazidurie), Fettsäureoxidationsdefekte, unterschiedliche Speicherkrankheiten wie z.B. Glykogenspeicherkrankheiten (sog. Glykogenosen) oder Mukopolysaccharidosen, Störungen der mitochondrialen Energieproduktion (sog. Mitochondriopathien), Neurotransmitterdefekte, peroxisomale Krankheiten oder Störungen im Purin- und Pyrimidinstoffwechsel.

In den letzten Jahren wurden aber auch vermehrt neue bislang völlig unbekannte Gruppen von angeborenen Stoffwechselerkrankungen beschrieben wie z.B. Defekte der Cholesterol- oder Kreatinsynthese oder auch angeborene Störungen der Glykosylierung (sog. CDG-Syndrome).





Klinische Symptome

Wie bei vielen seltenen Erkrankungen ist die klinische Symptomatik von akut, aber auch chronisch verlaufenden Stoffwechselerkrankungen häufig unspezifisch und teilweise sehr komplex im Sinne einer Multiorganbeteiligung. Vor Einleitung einer umfangreichen, zeit- und kostenintensiven Spezialdiagnostik sollten daher zunächst sowohl gründliche anamnestische und klinische Befunde erhoben als auch eine laborchemische Basisdiagnostik durchgeführt und kritisch bewertet werden. Hierzu ist ein umfassendes und spezialisiertes Wissen notwendig.

Eine Reihe von angeborenen Stoffwechselerkrankungen kann sich u.a. auch als akuter Notfall manifestieren. Bei allen Neugeborenen mit unklarer lebensbedrohlicher oder progredienter Erkrankung nach normaler Schwangerschaft und Geburt ist daher differentialdiagnostisch neben anderen Erkrankungen (z.B. Infektion, Herzfehler) immer eine Stoffwechselerkrankung in Betracht zu ziehen. Neugeborene mit akuten Stoffwechselerkrankungen zeigen initial jedoch relativ unspezifische Symptome, wie z.B. Lethargie, Trinkschwäche, Erbrechen, Atemstörungen, muskuläre Hypotonie oder zerebrale Krampfanfälle. Der Allgemeinzustand verschlechtert sich dabei auch unter antibiotischer Behandlung rasch. Eine frühzeitige Diagnosestellung und Therapieeinleitung ist entscheidend für das Überleben und die Lebensqualität betroffener Kinder.

Grundsätzlich kann bei Kindern aller Altersstufen eine Vielzahl von klinischen Symptomen auf das Vorliegen einer Stoffwechselerkrankung hinweisen (Tabelle 1). Chronische Verläufe sind dabei häufig. Da die einzelnen Symptome zumeist unspezifisch sind, kann die Diagnosestellung oftmals sehr erschwert sein.

Neurologische Symptome (z. B. akute und chronische Enzephalopathie, psychomotorische Retardierung, Ataxie, extrapyramidale Bewegungsstörungen, Krampfanfälle, muskuläre Hypotonie)

Hepato(spleno)megalie, Cholestase

Kardiomyopathie

Veränderungen am Skelettsystem

Mangelnde Gewichtszunahme, Gewichtsverlust (Dystrophie)

Rezidivierendes Erbrechen, chronischer Durchfall

Progrediente Lethargie

Bewusstseinseinschränkung bis hin zum Koma

Psychiatrische Symptome (z. B. Wesensveränderung)

Hautveränderungen (z. B. Ichthyosis, Alopecie)

Ophthalmologische Auffälligkeiten

Tab. 1: Auswahl von klinischen Symptomen, die auf das Vorliegen einer angeborenen Stoffwechselerkrankung hinweisen können.

Ein Beispiel für eine angeborene Stoffwechselerkrankung, bei der als klinisches Symptom eine stark vergrößerte Leber (Hepatomegalie) wegweisend war, zeigt Abbildung 1. Es handelt sich im vorliegenden Fall um eine Glykogenspeicherkrankheit (Glykogenose Typ 1).

Ein Beispiel für einen Säugling mit bisher unbekannter Stoffwechselerkrankung und dem führenden Symptom einer ausgeprägten Dystrophie zeigt Abbildung 2.



Abbildung 1: Kind mit Glykogenose Typ 1. Markiert ist eine stark vergrößerte Leber (Hepatomegalie).



Abbildung 2: Säugling mit bisher unbekannter Stoffwechselerkrankung und ausgeprägter Dystrophie.



Bei einer ganzen Reihe von Stoffwechselerkrankungen treten eine ungeklärte Verschlechterung des Allgemeinzustandes und/oder Bewusstseinsstörungen vor allem infolge von Infekten mit Erbrechen, Fieber oder nach Fasten auf.

Die meisten Stoffwechselerkrankungen werden autosomal-rezessiv vererbt. Eine ausführliche Familienanamnese kann daher wichtige Hinweise auf das Vorliegen solch einer Erkrankung liefern. Häufig werden spezielle Untersuchungen erst durchgeführt, nachdem ein zweites Kind betroffen ist. Die klinische Manifestation des gleichen Stoffwechseldefektes auch innerhalb einer Familie kann sehr variabel sein.

Eine breite Spanne von verschiedenen Mutationen mit unterschiedlichem Ausprägungsgrad der Erkrankung ist typisch für die meisten monogenen Stoffwechselerkrankungen. Es kann daher auch bei Vorliegen der gleichen Erkrankung bei verschiedenen Mitgliedern und Generationen innerhalb einer Familie zu manchmal irreführenden, klinischen Symptomen kommen. Dies kann eine korrekte Diagnosestellung z.T. erheblich verzögern.

Prävention und Neugeborenencreening

Im Gegensatz zu vielen anderen Erkrankungen spielt die Primärprävention bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen keine Rolle. Der Krankheitseintritt kann bei genetisch bedingten und früh manifest werdenden Erkrankungen wie den angeborenen Stoffwechselerkrankungen, im Gegensatz zu vielen sog. Zivilisationserkrankungen wie z.B. Diabetes mellitus Typ 2 oder einigen Herz-Kreislauf-Erkrankungen, in der Regel nicht durch individuelles Verhalten verhindert werden.

Sekundärpräventive Maßnahmen haben für die Behandlung einiger angeborener Stoffwechselerkrankungen allerdings

einen hohen Stellenwert. Ein gutes Beispiel liefern die im Neugeborenencreening erfassten Stoffwechselstörungen (z.B. Phenylketonurie, Galaktosämie, Glutarazidurie Typ I, Biotinidase-Mangel), bei denen durch diätetische oder gezielte pharmakotherapeutische Maßnahmen Folgeschäden heraus gezögert oder weitgehend vermieden werden können.

In Deutschland zählen aktuell 12 Stoffwechselstörungen zu den im Neugeborenencreening empfohlenen Zielkrankheiten. Grundsätzlich ist festzuhalten, dass eine verspätete oder gar nie korrekt erfolgte Diagnosestellung bei vielen Stoffwechselerkrankungen zu einem starken Verlust von Lebenserwartung und Lebensqualität führt.

Besondere Herausforderungen – Diagnostik und Therapie

Die Gruppe der angeborenen Stoffwechselerkrankungen sieht sich wie die meisten der seltenen Erkrankungen seit langem mit besonderen Problemen in vielen Bereichen konfrontiert. Dazu zählen neben der allgemeinen und speziellen Versorgungssituation vor allem die Bereiche Diagnostik, Therapie, Information und Erfahrungsaustausch sowie die Forschung. Insgesamt ist die Aufmerksamkeit für die spezielle Situation der betroffenen Patienten und deren Familien als zu gering einzuschätzen.

Bei vielen angeborenen Stoffwechselerkrankungen fehlen gesicherte Diagnoseverfahren bzw. sind diese nur in wenigen Zentren weltweit vorhanden. Der Weg von Betroffenen bis zu einer gesicherten Diagnose kann mitunter viele Jahre dauern. Zudem fehlen z.T. grundlegende pathophysiologische Kenntnisse über eine Vielzahl von Stoffwechselerkrankungen. Patienten müssen teilweise unverhältnismäßig lange auf eine zutreffende Diagnose warten. Es stehen zudem nur wenige Spezialisten für die weitere Betreuung und eine

mögliche Therapie zur Verfügung. Für eine qualitativ hochwertige Diagnostik und Therapie ist daher eine frühzeitige Überweisung und Behandlung in entsprechend spezialisierten Einrichtungen zielführend.

Hier sieht es die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) als ihre Aufgabe an, die Ärzteschaft, insbesondere in der Pädiatrie, für die Thematik seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und das Wissen darüber zu schärfen. Unser Ziel muss es sein, den Weg bis zu einer gesicherten Diagnose zu verkürzen.

Zukünftig ist die Entwicklung und Einhaltung von Therapierichtlinien Grundvoraussetzung für die notwendige Erhöhung der Behandlungsqualität im Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen. Aufgrund einer bei vielen Erkrankungen eher geringen Evidenzlage wird dies jedoch nur unter erschwerten Bedingungen umzusetzen sein.

Wissen und Erfahrungsaustausch

Das Wissen um angeborene Stoffwechselerkrankungen hat in den letzten Jahren fast explosionsartig zugenommen.

Das Standardwerk der pädiatrischen Stoffwechselmedizin „The Molecular and Metabolic Bases of Inherited Metabolic Disease“ umfasste z.B. im Jahre 2001 255 Kapitel in vier großen Bänden. Aufgrund des Umfangs und zur Wahrung der Aktualität musste es seitdem von der Buchform in eine internetbasierte Wissensbank umgewandelt werden. Allerdings ist diese kostenpflichtig und steht in der Regel nur wenigen Spezialisten zur Verfügung. Es handelt sich dabei um z.T. so seltene Erkrankungen, dass diese in manchen Fällen selbst auch auf Stoffwechsel spezialisierten Ärzten unbekannt sind.





DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN e.V.

Über viele angeborene Stoffwechselerkrankungen sind zudem nur limitierte Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten sind vielen Personen nicht vollumfänglich bekannt. Zukünftig gilt es daher die Informationssituation weiter zu verbessern und Informationsangebote auszubauen, z.B. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und möglichst kostenfreie internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme. Die Strukturen für einen regelmäßigen und umfassenden Erfahrungsaustausch der relativ wenigen spezialisierten Kinder- und Jugendärzte auf diesem Gebiet spielt für die Fortentwicklung von Therapieoptionen eine bedeutende Rolle.

Versorgung und Vergütung

Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Entsprechende Versorgungsformen müssen daher eine ganzheitliche und koordinierte Therapie in spezialisierten Kinderkliniken bzw. Zentren ermöglichen. Hier gilt es eine gemeinsame Versorgung von verschiedenen Berufsgruppen (Ärzte, Pflege, Ernährungsberatung, Psychologie, Sozialarbeit, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie u.a.) und verschiedenen Leistungserbringern z.B. über die Implementierung bzw. Ausweitung von Spezialambulanzen und/oder Referenzzentren sicherzustellen. Die Komplexität und Heterogenität der angeborenen Stoffwechselerkrankungen ist jedoch in den derzeitigen ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet.

Die Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente im Bereich der großen Gruppe von angeborenen Stoffwechselerkrankungen wird daher erforderlich sein. Die aktuellen Bestrebungen (z.B. ambulante Behandlungen nach §116 b SGB V) sind

für einzelne seltene Erkrankungen ein erster Fortschritt, sind allerdings für die gesamte Gruppe nicht ausreichend. Neue Vergütungssysteme müssen dabei die besonderen Anforderungen an spezialisierte Leistungen, den erhöhten Zeitaufwand und auch die interprofessionelle Betreuung (z.B. Ernährungsberatung, psychosoziale Versorgung) angemessen berücksichtigen. Gerade die sozialen Konsequenzen für Betroffene und deren Familien lassen sich nicht stark genug herausstellen.

Diagnostische und therapeutische Versorgungsdefizite haben Auswirkungen auf viele Lebensbereiche, wie z.B. Kindergarten, Schule, Berufsleben, Freizeit, Freundschaften, soziale Kontakte und das alltägliche Leben. Unsicherheit und Hilflosigkeit der Betroffenen und deren Familien sowie ein Mangel an Beratungsmöglichkeiten und Information können zu sozialer Isolation führen. Dies macht in vielen Fällen eine intensive und umfangreiche psychosoziale Betreuung notwendig.

Orphan Drugs

Derzeit fehlt bei vielen angeborenen Stoffwechselerkrankungen eine adäquat medikamentöse Behandlung. Da für die pharmazeutische Industrie nur geringe Gewinnaussichten und somit keine Forschungs- und Entwicklungsanreize bestehen, spezielle Arzneimittel für seltene Erkrankungen, sog. Orphan Drugs (von engl.: ORPHAN, „die Waise“), zu entwickeln, fördert die EU seit einigen Jahren durch verschiedene gesetzgeberische Maßnahmen erfolgreich die Arzneimittelentwicklungen in diesem Bereich.

Ein Beispiel für ein aktuell in Europa zugelassenes Orphan-Arzneimittel ist 2-(2-N-Nitro-4-Trifluoromethylbenzoyl)-1,3-Cyclohexadion (NTBC, Nitisinon, Orfadin®). Dieses wird zur Behandlung der Tyrosinämie Typ I eingesetzt. In Europa beträgt die Inzidenz etwa 1:50.000.

Kinder mit dieser angeborenen Stoffwechselerkrankung entwickeln neben anderen Symptomen ohne Therapie vor allem eine Leberzirrhose mit terminalem Leberversagen. Während früher die Leber- bzw. die kombinierte Leber-/Nierentransplantation die einzige erfolgversprechende Therapieoption war, hat der Einsatz von NTBC die Therapie dieser im frühen Kindesalter oft tödlich verlaufenden Stoffwechselerkrankung revolutioniert. Bei frühzeitiger Diagnosestellung und Therapie mit NTBC ist die Prognose der Tyrosinämie Typ 1 inzwischen gut und ein Beispiel, wie wichtig eine frühzeitige Diagnosestellung und die Entwicklung von Orphan Drugs ist.

Ein weiteres Beispiel für neue Therapieoptionen mittels Orphan Drugs für angeborene Stoffwechselerkrankungen ist die Enzyersatztherapie für bestimmte Mukopolysaccharidosen (MPS). Abhängig vom Typ der Erkrankung finden sich als klinische Symptome betroffener Kinder u.a. Skelettdeformitäten, psychomotorische Retardierung, Vergrößerung von Organen sowie Hornhauttrübung und Taubheit.

Für einige MPS-Typen stehen mittlerweile spezifische Medikamente zur Behandlung von verschiedenen (nicht-neurologischen) Symptomen zur Verfügung. Diese werden zumeist als wöchentliche Infusion verabreicht. Die jährlichen Behandlungskosten für die Enzyersatztherapie eines einzigen Patienten mit MPS liegt im Mittel je nach Typ bei ca. 350.000 Euro, mit einer Bandbreite von 150.000 Euro bis zu 450.000 Euro. Auch wenn hohe Arzneimittelkosten mit den besonderen Entwicklungsbedingungen der Orphan Drugs gerechtfertigt werden können, ergibt sich daraus ein erhebliches zukünftiges Problemfeld für das Gesundheitssystem.

Bei einer raschen Weiterentwicklung von Orphan Drugs für immer mehr seltene Erkrankungen werden hier hohe



Kosten auf das Gesundheitssystem zukommen. Dem ist aber gegenüber zu stellen, dass es bisher keine Kostenerhebungen darüber gibt, in welcher Höhe das Gesundheitssystem durch die oft um Jahre verzögerte Diagnostikstellung bei seltenen Erkrankungen belastet wird.

Eine Reihe von angeborenen Stoffwechselerkrankungen, für die keine Orphan Drugs zur Verfügung stehen, können aktuell nur in Form eines Off-label-Use behandelt werden.

Hier ergeben sich allerdings Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung, da die Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel vielfach gering ist. Die DGKJ setzt sich bereits seit Jahren für eine bessere Arzneimittelsicherheit bei Kindern ein. Eine sinnvolle Möglichkeit hierzu wäre die Etablierung eines pädiatrischen Studien-Netzwerks, wie es auch die EU-Kinderarzneimittelverordnung vom 26.01.2007 in § 44 vorsieht. Ein solches nationales Studien-Netzwerk würde pädiatrische Arzneimittelstudien fördern und so zur Entwicklung von neuen Arzneimitteln speziell für Kinder beitragen.

Forschung

Von herausragender Bedeutung für die zukünftige Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen ist die Forschung. Da für viele dieser Erkrankungen bislang keine oder nur sehr wenige Therapiemöglichkeiten bekannt sind, können schon kleine Forschungsschritte signifikante Verbesserungen der gesundheitlichen Situation bedingen und die Lebensqualität der betroffenen Patienten und deren Familien nachhaltig positiv beeinflussen. Gerade durch die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen ist die Durchführung von Forschungsvorhaben und klinischen Studien häufig erschwert. Die nationale und internationale Zusammenarbeit

spielt daher eine besonders wichtige Rolle. Die bisherigen Förderinstrumente und Forschungsrahmenprogramme der EU und auch des BMBF sind hier von hoher Relevanz und werden hoffentlich auch weiterhin fortgesetzt bzw. ausgeweitet. Eine weitere Herausforderung ist der systematische Aufbau bzw. in einigen Bereichen der Ausbau bestehender Register, um die Versorgung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen weiter zu verbessern.

Übergang von der Pädiatrie zur Erwachsenenmedizin

Schon jetzt ist absehbar, dass durch die Zunahme von neu diagnostizierten Kindern mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen die Notwendigkeit einer kontinuierlichen und konsequenten lebenslangen Behandlung durch multiprofessionelle Teams in Stoffwechselzentren sichergestellt werden muss. Bedingt durch den medizinischen Fortschritt werden viele Stoffwechselerkrankungen aus dem Stadium einer rein pädiatrischen Erkrankung herauswachsen. Damit entsteht mehr und mehr das Problem im Bereich einer adäquaten Versorgung Erwachsener und damit auch der reibungslose Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenversorgung. Es muss daher eine konsequente lebenslange Betreuung durch in Stoffwechselerkrankungen erfahrene und spezialisierte Fachärzte und Diätassistenten etabliert und gewährleistet werden. Dabei kommt auch der bereits schon heute praktizierten Patientenbeteiligung an diagnostischen und therapeutischen Entscheidungen und Maßnahmen in Zukunft eine immer weiter zunehmende Bedeutung zu, was effektivere und effizientere Kommunikationsstrukturen erfordert.

Ausblick

Eine verbesserte gesundheitliche Situation im Bereich der seltenen Erkrankungen, wie hier am Beispiel der angeborenen Stoffwechselerkrankungen aufgezeigt, zu erreichen, kann am Ende weniger durch Einzelaktionen, sondern vielmehr nur durch eine Bündelung vieler Akteure im Gesundheitswesen erreicht werden. Die ACHSE e.V. hat als Netzwerk von Patientenorganisationen bereits verschiedene wirksame Aktivitäten initiiert und mit großem Engagement das allgemeine Wissen über seltene Erkrankungen sowie die Vernetzung und Information für viele Beteiligte verbessert. Die Vielfalt und hohe Bedeutung der Selbsthilfe als wichtige Stütze für Betroffene und deren Angehörige aber auch als Multiplikator und Motor im Sinne einer Weiterentwicklung ist in besonderer Weise zu würdigen. Die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) ist ein weiterer notwendiger, sehr sinnvoller und begrüßenswerter Schritt zur Entwicklung von Maßnahmen, mit denen die Situation der „Waisenkinder“ in der Medizin verbessert werden kann.

KONTAKT

Deutsche Gesellschaft für
Kinder- und Jugendmedizin e.V.
(DGKJ)

Prof. Dr. Ertan Mayatepek
Universitätsklinikum Düsseldorf
Klinik für Allgemeine Pädiatrie
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf
mayatepek@uni-duesseldorf.de



Seltene Erkrankungen: Ohne Selbsthilfe geht es nicht!

Lisa Biehl, ACHSE, Projektleitung „Informationen verbessern“

ACHSE als Zusammenschluss der Selbsthilfe der Seltenen

In der Broschüre stellen sich 104 bundesweit oder europaweit arbeitende Organisationen vor, die mit und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und deren Angehörige tätig sind. Ein Teil von ihnen ist der Selbsthilfe durch Kooperation eng verbunden, der Großteil besteht in Organisationen der Selbsthilfe – darunter 97, die im ACHSE Netzwerk zusammengeschlossen sind. Von diesen haben viele wiederum Mitgliedschaften bei der BAG SELBSTHILFE oder bei EURORDIS. Die Verzweigungen und Arbeitszusammenhänge untereinander sind vielfältig.

Unterschiedliche Erkrankungen – vergleichbare Probleme – gemeinsame Ziele

Ebenso vielfältig sind die Erkrankungen, mit denen sich die Selbsthilfeorganisationen dieser Broschüre beschäftigen. So unterschiedlich die einzelnen Seltenen Erkrankungen auch sind, die Probleme, die für die Betroffenen und ihre Angehörigen bestehen und die Einschränkungen, denen sie begegnen, weisen viele Parallelen auf (s. Beitrag „Was es bedeuten kann, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben“). Die Überschneidungen in der Problem- und Bedarfslage von Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankungen leben, führen zu ähnlichen Zielen und Tätigkeiten auf Seiten der Organisationen. Zusammen ist man stärker, hat einen größeren Wirkungsradius und damit mehr Aussicht auf Erfolg bei der Erreichung von Zielen und der Durchsetzung von politischen Interessen. Und: Bei der Überlegung von Vorgehensweisen und Lösungen muss nicht jede Organisation jedes Mal das Rad neu erschaffen. Von- und mitei-

ander Lernen schont Ressourcen.

Diese Erkenntnisse führten im Jahr 2000 zur Gründung einer sich stufenweise weiter entwickelnden Arbeitsgruppe „Seltene Erkrankungen“ unter dem Dach der Bundesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE, damals noch „BAGH“), dem Beginn des ACHSE Netzwerkes. Aus der Arbeitsgruppe wurde ein nationales Bündnis, das sich als eigenständige Plattform die Interessenvertretung, den Austausch und die Koordinierung zwischen den einzelnen Organisationen sowie den Anstoß bundesweiter Aktivitäten zur Verbesserung der Lebensbedingungen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zur Aufgabe gemacht hat. Zum fünfjährigen Bestehen des ACHSE e.V. im Herbst 2010 wird das Netzwerk auf über 100 Mitstreiter weiter angewachsen.

Diese Entwicklung gibt allen Beteiligten Mut, steigert die Zuversicht, dass sich die Situation der „Waisenkinder der Medizin“ gemeinsam verbessern lässt: Langsamer als gewünscht und erforderlich, aber stetig und Hand in Hand.

Kraft der Vielfalt

Das Spektrum der im ACHSE Netzwerk eingebundenen Organisationen ist breit: Es reicht von 16 bis zu knapp 2.000 Mitgliedern, in Ausnahmefällen bis zu 8.000. Hinter diesen Mitgliedern verbergen sich wiederum weitere Organisationen, Gruppen, Familien oder einzelne Personen. Vertreten sind junge und ältere Organisationen – vom einjährigen bis hin zu mehr als 40-jährigem Bestehen. Die Mitgliedsorganisationen setzen sich für **eine** spezifische Seltene Erkrankung ein oder für **mehrere bis hin zu Hunderten an Erkrankungen oder Formen** einer Erkrankung (Typen, Subformen etc.).



So unterscheidet beispielsweise die „Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)“ 800 Gruppen an Muskelerkrankungen, diese sind natürlich nicht alle selten auftretende. In der ACHSE sind auch Mitgliedsorganisationen, die sowohl Seltene als auch häufigere Erkrankungen vertreten, wenn sie einer Gruppe/Klassifizierung von Erkrankungen zuzuordnen sind. Dann gibt es wiederum Mitgliedsorganisationen, die beispielsweise Erkrankungen von der Ursache ausgehend unter ihrem Dach vereinen. So kennt der „Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMf) e.V.“ z.B. 450 Ursachen, die zu Kleinwuchs führen können.

Vielfältig sind auch die Strukturen, in denen die ACHSE Mitgliedsorganisationen arbeiten: Ob in regionale Gruppen unterteilt oder nach Fachkompetenzen, Zuständigkeiten, Erkrankungen, ob mit wissenschaftlichem Beirat oder einzelnen Beratern an der Seite, mit Schirmherren, Botschaftern oder Paten, ob rein ehrenamtlich oder durch bezahlte Kräfte unterstützt – sie alle, überwiegend selbst betroffen – sorgen dafür, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen eine Anlaufstelle haben. Sie versorgen die Menschen mit den raren Informationen, übersetzen diese in verständliche Sprache, geben sich gegenseitig Halt und emotionalen Beistand, klären die Öffentlichkeit auf, bringen ihre Erfahrungen und Kenntnisse zur Verbesserung der gesundheitlichen Versorgung und Forschung in die Gesundheitspolitik und das Gesundheitssystem mit ein. Sie alle arbeiten an der gegenwärtigen und zukünftigen Verbesserung der Lebenssituation von Menschen, die von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind. Ohne den unermüdlichen Einsatz der Selbsthilfe wären Zehntausende von Menschen allein und isoliert mit ihren Problemen, und das Gesundheitssystem wäre weitaus geforderter, auch finanziell.

Aus der Not

Ohne die Selbsthilfe geht es nicht – das gilt in ganz besonderem Maße für Seltene Erkrankungen. Hilfe zur Selbsthilfe hat für Betroffene sogenannter „verwaister“ Erkrankungen (orphan diseases) meist noch eine andere Bedeutung als für Betroffene von Volkskrankheiten. Versteht man einen Teil des Selbsthilfegedanken darin, die Verantwortung für sich, das eigene Leben oder Schicksal weitestgehend zu übernehmen, stellt dies häufig für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht eine freie, individuelle Entscheidung dar, sondern eine dringende Notwendigkeit. Meist entsteht Selbsthilfe in Ergänzung und bewusster Unterscheidung zu institutionellen Hilfs- und Versorgungsstrukturen. Doch was ist, wenn es keine oder nur rudimentäre Strukturen gibt?

Die eigens erlebte schwierige Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und der herrschende Mangel an Anlaufstellen, Spezialisten, Informationen, Therapiemöglichkeiten führt bei nicht wenigen dazu, **Experten in eigener Sache zu werden – werden zu müssen**; darüber hinaus oft zum Bedürfnis, andere in ähnlichen Situationen oder sich gegenseitig unterstützen zu wollen. Oder die Zielsetzung reift heran, systemisch etwas verändern zu wollen. Dann ist der Weg nicht mehr weit zu den Überlegungen, eine Selbsthilfegruppe oder -organisation zu gründen, wenn diese nicht bereits vorhanden ist. Formuliert man es positiv, dann ist gelebte Hilfe zur Selbsthilfe bei den Seltenen greifbar nah und der Weg hin zu praktizierter Selbsthilfe für sich und andere kurz. Not macht erfinderisch.

Gemeinsame Herausforderung

Selbsthilfe wirkt! In direkter Weise bei den in der Selbsthilfe engagierten und denjenigen, die sich mit dem Wunsch nach engerem Anschluss an sie wenden; aber auch bei denen, die nur punktuell von den Beratungsangeboten und Informationen profitieren. Trägt sie zu Verbesserungen struktureller Art bei, wirkt sie auch außerhalb der Selbsthilfe – für viele weitere (Gleich-)Betroffene in indirekter Art, aber mit sehr direkten positiven Konsequenzen. Dies gilt für die Selbsthilfe in ihrer Gesamtheit: für sozial-orientierte Selbsthilfe oder Gesundheitsselbsthilfe und unabhängig ob im Zusammenhang mit Seltenen oder häufigen Erkrankungen.

Eine repräsentative Forsa-Umfrage, beauftragt durch die DAK Hamburg, bestätigte im Sommer 2010 den hohen Stellenwert der Selbsthilfe bei Patientinnen und Patienten. 86 Prozent der Deutschen halten demnach den Erfahrungsaustausch in Selbsthilfegruppen für besonders wichtig. Fast ebenso viele (84 Prozent) meinen, dass Selbsthilfegruppen eine sinnvolle Ergänzung zur ärztlichen Behandlung darstellen. 56 Prozent der Deutschen finden, dass die Selbsthilfe manchmal sogar wichtiger ist, als es Ärzte und Psychologen sind. Besonders wichtig eingestuft wird die Selbsthilfe bei schweren und/oder seltenen Erkrankungen, so ein Fazit der Umfrage. (DAK Gesundheitsbarometer 2010/08)

„Was dem einzelnen nicht möglich ist, das vermögen viele.“

Friedrich Wilhelm Raiffeisen



Worin die Wichtigkeit besteht und wie sie sich für den Einzelnen/die Einzelne zeigt, lässt sich in vielen Erfahrungsberichten von Betroffenen auf den Webseiten oder in den Publikationen der ACHSE Mitgliedsorganisationen nachlesen.

Die ACHSE unterstützt und stärkt die Selbsthilfe-Organisationen durch Wissenstransfer, gezielten Austausch und Weiterbildung, Öffentlichkeitsarbeit, politische Interessenvertretung und vielem mehr (s. Vorstellung der ACHSE). Doch eines steht fest: Ohne Unterstützung durch andere Akteure und eine bessere finanzielle Planbarkeit für Selbsthilfeorganisationen können viele Maßnahmen nicht oder nicht adäquat umgesetzt werden, Ziele nicht erreicht werden.

Seltene Erkrankungen stellen eine gesellschaftliche Herausforderung dar, die zunehmend als solche begriffen wird. Dies belegen die Gründung des NAMSE (s. Darstellung NAMSE), der Bedarf eines zu entwickelnden Nationalplan bis 2013 ebenso, wie die Überarbeitung der ICD in Beteiligung Deutschlands, die Zunahme von Spezialprechstunden und Zentren für Patienten mit Seltenen Erkrankungen als auch generell das gestiegene Medieninteresse an Seltenen Erkrankungen.

Die Gesundheitsselbsthilfe im Allgemeinen und die Selbsthilfe der Seltenen im Spezifischen haben an diesen Entwicklungen ihren Anteil. Und: Die Selbsthilfe will diese Entwicklungen weiter mit vorantreiben. Doch sie stößt immer wieder ressourcentechnisch – finanziell und personell – an ihre Grenzen: Es fehlen finanzielle Mittel und Strukturen, die die Zuarbeit in gewünschtem und erforderlichem Maße ermöglicht. Und die politische Arbeit ist meist auf die Schultern weniger, sehr engagierter Repräsentanten von meist Betroffenen verteilt, die die Gremienarbeit kennen und diese neben ihren sonstigen Tätigkeiten und Anforderungen – häufig aus

privaten Mitteln – bestreiten.

Hinzu kommt: Die Selbsthilfe sieht sich trotz wachsender Mitgestaltungsmöglichkeiten und steigender genereller Akzeptanz noch immer mit Vorurteilen konfrontiert. Obwohl immer mehr Einrichtungen der professionellen gesundheitlichen Versorgung „Patientenorientierung“ signalisieren und einer Zusammenarbeit mit gesundheitsbezogenen Selbsthilfegruppen zugewandter erscheinen, geistern in den Köpfen vieler noch immer Vorstellungen von Sitzkreisen mit Menschen in selbstgestrickten Pullis, die jammern und sich gegenseitig nur bemitleiden. Und zwar auf Seiten von Patienten, Ärzten, Forschern wie Politikern gleichermaßen. Gesprächskreise sind sehr wichtig, insbesondere für die Verarbeitung von Leid und somit das psychische Wohl, und sollen hier nicht diskreditiert werden. Vielmehr soll die Gesundheitsselbsthilfe als eine Bewegung, die vieles erreicht hat und einen überragenden eigenen Beitrag in den verschiedenen Gremien des Gesundheitswesens leistet, gewürdigt werden. Und vor diesem Hintergrund sollen die besonderen Herausforderungen sowie Spezifika der Selbsthilfeorganisationen im Bereich Seltene Erkrankungen dargestellt werden.

Entwicklung und Beitrag der Gesundheitsselbsthilfe

Die gesundheitliche und soziale Selbsthilfe, bereits entstanden mit den Anfängen der Industrialisierung, blickt in Deutschland auf eine lange Tradition zurück. Zunächst in Form von Genossenschaften, Gewerkschaften, Pensions- und Krankenkassen, Hilfsvereinen und Wohlfahrtsverbänden, gründeten sich ab Mitte des letzten Jahrhunderts neue Selbsthilfeinitiativen und -vereinigungen (vergl. Gene et al, 2009, S.11 – siehe ausführliche Literaturhinweise am Ende dieses Artikels). Gestartet aus

politische Bewegung war ihr Selbstverständnis zunächst stark geprägt von der grundlegenden Kritik an der fehlenden Wahrnehmung von gesundheitlichen, psychischen und sozialen Problemen betroffener Menschen in Psychiatrie und Medizin. Die systemkritische Perspektive stellte insbesondere für Gruppen, die bis 1990 gegründet wurden, die Grundlage und Motivation für deren Arbeit dar. Später gegründete Gruppen erhielten häufiger ihren Gründungsanstoß von außen, beispielsweise durch Ärzte, Industrie, Interessengruppen (vergl. Danner, Nachtigäller, Renner, 2009). Unabhängig von der Ursprungsmotivation ist Selbsthilfe (per definitionem) aber immer Ausdruck von Selbst- und Mitbestimmung von Patienten/Patientinnen, Bürgern/Bürgerinnen, Versicherten.

Tradition verpflichtet

Heute finden wir in Deutschland eine bunte Landschaft der Selbsthilfe, vielfältiger und ausgeprägter als in vielen anderen Ländern Europas: Etwa 355 Selbsthilfeorganisationen arbeiten auf Bundesebene; die Zahl der Selbsthilfeorganisationen auf Landesebene ist unbekannt. Bei den Selbsthilfegruppen auf regionaler Ebene geht man von schätzungsweise 70.000–100.000 aus. Darüber hinaus gibt es ca. 270 Selbsthilfekontaktstellen. Etwa 2/3 der gesamten Selbsthilfe lassen sich der gesundheitlich-orientierten Prägung zuordnen (vergl. NAKOS, 2008. Selbsthilfe im Überblick). Wie viele Selbsthilfeorganisationen oder -gruppen es im Umfeld Seltener Erkrankungen gibt, lässt sich nicht sagen.

Jeweils auf Landes- und Bundesebene gibt es Zusammenschlüsse/Dachorganisationen, die letztlich in die vier für die Wahrnehmung der Interessen der Selbsthilfe maßgeblichen Spitzenorganisationen einmünden (nach § 20 c SGB V). Dies sind: Bundesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE von Menschen

mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG-SH), der PARITÄTISCHE Gesamtverband e.V., Deutsche Hauptstelle für Suchtfragen e.V. (DHS), Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e.V. (DAG SHG).

Gesundheitsselfhilfe auf dem Vormarsch

Die Selbsthilfe spielt heute im gesamten Gesundheitswesen eine sehr wichtige Rolle, die nicht mehr wegzudenken ist. Innerhalb der Gesundheitsselfhilfe gab es in den 80-er bis 90-er Jahren zwei wesentliche Veränderungen: Der Fokus verschob sich von den akuten Erkrankungen hin zu den chronischen und die Patientenbeteiligung rückte zunehmend in den Vordergrund (vergl. Danner, Nachtigäller, Renner, 2009). Als „Experten in eigener Sache“ konnten Selbsthilfeorganisationen, Selbsthilfegruppen und -initiativen Eingang finden in die strukturelle Weiterentwicklung des Gesundheitswesens und sind heute ein wichtiger Bestandteil der sozialen Sicherung. Seit Mitte der 90-er Jahre spricht man von der Gesundheitsselfhilfe als „vierter Säule unseres Gesundheitswesens“ (Matzat, 1995, S. 244). Ab dem Jahr 2000 fand sie als Bestandteil des gesundheitlichen Versorgungssystems ihren Niederschlag auch in gesetzlichen Regelungen (SGB V, IX, XI) und Förderstrukturen. Zudem wurde 2004 die Patientensouveränität durch den Gesetzgeber gestärkt. Vertreter der Selbsthilfe haben seitdem ein Antrags- und Mitspracherecht in Gremien auf Landes- und Bundesebene (SGB V). Damit hat die Gesundheitsselfhilfe einen langen, letztlich aber erfolgreichen Weg genommen – auch wenn die Praxis oft anders aussieht. Die Komplexität der gesetzlichen Regelungen und der Förderstrukturen stoßen auf mangelnde Ressourcen bei der Selbsthilfe und auf eine nach wie vorherrschende Asymmetrie in den Machtpositionen



innerhalb des Systems (vgl. Bobzien, 2006b, S. 101).

Besonderheiten der Selbsthilfe für Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen werden definiert nach ihrer Häufigkeit – der Häufigkeit aller Fälle einer bestimmten Krankheit in einer Population zum Zeitpunkt einer Untersuchung/Erhebung (Prävalenz): Die EU Definition besagt, dass eine Erkrankung selten ist, wenn nicht mehr als 5 unter 10.000 Bürgern/Bürgerinnen von ihr betroffen sind. Die Seltenheit und die sich aus ihr ergebenden Konsequenzen, wirken sich nicht nur auf das Leben der Betroffenen in spezifischer Weise, sondern auch auf die Selbsthilfe-Organisationen in mehrfacher Hinsicht aus. Auf der Metaebene sind

hier die Kraft und Ressourcen zu nennen, die sie in besonderem Maße aufbringen, als auch die Fachkompetenz, die sie sich aneignen müssen, um ihre Interessen wahrzunehmen. Im Folgenden werden einige der wesentlichen Faktoren benannt, die die Selbsthilfearbeit der Seltenen erschweren. Um die Problemlage zu verdeutlichen, wird an einigen Punkten die Situation, wie sie sich bei den sogenannten Volkskrankheiten zeigt, gegenüber stellt.



Wenige und verstreut lebende Gleichbetroffene – die Selbsthilfe der Seltenen vernetzt unter erschwerten Bedingungen:

- Es ist schwierig, Gleichbetroffene zu finden. Dadurch ist eine (intensive) Vernetzung weitaus schwerer zu erzielen, meist nur bundesweit machbar und sinnvoll – häufig gar international notwendig.
- Mensch-zu-Mensch-Treffen sind meist aufwändiger und kostenintensiver zu realisieren aufgrund weiter Entfernungen. Es fallen Reise- und Übernachtungskosten an, die Mitnahme von Kindern kann notwendig sein oder die Betreuung und Pflege Angehöriger müssen organisiert werden.
- Alle sind gefordert, möglichst mehrere Informations- und Kommunikationskanäle zu nutzen. Begleitete Internet-Foren bieten sich an – sind aber auch finanziell und personell aufwändig – und benötigen auf Seiten der anbietenden Organisationen spezifisches Know-how. Nichts desto trotz, interessierte Gleichbetroffene suchen und finden sich – auch grenzüberschreitend. Die Beteiligungsrate, also die Anzahl derer, die in einer Selbsthilfe organisiert sind, im Verhältnis zur Anzahl aller der von einem Problem Betroffenen, ist bei Seltenen Erkrankungen oft höher als bei Volkskrankheiten. Dies wird auch Organisationsgrad genannt: Er liegt bei 16%-17%, teilweise bei bis zu über 80%, im Vergleich zu anderen Selbsthilfebereichen, wo er sich um die 2%-6% bewegt (vergl. RKI, Hrsg. Gesundheitsberichterstattung des Bundes, 2004).

Viele unterschiedliche Aufgaben – die Selbsthilfe der Seltenen trägt Schwere auf wenigen Schultern:

- Das Leistungsspektrum der Selbsthilfe der Seltenen kommt einem Spagat gleich: Nach innen zugewandte, problemfokussierte Selbsthilfegruppe – aufgrund der geringen Mitgliederzahl – sowie gleichzeitig nach außen gerichtete dienstleistungsorientierte Selbsthilfeorganisation, die auch bundesweit gesundheitspolitische Interessenvertretung betreibt. Diese Häufung und Konzentrierung von Aufgaben, verteilt auf wenige Schultern, besteht für die Selbsthilfe bei Volkskrankheiten meistens nicht.
- Die Selbsthilfe im Allgemeinen ist auf den ehrenamtlichen Einsatz seiner Mitglieder angewiesen; bei der Selbsthilfe der Seltenen können nur wenige Organisationen auf Ressourcen zurückgreifen, die ihnen die Beschäftigung von hauptamtlichen Mitarbeitern ermöglichen. Da Seltene Erkrankungen jedoch meist hochkomplex sind, viele unterschiedliche, die Lebensgestaltung oft einschränkende Symptome aufweisen und chronisch, sowie überwiegend fortschreitend verlaufen, kann das persönliche Engagement, Betroffene bis an ihre Leistungsgrenze und darüber hinaus bringen: Nicht zu vergessen der Einsatz privater Mittel, die oft schon von Hause aus begrenzt sind, als Folge von Arbeitseinschränkungen oder -unfähigkeit sowie durch unzureichende Kostenübernahmen bei Hilfsmitteln und Therapien im Zuge der Erkrankung.
- Das Nachwuchsproblem besteht auch bei den Seltenen, ähnlich wie in anderen Arbeitsbereichen der Selbsthilfe. Aber in anderen Bereichen der Gesundheitshilfe ist häufig die Gesamtanzahl der Organisierten höher, damit zumindest zahlenmäßig eher die Möglichkeit gegeben, weitere Mitglieder einzubeziehen. Viele

der Seltenen Erkrankungen erfordern zudem regelmäßige Untersuchungen (Verlaufsdagnostik) und Klinikaufenthalte, die die engagierten Betroffenen dann zwingen, in der Mitarbeit zu pausieren oder aufzuhören. Und: Seltene Erkrankungen können mit einer verkürzten Lebensdauer einhergehen. Alle diese Faktoren verschärfen auch das Nachwuchsproblem für die Seltenen.

Wenige Informationen, wenig gesichertes Wissen – die Selbsthilfe der Seltenen bündelt, optimiert und gibt weiter:

- Informationen zu Seltenen Erkrankungen sind rar, wenig verbreitet, oft nicht in der Muttersprache verfügbar oder in ihrer Komplexität schwer verständlich. Auch mangelt es an Experten in Medizin und Forschung, die Wissen generieren und weiter vermitteln. Das Erlangen von Informationen und ihre Verbreitung ist aber für die Selbsthilfe ein ganz zentrales Anliegen. Dazu werden Kenntnisse in Recherche, Fachsprache, Fremdsprache ebenso benötigt, wie Kontakte zu den wenigen Experten. Diese Hürden werden trotz knapper Ressourcen auf Seiten der Selbsthilfeorganisationen immer wieder genommen.
- Der Umgang mit Informationen zu Seltenen Erkrankungen stellt auch hinsichtlich ihrer Qualitätssicherung und Validität, gemessen an den Volkskrankheiten, die auf fundiertem Wissen, verbindlichen Leitlinien und mehreren verlässlichen (unabhängigen) Quellen basieren, eine Herausforderung für die Selbsthilfeorganisationen dar. Die Selbsthilfe der Seltenen arbeitet – zunehmend auch in Kooperation mit interdisziplinären Fachkräften – sowie innerhalb des Netzwerks der ACHSE an der kontinuierlichen Aktualisierung und Qualität ihrer Informationen. Und sie setzt sich für eine kritische Betrachtung der

Evidenzkriterien ein, wie sie für häufige Erkrankungen angewandt werden.

- Das Arzt-Patienten-Verhältnis ist von der im Allgemeinen vorherrschenden schlechten Informationslage auf medizinischer Seite und der aus der Not geborenen Expertise auf Betroffenseite geprägt und manches Mal belastet. Nicht selten müssen Betroffene Fachkräfte über ihre eigene Erkrankung aufklären, bisweilen können diese Informationen lebensrettend sein, wie z.B. Orientierungshilfen für den Notfall oder für eine Operation. Die Selbsthilfe der Seltenen stattet Betroffene, Fachkräfte und die Öffentlichkeit mit Informationen und Kenntnissen aus, die nicht einfach zu erlangen sind.

Kaum Forschung, wenig Anreiz, andere Evidenzen – die Selbsthilfe der Seltenen regt die Forschung an:

- Forschung ist die notwendige Voraussetzung für mögliche Therapien – die meisten Seltenen Erkrankungen sind jedoch nicht gut bis gänzlich unerforscht. Geringe Patientenzahlen und damit prospektiv magere Umsätze geben wenig Anreiz für kostspielige Forschungsprojekte und aufwändige Studien auf Seiten der Pharmaindustrie. Im Bereich der institutionellen öffentlichen Forschungsförderung konkurrieren die Seltenen Erkrankungen mit den großen Volkskrankheiten um Aufmerksamkeit. Private Forschungsunterstützung ist häufig die Folge persönlicher Betroffenheit, meist nicht mit den notwendigen Finanzmitteln ausgestattet. Was nicht heißt, dass nicht auch in kleinem Rahmen Erstaunliches bewirkt wird, aber die Seltenen brauchen mehr Forschung. Die Selbsthilfe der Seltenen versucht mit unterschiedlichen Maßnahmen (s.u.), sowohl individuell als auch gemeinsam im ACHSE Netzwerk, die Forschung zu ihren Erkrankungen anzukurbeln.

- Für Therapien sowie deren Kostenübernahmen, sollen Evidenzkriterien erfüllt sein. Evidenzbasierte Medizin erfordert Studien. Die höchstverfügbare Evidenz ist aber in der Regel eine andere als die bei Krankheiten, die häufiger sind. Darauf weist die Selbsthilfe immer wieder hin und kämpft für eine der Realität Seltener Erkrankungen angepasste Sichtweise in Forschungszusammenhängen.
- Selbsthilfeorganisationen/Betroffene erwerben sich professionelle Fachkompetenz, um öffentliche Aufmerksamkeit auf Erkrankungen zu lenken, um zu Gesprächspartnern auf Augenhöhe in Sachen Forschung zu werden und gezielt Forschung anzuregen. Patientenorganisationen werden zu Partnern für klinische Studien, weil sie spezifisches Wissen über die Gemeinschaft einer bestimmten Erkrankung besitzen und so geeignete Betroffene suchen und vermitteln können. Innerhalb der Selbsthilfe der Seltenen werden Kriterien für eine „patientenorientierte“ Forschung entwickelt, die auch den Bedürfnissen der Betroffenen Rechnung trägt.

Betrachtet man die oben aufgeführten Hemmnisse und Besonderheiten, ist es einerseits erstaunlich, dass die ACHSE in so kurzer Zeit zu einem so großen Netzwerk heranwachsen konnte und andererseits sofort nachvollziehbar. Das Wissen und das Gefühl herrschen vor: „Wenn wir als Betroffene uns nicht organisieren und für bessere Bedingungen eintreten, wer soll dann Veränderungen herbeiführen?“

Die qualifizierte gesundheitliche Selbsthilfe hat bereits so vieles erreicht und wird ihren Weg weiter bestreiten, um eine bedarfsgerechte Versorgung, Teilhabe, Inklusion und gleichberechtigte Lebensbedingungen zu erzielen. Das ACHSE Netzwerk ist als starke Stimme der Seltenen mit dabei.

Literatur

- Bobzien, M. (2010). Institutionelle Hilfen am Beispiel der Selbsthilfe. In Forum Gemeindepsychologie, Jg. 15, Ausgabe 2.
- Badura, B. & Ferber, C. v. (1981) (Hrsg.). Selbsthilfe und Selbstorganisation im Gesundheitswesen. Oldenbourg Verlag.
- Danner, M., Nachtigäller C. & Renner, A. (2009). Entwicklungslinien der Gesundheitsselbsthilfe. Erfahrungen aus 40 Jahren BAG SELBSTHILFE. In Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz. Springer Medizin Verlag.
- Gene, R., Huber, E., Hundertmark-Mayser, J., Müller-Bock, B., Thiel, W. (2009) Entwicklung, Situation und Perspektiven der Selbsthilfeunterstützung in Deutschland. In Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz. Springer Medizin Verlag.
- Matzat, J. PiD-Psychotherapie im Dialog 10(4)-2009, Georg Thieme Verlag.
- NAKOS Studien, 2008. Selbsthilfe im Überblick 1, Zahlen und Fakten 2007, Übersicht 4.3 NAKOS 2008
- RKI (Hrsg.): Heft 23 – Selbsthilfe im Gesundheitsbereich. Aus der Reihe „Gesundheitsberichterstattung des Bundes“, 2004





Wussten Sie schon?

Europäische Definition Seltener Erkrankungen: **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU**

Anteil der Gesamtbevölkerung, der mit einer Seltenen Erkrankung lebt: **6–8 %**

Geschätzte Anzahl an Betroffenen in Europa: **27 bis 36 Mio**

Geschätzte Anzahl an Betroffenen in Deutschland: **4 Mio**

Geschätzte Anzahl aller bekannten Krankheiten weltweit: **30.000**

Geschätzte Anzahl aller Seltenen Krankheiten weltweit: **5.000–8.000**

Seltene Erkrankungen, die in der ICD10 über einen spezifischen Code verfügen: **240**

Der Status „selten“ kann sich mit der **Zeit** oder auch **regional** ändern.

Anteil der Seltenen Erkrankungen genetischen Ursprungs: **ca. 80 %**

Anteil der Neugeborenen mit einer Seltenen Erkrankung: **3–4 %**

Anteil der Betroffenen, die vor dem 5. Lebensjahr an einer Seltenen Erkrankung versterben: **30 %**

Anteil der Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter auftreten: **> 50 %**

Durchschnittlicher Zeitraum bis zur Diagnosestellung: **7 Jahre**

Anzahl der Betroffenen in der EU, die im Laufe ihrer Erkrankung mindestens eine Fehldiagnose erhalten: **40–50 %**

Anzahl der Betroffenen in Deutschland, die im Laufe ihrer Erkrankung mindestens eine Fehldiagnose erhalten: **ca. 40 %**

Anteil der Betroffenen mit Folgeschäden nach Fehldiagnose (Deutschland): **68 %**

Europäische Patienten, die von unzumutbaren Bedingungen bei der Eröffnung der Diagnose berichteten: **40–50 %**

Zahl der neu beschriebenen und wissenschaftlich veröffentlichten Krankheiten bei Orphanet pro Monat (2009): **2**

Anzahl vorhandener Testverfahren zur Diagnostik Seltener Erkrankungen (2009): **2.950**

Anzahl der internationalen Forschungsprojekte für Seltene Erkrankungen (2009): **5.500**

Anzahl der europäischen Orphan-Drug-Zulassungen seit 2000 (2009): **54**

Mehrheitliche Prognose bei Seltenen Erkrankungen: **unheilbar, fortschreitend, schwer behandelbar**

Umfang der Informationen zu Seltenen Erkrankungen im Allgemeinen: **gering**

Verbreitung von Informationen zu Seltenen Erkrankungen: **gering**

Zugang zu deutschsprachigen, verständlichen, verlässlichen Informationen: **gering**

Erfahrung mit Seltenen Erkrankungen in der Ärzteschaft: **gering**

Anzahl der Spezialisten und Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen: **gering**

Probleme bei der Erstattung notwendiger diagnostischer Tests und therapeutischer Hilfsmittel: **regelmäßig**

Anzahl der Selbsthilfe-Organisationen, die im September 2010 im Netzwerk der ACHSE organisiert sind: **97**

Spannbreite der Mitgliederzahlen im ACHSE Netzwerk: **von 16 bis über 7.500**

Mehrheitlicher Beschäftigungsstatus der Mitarbeiter innerhalb der Selbsthilfe-Organisationen: **ehrenamtlich**



Seltene Erkrankungen sind nicht selten!

Aber: Informationen zu Seltene Erkrankungen sind rar!

Bei den Angaben wurden Quellen der Kommission der EU, von Eurordis, Orphanet und der ACHSE genutzt. Sie bestehen in Zahlen und Fakten, teilweise beruhen sie auf Schätzungen.

Nicht nur die Informationen zu den einzelnen der vielfältigen und komplexen Erkrankungen sind rar. Es gibt auch wenige Daten und Fakten zu Seltene Erkrankungen insgesamt, wie beispielsweise zu Diagnosewegen, Patientenzugängen, Versorgungsparametern, Lebensbedingungen etc.

Denn ohne Diagnose gibt es keine bis sehr schlechte Erhebungsbedingungen.

Nach der Diagnose ist eine Sichtbar- und Nachvollziehbarkeit von Krankheits- und Therapieverläufen kaum möglich, da es keine einheitliche Klassifizierung und Kodierung gibt.

Eine einheitliche Klassifizierung und Kodierung Seltener Erkrankungen ist somit eine der unabdingbaren Grundlagen, um Seltene Erkrankungen erkennen, erfassen und weitere Daten generieren zu können.



Ihre 5 € für Friedrich und Millionen andere Kinder mit Seltene Erkrankungen

Friedrich muss tapfer sein. Er hat eine Seltene Erkrankung. Die ACHSE hilft Kindern wie ihm.

Helfen Sie mit 5 € der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen



mit einer SMS*:
Schicken Sie SELTEN an 8 11 90

*5 € zzgl. SMS-Versand. ACHSE e.V. erhält 4,83 €



mit einer Online-Spende
auf www.achse-online.de/tapfer


achse



ACHSE e. V. – Den Seltenen eine Stimme geben

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) ist ein Netzwerk von fast 100 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.

Sie unterstützt die Mitgliedsorganisationen durch Beratung, Schulung und gemeinsame Öffentlichkeitsarbeit, z.B. am „Tag der Seltenen Erkrankungen“.

Die ACHSE setzt sich außerdem direkt für die Betroffenen ein. Sie bietet bei-

spielsweise 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.

In März 2005 hat Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten a. D., die Schirmherrschaft der ACHSE übernommen. Im gleichen Jahr wurde die ACHSE ein eingetragener Verein. Mittlerweile hat die ACHSE mehr als 90 Mitgliedsorganisationen. Der kleinste Mitgliedsverband umfasst ca. 16 Mitglieder, der größte über 7.500 Mitglieder.

Die ACHSE ist Mitglied der BAG SELBSTHILFE und 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 Informationen, Spezialisten, einer passenden Selbsthilfeorganisation oder Selbsthilfegruppe suchen.

- **Ärzte und Therapeuten vernetzen**

Mit Hilfe von Datenbanken und Netzwerken von Spezialisten 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 anderen 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 Institutionen des Gesundheitswesens – 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 durch das Angebot von Seminaren und Arbeitstagen und die Vermittlung wechselseitiger Patenschaften der erfahrenen für neu gegründete Selbsthilfeorganisationen.



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 dieser Art 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.

Informationen verbessern als Gemeinschaftsarbeit und achse.info – Das Onlineportal für mehr Wissen

Zuverlässige und verständlich formulierte Informationen zu Seltenen Erkrankungen sind für Patienten oft nicht leicht zu erhalten. Die Selbsthilfeorganisationen bei den Seltenen sammeln von jeher Informationen aus unterschiedlichen Quellen – häufig grenzüberschreitend – und bringen ihre Erfahrungen für andere Betroffene in diese Sammlungen mit ein. Hierauf aufbauend hat die ACHSE als Netzwerk einen Prozess der stetigen Informationsverbesserung entwickelt, in dem gemeinsam verabschiedete Kriterien zur Qualitätssicherung angewandt werden.

Unterstützt durch die **Robert-Bosch-Stiftung** konnte die ACHSE ein Projekt zur Informationsverbesserung aufsetzen und durch die Unterstützung der **Deutschen Telekom** ein Informationsportal für Seltene Erkrankungen entwickeln. Im Frühjahr 2008 ist das Portal www.achse.info online gegangen.

ACHSE Lotse – Mediziner und Therapeuten werden bei der Diagnosefindung unterstützt

Beim Umgang mit Seltenen Erkrankungen benötigen auch viele Mediziner und nichtärztliche Therapeuten einen Ansprechpartner. Dafür gibt es seit November 2008 den ACHSE Lotsen an der Charité, der sich mit der Frage auseinandersetzt, ob und inwieweit der Weg der Diagnosefindung bei chronischen seltenen Erkrankungen zu beeinflussen ist bzw. sich beschleunigen lässt. Hierfür bündelt und vernetzt der Lotse einerseits vorhandenes Wissen und unterstützt andererseits Ärzte aktiv bei der Diagnosefindung oder anderweitigen Fragen zu Seltenen Erkrankungen. Langfristiges Ziel des Pilotprojektes ist es ein Expertennetzwerk aufzubauen, an das Anfragen von Medizinern weitergeleitet werden können. Das ACHSE Lotse Projekt besetzt eine Schnittstelle, an der sich Selbsthilfe, Medizin und Forschung treffen. Von hier aus können die Anliegen der ACHSE vielfältig kommuniziert werden und Grundlage für eine weitreichende Vernetzung sein.

Forschung für die Seltenen – Anstöße für neue Entwicklungen

Ein großes Anliegen betroffener Menschen ist die Forschungsförderung. Denn nur die Entwicklung neuer Medikamente und weiterer therapeutischer Verfahren kann die Gesundheit fördern und das Leid mindern.

Die ACHSE berät die Mitgliedsorganisationen 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. In ihrer politischen Arbeit weist sie stets auf die Bedeutung der Forschung, auch der Versorgungsforschung, hin und versucht relevante Akteure zum stärkeren Engagement zu bewegen.

Den Seltenen eine Stimme geben – Verbesserungen bewirken

Betroffene einer Seltenen Erkrankung brauchen andere Hilfestellungen und eine andere Versorgung als Menschen mit einer häufigeren Erkrankung. Die ACHSE weist immer wieder auf die Probleme und Bedürfnisse der Betroffenen hin.

Die ACHSE hat insbesondere neben den Bundesministerium für Gesundheit und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung eine tragende Rolle in dem 2010 gegründeten Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE).

Relevante Akteure des Gesundheitswesens arbeiten im NAMSE zusammen, um bis zum Jahre 2013 einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen aufzustellen, in dem auch ganz konkrete Maßnahmen aufgeführt werden. Dieser soll die Lebenssituation und die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern. Die ACHSE bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen im Plenum und in den verschiedenen Arbeitsgruppen ein.

Gremien, Gruppen und Arbeitszusammenhänge

Die Mitgliederversammlung

Die Mitgliederversammlung tritt ein Mal im Jahr zusammen. Sie ist die zentrale Plattform für den direkten Erfahrungsaustausch. Hier werden Themen diskutiert wie: Welche Finanzierungsmöglichkeiten von Spezialambulanzen gibt es? Wie können wir uns zur Förderung der Forschung vernetzen? Wie erreichen wir in Deutschland eine gute, sektorenübergreifende Versorgung für die Seltenen? Was kann die Selbsthilfe dazu beitragen, den Weg zur Diagnose zu verkürzen? Auf welche Weise können wir Daten zu Krankheitsverläufen oder Therapien sammeln? Was heißt evidenzbasiert bei Seltenen Erkrankungen? Im Rahmen der Treffen werden außerdem Initiativen auf den Weg gebracht sowie gemeinsame Positions- und Grundsatzpapiere verabschiedet, damit den Seltenen eine klare Stimme gegeben wird.

Der Vorstand der ACHSE

Der siebenköpfige Vorstand der ACHSE lenkt die Geschicke des Vereins mit erfahrener Hand. Die Vorstandsmitglieder werden auf der Mitgliederversammlung aus den Reihen der ACHSE und der BAG SELBSTHILFE vorgeschlagen und für drei Jahre gewählt. Damit wird gewährleistet, dass sie die Anliegen und Nöte der Seltenen aus eigener Erfahrung kennen. Im Moment sind fünf von sieben Mitgliedern selbst betroffen oder betroffene Eltern. Der Vorstand besteht aus einem Vorsitzenden, einem 1. und einem 2. stellvertretenden Vorsitzenden, einem Schatzmeister und 3 weiteren Mitgliedern. Sie setzen sich ehrenamtlich, mit großem Engagement und vielfältiger Expertise für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige ein. Intern stehen sie für die Belange und die Weiterentwicklung des Vereins ein und nach außen vertreten sie die Interessen der

Mitglieder und die Bedürfnisse der Betroffenen gegenüber Politik, Gesellschaft und Wissenschaft.

Der wissenschaftliche Beirat

Der wissenschaftliche Beirat ist ein wesentlicher Teil des Sachverständigen der ACHSE. Er berät sie in strategischen Fragen rund um Forschung und Versorgung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen. Momentan besteht er aus 15 renommierten Wissenschaftlern, die meisten von ihnen sind Mediziner mit Erfahrung in Lehre und Forschung. Ihre Hauptaufgabe: Die ACHSE bei der Forschungsförderung und der Verbesserung der Versorgung zu unterstützen. Denn dazu braucht es fundierte wissenschaftliche Expertise und ein tiefgreifendes Verständnis der deutschen und internationalen Forschungs- und Versorgungslandschaft. Die Mitglieder des wissenschaftlichen Beirats arbeiten ehrenamtlich und werden für die Dauer von drei Jahren ernannt.

Schirmherrin

Im März 2005 hat Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten a.D. Professor Horst Köhler, die Schirmherrschaft der ACHSE übernommen. Mit hohem Engagement und großer Überzeugungskraft setzt sie sich in der Öffentlichkeit für Menschen ein, die von einer seltenen chronischen Erkrankung betroffen sind, wirbt für ACHSE-Projekte und knüpft wertvolle Kontakte.

ACHSE Freunde

Die ACHSE Freunde unterstützen die ACHSE bei der Öffentlichkeitsarbeit und der Spendengenerierung. Es sind Menschen von gesellschaftlicher Bedeutung, Künstlerinnen und Künstler sowie Persönlichkeiten aus Wirtschaft, Medizin und Medien, deren Sachverstand gepaart mit Kreativität die gemeinnützige Arbeit der ACHSE voranbringt. Denn Freunde kann man nie genug haben.

Vernetzung und Kommunikation

Neben unserer Mitgliederversammlung, den Fachtagungen, Seminaren und Workshops gibt es viele andere Möglichkeiten des Austauschs und der gegenseitigen Unterstützung:

Das Intranet bietet Informationen, Arbeitsergebnisse von Veranstaltungen, Vorlagen, Checklisten etc.

Der (digitale) Mitgliederaustausch ist ein E-Mail Verteiler, in den sich Mitglieder eintragen lassen können und über den sie oder die Geschäftsstelle Informationen und Tipps übermitteln oder auch Fragen und Probleme ihrer täglichen Arbeit in die Runde geben.

Der (digitale) Stammtisch ist ein durch Mitglieder organisiertes Online-Forum zum engeren Austausch der Mitglieder untereinander und zu finden unter www.achse-stammtisch.de.

Beispiele für regionale Vernetzungen der Mitglieder untereinander:

In Berlin-Brandenburg gibt es einen durch Mitglieder organisierten ACHSE Stammtisch. Regelmäßig zum Tag der Seltenen Erkrankungen im Februar werden durch Mitglieder einer Region oder mehrerer benachbarter Regionen die Aktivitäten für diesen Tag gemeinsam geplant und – unterstützt mit Materialien der ACHSE Geschäftsstelle – umgesetzt.

KONTAKT

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin
Tel: 030/33007080
www.achse-online.de
www.achse.info

Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 37020500
Konto 8050500



Ein ACHSE Netzwerkprojekt stellt sich vor

Wissen gibt Kraft

Welche Krankheit habe ich? Wo finde ich professionelle Hilfe? Wie kann ich Einfluss auf den Krankheitsverlauf nehmen? Die verzweifelte Suche nach Antworten auf eine Vielzahl von Fragen eint Patienten Seltener Erkrankungen und deren Angehörige. Immer öfter beginnt ihre Suche im Internet. In der Hoffnung auf Hilfe klicken sich Betroffene durch Foren, nutzen Suchmaschinen

und durchstöbern Gesundheitsportale. Meist ohne zufriedenstellendes Ergebnis: Denn über Seltene Erkrankungen ist in der Regel wenig bekannt und die vorhandenen Informationen sind vielfach verwirrend und abstrakt.

Qualitätsgeprüfte, verständliche Informationen, die Erfahrungen von Betroffenen und spezialisierten Ärzten berücksichtigen und konkrete Hilfestellungen bieten, gibt es bisher kaum.

Hier setzt das ACHSE Projekt „Informationen über Seltene Erkrankungen verbessern – Vernetzung der Selbsthilfe stärken“, an. Es bündelt bereits vorhandene Informationen, bereitet sie effektiv, patientenorientiert und systematisch auf und regt die Erarbeitung weiterer Informationen an. Ziel ist es, dass Patienten und deren Angehörige – aber auch Ärzte und Therapeuten – schneller bessere Antworten finden.



Informationen verbessern als Gemeinschaftsarbeit

Nichts ist für Betroffene schlimmer als Ungewissheit. Das weiß niemand besser als die Mitglieder der Selbsthilfeorganisationen. Darum sammeln sie von jeher Informationen aus unterschiedlichen Quellen – häufig grenzüberschreitend – und bringen ihre Erfahrungen für andere Betroffene in diese Sammlungen mit ein. Hierauf aufbauend hat die ACHSE einen Prozess der stetigen Informationsverbesserung entwickelt: Gemeinsam wurden 2008 Qualitätskriterien für Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen (PKB) verabschiedet. Damit verfügt die Selbsthilfe über ein standardisiertes Redaktions- und Bewertungsinstrument für vorhandene Informationen und hat klare Richtlinien, nach denen neue Krankheitsbeschreibungen professionell erarbeitet werden können.

achse.info erleichtert Orientierung und Austausch

Um die so gewonnen Informationen der Öffentlichkeit besser zugänglich zu machen, gibt es das Portal www.achse.info. Es bietet Empfehlungen und Verlinkungen zu ausführlichen Beschreibungen mit gründlich aufbereiteten und geprüften Angaben zu Seltenen Erkrankungen, Behandlungsmethoden, Selbsthilfegruppen und spezialisierten Ärzten sowie zu weiteren Datenbanken. Für jede Empfehlung übernimmt eine der knapp 100 ACHSE Mitgliedsorganisationen oder Fachexperten von Kooperationspartnern die Verantwortung.

In Foren können sich Betroffene austauschen und Kontakte knüpfen. Und für Menschen, die noch keine Diagnose erhalten haben, gibt es außerdem praktische Hinweise zur Vorbereitung auf das Gespräch mit dem Arzt und weitere Hilfestellungen.



Über 6.910 Krankheitsbezeichnungen sind bis dato in achse.info gelistet, von denen etwa 1.000 Erkrankungen über Mitgliedsverbände in der ACHSE vertreten werden. Zu 226 Erkrankungen liegen bereits gesichtete und verlinkte Informationen vor, die als zuverlässig und verständlich eingestuft wurden. Informationen zu verbessern, ist ein langwieriger und zeitaufwendiger Prozess, der auf knappe Ressourcen auf Seiten der Selbsthilfe stößt. Es gibt noch viel zu tun.

Unterstützt wird das Projekt zur Verbesserung von Informationen und der stärkeren Vernetzung der Selbsthilfe durch die **Robert Bosch Stiftung** und die **Deutsche Telekom**.

Neue und effektive Wege in der Gesundheitskommunikation

Damit die Datenbank kontinuierlich erweitert und ergänzt wird, fördert die ACHSE den Dialog zwischen Betroffenen, Wissenschaftlern und behandelnden Medizinern. Ihre Erfahrungen und Expertise sind integraler Bestandteil der Datenbank. 2009 verlieh die „Bleib-Gesund-Stiftung“ der ACHSE für ihr Engagement bei der Informationsverbesserung den Oskar-Kuhn-Ehrenpreis. Mit dem Preis werden neue und effektive Wege in der Gesundheitskommunikation ausgezeichnet. Dass wir diese neuen Wege beschreiten dürfen, verdankt die ACHSE Sponsoren wie der **Robert Bosch Stiftung** und der **Deutschen Telekom**. Aber die Seltenen sind noch lange nicht am Ziel.



Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit

Am 8.3.2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) durch die Annahme einer „Gemeinsamen Erklärung“ der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen gegründet. Das Bündnis soll ausgehend von bereits bestehenden Strukturen und anhand europäischer Erfahrungen Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen erarbeiten.

Das NAMSE ist ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium, das die Aufgabe hat, bestehende Initiativen zu bündeln, Forscher und Ärzte besser zu vernetzen, Informationen für Ärzte und Patienten zusammenzuführen und eine bessere Patientenversorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf den Weg zu bringen.

Neben den drei Kooperationspartnern – Bundesministerium für Gesundheit, Bundesministerium für Bildung und Forschung und ACHSE e.V. – sind 23 weitere wichtige Akteure des Gesundheitswesens im Bündnis vertreten: angefangen bei den Patienten, den Ärzten, Kostenträgern sowie akademischen Wissenschaftlern bis zu den Forschern aus der Biotech- und Pharmaindustrie.

Etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millio-



nen Menschen in Deutschland an einer Seltenen Erkrankung, in der gesamten Europäischen Union sind es ca. 30 Millionen.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und medizinische Versorgung. Betroffene sind daher mit besonderen Problemen bei Diagnose und Therapie ihrer Erkrankung konfrontiert.

Das Bundesministerium für Gesundheit hat im Jahr 2009 eine Studie mit dem Titel „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ veröffentlicht. Die Studie kommt zu dem Ergebnis, dass die Defi-

zite in der Versorgung am besten mit einer besseren Koordination, Kooperation und Vernetzung von Forschung, medizinischer Versorgung, Patienten und Angehörigen erreicht werden können. Die Gründung des Aktionsbündnisses ist die erste Umsetzung der Empfehlungen der Studie.

Weitere Informationen zu den Unterstützern des Aktionsbündnisses und zur gemeinsamen Erklärung finden Sie hier:

- www.bmg.bund.de
- www.bmbf.de/de/1109.php
- <http://www.achse-online.de>

Gemeinsame Erklärung und Vereinbarung zur Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

Etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland an einer Seltenen Erkran-

kung, in der gesamten Europäischen Union sind es ca. 30 Millionen.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und die medizinische Versorgung der Betroffenen. Diagnose und Therapie der Erkrankungen begegnen besonderen Herausforderungen.

Im pluralistisch strukturierten und von weit gefächerten Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesen Deutschlands können nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen nur dann erreicht werden, wenn es gelingt, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes

Seltenen Erkrankungen (NAMSE)



Handeln aller Akteure zu erreichen, das sich konsequent am Versorgungsbedarf der Patientinnen und Patienten ausrichtet.

Die Träger dieser Vereinbarung unterstützen die Initiative zur Bildung eines Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Sie teilen die Auffassung, dass durch ein gemeinsames Handeln die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geschaffen werden können. Sie bekunden ihre Bereitschaft, durch ihre aktive Beteiligung an dem Aktionsbündnis zur Verwirklichung der angestrebten Ziele beizutragen.

Das Aktionsbündnis soll dazu beitragen, die Empfehlung des Rates der Europäischen Union umzusetzen. Dazu gehört:

- die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen,
- die Umsetzung und das Monitoring dieses Plans,
- die Förderung der Bildung von Fachzentren.

Das Aktionsbündnis soll Maßnahmen für die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Sel-

tenen Erkrankungen koordinieren und Modellprojekte und weitere Aktionen im Bereich der Seltenen Erkrankungen anstoßen.

Das Aktionsbündnis arbeitet nach folgenden Grundsätzen:

- Es werden keinerlei wirtschaftliche Interessen verfolgt.
- Das Aktionsbündnis hat einen patientenzentrierten Ansatz. Die Patientin, der Patient und ihre/seine Belange stehen im Mittelpunkt der Aktivitäten des Aktionsbündnisses.
- Die besonderen Erfordernisse bei Seltenen Erkrankungen werden berücksichtigt.
- Das Aktionsbündnis soll effizient und transparent arbeiten.

Mit der Verabschiedung dieser gemeinsamen Erklärung dokumentieren die beteiligten Bündnispartner, sich durch aktive Mitwirkung für die Erreichung der Ziele und die Maßnahmen zur Umsetzung einzusetzen. Dies sind in alphabetischer Reihenfolge:

- ACHSE e.V.
- Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG) vertreten durch Niedersächsisches Ministerium für Soziales, Frauen, Familie und Gesundheit

- Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)
- Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten
- Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE e.V.)
- Bundesärztekammer
- Bundesministerium für Arbeit und Soziales
- Bundesministerium für Bildung und Forschung
- Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend
- Bundesministerium für Gesundheit
- Bundespsychotherapeutenkammer
- Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)
- Bundesverband Medizintechnologie e.V.
- Bundeszahnärztekammer
- Deutsche Forschungsgemeinschaft
- Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.
- Deutscher Pflegerat e.V.
- Gemeinsamer Bundesausschuss
- GKV-Spitzenverband
- Kassenärztliche Bundesvereinigung
- Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung
- Orphanet-Deutschland
- PKV Verband der privaten Krankenversicherung e.V.
- Verband der forschenden Pharmaunternehmen – vfa bio
- Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)
- Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)





ACHSE Mitgliedsorganisationen

- Achalasie-Selbsthilfe e. V.
 - AGS – Eltern- und Patienteninitiative e. V.
 - AHC-Deutschland e. V.
 - Aktionskreis Fanconi-Anämie e. V.
 - Alpha1 Deutschland e. V.
 - Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e. V.
 - aktion benni & co. e. V.
 - Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V.
 - Bundesverband für Brandverletzte e. V.
 - Bundesverband Herzranke Kinder e. V.
 - Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e. V.
 - Bundesverband Neurofibromatose Von Recklinghausen Gesellschaft e. V.
 - Bundesverband Polio e. V.
 - Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V.
 - Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.
 - Bundesverein Leukodystrophie e. V.
 - CHARGE Syndrom e. V.
 - Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e. V.
 - Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.
 - Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.
 - Deutsche Gesellschaft für Muskelranke e. V. (DGM)
 - Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.
 - Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V.
 - Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft e. V.
 - Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie – DIG PKU e. V.
 - Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e. V.
 - Deutsche Kinderkrebsstiftung der Deutschen Leukämie-Forschungshilfe
 - Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e. V.
 - Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e. V.
 - Deutsche PSP-Gesellschaft e. V.
 - Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.
 - Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e. V.
 - Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. – dsai
 - Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V.
 - Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.
 - Die Schmetterlinge e. V.
 - Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e. V.
 - European Chromosome 11 Network e. V.
 - Fördergemeinschaft für Taubblinde e. V.
 - Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.
 - Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e. V.
 - Galaktosämie Initiative Deutschland e. V.
 - Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V.
 - Deutsche GBS Initiative e. V.
 - Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V.
 - HAE-Vereinigung e. V.
 - HistiozytoseHilfe e. V.
 - Hoffnungsbaum e. V.
 - HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.
 - Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V.
 - ICA-Deutschland e. V.
 - Interessengemeinschaft Arthrogryposis e. V.
 - Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e. V.
 - Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.
 - Interessengemeinschaft Neutropenie e. V.
 - Interessengemeinschaft Sichelzellerkrankheit und Thalassämie e. V.
 - Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.
 - KEKS e. V.
 - KiDS-22q11 e. V.
 - LAM Selbsthilfe Deutschland e. V.
 - Leona e. V.
 - Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V.
 - Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.
 - Mastozytose e. V.
 - Morbus Fabry Selbsthilfegruppe MFSH e. V.
 - Morbus Osler Selbsthilfe e. V.
 - MPD Netzwerk e. V.
 - Mukoviszidose e. V.
 - Myelitis e. V.
 - NCL-Gruppe Deutschland e. V.
 - Nephie e. V.
 - Netzwerk Hypophysen- & Nebennierenerkrankungen e. V.
 - Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.
 - Ohne Schilddrüse leben e. V.
 - PH-Selbsthilfe e. V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
 - Prader Willi Syndrom Vereinigung (PWSV) Deutschland e. V.
 - Pro Retina Deutschland e. V.
 - Proteus-Syndrom e. V.
 - pulmonale hypertonie (ph) e. v.
 - SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e. V.
 - Selbsthilfe Ichthyose e. V.
 - Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.
 - Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.
 - Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e. V.
 - Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e. V.
 - SIRIUS e. V.
 - Sklerodermie Selbsthilfe e. V.
 - SoMA e. V.
 - Standbein e. V.
 - Tuberoser Sklerose Deutschland e. V.
 - Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.
 - Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e. V.
 - Verein Morbus Wilson e. V.
- Außerordentliche Mitglieder**
- Henry und Emil Müller Stiftung
 - Kindness for Kids
 - NCL-Stiftung
 - Tom Wahlig Stiftung

Achalasie-Selbsthilfe e.V.



Schluckbeschwerden: Wenn das Essen nicht richtig rutscht ...

Etwa 495 Betroffene im Alter von 3 bis 70 Jahren aus dem deutschsprachigen Raum Europas sind an Achalasie erkrankt. Als Achalasie wird eine Funktionsstörung jener Anteile der glatten Muskulatur von Hohlorganen (z.B. Speiseröhre, Magen, Darm) bezeichnet, die eine Verschlussfunktion ausüben. Achalasie ist damit die Unfähigkeit des unteren Speiseröhrenpförtners (Ösophagussphinkters o. Kardias), sich für den Durchtritt eines Bissens in den Magen ausreichend zu öffnen. Hierbei kann auch die Beweglichkeit (Peristaltik) der gesamten Speiseröhre gestört sein.

Anzeichen (Symptome)

- Krampfartige Schmerzen in der Brust
- Schluckstörungen mit Speisestau in der Speiseröhre
- Erbrechen der unverdauten Nahrung aus der Speiseröhre
- Verdauungsstörungen z.B. Blähbauch
- Gewichtsabnahme bis zu 20 kg
- Mangelernährung
- Nächtliche Hustenanfälle durch zurückfließenden Speisebrei

Die Betroffenen werden von den behandelnden Ärzten aus Unwissenheit oft nicht ernst genommen. Bei manchen Betroffenen wurde erst nach 10 Jahren Leidensweg die Diagnose Achalasie gestellt.

Folgen der Achalasie

- Gestörte Beweglichkeit (Peristaltik) der Speiseröhre
- Gestörte schluckreflektorische Erschlaffung des unteren Speiseröhrenpförtners
- Gestörte Funktion des oberen Speiseröhrenpförtners

Was ist gesichert?

Die Nervenzellen (Neuronen und Ganglien) im Nervengeflecht am Speiseröhrenpförtner (Plexus myentericus Auerbach-

scher Plexus) sind degeneriert. Dadurch verkrampft sich der Schließmuskel des Speiseröhrenpförtners. Bislang konnte die Ursache für Achalasie nicht erforscht werden.

Diagnoseverfahren

- Gründliche Erhebung der Krankheitsentwicklung (Diagnose)
- Röntgenbreischluck (Magen-Darm-Passage MDP)
- Magenspiegelung
- Druckmessung (Manometrie) innerhalb der Speiseröhre
- Säuremessung (PH-Metrie) in der Speiseröhre
- Isotopenmessung (Szintigramm) der Speiseröhre
- Computertomogramm CT

Behandlung (Therapie)

Bei der Behandlung der Achalasie kann die Ursache nicht behoben werden. Folgende Therapiemethoden können zur Behandlung der Symptome eingesetzt werden:

- Botulinumspritzen in den Schließmuskel des Speiseröhrenpförtners per Endoskop
- Dehnung des Schließmuskels des Speiseröhrenpförtners per Endoskop
- Operationen am Schließmuskel per Endoskop oder am offenen Bauch
- Medikamentöse Behandlungen von Begleiterkrankungen wie Entzündungen der Speiseröhre, des Sodbrennens, der Herzrhythmusstörungen und der Verdauungsstörungen.
- Mit alternativen Behandlungsmethoden sind erst wenige Erfahrungen gesammelt worden.

Der Verein

Von den 495 Betroffenen sind 220 Mitglied der Achalasie-Selbsthilfe e.V. (Stand: März 2010). Sinn der Gründung eines eingetragenen Vereins war es, zum einen für die Betroffenen ein „Sprachrohr“ zu schaffen (Motto: „Gemeinsam sind wir stark“), zum anderen versucht

der Verein, finanzielle Mittel zu sammeln, um Forschungsprojekte zu unterstützen oder neue Forschungsvorhaben anzugehen. So ist der Verein Achalasie-Selbsthilfe e.V. die Stelle, bei der zentral die Fäden zusammenlaufen.

Die Selbsthilfegruppe

Die Selbsthilfegruppe für Achalasie-Betroffene ist überwiegend auf mediale Kontaktmöglichkeiten angewiesen – Internet, E-Mail, Telefon. Betroffene können sich mit Fragen an die Gruppe wenden, die dann die Anfragen selbst beantwortet bzw. an Spezialisten weiterleitet.

Auf regionaler Ebene finden regelmäßig Treffen statt. In Deutschland sind wir in die Regionalgruppen Nord (Schleswig-Holstein, Hamburg, Bremen, Niedersachsen), Ost (Brandenburg, Berlin, Sachsen-Anhalt, Sachsen, Thüringen), Nordrhein-Westfalen, Süd-West (Rheinland-Pfalz, Hessen, Saarland), Baden-Württemberg und Bayern aufgliedert. Die Regionalgruppen treffen sich mindestens einmal im Jahr.

Das Forum im Internet:

In einem Online-Achalasie-Forum ist ein täglicher Austausch möglich und wird auch intensiv und lebhaft durchgeführt. Internet-Adresse:

www.achalasie.com/forum-neu

KONTAKT

Achalasie-Selbsthilfe e.V.
Bundesvorsitzender: Hartwig Rütze
Grutholzallee 21
44577 Castrop-Rauxel
info@achalasie-selbsthilfe.de
www.achalasie-selbsthilfe.de
www.achalasie.com/forum-neu

Spendenkonto

Postbank
BLZ 44010046
Konto 753101468





AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.



Die Erkrankung

Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine angeborene Cortisonmangelerscheinung (vgl. Morbus Addison). Ein vererbter Enzymmangel verhindert die ausreichende Produktion von körper-

eigenem Cortison und teilweise auch Aldosteron in der Nebennierenrinde. Aufgrund des Stoffwechseldefektes werden Vorstufen des Cortisons, die nicht weiterverarbeitet werden können, in männliche Hormone (Androgene) umgewandelt. Körpereigenes Cortison beeinflusst den Zucker-, Salz- und Wasserhaushalt und ist ein lebenswichtiges Stresshormon. Ein AGS-erkrankter Mensch muss lebenslanglich Cortison in Tablettenform zu sich nehmen. Ein gesunder Mensch produziert in Stresssituationen 2 – 5mal mehr Cortison als im Normalzustand. Durch folgende Stresssituationen kann ein AGS-Patient in Krisen geraten, wenn er die Cortisondosis nicht erhöht: Krankheit mit Fieber, Unfälle, Operationen, schwere körperliche Anstrengung.

Die Organisation

Seit August 1994 ist die „AGS – Eltern- und Patienteninitiative“ überregionale Anlaufstelle für Betroffene mit regionalen Gruppenverbänden. Der Verein versteht sich als ein Forum für Informations- und Erfahrungsaustausch. Darüber hinaus werden Treffen für Patienten und Angehörige organisiert. Die Initiative versteht sich als die sozialpolitische Interessenvertretung der Patienten und macht auch Öffentlichkeitsarbeit. Zurzeit gibt es insgesamt ca. 450 Mitglieder aus ganz Deutschland, Österreich und der Schweiz.

KONTAKT

AGS – Eltern- und
Patienteninitiative e.V.
Baumschulenstraße 1, 89359 Kötz
Tel: 08221/963537, Fax: 08221/963538
geschaeftsstelle@ags-initiative.de
www.ags-initiative.de

Spendenkonto
Landesbank Baden-Württemberg
BLZ 60050101
Konto 2215051

AHC-Deutschland e.V.



Wer sind wir?

Wir sind ein gemeinnütziger Verein, der sich vor einigen Jahren aus einer Elterninitiative gegründet hat, mit dem Ziel, Kindern und anderen Patienten, die an Alternierender Hemiplegie erkrankt sind, zu helfen und sie zu unterstützen. Zur Zeit sind 30 Familien Mitglied in unserem Verein. Unser Ziel ist es, Gelder zur Unterstützung einer weitergehenden Erforschung der Krankheit zu akquirieren. Es bestehen bereits intensive Kontakte zu verschiedenen Wissenschaftlern und Instituten. Natürlich kennt auch diese Krankheit keine Grenzen, daher sind wir um eine enge Zusammenarbeit mit den Betroffenenverbänden in anderen Ländern bemüht.

AHC – Was ist das ???

AHC bezeichnet eine sehr seltene und manchmal auch dramatisch verlaufende Erkrankung. Die Symptome wurden erstmals 1971 beschrieben und als eigenständiges Krankheitsbild erkannt. Das Kürzel AHC steht für „alternating hemiplegia of childhood“. Die exakte deutsche Übersetzung lautet „abwech-

selnde Halbseiten-Lähmungen im Kindesalter“. Die Bezeichnung der Erkrankung benennt also ein wesentliches, jedoch nicht das einzige Symptom. In Deutschland sind uns derzeit etwa 40 Fälle bekannt, wobei diese Zahl auch schon erwachsene Patienten mit einschließt, die wir ebenso vertreten und betreuen. AHC ist somit eine sehr seltene Krankheit. Aufgrund der schwierigen Diagnose ist aber mit einer recht hohen Dunkelziffer zu rechnen, da die Möglichkeit und die Erfahrung, die Krankheit schon in ihrem Anfangsstadium zu erkennen, sehr gering ist.

AHC – Die Symptome

Die AHC entwickelt und manifestiert sich im Säuglings- und Kleinkindalter – in der Regel in Form schwerer Krampfanfälle bis hin zum so genannten „Status epilepticus“ (anhaltende epileptische Aktivität, die mehr als 30 Minuten dauert). Die ersten Auffälligkeiten zeigen sich spätestens im 18. Lebensmonat. Zu diesem Zeitpunkt ist eine Diagnose allerdings fast unmöglich, da alle Anzeichen auf eine „klassische Epilepsie“ hindeuten und die gängigen

Untersuchungsmethoden (EEG, MR etc.) keine Indikatoren für eine AHC liefern. Typischerweise verändert sich die Erkrankung dann: Die Krampfanfälle werden seltener, stattdessen treten die namensgebenden halbseitigen Lähmungen vermehrt auf. Periodisch können auch Ganzkörperlähmungen vorkommen. Das Krankheitsbild ist sehr komplex und lässt sich in wenigen Zeilen nur unzureichend beschreiben. Aber alle Betroffenen leiden unter mehr oder minder starken Entwicklungsverzögerungen, deutlichen motorischen Defiziten und unter – auch medikamentös bedingten – Persönlichkeitsveränderungen.

AHC – Der Verein

Hier finden sie uns und können mit uns in Kontakt treten: www.ahckids.de
Hier finden Sie auch weitere Infos und andere hilfreiche Texte.

Neue Publikationen stehen Ende 2010 zur Verfügung und können bestellt werden.



KONTAKT

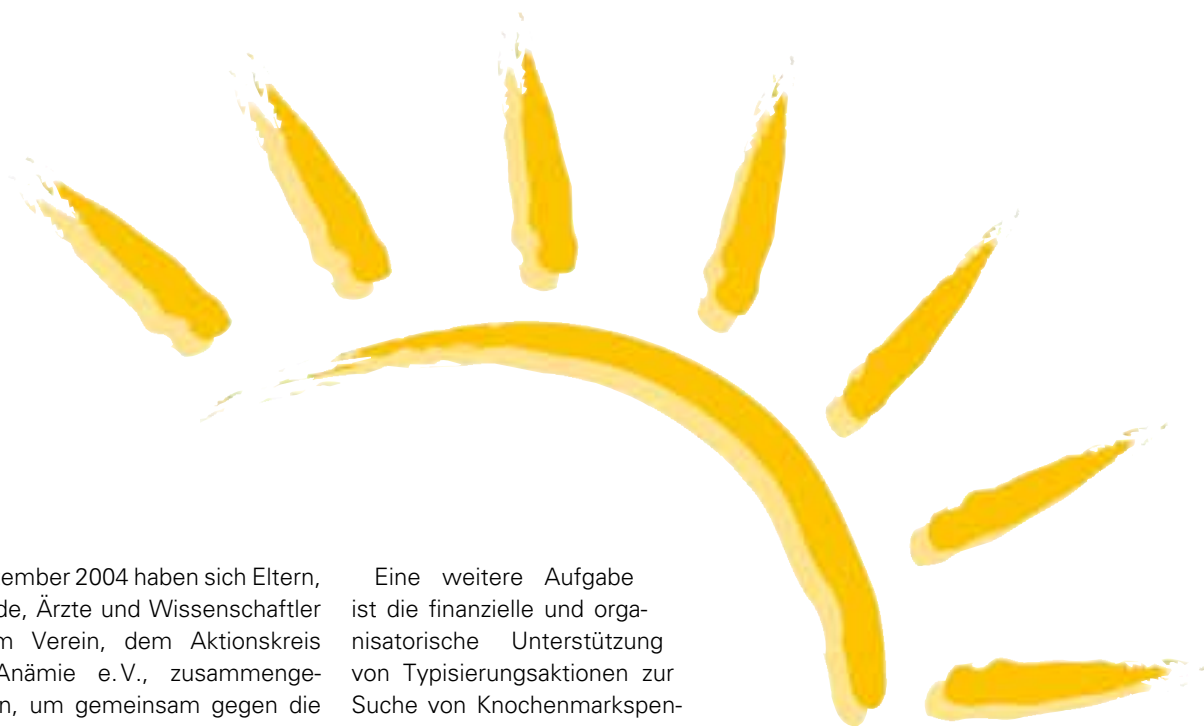
AHC-Deutschland e.V.
Karnapsweg 11
53332 Bornheim
Tel: 02222/61279
rmueller@ahckids.de
www.ahckids.de

Spendenkonto
Brandenburger Bank
BLZ 160620723
Konto 4833937





Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.



Im Dezember 2004 haben sich Eltern, Freunde, Ärzte und Wissenschaftler zu einem Verein, dem Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V., zusammengeschlossen, um gemeinsam gegen die Krankheit und die daraus resultierenden Folgen zu kämpfen.

Die wichtigsten Aufgaben sind die Beratung, Information und Unterstützung von betroffenen Familien. Dazu zählen vor allem die Betreuung von Fanconi-Anämie-Patienten und deren Eltern nach der Erstdiagnose, die Herstellung von Kontakten zu erfahrenen Ärzten und Behandlungszentren und die Begleitung der Kinder und Jugendlichen während der Behandlung.

Eine weitere Aufgabe ist die finanzielle und organisatorische Unterstützung von Typisierungsaktionen zur Suche von Knochenmarkspendern. Außerdem stellen wir verschiedene Informationsmaterialien bereit.

Unserem großen Ziel, der finanziellen Förderung medizinischer und wissenschaftlicher Forschung gegen Fanconi-Anämie, konnten wir mit der Gründung der Fanconi-Anämie Stiftung im Juni 2006 ein großes Stück näher kommen.

Bei den regelmäßigen Familientreffen bieten wir den betroffenen Familien die Möglichkeit, miteinander zu sprechen, sich mit Ärzten und Wissenschaftlern auszutauschen und unbeschwerte Stunden in geselliger Runde zu erleben.

Die Fanconi-Anämie ist eine seltene angeborene Erkrankung, mit der in Deutschland in den letzten zehn Jahren ca. 300 Patienten leben. Die mittlere Lebenserwartung liegt derzeit bei ca. 22 Jahren. Obwohl seit nunmehr 40 Jahren Patienten mit Androgenen behandelt werden, ist die Wirkungsweise bisher noch nie erforscht worden.

KONTAKT

Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.
Katzenberger Str. 268, 42113 Wuppertal
Tel: 0202/714808
hg.dahm@fanconi.info
www.fanconi.info
www.fanconi.eu
(Fanconi-Anämie-Stiftung)

Spendenkonto
Stadtsparkasse Wuppertal
BLZ 33050000
Konto 344408

Was ist Fanconi-Anämie?

Fanconi-Anämie (FA) führt in erster Linie zu fortschreitendem Knochenmarkversagen. Die Fähigkeit zur Blutbildung wird massiv beeinträchtigt. Auch Fehlbildungen können als Symptome auftreten. Weiterhin besteht ein relativ hohes Risiko, an Leukämie und Tumoren, speziell im Bereich der Schleimhäute, zu erkranken.

Vorstand

- Olaf Schmidt
Planberg 3
01744 Dippoldiswalde
Tel: 03504/615726
o.schmidt@fanconi.info
- Daniel Neigel
Schilfufer 48
38228 Salzgitter
Tel: 05341/550206
d.neigel@fanconi.info

Alpha1 Deutschland e.V.



Alpha1 Deutschland e.V. wurde im April 2001 von Patienten mit Alpha1-Antitrypsinmangel für Patienten mit Alpha1-Antitrypsinmangel gegründet. Alle Vorstände und Fachbeiräte arbeiten ehrenamtlich. Derzeit gibt es in Deutschland 1.020 diagnostizierte Patienten, die Dunkelziffer ist jedoch um ein Vielfaches höher. Die Organisation ist bundesweit tätig und unterstützt 14 lokale Selbsthilfegruppen von der Nordsee bis Bayern sowohl mit Know-How als auch mit Finanzmitteln.

Der Mitgliederservice für Kinder und Erwachsene hilft bei Fragen rund um die Alltagsbewältigung. Mitglieder und Nichtmitglieder können sich darüber hinaus an die verschiedenen Fachbeiräte wenden, die sie als („Lay-Experts“) über Sauerstoff, Transplantation, Lungensport oder den Umgang mit dem leberkranken Kind beraten. Für die medizinischen Belange steht den Patienten eine Alpha1 Doc-line, bestehend aus einem Pneumologen, zwei Gastroenterologen (Kinder und Erwachsene) sowie einem Psychologen, ehrenamtlich zur Verfügung. Derzeit arbeiten wir daran, diesen Service mit einem Kinderpneumologen erweitern zu können.

Der Alpha1-Infotag findet einmal jährlich an wechselnden Orten innerhalb Deutschlands statt und ist allen an Alpha1-Antitrypsinmangel Erkrankten, deren Angehörigen sowie den behandelnden Ärzten zugänglich. Seit 2008 gibt es zusätzlich alle zwei Jahre einen Alpha1-Kindertag, der sich vor allem an die Eltern erkrankter Kinder wendet.

Die Patienteninformation „alpha1 aktuell“ erscheint dreimal jährlich und enthält Wissenswertes aus Politik, Forschung und Medizin. Patienten mit Alpha1-Antitrypsinmangel bedürfen einer besonderen medizinischen Betreuung durch Spezialisten. Daher gibt es Alpha Center für Kinder und Erwachsene, überaus wichtig ist auch das spezielle Alpha1-Rehacenter. Das Alpha1-Register ist von hoher Bedeutung. Es arbeitet

Risikofaktoren heraus, welche für die unterschiedlichen Krankheitsverläufe der Patienten verantwortlich sind, überprüft die medizinische Versorgungsqualität und initiiert Studien.

Erkrankung

Der Alpha1-Antitrypsinmangel ist eine Stoffwechselerkrankung und die häufigste genetisch bedingte Ursache von Lungenemphysemen bei Erwachsenen und Lebererkrankungen bei Kindern. Er wird kodominant vererbt. Je nach Phänotyp kann er auch noch Pannikulitis, Fibromyalgien und rheumatische Beschwerden verursachen. Eine immunologische Komponente ist ebenfalls Bestandteil dieses umfassenden Krankheitsbildes. Die Prävalenz beträgt 0,01 – 0,02 % in ganz Europa mit einem Nord-Süd- und West-Ost-Gefälle. Der homozygote Anteil wird in Deutschland auf 12.000 geschätzt, davon sollen ca. 4.000 manifest erkrankt sein.

Obwohl in den letzten Jahren deutliche Fortschritte hinsichtlich des Bekanntheitsgrades der Erkrankung sowie der diagnostischen Testinstrumente (z. B. AlphaKit/Trockenbluttest), erzielt wurden, ist die schnelle Diagnosefindung noch immer zu selten. In Deutschland steht seit 20 Jahren eine intravenöse Ersatztherapie mit Alpha1-Antitrypsin, welches aus Blutplasma gewonnen wird, zur Verfügung. Damit kann die Progredienz des Lungenemphysems deutlich verlangsamt werden.

Symptome

Häufige Infekte der oberen und unteren Luftwege, vermehrter Husten mit oder ohne Auswurf, Kurzatmigkeit, Bronchitis, Asthma, Gelbsucht, dunkler Urin, quälender Juckreiz, schlechtes Gedeihen bei Kindern, Leberentzündungen, Leberzirrhose ohne exzessiven Alkoholkonsum oder Medikamentenabusus.

Die Erfolge von Alpha1 Deutschland in der Patientenarbeit lassen sich am besten zusammenfassen in einem Lob, ausgesprochen von einer „Alpha1-Koryphäe“: „Seit es Alpha1 Deutschland gibt, bekommen wir kaum mehr Fragen von ahnungslosen Patienten.“ Ein großer Schritt in Richtung effiziente Behandlung wäre, wenn die Patienten ohne fachärztliche Überweisung unsere Alphacenter besuchen könnten. Fachärzte halten sie oft zu lange fest, was nicht immer zum Vorteil der Patienten mit einer seltenen Erkrankung gereicht, weil einfach die Erfahrung fehlt.

Große Hilfe

Eine große Hilfe ist der Fördertopf der Gesetzlichen Krankenkassen. Er hilft, einen Teil der Kosten abzudecken. Daher wäre es hilfreich, wenn auch die Privatkassen sich zu einer Gemeinschaftsförderung zu Gunsten der Selbsthilfe entschließen könnten und der Staat einen Topf für die „Seltenen“ bereitstellen würde. Die Föderalen Strukturen der Bundesrepublik Deutschland benachteiligen kleine Organisationen, die nur bundesweit aufgestellt sind und über keine Ländervertretungen verfügen.

KONTAKT

Alpha1 Deutschland e.V. – Gesellschaft für Alpha1-Antitrypsinmangel
Dürener Straße 270, 50935 Köln
Tel: 0221/5007535, Fax: 0221/5007536
info@alpha1-deutschland.de
www.alpha1-deutschland.de

Spendenkonto
Commerzbank Köln
BLZ 37040044
Konto 233387000





Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus e.V.



Die Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus e.V. wurde 1966 als Elterninitiative gegründet, um die Lebensperspektiven der Kinder mit Spina bifida und/oder Hydrocephalus zu verbessern. In den Gründungsjahren der Arbeitsgemeinschaft führten die Behinderungen häufig zum frühen Tod der Kinder.

Die Behinderungen sind durch eine große Bandbreite möglicher Ausprägungen – von kaum sichtbar bis schwerst-

mehrfachbehindert – gekennzeichnet. Die ASBH sieht es als ihre Aufgabe, alle Menschen mit Spina bifida und/oder Hydrocephalus zu vertreten.

Gemeinschaft öffnet Türen und Wege

Zu Beginn unserer Selbsthilfearbeit hatten Kinder, die mit den Behinderungen Spina bifida und/oder Hydrocephalus zur Welt kamen, nur äußerst schlechte Überlebenschancen. Das sieht heute glücklicherweise ganz anders aus. Durch eine verbesserte medizinische und pflegerische Versorgung ist nicht nur die Lebenserwartung gestiegen, sondern auch die Lebensqualität. Dies ist ein wesentlicher Erfolg, zu dem auch die ASBH beitragen konnte. Er stellt unsere Selbsthilfe aber auch vor neue Herausforderungen. Die Kinder werden erwachsen, und damit ergeben sich erweiterte Fragestellungen: Ausbildung, Beruf, Wohnen, Partnerschaft, Familie ...

Die ASBH bietet in mehr als 70 ehrenamtlich getragenen Selbsthilfegruppen vor Ort die Möglichkeit, sich zu informieren, auszutauschen und zu engagieren. Hier lernen sich Menschen in einer ähnlichen Lebenssituation kennen, tauschen sich aus und stützen sich gegenseitig in der Bewältigung des Alltags.

Die ASBH führt bundesweite Fachtagungen und Schulungen durch, veröffentlicht Fachpublikationen (mittlerweile 21 Ratgeber) und gibt viermal jährlich die Mitgliederzeitschrift „ASBH-Brief“ heraus.

tritt bei ca. jeder 1.000. Geburt auf und wird pränatal im Ultraschall erkannt. Dies ermöglicht, die notwendigen nachgeburtlichen Operationen frühzeitig zu planen.

Hydrocephalus

Der Hydrocephalus beruht auf einer Störung des Hirnwasserkreislaufs und tritt bereits vor der Geburt oder bei Frühgeborenen auf. Der Hydrocephalus kann auch als Folge von Tumoren und Unfällen in jedem Lebensalter entstehen. In den meisten Fällen muss der Hirnwasserkreislauf durch die Implantation eines „Shunts“ reguliert werden.

Die ASBH bietet

- regionale Kontakte in den Selbsthilfegruppen und Landesverbänden
- Information und Öffentlichkeitsarbeit
- Beratung
- Informationsmaterial und Fachliteratur
- Austausch
- Zusammenarbeit mit Fachärzten und Kliniken
- Förderprogramme in verschiedenen Lebensstufen
- Veranstaltungen für verschiedene Zielgruppen
- Fortbildungen für Fachpersonen aus Medizin, Pflege und Pädagogik
- Selbstständigkeitstraining
- Regionaltagungen und -seminare
- eine starke Gemeinschaft

KONTAKT

ASBH e.V.

Grafenhof 5, 44137 Dortmund

Tel: 0231/8610500

Fax: 0231/8610500

asbh@asbh.de

www.asbh.de

Spendenkonto

Sparkasse Iserlohn

BLZ 4450045

Konto 125

Spina bifida

Spina bifida ist eine Fehlbildung bei Neugeborenen und entsteht, wenn Wirbelsäule und Rückenmark des werdenden Kindes unvollständig ausgebildet werden. Daraus resultieren Lähmungen bis zur Querschnittlähmung. Sehr häufig (ca. 80%) liegt gleichzeitig ein angeborener Hydrocephalus vor. Spina bifida



aktion benni & co. e.V.



Die Zukunft soll man nicht voraussehen wollen, sondern möglich machen.
(Saint-Exupéry)

Um die Lebenssituation von Duchenne kranken Menschen zu verbessern und eine Zukunft möglich zu machen, wurde 1996 aktion benni & co e.V. durch Familie Over, deren Sohn Benni an Muskeldystrophie Duchenne erkrankt ist, gegründet. Seitdem ist aktion benni & co e.V. stetig gewachsen und hat sich entsprechend den Ansprüchen der betroffenen Familien entwickelt.

Forschung

Die Forschung möge Therapien und Heilung für die betroffenen Menschen

hervorbringen. Dazu bedarf es der Wissenschaft, Innovation und Förderung. Aktion benni hat mit den gesammelten Spendengeldern einige Forschungsprojekte forcieren können. Auch wenn die Forschung Fortschritte macht, so sterben die Duchenne-Erkrankten im frühen Erwachsenenalter.

Aufklärung

Eine frühe Aufklärung und einfühlsame Beratung kann das Leiden der betroffenen Familien zwar nicht ausschalten, aber den Umgang mit der Erkrankung und mit dem Kind erleichtern.

Austausch

Der Austausch mit gleichfalls betroffenen Familien spendet Trost. Gegenseitige Hilfestellungen und regelmäßige Treffen unter den Duchenne-Jungen können die Lebensqualität verbessern.

Öffentlichkeitsarbeit

Über Spenden, Fördermittel, ehrenamtliche Leistungen konnte die Arbeit von benni & co e.V. möglich gemacht werden. Ständige Überlegungen, wie die Öffentlichkeit auf das Schicksal von muskelkranken Kindern aufmerksam gemacht werden kann, beansprucht einen großen Teil unserer Arbeit.

Projekte

Mit psychologischen und sozialen Projektangeboten möchten wir die Probleme im Hier und Jetzt für die Duchenne-Familien aufgreifen.

Die Arbeit von aktion benni & co e.V. muss nachhaltig und dauerhaft gesichert sein, daher wurde im Jahr 2010 die **Deutsche Duchenne Stiftung** errichtet.

KONTAKT

aktion benni & co. e.V. –
Hilfe für muskelkranke Kinder
Nikolaistraße 2, 44866 Bochum
Tel: 02327/960458, Fax: 02327/605533
info@benniundco.de
www.benniundco.de
Spendenkonto
Sparkasse Bochum
BLZ 43050001, Konto 427724
Deutsche Bank Neuwied
BLZ 57470024, Konto 1609494





Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.

Angiodysplasie – Angeborene Gefäßfehlbildungen

Angiodysplasie ist der Sammelbegriff für vielfältige unspezifische Syndrombegriffe angeborener Gefäßfehlbildungen. Die 1988 entwickelte Hamburger Klassifikation versucht die Angiodysplasie nicht mehr nach Namen forschender Mediziner (Klippel, Trenaunay, Sturge, Weber, Osler, Lindau ...), sondern nach anatomischen und funktionellen Veränderungen (arterielle, venöse, lymphatische, arteriovenöse und kombinierte Fehler) zu beschreiben. Es zeichnet sich ab, dass kaum eine Angiodysplasie in ihrer Erscheinung und ihren Auswirkungen auf die gesundheitliche und persönliche Lebensqualität mit einer anderen zu vergleichen ist.

Ursachen

Zu den Ursachen von Angiodysplasien gibt es bis heute keine gesicherten Erkenntnisse. Wie bei vielen Seltenen Erkrankungen mangelt es auch hier an Forschungsergebnissen. Wahrscheinlich kann jedoch eine erbliche Ursache ausgeschlossen werden. Warum es dennoch zu Fehlern im „Bauplan“ der Gefäße kommt, bleibt indes unklar.

In Deutschland sind etwa 1.000 Patienten mit angeborenen Gefäßfehlbildungen in ihren unterschiedlichen Ausprägungen bekannt. Von einer Dunkelziffer ist auszugehen.

Diagnose

Am auffälligsten sind dabei jene Gefäßfehler, die eine akute Lebensbedrohung der Betroffenen darstellen. Sichtbare körperliche Veränderungen wie Feuermal, Riesenwuchs und Längendifferenzen erleichtern unter Umständen eine schnellere Diagnose. Dennoch bleibt festzuhalten, dass noch immer die überwiegende Mehrzahl der Betroffenen erst nach einer jahrelangen Odyssee zwischen unterschiedlichsten Fachärzten, Therapieformen und Behandlungsansätzen zu einer gesicherten Diagnose kommen. Nicht selten sind es dabei die Betroffenen selbst, die nach eigenen Recherchen den entscheidenden Hinweis geben.

Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.

Der Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V. wurde im Jahr 2007 gegründet und war die logische Konsequenz der jahrelangen erfolgreichen Zusammenarbeit von kleineren Vereinen, Selbsthilfegruppen und Eltern- und Patienteninitiativen. Damit konnten die ehrenamtlichen Kräfte und Ressourcen von Betroffenen, Angehörigen und Unterstützern enger verzahnt und effizienter gestaltet werden. Eine bessere Information und Aufklärung sowie der Erfahrungsaustausch, zwei noch immer gültige Hauptziele der Verbandsarbeit, wurden damit nachhaltig optimiert.

Im Bundesverband sind heute über 100 Betroffene und Angehörige organisiert. Besonderen Anklang finden immer wieder die regelmäßig stattfindenden Patiententreffen. Der Verteilung der Patienten über das gesamte Bundesgebiet folgend, finden diese auch an wechselnden Orten statt.

Nicht zuletzt durch den Ausbau der Internetplattform gibt es heute Anfragen und stetige Kontakte zu Betroffenen auch aus Österreich, der Schweiz, den Niederlanden, Italien, Frankreich, Südosteuropa und dem asiatischen Raum. Auf die besonderen Belange der Jugendlichen im Spannungsfeld zwischen Erwachsenwerden und Gesundheit wurde durch die Gründung einer Jugendabteilung eingegangen.

Fachliche Unterstützung findet der Bundesverband in einem Medizinischen Beirat. In diesen sind bei der Gründung Fachärzte berufen worden, die sich seit vielen Jahren mit dem Thema der Angiodysplasien beschäftigen und sie behandeln. Auch hierbei wurde darauf geachtet, dass die Beiratsmitglieder aus den unterschiedlichsten Regionen der Republik kommen und damit auch räumliche Vielfalt gewährleistet wird.

KONTAKT

Bundesverband Angeborene
Gefäßfehlbildungen e.V.
Vorsitzende: Claudia Köster
Blötter Weg 85
45478 Mülheim an der Ruhr
Tel: 0208/51130
koester@angiodysplasie.de
www.angiodysplasie.de

Spendenkonto

Volksbank Rhein Ruhr
BLZ 35060386
Konto 8708840001

Bundesverband für Brandverletzte e. V.



Jedes Jahr werden ca. 1.500 schwer brandverletzte Erwachsene und 500 Kinder in Verbrennungszentren eingeliefert. Die Langzeitproblematiken von Menschen mit Verbrennungen werden meistens verkannt. Niedergelassene Ärzte für die Nachsorge von Brandverletzten sind schwer zu finden. Ist die Akutbehandlung abgeschlossen, beginnen häufig die Folgeerkrankungen bzw. entwickeln sich immer stärker. Die einzelnen Symptome, Erscheinungsformen sind in ihrer Ausprägung oft selten und chronisch.

Selbsthilfe

Durch die Selbsthilfegruppen des Vereins lernen Betroffene, Traumata zu verarbeiten, Ängste abzubauen und wieder Freude am Leben zu finden. Unsere Einzelfallberatung und Betreuung bis hin zum Casemanagement geben weitere Unterstützung.

Schirmherrschaft und Zusammenarbeit

Unter der Schirmherrschaft von Graf von Oyenhausen-Sierstorpff arbeitet der Verein mit großen Verbänden wie der Feuerwehr, dem DRK, dem Deutschen Grünen Kreuz und dem Weißen Ring, sowie den Krankenkassen und Berufsgenossenschaften zusammen.



KONTAKT

Bundesverband für Brandverletzte e. V.
Vorsitzende: Petra Krause-Wloch
Dorfstr. 16 d, 31020 Salzhemmendorf
Tel: 05153/964429, Fax: 05153/802715
brandverletzte@brandverletzte-leben.de
www.brandverletzte-leben.de

Spendenkonto
Sparkasse Weserbergland
BLZ 25450110
Konto 162776





Bundesverband Herzkranke Kinder e.V.

Für Menschen mit angeborenen Herzfehlern in jedem Lebensalter

Wir vertreten ca. 3.000 Menschen mit angeborenen/in der Kindheit erworbenen Herzfehlern in jedem Lebensalter. Diese gehören 17 regionalen Vereinen zwischen Freiburg und Kiel an. Unsere Mitgliedsvereine sind rechtlich selbstständige eingetragene Vereine, die sich ehrenamtlich für die Betroffenen einsetzen. Wir werden durch ca. 60 Fördermitglieder unterstützt.

Der BVHK wurde 1993 gegründet. Unser Vorstand besteht überwiegend aus Eltern herzkranker Kinder/Jugendlicher, die sich ehrenamtlich engagieren. Die bundesweite Arbeit wird in der Geschäftsstelle Aachen von drei hauptamtlichen Mitarbeitern und zwei Aushilfen koordiniert.

Erkrankung

Über die Ursachen von angeborenen/in der Kindheit erworbenen Herzfehlern ist nicht viel bekannt. Meist geht man von multifaktoriellen Ursachen aus. Es gibt eine Vielzahl verschiedener angeborener Herzfehler (AHF), die teilweise

isoliert und teilweise in Verbindung mit Begleiterkrankungen bzw. in Form eines Syndroms auftreten. Verschiedene Syndrome, die mit AHF einhergehen, sind extrem selten. Weitere Informationen hierzu unter: http://www.bvhk.de/fileadmin/redaktion/PDF-Dateien/Broschueren_neu/PD2010.pdf

Die Behandlung und der Verlauf sind sehr unterschiedlich. Aus o.g. Gründen fällt die Gesamtheit der AHF nicht unter die europäische Definition von seltenen Erkrankungen.

Die einzelnen AHF treten mitunter ausgesprochen selten auf. Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern brauchen spezialisierte medizinische und psychosoziale Behandlung. Wir haben eine Sozialrechtsberatungs-Hotline eingerichtet, die den Betroffenen konkrete Hilfen für die Antragstellung bietet. Die Familien erfahren bei uns, wie andere das Schicksal mit einem chronisch kranken Kind bewältigen. Wir organisieren Projekte wie Kinderherzsportgruppen, Sommercamps, usw. und veröffentlichen Informationsmaterial z.B. zu folgenden Themen: „Pränatale Diagnostik angeborener Herzfehler“, „Familienorientierte Rehabilitation“, „OP-Vorbereitung“ u.v.m.

Außerdem sind einige unserer Broschüren für Menschen mit Migrationshintergrund in den Sprachen Türkisch, Russisch und Englisch erhältlich.

Schätzungen der Deutschen Gesellschaft Pädiatrische Kardiologie zufolge leben ca. 120.000 Kinder mit AHF in Deutschland. Etwa jedes 100. Kind wird mit einem Herzfehler geboren (ca. 6.000-8.000 pro Jahr). Ungefähr 4.500 davon benötigen eine/mehrere Operationen am offenen Herzen. Schätzungsweise 3% der herzkranken Kinder sind derzeit noch inoperabel. Dank des medizinischen Fortschritts erreichen heute etwa 85% der herzkranken Kinder das Erwachsenenalter.

Selbsthilfe

Unsere Ziele sind:

- sozialrechtliche und psychosoziale Hilfen für Betroffene und ihre Familien vermitteln
- Forschung auf dem Gebiet der angeborenen Herzfehler unterstützen
- familienorientierte Rehabilitation (FOR) fördern
- Sport- und Begegnungsangebote (Segel-, Reiterwoche für herzkranken Kinder) organisieren
- gesundheits- und gesellschaftspolitische Verbesserungen erreichen (BVHK-Arbeitsgruppen (AG): AG Psychosozial, AG Kinderherzsport, AG Schule/Beruf)
- Aufklärungs- und Öffentlichkeitsarbeit zum Thema „Leben mit angeborenem Herzfehler“

Wir vermitteln den Familien Informationen, Ansprechpartner und Austausch mit betroffenen Familien und vertreten die Interessen unserer herzkranken Kinder und ihrer Familien im Gesundheits- und Sozialwesen. Die Diagnose „Angeborener Herzfehler“ ist für jede Familie ein Schock. Untersuchungen, Krankenhausaufenthalte, die damit verbundene Trennung der Familienmitglieder und vor allem eine Operation am offenen Herzen mit ungewissem Ausgang bedeuten für die Familien emotionalen Dauerstress, Angst, Hilflosigkeit und finanzielle Zusatzbelastungen. Die Behandlung komplexer Herzfehler ist nur von kompetenten Fachleuten durchzuführen. Deshalb haben wir uns im gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) für eine Strukturrichtlinie eingesetzt, die regelt, welche Mindest-Voraussetzungen Kliniken erfüllen müssen, die Kinderherz-OPs durchführen. Weiterhin engagieren wir uns im G-BA für Qualitätssicherung und für eine optimale Umsetzung des § 116 SGB V „Spezialambulanzen“. Dank unserer Aktivitäten haben wir gute Kontakte zu verwandten Organisationen, zu ÄrztInnen, psychosozialen MitarbeiterInnen und der Gesundheitspolitik.

KONTAKT

Bundesverband
Herzkranke Kinder e.V. (BVHK)
Kasinostraße 66, 52066 Aachen
Tel: 0241/912332, Fax: 0241/912333
bvhk-aachen@t-online.de
www.bvhk.de

Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft Köln
BLZ 37020500
Konto 8089100

Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e. V.



Der BKMF e. V. vertritt seit 1988 die Interessen der Menschen mit Wachstumsstörungen, von denen zurzeit rund 3.300 Betroffene und Angehörige mit insgesamt 70 unterschiedlichen Kleinwuchsformen in unserem Verband organisiert sind. Wir bemühen uns sowohl um die Sicherstellung einer bestmöglichen medizinischen Versorgung als auch um die psychosoziale Stärkung kleinwüchsiger Menschen, um ihre Integration in die Gesellschaft und den Abbau von Vorurteilen.

In Deutschland leben rund 100.000 von Kleinwuchs betroffene Menschen. Derzeit lassen sich ca. 450 verschiedene Formen von Wachstumsstörungen unterscheiden, deren Ursachen sehr unterschiedlich sind. Alle zählen zu den seltenen Erkrankungen – manche davon konnten bislang weltweit nur wenige Male nachgewiesen werden. Viele Wachstumsstörungen gehen neben ei-

ner Endgröße, die im Erwachsenenalter zwischen 70 cm und 150 cm beträgt, zudem mit gravierenden gesundheitlichen Einschränkungen einher, wie z. B. vorzeitigem Gelenkverschleiß aufgrund von Veränderungen im Knochenbau.

Als Organisation der gesundheitlichen Selbsthilfe bieten wir nicht nur Mitgliedern, sondern allen Anfragenden Unterstützung in sämtlichen Bereichen, die mit dem Kleinwuchs zusammenhängen. Wir beraten Betroffene und ihre Angehörigen, bieten Gruppenseminare, Treffen auf Landesverbandsebene und bundesweite Kleinwuchsforen an. Unsere vielfältigen Publikationen informieren über einzelne Kleinwuchsformen. Zudem sind wir bestrebt, durch eine Wanderausstellung und andere Formen der Öffentlichkeitsarbeit die Probleme aber auch Ressourcen kleinwüchsiger Menschen einem größeren Personenkreis zugänglich zu machen.

Ziele unserer Beratung sind:

- Stärkung der Familien: Hilfe bei der Bewältigung der Diagnose und Unterstützung der Eltern, ihre Kinder anzunehmen
- Sicherung einer bestmöglichen medizinischen und therapeutischen Versorgung von kleinwüchsigen Menschen: Zusammenarbeit mit den Deutschen Wachstumszentren, Universitäts- und Fachkliniken, Psychologen, Therapeuten
- Inklusion in Kindergarten, Schule, Beruf (und damit in die Gesellschaft)
- Berufsorientierte Beratung in Kooperation mit arbeitsmarktpolitischen Institutionen
- Beratung und Unterstützung bei sozialrechtlichen Belangen, z. B. Schwerbehindertenausweis, Pflegegeld, steuerlichen Vergünstigungen
- Hilfsmittelberatung

Die Arbeit des BKMF e. V. charakterisiert vor allem eine enge Kooperation zwischen ehren- und hauptamtlichem Engagement. Ein interdisziplinär zusammengesetztes Team aus hauptamtlichen BeraterInnen im Deutschen Zentrum für Kleinwuchsfragen (DZK) unterstützt die Mitglieder und arbeitet in enger Vernetzung mit unseren Landesverbänden und Arbeitsgruppen.

KONTAKT

BKMF e. V.

Leinestraße 2, 28199 Bremen

Tel: 0421/3361690, Fax: 0421/33616918

info@bkmf.de

www.bkmf.de

www.bkmf-netzwerkberuf.de

www.bkmf-jugend.de

Spendenkonto

Sparkasse Bremen

BLZ 29050101

Konto 1015981





Bundesverband Neurofibromatose Von Recklinghausen Gesellschaft e. V.

Die Von Recklinghausen Gesellschaft e.V. (VRG) wurde 1987 von Eltern betroffener Kinder, Betroffenen und Ärzten in Hamburg gegründet. Sie wurde benannt nach dem deutschen Arzt Friedrich Daniel von Recklinghausen, der die Krankheit im Jahre 1886 erstmalig beschrieben hat. Seit 2007 führt die Gesellschaft zusätzlich die Bezeichnung „Bundesverband Neurofibromatose“, um die offizielle medizinische Bezeichnung der Erkrankung im Namen zu führen und auch die bundesweite Ausrichtung zum Ausdruck zu bringen.

Die Neurofibromatose ist eine Tumorerkrankung mit vielen Gesichtern: An Haut, Augen, Knochen, Nerven, aber auch an anderen Organen können sich die unterschiedlichsten Symptome mal sehr diskret und mal schwer ausgeprägt manifestieren. Mit den Symptomen nicht oder wenig vertraute Ärzte stehen damit vor erheblichen diagnostischen Hürden und so vergehen oft Jahre, bis bei einem Patienten die Krankheit erkannt und dann auch behandelt wird. Insgesamt sind in Deutschland etwa 40.000 Menschen von der chronisch seltenen Erkrankung betroffen.

Es lassen sich bisher drei Krankheitsbilder voneinander abgrenzen:

Mit einer Prävalenz von 1:3.000 am häufigsten ist die Neurofibromatose Typ 1 (NF1, Morbus von Recklinghausen).

NF-1-Patienten zeigen mindestens zwei der folgenden Merkmale:

- 6 oder mehr so genannte Café-au-lait-Flecken – milchkaffeefarbene (hellbraune) Hautflecken
- 2 oder mehr Neurofibrome, gutartige Geschwülste bestimmter Nerven- und Bindegewebszellen
- Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen und/oder der Leistengegend
- Optikusgliom (Tumor am Sehnerv)
- Mindestens 2 Irishamartome (Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges, auch „Lisch-Knötchen“ genannt)
- Typische Knochenveränderungen wie Keilbeindysplasie oder Verdünnung der langen Röhrenknochen mit oder ohne Pseudarthrose (Scheingelenk)

Deutlich seltener tritt die Neurofibromatose Typ 2 mit einer Erkrankungshäufigkeit von 1:40.000 auf. Es handelt sich um Tumoren des gesamten Nervensystems, aber insbesondere Hirntumoren und Tumoren im Bereich der Wirbelsäule. Bei fast allen Betroffenen bilden sich Tumoren am rechten und linken Hörnerv (sogenannte Akustikusneurinome).

Die Schwannomatose tritt ebenfalls mit einer Häufigkeit von 1:40.000 auf. Dabei kommt es zum Auftreten von Neurinomen im Bereich des peripheren Nervensystems und der neuralen Strukturen im Bereich der Wirbelsäule.

Der Bundesverband vertritt die Interessen von 1.600 Mitgliedern und hat folgende Aufgaben und Ziele:

- Verbesserung der Lebensqualität der betroffenen Menschen
- Aufklärung über die Krankheit und Folgen der Krankheit durch Informationsschriften, Internet, Kongresse, Seminare und Workshops
- Unterstützung von Wissenschaft und Forschung
- Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung
- Förderung der sozialen Integration und Kontaktmöglichkeiten der Betroffenen
- Förderung der Bildung von regionalen Selbsthilfegruppen, um ein möglichst flächendeckendes Netz von Selbsthilfe-Anlaufstellen aufzubauen

Der Verein betreibt in Hamburg ein „Therapeutisches Gästehaus“ mit folgenden Unterstützungsschwerpunkten:

- Berufliche Integration von Jugendlichen mit und ohne Teilleistungsstörung oder einer Behinderung durch NF
- Unterstützung von Familien
- Beratung zur Partnerschaft
- Kommunikation unter Betroffenen, um soziale Isolation zu verhindern
- Beratung über medizinische Belange, die bisher noch nicht befriedigend lösbar sind
- ganzheitliche psychologische und sozialtherapeutische Betreuung
- Verminderung unnötiger stationärer und ambulanter Behandlungen durch adäquate Aufklärung
- Schaffung einer Infrastruktur für ambulante und vorstationäre Behandlung

Es arbeiten heute unter dem Dach des Vereins über 20 regionale Selbsthilfegruppen. Ein breites Angebot an Veranstaltungen und Seminaren sowie eine breite Palette von Informationsschriften tragen dazu bei, über die Krankheit aufzuklären. Der überwiegende Teil der Arbeit wird ehrenamtlich und mit hohem persönlichem Engagement geleistet.

KONTAKT

Bundesverband Neurofibromatose
Von Recklinghausen Gesellschaft e. V.
Martinistr. 52, Haus 054
20246 Hamburg
Tel: 040/46092414
Fax: 040/5277462
info@von-recklinghausen.org
www.von-recklinghausen.org

Spendenkonto
Von Recklinghausen Gesellschaft e. V.
Hamburger Sparkasse
BLZ 20050550
Konto 1220/125 932

Bundesverband Polio e.V.



Selbsthilfegruppe für Personen mit Spätfolgen nach Kinderlähmung

Der Bundesverband Polio besteht seit 1991 und sieht seine Aufgabe in der Interessenvertretung der Poliobetroffenen.

Es gibt bundesweit über 70 Regionalgruppen und 50 Kontaktstellen, die vor Ort im Rahmen der Selbsthilfearbeit tätig sind. In vielen Bundesländern gibt es Landesverbände.

In der Öffentlichkeit ist kaum bekannt, dass etwa 60 bis 70% der Poliobetroffenen nicht nur an den „normalen“ Spätfolgen der Polio (mehr oder weniger ausgeprägten Lähmungen) sondern auch an dem so genannten Post-Polio-Syndrom (PPS) leiden. Das PPS ist wahrscheinlich die Folge einer jahrzehntelangen Überbeanspruchung der bei der Ersterkrankung geschädigten Motoneuronen (Nervenzellen) und äußert sich unter anderem in extremer Müdigkeit, Muskel- und Gelenkschmerzen und Muskelschwäche. Das PPS ist ein eigenständiges Krankheitsbild und tritt zumeist etwa 20 bis 40 Jahre nach der Ersterkrankung auf.

Zweck des Verbandes

- Die Unterstützung und Förderung von Polio-Betroffenen und deren Angehörigen bei den durch diese Krankheit bedingten Problemen, insbesondere bei Spätfolgen. Zweck ist auch die Vorbeugung gegen Poliomyelitis und ihre Folgen.
- Darauf hinzuwirken, dass die medizinische und sozialmedizinische Versorgung von an Poliomyelitis-Erkrankten verbessert wird.



Ziel des Verbandes

Unter Einbindung des sozialen Umfeldes, der Arbeitswelt und der Familie soll dem Poliobetroffenen geholfen werden, seine eigene Situation besser einzuschätzen und seinen künftigen Lebensweg umzustellen; es gilt – im Rahmen der Möglichkeiten – ganz besonders dem PPS vorzubeugen oder dessen Auswirkungen zu lindern.

Bundesweit wird der Aufbau von Selbsthilfegruppen vor Ort unterstützt und vorangetrieben.

Die europäischen und internationalen Kontakte sowie der Medizinisch-Wissenschaftliche Beirat des Verbandes stellen sicher, dass die jeweils neuesten Forschungsergebnisse zugänglich sind.

Die Mitgliederzeitung „Polio-Nachrichten“ sowie aktuelle Informationen zur PPS-Forschung national und international runden das Beratungsangebot ab.

Dem Verband gehören zurzeit ca. 2.900 Mitglieder an.

Impfen ist nach wie vor wichtig

Für eine Welt ohne Polio treten wir insofern ein, dass immer wieder darauf hingewiesen wird, in Deutschland keine Impfmüdigkeit aufkommen zu lassen. In Deutschland hat man sich 1998 entschlossen, die Lebendimpfung wieder durch einen zu injizierenden Totimpfstoff (der Salk-Impfstoff feierte 2005 50 Jahre) zu ersetzen. Die Anzahl der Erkrankten ist zwar stark rückläufig, besiegt oder ausgerottet ist die Polio nicht.

Auch in Europa treten immer wieder Fälle der Poliomyelitis auf und nicht zu unterschätzen ist der Tourismus. Das Wildvirus kann jederzeit durch Geschäftsreisende, Touristen oder Migranten aus jenen Ländern zu uns gelangen, in denen die Kinderlähmung noch endemisch ist. Reisende sollten kontrollieren, ob der Impfschutz bezüglich Polio ausreichend ist.

KONTAKT

Bundesverband Polio e.V.
Beratungs- und Geschäftsstelle
Freiberger Straße 33
09488 Thermalbad Wiesenbad
Tel.: 03733/5041187, Fax: 03733/5041188
bundesverband@polio.sh
www.polio.sh

Spendenkonto:
Sparkasse Erzgebirge
BLZ 87054000
Konto 3613002069





Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.

Gegründet wurde der Verband 1971. Ursache war die Not zahlreicher Skoliosekranker, eine zeitgemäße Behandlung zu finden.

Ziel des Bundesverband ist es, nicht nur die Belange und Interessen seiner Mitglieder Institutionen gegenüber zu vertreten, sondern auch Skoliosekranker hinsichtlich der therapeutischen Möglichkeiten in der Bundesrepublik und über deren Grenzen hinaus zu informieren. Zahlreiche Betroffene fanden in den vergangenen Jahren durch Vermittlung des Verbandes die richtige therapeutische Behandlung.



Erkrankung

Als Skoliose bezeichnet man eine Seitenverbiegung der Wirbelsäule mit gleichzeitiger Verdrehung der Wirbelkörper, die nicht mehr vollständig ausgerichtet werden kann. Skoliose an sich ist keine seltene Erkrankung. Ausnahme ist die operationsbedürftige idiopathische Skoliose. Auch bei diversen anderen seltenen Erkrankungen kann eine Skoliose auftreten. Skoliose führt nach und nach zu strukturellen Veränderungen der Wirbelkörper mit Verlust der Beweglichkeit.

Außerdem können Störungen im Bereich der inneren Organe, vor allem des Herzens und der Lunge auftreten. Es kommt zur Verminderung der Atemkapazität und zu einer Rechtssherüberlastung. Schmerzen, eine deutlich eingeschränkte körperliche Leistungsfähigkeit und eine Einschränkung der Lebensqualität sind die Folgen.

Selbsthilfe

Zur Zeit hat der Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V. ca. 1.700 Mitglieder. Neben unseren bestehenden Kontaktstellen richten wir seit Anfang 1997 Selbsthilfegruppen in allen Bundesländern ein. Durch die Selbsthilfegruppen, die Ansprechpartner, die Kontaktstellen, die Jahreshauptversammlung und Sonderveranstaltungen des Verbandes haben unsere Mitglieder die Möglichkeit, sich persönlich untereinander kennenzulernen. Die Liste der aktuellen Selbsthilfegruppen, Ansprechpartner und Kontaktstellen können Sie bei der Geschäftsstelle anfordern.

Für den medizinischen Bereich steht uns ein Fachbeirat zur Verfügung, der sich aus niedergelassenen Orthopäden und namhaften Wirbelsäulenchirurgen zusammensetzt, komplettiert durch einen erfahrenen Verwaltungsfachmann.

Der „Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.“ ist als gemeinnützig anerkannt und finanziert sich über Mitgliedsbeiträge und Spenden.

KONTAKT

Bundesverband
Skoliose-Selbsthilfe e.V.
Sonnenhalde 5a
74838 Limbach
www.bundesverband-skoliose.de

Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 37020500
Konto 7077002

Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.



Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) ist mit einer Häufigkeit von 1:20.000 bis 1:50.000 eine relativ seltene Erkrankung. Durch das seltene Vorkommen des Syndroms ist sein Bekanntheitsgrad gering und die Diagnose wird teilweise erst nach Jahren gestellt.

Seit 1993 ist bekannt, dass es spontan durch den Verlust von genetischem Material bei der Bildung der Keimzellen entsteht. Es handelt sich um eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung, die häufig einhergeht mit einem Herzfehler, mit psychomotorischer Retardierung, charakteristischen Gesichtszügen und mit einem spezifischen Kognitions- und Verhaltensprofil. Kinder, die das WBS aufweisen, haben meistens ein sehr freundliches und kontaktfreudiges Wesen. Sie verfügen auch über besondere Fähigkeiten (z.B. sind sie sprachgewandt, einfühlsam, musikalisch und verfügen über ein gutes Orts- und Personengedächtnis). In Amerika spricht man deshalb von geistiger Asymmetrie.

Aufgrund der vielschichtigen Behinderung sind von den betroffenen Familien besondere Alltagsschwierigkeiten zu bewältigen. Die Betreuung der Kinder mit WBS sollte in einem multi-disziplinären Team von Pädiatern, Zahnärzten, Physiotherapeuten, Sprachtherapeuten und Psychologen erfolgen. Erwachsene Patienten können nur selten ein selbständiges Leben führen.

In Deutschland haben sich rund 450 betroffene Familien im ehrenamtlich geführten Williams-Beuren-Syndrom Bundesverband e. V. (gegründet 1989) zusammengeschlossen.

Durch die zunehmenden Forschungsaktivitäten in den letzten 15 Jahren wachsen das Wissen und der Bekanntheitsgrad der Erkrankung. Der Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V. setzt sich für weitere Verbesserungen ein: Gemeinsam mit seinem wissenschaftlichen Beirat wird an der Erforschung des Syndroms gearbeitet, die vorhandenen Informationen werden mit entsprechenden Broschüren an die Familien und die begleitenden Fachleu-

te (z. B. Mediziner, Pädagogen, Frühförderung) weitergegeben. Der Bundesverband und seine Regionalgruppen fördern den Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung der Betroffenen und ihrer Familien. Hinsichtlich der medizinischen Versorgung und der Entwicklung von Zukunftsperspektiven für Erwachsene mit WBS wird noch großer Handlungsbedarf gesehen.

KONTAKT

Bundesverband
Williams-Beuren-Syndrom e. V.

Danziger Straße 2A
85748 Garching

Tel: 089/32002986, Fax: 089/32733994
info@w-b-s.de, www.w-b-s.de

Spendenkonto
Hypovereinsbank Flensburg
BLZ 20030000
Konto 82800888





Bundesverein Leukodystrophie e.V.

Organisation

Gegründet wurde der Bundesverein Leukodystrophie e.V. am 08.11.1999. Er vertritt alle Menschen, die an Leukodystrophie erkrankt sind. Derzeit haben wir 190 Mitglieder, davon sind 150 Betroffene. Es gibt in Deutschland ca. 400 an Leukodystrophie Erkrankte. Bei wievielen Menschen in Europa diese Krankheit diagnostiziert wurde, ist nicht bekannt.

Erkrankung

Es gibt verschiedene Leukodystrophien – unterschiedliche Gendefekte mit verschiedenen Stoffwechselstörungen. Wie bei anderen seltenen Erkrankungen ist der Weg bis zu einer Diagnose immer noch lang. Bei den Kindern ist dieser inzwischen zwar meist kürzer, aber Erwachsene mit Leukodystrophien haben häufig Odysseen hinter sich, teilweise landen sie sogar in der Psychiatrie. Daher sehen wir es als unsere Aufgabe an, immer wieder darauf hinzuweisen, dass es diese Erkrankungen gibt – auch bei Erwachsenen. Aus diesem Grunde haben wir seit zwei Jahren einen Stand auf dem jährlichen Kongress der DGN.

Selbsthilfe

Unsere Aufgaben sind:

- Betroffene aus der Isolation holen
- Jährliches Patiententreffen organisieren
- Interessen der Patienten in der Politik vertreten
- Ansprechpartner bei Problemen sein
- Hilfe zur Selbsthilfe geben
- Austausch der Patienten untereinander ermöglichen

Wie bei anderen seltenen Erkrankungen sind auch unsere Mitglieder über das ganze Bundesgebiet verstreut, einzelne auch in der Schweiz und Österreich. Regionale Treffen gibt es deshalb nicht.

Patiententreffen

Wir organisieren einmal jährlich, Anfang Oktober, ein Patiententreffen mit Mitgliederversammlung. Ärzte und Therapeuten bringen uns auf den neuesten Stand von Therapie und Forschung.

Andere Referenten helfen uns bei der Bewältigung des Alltags, indem sie Themen wie Übergang Schule – Beruf, Ausbildung bei Jugendlichen mit besonderem Hilfebedarf, Kinderhospiz oder Hilfen im Reha- und Sanitärbereich aufgreifen.

Durch die unterschiedlichen Krankheitsverläufe gibt es unterschiedliche Bedürfnisse. Ganz wichtig ist den Betroffenen und Angehörigen bei den Patiententreffen auch der Austausch untereinander. Der Umgang mit der Krankheit und die Gespräche untereinander sind sehr offen und freundlich, es herrscht eine familiäre Atmosphäre. Auch für Forscher ist es interessant, die Betroffenen, für die sie Grundlagenforschung betreiben, „live“ zu erleben.

Informationen

Informationen gibt es auf unserer Homepage oder im jährlich nach dem Patiententreffen erscheinenden Leukodystrophie-Journal. Faltblätter mit Informationen zu den häufigeren Formen konnten wir ebenfalls erstellen. Außerdem sind telefonisch oder per Mail Anfragen in der Geschäftsstelle möglich.

Unterstützung

Wir erhalten Unterstützung durch unseren medizinisch-wissenschaftlichen Beirat mit Wolfgang Köhler, Chefarzt Neurologie Wermsdorf; Prof. Dr. Alfred Kohlschütter, Hamburg; Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn; Prof. Dr. Robert Steinfeld, Göttingen; Dr. Jörn. Sven Kühl, Berlin; Dr. Piotr Sokolowski, Wermsdorf; Dipl.-Psych. A. Weddige, Göttingen; Prof. Dr. Johannes Berger, A-Wien.

KONTAKT

Bundesverein Leukodystrophie e.V.
Achim Kaisinger
Am Bleichrasen 7
35279 Neustadt/Hessen
Tel: 06692/918113
Fax: 07034/6559986
Bürozeiten: Mo 18:30-20:30 Uhr,
Mi 10:00-13:00 und 15:00-18:00
info@bvlev.de
www.bvlev.de

Spendenkonto
VR Bank Mainz
BLZ 55060417
Konto 8800111

CHARGE Syndrom e.V.



Was ist das CHARGE Syndrom?

Das CHARGE Syndrom gilt als eine der komplexesten medizinischen und entwicklungspädagogischen Herausforderungen, die derzeit bekannt sind. In Deutschland werden im Jahr rund 75 Kinder mit dem CHARGE Syndrom geboren. Erstmals beschrieben wurde es 1979 und seit 2004 ist nun auch ein genetischer Test möglich.

Das Wort „CHARGE“ ist ein sogenanntes Akronym, zusammengesetzt aus den englischen Anfangsbuchstaben der meistbetroffenen Organsysteme. Die Hauptmerkmale für CHARGE sind: Spaltbildung im Auge, Choanalatresie, charakteristisches CHARGE-Ohr sowie eine Störung der 12 Hirnnerven, wobei nicht all diese Merkmale bei jedem CHARGE Kind auftreten. Neben den oben genannten Fehlbildungen gibt es noch bis zu 40 weitere körperliche Beeinträchtigungen in unterschiedlichster Ausprägung.

Kinder mit CHARGE Syndrom entwickeln sich verzögert und gelten als hörschbehindert bzw. taubblind. Nur

wenige sind geistig behindert, die meisten haben eine normale Intelligenz, was aufgrund der mehrfachen Behinderungen oftmals schwer einzuschätzen ist. Grundsätzlich besteht die Gefahr, die intellektuellen Fähigkeiten CHARGE-Betroffener zu unterschätzen. Es ist deshalb umso wichtiger, die Kinder frühzeitig entsprechend ihrer Fähigkeiten zu fördern.

Trotz all dieser massiven Anfangsprobleme entwickeln sich viele Kinder sehr positiv, kommen gut mit ihrer Seh- und Hörminderung zurecht, entwickeln Sprache oder die Fähigkeit mit Gebärdensprache zu kommunizieren.

Der Verein

Der CHARGE Syndrom e.V. ist eine gemeinnützige Selbsthilfevereinigung zur Unterstützung von CHARGE-Betroffenen und deren Familien im deutschsprachigen Raum (derzeit in Deutschland, Österreich, Schweiz, Luxemburg). Der Verein wurde 2006 gegründet und umfasst aktuell 135 Mitgliedsfamilien (Stand 07/2010).

Ziele und Aufgaben

Der Verein hat es sich zur Aufgabe gemacht, CHARGE-Betroffene und ihre Familien bestmöglich zu unterstützen, dies vor allem in Hinsicht auf das Sammeln und Weitergeben von Informationen mit dem Ziel, das Leben der Familien zu erleichtern. Auch bei bürokratischen Hindernissen, denen die Eltern gerade in den ersten Lebensmonaten immer wieder begegnen, steht der Verein helfend zur Seite. Es ist vor allem wichtig, den Eltern schon von der Geburt an, eine Perspektive mit ihrem CHARGE-Kind aufzuzeigen.

Der Verein unterstützt außerdem bei der Wahl von spezialisierten Ärzten, Therapeuten und Einrichtungen und ist im Gegenzug Berater von Ärzteschaft und Fachkräften zur Unterstützung von Wissenschaft und Forschung.

Der Erfahrungsaustausch der Mitglieder und Betroffenen untereinander spielt eine große Rolle, so werden bereits seit der Gründung des Vereins Bundestreffen, Elternworkshops und Themenwochenenden organisiert. Die Vereinszeitschrift „Trommelwirbel“, eine Literaturliste, der Verleih spezieller Förderungsmaterialien sowie ein CHARGE-Internetforum bieten den Mitgliedern außerdem Information, Austausch und Unterstützung.

KONTAKT

CHARGE Syndrom e.V.
Borbath 19, 91448 Emskirchen
Tel: 09104/826345, Fax 09104/826345
info@charge-syndrom.de
www.charge-syndrom.de

Spendenkonto
Sparkasse im Landkreis Neustadt
a.d. Aisch – Bad Windsheim
BLZ 76251020
Konto 225859156





Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.

Die Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V. ist ein unabhängiger Dachverband zur Vertretung der Interessen von Cochlear Implant (CI)-Trägern. Mitglieder der DCIG und deren Regionalverbände sind CI-Träger, Angehörige, Fachleute und Interessierte.

Seit 1987 berät, begleitet und unterstützt die DCIG Betroffene und deren Angehörige und setzt sich für die Belange von gehörlos geborenen Kindern und spät ertaubten Erwachsenen in Deutschland ein.

Was ist ein Cochlear-Implantat – CI?

Das Cochlear-Implantat (CI) ist eine teilweise implantierbare elektronische Innenohrprothese, die die ausgefallenen Funktionen des Innenohrs ersetzen soll. Dies ermöglicht ertaubten Erwachsenen sowie gehörlos geborenen Kindern, hören und sprechen zu lernen. Ein intensives Spezialtraining ist – bei Erwachsenen und Kindern – ein unverzichtbarer Bestandteil einer CI-Versorgung. Es gibt eine Vielzahl von seltenen Erkrankungen, die mit Hörschädigungen einhergehen.

Aufgaben und Ziele der DCIG

- Förderung von Hörgeschädigten, die mit Cochlear-Implantat (CI) oder anderen Hilfsmitteln versorgt worden sind oder versorgt werden wollen
- Interessenvertretung der CI-Träger
- Information und individuelle Beratung
- Kontakte mit CI-Trägern
- Fortbildungs- und Freizeitangebote
- Beratung von CI-Kandidaten vor der OP
- Begleitung im Hinblick auf das neue Hören durch gemeinsame Aktivitäten
- individuelle Unterstützung im Umgang mit Behörden und Institutionen
- Unterstützung der CI-Selbsthilfe
- Förderung von CI-versorgten Kindern und Jugendlichen

Der Deutschen Cochlear Implant Gesellschaft gehören die nachstehenden Regionalverbände an

- Bayerischer Cochlear Implant Verband e.V.
- Berlin-Brandenburgische Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
- Cochlear Implant Verband Baden-Württemberg e.V.
- Cochlear Implant Verband Hessen-Rhein-Main e.V.
- Cochlear Implant Verband Mitteldeutschland e.V.
- Cochlear Implant Verband Nord e.V.
- Cochlear Implant Verband Nordrhein-Westfalen e.V.
- Gesellschaft für Integrative Hörrehabilitation e.V.
- „Kleine Lauscher“ – Elterninitiative zur lautsprachlichen Förderung hörgeschädigter Kinder e.V.
- Verein der Eltern und Freunde hörbehinderter Kinder Südniedersachsen e.V.

Publikationsorgan:

Fachzeitschrift Schnecke – Leben mit CI und Hörgerät

Die Schnecke ist eine Fachzeitschrift rund um die Themen Cochlear-Implantat, Schwerhörigkeit, Taubheit, Tinnitus, Hörgeräte und Hör-Hilfsmittel mit Verbreitung im deutschsprachigen Europa. Durch wissenschaftliche Fachbeiträge, die durch Erfahrungsberichte Betroffener ergänzt werden, zeichnet sich die Schnecke aus. Diese Konstellation bietet dem Leser einen besonders tiefen Einblick in die Problematik der Hörschädigung und ihrer Bewältigung.

www.schnecke-online.de;

www.schnecke-ci.de

Weitere Informationsmaterialien

- Wichtige Fragen und Antworten zum Cochlear-Implantat
- Das Cochlear-Implantat-Schaubild
- CI-Informationsmappe mit Kontaktadressen
- Taub und trotzdem hören – Die Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
- Literatur- und Ratgeberliste
- Positionspapiere zur bilateralen CI-Versorgung
- Positionspapier zur Unterversorgung mit Cochlear-Implantaten in Deutschland

Publikationen

- „Mein Weg aus der Stille“ Marlis Herzogenrath; 1992 und 2003
- „Mein Leben“ von Irmgard Gummelt; 2004
- „Sichtbar bleiben – Vom Aufbruch in die Welt des Gehens und Hörens“; Anna Hild, 2007

KONTAKT

Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
Postfach 3032, Rosenstraße 6
89253 Illertissen
Tel: 07303/3955
Fax: 07303/43998
dcig@dcig.de
www.dcig.de

Spendenkonto

Sparkasse Neu-Ulm/Illertissen
BLZ 73050000
Konto 190025536

Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.



Aufbau unserer Initiative

Zweck unseres Vereins ist die Förderung von Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) Betroffenen. 1996 wurde der Verein von Betroffenen gegründet. Fünf Landesleiter und zwei Ortsgruppenleiter unterstützen derzeit die Arbeit des Bundes-Vorstandes.

Was ist das Ehlers-Danlos Syndrom (EDS)?

Das EDS ist eine seltene (d.h. es sind weniger als 5 von 10.000 Menschen betroffen), vererbte Bindegewebs-erkrankung, bei der eine Störung der Kollagenbiosynthese vorliegt. Man unterscheidet sechs Subtypen, die mehr oder weniger schwer ausgeprägt sind. Da Bindegewebe überall im Körper vorkommt, sind die Symptome sehr vielfältig. Sie reichen von überdehnbarer, leicht verletzbarer Haut, überbeweglichen Gelenken bis hin zum Reißen der inneren Organe und Gefäße sowie dem Ausrenken der Gelenke, Skelettdeformationen und hoher Schmerzempfindlichkeit.

Was heißt es, mit Ehlers-Danlos zu leben?

Kinder und Jugendliche leiden besonders unter dem Gehänsel ihrer Mitschüler, den Einschränkungen im Sport und den Narben als typische Schönheitsfehler. Als Erwachsene stehen die zunehmenden Gelenk- und Gefäßprobleme sowie die Schmerzen im Vordergrund.

Viele Betroffene beklagen die Unwissenheit sowie das Unverständnis der Ärzte. Selbst im persönlichen Umfeld sind Unterstellungen wie Kindesmiss-handlungen und simulierte Beschwerden keine Ausnahme. EDS-Betroffene haben ihr Leben lang das Gefühl, sich immer rechtfertigen zu müssen.

Welche Themen greifen wir auf?

- Die Unwissenheit über das Krankheitsbild in der Bevölkerung und bei dem medizinischen Fachpersonal zu eliminieren und somit die Zeit bis zur richtigen Diagnose zu verkürzen.
- Den Erfahrungsaustausch mit Betroffenen, Ärzten und Therapeuten zu fördern – auch auf internationaler Ebene; Ärztesymposien in Zusammenarbeit mit dem medizinisch-wissenschaftlichen Beirat zu organisieren.
- Die EDS-Forschungsbemühungen zu fördern.
- Die Beteiligung an EDS-Studien anzu- stoßen und zu unterstützen.
- Junge EDS-Betroffene zu motivieren, sich untereinander auszutauschen.
- Die unzureichenden Labor-Abrechnungsmöglichkeiten für benötigte elektronenmikroskopische Laboruntersuchungen zur EDS-Diagnostik zu verbessern.

Was bewegt unsere Initiative?

Unser Wunsch ist es, weitere EDS-Mitglieder auf Vorstands-, Landes- und Ortsgruppenebene – insbesondere in den neuen Bundesländern – zu gewinnen, die in unserer Initiative mitarbeiten möchten.

KONTAKT

Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
Geschäftsstelle

Kugelbühlstraße 1, 91154 Roth

Tel: 09171/981516, Fax: 09171/981518

info@ehlers-danlos-initiative.de

www.ehlers-danlos-initiative.de

Spendenkonto

Hypo Vereinsbank Roth

BLZ 76420080

Konto 380726432





Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Beschreibung des Krankheitsbildes

Fanconi-Anämie (FA) gehört mit ca. 250 Betroffenen in Deutschland zu den extrem seltenen genetischen Erkrankungen. Obwohl ein Teil der Kinder mit mehr oder weniger stark ausgeprägten Fehlbildungen zur Welt kommt (z. B. an Daumen, Unterarmen, Nieren, Hüften, Ohren, Herz, Speiseröhre, Darm) und viele FA-Patienten typische Pigmentanomalien der Haut, ein reduziertes Größenwachstum und einen kleinen Kopfumfang aufweisen, wird die Fanconi-Anämie als genetische Ursache häufig erst zwischen dem 4. und 10. Lebensjahr diagnostiziert. Ab diesem Alter bildet sich bei den meisten betroffenen Kindern das blutbildende Knochenmark zurück. Die Kinder fallen durch Blässe der Haut, Ermüdung bei körperlicher Anstrengung, Neigung zu blauen Flecken, Nasen- und Zahnfleischblutungen bzw. durch häufige Infekte auf. Stark abgesunkene Blutwerte können mitunter zu lebensbedrohlichen Zuständen führen.

Mehr als die Hälfte der Patienten spricht mittel- oder längerfristig auf Androgenpräparate an. Dies sind Medikamente, die synthetisch hergestellte männliche Hormone enthalten. Für andere kommen vorübergehend nur

Bluttransfusionen bzw. bei Infektionen die Gabe von Antibiotika in Frage. Regelmäßige Untersuchungen in erfahrenen Zentren sind notwendig, um festzustellen, ob und wann ein FA-Patient chromosomale Veränderungen im Knochenmark und Blut entwickelt. Insbesondere Verluste oder Zugewinne auf den Chromosomen 3 und 7 werden dafür verantwortlich gemacht, dass es bei Fanconi-Anämie in jedem Alter zur Akuten Myeloischen Leukämie (AML) kommen kann.

Als einzige Option zur dauerhaften Heilung des Knochenmarks bleibt eine Knochenmarktransplantation (KMT). Vor dem Jahre 2000 hatten FA-Patienten nur dann gute Überlebenschancen, wenn für ihre KMT ein gewebe-identischer Geschwisterspender zur Verfügung stand. Verbesserte und speziell an FA angepasste Transplantationsprotokolle sowie ein weltweit auf über 10 Millionen Freiwillige angewachsener Spenderpool haben die Situation verbessert: Auch FA-Patienten, für die nur unverwandte Spender zur Verfügung stehen, kann in etwa 70 bis 80% der Fälle mit einer KMT zuverlässig geholfen werden.

Das mit zunehmendem Alter bei Fanconi-Anämie extrem erhöhte Risiko für Schleimhautkrebs im Mund-, Rachen- und Genitalbereich bleibt auch nach erfolgreicher Knochenmarktransplantation bestehen. Es gibt berechtigte Hoffnung, die Überlebenszeit auch von FA-Patienten, die Schleimhautkrebs entwickeln, durch engmaschige Vorsorgeuntersuchungen, eine verbesserte Früherkennung und an die FA angepasste Behandlungsstrategien deutlich anheben zu können.

Die Fanconi-Anämie wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, die Eltern betroffener Kinder sind selbst gesund. Erst mit der Diagnose erfahren sie, dass sie beide verdeckte Erbräger des Gendefektes sind, der die Krankheit bei ihrem Kind ausgelöst hat.

Zur Patientenorganisation und den Forschungszielen

Die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe wurde 1990 von Eltern betroffener Kinder gegründet und hat über 300 Mitglieder. Schwerpunkte der Arbeit sind Information der betroffenen Familien und der behandelnden Ärzte. Ein- bis zweimal jährlich werden Treffen organisiert, zu denen betroffene Familien, Ärzte und Wissenschaftler eingeladen werden. Der Vorstand besteht zurzeit aus fünf, der Wissenschaftliche Beirat aus 13 Mitgliedern. Mit mehr als 500.000 Euro aus Spenden konnten in den vergangenen 20 Jahren zahlreiche FA-Forschungsprojekte maßgeblich mitfinanziert werden.

Durch internationale Bemühungen hat sich seit 1990 die durchschnittliche Lebenserwartung der Betroffenen von ca. 14 auf 21 Jahre verbessert (Tendenz deutlich steigend). Zu den Forschungszielen für die Zukunft gehören ein effektiverer und nebenwirkungsärmerer Einsatz der Androgentherapie, gesicherte Erkenntnisse über einen möglichen medikamentösen Schutz vor Freien Sauerstoffradikalen (vor und nach KMT), die Verbesserung der Früherkennung und Behandlung von Leukämie und Schleimhautkrebs bei Fanconi-Anämie, die Mithilfe beim Ausbau von Knochenmarkspenderdateien sowie die Förderung von Maßnahmen zur Klärung der Frage, inwieweit sich auch bei Fanconi-Anämie-Patienten in Zukunft das Knochenmark durch eine Gentherapie erfolgreich behandeln lassen könnte.

KONTAKT

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle
Böckenweg 4, 59427 Unna
Tel: 02308/2324

ralf.dietrich@fanconi.de
www.fanconi.de

Spendenkonto
Postgiroamt Stuttgart
BLZ 60010070
Konto 151616700

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM)



Das Beratungszentrum der DGM in Freiburg im Breisgau

Neuromuskuläre Erkrankungen

Über 800 neuromuskuläre Erkrankungen sind derzeit bekannt. Die Mehrzahl ist erblich bedingt und nicht heilbar. Sie beeinträchtigen das Leben der über 100.000 Betroffenen in Deutschland mitunter schon im Kindesalter erheblich. Durch den fortschreitenden Muskelschwund wird die Bewegungsfähigkeit drastisch eingeschränkt. Je nach Erkrankungsbild ist mit einer stark verkürzten Lebenserwartung zu rechnen. Neben den physischen Einschränkungen ist die Auseinandersetzung mit einer derartigen Diagnose für Betroffene und ihre Familien oft psychisch sehr belastend.

Die DGM

Gegründet im Jahr 1965 mit dem Ziel, Forschungsaktivitäten zu den neuromuskulären Erkrankungen zu fördern, ist die DGM heute mit über 7.500 Mitgliedern in 16 ehrenamtlich geführten Landesverbänden die größte deutsche Selbsthilfeorganisation für Muskelkranke.

Aufklärung, Beratung und Information

Die ehrenamtliche Beratung durch selbst Betroffene oder Angehörige ist ein zentrales Aufgabengebiet der DGM. Über 300 ehrenamtliche Kontaktpersonen sind bundesweit für die Ratsuchenden da. Ergänzend steht ihnen das hauptamtliche Beratungsteam der DGM in Freiburg zur Seite. Das Beratungsangebot reicht hier von medizinischer über psychosoziale Beratung bis hin zur Hilfsmittelberatung. Eine Reihe von Merkblättern und Broschüren ergänzt das Beratungsangebot. Vierteljährlich erscheint außerdem die Mitgliederzeitschrift „Muskelreport“.

Gern werden die erkrankungsspezifischen Patientenrundbriefe als Möglichkeit des geschützten Erfahrungsaustausches genutzt. Veranstaltungen für die unterschiedlichen Erkrankungsformen fördern die gegenseitige Information und den Austausch. Aufgrund der relativen Seltenheit der Muskelerkrankungen haben viele niedergelassene Ärzte wenig Erfahrung auf diesem Gebiet. Hier leistet die DGM wichtige Aufklärungsarbeit, denn je früher eine richtige Diagnose gestellt wird, desto mehr können die Betroffenen zur Erhaltung der eigenen Lebensqualität tun.

Barrierefreies Probewohnen mit Hilfsmittelberatung

In den zwei vollständig barrierefrei konzipierten DGM-Probewohnungen können vielfältige technische und bauliche Speziallösungen an Möbeln und Sanäreinrichtungen unter Alltagsbedingungen getestet werden.

Forschungsförderung

Nach wie vor ist die Forschungsförderung eine wesentliche Aufgabe der DGM. Wenn auch die Möglichkeiten einer Heilung noch in weiter Ferne liegen, können mithilfe der Forschung symptomatische Therapien entwickelt und erprobt werden, die das Leben der Betroffenen enorm erleichtern. Durch die Vergabe von Forschungspreisen und die Förderung von Forschungsprojekten weckt die DGM bei Wissenschaftlern Interesse für die Beschäftigung mit neuromuskulären Erkrankungen.

Politische Vertretung

VertreterInnen der DGM nutzen auf allen Ebenen, vom Gemeinsamen Bundesausschuss bis zum regionalen Ausschuss, das Mitspracherecht der Selbsthilfevertreter und machen die Anliegen Muskelkranker in den verschiedenen Gremien geltend.

KONTAKT

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V. (DGM)

Im Moos 4
79112 Freiburg

Tel: 07665/94470, Fax: 07665/944720
info@dgm.org, www.dgm.org

Spendenkonto

Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
BLZ 660 205 00
Konto 777 22 00





Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.

Osteogenesis imperfecta (kurz „OI“ oder „Glasknochen“) ist eine seltene, erbliche, angeborene Bindegewebsstörung, deren Hauptmerkmal die erhöhte Knochenbrüchigkeit ist. Andere Symptome, die auftreten können, sind unter anderem: Minderwuchs, Schwerhörigkeit, Skelettdeformierungen, überstreckbare Gelenke oder brüchige Zähne.

OI tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:15.000 auf, wird durch einen Mangel bzw. einen strukturellen Defekt des Kollagens verursacht und hat sehr unterschiedliche Ausprägungsformen.

OI kann nicht geheilt werden, ihre Behandlung hat nur die Linderung oder Eingrenzung ihrer Symptome zum Ziel. Dies wird durch orthopädische Maßnahmen, Nagelungen der Röhrenknochen, Physiotherapie und andere medizinische oder auch medikamentöse Behandlungen versucht. Daneben sind gegenseitige Unterstützung durch Erfahrungs- und Informationsaustausch mit anderen OI-ern von großer Bedeutung für die Betroffenen und ihre Angehörigen. Um all dies bemüht sich unsere seit 1984 bestehende Organisation mit ihren sechs regionalen Landesverbänden. Weltweit gibt es derzeit etwa 50 OI-Selbsthilfeorganisationen.



Selbsthilfe

Seit 1984 setzt sich die Selbsthilfegesellschaft auf Bundesebene und über ihre sechs Landesverbände auch regional

für die Probleme der Betroffenen und ihrer Angehörigen ein.

Bundesweite Anlaufstelle ist hierbei die Beratungsstelle in Hamburg.

KONTAKT

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e.V.

Beratungsstelle

Bei den Mühlen 82
20457 Hamburg

Tel: 040/69087200

Fax: 040/69087199

info@oi-gesellschaft.de

www.oi-gesellschaft.de

Spendenkonto

Stadt- und Kreissparkasse
Rothenburg ob der Tauber
BLZ 76551860
Konto 106633

Angebote und Aktivitäten

- Vermittlung von auf OI spezialisierten Ärzten, Kliniken und Reha-Einrichtungen
- Fortbildungsveranstaltungen, Familienwochenenden, Jugendarbeit und Seminare
- Herausgabe von Fachliteratur
- Interessensvertretung auf nationaler und internationaler Ebene
- Kooperation mit Medizinerinnen und Wissenschaftlern bzw. anderen Partnerorganisationen

Deutsche Hämophilie- gesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V.



Bluterkrankheit (Hämophilie)

Neben selteneren Blutungsleiden und dem so genannten von Willebrand-Jürgens-Syndrom sind die meisten Mitglieder des Vereins von der Bluterkrankheit (Hämophilie) betroffen. Durch den genetisch bedingten Mangel eines Blutgerinnungsfaktors wird eine wirksame Blutgerinnung bei äußeren und inneren Blutungen verzögert. Unbehandelt kann der Betroffene verbluten oder – infolge von Blutungen in Gelenken oder Muskulatur – schwerwiegende Dauerschäden und damit zum Teil erhebliche Behinderungen erleiden. Es gibt unterschiedliche Schweregrade und Verlaufsformen der Hämophilie. Sie ist bislang nicht heilbar.

Die klassische Form der Bluterkrankheit wird von Männern über ihre Töchter auf die Enkelöhne übertragen (bei Töchtern kommt die Krankheit normalerweise nicht zum Ausbruch), allerdings kann die Krankheit auch spontan auftreten. Man schätzt die Zahl der dauernd behandlungsbedürftigen Bluter in Deutschland auf ca. 4.000, die der Betroffenen auf ca. 6.000.

Behandlung

Die Behandlung erfolgt durch die Zufuhr eines Konzentrates des fehlenden Gerinnungsfaktors, das aus dem Blutplasma von Spendern gewonnen oder gentechnisch hergestellt wird. Geeignete Präparate werden intravenös injiziert.

Die Verabreichung von virusverseuchten Plasmapräparaten bis in die 80er Jahre des vorigen Jahrhunderts hat damals einen Großteil der Patienten mit HIV und Hepatitis infiziert. Zahlreiche Patienten sind in den Jahren danach an AIDS verstorben. Viele der Infizierten sind in ihrer Lebensqualität erheblich beeinträchtigt. Mehr als tausend von chronischer Hepatitis betroffene Hämophile müssen nach jahrelanger Latenzphase nun zunehmend mit einer

dramatischen Verschlechterung ihrer Lebensprognose infolge von Leberzirrhose oder Leberkarzinom rechnen.

Durch geeignete Verfahren zur Reinigung und Virusinaktivierung der aus Blutplasma gewonnenen Präparate sowie durch Spenderauswahl und Labortests besteht heute ein hoher Sicherheitsstandard der Gerinnungskonzentrate. Eine Infektionsübertragung ist damit und auch durch den Einsatz gentechnischer Präparate inzwischen nahezu ausgeschlossen.

Aufgaben der Deutschen Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V.

Als bundesweite Interessenvertretung der Hämophilen und der an anderen Blutungskrankheiten Leidenden bemüht sich die DHG, ihren Mitgliedern bei der Bewältigung ihrer krankheitsbedingten Probleme zu helfen.

Dazu zählen

- Beratung der Erkrankten bzw. ihrer Angehörigen durch Vertrauenspersonen, die von der DHG ständig weitergebildet werden
- Unterstützung der Patienten bei der Kontaktaufnahme mit erfahrenen Fachärzten und Psychotherapeuten, die mit der krankheitsspezifischen Situation von Blutern und ihren Familien vertraut sind
- Zusammenkünfte, die dem Erfahrungsaustausch auf medizinischem und sozialem Gebiet dienen
- Informationen über medizinische Aspekte und Entwicklungen innerhalb und außerhalb der DHG, auch international
- Jugendfreizeiten für blutungskranke Kinder, bei denen diese auch in die Selbstbehandlung mit Präparaten eingeführt werden.

Schwerpunkte der Arbeit des Verbandes sind Bemühungen um

- die Sicherstellung der Hämophilie-therapie bundesweit in qualifizierten Behandlungszentren
- stabile Versorgung mit sicheren und bezahlbaren Gerinnungspräparaten
- finanzielle Hilfen für die infizierten Hämophilen.

HIV-infizierte Hämophile sowie hinterbliebene Kinder erhalten monatliche Leistungen aus der Stiftung „Humanitäre Hilfe für durch Blutprodukte HIV-infizierte Personen“. Die DHG bemüht sich, die Zahlungen auch in Zukunft sicherzustellen. Für die im selben Kontext betroffenen Hepatitis-Opfer wird seit Jahren auf juristischem und politischem Wege vergeblich versucht, eine vergleichbare Lösung zu erreichen.

Die DHG ist im Arbeitskreis Blut, dem beratenden Gremium des Bundesministeriums für Gesundheit, und im „Gemeinsamen Bundesausschuss Ärzte/Krankenkassen“ vertreten.

DHG-Vertreter nehmen regelmäßig an der Jahrestagung des Europäischen Hämophiliekonsortiums, an den Kongressen der Weltföderation für Hämophilie sowie an wissenschaftlichen Veranstaltungen zur Blutgerinnung im In- und Ausland teil.

KONTAKT

Deutsche Hämophiliegesellschaft
zur Bekämpfung von Blutungs-
krankheiten e. V.

Neumann-Reichardt-Straße 34
22041 Hamburg

Tel: 040/6722970, Fax: 040/6724944
dhg@dhg.de, www.dhg.de

Spendenkonto

Hamburger Sparkasse
BLZ 50050550
Konto 1098212267





Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft e.V.

Was ist Ataxie?

Der Begriff Ataxie stammt aus der griechischen Sprache. So bedeutet hier *táxis* soviel wie Anordnung oder Einrichtung. Die Vorsilbe A deutet die Verneinung an: Nicht-Anordnung oder Nicht-Einrichtung. In der Medizin wird mit dem Begriff Ataxie eine mangelnde Koordination, ein fehlerhaftes Zusammenspiel verschiedener Muskelgruppen bei der Ausführung von Bewegungen bezeichnet.

Symptome einer Ataxie sind Gang-, Stand- und Sprechstörungen, Augenbewegungs- und Schluckstörungen.

Dieses fehlerhafte Zusammenspiel kann seine Ursachen im zentralen oder peripheren Nervensystem haben, kann auf genetischer Grundlage beruhen oder im Laufe des Lebens durch verschiedene Ursachen entstanden sein. Allen Ataxie-Erkrankungen ist jedoch das Symptom Ataxie gemeinsam. Sehr häufig lässt sich als Ursache für das Symptom Ataxie ein Untergang von Nervenzellen im Zentralnervensystem (ZNS), vor allem im Kleinhirn (Cerebellum) oder Rückenmark (Medulla spinalis) nachweisen. Dieser als Neurodegeneration bezeichnete Prozess führt zu einer Rückbildung und Verkleinerung (Atrophie) von Teilen des ZNS.

An dieser Stelle sei zur Vertiefung und zum Verständnis auf die Broschüren der DHAG verwiesen. Diese werden je nach Erkenntnissen aktualisiert und stehen auf der Homepage zur Verfügung und können bei der Geschäftsstelle angefordert werden.

Diagnose

Viele Ataxie-Betroffene werden im Anfangsstadium als Betrunkene verkannt oder als MS-Kranke diagnostiziert. Manche benötigen Jahrzehnte bis zur korrekten Diagnose, da der Bekanntheitsgrad dieser Erkrankungen noch relativ gering ist.

Die neurologische Untersuchung ist von zentraler Bedeutung. Sie wird durch laborchemische, bildgebende und neurophysiologische Verfahren sowie molekular-genetische Analysen ergänzt.

Therapie

Heredo-Ataxien können bis heute nicht geheilt werden. Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie und andere therapeutische Maßnahmen helfen, Wohlbefinden und Leistungsfähigkeit so lange wie möglich zu erhalten.

Aufgrund der Verschiedenheit der Krankheitsbilder kann es durchaus sein, dass bei ein und derselben Ataxie (z. B. Friedreichsche Ataxie) für einen bestimmten Betroffenen ganz andere Zielsetzungen formuliert werden müssen als bei einem anderen Betroffenen. Es ergeben sich jedoch insgesamt allgemeine Behandlungsziele für die Therapie von Ataxie-Patienten. Sie richten sich nach den Hauptsymptomen.

Ausführliche Information stehen in der Broschüre über Krankengymnastik, Ergotherapie, Logopädie bei Heredo-Ataxien. Sie kann bei der Geschäftsstelle angefordert werden und steht auf der Homepage zur Verfügung.

Medizinischer Beirat

Der Medizinische Beirat unterstützt die DHAG in wissenschaftlichen Fragen. Grundsätzlich steht er jedem Mitglied der DHAG bei Fragen und Problemen beratend zur Verfügung. Er beantwortet Anfragen, je nach Fachgebiet, persönlich für jeden Einzelnen oder ggf. anonym in unserer Mitgliederzeitschrift dem „Herax-Fundus“.

Wenn Sie Anfragen an den Medizinischen Beirat haben, wenden Sie sich bitte an unsere Geschäftsstelle.

Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft

Die DHAG ist eine gemeinnützige Selbsthilfeorganisation auf Bundesebene, in der sich Menschen, die von einer Ataxie-Erkrankung betroffen sind, Angehörige, Wissenschaftler und Therapeuten zusammen geschlossen haben.

Ziele der DHAG sind die bessere Bewältigung des Zusammenlebens, die Information und der Austausch untereinander über soziale und medizinisch-therapeutische Möglichkeiten.

Die DHAG ist Mitglied in folgenden Dachorganisationen: Der Paritätische Wohlfahrtsverband • Kindernetzwerk • Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e.V. • Euro-Ataxia – The European Federation of Hereditary Ataxias • ACHSE (Allianz chronischer seltener Erkrankungen) • Cerebellum C7

Was kann die DHAG tun?

Die DHAG gibt Hilfe zur Selbsthilfe. Vertreten durch bundesweit tätige Regionalgruppen und Ansprechpartner möchten wir einen Raum für persönliche Gespräche mit Gleichgesinnten bieten.

Hier ist der richtige Ort für den gegenseitigen Erfahrungsaustausch über Hilfsmittel, Kliniken, gute Ärzte und andere Tipps.

Seit 2009 besteht die Ataxie-Stiftung.

KONTAKT

DHAG Bundesverband e.V.
Geschäftsstelle
Hofener Straße 76, 70372 Stuttgart
Tel: 0711/5504644, Fax: 0711/8496628
dhag@ataxie.de, www.ataxie.de

Spendenkonten:
Spar- und Kreditbank Hardt eG
BLZ 66062138, Konto 60178
Landesgiro Stuttgart
BLZ 60050101, Konto 2920573

Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonUrie – DIG PKU e.V.



Die „DIG-PKU“ entstand 1975 als Zusammenschluss von 8 Elternpaaren, bei deren Kindern PKU diagnostiziert worden war. Heute hat die DIG-PKU ca. 1.730 Mitglieder. Sie betreut PKU-Betroffene in 17 Regionalgruppen und Betroffene mit verwandten Stoffwechselstörungen, wie Organoacidämien, NKH, Tyrosinose und Homocystinurie.

Neben der Pflege der Zusammenarbeit mit allen Institutionen, die sich mit der PKU und den verwandten Stoffwechselstörungen befassen, sowie der Förderung von Maßnahmen zur Früherkennung und Behandlung von Stoffwechselstörungen, besteht ein weiterer Teil der Arbeit der DIG-PKU in Produktinformationen über Spezialpräparate und eiweißarme Lebensmittel, u.a. auch ganz praktisch in Kochkursen.

Eines von 1000 bis 2000 Neugeborenen kommt mit einer sog. „angeborenen“ Stoffwechselstörung, die es von seinen Eltern ererbt hat, zur Welt. Eine dieser Störungen ist die Phenylketonurie, abgekürzt PKU, die in Deutschland bei einem von etwa 10000 Neugeborenen auftritt. Bei der gegenwärtigen Geburtenrate muss mit etwa 60 Neuerkrankungen pro Jahr gerechnet werden.

Schätzungsweise leben mindestens 2500 PKU-Betroffene in Deutschland.

Aufgrund einer Störung ist das Enzym, welches das – in allen „lebensnotwendigen“ Nahrungsmitteln enthaltende Phenylalanin – umwandelt, gar nicht oder nur teilweise aktiv. Dadurch häuft sich Phenylalanin in Blut und Geweben an und verursacht eine Hirnschädigung, wenn die PKU nicht in den ersten Lebenswochen entdeckt und sofort behandelt wird.

In Deutschland und in vielen anderen Ländern gibt es glücklicherweise ein „Neugeborenen-Screening“, das am 3. bis 5. Lebenstag alle Neugeborenen erfasst. Mittels einiger weniger Blutstropfen kann schon frühzeitig festgestellt werden, ob ein Baby von PKU betroffen ist. Im Verdachtsfall setzen sofort Nachuntersuchungen und dann die Behandlung ein.

Bisher – und sicher auch noch in absehbarer Zukunft – besteht bei der überwiegenden Mehrzahl der Betroffenen die einzige Behandlungsmöglichkeit in einer „phenylalaninarmen Diät“. Dabei müssen die Betroffenen auf einen großen Teil der natürlichen Lebensmittel meist ganz verzichten. Lebensmittel, die von Natur aus einen geringeren Eiweiß-

gehalt aufweisen, sind in berechneten und gewogenen Mengen erlaubt. Dazu gehören viele Obst- und Gemüsesorten. Fette und nahezu eiweißfreie Lebensmittel, wie Marmelade und eine Vielzahl von milch- und gelatinefreien Süßigkeiten, bedürfen keiner Restriktion. Doch müssen Brot, Gebäck, Nudeln, Wurst und andere Lebensmittel durch solche ersetzt werden, die als eiweißarme diätetische Lebensmittel in den Handel kommen.

Doch benötigt der menschliche Körper ganz allgemein und der von wachsenden Kindern und Jugendlichen ganz besonders täglich eine bestimmte Menge Eiweiß. Bei den PKU-Betroffenen besteht der „Eiweißersatz“ aus speziell für sie hergestellten Präparaten, die alle Eiweißbausteine mit Ausnahme des Phenylalanins enthalten. Diese Erzeugnisse unterliegen strengen Rechtsvorschriften. Sie müssen mit einigen lebensnotwendigen Nahrungsbestandteilen angereichert (Vitamine, Mineralstoffe, Spurenelemente) sein. Es steht heute fest, dass bei strikter Einhaltung der Diät die Betroffenen normal heranwachsen, sich gut entwickeln und als Erwachsene einem normalen Beruf nachgehen können. Nach gegenwärtigem Wissensstand müssen diese besonderen Ernährungsmaßnahmen lebensbegleitend beibehalten werden.

KONTAKT

DIG PKU e.V.

Hansjörg Schmidt

Narzissenstraße 25, 90768 Fürth

Tel: 0911/9791034, Fax: 0911/9764717

schmidt@dig-pku.de

www.dig-pku.de

Spendenkonto

Sparkasse Wetzlar

BLZ 52050353

Konto 2004745



Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V.

Klinefelter-Syndrom – was ist das?

Als Syndrom bezeichnet man in der Medizin das gleichzeitige Vorhandensein verschiedener Krankheitszeichen (Symptome), die in einem ursächlichen Zusammenhang stehen.

Das Klinefelter-Syndrom (sprich: Kleinfelter) wurde nach dem amerikanischen Arzt Dr. Harry F. Klinefelter benannt. Klinefelter und seinen Kollegen Reifenstein und Albright waren mehrere Männer mit Brustentwicklung und verminderter Spermienzahl aufgefallen. Ihre Beobachtungen wurden 1942 veröffentlicht. Die genaue Ursache des Klinefelter-Syndroms wurde erst 1959 gefunden: Ein zusätzliches X-Chromosom in den Zellkernen. Beim Menschen finden sich in der Regel 46 Chromosomen, davon zwei Geschlechtschromosomen: Beim männlichen Geschlecht ein X- und ein Y-Chromosom (Chromosomensatz 46,XY) und beim weiblichen Geschlecht zwei X-Chromosomen (Chromosomensatz 46,XX). Beim klassischen Klinefelter-Syndrom liegt ein zusätzliches X-Chromosom und somit ein Chromosomensatz 47,XXY vor. Neben dieser klassischen Ausprägung gibt es noch Mosaik- und Sonderformen.

Wie kommt es zum Klinefelter-Syndrom?

Warum es zu der spontanen Fehlverteilung der Chromosomen bei der Zeugung bzw. in der frühesten Embryonalphase kommt, ist nicht genau bekannt. Sicher ist jedoch, dass kein Elternteil daran schuld ist! Die abweichende Chromosomenzahl tritt bei jedem 500. Jungen auf und kann von Seiten des Vaters oder der Mutter kommen.

Wie lässt sich das Syndrom nachweisen?

Wie nachstehend aufgelistet, gibt es eine Reihe äußerer Anzeichen, die auf das Syndrom hindeuten können. Die sichere Diagnose kann aber nur durch eine Chromosomenanalyse gestellt werden, für die eine Blutabnahme erforderlich ist. Vorgeburtlich kann es durch eine Fruchtwasseruntersuchung nachgewiesen werden.

Merkmale

Allen Betroffenen ist gemeinsam eine Unterentwicklung der Hoden und eine dadurch verminderte Testosteronproduktion. Die Frage, welche weiteren Merkmale typisch für das Klinefelter-Syndrom sind, lässt sich nicht allgemeingültig beantworten. Jeder Betroffene hat seine individuelle Ausprägung: Die folgenden Merkmale können auftreten, müssen aber keineswegs von A – Z vorkommen:

- Antriebsarmut
- geringe Libido
- kleine Hoden
- Kontaktarmut
- Lernschwierigkeiten
- Motorikstörungen
- Müdigkeit
- Osteopenie
- Osteoporose
- Sprachstörungen
- Testosteronmangel
- verzögerte Pubertät
- Zeugungsunfähigkeit

Wie ist das Syndrom zu behandeln?

Da es sich beim Klinefelter-Syndrom um eine genetisch bedingte „Laune der Natur“ handelt, lässt es sich nicht korrigieren! Männer mit Klinefelter-Syndrom produzieren ab dem jugendlichen oder jungen Erwachsenenalter oft nicht genügend Testosteron. Da dieses Sexualhormon jedoch viele wichtige Funktionen im Körper erfüllt, sollte ein Mangel unbedingt ausgeglichen werden – sofern nicht andere Gründe dagegen sprechen. Die Testosterontherapie kann derzeit mit Gel, Spritzen oder Pflaster im Grunde sehr einfach erfolgen. Die ärztliche Begleitung ist dennoch zwingend erforderlich. Unter www.klinefelter.de sind Ärzte aufgelistet, die sich mit dem Klinefelter-Syndrom gut auskennen. Sie wurden von den Mitgliedern des Vereins empfohlen.

Wer sind wir?

Die Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V. wurde 1992 gegründet. Heute haben wir knapp 600 Mitglieder. Fachliche Unterstützung erhalten wir durch unseren Beirat, dem namhafte Ärzte und Wissenschaftler angehören. Auch zu den Herstellern der Testosteronmedikamente bestehen gute Kontakte. Unser Ziel ist es, Betroffene und deren Angehörige ideell zu unterstützen. Wir sind auch Anlaufstelle für Menschen mit Sonder- und Mosaikformen des Klinefelter-Syndroms.

KONTAKT

Deutsche Klinefelter-Syndrom
Vereinigung e. V.
Geschäftsstelle: Franz Schorpp
Markusweg 4
93167 Falkenstein
Tel: 09462/5673
Fax: 09462/911714
franz.schorpp@klinefelter.de
www.klinefelter.de

Sprechzeiten:
Mo – Fr 8:00 – 10:00 Uhr
Mo 20:00 – 22:00 Uhr

Spendenkonto
Apotheker- und Ärztebank e.G.
BLZ 30060601
Konto 0005419956

Deutsche Kinderkrebsstiftung der Deutschen Leukämie- Forschungshilfe



Deutsche Kinderkrebsstiftung

Der Dachverband der regionalen Elterninitiativen – Deutsche Leukämie-Forschungshilfe, Aktion für krebskranke Kinder e.V (DLFH) – gründete 1995 die „Deutsche Kinderkrebsstiftung“. Ziel ist es, Heilungschancen, Behandlungsmethoden und die Lebensqualität krebskranker Kinder zu verbessern und den betroffenen Familien auf dem schweren und langwierigen Weg der Behandlung und Nachsorge mit Rat und Tat beizustehen. DLFH und Deutsche Kinderkrebsstiftung, beide durch ihre Satzung eng miteinander verbunden, sind autorisierte Interessenvertretungen von 74 Elternvereinen in Deutschland sowie der betroffenen Familien.

Hinter der Diagnose Krebs bei Kinder und Jugendlichen verbirgt sich ein ganzes Spektrum seltener, bösartiger Erkrankungen. Heute überleben in Deutschland mehr als 75 Prozent der jungen Patienten; bei einigen Krebsarten sind es sogar über 90 Prozent. Fachleute führen diese Erfolge darauf zurück, dass heute fast alle Kinder im Rahmen von so genannten Therapieoptimierungsstudien behandelt werden. Die Deutsche Kinderkrebsstiftung fördert einen beträchtlichen Teil dieser Studien. Ein Schwerpunkt gilt dabei sel-

tenen Tumorarten, wie beispielsweise Hirntumoren und Weichteiltumoren.

Zusammen mit der Fachgesellschaft für Kinderkrebsheilkunde, der GPOH, hat die Deutsche Kinderkrebsstiftung im Jahr 2000 das Behandlungsnetzwerk HIT, ein Verbundforschungsprojekt für Kinder und Jugendliche mit Hirntumoren, ins Leben gerufen. Hirntumoren machen in Deutschland mit rund 400 Neuerkrankungen jährlich bei Kindern rund 20 Prozent aller bösartigen Erkrankungen aus.

Im HIT-Netzwerk, gefördert von der Deutschen Kinderkrebsstiftung mit derzeit mehr als eine Million Euro pro Jahr, sind bundesweit acht Therapieoptimierungsstudien für die einzelnen Hirntumorarten mit studienübergreifenden Referenzeinrichtungen für Neuropathologie, Neuroradiologie, Liquordiagnostik, Strahlentherapie und Biometrie verbunden.

Die überregionale Zusammenarbeit der verschiedenen Fachbereiche stellt einen wesentlichen Beitrag zur Verbesserung der Behandlung, Diagnostik und Nachsorge von Kindern und Jugendlichen mit Hirntumoren dar. Vorteile und Ergebnisse des Behandlungsnetzwerks HIT kommen den jungen Patienten im gesamten deutschsprachigen Raum, unabhängig von ihrem Wohnort, zugute.

Aufgaben

Zu den wichtigsten Aufgaben der Stiftung gehört auch die finanzielle Hilfe für Familien, die durch die Krebserkrankung eines Kindes in eine Notlage geraten sind. Aufklärung, Beratung und Information sowie eine Vielzahl von Veranstaltungen für betroffene Familien und die jungen Krebspatienten sind ebenso feste Bestandteile der Arbeit von Dachverband und Stiftung wie die jährlich stattfindende Regenbogenfahrt, eine Fahrradtour von ehemals an Krebs erkrankten jungen Erwachsenen durch ausgewählte deutsche Städte, auf deren Weg in verschiedenen Kliniken Kinderkrebsstationen besucht werden. Daneben unterhält die Deutsche Kinderkrebsstiftung in der Nähe von Heidelberg das „Waldpiraten-Camp“ – eine im gesamten deutschsprachigen Raum einzigartige Freizeiteinrichtung für krebskranke Kinder.

Die Arbeit der Stiftung finanziert sich fast ausschließlich durch Spenden. In Vorstand und Kuratorium der Stiftung engagieren sich Elterngruppen-Vertreter, Vertreter des öffentlichen Lebens und Ärzte ehrenamtlich und unentgeltlich.

KONTAKT

Deutsche Kinderkrebsstiftung der
Deutschen Leukämie-Forschungs-
hilfe

Adenauerallee 134, 53113 Bonn

Tel: 0228/688460, Fax: 0228/6884644

www.kinderkrebsstiftung.de

Spendenkonto

Commerzbank AG Köln

BLZ 37080040

Konto 55566600





Deutsche Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa Vereinigung – DCCV e.V.

Chronisch entzündliche Darmerkrankungen/Primär sklerosierende Cholangitis

Die bekanntesten und häufigsten „chronisch entzündlichen Darmerkrankungen“ (CED) sind die in Schüben verlaufenden Morbus Crohn und Colitis ulcerosa. Der Ursachenmix aus genetischen und anderen Faktoren ist trotz intensiver Forschung noch unbekannt: Nur die Symptome sind behandelbar. Weitere CED sind die Colitis indeterminata und die mikroskopischen Koliden. Die seltene primär sklerosierende Cholangitis (PSC), eine chronische Entzündung der Gallengänge, ist meist mit einer CED verbunden. In Deutschland gibt es etwa 320.000 CED-Betroffene. Diagnostiziert werden sie meist im Alter zwischen 15 und 30, zunehmend aber auch schon als Kinder und Säuglinge.

Situation der Betroffenen

Wiederkehrende starke Bauchschmerzen sind Hauptsymptome des Morbus Crohn. Die Colitis ulcerosa kennzeichnen meist blutig-schleimige Durchfälle. Häufig bestehen – schon vor der Diagnose CED – Auswirkungen auf andere Organe, wie Gelenk-, Augen- oder Hautentzündungen. Zu den körperlichen Einschränkungen kommt die seelische Belastung, im Umfeld auf Unwissenheit, Unverständnis, teils sogar auf Ablehnung zu stoßen.

Diagnose

Die bestmögliche Therapie erfordert eine gesicherte Diagnose. Zur CED-Diagnostik gehören: Spiegelung von Dickdarm, letzter Dünndarmschlinge und Magen, sowie Ultraschall und das Röntgen des Dünndarms sowie Laboruntersuchungen. Um die Belastung für die Betroffenen zu vermindern, bedarf es kompetenter ärztlicher Betreuung, besonders bei der Darmspiegelung oder der Verabreichung neuer Medikamente bzw. solcher der zweiten Wahl. Wegen der vielfältigen Begleiterkrankungen ist eine interdisziplinäre Zusammenarbeit unter Einbeziehung des Patienten empfehlenswert.

Information

Die DCCV hilft den Betroffenen seit fast 30 Jahren auf vielfältige Weise. Das Mitgliederjournal „Bauchredner“ (Auflage: 21.500) informiert Betroffene und Interessierte über Interessantes in Medizin und Forschung wie in der Gesundheits- und Sozialpolitik. Auch in ärztlichen Fachkreisen geschätzt, bleibt es dabei aber laienverständlich. 70.000 Besucher und 650.000 Klicks monatlich zeigen den enormen Informationswert unseres Internetangebots für die Betroffenen. Dazu kommt eine Vielzahl von Broschüren und Faltblätter rund um CED.

Die Telefonberatung in der Bundesgeschäftsstelle steht Mitgliedern für individuelle Anfragen und Hilfen zur Alltagsbewältigung zur Verfügung. dccv.de/kids&teens bietet Jugendlichen eine Chat-Beratung. Wir geben Empfehlungen und gute Erfahrungen anderer Betroffene mit Ärzten weiter und vermitteln den Kontakt zu einer der ca. 300 Selbsthilfegruppen (SHG) im Umfeld der DCCV.

Engagement

Innerhalb der DCCV gibt es neben Landesverbänden und regionalen Strukturen auch Angebote für Menschen mit speziellen Krankheitsausprägungen und in besonderen Lebenssituationen: In der Kind-/Eltern-Initiative finden Familien mit Betroffenen zusammen, im Youngster-Arbeitskreis (AK) treffen sich Jugendliche. *studiCED* berät Studierende im Uni-Alltag, der AK Ernährungstherapie deckt diesen Themenkreis ab, die AK Pouch, Stoma und PSC bringen entsprechend Betroffene zueinander. Die ehrenamtlich engagierten Experten des Arbeitskreises Sozialrecht bieten Mitgliedern Rat und Hilfe in sozialrechtlichen Fragen und bei der Durchsetzung ihrer Ansprüche – durch unseren Sozialrechtsschutz und ein erfahrenes Anwaltsnetz bis hin zu Sozialgerichtsverfahren.

Einflussnahme

Auch in Zukunft wird es eine Vielzahl von öffentlichen Veranstaltungen, Patientenseminaren und -fortbildungen, Treffen von Selbsthilfegruppenkontaktpersonen usw. geben. In der Diskussion um die Ausgestaltung der Sozialsysteme wird die Stimme der DCCV zugunsten der CED-Betroffenen und anderer chronisch Kranker deutlich zu hören sein. Wir werden weiterhin innerhalb des Gesundheitssystems für angemessene Lösungen streiten und unsere Mitarbeit in entsprechenden Gremien und Dachorganisationen fortführen.

Damit auch in Zukunft eine gute medizinische Betreuung und erfolgreiche Forschung zu CED möglich ist, werden wir weiterhin junge Forschende und Ärzte mit Stipendien und Preisen an das Thema CED heranführen.

KONTAKT

DCCV e.V.
Bundesgeschäftsstelle
Reinhardstraße 18, 10117 Berlin
Tel: 030/20003920, Fax: 030/200039287
info@dccv.de
www.dccv.de

Spendenkonto
Sparkasse Leverkusen
BLZ 37551440
Konto 115007007

Deutsche Narkolepsie-Gesellschaft e. V.



Die Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e. V. (DNG) ist eine seit dem Jahr 1980 bestehende gemeinnützige Selbsthilfeorganisation, die derzeit aus ca. 900 Mitgliedern besteht; die DNG ist europaweit der älteste Selbsthilfverband in der Schlafmedizin. Seit damals setzt sich die DNG für Menschen ein, die an einer Erkrankung der Schlaf-Wach-Regulation leiden. Da Narkolepsie eine seltene und immer noch unbekannte Erkrankung ist, besteht ein sehr hoher Informationsbedarf. Die DNG hat es sich zur Aufgabe gemacht, diese Erkrankung bekannter zu machen und den Erkrankten sowie den Angehörigen beratend zur Seite zu stehen.

Die DNG hat einen Vorstand, der derzeit aus 8 ehrenamtlich tätigen Mitgliedern besteht.

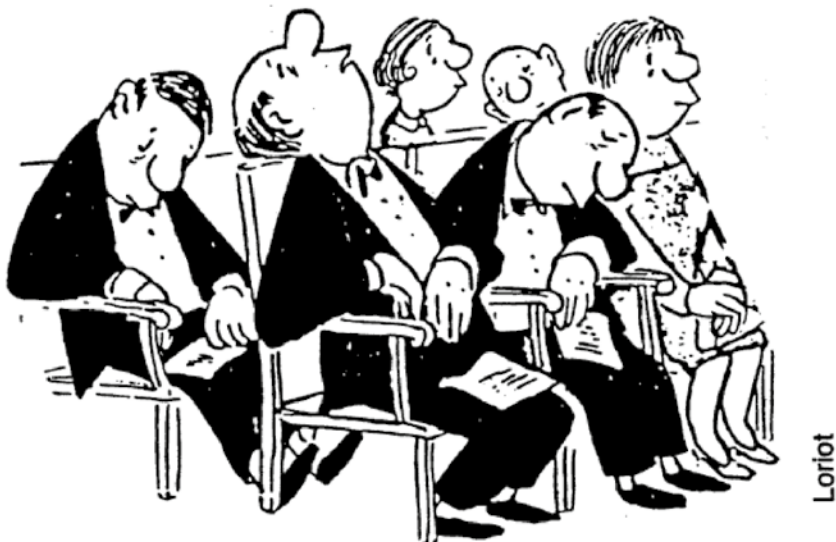
Zudem wird die Arbeit der DNG von einem wissenschaftlichen Beirat unterstützt, dem in der Forschung und der praktischen Behandlung tätige namhafte Ärzte und Psychologen angehören.

Die DNG hat eine Vereinszeitschrift, die „Der Wecker“ heißt. Für den Inhalt und die Zusammenstellung ist eine vereinsinterne Redaktion zuständig, die von einem Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats unterstützt wird. Erstellung, Druck und Versand finden zweimal jährlich statt.

Die DNG ist per Satzung organisatorisch unterteilt: Derzeit gibt es einen Landesverband Baden-Württemberg und mehrere Selbsthilfegruppen und AnsprechpartnerInnen.

Die DNG arbeitet mit anderen Selbsthilfegruppen – auch in Österreich und der Schweiz zusammen – und ist derzeit Mitglied in verschiedenen anderen Organisationen, auch außerhalb der ACHSE e. V.

Die DNG richtet mindestens einmal jährlich eine Mitgliederversammlung aus; zudem nimmt sie an Mitgliederversammlungen anderer Selbsthilfeorganisationen teil. Die Durchführung von Vorstandssitzungen und Arbeitskreisen



findet durchschnittlich fünfmal im Jahr statt. Darüber hinaus veranstaltet die DNG regelmäßig Seminare und Fortbildungsveranstaltungen. Sie selbst nimmt auch an Fortbildungsveranstaltungen teil. Ferner stellt sich die DNG auf Tagungen und Kongressen im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit dar. Die Finanzierung des Vereins erfolgt durch Fördergelder, Mitgliedsbeiträge und Spenden.

Erkrankung

Narkolepsie ist eine seltene, lebenslang andauernde neurologische und unheilbare Erkrankung, an der in Deutschland schätzungsweise bis zu 40.000 Menschen leiden, jedoch gibt es nur ca. 4.000 Diagnostizierte. Bei Menschen mit Narkolepsie ist der Tag-Nacht-Rhythmus gestört und es treten folgende Symptome auf:

- Schlafattacken und vermehrte Tages-schläfrigkeit
- Kataplexien (Muskeltonusverluste)
- Nächtliche Wachphasen, gestörter Nachtschlaf
- Automatische Handlungen
- Halluzinationen

Die Symptome können einzeln auftreten, in der weitaus überwiegenden Mehrzahl der Fälle treten aber mehrere Symptome nebeneinander auf.

Das Akzeptieren der Erkrankung setzt vor allem voraus, dass neben dem Betroffenen auch die nächste Umgebung in Familie, Freundeskreis, Schule bzw. am Arbeitsplatz über das Krankheitsbild Bescheid weiß. Durch die Unkenntnis über die Ursachen stößt das Krankheitsbild immer wieder auf Unverständnis und Spott. Der Betroffene wird oft als Faulpelz, Schlafmütze, Drückeberger oder Simulant diskriminiert. Häufig sind diese negativen Erfahrungen Ursache von Depressionen und anderen psychischen Erkrankungen, mit denen der Betroffene neben der Narkolepsie noch zusätzlich belastet wird.

KONTAKT

Deutsche Narkolepsie-Gesellschaft
e. V. – Bundesgeschäftsstelle
Wilhelmshöher Allee 286
34131 Kassel
Tel: 0561/40090704, Fax: 0561/40090706
dng-geschaeftsstelle@t-online.de
www.dng-ev.de

Spendenkonto
Postbank Frankfurt
BLZ 50010060
Konto 209971603





Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.

PSP – eine seltene Erkrankung des Gehirns

PSP steht für „progressive supranuclear palsy“, zu deutsch: „Progressive Supranukleäre Blickparese“ und ist eine neurologische Erkrankung, die zu den atypischen Parkinson-Syndromen gehört. Wie bei Morbus Parkinson liegt der Krankheit ein Absterben von Nervenzellen im Gehirn zugrunde. Der Name PSP benennt ein Hauptsymptom der Erkrankung: die fortschreitende Einschränkung der willkürlichen Augenbewegungen. PSP tritt meist nach dem 50. Lebensjahr auf, die Prävalenz liegt bei ca. 5-6 auf 100.000.

Irrweg bis zur Diagnose PSP

„Vor 7 Jahren ging ich wegen auffälliger Mobilitätsstörungen zu einem Neurologen. Ich vermutete einen leichten Schlaganfall oder Morbus Parkinson. Trotz der auffällig kleineren Schrift konnte der Arzt Parkinson im Frühstadium nicht diagnostizieren. Ein Jahr später wieder keine bestimmte Diagnose – trotz aktueller Gehstörungen. Nach einer Kernspintomographie stellte ich mich 2005 in einer neurochirurgischen Poliklinik vor und fragte gezielt nach einer möglichen Parkinson-Erkrankung. Der Facharzt schloss Morbus Parkinson definitiv aus. Ich war froh über diese kla-

re Feststellung, hatte aber immer noch keine Diagnose. 2006 brach ich mir bei einem Sturz die Nase. Tennis und Skifahren hatte ich inzwischen aufgegeben. Mein Hausarzt meinte, dass es sich nicht um Parkinson handle. 2007 kam es nach einer OP zur Einweisung in eine Parkinson-Spezialklinik. Hier stellte die Chefärztin die Diagnose ‚PSP, vermutlich eine langsam fortschreitende Form.‘“ (D.S.)

Eine solche Odyssee bis zur Diagnose PSP erleben viele PSP-Patienten, denn aufgrund der Seltenheit gibt es nur wenige Fachleute mit PSP-Erfahrung. Eine medikamentöse Behandlung der Frühsymptome, die Linderung bringen oder gar den Verlauf der Erkrankung verlangsamen könnte, unterbleibt deshalb oft. Bei Kranken-, Pflege-, und Rentenkassen, dem MDK und den Versorgungsämtern ist die PSP noch nahezu unbekannt, so dass die Leistungsbewilligung ein großes Problem ist.

Leben mit PSP

Das Leben mit PSP ist für die Betroffenen und ihre Angehörigen mit vielen Veränderungen verbunden. Andauernde Schwindelgefühle, Gleichgewichtsstörungen, Gangunsicherheit und plötzliche Stürze (vor allem nach hinten) kennzeichnen eine PSP-Erkrankung. Dazu kommen Einschränkungen in der Motorik, einschließlich der Mimik und Gestik. Es entwickeln sich immer stärker werdende Schluckstörungen und Sprechstörungen, die Kommunikationsfähigkeit wird zunehmend eingeschränkt. Oft ist auch eine Denkverlangsamung (Bradyphrenie) zu beobachten. Viele Patienten werden schnell pflegebedürftig und sind aufgrund der Stürze und Gleichgewichtsstörungen bald auf den Rollstuhl angewiesen.

Die Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.

... wurde 2004 von 23 Personen gegründet und ist eine Selbsthilfe-Organisation für PSP-Patienten und deren Angehörige. Ende 2009 hatte die PSP-Gesellschaft ca.

200 eingetragene Mitglieder; es gibt derzeit 8 regionale Selbsthilfegruppen. Die PSP-Gesellschaft ist Mitglied bei ACHSE und sie gehört dem Paritätischen Wohlfahrtsverband an. International arbeiten wir vor allem mit den beiden großen PSP-Organisationen CurePSP (USA) und PSP Association (GB) zusammen.

Die deutsche PSP-Gesellschaft hilft, andere Betroffene kennen zu lernen, Erfahrungen auszutauschen und sich gegenseitig zu unterstützen. Wir registrieren PSP erfahrene Ärzte, Therapeuten, Kliniken und Pflege-Einrichtungen und informieren über laufende Studien und deren Ergebnisse. Wir helfen beim Durchsetzen von Ansprüchen bei Krankenkassen, Pflegekassen (MDK) und anderen mit Krankheit und Behinderung befassten Behörden. Wir nehmen Einfluss auf Politik und Verwaltung, um Ansprüche von Betroffenen durchzusetzen und um PSP als seltene Erkrankung auf Indikationslisten zu setzen. Wir unterstützen die PSP-Forschung im Rahmen unserer Möglichkeiten. Aktuell wird eine Pflege-/Betreuungsschulung für Angehörige entwickelt, und wir suchen die Zusammenarbeit mit Urlaubs-Anbietern für Familien mit schwer(st) pflegebedürftigen Angehörigen.

Es gibt mehrere Publikationen zur PSP, darunter auch eine DVD speziell für Fachleute, die sich schnell einen fundierten Einstieg in das Krankheitsbild PSP verschaffen möchten. Wir geben die einzige deutschsprachige PSP-Zeitschrift „PSP-Rundschau“ heraus. Alle Publikationen der PSP-Gesellschaft sind auch im Internet verfügbar.

Das Internet spielt generell eine wichtige Rolle für unsere Arbeit (vgl. Internet-Adressen): Im PSP-Internet-Forum lesen täglich um die 250 Personen, in einem Medikamenten-Wiki sammeln wir individuelle Erfahrungen mit Medikamenten und auf der Webseite „Gelbe Seiten PSP“ können registrierte Personen nach Fachleuten und Einrichtungen mit PSP-Erfahrungen suchen.

KONTAKT

Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
Geschäftsstelle
Philosophenweg 46, 47051 Duisburg
Tel: 0700/44533777, Fax: 0700/44533777
buero@psp-gesellschaft.de
www.psp-gesellschaft.de
www.psp-information.de

Spendenkonto
Sparkasse Landsberg-Dießen
BLZ 70052060
Konto 8205114

Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.



Formenkreis seltener rheumatischer Erkrankungen

Neben bekannten Rheumaformen, wie Arthrose und rheumatoider Arthritis, gibt es noch Hunderte von anderen Rheuma-Varianten, von denen die meisten selten auftreten. Meist sind es Krankheitsformen des entzündlichen Bereiches, die den Kollagenosen (entzündliche Krankheiten des Bindegewebes) oder Vaskulitiden (entzündliche Erkrankungen der Gefäße) zugeordnet werden. Es gibt jedoch auch seltene Erkrankungen unter den entzündlichen Gelenkerkrankungen.

Zum Formenkreis seltener rheumatischer Erkrankungen gehören: Systemischer Lupus erythematoses, Polymyalgia rheumatica (Riesenzellarteriitis), Panarteriitis nodosa (Polyarteriitis nodosa), Vaskulitiden, Wegener'sche Granulomatose, Systemische Sklerose und CREST-Syndrom, Morbus Still (Still-Syndrom des Erwachsenenalters) Morbus Behcet, Dermatomyositis/Polymyositis, Kutane leukozytoklastische Vaskulitis (KLA), Churg-Strauss-Syndrom, Morbus Paget, Takayasu Arteriitis. Zu diesen genannten seltenen rheumatischen Erkrankungen bieten wir Merkblätter an. Diese können auch im Internet kostenlos heruntergeladen werden (siehe unten).

Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband

Menschen mit seltenen rheumatischen Erkrankungen haben oft einen langen Weg hinter sich, bis sie schließlich eine klare Diagnose erhalten. Die Rheuma-Liga bietet daher umfangreiche Informationen und Austauschmöglichkeiten für Betroffene mit seltenen rheumatischen Erkrankungen an und setzt sich für eine Verbesserung der Versorgungssituation ein.

Rheuma-Lotsin für seltene rheumatische Erkrankungen

Seit März 2010 bietet der Rheuma-Lotse für seltene Erkrankungen des Bundesverbandes der Deutschen Rheuma-Liga

e.V. bundesweit betroffenen Menschen einer diagnostizierten seltenen rheumatischen Erkrankung Beratung und Unterstützung für ihre Lebenssituation und den sich aus der Krankheit ergebenden Problemen bzw. offenen Fragen an. Die Betroffenen und ihre Angehörigen haben in dem „Rheuma“-Lotsen für seltene Erkrankungen einen Ansprechpartner, der ihnen zuhört, so-



zialrechtliche Fragen klären hilft und auf Wunsch vermittelnd gegenüber Kostenträgern eintritt. Der „Rheuma“-Lotse arbeitet vernetzt mit Ansprechpartnern der Selbsthilfe zusammen, informiert über deren Angebote und stärkt damit die Eigenverantwortung und Selbstbestimmung des einzelnen im Umgang mit seiner Erkrankung.

www.rheuma-liga.de/seltene_lotsin

Weitere Angebote

- **Bundesweites Netzwerk** – Treffen Vertreter seltener Erkrankungen zum Austausch und Weiterbildungsmöglichkeiten
- **Selbsthilfegruppen** in Ihrer Region zu speziellen seltenen rheumatischen Erkrankungen, Infos zu Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen unter www.rheuma-liga.de/versorgungslandkarte
- **Internet-Forum für seltene rheumatische Erkrankungen** auf www.rheuma-liga.de/forum. Hier können Sie sich mit anderen Betroffenen austauschen und Fragen stellen.
- **Infoportal im Internet** mit zahlreichen Infos zu seltenen Erkrankungen, Veranstaltungshinweise für Betroffene mit seltenen rheumatischen Erkrankungen unter www.rheuma-liga.de/seltene

KONTAKT

Deutsche Rheuma-Liga
Bundesverband e.V.
Monika Mayer
Maximilianstraße 14, 53111 Bonn
Tel: 0228/7660622
bv.mayer@rheuma-liga.de
www.rheuma-liga.de/seltene
Spendenkonto
Deutschen Ärzte und
Apothekerbank Köln
BLZ 37060615
Konto 0105999111





Deutsche Sarkoidose-Vereinigung gemeinnütziger e.V.

Die Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V. ist der Zusammenschluss von Sarkoidose-Erkrankten und ihren Angehörigen. Sie setzt sich für die nachhaltige Verbesserung der Situation Sarkoidose-Kranker ein.

Die Sarkoidose ist eine entzündliche Allgemeinerkrankung, die alle Organe betreffen kann und deren Ursache bislang unbekannt ist. Sie umfasst verschiedene Verlaufsformen (akut, chronisch, subakut chronisch, wiederkehrend akut) sowie eine Reihe von Unterformen, so etwa Löfgren-Syndrom, Morbus Jüngling, Sjögren-Syndrom, Heerfordt-Syndrom, Lupus Pernio, Juvenile Sarkoidose (Kindersarkoidose).

Darüber hinaus beschäftigen wir uns mit möglichen Folgeerkrankungen wie z.B. (Idiopathische) Lungenfibrose, Cor pulmonale, Aspergillose, Bronchiale Hyperreagibilität und die Formen von Sarkoidose, bei denen bereits die Ursachenzusammenhänge aufgeklärt werden konnten, wie etwa Berylliose, Kupfer-Silikat-Granulomatose, sowie andere granulomatöse Erkrankungen und seltene interstitielle Lungenerkrankungen (EAA, BOOP, R-BILD, Vogelhalterlunge, Farmerlunge u.ä.), die im Rahmen der Differentialdiagnose relevant sind.

Aktuelle Zahlen über die Entwicklung der Anzahl Sarkoidose-Kranker in Deutschland fehlen mangels epidemiologischer Forschung. Die Erkrankung umfasst eine Reihe von Unterformen und verschiedene Verlaufsformen, und als Systemerkrankung kann sie eine Vielzahl von Beschwerden verursachen.

Vielfältige Symptome begleiten das komplexe Krankheitsbild der Sarkoidose. U.a. können auftreten: ständige Müdigkeit und Schwäche, Leistungsminderung, Grippegefühl, Fieber, Gelenkschmerzen, Gewichtsverlust, Atemnot/Hustenreiz, Herzrhythmusstörungen, Sehschwäche, Hörminderung, Lähmungen, blau-rötliche Hautflecken, knotige Hautveränderungen etc.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung begegnen die weitaus meisten Ärzte in Deutschland in ihrem Berufsleben nie einem solchen Kranken. Dies verzögert oftmals die Diagnose und die Zuleitung zu den nur wenigen Experten, die wir fortlaufend recherchieren. Dies definiert die konkreten Aufgaben und Ziele der Deutschen Sarkoidose-Vereinigung e.V. im Interesse aller Sarkoidose-Erkrankten.

Aufgaben und Ziele

- Schnellere Diagnosefindung
- Verminderung der Dunkelziffer
- Verbesserung der Krankheits-situation
- Recherche und Erstellung von Informationen für Patienten, Ärzte, Therapeuten und die Öffentlichkeit
- Ermöglichen von Information, Hilfe und Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen in regionalen Sarkoidose-Gesprächskreisen
- Herausgabe und Verbreitung von Informationsschriften zum Krankheitsbild Sarkoidose und zur Krankheitsbewältigung

- Verbesserung der sozialmedizinischen Situation der Sarkoidose-Kranken
- Förderung der interdisziplinären Zusammenarbeit bei diesem multi-systemischen Krankheitsbild
- Unterstützung von Forschungs-bemühungen, Initiierung und finanzielle Förderung von Forschungsprojekten, Ausschreibung des Sarkoidose-Forschungspreises
- Information und Aufklärung der Öffentlichkeit zum Krankheitsbild und den Anliegen der Betroffenen
- Ausschreibung des Sarkoidose-Medienpreises
- Vertretung der Interessen der Sarkoidose-Kranken

Unsere Mitglieder

Zurzeit sind es über 4.000 Mitglieder und es gibt rund 60 regionale Sarkoidose-Gesprächskreise in Deutschland, die zum persönlichen Erfahrungsaustausch einladen.

Insgesamt konnten wir seit der Vereinsgründung 1987 über 15.000 Sarkoidose-Kranke informieren und beraten über unsere bundesweite Sarkoidose-Informations- und Beratungsstelle, über die Patientenbroschüre „Orientierungshilfe“, die Sarkoidose-Patienten-Zeitschrift, zwei Sarkoidose-Fachbücher, die Ernährungsbroschüre zur Sarkoidose, die regelmäßigen Arzt-Patienten-Seminare mit Sarkoidose-Experten und den persönlichen Erfahrungsaustausch.

Mit diesen Aktivitäten sowie zahlreichen initiierten und unterstützten Forschungsprojekten, sei es in der Grundlagenforschung oder der klinischen Prüfung neuer Therapieansätze, haben wir die bundesweite und regionale Vernetzung der Sarkoidose-Selbsthilfe mit den Sarkoidose-Experten aufgebaut und in europäische und weltweite Netzwerke eingebracht.

KONTAKT

Deutsche Sarkoidose-Vereinigung
gemeinnütziger e.V. – Bundesweite
Informations- und Beratungsstelle
Uerdinger Str. 43, 40668 Meerbusch
Tel: 02150/705960, Fax: 02150/7059699
Info@Sarkoidose.de
www.Sarkoidose.de
www.Kindersarkoidose.de

Spendenkonto

Sparkasse Neuss, BLZ 30550000
Konto 80194244

Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V.



Was ist ein Immundefekt?

Der menschliche Organismus ist mit einem ausgefeilten Verteidigungsmechanismus, dem Immunsystem, ausgestattet. Ein intaktes Immunsystem ist pausenlos im Einsatz um den Attacken von Krankheitserregern, Bakterien, Viren und Pilzen zu begegnen. Die Medizin beschreibt derzeit mehr als 150 unterschiedliche Immundefekte, die ohne Diagnose und einsetzende Therapie einen lebensbedrohlichen Verlauf nehmen können. Der Körper ist ohne funktionierendes Immunsystem, der täglichen Invasion von Krankheitserregern völlig ungeschützt ausgeliefert. Der Schutz von Krankheiten und die Abwehr von Erregern muss alternativlos von außen kommen. Diese nachteilige Situation ist manchen Menschen angeboren. Sie leiden unter einem angeborenen Immundefekt. Es kann aber auch bei einem gesundem Organismus im Laufe der Zeit z.B. durch virale Infektionen (HIV), Autoimmunerkrankungen oder Mangelernährung ein Defekt entstehen. Man spricht hier von einem erworbenen Immundefekt.

Welche Therapien gibt es?

Die Therapie variiert in Abhängigkeit vom jeweiligen Immundefekt.

- (dauerhafter) Einsatz von Antibiotika und Antimykotika
- Substitution der Immunglobuline
- Knochenmarktransplantation
- Gentherapie: Ein wirklicher Durchbruch wird von Experten als optimistisches Langzeitziel gewertet.

Was ist die dsai?

Die Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. dsai, gegründet im Jahre 1991, gliedert sich mittlerweile in mehrere Regionalgruppen, um flächendeckend vor Ort Ansprechpartner anbieten zu können. Regionalgruppen gibt es derzeit in Hannover, Düsseldorf, Leipzig,

Lahn/Sieg, Frankfurt, Nürnberg, Freiburg, Kassel, Heidelberg, Berlin, Stuttgart.

Die dsai steht für:

- Erfahrungsaustausch zwischen Betroffenen und ihren Angehörigen. Bei der dsai gibt es immer ein offenes Ohr für die Sorgen der Menschen
- einen immensen Einsatz im Zuge der ärztlichen Aus- und Weiterbildung im weiten Feld der Immunologie
- die notwendige Vernetzung der immunologischen Zentren in Deutschland. In kontinuierlichen und beharrlichen Gesprächen mit den Experten
- intensive Kontakte zu allen Krankenkassen, um allen Patienten die für sie bestmögliche Therapie zu erwirken. Auch hier ist Ausdauer, Beharrlichkeit und Überzeugungsarbeit gefordert
- Gesprächsrunden mit Regierungsvertretern sowie den politischen Gremien. Die dsai ist Mitglied im Arbeitskreis Blut der Bundesregierung
- internationale Zusammenarbeit und ist Mitglied der weltweiten Patientenorganisation für Immunerkrankungen. Außerdem gibt es rege Kontakte zu einer amerikanischen Stiftung (JMF) zur Förderung der Erforschung von Immunerkrankungen
- Öffentlichkeitsarbeit, um die Probleme der Immundefekte transparenter zu machen und den Zielen der dsai entgegen zu gehen

Ziele der dsai

Für die dsai ist es eines der vorrangigsten Ziele, dass den Immundefekten im Öffentlichen Gesundheitswesen ein Status hoher Priorität eingeräumt wird.

- Eine frühzeitige Diagnose vor Ort für alle Betroffenen. Deshalb muss bereits bei der Säuglingsvorsorgeuntersuchung das Blut auf einen Immundefekt hin untersucht werden.
- Eine angemessene Therapie auf höchstem Niveau, um ein lebenswertes Leben mit einem Immundefekt zu ermöglichen.

Aktivitäten

- Jährlich Tagungen für Betroffene und Angehörige, bundesweit
- Organisation von Ärztefortbildungsveranstaltung
- Herausgabe von Informationsmaterial:
 - 1 x jährlich Mitgliederzeitschrift „immun?“
 - 2 Lehrcomics über das Immunsystem sowie Hörspiele
 - Patientenbroschüren
- Veranstaltungen zum weltweiten Tag der Immunologie
- Schulveranstaltungen:
 - Schüler werden über das Immunsystem und Impfungen aufgeklärt
 - Fortbildungsveranstaltungen für LehrerInnen und ErzieherInnen
- Infostand auf Kongressen
- Pressekonferenzen, insbesondere mit betroffenen Kindern
- Forum für betroffene Jugendliche wurde eingerichtet

KONTAKT

Deutsche Selbsthilfe
Angeborene Immundefekte e. V.
Geschäftsstelle
Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee
Tel: 08074/8164, Fax: 08074/9734
info@dsai.de, www.dsai.de

Spendenkonto
VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG
BLZ 71160161
Konto 3412512





Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.

Syringomyelie

Die Syringomyelie ist eine Erkrankung des Rückenmarks. Meist in der grauen Substanz des Rückenmarks bilden sich ein oder mehrere in der Regel längliche mit Flüssigkeit gefüllte Hohlräume (Syrinx), die die umliegenden Rückenmarkstrukturen verdrängen. Diese Syrinx bildet sich in der Regel im Hals- und Brustmark. Ursächlich ist häufig eine mehr oder minder stark ausgeprägte Behinderung der Zirkulation des Nervenwassers. Es besteht nach heutigem Wissensstand kein Zusammenhang zwischen Größe, Anzahl oder Lage der Syrinx einerseits und Schwere der Erkrankung bzw. Ausprägung und Art der Beschwerden andererseits. Diese können individuell sehr unterschiedlich sein. Viele Betroffene leiden u. a. unter stärksten, neuropathischen Schmerzen, Kribbeln, Lähmungen, Muskelschwächen mit oder ohne Atrophien, Blasen- und/oder Darminkontinenz bzw. -Entleerungsstörungen, Erschöpfungszuständen, Temperaturwahrnehmungs-, Sensibilitäts-, Gang- und Koordinationsstörungen, etc. Die Gründe, die zur Behinderung der Nervenwasserzirkulation führen können, sind vielfältig. Beispielsweise können Tumore, Bandscheibenvorfälle, Unfälle mit Beteiligung der Wirbelsäule, Ent-

zündungen der Rückenmarkshäute oder auch Fehlbildungen, z. B. die Chiari Malformation, dafür verantwortlich sein.

Chiari Malformation

Die Chiari Malformation ist eine embryonale Entwicklungsstörung, bei der in der hinteren Schädelgrube nicht genügend Platz für einige hintere Hirnanteile (Kleinhirn, Kleinhirntonsillen) ist. Aufgrund dieses Platzmangels suchen sich diese einen neuen Ort, den Übergang zwischen Schädel und Wirbelsäule. Durch das so genannte Hinterhauptsloch ragen die verdrängten Hirnanteile in den Rückenmarkskanal.

Die Betroffenen haben oft eine jahrelange Leidensgeschichte und Ärzte-Odyssee hinter sich, bis endlich die Diagnose Syringomyelie und/oder Chiari Malformation gestellt wird. Dennoch bleibt zunächst meist Hilfe aus, weil vielen Medizinern und Physiotherapeuten die Erkrankungen unbekannt sind. Hier beginnt die Hilfe unseres Vereins.

Der Verein

Das gegenseitige Helfen und ‚Füreinanderdasein‘ ist das Wichtigste. Der Verein wurde Ende 2006 gegründet. Wir sind bundesweit tätig und bauen unser flächendeckendes Netz von Selbsthilfegruppen stetig aus. Bis heute haben wir 270 Mitglieder, bei geschätzten 7.000 Erkrankten in Deutschland.

Die Diagnose Syringomyelie und/oder Chiari-Malformation bringt viele Ängste und Sorgen mit sich und wirft viele Fragen auf, da ein gravierender Einschnitt in die Lebenssituation stattfindet. Dies gilt für Betroffene und für deren Angehörige. Selbst Ärzte können hier nur bedingt helfen. Daher ist es wichtig, auf uns aufmerksam zu machen, mittels Homepage, Flyer, Infoständen, Pressearbeit, Mitorganisation des internationalen Ärztekongresses ‚Syringomyelia 2010‘ in Berlin.

Wir unterstützen Betroffene und Angehörige, indem wir an kompetente Fachärzte und Physiotherapeuten verweisen, Erfahrungen aus der eigenen Lebensbewältigung weitergeben und durch Fachleute Hilfestellungen bei behördlichen Fragestellungen wie z. B. Antrag auf Schwerbehinderung und/oder Erwerbsminderungsrente bieten. Unsere Homepage mit Forum und die regelmäßigen Treffen sind die wesentlichen Mittel dafür. Die Landesgruppentreffen zeichnen sich durch Fachvorträge aus. Bei diesen und den Ortsgruppentreffen kann man sich nach Herzenslust austauschen, Hilfestellungen bei Problemen geben und Freundschaften schließen.

Wegen der weit verbreiteten Unkenntnis befinden sich die Betroffenen vielfach in einem ständigen Kampf um die Anerkennung ihrer Erkrankung und Beschwerden. Dies betrifft Ärzte, Behörden, Krankenkassen, Familie und Freunde gleichermaßen. Als Verein stehen wir den Betroffenen in diesen zahlreichen Situationen bei. Manchmal machen wir der 82-jährigen Frau Mut, die sich mit ihren Beschwerden in der Familie nicht ernst genommen fühlt, hören dem Vater von zwei kleinen Söhnen zu, die nicht verstehen können, warum er mit ihnen nicht Fußball spielt, trocknen Tränen, wenn ein Betroffener mal wieder beim Arzt nicht verstanden wurde und die lang erhoffte medizinische Hilfe ausbleibt, reden mit dem Ehemann, der seine Frau mit ihren körperlichen Einschränkungen nicht akzeptiert oder helfen beim Ausfüllen der Formulare, damit endlich die Schwerbehinderung anerkannt wird. Wir geben Mut und Kraft zum Leben mit einer seltenen Erkrankung. Das ist für uns Selbsthilfe – einfach füreinander da sein.

KONTAKT

Deutsche Syringomyelie und
Chiari Malformation e.V.
Buchenweg 15a, 68623 Lampertheim
Tel: 06206/949608
info@dscm-ev.de
www.deutsche-syringomyelie.de

Spendenkonto
Commerzbank Bank Mannheim
BLZ 67080050
Konto 797008000

Diamond-Blackfan Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.



Die Diamond-Blackfan-Anämie (DBA) ist eine angeborene schwere chronische Blutarmut, bei der die roten Blutzellen im Knochenmark nicht oder nur unzureichend gebildet werden. Sie tritt meistens im 1. Lebensjahr auf und gehört zu den sehr seltenen Erkrankungen. Die Ursache ist unbekannt. Bei den meisten Patienten tritt die Erkrankung sporadisch auf, es gibt aber auch einige Familien mit mehreren Betroffenen.

Diagnose

Die Diagnose wird durch eine Knochenmarkpunktion bestätigt, in der die Vorläufer der roten Blutzellen (Reticulocyten) ganz oder weitgehend fehlen. In ca. 60% bestehen neben den Blutbildungsstörungen weitere Fehlbildungen wie Skelettdeformitäten oder Miss-

bildungen innerer Organe. Auch Kleinwüchsigkeit kann zum Krankheitsbild gehören.

Therapie

Etwa ein Drittel der Patienten spricht auf eine Cortisontherapie an. Jeder 4. Patient benötigt regelmäßig Bluttransfusionen, die eine Eisenüberladung des Körpers bewirken. Um schwerwiegende Komplikationen zu vermeiden, ist eine Therapie mit eisenausscheidenden Medikamenten notwendig. Über eine Knochenmarktransplantation kann nur im Einzelfall entschieden werden.

Organisation

Am Universitätsklinikum Freiburg sind in einem Register zurzeit 240 Patienten aus Deutschland erfasst. Die 1998

gegründete Selbsthilfegruppe hat mit Stand vom Juli 2010 50 betroffene Mitglieder. Ziel der Selbsthilfegruppe ist es, auf diese seltene Bluterkrankung aufmerksam zu machen und einen Austausch über Therapiemöglichkeiten und -erfahrungen, Probleme des alltäglichen Umgangs mit der Erkrankung und sozialrechtliche Fragestellungen zu ermöglichen. Auf Wunsch werden Kontakte der betroffenen Familien untereinander hergestellt.

Um den aktuellen Stand der DBA-Forschung zu erfahren, werden internationale Kontakte zu Behandlungszentren, zu anderen Selbsthilfegruppen und zu Patienten gehalten.

Einmal im Jahr treffen sich die Familien mit ihren Kindern an einem Wochenende zu einem intensiven Austausch von medizinischen und praktischen Informationen. Daneben ermöglicht das Treffen aber auch eine besondere persönliche Begegnung und einen Erfahrungsaustausch über den Umgang mit der Erkrankung und die Bewältigung des Alltags.

Außerdem werden führende deutsche DBA-Spezialisten zu diesen Treffen eingeladen und informieren die Mitglieder über die neuesten Erkenntnisse der Forschung.

KONTAKT

Diamond-Blackfan –
Selbsthilfegruppe e.V.
c/o Rosemarie Behling
Dubrowstraße 41, 14129 Berlin
info@diamond-blackfan.de
www.diamond-blackfan.de
Spendenkonto
Raiffeisenbank Bad Schussenried eG
BLZ 60069303
Konto 12444006





Die Schmetterlinge e.V. – Schilddrüsenbundesverband

Der internationale Schilddrüsenbundesverband „Die Schmetterlinge e.V.“ ist eine Selbsthilfeorganisation, die sich um schilddrüsenkranke Kinder und deren Eltern und/oder Angehörige und um betroffene Erwachsene kümmert.

Der Verein entstand am 28.10.1998 aus einer Interessengemeinschaft von Eltern mit schilddrüsenkranken Kindern. Am 30.05.1999 wurde aus diesem Zusammenschluss der Verein „Die Schmetterlinge e.V.“ gegründet, und dieser ist seit Juli 1999 beim Vereinsregistergericht in Essen eingetragen und als gemeinnützig und besonders förderungswürdig anerkannt. Heute arbeitet der Verein europaweit und ist bisher die einzige Institution dieser Art, die spezielle Beratungen und Angebote für schilddrüsenkranke Kinder und deren Eltern und/oder Angehörigen anbietet. Da die Kinder erwachsen werden und sich immer mehr erkrankte Erwachsene Hilfe suchend an den Verband wenden, bietet er seit November 2002 offiziell auch Beratungen und Informationen für schilddrüsenkranke Erwachsene an.

Hinter der Geschäftsstelle stehen ausschließlich ehrenamtlich engagierte Eltern und Schilddrüsenkranke, die sich mit ihren eigenen Erfahrungen, durch Fortbildungen und Fachliteratur angeeignetem Wissen und persönlichem Engagement aktiv für die schilddrüsenkranken Kinder und Erwachsenen einsetzen. Hierbei wird der Schilddrüsenbundesverband durch einen ebenso ehrenamtlich engagierten wissenschaftlichen Beirat unterstützt.

Die Behandlung und Betreuung von schilddrüsenkranken Erwachsenen und Kindern erfordert nicht nur ärztliche Erfahrung und Kompetenz, sondern beinhaltet auch viel Einfühlungsvermögen und eine gute Zusammenarbeit mit den betroffenen Patienten und Eltern. Es ist Ziel des Schilddrüsenbundesverbandes, den Patienten adäquate Maßnahmen zur Bewältigung der Schilddrüsenerkrankung durch spezialisierte Ärzte und Therapeuten zu vermitteln. Der Verband möchte die Patienten durch aktive Mitarbeit motivieren, ihre Erkrankung zu akzeptieren, sich bei den Folgen und Symptomen der Erkrankung selbst zu mobilisieren und sich durch entsprechende Therapien Hilfe zu verschaffen.

Angebote

- verschiedene Informationsbroschüren, auch in türkischer und russischer Sprache
- Kontakte zu betroffenen Eltern und erkrankten Erwachsenen
- Austausch von Informationen
- Homepage mit Chat und Diskussionsforum
- Hilfe bei Schwierigkeiten mit Krankenkassen, Ämtern, Behörden, Kindergärten, Schulen etc.
- Hilfe bei der Suche nach Fachliteratur und Bereitstellung derselben
- Beratung und Hilfe in medizinischen, psychologischen und sozialen Fragen
- Unterstützung bei schweren Entscheidungen vor anstehenden Untersuchungen, Operationen oder Therapien

- Öffentlichkeitsarbeit: Presseartikel, Informationsstände, Gesprächskreise, Messen, Seminare, Kongresse
- Regionalgruppen und Ansprechpartner in Deutschland und im benachbarten Ausland
- Regelmäßige Treffen aller betroffenen Eltern und Erwachsenen
- Regelmäßige Mitgliederzeitschrift mit aktuellen Informationen über Schilddrüsenerkrankungen bei Kindern
- Adressen von spezialisierten Ärzten und Kliniken
- wissenschaftlicher Beirat

Seltene Erkrankungen, über die der Schilddrüsenbundesverband informiert

Die angeborene Schilddrüsenunterfunktion (Hypothyreose) gehört zu den seltenen Stoffwechselerkrankungen und kommt bei ca. 1 von 3.500 Neugeborenen vor. Die angeborene Schilddrüsenüberfunktion (Hyperthyreose) kommt sogar nur bei ca. 1 von 10.000 Neugeborenen vor. Beide Störungen der Schilddrüse können zu Behinderungen, Entwicklungsstörungen und geistiger und seelischer Beeinträchtigung führen. Noch seltener ist Schilddrüsenkrebs bei Kindern (z. B. C-Zell-Karzinom, MEN1+2 u. a.), der durch eine Entfernung der Schilddrüse zu einer Schilddrüsenunterfunktion führen kann. Gendefekte (z. B. NKX2.1, TTF1, TTF2 u. a.), die u. a. auch zu einer angeborenen Schilddrüsenunterfunktion führen, sind ganz besonders selten. Hier sind bisher zum Teil nur sehr wenige erkrankte Kinder weltweit entdeckt worden. Diese Kinder haben neben den typischen Unterfunktionsbeschwerden auch noch weitere Störungen, die das Leben maßgeblich beeinträchtigen können (z. B. Herz- oder Nierenfehlbildungen, Lungenerkrankungen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Veränderungen im Kleinhirn u. v. m.).

KONTAKT

Die Schmetterlinge e.V. –
Schilddrüsenbundesverband
Gemarkenstraße 133, 45147 Essen
Postfach 100811, 45008 Essen
Tel: 0201/3328272, Fax: 0201/3328273
info@sd-bv.de, www.sd-bv.de

Spendenkonto
Postbank Essen
BLZ 36010043
Konto 625463432

Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V.



Organisation

Die Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V. wurde im August 1987 auf Betreiben von Herrn Prof. Dr. Hanefeld in Göttingen gegründet. Sein Ziel war es, Eltern zusammenzuführen, deren Kinder die gleiche Behinderung haben. Inzwischen gehören der Elternhilfe etwa 1.000 Mitglieder mit fast 600 Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom an. Trotz dieses Mitgliederzuwachses dürfte die Zahl der Betroffenen um ein Vielfaches höher liegen. Die Elternhilfe informiert Betroffene und Interessierte über das Rett-Syndrom und fördert auf unterschiedliche Weise den Erfahrungsaustausch zwischen den Eltern. Dadurch wird der Isolierung der Familien entgegengewirkt, die nach der Diagnose häufig droht. Innerhalb der Elternhilfe haben sich neun regionale Gruppen gebildet. Sie nutzen die räumliche Nähe zu den Mitgliedern, um diese etwa mit Informationsveranstaltungen und Familientreffen noch intensiver betreuen zu können.

Erkrankung

Das Rett-Syndrom ist eine genetisch verursachte Erkrankung mit der Folge einer schweren geistigen und körperlichen Behinderung, welche fast ausschließlich Mädchen betrifft, erstmalig 1966 beschrieben von Prof. Dr. Andreas Rett. Alle betroffenen Kinder und Erwachsenen zeigen eine Übereinstimmung in ihrer klinischen Symptomatik, vor allem durch Handstereotypien als besonderes Merkmal. Nach normaler Schwangerschaft sind zunächst keine besonderen Auffälligkeiten erkennbar. Erst später werden eine innere Zurückgezogenheit, ein vermindertes Kopfwachstum, der Verlust von erworbenen Fähigkeiten und sozialer Kontaktfähigkeit sowie eine erhebliche Störung der Sprachentwicklung offenbar. Viele Kinder erlernen das Laufen nicht oder nur eingeschränkt. Typische Begleiterscheinungen sind Skoliose, Epilepsie und Atemauffälligkeiten. Das Rett-Syndrom entwickelt sich in verschiedenen Stadien. Der zwischen 6 und 18 Monaten

eintretende Entwicklungsstillstand, besonders aber der danach folgende Verlust vorhandener Fähigkeiten sind für die Eltern und auch für die Kinder selbst sehr belastend. Die Fallwahrscheinlichkeit beim Rett-Syndrom liegt bei etwa 1:10.000-15.000.

Selbsthilfe

Die Elternhilfe Rett-Syndrom berät betroffene Eltern, Lehrer, Therapeuten und alle, die im täglichen Leben mit dem Rett-Syndrom zu tun haben. Sie vermittelt Kontakte zwischen betroffenen Eltern; bietet eine Jahreshauptversammlung mit Fachvorträgen an. Es werden Familienwochenenden und Treffen innerhalb der regionalen Gruppen angeboten. An wechselnden Austragungsorten werden Fortbildungen für Pädagogen, Therapeuten und Ärzte durchgeführt. Die Arbeitsgruppe „Erwachsene mit Rett-Syndrom“ beschäftigt sich mit den spezifischen Problemen im Erwachsenenalter. Die Elternhilfe nimmt an Kongressen, Symposien und Fachmessen teil; sie gibt Informationen über das Rett-Syndrom weiter und beteiligt sich am Forschungsprojekt „Versuch einer Proteintherapie für das Rett-Syndrom“ durch Herrn PD Dr. Franco Laccone.

KONTAKT

Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V.
Geschäftsführerin: Bärbel Ziegeldorf
Wörsdorferstraße 3
65510 Hünstetten-Wallrabenstein
Tel: 06126/500306, Fax: 06126/500307
b.ziegeldorf@rett.de, www.rett.de

Spendenkonto
Volksbank Göttingen
BLZ 26090050
Konto 149555001





european chromosome 11 network e. V.

European Chromosome 11 Network e. V.



Krankheitsbild

Als Ursache für die Behinderung liegt ein genetischer Defekt vor, eine Fehlbildung an einem 11-er Chromosom (am meisten verbreitet ist das Jacobsen-Syndrom, bei dem ein Endstück vom langen q-Arm eines 11-er Chromosoms

fehlt). Erblich bedingt oder als Neumutation erstmalig in einer Familie – was am häufigsten der Fall ist. Die Folgen sind: geistige und körperliche Behinderung, Muskelschwäche, Herz- und Nierenfehler, Fehlbildungen der Augen (Lidverkürzungen, Ptosis, Kolobome), Ess- u. Sprachschwierigkeiten, Minderwuchs – oft durch Wachstumshormonmangel bedingt, Blutgerinnungsprobleme u. a.

Auswahl unserer Angebote

Betroffenenberatung wird telefonisch und online angeboten. Auf der Website gibt es einen geschlossenen Mitgliederbereich für den Austausch der Mitglieder untereinander. Über Eurordis gibt es eine eigene Mailingliste. Jedes zweite Jahr findet eine große Konferenz mit Ärzten, Wissenschaftlern, Referenten und den Mitgliedern statt. Dort wird dann die Mitgliederversammlung, Schulungen, Sprechstunden und der Austausch von Betroffenen durchgeführt. Dieses Meeting geht dann von Donnerstag bis Sonntag.

KONTAKT

www.chromosome11.eu
arne.eiwen@chromosome11.eu
gabi.birle@chromosome11.eu

Spendenkonto

Sparkasse Pforzheim-Calw
 BLZ 2350882
 IBAN code
 DE 87666500850002350882

Organisation

Gründung als Europäisches Netzwerk 1997, Eintrag als Verein 2009. Der Verein hat 104 Mitglieder, davon sind 89 Familienmitgliedschaften und 15 passive Mitglieder. Keine Landesverbände. Jährlich findet ein Vorstandstreffen statt. Mitgliederversammlung auf u.g. Konferenz alle 2 Jahre. Wissenschaftlicher Beirat zum Teil seit Beginn dabei, kontinuierlich ergänzt.

Fördergemeinschaft für Taubblinde e.V.



Mit „taubblind“ sind auch gehörlos-sehbehinderte Menschen und blind-schwerhörige Menschen gemeint. Also Menschen, die sowohl beim Hören wie beim Sehen behindert sind, unabhängig davon, wie stark die Einzelschädigung ausgeprägt ist. Beim Menschen sind ca. 40 Syndrome bekannt, die als Symptome Gehörlosigkeit in Kombination mit Blindheit beinhalten. Bei jedem zweiten betroffenen Patienten ist das Usher-Syndrom der Auslöser und somit die häufigste Ursache von erblicher Blind-Taubheit (3 bis 6 Betroffene unter 100.000). Grundsätzlich kann man bei Taubblinden unterscheiden zwischen: blind geboren und ertaubt vor Spracherwerb, blind geboren und ertaubt nach Spracherwerb, gehörlos geboren und erblindet im Kindesalter, gehörlos geboren und erblindet in hohem Alter und taubblind geboren. Je nach Verlauf bzw. Ausprä-

gung der Einzelschädigung werden in der Kommunikation und im Erwerb von Fähigkeiten unterschiedliche Wege mit verschiedenen Hilfsmitteln eingeschlagen.

Die Organisation

Taubblind geboren zu sein, führt zu einem Leben, das erheblich auf Hilfe angewiesen ist. Die Fördergemeinschaft ist der Ort, wo Eltern hör-sehgeschädigter Menschen jeden Alters ihre Interessen bündeln und vertreten. Themen des Engagements sind Schulen, Internate, Werkstätten für behinderte Menschen, Lebensräume für Erwachsene, Forschung im gesellschaftlichen und medizinischen Themenkreis.

KONTAKT

Fördergemeinschaft
für Taubblinde e.V.

Katteweg 23c
14129 Berlin

Tel: 030/8049 7461

www.taubblinde.de

Spendenkonto

Dt. Apotheker- und Ärztebank
BLZ 30060601
Konto 3565912





Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva- Erkrankte e. V.

FOP ist eine seltene, genetisch bedingte, schwere Erkrankung des Binde- und Stützgewebes.

Bereits bei der Geburt besteht meist eine auffallende Verkrümmung/Verkürzung der Großzehen und der Finger. In den folgenden Jahren kommt es in der Regel zu einer fortschreitenden Verknöcherung des Binde- und Stützgewebes.

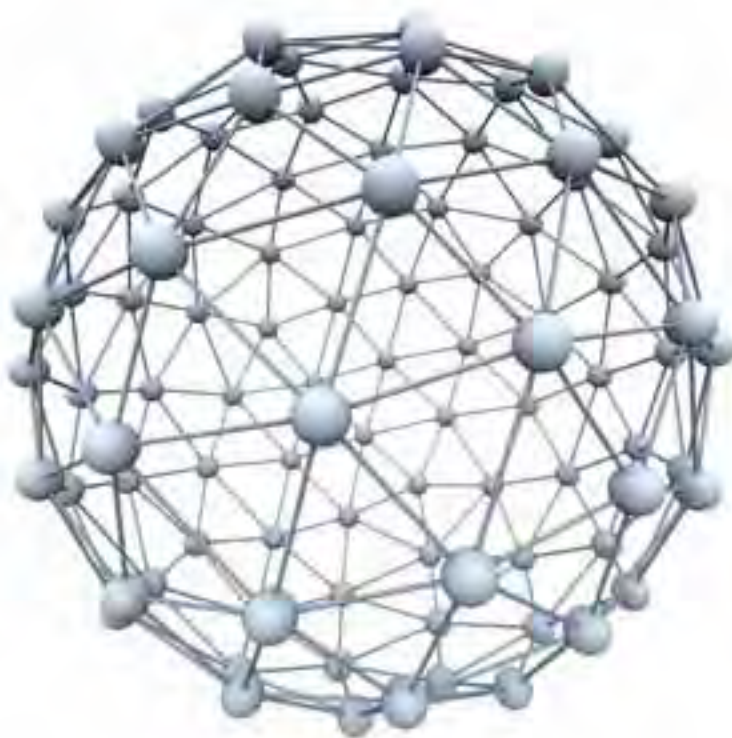
Dieser Zustand beginnt im Nacken- und Schulterbereich und schreitet entlang des Rückens, des Rumpfes und der Gliedmaßen fort.

Die Knocheneinlagerungen, die zum Teil spontan entstehen, zum Teil aber auch durch Verletzungen und Druckstellen (Stürze, „blaue Flecken“), beginnen in den ersten zwei Lebensjahrzehnten und sind in ihrem Fortschreiten nicht vorhersehbar.

Oft tritt eine Einschränkung der Lungenfunktion durch die verminderte Brustkorbbeweglichkeit auf.

Erst 300 Jahre nach Entdeckung der Krankheit erzielte die Genforschung 1997 erste Ergebnisse über die Ursachen von FOP.

Allerdings gibt es zur Zeit weder eine Therapie, die die abnorme Knochenbildung wieder rückgängig machen kann, noch eine sichere Verhütung des Fortschreitens der Krankheit.



Unser Verein

- Unser Verein wurde im November 1998 gegründet.
- 28 Betroffene in Deutschland.
- 103 Mitglieder (Stand 02/2005).
- Weltweit gibt es schätzungsweise 2.500 Menschen mit FOP, d.h.: einer von 2 Millionen.
- Der Forschung sind zur Zeit 400 FOP-Fälle bekannt.
- In den USA gibt es seit 1988 eine Selbsthilfegruppe mit 370 Mitgliedern aus 50 Ländern (Stand 02/2005).

Unsere Ziele

- Herstellung von Kontakten zwischen Betroffenen sowie deren Angehörigen
- Betreuungsmaßnahmen
- Öffentlichkeitsarbeit
- Interessenvertretung, sachliche und informelle Förderung Betroffener
- Zusammenarbeit mit allen fachbezogenen Institutionen
- Förderung der Forschung weltweit
- Herstellung und Verbreitung von Informationen für Patienten und Ärzte
- Mitarbeit in anderen Vereinen
- Ansprechpartner für Hilfsmittelversorgung

KONTAKT

Förderverein für Fibrodysplasia
Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.

Fischener Straße 6
87448 Waltenhofen

Tel: 08303/921062, Fax: 08303/921063

info@fop-ev.de, www.fop-ev.de

Spendenkonto:

Raiffeisenbank Waltenhofen
BLZ 73369920
Konto 3223779

Förderverein Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt e. V.



Der Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt – eine „Energiekrise“ im Gehirn

Ursache der Erkrankung ist ein defekter Glukosetransporter(GLUT1). GLUT1 bringt Glukose aus dem Blut zur Energiegewinnung in das Gehirn. Bei Kindern mit GLUT1-Defekt gelangt zu wenig „Brennstoff“ in das Gehirn. Dies führt bereits im frühen Kindesalter zu Epilepsie, Entwicklungsverzögerung und komplexen Bewegungsstörungen. Die Ausprägung der Erkrankung kann sehr vielfältig sein – sie reicht von gelegentlichen Anfällen bis zu schwerer Behinderung; ungefähr die Hälfte der Patienten hat Probleme beim Laufen und Sprechen.

Weltweit sind ca. 135 Patienten bekannt; davon 45 Patienten in Deutschland und weitere 47 Patienten in Europa. Die Dunkelziffer ist als hoch einzuschätzen.



Diagnose und Genetik

Erster diagnostischer Schritt ist die Lumbalpunktion. Aufgrund des GLUT1-Defektes zeigt sich eine erniedrigte Glukosekonzentration im Nervenwasser bei normalem Blutzucker. Molekulargenetische Untersuchungen und Glukoseaufnahmestudien bestätigen die Diagnose.

In ca. 70% der Fälle werden Mutationen im GLUT1-Gen gefunden. Diese entstehen meist spontan, seltene Fälle einer direkten Vererbung des GLUT1-Defektes sind jedoch beschrieben.

Therapie – die ketogene Diät

Bei dieser extrem fettreichen Diät wird Nahrungsfett zu energiereichen Bausteinen, sog. Ketone, verstoffwechselt. Die Ketone passieren die Blut-Hirn-Schranke über ein separates Transportsystem und können im Gehirn Glukose als Brennstoff weitgehend ersetzen. In der Regel werden die Kinder ohne Medikamente anfallsfrei und machen deutliche Entwicklungsfortschritte.

Da mit der ketogenen Diät eine effektive Therapie zur Verfügung steht, sollte der GLUT1-Defekt bei allen Kindern mit unklarer Epilepsie durch eine entsprechende Lumbalpunktion ausgeschlossen werden.

Der Förderverein

www.glut1.de in deutscher und englischer Sprache unterstützt die Öffentlichkeitsarbeit und ist der Weg zu unserer Organisation. Für Rat suchende Eltern nach der Diagnose GLUT1-Defekt ist unsere Adressenliste GLUT1-Patienten hilfreich; mit ihr können sie zu gleichermaßen betroffenen Familien Kontakt aufnehmen und aus deren Erfahrungsschatz schöpfen. Weiter haben „unsere“ Eltern für Eltern ein Forum aufgebaut: Rezepte und Tipps zur ketogenen Diät werden ausgetauscht, Erfahrungen rund um den Alltag mit einem GLUT1-Kind weitergegeben, Probleme diskutiert. Und auch das jährliche Treffen der verstreut in Deutschland und Österreich lebenden GLUT1-Familien wird mittlerweile von den Eltern in Eigenregie geplant und organisiert.

Neben der klassischen Form des GLUT1-Defektes hat sich das Spektrum der Erkrankung in den letzten Jahren sehr erweitert. Um diese komplexe, behandelbare Erkrankung besser zu verstehen und um für alle betroffenen Kinder eine wirksame Therapie zu entwickeln, ist weitere Forschung notwendig, die wir mit Spendengeldern fördern.

Gemüse-Pizza

- 100 g Zucchini
- 30 g Tomate
- 40 g Mozzarella
- 20 g Sahne 30%
- 30 g Olivenöl
- Oregano, Salz, Kräuter

Die in dünne Scheiben geschnittene Zucchini in Öl goldbraun braten, dann auf ein Backblech legen. Geschälte Tomaten pürieren, etwas Öl und die Sahne hinzufügen, mit Kräutern und Salz abschmecken. Soße über die Zucchini gießen, mit Oregano bestreuen und Mozzarella bedecken.

Bei 180 Grad backen bis der Mozzarella zerlaufen und leicht gebräunt ist.

KONTAKT

Förderverein
Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt e. V.
Sine-Wessels-Straße 2B
28357 Bremen
Tel: 0421/2574501
g.mehrten@glut1.de, www.glut1.de
Spendenkonto
Sparkasse Bremen
BLZ 29050101
Konto 1665181



GalID

Galaktosämie Initiative Deutschland e. V.

vormals Elterninitiative Galaktosämie e. V.

Wir setzen uns für die Interessen von an **Galaktosämie** erkrankten Menschen ein und vertreten rund 300 Familien mit einem oder mehreren betroffenen Kindern in ganz Deutschland.

Unsere Initiative wurde 1988 als Elterninitiative Galaktosämie e. V. gegründet und ist als eingetragener gemeinnütziger Verein auf Bundesebene tätig. In den einzelnen Regionen in Deutschland gibt es Ansprechpartner in sogenannten Regionalgruppen, die jedoch keine selbstständigen Vereine darstellen.

Die **Galaktosämie** ist eine seltene erbliche Störung im Stoffwechsel der Galaktose. Bedingt durch das Fehlen des Enzymes Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase kann die Galaktose (Bestandteil der Laktose) nicht verstoffwechselt werden. Es bleiben für den Körper schädliche Substanzen zurück. Einzige Behandlungsmethode ist eine lebenslange laktose-/galaktose-freie Diät, die jedoch sehr schwer einzuhalten ist, da in sehr vielen Nahrungsmitteln Galaktose enthalten ist.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung (1:40.000 Neugeborenen) wird so gut wie keine Forschung der Erkrankung betrieben. Bislang wurden Forschungsprojekte von unserer Initiative größtenteils finanziert. Des Weiteren sind manche Kinderärzte nicht auf dem



neuesten Stand über die Behandlung der Erkrankung und bringen deshalb die betroffenen Kinder und damit auch die Eltern in belastende Lebenssituationen. Wir gehen von insgesamt rund 600 Betroffenen in ganz Deutschland aus. Bei der o.g. Häufigkeit kommen jährlich über 20 Betroffene hinzu.

Für unsere betroffenen Mitgliedskinder bieten wir jährlich eine selbst organisierte Kinderfreizeit an. Des Weiteren haben wir gemeinsam mit unserem

wissenschaftlichen Beirat ein **Kompetenznetz Galaktosämie** ins Leben gerufen. Hier werden die **Patientenversorgung, klinische Untersuchungen, Grundlagenforschung** sowie eine **qualitätskontrollierte Labordiagnostik** abgedeckt. Aktuell läuft ein Forschungsprojekt in Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik Köln zur Erforschung der toxischen Zellschädigung der Galaktose.

Wir sehen die Selbsthilfe – gerade bei seltenen Erkrankungen – als wichtige und oft einzige Hilfe für die Betroffenen an. Das Wissen um die Erkrankung und Erfahrungen mit der Erkrankung ist in diesen Organisationen konzentriert vorhanden und für Betroffene abrufbar. Schade ist nur, dass die Politik zwar die Eigenverantwortung und Eigeninitiative der Patienten fordert, aber aus unserer Sicht zu wenig fördert. Gerade die Zusammenarbeit mit medizinischen Institutionen gestaltet sich aufgrund der allgemein angespannten Finanzlage dieser Einrichtungen zunehmend schwieriger.

KONTAKT

Galaktosämie Initiative
Deutschland e. V.

1. Vorstand: Peter Hoscheit

Im Talgarten 25
66386 St. Ingbert

Tel: 06894/51635

Fax: 06894/51635

galakto1@galaktosaemie.de

www.galid.de

Kontaktstelle:

Barbara und Anton Fuchs

64293 Darmstadt

Tel: 06151/957515

kontakt@galaktosaemie.de

Spendenkonto

Sparkasse Lippstadt

BLZ 41650001

Konto 1800505040

Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.



Die Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. ist eine 1992 gegründete bundesweite Selbsthilfegruppe, die aus dem Zusammenschluss Gaucher-Betroffener und Ärzten entstand. Unsere Organisation zählt ca. 180 Mitglieder und wird von einem ausschließlich ehrenamtlich tätigen Vorstand geleitet.

Da es sich um eine sehr seltene Krankheit handelt, ist das Wissen über Morbus Gaucher bei Ärzten und in der Öffentlichkeit wenig verbreitet. Viele Betroffene leben unerkannt mit dieser Krankheit und haben keine Chance auf frühzeitige Behandlung und somit auf Besserung des Krankheitsverlaufs.

Aufgaben

Die GGD e.V. hat es sich zur Aufgabe gemacht, über die Erkrankung und über die notwendige medizinische Versorgung von Gaucher-Patienten aufzuklären, indem sie

- Ärzte und Patienten sowie deren Familien über die Krankheit informiert
- Kontakte zu Ärzten und Patienten untereinander vermittelt
- über die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten informiert
- im Rahmen ihrer Möglichkeiten die medizinische Forschung zu Morbus Gaucher unterstützt.

Wir engagieren uns für die Belange von Betroffenen und informieren über den aktuellen Stand der Forschung und der medizinischen Versorgung. Gerade weil es sich um eine so seltene Krankheit handelt, ist es für die Betroffenen sehr wichtig, sich untereinander auszutauschen. So organisieren wir mindestens einmal jährlich eine mehrtägige Tagung, bei der nicht nur der Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen im Vordergrund steht, sondern auch die Information rund um die Krankheit. Zu dieser Tagung werden Ärzte aus den deutschen Behandlungszentren sowie

auch international anerkannte Spezialisten für Morbus Gaucher eingeladen, die uns mit ihrer Teilnahme und verschiedenen Vorträgen zu aktuellen Themen unterstützen.

Neben den Tagungen organisieren wir auch Patiententreffen auf regionaler Ebene sowie je nach Bedarf Seminare und Workshops.

Einmal jährlich erscheint unsere Mitgliederzeitschrift, der „go schee brief“, der sowohl verschiedene Informationen über die Krankheit enthält und über neue Therapieansätze sowie über verschiedene Patientenerfahrungen berichtet.

Erkrankung

Morbus Gaucher gehört zu einigen wenigen seltenen Erkrankungen, für die bereits seit 15 Jahren eine adäquate Therapie existiert. Trotz einer sehr geringen Anzahl an diagnostizierten Patienten haben sich insbesondere in den letzten fünf Jahren verschiedene Wissenschaftler und Pharmafirmen mit der Weiterentwicklung bereits bestehender, aber auch gänzlich neuer Therapieansätze beschäftigt. Welche dieser neuen Therapien sich wirklich realisieren lassen und am effektivsten wirken, wird sich in den nächsten Jahren zeigen. Insbesondere für die Betroffenen kann dies zu erheblichen Unsicherheiten in Bezug auf die zukünftige Gewährleistung einer optimalen Versorgung führen. In Zusammenarbeit mit verschiedenen Dachverbänden, wie zum Beispiel der ACHSE, der BAG Selbsthilfe, Eurordis und der European Gaucher Alliance, sowie unserem wissenschaftlichen Beirat setzen wir uns gezielt für die Belange der Betroffenen ein.

Zurzeit beschäftigt die Patienten die aktuelle medizinische Versorgungsproblematik am meisten. Seit Mitte 2009 gibt es für die Patienten – aufgrund eines Zwischenfalls in einem Pharmabetrieb – einen nur sehr stark einge-

schränkten Zugang zur Enzyzersatztherapie. Die Behandlungszentren sind gezwungen, die vorhandenen Medikamente nach Bedürftigkeit der Patienten zu priorisieren, so dass viele Patienten mit einem milden Krankheitsverlauf keine andere Wahl haben, als mit ihrer Therapie zu pausieren. Nach nunmehr einjähriger Therapiepause zeigen sich – auch bei Patienten mit milden Krankheitsverläufen – deutliche pathologische Auswirkungen. Als Patientenvertreter haben wir in dieser Situation eine ganz besonders verantwortungsvolle Position. Wir stehen im engen Kontakt mit den Gaucher-Experten und den verschiedenen Pharmaunternehmen, um aktuelle Informationen zeitnah den Patienten und behandelnden Ärzten zukommen zu lassen. Insbesondere über unseren Europäischen Dachverband, der European Gaucher Alliance, sind wir zusätzlich in der Lage, Dinge zu verändern und voranzubringen. In den nächsten Monaten wollen wir unsere Ressourcen auch weiterhin dafür einsetzen, dass alle Patienten schnellstmöglich eine angemessene Therapie erhalten.

Weitere Informationen können auf unserer Webseite abgefragt oder aber bei unserer Geschäftsstelle angefordert werden.

KONTAKT

Bundesgeschäftsstelle der Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V.
Vorstandsvors.: Horst Schmidt
Stellv. Vorstandsvors.:
Pascal Niemeyer
Ferschweiler Str. 15, 54668 Holsthum
Tel: 0700/44300443, Fax: 03212/1238706
mail@ggd-ev.de, www.ggd-ev.de
Spendenkonto
Commerzbank Lippstadt
BLZ 47240047
Konto 8257222





Deutsche GBS Initiative e.V.

Das Guillain-Barré-Syndrom (GBS)

1859 beschrieb Jean B. O. Landry, ein französischer Arzt, eine Nervenstörung, die Beine, Arme, Nacken und Atemmuskeln des Brustkorbes lähmt. Einige Berichte mit ähnlichen Anzeichen kamen aus anderen Ländern. Basierend auf der Grundlage der Lumbalpunktion, die 1891 durch den deutschen Internisten Heinrich Irenaeus Quincke erfunden wurde, wendeten die drei Pariser Ärzte, Georg Guillain, Jean Alexander Barré und Andre Strohl, im Jahr 1916 diese Punktion an, um die charakteristische Abnormalität eines erhöhten Eiweißspiegels aufzuzeigen.

Einige Forscher fanden heraus, dass auch die Nerven des Rachens, des Herzens, der Blase und der Augen betroffen sein können. Von den vielen unterschiedlichen Bezeichnungen dieses Erscheinungsbildes hat sich der Name Guillain-Barré-Syndrom durchgesetzt.

Das akute GBS

Das Guillain-Barré-Syndrom wird auch als „akute idiopathische Polyneuritis“ bezeichnet. Es ist eine entzündliche Erkrankung der peripheren Nerven. Diese liegen außerhalb des Gehirns und der Wirbelsäule. Charakteristisch beginnt GBS mit einer allgemeinen Schwäche, gefolgt von Empfindungsstörungen und Lähmungserscheinungen in Beinen und Armen. Gelegentlich sind auch die

Atem- und Gesichtsmuskeln betroffen. Viele Betroffene müssen bereits im frühen Stadium auf der Intensivstation behandelt werden, besonders dann, wenn auch Beatmungspflicht aufgrund der Lähmungen der Atmungsorgane notwendig wird.

Die meisten Patienten erholen sich wieder. Das kann jedoch Monate oder noch länger dauern. Einige Betroffene behalten geringe Langzeitschäden unterschiedlicher Art zurück. Statistisch gesehen gibt es weltweit ca. 1–2 Fälle pro Jahr auf 100.000 Einwohner. Nach dem derzeitigen Stand der Forschung kann GBS jeden treffen.

Die Diagnose

Bereits die ersten Symptome der Patienten, wie zum Beispiel der Schwächezustand, geben ausreichende Hinweise zur weiteren Diagnostik. Der schnelle Verlauf von zunehmender Schwäche sowie die begleitenden Empfindungsstörungen in beiden Körperhälften ergeben ein allgemeines Gesamtbild, das auf das Guillain-Barré-Syndrom hinweist. Gewöhnlich wird auch der Verlust oder die Einschränkung von Reflexen festgestellt. Um die Diagnose GBS zu bestätigen, ist auf jeden Fall eine Lumbalpunktion erforderlich, um einen veränderten Eiweißspiegel festzustellen sowie eine elektrische Laufzeitmessung (EMG), um die Nerven- und Muskelfunktionen zu prüfen.

Die Behandlung

Bereits im Frühstadium müssen aufgrund des unsicheren Fortschreitens der Krankheit die Patienten stationär in einer Akut-Klinik behandelt werden, gewöhnlich auf der Intensivstation, um die Atmung und andere Körperfunktionen zu überwachen und eventuellen Komplikationen vorzubeugen.

Um den Verlauf abzukürzen, werden dem Patienten hohe Dosen von Immunglobulin intravenös gegeben. Alternativ kann auch eine Plasmaaustauschbe-

handlung (eine Art Blutreinigung) vorgenommen werden.

Nach der Behandlung in der Akut-Klinik ist in der Regel ein Rehabilitationsprogramm zur Wiederherstellung der Nerven- und Muskelfunktionen erforderlich. Das wird normalerweise in einer neurologischen Rehabilitationsklinik durchgeführt. Ein wesentlicher Teil der Rehabilitation besteht aus Krankengymnastik und Ergotherapie, um die Muskel-tätigkeit wiederherzustellen.

Die Ursache

Die Ursache ist bis heute unbekannt. Viele Fälle treten innerhalb weniger Tage bis einige Wochen nach einer Infektion auf. Das kann eine gewöhnliche Erkältung, Grippe, Rachenentzündung oder eine Magen-Darmstörung mit Durchfall sein. Auch Insektenstiche sowie Impfungen (Tetanus, Grippe) werden als Auslöser vermutet.

Die Organisation

Die Deutsche GBS Initiative e.V. setzt sich zusammen aus einem Bundes- und Dachverband, vier Landesverbänden, einem Regionalverband und mehreren Ortsgruppen in Deutschland. Auf europäischer Ebene sind die GBS CIDP Initiative Schweiz / Liechtenstein und die GBS Initiative Österreich mit der Deutschen GBS Initiative e.V. verbunden. Die Deutsche GBS Initiative e.V. ist international mit anderen GBS Selbsthilfverbänden vernetzt und vertritt im deutschsprachigen Raum von Europa die internationale GBS/CIDP Stiftung der USA (GBS/CIDP Foundation International).

Veranstaltungen

- Regelmäßige GBS CIDP Gesprächskreise
- GBS CIDP Stammtische
- GBS CIDP Infostände auf Selbsthilfeveranstaltungen
- 1. Internationales GBS CIDP Symposium vom 25.-27.3.2011 in Düsseldorf-Kaarst

KONTAKT

Deutsche GBS Initiative e.V.
Carl-Diem-Str. 108
41065 Mönchengladbach
Tel: 02161/480499
Infotelefon mit Sprachmenü und
Chatraum: 02161/9474999
info@gbs-initiative.de
www.gbs-selbsthilfe.de

Spendenkonto:
Stadtparkasse Mönchengladbach
BLZ 31050000
Konto 4095550

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.



Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. ist eine gemeinnützige Selbsthilfegruppe, die im Jahre 1986 in Bochum gegründet wurde. Sie hat derzeit ca. 790 Mitglieder und betreut über 600 betroffene Familien.

Aus den Mitgliedern rekrutiert sich der fünfköpfige, ehrenamtlich tätige Vorstand, die ebenfalls ehrenamtlich tätigen Regionalbeauftragten – ein nationales Netzwerk bestehend aus ca. 40 Personen, deren Aufgabe die Koordination von regionalen Elterntreffen und direkte Hilfe vor Ort ist – sowie Beauftragte für erwachsene Patienten, für Mukopolidose sowie für trauernde bzw. verwaiste Eltern.

Was sind Mukopolysaccharidosen

Unter einer Mukopolysaccharidose, abgekürzt MPS, versteht man eine angeborene Stoffwechselkrankheit, bei der aufgrund eines Enzymmangels der Abbau langkettiger Zuckermoleküle gestört ist. Es kommt zu Ablagerungen (z. B. im Zentralen Nervensystem, verschiedenen Organen, im Skelettsystem, den Schleimhäuten etc.), die zu einem massiv progressiven Krankheitsverlauf, einer Mehrfachbehinderung und nicht selten zu einem frühen Tod des Betroffenen bereits im Kindesalter führen. Man unterscheidet zwischen acht MPS-Typen (u.a. Morbus Hurler/Scheie, Morbus Hunter, Morbus Sanfilippo, Morbus Morquio, Morbus Maroteaux-Lamy, Morbus Sly). Darüber hinaus gibt es eine Reihe verwandter Erkrankungen wie Mukopolidose, Mannosidose und verschiedene Formen von Oligosaccharidosen mit ähnlichen körperlichen Ausprägungen.

Derzeit ist MPS nicht heilbar. Noch stehen Therapien im Vordergrund, die lediglich die Symptome lindern. Im Bereich der medizinischen Forschung hat es zwar im letzten Jahrzehnt gewaltige Fortschritte gegeben, die eine Knochenmarktransplantation oder Enzymsubstitution für einige MPS Typen ermöglichen. So sind beispielsweise Enzyersatztherapien (EET), die den Krankheitsverlauf günstig beeinflussen bislang für drei MPS Typen möglich. Die Hoffnung der Patienten und Eltern, dass diese Medikamente zu einer erheblichen Erhöhung der Lebensqualität der Patienten führen und ihre Lebenszeit verlängern, ist sehr groß.

Nichtsdestotrotz aber führen solche Medikamente lediglich zu einer Linderung der Symptome in einigen Bereichen, nicht aber zu einer Heilung der Krankheit. So bleiben bspw. Skelettprobleme, Augenprobleme oder auch Probleme des zentralen Nervensystems von den Medikamenten unberührt. Leider stehen auch nach wie vor für einen Großteil der Betroffenen keine Therapien zur Verfügung. Nach wissenschaftlichen Erkenntnissen gibt es in Deutschland ca. 1.000 Betroffene.

Selbsthilfe

Im Mittelpunkt der Vereinsaktivität steht die Beratung, Begleitung und Vernetzung von MPS-Eltern und -Patienten. MPS bedeutet für die Patienten sowie deren Angehörigen eine große Belastung. Die Gesellschaft unterstützt sie u.a.: bei Kontakten mit Ärzten, Wissenschaftlern, Kliniken und Krankenkassen, durch ein Beratungstelefon (Seelsorge,

Sozialrecht), durch Eltern- und Patientenworkshops, Familien- und Patientenkonferenzen und -treffen, Erwachsenentreffen, Geschwisterwochen, durch Informationsmaterial (z. B. zu den einzelnen Krankheitsbildern, Physiotherapie, Anästhesie, Sozialrecht) sowie einen zwei Mal jährlich erscheinenden Rundbrief. Die Krankheit ist noch immer viel zu wenig bekannt, auch bei Medizinern. Die Gesellschaft arbeitet an der Aufklärung über MPS und verwandte Krankheiten, um diese Lücke durch gezielte Informationen und Projekte zu schließen.

In den letzten Jahren hat es deutliche Fortschritte bei Verständnis und Diagnostik von MPS gegeben. Trotzdem besteht nach wie vor großer Forschungsbedarf. Die Gesellschaft engagiert sich mit Spendenmitteln für die Förderung der wissenschaftlichen Forschung, um die Entwicklung wirkungsvoller Medikamente und Therapien voranzutreiben.

KONTAKT

Gesellschaft für
Mukopolysaccharidosen e.V.
Beratungs- und Geschäftsstelle
Pappelweg 6, 63741 Aschaffenburg
Tel: 06021/858373, Fax: 06021/858372
info@mps-ev.de, www.mps-ev.de
Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 55020500
Konto 7676





HAE-Vereinigung e. V.

HAE – Hereditäres Angioödem

Beim Hereditären Angioödem (HAE) handelt es sich um eine seltene Erbkrankheit mit unerklärlichen äußerlichen und inneren Schwellungen. Im deutschsprachigen Raum sind derzeit rund 1.200 Fälle bekannt, die Dunkelziffer ist schätzungsweise fünf Mal so groß.

Plötzlich schwellen Hände und Füße an oder das Gesicht wird immer dicker, die betroffenen Hautbereiche schmerzen stark, im Halsbereich drücken Schwellungen einem fast die Luft ab. Viele Patienten quälen tagelange, kolikartige Bauchschmerzen. Da die Symptome häufig denen einer Allergie, einer Darmkolik oder einer Blinddarmentzündung ähneln, werden Betroffene in der Regel zuerst auf andere Krankheitsbilder hin untersucht.

Bei HAE kann es zu gefährlichen Schwellungen im Bereich der Atemwege kommen. Wenn die Attacke nicht sofort richtig behandelt wird, droht Tod durch Ersticken, denn eine Standardtherapie gegen allergische Ödeme wie z.B. Antihistaminika oder Kortison ist bei HAE unwirksam!

Krankheitsbild und Diagnose

Die Ursache des HAE ist die angeborene Veränderung eines Gens auf Chromosom 11, welches für die Bildung des Plasmaproteins C1-Esterase-Inhibitor (C1-INH) verantwortlich ist. Dadurch



kommt es zu einem Mangel an C1-INH, was zu einer erhöhten Durchlässigkeit der Gefäße führt und bei den Betroffenen die wiederkehrenden Schwellungen verursacht.

HAE-Attacken treten bei jedem Patienten anders auf und ändern sich auch im Laufe des Lebens. Bei über 70 Prozent der Patienten kommt es zu Schwellungen der Schleimhäute an inneren Organen mit kolikartigen Krämpfen, Erbrechen, Durchfall und Kreislaufbeschwerden. Die Schwellungen halten unbehandelt meist zwischen 24 und 72 Stunden an. Von den Betroffenen werden psychischer Stress, Infektionen, Trauma und bei Frauen der Eisprung sowie die Regelblutung als mögliche Auslöser für eine Schwellungsattacke genannt. Besonders gefährlich sind akute Erstickenfälle aufgrund einer Kehlkopfschwellung, die z.B. auch durch zahnärztliche Eingriffe ausgelöst werden können.

Der Mangel an C1-INH wird im Blut nachgewiesen. Die C1-INH-Aktivität (Funktion) liegt beim Gesunden zwi-

schen 80 und 120 Prozent der Norm, bei HAE-Patienten jedoch unter 50 Prozent.

Nicht mehr allein – gemeinsam voran: Die HAE-Vereinigung e. V.

1997 wurde die Patientenorganisation HAE-Vereinigung e.V. gegründet, der heute mehr als 330 Mitglieder angehören, weitere 460 Familien werden von ihr betreut. Sie ist für viele Betroffene die erste Anlaufstelle. Neben Aufklärungsarbeit und Informationsvermittlung besteht die Aufgabe der HAE e.V. darin, in Zusammenarbeit mit Kompetenzzentren und Spezialambulanzen Betroffenen den Zugang zu der für sie geeigneten Therapie zu ermöglichen.

Die Informationsvermittlung basiert auf regelmäßig herausgegebenen Infoheften, einer Internetseite und regelmäßigen Patiententreffen, die Gelegenheit für den Erfahrungsaustausch bieten.

Weitere Informationen zur Selbsthilfegruppe und zum Krankheitsbild sowie Berichte von Betroffenen finden Sie im Internet unter www.schwellungen.de.

KONTAKT

HAE-Vereinigung e. V.
Mühlenstr. 42c, 52457 Aldenhoven
Tel: 02464/908787
Fax: 02464/908788
hae.shg@t-online.de
www.angiooedem.de

Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 55020500
Konto 48029060

HistiozytoseHilfe e.V.



Die HistiozytoseHilfe e.V. wurde am 25. März 1996 in Dautphetal-Gladenbach, von engagierten Eltern mit betroffenen Kindern gegründet, um gemeinsam etwas gegen diese schlimme Krankheit zu unternehmen.

Erkrankung

Histiozytosen sind Erkrankungen des Monozyten-/Makrophagensystems. Diese Zellen entstehen im Knochenmark, kommen in allen Organen vor und dienen der Abwehr körperfremder Substanzen (sog. Fresszellen). Bei den Histiozytosen kommt es zur krankhaften Vermehrung von Histiozyten in einzelnen oder mehreren Organsystemen.

Ca. 40-50 Kinder unter 15 Jahren in Deutschland erkranken jährlich an der Langerhanszell-Histiozytose (LHC), der häufigsten Histiozytose, dessen Ursachen bislang unbekannt sind. LHC tritt überwiegend im Kindesalter auf. Die Häufigkeit im Erwachsenenalter wird wahrscheinlich unterschätzt, eine erste Studie läuft weltweit seit 2006.

Die Langerhanszell-Histiozytose ist eine prinzipiell gutartige Erkrankung, die aber einen bösartigen Verlauf nehmen kann. Meist finden sich einzelne, lokalisierte Herde, deren Behandlung einfach und effektiv ist. Manchmal allerdings kommt es zu einem Befall verschiedener Organsysteme. Die ausgebreitete Erkrankungsform tritt vor allem bei Kleinkindern oder Säuglingen auf und kann einen schwerwiegenden, lebensgefährlichen Verlauf nehmen. Fast jeder Verlauf ist verschieden und nicht vorhersehbar. Bei manchen Patienten bildet sich die Langerhanszell-Histiozytose ohne Therapie zurück. Die ausgebreiteten (disseminierten) Erkrankungsformen mit mehreren Krankheitsherden in verschiedenen Organen (multifokal) werden oft erfolgreich mit Chemotherapie ausgeheilt.

Selbsthilfe

Wir sind tätig mit dem Ziel sowohl den Betroffenen von Histiozytose-Erkrankungen als auch der Medizin ein breites Forum zu eröffnen, um Forschung und

Früherkennung voranzutreiben und damit die Heilungschancen zu erhöhen.

Wir organisieren Treffen, um den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen/Eltern zu fördern. Der persönliche Austausch von Informationen und Erfahrungen ist ein wertvolles Mittel, um zu einer besseren Bewältigung der oftmals, besonders nach der Diagnosestellung, auftauchenden Probleme zu kommen.

KONTAKT

HistiozytoseHilfe e.V.
1. Vorstand: Hans-Günther Erle
Braunsberherstraße 20
42929 Wermelskirchen
Tel: 02196/92312, Fax: 0321/21270033
erle@histiozytose.org
www.histiozytose.org

Spendenkonto
Sparkasse Arnberg-Sulzbach
BLZ 75250000
Konto 200266906





Hoffnungsbaum e.V.

Hoffnungsbaum e.V. – Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (vormals Hallervorden-Spatz-Syndrom)

Die Krankheit: NBIA (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) umfasst sehr seltene, genetisch bedingte und unheilbare neurodegenerative Erkrankungen, deren gemeinsames Merkmal abnorme Eisenspeicherung in den Basalganglien ist. NBIA beginnt überwiegend im Kindes- und Jugendalter und führt zu neurologischen Symptomen wie Ataxie, Dystonie, Spastik, Dysarthrie, Parkinsonismus, Demenz, Retinitis Pigmentosa u.v.m. Im stets progredienten Krankheitsverlauf verkürzen schwerste Behinderungen und Folgeschäden stark die Lebenserwartung. PKAN betrifft ca. 50% der Patienten, NAD / INAD, Neuroferritinopathie, Acoeruloplasminämie und Kufor-Rakeb-Syndrom sind sehr viel seltener. Bei idiopathischer NBIA sind die genetischen Ursachen noch unbekannt.

Der Verein

Hoffnungsbaum e.V. kümmert sich als bundesweit und nun auch in Europa agierende Selbsthilfegruppe um die Anliegen der von NBIA betroffenen

Menschen und ihrer Familien. Wir sind außerdem deutsche Kontaktstelle für Betroffene der mit NBIA verwandten Neuroakanthozytose. 2002 von 3 Familien gegründet, hat Hoffnungsbaum e.V. inzwischen über 60 Mitglieder, darunter Eltern aus 21 in Deutschland lebenden NBIA-Familien und aus 5 europäischen NBIA-Familien sowie 1 deutsche NA-Familie. Es gibt Kontakte zu weiteren Familien im In- und Ausland. In Deutschland leben mindestens 45-50 Personen (+X) mit NBIA. Wir bieten Betroffenenberatung, Vernetzung der Familien für Erfahrungsaustausch und gegenseitigen Beistand, Familienkonferenzen, Verbreitung aktueller medizinischer und sozialrechtlicher Informationen rund um die Krankheit und ihre Folgen. Als gesundheitspolitische Interessenvertretung der NBIA-Patienten wollen wir den Weg für mindestens ein NBIA-Spezialzentrum in Deutschland ebnen und den Zugang zu angemessener medizinischer Versorgung und psychosozialer Begleitung sichern und verbessern helfen. Wir gehören ACHSE, Kindernetzwerk und Eurordis an.

Unsere Hauptanliegen

Wegen der verheerenden Auswirkungen von NBIA auf das Leben der Betroffenen und ihrer Familien stehen Verbesserung von Diagnostik und Therapie und Förderung der dazu nötigen Forschung bei uns im Mittelpunkt. Die extreme Seltenheit der NBIA erschwert durch fehlendes Wissen und mangelnde Erfahrungen der Ärzte die medizinische Versorgung sowie durch zu wenige verfügbare Patientendaten und -kontakte die Forschung erheblich. Systematische Behandlungsfortschritte können auf Dauer nur erzielt werden, wenn Forschung und Versorgung in einem Zentrum mit Spezialkenntnissen zu NBIA gebündelt und verknüpft werden. Hoffnungsbaum e.V. ist eine wesentliche Schnittstelle zur Vernetzung aller Beteiligten, in Deutschland und internati-

onal. Wir unterstützen NBIA-Forschung ideell, organisatorisch und finanziell. Mittelfristig ist eine Optimierung der palliativen Behandlungsmöglichkeiten unser Ziel, langfristig die Entwicklung kausaler Therapien, die den Krankheitsverlauf aufhalten können. Aufgrund der extremen Seltenheit spielt internationale Zusammenarbeit eine herausragende Rolle für uns, sei es mit den beiden NBIA-Patientenorganisationen in den USA und Italien oder mit Medizinern aus Forschung und Versorgung in Deutschland, Europa und den USA.

Unsere Erfolge

Seitdem es NBIA-Patientenorganisationen gibt, ist die Forschung deutlich vorangekommen und auch die medizinische Versorgung hat sich durch verbesserte Informationslage und Vernetzung – in Deutschland sicher auch aufgrund der Selbsthilfearbeit von Hoffnungsbaum e.V. – geringfügig verbessert. Wir konnten NBIA-Familien zusammenführen, informieren, stärken, einigen konkrete Hilfe geben, anderen zumindest die Erfahrung, nicht mehr allein mit NBIA leben zu müssen.

KONTAKT

Hoffnungsbaum e.V.
Hardenberger Straße 73
42549 Velbert
Tel: 02051/68075
hoffnungsbaum@aol.com
www.hoffnungsbaum.de

Spendenkonto
Sparkasse Wuppertal
BLZ 33050000
Konto 305979



HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.



Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP)

Die HSP ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Mutationen in bestimmten Genen sind dafür verantwortlich, dass erkrankte Personen ihr Bewegungsvermögen kontinuierlich verlieren und zunächst auf Gehhilfen – wie Krücken – und dem folgend häufig auf den Rollstuhl zwingend angewiesen sind. Die Störungen bleiben nicht auf das Bewegungsvermögen beschränkt. Viele Personen, die an HSP erkrankt sind, haben ständig mit starken Schmerzen zu kämpfen; zusätzlich zeigen sich häufig andere Fehlfunktionen, wie beispielsweise urologische Störungen. Manchmal sind auch die Arme und Hände durch die Krankheit mit betroffen; in seltenen Fällen kommen auch Demenz und Epilepsie zu den auftretenden Symptomen hinzu. Die HSP ist als seltene Erkrankung bis heute noch nicht heilbar. Etwa 2.500 Menschen sind in Deutschland an HSP erkrankt. Bei der Mehrzahl der HSP-Betroffenen beginnt die Erkrankung im dritten Lebensjahrzehnt ihre Symptome zu zeigen. Der Zeitpunkt ist für die Erkrankten häufig zeitgleich

mit dem Zeitpunkt, zu dem sie ihre berufliche Ausbildung abgeschlossen und ihre Familie gegründet haben. Daraus ergeben sich gravierende Veränderungen in der Planung der privaten Zukunft und in der Realisierung des vorgesehenen Lebensweges.

Ende des Jahres 2004 gründeten HSP-Betroffene ihre Selbsthilfegruppe und definierten drei Haupttätigkeitsschwerpunkte. Zum Ersten ist das die Unterstützung der erkrankten Personen, mit der diese in die Lage versetzt werden sollen, weitgehend normal am alltäglichen Leben teilzunehmen. Zum Zweiten will die Gruppe gezielt die Erkrankten und die Öffentlichkeit über das sehr seltene Krankheitsbild informieren. Bisher ist die HSP bei vielen Ärzten noch weitgehend unbekannt. In Folge dessen müssen die Erkrankten oft jahrelang auf ihre Diagnose warten. Häufig werden die Patienten mit einem hilflosen Achselzucken nach einem Arztbesuch wieder nach Hause geschickt. Zwischen den ersten Anzeichen der Erkrankung und dem Zeitpunkt der endgültigen Diagnose vergehen häufig mehr als zehn Jahre. Das ist eine nicht länger zu verantwortende Zeitspanne. Um hier für die Erkrankten vorteilhafte Lösungen auf-

zuzeigen, stellt der Verein die Erkrankung mit ihren typischen Symptomen, ihrem Verlauf und mit ihren Konsequenzen auf seinen Internetseiten dar. Er gibt auf diesem Weg Patienten und Ärzten Hinweise auf diese seltene Erkrankung, so dass Arztgespräche eine veränderte inhaltliche Struktur bekommen.

Zum Dritten engagiert sich der Verein in der Unterstützung und Initiierung von Forschungsprojekten. So hat er beispielsweise kürzlich ein Forschungsprojekt mitentwickelt, bei dem untersucht wird, ob es bei der HSP krankheitstypische Abweichungen in der Menge bestimmter Spurenelemente und Vitamine im Vergleich zu einer gesunden Kontrollgruppe gibt. Gerade das Mitwirken und Unterstützen bei Forschungsprojekten stellt für die an HSP-Erkrankten die einzige Basis dar, mit der sie langfristig ihr Leben und das ihrer Kinder zu einem gesunden Leben verändern können. Der Weg des Vereins ist es, in Kooperation mit medizinischen Hochschulen Projekte zu realisieren, die der Erforschung der Erkrankung dienen. Patienten werden motiviert, an Studien zum Krankheitsbild aktiv teilzunehmen, um so an Therapieentwicklungen gezielt mitzuwirken.

Heute sind bereits mehr als 500 Personen aktive Mitglieder des Vereins.

KONTAKT

HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
Rudolf Kleinsorge
Leimtelstraße 17
71263 Weil der Stadt
Tel: 07033/36353
rk@hsp-selbsthilfegruppe.de
www.hsp-selbsthilfegruppe.de
Spendenkonto
Vereinigte Volksbank
BLZ 60390000
Konto 397022000





Hypophosphatasie Deutschland e.V.

Der Bundesverband Hypophosphatasie Deutschland e.V. wurde im September 2006 gegründet und hat derzeit (Juli 2010) 57 Mitglieder. Aufgrund der geringen Mitgliederzahlen existieren zur Zeit noch keine regionalen Strukturen, die gesamte Arbeit des Verbands wird vom Vereinssitz Würzburg aus koordiniert. In ganz Deutschland gelten etwa 250 Fälle von Hypophosphatasie als sicher diagnostiziert, es dürfte jedoch vor allem bei den milderen Formen eine hohe Dunkelziffer geben. Bei den schwereren Formen, die für Neugeborene potenziell tödlich verlaufen können, geht man von einer Prävalenz von 1:100.000 aus.

Erkrankung

Die Hypophosphatasie (kurz HPP) ist eine Stoffwechselerkrankung, die in erster Linie das Skelett betrifft. Durch einen Aktivitätsmangel des Enzyms alkalische Phosphatase können nicht genügend Kalzium und Phosphat in die Knochen eingelagert werden. Statt dessen verbinden sich die Mineralien außerhalb der Knochen zu Kristallen, die Entzündungen in Knochen, Gelenken und der Muskulatur hervorrufen. Außerdem können sich die Mineralkristalle in Blutgefäßen und den Nieren ablagern, wo sie ebenfalls zu Problemen (Verkalkung) führen. Darüber hinaus spielt die

alkalische Phosphatase auch eine zentrale Rolle im Vitamin-B-Haushalt, bei der Fettverdauung und ist wichtig für eine optimale Funktion von Nerven und Gehirn.

Diagnose

Durch die verschiedenen Aufgaben des Enzyms kommt es bei HPP-Betroffenen zu einer Vielzahl von Symptomen, was die Diagnose in der Regel sehr erschwert. Die Hypophosphatasie kann mit folgenden anderen Krankheiten und Syndromen verwechselt werden: Rachitis, Osteoporose, Osteogenesis Imperfecta, verschiedene Kleinwuchsformen, Rheuma, Arthrose, Gicht, Fibromyalgie, Muskelschwäche, Parodontose oder Morbus Köhler. Auch die Seltenheit der Hypophosphatasie wirkt sich erschwerend auf die Diagnosestellung aus, denn kaum ein Arzt kommt während des Studiums oder in seiner beruflichen Laufbahn jemals in Kontakt mit einem betroffenen Patienten. Und dann kommt es häufig zu Fehldiagnosen, weil dem niedrigen Enzymwert zu wenig oder gar keine Bedeutung beigemessen wird.

Selbsthilfe

Eine der wichtigsten Aufgaben des Selbsthilfeverbands HPP Deutschland e.V. ist daher die Aufklärung von medizinischen Fachkreisen und der Öffentlichkeit. Zu diesem Zweck erstellt der Verband Infomaterialien und stellt diese kostenlos zur Verfügung. In Kooperation mit verschiedenen Experten wird die HPP aber auch bei Kongressen und Fortbildungsveranstaltungen thematisiert.

Des Weiteren unterstützt HPP Deutschland e.V. aktiv die Erforschung der Hypophosphatasie durch konkrete Projektförderung sowie mittels eines gemeinsamen mit der Deutschen Gesellschaft für Osteologie (DGO e.V.) ausgelobten Förderpreises für herausragende wissenschaftliche Arbeiten zum Thema HPP.

Die dritte Säule der Arbeit von HPP e.V. ist die klassische Selbsthilfe, die vor allem darauf ausgerichtet ist, den betroffenen Familien – aber auch alle anderen Interessierten – mit Rat und Tat zur Seite zu stehen. In Beratungsgesprächen können nicht nur praktische Tipps für den alltäglichen Umgang mit der Krankheit gegeben werden, sondern der Verband stellt auch den Kontakt zu Zentren her, die auf die Diagnose und Behandlung der HPP spezialisiert sind. Um die persönliche Verbundenheit der über ganz Deutschland verstreut lebenden Patienten zu stärken, veranstaltet HPP e.V. einmal jährlich ein Bundestreffen. Zwischen den Jahrestreffen können sich die Betroffenen über eine geschlossene Internetplattform untereinander austauschen.

Darüber hinaus hat der Verband Profile auf Facebook und MySpace eingerichtet und betreibt einen eigenen Videokanal bei YouTube. Dort ist auch ein ausführlicher Info-Film zur Hypophosphatasie abrufbar, der die Krankheit laienverständlich erklärt und die Arbeit des Verbands vorstellt.

Seit seiner Gründung konnte HPP Deutschland e.V. das Bewusstsein für die Hypophosphatasie bereits in einigen Bereichen erweitern. So beschäftigen sich inzwischen schon etwas mehr Ärzte/-innen und Wissenschaftler/-innen mit der Erkrankung, und auch die Menge der öffentlich zugänglichen Informationen zur HPP hat sich deutlich vergrößert. Wichtig sind hierbei vor allem die neuen Medien, denn immer mehr Patienten, die ohne korrekte Diagnose leben müssen, recherchieren inzwischen selbst im Internet.

Die größten Hindernisse sind nach wie vor die geringe Zugänglichkeit und das mangelnde Interesse vieler Akteure im Gesundheits- und Sozialbereich sowie die fehlenden Mittel für eine gründliche Erforschung der Hypophosphatasie.

KONTAKT

HPP Deutschland e.V.
c/o Gerald Brandt
Peter-Schneider-Str. 1
97074 Würzburg
Tel: 0931/782937

info@hpp-ev.de, www.hpp-ev.de
www.hypophosphatasie.net

Spendenkonto

Sparkasse Mainfranken Würzburg
BLZ 79050000
Konto 44758951



Interstitielle Zystitis – eine seltene Blasenentzündung?

Brennende Schmerzen beim Wasserlassen, erhöhter Harndrang, Unterleibsschmerzen – und herkömmliche Arzneien helfen nicht.

Frauen und Männer, die an Interstitieller Cystitis (IC) leiden, haben oft einen langen Leidensweg hinter sich. Bis es überhaupt zur Diagnose kommt, waren die Betroffenen meist bereits bei den verschiedensten Fachärzten in Behandlung. Was das Leiden auslöst, ist auch den Medizinerinnen bisher nicht bekannt. Anders als bei der herkömmlichen Blasenentzündung wird die IC nicht durch Bakterien verursacht. Daher helfen auch keine Antibiotika. Die ständigen Schmerzen führen zu häufigen Toilettengängen, die tagsüber die Konzentration und nachts den Schlaf rauben. Konzentriertes Arbeiten, Teilnahme an kulturellen Veranstaltungen, selbst alltägliche Dinge wie Einkaufen,

Besuche von Freunden und Verwandten sind kaum möglich. Oft ist kein Geschlechtsverkehr mehr möglich, was die Partnerschaft zusätzlich belastet. Die Lebensqualität ist erheblich reduziert. Dabei sehen die Betroffenen gar nicht krank oder behindert aus.

Es ist wichtig, erst einmal Ruhe in den Schmerz-Kreislauf zu bringen indem das Innere der Harnblasenwand vorübergehend mit einer Schutzschicht ausgekleidet wird, so der erste Therapieansatz der Experten. Mit der richtigen Mischung aus säurearmer Ernährung, medikamentöser und Entspannungstherapie kann die Krankheit zwar nicht immer geheilt, aber die Symptome können gelindert werden. In Deutschland sind nach Schätzungen des ICA 10-25.000 Menschen an IC erkrankt. Auch Kinder können betroffen sein.

Mit Hilfe des ICA-Deutschland e.V., der Selbsthilfeorganisation für Ärzte, Patienten und deren Angehörigen, wurden seit 1993 in Zusammenarbeit mit

Forschern und Pharmazeutischen Unternehmen Behandlungsmöglichkeiten entwickelt, von denen 8 von 10 Betroffene gut profitieren. Seit der Gesundheitsreform im Jahre 2004 übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Therapiekosten von durchschnittlich 150,- Euro/mtl. in Ermangelung ausreichender Evidenznachweise nicht mehr. Da sich viele Betroffene diese Therapiekosten selbst nicht leisten können, hat sich die Versorgungslage für Patienten, aber auch für Ärzte wesentlich verschlechtert. Evidenznachweise sind bei seltenen Erkrankungen immer problematisch.

Aktuelle Informationen über das Krankheitsbild und Diagnose- und Therapiemöglichkeiten bietet der ICA-Deutschland e.V. online und in einem Newsletter an. Informationsbroschüren und Ratgeber können bei der Selbsthilfeorganisation angefordert werden, indem man einen an sich selbst adressierten mit 1,45 Euro frankierten DIN-A4 Briefumschlag an den ICA sendet. Individuelle Beratung erfolgt grundsätzlich nicht online oder via Internet-Chat, sondern nur im persönlichen Gespräch über das ICA-Mobiltelefon unter der Rufnummer 0163/9084493.

KONTAKT

ICA-Deutschland e.V.
Förderverein Interstitielle Cystitis
Untere Burg 21, 53881 Euskirchen
Tel: 0163/9084493
info@ica-ev.de
www.ica-ev.de
Spendenkonto
Volksbank Euskirchen eG
BLZ 38260082
Konto 104304010





Interessengemeinschaft Arthrogryposis e. V.

Arthrogryposis multiplex congenita, oder kurz AMC, ist eine angeborene Form der Gelenksteife. Sie stellt eine spezifische Form der Körperbehinderung dar. AMC ist nicht heilbar, jedoch auch nicht fortschreitend.

Die Steife kann sich nur auf einzelne Gelenke beschränken; es können aber auch mehrere, im Extremfall sogar alle Gelenke betroffen sein. Es handelt sich um eine Erkrankung der Nerven, Muskeln, Sehnen und vor allem der Gelenkkapseln.

Der Begriff AMC beschreibt ein Krankheitsbild, das höchst unterschiedlich ausgeprägt sein kann. Die Ursachen der AMC liegen meist in einer frühkindlichen Entwicklungsstörung im Mutterleib, die sich etwa in der 8. bis 11. Schwangerschaftswoche abspielt und durch eine neurologische Fehlentwicklung gekennzeichnet ist. Infolgedessen kommt es zu einer gestörten Muskelentwicklung (bindegewebige Umwandlung, Hypoplasie, Nichtanlage), welche die funktionsgerechte Ausformung der Gelenke behindert. Es gibt in seltenen Fällen auch genetische Ursachen.



Organisation

Die Interessengemeinschaft Arthrogryposis (IGA) e.V. wurde im März 1992 gegründet. Sie versteht sich als Interessengemeinschaft für alle mit AMC Betroffenen im deutschsprachigen Raum.

Unsere Ziele

- Hilfestellung für Eltern und Betroffene
- Information der Öffentlichkeit, Behörden, Institutionen, Ärzte und Kliniken
- Vermittlung des aktuellen Wissensstands
- Förderung wissenschaftlicher Untersuchungen
- Engagement für die Integration von Menschen mit Behinderungen

Unsere Aktivitäten

- ein flächendeckendes Netz von Ansprechpartnern
- Veröffentlichungen, wie z.B. Vereinszeitung, Broschüre etc.
- Veranstaltungen, wie z.B. Familientagungen, Erwachsenen- oder Regionaltreffen
- Kontakte zu Selbsthilfegruppen im Inland und AMC-Gruppen im Ausland

KONTAKT

Interessengemeinschaft
Arthrogryposis e. V.
In der Lohe 14, 52399 Merzenich
Tel: 02421/202424, Fax: 02421/202425
info@arthrogryposis.de
www.arthrogryposis.de

Spendenkonto
Sparkasse Allgäu
BLZ 73350000
Konto 610429094

Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e.V. – DEBRA Deutschland



Die Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e.V. (IEB) wurde 1985 gegründet. Um die vielfältigen Aufgaben, die vorher ehrenamtlich geleistet wurden, zu intensivieren und zu koordinieren, konnte die IEB 1989 eine Geschäfts- und Beratungsstelle einrichten – zu Beginn in Stuttgart, dann in Dresden und seit Oktober 2000 in Biedenkopf (Hessen). Wir haben zur Zeit ca. 300 Mitglieder in der IEB.

Ziele und Aufgaben der IEB

- Erreichung möglichst aller Betroffenen in der Bundesrepublik
- Erfahrungsaustausch und Kontaktpflege unter Betroffenen
- Beratung und Hilfe in medizinischen, psychologischen und sozialen Fragen
- Sammlung und Verteilung von medizinischem Wissen und pflegerischen Hilfen
- Öffentlichkeitsarbeit, um Vorurteile und Benachteiligungen abzubauen
- Austausch mit ausländischen Selbsthilfegruppen
- Unterstützung für uns sinnvoller Forschungsprojekte
- Besuche von Familien mit Neugeborenen mit Beratung und Hilfestellung
- Besuch in Kliniken
- Weitergabe von Infomaterialien an die verschiedenen Fachkreise
- Beratung bei der Wundversorgung und Ernährung
- Bei Bedarf schalten wir uns auch bei den KK ein, wenn Schwierigkeiten bei den Verordnungen oder mit dem MDK auftreten.

Was bedeutet Epidermolysis Bullosa?

Epidermolysis Bullosa (Eb) ist ein medizinischer Fachausdruck, der eine meist angeborene, unheilbare und unterschiedlich vererbte Hauterkrankung bezeichnet, die in verschiedenen Formen und Schweregraden auftritt. Das Wort EB lässt sich mit „Ablösung der Oberhaut in Form von Blasen“ übersetzen. Die Diagnose „EB“ bedeutet für die Betrof-

fenen mit schwer verlaufender Form ein Leben mit Schwerstbehinderung.

Schon durch geringfügige mechanische Belastung der Haut ergeben sich ständig am ganzen Körper wiederkehrende Blasenbildungen und immer neu auftretende offene Wunden. Unter Abheilung mit Vernarbungstendenz sind erhebliche Funktionsstörungen, insbesondere der Hände und Füße die Folge. Der Verlust von Finger- und Fußnägeln sowie das Zusammenwachsen von Fingern und Zehen führen allmählich zu schwerster Behinderung. Alltägliche Dinge wie Gehen oder Greifen bringen oftmals unüberwindliche Schwierigkeiten mit sich.

Häufige Begleitmerkmale der EB sind Verletzungen und Vernarbungen der inneren Schleimhäute, zum Beispiel der Speiseröhre oder/und des Darms, was zu erheblichen Problemen bei der Ernährung führen kann. Untergewicht und Kleinwuchs sind nicht selten Nebenerscheinungen dieses schweren Krankheitsbildes, wenn nicht frühzeitig Maßnahmen ergriffen werden, zum Beispiel die Gabe von Nahrungsergänzungsmitteln, hochkalorischer Nahrung oder sogar das Legen einer PEG-Anlage.

Vererbung

Die sehr seltene Erbkrankheit Epidermolysis Bullosa umfasst eine Reihe verschiedener Formen, die alle spezifische, genetische Vererbungsmuster aufweisen. Die Beachtung der einzelnen Formen ist jedoch äußerst wichtig, da immer jeweilige Unterschiede bestehen bezüglich der Erbllichkeit, des Schweregrades und des Verlaufs der Epidermolysis.

Zusätzlich werden verallgemeinern Aussagen ebenso durch individuell verschiedene Reaktionsmöglichkeiten der betroffenen Menschen erschwert. Grundsätzlich sei hier aber zu beachten, dass EB weder ansteckend ist, noch die geistige Leistungsfähigkeit eines Betroffenen beeinflusst.

Behandlung

Obwohl die genauen Ursachen weitgehend bekannt sind, beschränken sich die Therapien auf die Behandlung der Symptome. Ein hoher Pflegeaufwand ist für die Betroffenen alltäglich. Viele Arzt- und Krankenhausbesuche bedeuten eine ständige Mehrbelastung nicht nur in psychischer und physischer Hinsicht, sondern auch finanzieller Art.

Soziale Probleme

Die Seltenheit dieser Erbkrankheit (etwa 800 – 1.000 Schwerbetroffene) bedeutet Unkenntnis in der Öffentlichkeit und oft auch bei Ärzten, Pflegepersonal und Therapeuten.

Der ganze Lebensweg eines EB-kranken Menschen wird von den üblichen Vorurteilen und Benachteiligungen gegenüber Behinderten begleitet. Derartige Reaktionen der Umwelt werden bei einer Hautkrankheit zusätzlich verstärkt durch die Angst vor Ansteckung und das Nichterfüllen „ästhetischer Werte“ in der Gesellschaft.

Hieraus resultieren häufig starke Isolierung und große psychische Belastung der Betroffenen und ihrer Familien. Das ständige Angewiesensein der Betroffenen auf die Hilfe anderer erschwert eine selbständige Lebensführung erheblich.

KONTAKT

Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e.V. – DEBRA Deutschland
Mühlweg 23, 35216 Biedenkopf
Tel: 06461/9260887
geschaeftsstelle@ieb-debra.de
www.ieb-debra.de
Spendenkonto
VR Bank Biedenkopf-Gladenbach eG
BLZ 517 624 34
Konto 7178107 (Individuelle Verwendung)
Konto 50202 (Forschungszwecke)





Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.

Fragiles-X Syndrom (früher auch als Marker-X bzw. Martin-Bell Syndrom bezeichnet) ist die häufigste erbliche Form geistiger Behinderung. Ursache ist ein einzelner Gendefekt auf dem X-Chromosom. Mit einer Prävalenz von geschätzten 1:3.000 gehört Fragiles-X Syndrom zu den häufigeren Seltenen Erkrankungen. In Deutschland gibt es etwa 25.000, in Europa entsprechend knapp eine Viertelmillion Menschen, die mit Fragilem-X leben.

Organisation

Seit 1993 vertritt die Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. bundesweit die Interessen der Familien mit Fragilem-X. Anfang Juli 2010 bestand der Verein aus 410 Mitgliedsfamilien, Tendenz wachsend.

Die Interessengemeinschaft, die den Zweck verfolgt, über Fragiles-X zu informieren und Möglichkeiten zu entwickeln, um die Lebenssituation von Menschen mit Fragilem-X Syndrom zu verbessern, gibt eine halbjährlich erscheinende Zeitschrift heraus, veranstaltet eine große Jahrestagung und ist auf vielen relevanten Fachkongressen mit einem Stand vertreten.



Eine Regionalstruktur sorgt dafür, dass in allen Bundesländern erfahrene Mitglieder betroffene Familien persönlich beraten können. Es gibt über das ganze Bundesgebiet verteilt eine Vielzahl regelmäßiger Regionaltreffen und Stammtische.

Das verantwortliche Gen wurde im Jahr 1991 gefunden, seither ist eine sichere Diagnose möglich. Trotz der innerhalb der durch die ACHSE-Mitgliedsverbände vertretenen Erkrankungen vergleichsweise hohen Prävalenz von Fragilem-X ist die lange Zeit der Unsicherheit bis zur Diagnosestellung nach wie vor ein großes Problem für die betroffenen Familien. Seit Bestehen der Interessengemeinschaft ist der Zeitraum zwar deutlich kleiner geworden, die weitere Bekanntmachung von Fragilem-X zählt aber nach wie vor zu den wichtigsten Aufgaben.

Mit aller Kraft

Die Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. setzt sich mit aller Kraft dafür ein, dass Menschen mit geistiger Behinderung einen festen Platz in der Gesellschaft finden und als vollwertige Mitglieder akzeptiert werden.



KONTAKT

Interessengemeinschaft
Fragiles-X e. V. – Geschäftsstelle
Carl-Malchin-Weg 5, 18055 Rostock
Tel: 0381/29642375, Fax: 0381/29642376
geschaeftsstelle@frax.de
www.frax.de

Spendenkonto
Sparkasse Bremen
BLZ 29050101
Konto 5038864

Interessengemeinschaft Neutropenie e. V.



Die „Interessengemeinschaft Neutropenie e. V.“ wurde 1995 gegründet, um Erfahrungen auszutauschen, Ängste zu nehmen, Kontakte zu knüpfen und andere zu ermutigen. Unsere derzeitigen Mitglieder – Patienten, Betroffene, Freunde und Ärzte – kommen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. Wir helfen Familien bei psychologischen und sozialen Problemen und unterstützen den Ausbau der technischen-diagnostischen Ausstattung der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover sowie die Forschung.

Erkrankung

Unter einer Neutropenie versteht man eine krankhafte Verminderung der neutrophilen Granulozyten (gehören zur Gruppe der weißen Blutkörperchen, den sog. Leukozyten) im Blut. Das nahezu vollständige Fehlen von neutrophilen (und anderen) Granulozyten im Blut bezeichnet man als Agranulozytose. Das vermehrte Auftreten nennt man Granulozytose.

Unter den Leukopenien (also der Verminderung von weißen Blutkörperchen) tritt die Neutropenie als häufigste Form auf. Neutrophile Granulozyten sind an der Abwehr von Infektionen beteiligt. Betroffene einer Neutropenie sind daher infektfälliger und haben ein deutlich gesteigertes Risiko, wiederholt an einer bakteriellen Infektion unterschiedlichen Schweregrades zu erkranken, die auch einen lebensbedrohlichen Verlauf nehmen können.

Bei den chronischen Neutropenien wird zwischen angeborenen und erworbenen Neutropenien, sowie der Neutropenie als Begleitsymptom z.B. einer Stoffwechselerkrankung unterschieden. Zu den angeborenen Neutropenien zählen die schwere congenitale Neutropenie (Kostmann Syndrom) und die Zyklische Neutropenie. Bei den erworbenen Neutropenien sind die Idiopathische Neutropenie und die Autoimmunneutropenie bekannt. Zu den Stoffwechselerkrankungen mit Neutropenie als Begleitsymptom rechnet man das Shwachmann-Diamond Syndrom, Glykogenose Typ 1b und das Barth-Syndrom.

Darüber hinaus werden noch andere Neutropenie-Assoziierte Erkrankungen beschrieben.

KONTAKT

Interessengemeinschaft
Neutropenie e. V.
Dr. Friedrich Aselmann
Zum Graffhorn 1, 31275 Lehrte/Arpke
neutropenieev@gmx.de
www.interessengemeinschaft-neutropenie.de

Spendenkonto
Stadtsparkasse Hannover
BLZ 25050180
Konto146706





Interessengemeinschaft Sichelzellerkrankheit & Thalassämie e.V.

In Deutschland leben ca. 1.500 und in Europa ca. 50.000 Sichelzellerpatienten aus der Türkei, Süd-Italien, Griechenland, dem Mittleren Osten, Nord- und Zentralafrika, Asien.

Was die Thalassämie angeht, sind es in Deutschland ca. 500 und in Europa ca. 15.000 Patienten aus Italien, Griechenland, der Türkei, Mittlerer Osten, Nordafrika und Asien.

Diese beiden Krankheiten, die in Deutschland noch zu wenig bei den Ärzten und der Bevölkerung bekannt sind, da sie nicht in der deutschen Bevölkerung, sondern nur bei Migranten aus den genannten Ländern vorkommen, sind genetisch bedingt und betreffen den Eiweiß-Anteil des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin). Die Sichelzellerkrankheiten sind gekennzeichnet durch 1. Gefäßverschlüsse, die zu plötzlichen, schwersten Schmerzen und akuten und chronischen Organausfällen führen, 2. ein hohes Risiko für lebensbedrohliche Infektionen und 3. eine chronische hämolytische Anämie. Patienten mit Thalassämia Major sind lebenslang auf regelmäßige (alle 3-4 Wochen) Transfusionen angewiesen. Beide Erkrankungen werden von den Eltern, die beide gesunde „Träger“ der Krankheitsanlage sind, auf die Kinder vererbt.

Das Überleben und die Lebensqualität der Betroffenen hängt ab von der Qualität der ärztlichen Betreuung, die großes Wissen und viel Erfahrung mit diesen Erkrankungen voraussetzt. Obwohl Migranten seit mehr als 50 Jahren in Deutschland leben, hat sich unser Gesundheitssystem (Ärzte, Medizinstudium, Lehrbücher, Weiterbildung) noch nicht darauf eingestellt, dass es Sichelzellerkrankheiten bzw. Thalassämien, die man bislang als exotisch wahrgenommen hatte, jetzt auch bei uns gibt.

Selbsthilfe

Unsere Selbsthilfe IST e.V., die im Jahr 2008 gegründet wurde, hat sich folgende Ziele gesetzt:

- Patienten so gut zu informieren, dass sie über viele wichtigen Aspekte der Betreuung Bescheid wissen und Ärzten Informationen zu Verfügung stellen können
- die Ärzte in deutschsprachigen Ländern zu informieren, um schwerwiegende Fehler bei der Behandlung der Betroffenen zu vermeiden
- die Gesellschaft (Kindergarten, Schule, Arbeitsstellen, Nachbarschaft usw...) in der wir leben, auf uns aufmerksam zu machen
- die Medizin-Studenten zu erreichen und sie bereits im Studium über unsere Krankheit zu informieren
- den Betroffenen und ihren Familien eine Plattform zu geben, wo sie sich kennen lernen, frei kommunizieren und ihre Erfahrungen austauschen können.

Die Themen, die in unseren jährlichen Treffen behandelt werden, sind vielfältig und werden von den Betroffenen in Zusammenarbeit mit den wenigen Ärzten, die unsere Krankheit im Griff haben, vorbereitet: häufige Schmerzkrisen, Transfusionen, die verschiedenen Medikamente, chirurgische Eingriffe, Stammzelltransplantation und neue Erkenntnisse in der Medizin.

Die Probleme, mit denen die Betroffenen immer zu kämpfen haben, sind zum großen Teil das Unwissen der Ärzte, die sich oft weigern, auf die Stimmen der Betroffenen zu hören, die häufig bestens über ihre Krankheit und deren Behandlung informiert sind.

Die Selbsthilfe-Gruppe hat dazu geführt, dass Betroffene sich nicht mehr allein in diesem Land fühlen, dass sie jederzeit einen gut ausgebildeten Arzt bzw. bekannte Betroffene anrufen können, um Ängste abzubauen oder bei Unsicherheit die richtige Therapie zu bekommen.

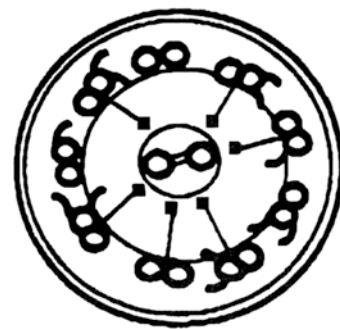
Im Juli 2010 hatte IST e.V. 105 Mitglieder (bundesweit u. Österreich), davon sind 24 Patienten (Jugendliche bzw. Erwachsene), 53 Eltern bzw. Partner von Patienten, 14 Freunde/Verwandte, 14 Ärzte.

KONTAKT

Interessengemeinschaft Sichelzellerkrankheit und Thalassämie e.V.
1. Vors.: Dr. Roswitha Dickerhoff
Rheinallee 2, 53173 Bonn
R.Dickerhoff@ist-ev-org
sichelzellstudie@uni-bonn.de
www.IST-ev.org

Spendenkonto
Städtische Sparkasse Offenbach
BLZ 50550020
Konto 112925

Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.



Die Organisation „Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.“ wurde 1997 von Betroffenen und Familienangehörigen mit Primärer Ciliärer Dyskinesie und Kartagener Syndrom gegründet.

Wir sind eine Selbsthilfegruppe von Betroffenen (Patienten und Angehörige), Medizinern und Therapeuten sowie Förderern. Unsere Mitglieder nutzen die Möglichkeit, sich untereinander zu vernetzen und sich gegenseitig zu unterstützen. Dieses Vorhaben lebt von der aktiven Mitarbeit der Mitglieder.

Unsere Ziele sind:

- zuverlässige Frühdiagnose der Erkrankung
- Beheimatung der erwachsenen Betroffenen
- Verbesserung der medizinischen Versorgung
- Informationsaustausch zwischen den medizinischen Fachrichtungen und Betroffenen
- Organisation und Angebot von Seminaren und Schulungen für Patienten und Mediziner
- Unterstützung der Forschung, Aus- und Weiterbildung
- Öffentlichkeitsarbeit

Da die Krankheit auch bei vielen Ärzten noch relativ unbekannt ist und die Symptomatik Ähnlichkeiten mit anderen Atemwegserkrankungen (chronische Bronchitis, Asthma und Mukoviszidose) aufweist, wird diese Diagnose selten gestellt.

Die Erfahrung zeigt, dass es von entscheidender Bedeutung ist, dass die Diagnose so früh wie möglich gestellt wird und unverzüglich mit einer gezielten medikamentösen und physikalischen Therapie begonnen wird.

Im Verein „Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie“ sind Anfang 2010 über 160 Betroffene und über 80 Interessierte oder Angehörige organisiert.

Krankheitsbild

Die „Primäre Ciliäre Dyskinesie“ (PCD) ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit, die durch eine angeborene (primäre) Fehlbeweglichkeit (Dyskinesie) der Flimmerhärchen (Zilien) charakterisiert ist. Etwa 1/20.000stel der deutschen Bevölkerung sind von der Erkrankung betroffen.

Durch Defekte der strukturellen und funktionellen Proteine (Eiweiße) sind die Zilien beim PCD-Patienten in ihrem Aufbau verändert und deshalb funktionsuntüchtig. Die Selbstreinigung der oberen (Nase, Nebenhöhlen, Mittelohrbereich) und unteren Atemwege (Bronchien, Lunge) ist dadurch beeinträchtigt. Es kommt zu chronischem Schnupfen sowie Polypenbildung im Nasen-Rachen-Raum, eingeschränkter Hörfähigkeit aufgrund häufiger Mittelohrentzündungen, bleibendem starken Husten mit Auswurf und rezidivierenden (wiederkehrenden) Lungenentzündungen mit Vernarbungen und Bronchiektasen (krankhafte Erweiterung der Bronchien).

Bei 50% der Betroffenen liegt ein Situs inversus vor. Dies ist eine spiegelbildliche (seitenverkehrte) Anlage der inneren Organe (z. B. Herz rechts statt links). In diesem Fall wird das Krankheitsbild auch „Kartagener Syndrom“ genannt.

KONTAKT

Ansprechpartner für Eltern betroffener Kinder: Ralf-Willi Frank
Lärchenweg 14
76275 Ettlingen
Tel: 07243/39338

Ansprechpartnerin für betroffene Erwachsene: Angelika Kneißl
Obere Torstr. 4
91785 Pleinfeld
Tel: 09144/608446

info@kartagener-syndrom.org
www.kartagener-syndrom.org

Spendenkonto

Sparkasse Neustadt/Aisch –
Bad Windsheim
BLZ 76251020
Konto 430469809





KEKS e.V.

KEKS e.V. ist eine Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre

„Damit kranke Kinder irgendwann erfahren können, wie schön essen ist, sind wir für sie da.“

Die meisten Kinder, die KEKS unterstützt, werden mit einer nicht durchgängigen Speiseröhre geboren. Ohne sofortige Hilfe müssen sie sterben. Täglich trifft dieses Schicksal ein Kind in Deutschland.

Ösophagusatresie. *„Carina hatte keine durchgängige Speiseröhre. Sie konnte nicht essen, nicht trinken, und drohte am eigenen Speichel zu ersticken. Wir waren überfordert, verzweifelt und hatten Angst.“*

So beginnen fast alle Eltern-Berichte, die KEKS erreichen. Sie erzählen von der Angst vor einer unbekannten Krankheit. Von der Angst, falsche Entscheidungen zu treffen und der Angst vor der Zukunft. KEKS lässt Eltern in ihrer Verzweiflung nicht allein.

Carina wurde sofort operiert. Doch Operieren heißt nicht heilen. Die meisten Kinder müssen ihr Leben lang kämpfen. Um eine möglichst hohe Lebensqualität zu erreichen, setzt sich KEKS für Operationen an speziellen Zentren ein. Denn die Speiseröhre ist kein Rohr, das

einfach zusammengeschweißt werden kann, sondern sie ist ein hochkompliziertes, empfindliches Organ.

Gelingt es in der ersten lebensretenden Operation die Durchgängigkeit herzustellen, ist ein großer Schritt getan. Viele Kinder müssen aber länger warten. Sie werden über eine Sonde ernährt, sie verlieren das Gefühl für den Hunger, wissen nicht, was essen ist. Wenn sie nach monatelanger Sondernahrung damit beginnen sollen, ist das ein langer und schmerzlicher Prozess. Auch hier hilft KEKS, berät, unterstützt und begleitet die Eltern in dieser sehr belastenden Situation. Wir sind für unsere Kinder da, wenn ihnen der Bissen im Halse stecken bleibt – und das ist wörtlich zu nehmen. Denn für viele KEKS-Kinder ist essen eine Qual.

Wer wir sind ...

Die Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS e.V.) wurde Mitte der 80er Jahre gegründet. Der Bedarf nach Hilfe ist so groß, dass aus einer kleinen Selbsthilfegruppe eine Organisation für Deutschland geworden ist.

KEKS betreut nicht nur Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit der angeborenen Fehlbildung, sondern auch solche, die an sehr starkem Reflux leiden oder sich durch einen Unfall die Speiseröhre verätzt haben.

KEKS unterstützt die Bildung von Behandlungszentren und setzt sich für eine optimierte Nachsorge ein.

KEKS-Kinder sind nach der lebensretenden Operation nicht gesund. Zwei Drittel haben sogar ihr Leben lang Probleme. Viele müssen mehrmals operiert werden. Sie brauchen Jahre, bis sie richtig essen können, haben mit Folgeproblemen zu kämpfen.

Wie wir helfen ...

- KEKS-Kinderkrankenschwester: Hilfe mit Rat und Tat
- KEKS-Familienzentrum: Neubau 2010/2011 einer modernen Schulungs- und Begegnungsstätte für Betroffene und deren Angehörige
- KEKS-Kur: Einmal jährlich im März gibt es eine Schwerpunktcur für KEKS-Familien in der Klinik Ostseedeich in Grömitz
- KEKS-Nachsorgekonzept: bundesweites Konzept zur Qualitätssicherung in der Nachbehandlung
- KEKS-Bundestreffen: Erfahrungsaustausch, Vorträge, Workshops
- KEKS-Beistand: Hilfe beim Bewältigen bürokratischer Hürden
- KEKS-Beirat: Erfahrene Mediziner stehen uns zur Seite
- KEKS-Netzwerk: Gegenseitige Hilfe betroffener Familien in regionalen Gruppen
- KEKS-Notfallmanagement: Wenn Hilfe nicht warten kann
- KEKS-Zeitung: Das „Krümelchen“ bietet wichtige Informationen
- KEKS-Wissen: Mehr als 25 Jahren Selbsthilfe bilden einen großen Erfahrungsschatz

Die Arbeit von KEKS wird getragen von großem ehrenamtlichen Engagement und finanziert sich hauptsächlich aus Spenden.

Die Arbeit von KEKS ist als gemeinnützig anerkannt. Wir tragen das Spendensiegel des Deutschen Zentralinstituts für soziale Fragen (DZI).

KONTAKT

KEKS e.V.
Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre
Sommerrainstraße 61
70374 Stuttgart
Tel: 0711/9537886
Fax: 0711/9537818
info@keks.org
www.keks.org

Spendenkonten:

BW-Bank
BLZ 60050101
Konto 1230790

Stuttgarter Volksbank
BLZ 60090100
Konto 300000006

KiDS-22q11 e.V. – Kinder mit Deletionssyndrom 22q11

Der Verein wurde 2001 aus zwei regionalen Elterninitiativen gegründet und betreut heute in 12 Regionalgruppen in Deutschland, Österreich und der deutschsprachigen Schweiz ca. 1.200 Mitglieder, deren Zahl stetig zunimmt.

Unsere Ziele

- Verbesserung der Bekanntheit des Syndroms in der medizinischen Fachwelt, um eine frühzeitige Diagnose und Therapie zu erreichen. Bis heute bleibt eine Vielzahl der Patienten lange Zeit unerkannt.
- Erforschung, Förderung und Verbreitung von diagnoseorientierten Behandlungskonzepten. Unterstützt werden wir in diesen Bemühungen durch einen wissenschaftlichen Beirat, dem Fachleute verschiedenster Teilbereiche angehören. Mit ihnen werden wir in den KiDS-22q11-Kompetenzzentren Erfahrungen zu den einzelnen Problemfeldern sammeln und Therapieempfehlungen für die Betroffenen erarbeiten.
- Betreuung der betroffenen Familien selbst durch Beratung, Information und Vermittlung von Kontakten zu Therapeuten und anderen Betroffenen
- Information und Aufklärung der Öffentlichkeit zur Verbesserung der Akzeptanz und Integration der Betroffenen

Erkrankung

Das Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) ist eine genetische Veränderung auf dem langen Arm des 22. Chromosoms. Diese äußert sich in verschiedenen Einschränkungen. Es werden im Wesentlichen bis zu 15 Einzeldiagnosen beschrieben (die Literatur kennt über 160 Diagnosen), von denen bei jedem Betroffenen in der Regel jedoch nur wenige auftreten. Die wichtigsten Symptome sind Herzfehler, Immunschwäche, Störungen des Kalziumspiegels, Ernährungsprobleme im Säuglingsalter, Entwicklungsverzögerung, allgemeine Hypotonie (Muskelschlaffheit), Gaumenspalten, Sprachentwicklungs- und Sprachfunktionsstö-

rungen, Kleinwuchs, Skelettanomalien, Lernstörungen sowie psychische Probleme. Das DS 22q11 ist nach der Trisomie 21 die zweithäufigste chromosomal bedingte Fehlbildung. Etwa eins von 4000 Neugeborenen ist davon betroffen. Gleichbedeutende Diagnosen sind DiGeorge-Syndrom, Velocardiofaciales Syndrom (VCFS), Sphrintzen-Syndrom.

Selbsthilfe

Seelische, körperliche, soziale und finanzielle Belastungen prägen oft die Lebenssituation der betroffenen Familien. Unser Anliegen ist es, Menschen mit dem Deletionssyndrom 22q11 zu unterstützen, damit ihnen ein möglichst selbstbestimmtes Leben gelingt. Dabei verstehen wir uns als Unterstützer und Mittler für die Hilfesuchenden durch ein Netzwerk von persönlichen Kontakten, professionellen Helfern und Leistungserbringern.

Unsere Angebote

- Syndrombeschreibungen für Betroffene und Fachleute
- Medizinische Berichte zu verschiedenen Symptomen
- Mitglieder-Zeitschrift KiDS-Info
- Internetseite www.kids-22q11.de
- Informationsveranstaltungen mit Referenten, Freizeitwochenenden, Familiengestaltungstische
- Regionale Ansprechpartner
- Jugendgruppe für Betroffene und Geschwister ab 12 Jahre
- Mitgliedschaft in BAG Selbsthilfe e.V., Kindernetzwerk e.V. und ACHSE e.V.

Regelmäßige Projekte

- Elternworkshops zu Therapiebegleitung
- Familienwoche zur psychosozialen Unterstützung/Stärkung der gesamten Familie
- KiDS-22q11-Jugendcamp für Betroffene und Geschwisterkinder ab 12 J.
- Themenwochenenden mit Vorträgen zu verschiedenen Aspekten des DS22q11

- Syndrombeschreibung und medizinische Informationsbroschüren für Betroffene
- Umfangreiches Internetangebot
- Regionale Veranstaltungen und Elterntreffen

Ressourcen für professionelle Begleiter

- Symptomorientierte Kompetenzzentren
- Wissenschaftlicher Beirat unterschiedlicher Fachrichtungen
- Detaillierte Beschreibungen/Fachbeiträge zu unterschiedlichen Symptomen



Auch in Zukunft möchten wir unsere Angebote und Projekte weiter ausbauen und an den Bedürfnissen und dem Nutzen für die betroffenen Menschen und ihren Angehörigen orientieren. Strategien zur Verbesserung einer ganzheitlichen und interdisziplinären medizinischen, therapeutischen und sozialen Versorgung der gesamten Familie stehen dabei im Vordergrund unserer Arbeit.

KONTAKT

KiDS-22q11 e.V.
Geschäftsstelle
Wiesstraße 13a, 87435 Kempten
Tel: 08379/7288-0, Fax: 08379/7288-44
info@kids-22q11.de
www.kids-22q11.de
Spendenkonto
Commerzbank Kempten
BLZ 73380004
Konto 222200000





LAM Selbsthilfe Deutschland e.V.

Der LAM Selbsthilfe Deutschland e.V. ist eine bundesweite Patientenvereinigung, die Betroffenen und deren Angehörigen beim Umgang mit der Erkrankung Lymphangioleiomyomatose helfen will. Er möchte zu fundierter Information über die Erkrankung beitragen und den Kontakt zwischen den Betroffenen fördern. Den betroffenen Mitgliedern und ihren Angehörigen steht zum direkten Austausch ein geschütztes Internet-Forum zur Verfügung, mindestens alle zwei Jahre findet ein Vereinstreffen statt, bei dem sich die Mitglieder auch persönlich austauschen können.

Weitere Ziele des Vereins sind die seltene Erkrankung LAM bei Patientinnen und Ärzten und in der Öffentlichkeit bekannter zu machen sowie alle LAM-Patientinnen in Deutschland zu finden und das freiwillige Register für die Lymphangioleiomyomatose auszubauen. Außerdem setzt sich der Verein auch dafür ein, die medizinischen und therapeutischen Möglichkeiten für die Patientinnen zu verbessern. Zu diesem Zweck unterstützt und fördert er gemeinsam mit internationalen LAM-Organisationen und spezialisierten Ärzten die medizinische Forschung für LAM.



Erkrankung

LAM trifft fast ausschließlich Frauen und wird häufig im Alter zwischen 30 und 45 Jahren festgestellt. Hauptsächlich sind die Lungen betroffen. Dort findet man ein übermäßiges Wachstum von so genannten LAM-Zellen, die sehr viel Ähnlichkeiten haben mit Muskelzellen, sich aber ganz anders verhalten. Obwohl diese Zellen nicht krebsartig sind, wachsen sie unkontrolliert.

Dieses vermehrte Zellwachstum tritt entlang der Luftwege auf, sowie entlang der Blutgefäße, in den Wänden der Lymphgefäße und in bestimmten Teilen des Lungengewebes. Im Laufe der Zeit bilden diese Zellen Ansammlungen und wachsen in die Wände der Luftwege und Lymphbahnen, und bilden dort Hindernisse.

Die LAM verändert das Lungengewebe, so dass blasenartige Strukturen das gesunde Lungengewebe immer mehr ersetzen. Dadurch wird die Atmung stark beeinträchtigt und der Körper kann nicht mehr ausreichend mit Sauerstoff versorgt werden.

Circa 50 % der LAM-Patienten haben auch Angiomyolipome der Nieren, gutartige Tumoren, die aber Blutungen verursachen können. Bei Patienten mit LAM können auch häufiger Gewebetumore im Bauchraum und vergrößerte Lymphknoten auftreten. Weltweit sind bisher über 1.500 Frauen mit LAM diagnostiziert worden. Es ist allerdings eine genetische Verbindung zu einer anderen Krankheit, der Tuberosen Sklerose entdeckt worden. Daher gehen Forscher jetzt eher von 250.000 an LAM erkrankten Frauen weltweit aus.

KONTAKT

LAM Selbsthilfe Deutschland e.V.
Postfach 310739, 04211 Leipzig
Info-Tel: 01805/227117793
(0,14 Euro/Min)

www.lam-info.de
kontakt@lam-info.de

Spendenkonto
Volksbank Leipzig eG
BLZ 86095604
Konto 307839300

LEONA e.V.



LEONA e.V. ist eine Selbsthilfegruppe für Eltern von Kindern mit seltenen chromosomalen Störungen, die 1992 gegründet wurde und vorwiegend im deutschsprachigen Raum tätig ist.

Für sich gesehen ist jede einzelne Chromosomenstörung tatsächlich sehr selten oder fast einzigartig, doch insgesamt hat etwa eines von 200 Neugeborenen eine Chromosomenstörung. Die meisten der Kinder zeigen eine Vielzahl von Symptomen – körperliche Behinderungen, geistige Behinderungen, Lernschwierigkeiten, Entwicklungsverzögerungen und oft eine komplexe Mischung der verschiedensten medizinischen Probleme in unterschiedlichsten Ausprägungen.

Außerdem sind uns der Umgang mit der Angst vor dem Tod des Kindes und die Verarbeitung der Trauer um die verstorbenen Kinder besonders wichtig. Darüber hinaus möchten wir unsere Erfahrungen und unser Wissen auch den Eltern anbieten, die sich mit der Pränataldiagnostik auseinandergesetzt haben oder gerade in der Schwangerschaft erfahren haben, dass ihr Kind eine Chromosomenaberration hat.

Auf unserer Homepage finden Eltern viele Informationen und können sich im geschützten Mitgliederbereich austauschen. Einmal jährlich geben wir unser Elternheft „Einblicke“ mit Erfahrungsberichten, Tipps und Adressen heraus. Unsere Broschüre zur Pränataldiagnostik „Entscheidungen“ wird 2010 erscheinen. Zu unseren jährlichen Familientreffen kommen ca. 50 Familien aus ganz Deutschland. Dort bleibt neben

Aufgaben

Es gibt nur sehr wenige Informationen über die vielen seltenen Chromosomenaberrationen und meist wissen auch die Fachleute nur wenig über die Entwicklungsmöglichkeiten unserer Kinder. Deshalb sehen wir unsere Hauptaufgaben in der Vermittlung von Kontakten und in der Begleitung von betroffenen Eltern und Schwangeren.

Vorträgen und Gesprächskreisen viel Raum für persönliche Kontakte, ebenso gehören spezielle Angebote für die Geschwisterkinder und die Eltern, deren Kinder schon verstorben sind, zum Programm.

Zurzeit hat LEONA e.V. knapp 400 Mitglieder und die Kontaktvermittlungsdatei enthält über 800 Adressen aus dem gesamten Bundesgebiet und dem deutschsprachigen Ausland zu mehr als 300 verschiedenen Chromosomenaberrationen.

Neben den bundesweiten Ansprechpartnern gibt es über 30 Regionalstellen in Deutschland und je eine in Österreich und in der Schweiz. Die überwiegende Vereinsarbeit wird auf rein ehrenamtlicher Basis von betroffenen Eltern bewältigt. Entlastung wurde durch unsere im April 2009 eingerichtete, stundenweise tätige Geschäftsstelle erreicht. Seit 1997 werden die Aktiven durch einen Fachbeirat unterstützt, der sich aus unterschiedlichen Fachrichtungen zusammensetzt.

LEONA e.V. ist Mitglied bei ACHSE, BVKM, Kindernetzwerk und dem Paritätischen Wohlfahrtsverband, sowie bei Eurordis und Eurochromnet. Aufgrund der Seltenheit der Syndrome arbeiten wir weltweit mit verschiedenen Selbsthilfegruppen zusammen.

KONTAKT

LEONA e.V.
Geschäftsstelle, Birgit Binnebösel
Kreihnbrink 31, 30900 Wedemark
Tel: 05130/374992
info@leona-ev.de
www.leona-ev.de
Spendenkonto
Sparkasse Steinfurt
BLZ 40351060
Konto 7232 8222





Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V.

Die Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V. kümmert sich um alle Belange von Menschen mit allen Formen des Lupus sowie dessen Begleiterkrankungen. Eltern, Angehörige und Freunde sind uns ebenso willkommen.

Rund 40.000 Menschen in Deutschland leiden an Lupus, einer Erkrankung des Abwehrsystems. Statt den Menschen nur vor äußerlichen Angreifern wie Viren, Bakterien und Pilzen zu schützen, wird beim Lupus auch der eigene Körper angegriffen und ohne Behandlung zerstört. Bis heute ist die Ursache nicht bekannt und seit 50 Jahren ist kein neues Medikament für Lupus zugelassen worden. Behandelt wird Lupus heute mit Antirheumatika oder Antimalariamitteln. Wenn dies nicht ausreicht, kommen dazu Cortison und Immunsuppressiva, um das überschießende Immunsystem zu bremsen. Leider sind auch bei uns nur einige der in der Behandlung angewandten Medikamente für Lupus zugelassen, so dass auch wir oft mit „off-label“-Problemen zu tun haben. Insbesondere kämpfen wir seit Jahren darum, Sonnenschutz als verordnungsfähiges Therapeutikum zu bekommen, denn Sonnenstrahlen können bei Lupus schwerste Lupus-Schübe auslösen, durch die sogar Organe zerstört werden können.



Rund 90% der Erkrankten sind junge Frauen im gebärfähigen Alter, zum kleinen Teil können aber auch Kinder und Männer befallen sein, bei denen die Erkrankung oft sehr schwer verläuft.

Rund 3.000 Betroffene haben sich uns bisher angeschlossen. 2011 werden wir unser 25-jähriges Jubiläum feiern. Wir haben bundesweit über 80 Regionalgruppen, die vor Ort tätig sind und als Delegierte die Geschicke des Vereins bestimmen.

Für unsere Mitglieder bieten wir regelmäßig Workshops und Seminare und für unsere Ehrenamtlichen Fortbildungen und Supervision an. Für Jugendliche und Männer gibt es wegen der sehr kleinen Betroffenenanzahlen besondere Angebote.

Neben der umfassenden Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit haben wir ein großes Gewicht auf die Forschung gelegt. Seit 1992 vergeben wir Forschungspreise und sind allein dadurch in medizinischen Kreisen gut bekannt und werden immer wieder auch in der Literatur erwähnt. Darüber hinaus haben wir selbst große Forschungsvorhaben begleitet oder durchgeführt.

Dazu gehören insbesondere:

- **Die LuLa-Studie**, eine Verlaufsstudie über 10 Jahre mit über 800 Patienten, die erstmals in Europa umfassende Langzeitdaten liefert.
- **Der Lupus-Pass**, der einerseits wichtige Notfalldaten bereithält, zum anderen aber auch anleiten soll, sich im Kontext der Erkrankung eigener Risiken bewusst zu werden und motivieren soll, diese zu mindern.
- Eine **Zahnstudie**, durch die sich soeben der Verdacht zu erhärten scheint, dass Lupus-Patienten wirklich eine gravierend schlechtere Mundgesundheit aufweisen.
- **ICF-Studie der WHO zu Lupus**, wo wir als erste Patientenorganisation weltweit am Delphi-Prozess zur Erstellung des Codes beteiligt wurden.

Die Zusammenarbeit zwischen Patientenorganisationen und Forschern ist entscheidend, weil über die Selbsthilfe viele Patienten in Befragungen eingeschlossen werden und dadurch patientenrelevante Dinge in die Forschung einfließen können.

KONTAKT

Lupus Erythematodes
Selbsthilfegemeinschaft e. V.
Döppersberg 20, 42103 Wuppertal
Tel: 0202/4968797, Fax: 0202/4968798
lupus@rheumanet.org
www.lupus.rheumanet.org

Spendenkonto
CVB Wuppertal
BLZ 33060098
Konto 310103012

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.



Marfan-Syndrom – eine der häufigeren unter den seltenen Erkrankungen

Das Marfan-Syndrom (MFS) ist eine Erkrankung des Bindegewebes. Sie kann vererbt werden, aber auch spontan entstehen, bei einem Kind dessen Eltern kein MFS haben. Die Angabe der Häufigkeit mit 1:5.000 bis 1:10.000 bedeutet, dass es in Deutschland zwischen 8.000 und 16.000 Menschen mit MFS gibt. Eine große Variabilität der Symptome hat zur Folge, dass Betroffene manchmal schon im Kindesalter diagnostiziert und medizinisch betreut werden, während andere erst spät, manchmal zu spät, diagnostiziert werden. Die Erkrankung des Bindegewebes wirkt sich im gesamten Körper aus. Die wichtigsten Symptome sind:

- Erweiterung der Hauptschlagader, die einreißen kann
- Verbiegungen von Rückgrat und Brustbein
- Lockerung der Augenlinsen, frühzeitig auftretender Grauer Star
- Netzhautablösung, die zur Erblindung führen kann
- schmaler, oft langer Körperbau und überdehnbare Gelenke

Neben dem MFS existieren ähnliche Erkrankungen, wie z. B. das Loeys-Dietz-Syndrom oder Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4, deren Symptome mit denen des MFS überlappen. Auch für Menschen mit diesen Erkrankungen setzt sich die Marfan Hilfe ein.

Die Aufgaben der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

Die Marfan Hilfe hat sich zum Ziel gesetzt, den Betroffenen eine bestmögliche Versorgung zu ermöglichen. Im Wesentlichen konzentrieren wir uns dabei auf drei Wege:

- Information der Bevölkerung, mit dem Ziel weitere Betroffene zu finden und diese miteinander und mit dem Verein zu vernetzen
- Information der Betroffenen über die Krankheit, über den Umgang damit und über die medizinischen Möglichkeiten
- Zusammenarbeit mit Wissenschaftlern und Kliniken

Die Marfan Hilfe wurde 1991 gegründet und hat im Jahr 2010 mehr als 1.100 Mitglieder im ganzen Bundesgebiet. In den meisten Bundesländern gibt es ein oder zwei regionale Gruppen. Unsere Informationen transportieren wir durch Internetauftritte (www.marfan.de, www.loeys-dietz.de, www.marfantag.de), Broschüren zu unterschiedlichen Teilaspekten der Krankheit, Newsletter, Seminare und regionale Gruppentreffen. Wir werden bei unserer Arbeit durch einen wissenschaftlichen Beirat unterstützt und beraten.

Auswirkungen unserer Arbeit

Einen großen Erfolg verzeichnete die Marfan Hilfe bei der Einrichtung interdisziplinärer Marfan-Sprechstunden an mehreren Kliniken. Sie boten die Grundlage für das Konzept der Marfan-Sprechstunden nach § 116b SGB V, die mittlerweile dafür sorgen, dass die ambulante medizinische Betreuung von Marfan-Patienten in Kliniken fortgeführt und nicht aus Kostengründen eingestellt wird.

Während man in den Entstehungsjahren der Marfan Hilfe noch davon ausgehen musste, dass Menschen mit Marfan-Syndrom eine Lebenserwartung von durchschnittlich 32 Jahren hatten, geht man heute davon aus, dass die Krankheit soweit behandelbar ist, dass die Lebenserwartung sich kaum noch von der Gesamtbevölkerung unterscheidet. Unsere Aufklärungsarbeit ist daher sehr wichtig, denn nur wer diagnostiziert ist, kann auch adäquat behandelt werden.

KONTAKT

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

Postfach 0145, 23691 Eutin

Tel: 0700/22334000

(6/12 ct. aus dem Netz der Dt. Telekom)

kontakt@marfan.de

www.marfan.de

Spendenkonto

Kölner Bank e.G.

BLZ 37160087

Konto 2003004000





Selbsthilfeverein Mastozytose e. V.

Der Begriff „Mastozytose“ umfasst eine Gruppe von seltenen Erkrankungen, bei denen die Mastzellen im Körper vermehrt sind. Mastzellen sind Zellen, die sich bei jedem Menschen in der Haut, in den Schleimhäuten von Nase, Auge, Atemwegen und Verdauungstrakt befinden und dort eine wichtige Rolle in der Abwehr von Erkrankungen spielen. Sie enthalten Botenstoffe, die sie freisetzen können, um ihre verschiedenen Aufgaben zu erfüllen. Aufgrund von verschiedenen Auslösern, z.B. Insektenstiche, bestimmte Medikamente, Nahrungsmittel, Infektionen, Stress aber auch Temperaturwechsel oder Reibung, können diese Stoffe stetig oder akut ausgeschüttet werden und verursachen so die meisten Symptome einer Mastozytose. Die Erkrankung betrifft Kinder und Erwachsene und kommt in unterschiedlichen Formen vor. Die Ursache für die Mastozytose ist häufig eine genetische Mutation, wahrscheinlich kombiniert mit anderen genetischen Veränderungen.

Die Häufigkeit der verschiedenen Mastozytose-Formen ist bei Kindern und Erwachsenen unterschiedlich. Kinder haben zumeist eine reine Hautmastozytose (kutane Mastozytose), die oft bis zum Jugendalter spontan wieder verschwindet. Hierbei ist die Anzahl der Mastzellen ausschließlich in der Haut er-

höht und zeigt sich durch rötlich-bräunliche Flecken, die zum Teil erhaben sind und auf denen es mitunter zur spontanen Blasenbildung kommt.

Erwachsene dagegen leiden sowohl an der kutanen wie auch an einer systemischen Mastozytose, die chronisch verläuft. Dabei findet sich die Vermehrung der Mastzellen in einem oder mehreren Organen (z.B. in der Leber, im Knochenmark, im Magen-Darm-Trakt, den Lymphknoten und der Milz). Die anderen Unterformen der Mastozytose wie die aggressive systemische Mastozytose sowie die Mastzellleukämie werden nur sehr selten diagnostiziert.

Mastozytose zählt zu den seltenen Erkrankungen und da man schätzungsweise deutschlandweit von nur etwa 3.000 Patienten ausgeht, gibt es nur wenige Ärzte, die sich auf diese Krankheit spezialisiert haben.

Ist die Haut nicht mit betroffen, ist diese Form der Mastozytose am schwierigsten zu diagnostizieren und die Patienten haben oftmals einen langen Leidensweg von Arzt zu Arzt hinter sich. Aufgrund der Symptome wie z.B. Juckreiz, Hitzewallung (Flush), Nesselausschlag, Bauchschmerzen, Durchfall, Erbrechen, Übelkeit, Kopfschmerzen, Knochen-, Muskel- und Gelenkschmerzen, Müdigkeit, Abgeschlagenheit, Herz- und Kreislaufbeschwerden, schockähnliche Symptome bis zur Anaphylaxie, erhöhte Neigung zu Osteoporose, Stimmungsschwankungen, Gedächtnis- und Konzentrationsprobleme kann gar keine eindeutige Diagnose gestellt werden. Hier sind dann viele verschiedene Fachärzte gefragt, ob Hämatologe, Pathologe, Internist, Ernährungsberater oder Osteopath.

Die Diagnose kann, egal ob die Haut, das Knochenmark und die inneren Organe betroffen sind, nur durch Biopsien gestellt werden, die auch noch speziell im Labor eingefärbt werden müssen, um die Mastzellen überhaupt sichtbar machen zu können. Da diese Einfärbungen

nicht zur routinemäßigen Untersuchung der Biopsien gehört, werden oft gar keine Anomalien festgestellt und der Patient gilt als gesund. Somit werden viele Patienten mit ihren Symptomen früher oder später nicht mehr ernst genommen und psychosomatische Ursachen für die Beschwerden attestiert. Häufig ist es schwierig, anderen Menschen bewusst zu machen, wie sehr Mastozytose das tägliche Leben beeinflussen und so die Lebensqualität beeinträchtigen kann.

Der Selbsthilfeverein Mastozytose e.V. wurde 2002 gegründet und hat momentan knapp 500 Mitglieder in der gesamten Bundesrepublik und den angrenzenden EU-Ländern und der Schweiz. Wir möchten die Betroffenen und deren Angehörige über ihre seltene Erkrankung aufklären und sie gleichzeitig dabei unterstützen, mit ihrer chronischen Erkrankung umzugehen. Dies geschieht u.a. durch eine umfangreiche Internetpräsentation mit einem angeschlossenen Forum sowie durch die mehrmals im Jahr erscheinende Info-Post. Außerdem werden in den einzelnen Bundesländern regionale Stammtische gegründet.

Einmal im Jahr veranstalten wir ein überregionales Treffen mit Fachvorträgen und Gesprächskreisen. Weiter kann umfangreiches Infomaterial/Flyer über die Erkrankung bei uns bestellt werden. Darüber hinaus haben wir uns als Ziel gesetzt, die Erkrankung in der Öffentlichkeit und bei niedergelassenen Ärzten bekannter zu machen, um so dazu beizutragen, dass Patienten (schneller) eine Diagnose bekommen.

Wir arbeiten mit dem Deutschen Kompetenznetzwerk Mastozytose e.V., ein aus Fachärzten bestehender Verein, zusammen, so dass ein regelmäßiger Austausch zwischen den Mastozytose-Fachärzten und Betroffenen aufrecht erhalten wird. Ebenso pflegen wir Kontakte zu der amerikanischen Selbsthilfegruppe und sind gerne bereit, auch in anderen Ländern beim Auf- und Ausbau von Selbsthilfevereinen zu helfen.

KONTAKT

Selbsthilfeverein Mastozytose e. V.
Sissy Braun

Ingersheimer Weg 2, 74564 Crailsheim

Tel: 07951/45431, Fax: 07951/45431

vorstand@mastozytose.de

www.mastozytose.de

Spendenkonto

Deutsche Bank

BLZ 69270024

Konto 099940900

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe MSFH e.V.



Die Selbsthilfegruppe hat sich zum Ziel gesetzt, die medizinisch-soziale Versorgung von Morbus Fabry-Patienten und ihren Angehörigen zu fördern. Die Erkrankung wird durch einen erblichen Gendefekt hervorgerufen, bei dem ein wichtiges Enzym, Galaktosidase, fehlt bzw. nicht funktionsfähig ist. Dieses Enzym spielt in vielen Zellen eine wichtige Rolle beim Abbau bestimmter Produkte aus dem Fettstoffwechsel in den Lysosomen. Durch den Defekt kommt es zu einer zunehmenden Beeinträchtigung der Zellfunktion im ganzen Körper und mit

der Zeit zu zunehmenden Funktionsstörungen des Zentralen Nervensystems, der Augen, der Haut, der Nieren und des Herzens.

Morbus Fabry-Patienten weisen eine Vielzahl unterschiedlichster Symptome auf. Der progressive Verlauf der Erkrankung bewirkt, dass sich Symptome häufig verändern oder verstärken. Je früher Morbus Fabry diagnostiziert wird, desto schneller kann die Krankheit therapiert werden und größere Schäden an den Organen verhindert werden. In Deutschland gibt es ungefähr 400-500 Menschen, die bisher die

gesicherte Diagnose Morbus Fabry erhalten haben. Fachleute schätzen jedoch, dass es weitere 500 – 1.000 Menschen in Deutschland gibt, die diese Erkrankung ebenfalls haben, die es aber noch nicht wissen bzw. bei denen bisher eine andere (falsche) Diagnose gestellt wurde.

Die Behandlung von Morbus Fabry beschränkte sich bis 2001 nur auf rein symptomatische Maßnahmen. Ganz neue Perspektiven für Morbus Fabry Patienten ergeben sich jedoch durch die Möglichkeit der Langzeit-Enzymersatztherapie.

Nach jahrzehntelanger Forschung kann heute per Infusion dem Körper das fehlende oder fehlerhafte Enzym wieder zugeführt werden, so dass sich die Anreicherung von Fettsubstanzen in den Blutgefäßen der inneren Organe vermindert und ihre Funktion stabilisiert. Außerdem bewirkt die Enzymersatztherapie eine signifikante Verminderung der Schmerzen.

KONTAKT

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.
Geschäftsstelle – Ditmar Basalla
Guilleaumestraße 13, 51065 Köln
Tel: 0221/2227393
info@fabry-selbsthilfegruppe.de
www.fabry-selbsthilfegruppe.de

Spendenkonto
Sparkasse Hattingen
BLZ 43051040
Konto 75333





Der Morbus Rendu-Osler-Weber oder hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie – kurz HHT genannt – ist eine seltene, erbliche Erkrankung der Blutgefäße und des umliegenden Gewebes. Hierbei kommt es zu einer krankhaften Erweiterung von Blutgefäßen. Unter anderem weiten sich kleinste Gefäße von Haut und Schleimhaut und sind anschließend als stecknadelkopf- bis reiskorngroße rote Flecken zu sehen.

Diese sogenannten Teleangiectasien können überall auftreten, finden sich jedoch besonders in Nase, Mund, Gesicht und den Schleimhäuten des Magen-Darm-Traktes. Da die Gefäßerweiterungen sehr verletzlich sind, kann es leicht zu Einrissen und somit zur Blutung kommen.

Es können jedoch auch bedeutend größere Gefäßerweiterungen auftreten. Diese entstehen besonders in der

Lunge, dem Gehirn und der Leber. Die Veränderungen machen sich oft lange Zeit nicht bemerkbar, können jedoch z.B. durch Blutungen plötzlich sehr bedrohlich werden (s.u.). Die Erkrankung wird autosomal-dominant vererbt. Dies bedeutet, dass bei einem Elternpaar, bei dem ein Partner Morbus Osler-Patient ist, im Durchschnitt die Hälfte der Kinder unabhängig vom Geschlecht betroffen sind.

Die ersten Anzeichen der Erkrankung zeigen sich meist in der Pubertät mit Nasenbluten, bei wenigen Patienten jedoch auch ohne Nasenbluten und zum Teil viel später.

Kriterien zur klinischen Diagnostik des Morbus Osler (HHT)

(erstellt vom medizinischen und wissenschaftlichen Beratungsgremium der amerikanischen Selbsthilfegruppe):

- „Epistaxis“
Nasenbluten (spontan und wiederholt)
- „Teleangiectasien“
Typische kleine Gefäßmissbildungen, mehrfach und an charakteristischen Stellen (Lippen, Mundhöhle, Finger, Nase)
- „Viszerale Manifestationen“
Beteiligung innerer Organe, besonders von Lunge, Leber, Hirn und Magen-Darm-Trakt
- „Positive Familienanamnese“
Wenigstens ein Verwandter ersten Grades, der nach diesen Kriterien betroffen ist.

Der Morbus Osler gilt als gesichert, wenn wenigstens drei dieser vier Kriterien erfüllt sind. Bei zwei erfüllten Kriterien geht man von einem Verdachtsfall aus. Auch wenn bei nur einem erfüllten Kriterium ein Morbus Osler unwahrscheinlich ist, ist dieser trotzdem möglich. Man denke z.B. an betroffene Kinder, bei denen häufig nur der vierte Punkt erfüllt ist, während sich die anderen erst im Laufe des Lebens einstellen können. Hier ist häufig die genetische Diagnostik hilfreich.

Die Selbsthilfe wurde 1997 gegründet und hat heute 550 Mitglieder.

Gemeinsamkeit macht stark. Sie sind nicht allein. Wir, die Selbsthilfe, haben uns zusammengefunden, um:

- zu informieren.
- Wir sind Ansprechpartner für Betroffene und Ärzte. Sie erreichen uns über die Kontaktadressen. Einmal im Jahr treffen wir uns auf einer Tagung. Hier bietet sich die Möglichkeit zum persönlichen Gespräch untereinander und mit medizinischen Spezialisten, die dort Vorträge halten.
- Mit Newsletters und Rundbriefen informieren wir immer aktuell.
- Auch über unsere Homepage „www.morbus-osler.de“ können Sie Informationen abrufen.
- Wir geben Unterstützung und Rückhalt. Wir vermitteln Ihnen Adressen von anderen Betroffenen und Ärzten, an die Sie sich wenden können. Wir versuchen, Ihnen mit unseren eigenen Erfahrungen und Möglichkeiten zur Seite zu stehen.

KONTAKT

Morbus Osler-Selbsthilfe e.V.
1. Vorsitzender: Klaus Hanselmann
Lessingstr. 13, 41372 Niederkrüchten
Tel: 02163/81249, Fax: 02163/579343
info@morbus-osler.de
www.morbus-osler.de

Spendenkonto

Morbus Osler Stiftung
Sparkasse Köln-Bonn
BLZ 37050198
Konto 1901037034

Das mpd-netzwerk e.V. ist eine Internet-Selbsthilfegruppe für Betroffene und Angehörige von chronischen myeloproliferativen Erkrankungen (engl. myeloproliferative disorders). Das Internet-Forum mpd-netzwerk wurde am 11. September 2002 gegründet, der Verein als Träger des Forums im Oktober 2005.

Unter den MPD fasst man mehrere Krankheitsbilder zusammen, deren gemeinsames Kennzeichen eine gesteigerte Produktion verschiedener Blutzellen im Knochenmark ist. Diese „Überproduktion“ geht auf eine Störung der blutbildenden Stammzellen im Knochenmark zurück. Als mögliche Ursachen für die MPD-Erkrankungen werden chemische Belastungen, sowie erworbene Gen-Veränderungen z. B. des JAK2-Gens diskutiert. Die Entdeckung dieser Genmutation im Jahre 2005 hat die Diagnostik der myeloproliferativen Erkrankungen deutlich vereinfacht. Ist sie vorhanden, so gilt das Vorliegen einer myeloproliferativen Erkrankung als erwiesen. Dennoch sind nicht alle Betroffenen Träger dieser Mutation.

Es wird von einer Anzahl der Neuerkrankungen von 1 bis 2 auf 100.000 Einwohner pro Jahr ausgegangen. Die MPD sind Erkrankungen des höheren Lebensalters. Der Zeitpunkt der Diagnose liegt bei den meisten Patienten zwischen dem 5. und 6. Lebensjahrzehnt.

Abhängig von dem vorherrschend vermehrten Zelltyp unterscheidet man folgende Erkrankungen:

- **ET = Essentielle Thrombozythämie** vorwiegend Vermehrung der Blutplättchen (=Thrombozyten)
- **PV = Polycythaemia (rubra) vera** vorwiegend Vermehrung der roten Blutkörperchen (=Erythrozyten)
- **PMF = Primäre Myelofibrose, vormals Osteomyelofibrose** vorwiegend Vermehrung von Bindegewebszellen und -fasern im Knochenmark

Der klinische Verlauf der myeloproliferativen Erkrankungen ist sehr unterschiedlich. Bei der ET und PV stehen vaskuläre (die Blutgefäße betreffend) Komplikationen im Vordergrund, während die fortgeschrittene PMF überwiegend durch Zytopenie (Verminderung der Zellen im Blut) gekennzeichnet ist. Alle drei Erkrankungen können langfristig in eine sekundäre akute Leukämie übergehen.

Es kommt vor, dass sich die Erkrankung zum Zeitpunkt der Diagnose nicht eindeutig zu einem der drei Krankheitsbilder zuordnen lässt. In diesem Stadium wird sie als „(noch) nicht klassifizierbare“ MPD bezeichnet. Je weiter die Krankheit voranschreitet, desto einfacher lässt sich schließlich der genaue Typ ermitteln. Die Diagnosestellung scheint jedoch selbst für (Fach-)Ärzte nicht immer einfach, da das Wissen über diese Erkrankungen, aufgrund der Seltenheit begrenzt ist. So haben viele Patient/innen häufig einen langen, beschwerlichen Weg mit beträchtlichen Symptomen hinter sich. Die Diagnose kann dann eine regelrechte „Erleichterung“ darstellen.

Das mpd-netzwerk e.V. als Selbsthilfegruppe bietet den Betroffenen und Angehörigen Hilfe und Unterstützung an in Fragen, die den Umgang mit der Erkrankung betreffen. So kann z. B. die Wahl des Medikaments zu Problemen führen, da die Patient/innen auf die nur wenig zur Verfügung stehenden Medikamente bzgl. der Wirkung und Nebenwirkungen sehr unterschiedlich reagieren. Unser Internetforum bietet Informationen und vor allem den Austausch untereinander, der den Patient/innen in ihrem Umfeld aufgrund der Seltenheit der Erkrankung nicht möglich ist. Dabei ist das Themenspektrum des Austauschs und der Beratung breit gefächert: u. a. Symptome der Krankheitsbilder, Behandlungsmöglichkeiten, Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten, Kommunikation mit Ärzten oder Fragen nach Experten für Zweitmeinungen. Basis- und Erstin-

formationen erhalten die Betroffenen und Angehörigen über unsere Website www.mpd-netzwerk.de. Obwohl die Kommunikation untereinander in erster Linie über das Internet stattfindet, haben sich zwischenzeitlich im ganzen Bundesgebiet Regionalgruppen gebildet, die in unterschiedlichen Abständen face-to-face-Treffen durchführen. Einmal im Jahr findet eine bundesweite Jahrestagung statt. Durch das mpd-netzwerk e.V. fühlen sich die Betroffenen des Forums mit ihrer Erkrankung nicht mehr alleine gelassen und sie erfahren durch die Unterstützung eine Verbesserung ihrer Lebensqualität.

Ein Anliegen des mpd-netzwerk e.V. ist es auch, den Bekanntheitsgrad der Erkrankungen bei Ärzten, medizinischem Fachpersonal und in der Öffentlichkeit zu erhöhen, um den Betroffenen lange Diagnosewege zu ersparen. Weiterhin ist es unser Anliegen Forschungsprojekte zu den Erkrankungen zu unterstützen, um die Ursachen zu erforschen und Therapieoptionen zu erhöhen. Durch die Zusammenarbeit des mpd-netzwerk.e.V. mit Experten werden Betroffene auch durch deren Empfehlung auf das Netzwerk aufmerksam gemacht. Derzeit hat das mpd-netzwerk e.V. 270 Mitglieder.

KONTAKT

mpd-netzwerk e.V.

Zechlinstraße 25
21335 Lüneburg

info@mpd-netzwerk.de
www.mpd-netzwerk.de

Spendenkonto

Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 85020500
Konto 3634300





Mukoviszidose e.V.

Gemeinsam Mukoviszidose besiegen!

Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) ist die am häufigsten vererbte, seltene Erkrankung in Deutschland. Ungefähr 8.000 Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene leiden an der unheilbaren Stoffwechselkrankheit. Jedes Jahr werden etwa 200 Kinder mit Mukoviszidose geboren.

Die Ursache ist ein Fehler im Erbgut. Er führt dazu, dass ein zähes Sekret lebenswichtige Organe verstopft, vor allem die Lunge, die Bauchspeicheldrüse, die Leber und den Darm. Der Verdacht auf Mukoviszidose besteht, wenn ein Kind ständig hustet und bereits im Säuglingsalter an Lungenentzündungen erkrankt. Weitere Merkmale sind starkes Untergewicht und Verdauungsprobleme. Eine erste Diagnose liefert der „Schweißtest“, denn der Schweiß von Mukoviszidose-Patienten ist besonders salzhaltig.

Ein Leben mit Mukoviszidose

Mukoviszidose-Patienten müssen lebenslang Medikamente einnehmen: Antibiotika, Enzyme der Bauchspeicheldrüse und Sekret verflüssigende Wirkstoffe. Sie müssen regelmäßig inhalieren und täglich spezielle Atemtherapien

und krankengymnastische Übungen durchführen, um das zähe Sekret in den Atmungsorganen zu lockern. Je früher Mukoviszidose erkannt wird, desto größer sind die Aussichten, die schlimmsten Folgen zu verhindern oder wenigstens hinauszuzögern.

Gemeinsam stark sein

Um Menschen mit Mukoviszidose zu unterstützen, haben Eltern, Freunde und Behandler 1965 den Mukoviszidose e.V. gegründet. Betroffene sollten unterstützt werden, damit sie ihr Leben mit Mukoviszidose besser bewältigen können. Außerdem soll Mukoviszidose eines Tages heilbar werden. Um dieses Ziel zu erreichen, gibt der gemeinnützige Verein „Hilfe zur Selbsthilfe“, unterstützt die stetige Verbesserung der Therapien, fördern die gezielte Forschung und vertritt die Patienten gegenüber der Politik. Um bundesweit vor Ort Hilfe anbieten zu können, gibt es 65 regionale Selbsthilfegruppen und Vereine in allen Teilen Deutschlands.

Wegweiser im Kampf gegen Mukoviszidose

Patientenrelevante Studienergebnisse vorlegen, neue Vertragsformen bei der Versorgung durchsetzen und ein bundesweites Neugeborenencreening nachhaltig antreiben – das sind nur einige der Herausforderungen, die sich der Mukoviszidose e.V. ins Aufgabenheft geschrieben hat. Zu weiteren wegweisenden Projekten gehören die Offensive „Fit für das Leben mit Mukoviszidose“ sowie das „Haus Schutzengel“ in Hannover.

Mukoviszidose 2.0

Um den Kampf gegen Mukoviszidose gewinnen zu können, setzt der Mukoviszidose e.V. auf Aufklärung und Information. Mit dem Betroffenen-Magazin „muko.info“ berichtet eine ehrenamtliche Redaktion über aktuelle Entwicklungen in Forschung und Therapie, über die Verbandsarbeit und die Arbeit der Regionalgruppen. Darüber hinaus betreut der Verein mit www.muko.info den bundesweit größten Informationspool zum Thema Mukoviszidose. Mit dem Web 2.0-Dienst (www.twitter.com/mukoinfo) und der Fanpage (www.facebook.com/mukoinfo) erschließt der Mukoviszidose e.V. neue Zielgruppen und versorgt sie zeitgemäß mit Informationen.

KONTAKT

Mukoviszidose e.V. – Bundesverband
Selbsthilfe bei Cystischer Fibrose
In den Dauen 6, 53117 Bonn
Tel.: 0228/987800, Fax: 0228/9878077
info@muko.info, www.muko.info
www.twitter.com/mukoinfo
www.facebook.com/mukoinfo

Spendenkonto:
Sozialbank Köln
BLZ 37020500
Konto 7088800



Myelitis e.V.



Myelitis e.V. ist die deutsche Vertretung der internationalen Vereinigung „Transverse Myelitis Association (TMA)“ mit zurzeit in Deutschland 143 Mitgliedern. Der Verein wurde am 6. Mai 2006 gegründet. Wegen der Seltenheit der Krankheit gab es so gut wie keine deutschsprachige Literatur. Das weltweit einzige Forschungszentrum ist in den USA. Schwerpunkt unserer Tätigkeit ist es deshalb, durch Übersetzungen Information bereitzustellen und den Erfahrungsaustausch unter den Beteiligten zu ermöglichen.

Was ist Transverse Myelitis?

Die Transverse Myelitis (TM) ist eine seltene neurologische Erkrankung. Sie gehört zu einer Gruppe von neuroimmunologischen Erkrankungen des zentralen Nervensystems. All diese Erkrankungen sind durch Entzündungen des zentralen Nervensystems gekennzeichnet. Sie unterscheiden sich hauptsächlich durch die Position der Entzündung und dadurch, ob die Entzündung einmal oder mehrmals auftritt. Zahlreiche Symptome sind die gleichen, daher ähneln sich auch die Behandlungsstrategien. Das Erscheinungsbild der Symptome kann äußerst unterschiedlich sein. Es ist abhängig davon, welche Ebene des Rückenmarks betroffen ist und wie stark die Myelinrinde und die Nervenzellen geschädigt sind. Je nach Schwere der Krankheit können folgender Symptome auftreten: Muskelschwäche, Lähmung, Gefühlsstörungen und unangenehme Nervenfühlbarkeit, Schmerzen durch Schädigung der Nerven, spastische Lähmungen, Erschöpfung, Depressionen, Fehlfunktionen von Enddarm und Harnblase sowie sexuelle Störungen, Zittern / Zuckungen.

Die TM kann akut auftreten oder sich langsam entwickeln. Es gibt in der Diagnose mehrere Unterscheidungen.

Ursachen der Transversen Myelitis

Die Transverse Myelitis kann isoliert oder in Zusammenhang mit einer anderen Erkrankung auftreten. Tritt sie ohne erkennbare Ursache auf, so nennt man sie idiopathisch. Eine abnormale Aktivierung des Immunsystems, welches sich dann gegen das Rückenmark selbst richtet, scheint dafür verantwortlich zu sein. TM entwickelt sich oft in Zusammenhang mit viralen oder bakteriellen Infektionen. Ungefähr ein Drittel der Patienten berichtet von einer grippeartigen fiebrigen Erkrankung in enger zeitlicher Beziehung zum Einsetzen der neurologischen Symptome. Darüber hinaus bergen Impfungen das Risiko, dass sich eine akute Entzündung von Gehirn und Rückenmark ausprägt (akute disseminierte Enzephalomyelitis ADEM).

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Zur Behandlung von Entzündungen des Rückenmarks werden Kortisonpräparate eingesetzt. Plasmaaustausch wird als Behandlung zur Zurückdrängung des gegen sich selbst gerichteten Immunsystems verwendet. Die Rehabilitation, besonders die physikalische Therapie, ist von grundlegender Bedeutung und wirkt sich positiv auf die Regenerierung des Nervensystems aus. Patienten sollten sich auf ein Reha-Programm einstellen, das dem für Wirbelsäulenschäden entspricht. Die langfristige TM-Behandlung konzentriert sich auf die Eindämmung der Symptome.

Wen befällt TM und wie stehen die Erholungschancen?

Nahezu alle Altersgruppen können von TM befallen werden. Die Symptome können zwischen einem Alter von 5 Monaten und 80 Jahren einsetzen. Am häufigsten tritt Myelitis in den Altersgruppen zwischen 10 und 19 sowie über 40 Jahren auf. Männer und Frauen scheinen in gleichem Maß betroffen zu sein. Die Fachliteratur spricht von einer Häufigkeit von 1,34 TM-Diagnosen pro Million Menschen und Jahr. Die meisten Patienten erholen sich gut bis einigermaßen gut. Die Symptome können sich nicht, teilweise oder vollständig bessern.

Zu Beginn der Erkrankung ist eine Prognose über den Verlauf der Erkrankung kaum möglich. TM ist in der Regel eine Erkrankung, die nur einmal auftritt. Ein geringer Prozentsatz der Patienten kann einen Rückfall erleiden, besonders in den Fällen, in denen die Myelitis in Zusammenhang mit einer anderen Erkrankung auftritt.

KONTAKT

Myelitis e.V.

1. Vorsitzende: Ursula Mauro

Neugasse 32, 77743 Neuried

Tel: 07807/3154

ursula.mauro@myelitis.de

www.myelitis.de

Spendenkonto

Raiffeisenbank Moormerland

Konto 37766000

BLZ 28563749





NCL-Gruppe Deutschland e.V.

Die Selbsthilfegruppe NCL-Deutschland e.V. vertritt die Interessen der Eltern und deren betroffenen NCL-Kindern aller Verlaufsformen. Die Selbsthilfegruppe wurde 1989 gegründet.

Was ist NCL?

NCL steht für Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen. Die neuronalen Ceroid-Lipofuszinosen (NCL) sind die häufigsten erblichen neurodegenerativen, das heißt Hirnabbau-Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters. Sie kommen mit einer Häufigkeit von 1:30 000 vor. NCL tritt im Kindesalter auf, ist unheilbar und ist lebenslimitierend.

Es handelt sich bei den NCL um eine Gruppe von Erkrankungen, die sich in ihrem Krankheitsbild sehr ähneln: Es kommt zu geistigem Abbau, Erblindung, Bewegungsstörungen und epileptischen Anfällen. Bei allen NCL-Formen lässt sich die Speicherung von wachsartigem Ceroid-Lipofuszin in allen Geweben des Körpers feststellen. Es werden jedoch aus unbekanntem Grund nur die Nervenzellen krank.

Die NCL-Krankheiten werden autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass die Eltern eines Patienten beide jeweils ein gesundes und ein krankes Gen für die NCL besitzen.



Sie sind so genannte gesunde Gen-träger. Weil sie gleichzeitig auch ein gesundes Gen haben, werden sie nicht krank. Wenn aber beide Eltern ein krankes Gen besitzen, können sie Kinder mit dieser Erbkrankheit bekommen. Das durchschnittliche Risiko hierfür beträgt 25%. Die Patienten haben dann von beiden Eltern jeweils ein krankes Gen geerbt. Sie besitzen kein schützendes gesundes Gen und erkranken daher.

Die Ziele des Vereins

- Regelmäßiger Erfahrungsaustausch zwischen den Angehörigen der an NCL erkrankten Kinder
- Beteiligung an der Entwicklung technischer Hilfsmittel
- Beratung der Mitglieder in Fragen der Schulung, der Ausbildung sowie der beruflichen und sozialen Rehabilitation
- Pflege von Kontakten und Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Organisationen, Institutionen und

Persönlichkeiten aus den Bereichen der Medizin und Wissenschaft, des Behindertenwesens, des öffentlichen Lebens und der Wirtschaft.

- Anregung und Unterstützung der NCL-Forschung sowie die Beteiligung an Forschungsprojekten
- Regelmäßige regionale und überregionale Zusammenkünfte und Veranstaltungen.

Manche Eltern scheuen sich am Anfang vor der Kontaktaufnahme mit der Selbsthilfegruppe NCL-Deutschland e.V. Sie haben Angst oder Befürchtungen, wenn sie andere NCL-Kinder sehen, deren Krankheitsverlauf schon weiter vorangeschritten ist. Im Nachhinein wird vom Großteil der Eltern die Kontaktaufnahme mit den Mitgliedern der Selbsthilfegruppe -NCL-Deutschland e.V. als sehr hilfreich und tröstend empfunden. Es werden viele Anregungen ausgetauscht, die das Leben mit dem langen Abschied erleichtern und den NCL-Betroffenen und -Angehörigen gut tun.

KONTAKT

NCL-Gruppe Deutschland e.V.
 Vorsitzender: Wilhelm Rüter
 Am Waldbach 23, 32339 Espelkamp
 Tel: 05771/3255, Fax: 05771/607221
vorsitzender@ncl-deutschland.de
www.ncl-deutschland.de

Spendenkonto
 Postbank Hamburg
 BLZ 20010020
 Konto 1950-208

Nephie e.V.



Organisation

Nephie e.V. ist eine Initiative der Selbsthilfe für Betroffene der sehr seltenen, wahrscheinlich immunologisch bedingten Nierenfunktionsstörung idiopathisches nephrotisches Syndrom. Von einer Ersterkrankung sind vor allem Kinder im Alter von 2 bis 5 Jahren betroffen.

Nephie e.V. hat 33 Mitglieder/Mitgliedsfamilien, betroffen sind hiervon 21 Kinder und 4 Erwachsene. 3 Mitgliederfamilien leben in Österreich, eine in Luxemburg.

Nephie e.V. ist am 4. Juli 2009 in Wörpswede gegründet worden und ist deutschlandweit tätig und nimmt an der europäischen Elterninitiative Nephcure International teil, die vom Europäischen Kindernephrologenverband offiziell als Ansprechpartner anerkannt ist. Sehr viele Mitglieder kennen sich über das seit Jahren aktive Internetforum <http://nephsyn.siteboard.org/portal.htm>, das Nephrotisches Syndrom Forum oder über die Elternschulung der Uni München zum nephrotischen Syndrom.

Erkrankung

Das nephrotische Syndrom ist eine wahrscheinlich immunologisch bedingte Nierenfunktionsstörung unbekannter Ursache, die durch die große Proteinurie gekennzeichnet ist. Es kommt durch großen Eiweißverlust über den Urin zu einem Absinken des Albuminspiegels im Blut und in der Folge zu Ödemen, nicht nur im Gesicht und an den Beinen, sondern u. a. auch im Bauchraum, in der Lunge und im Herzbeutel mit dem Risiko eines totalen Nierenversagens. Die Krankheitsdauer beträgt im Durchschnitt 10 Jahre, wenn keine chronischen Folgeschäden auftreten.

Die Seltenheit der Erkrankung verursacht ein „Schubladenproblem“. Da Immunsuppressiva (Cortison) – erst einmal – in 95 % der Fälle sehr gut wirken, werden die komplizierten Fälle in der Trans-

plantationsmedizin „mitbehandelt“. Es gibt keine „eigene Forschung“, die die an sich sehr gute Perspektive für die betroffenen Kinder mit einer möglichst schonenden Behandlung Rechnung trägt und so hilft Cortisonabhängigkeit, Dauerimmunsuppression und Chemotherapie zu vermeiden.

Wie viele Betroffene in Deutschland leben, ist uns nicht bekannt.

Selbsthilfe

Unsere Ziele: Information und Erfahrungsaustausch über Risiken und Chancen angewandter Medikamente und Therapien (Standardtherapie: Immunsuppression). Erfahrungsaustausch über begleitende, entlastende Therapieansätze, wie Ernährungsumstellung, Darmaufbau, Gabe von Mikronährstoffen und anderes mehr. Ziel hier: Vermeidung von Rückfällen und damit unvermeidlicher Cortisongabe, Wahrung einer echten Lebensperspektive auf Gesundheit.

Über komplementärtherapeutische Maßnahmen oder cortisonersetzende Therapien wünschen sich Eltern und Betroffene, die sich unter Nephie e.V. organisiert haben, gesichertes Wissen, das den Betroffenen und den „Erstbehandlern“ (Kinderärzte, Hausärzte) zugänglich gemacht werden kann.

Bei den schwierigsten Verläufen (cortisonresistente Kinder müssen sehr oft sehr schnell transplantiert werden, die Erkrankung jedoch tritt auch im transplantierten Organ erneut auf) waren nach Erfahrung von Betroffenen alternative Heilmethoden oder auch hausärztliche Ansätze entscheidend. Die Standardtherapie (Immunsuppression) versagt hier völlig.

Da wir uns auch für die leichteren Verläufe wichtige Erkenntnisse versprechen, die die Cortisongabe evtl. völlig vermeidbar werden ließe, laden wir Alternativmediziner (TCM, Homöopathie, Antroposophen) und Schulme-

diziner zum Dialog ein (so geschehen, bei unserem ersten Kongress in Bonn am 13. Juni 2010). Wir können nur einladen.

Geändert durch die Selbsthilfe hat sich vor allem, dass die Betroffenen sehr gut informiert sind, oft besser als der behandelnde Nephrologe, der die Krankheit sehr oft nur aus dem Lehrbuch kennt. Nicht geändert hat sich, dass das Betroffenenwissen nicht gehört wird, und nicht in etablierte Forschung einfließt.

Erste erfolgreiche Versuche, Elternwissen in die Therapie einzubringen, machen wir derzeit mit einem Professor für Kindernephrologie.

KONTAKT

Nephie e.V.
 Neu St. Jürgener Straße 1
 27726 Wörpswede
 Tel: 04792/7490
 info@nci-d.de
 www.nephie.de
Spendenkonto
 Volksbank Wörpswede eG
 BLZ 29166568
 Konto 9754300





Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Wofür steht das Netzwerk?

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V. ist ein gemeinnütziger Verein von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten. Unserer bundesweit tätigen Selbsthilfegruppe haben sich mittlerweile ca. 2400 Patienten angeschlossen. Der Vereinssitz befindet sich in Erlangen. Wir haben zurzeit 32 Regionalgruppen. Sie arbeiten ausschließlich im Rahmen des Netzwerks, unterhalten keinen eigenen Geschäftsbetrieb und erheben keine Beiträge. Inzwischen hat sich sogar eine ausländische Regionalgruppe in Wien/Marienkron gegründet. Wir pflegen auch Kontakte zu ausländischen Patientenselbsthilfegruppen.

Die Gründung des Vereins erfolgte 1994 von damals sechs Patienten und drei Endokrinologen (Fachärzte, die sich auf Hormonstörungen und Stoffwechselerkrankungen spezialisiert haben). Das Netzwerk ist Ansprechpartner und Kontaktadresse für Patienten mit Erkrankungen der Hypophyse (Hirnanhangdrüse) oder der Nebenniere, die wegen der zunächst uncharakteristischen Beschwerden und des langsamen Verlaufes oft sehr spät diagnostiziert und behandelt werden.

Die Patienten leiden unter Morbus Cushing, einem Prolaktinom, der Akromegalie, hormoninaktiven Hypophysenadenomen, Diabetes insipidus, Morbus

Addison oder Hypophyseninsuffizienz mit Mangel an Cortisol, Schilddrüsen-, Geschlechts- und Wachstumshormonen und benötigen oft lebenslang Medikamente.

Bei Patienten mit MEN Typ 1 (multiple endokrine Neoplasie) sind sogar mehrere Organe von einer genetisch verursachten Fehlsteuerung betroffen. Dadurch kommt es immer wieder zu Tumorwachstum an hormonproduzierenden Organen. Die Ausprägungen der Tumore sind sehr unterschiedlich und individuell – selbst innerhalb einer Familie – differenziert. Eine lebenslange Kontrolle ist erforderlich, um ein eventuelles Tumorwachstum frühzeitig zu erkennen, da diese Tumore unter Umständen auch entarten können. Die MEN 1 Mitglieder sind mit einer eigenen Gruppe im Netzwerk vertreten.

Allen Patientengruppen gemeinsam ist der zum Teil oft lange und beschwerliche Weg bis zur Diagnose. Betroffene fühlen sich mit speziellen Fragen häufig allein gelassen.

Wo wir unsere Aufgaben sehen und wie wir aktiv werden

Für einige unserer Erkrankungsbilder haben wir Patienten als direkte Ansprechpartner. Der Vorstand ist mit Betroffenen besetzt und wird von einem wissenschaftlichen Beirat von Fachärzten unterstützt.

Wir haben für Patienten, Angehörige, öffentliche Institutionen und Therapeuten eine Vielzahl von Broschüren erstellt, die sich mit den verschiedenen Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen und ihren Therapiemöglichkeiten befassen.

Zweimal im Jahr erscheint unsere Verbandszeitschrift GLANDULA, die sowohl unter Patienten als auch in der Fachwelt hohes Ansehen genießt. Sie wird allen Mitgliedern kostenlos zugeschickt. Da das Netzwerk verstärkt betroffenen Kindern und Jugendlichen helfen will, wird seit 2008 außerdem die Beilage „Glandulinchen“ publiziert, die sich speziell mit diesem Themenbereich befasst. Sie erscheint einmal jährlich.

Außerdem veranstalten wir jährlich an wechselnden Orten den überregionalen Hypophysen- und Nebennierentag, der regelmäßig große Resonanz findet. Neben einem breiten Angebot an Fachvorträgen besteht hier auch ausgiebige Gelegenheit zum Patientenaustausch. Außerdem werden regionale Hypophysen- und Nebennierentage und eine Vielzahl regelmäßiger Regionaltreffen organisiert. Die Regionalgruppenleiter treffen sich als wichtige Multiplikatoren einmal im Jahr zum Erfahrungsaustausch und zur Erörterung organisatorischer Fragen.

Des Weiteren fördert das Netzwerk Seminare und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und Ärzte und unterstützt die medizinische Forschung.

Mitglieder und Betroffene können uns an vier Tagen in der Woche telefonisch erreichen. Außerdem ermöglichen wir im Internet mit einer breiten Auswahl an Foren einen vielfältigen Austausch. Auf unserer umfangreichen Webseite werden unter anderem aktuelle Neuigkeiten veröffentlicht und unsere Broschüren zum kostenlosen Download angeboten.

Im vergangenen Jahr feierte das Netzwerk sein 15-jähriges Jubiläum.

KONTAKT

Netzwerk Hypophysen- & Nebennieren-Erkrankungen e.V.

1. Vorsitzender: Helmut Kongehl

Vorsitzender des wissenschaftlichen Beirats:
Prof. Dr. Dietrich Klingmüller

Waldstraße 34
91054 Erlangen

Tel: 09131/815046

Fax: 09131/815047

netzwerk@glandula-online.de

www.glandula-online.de

Spendenkonto

Raiffeisen-Volksbank Erlangen eG

BLZ 76360033

Konto 1004557

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.



Unsere am 26. April 1997 gegründete Selbsthilfegruppe ist eine gemeinnützige Vereinigung von Eltern, Medizinern und Freunden, die neben der gegenseitigen Unterstützung vor allem Forschung und die Suche nach Therapiemöglichkeiten voran zu treiben versucht. Außerdem fördern wir seit Jahren die klinische Arbeit der Villa Metabolica in Mainz (Teil der dortigen Universitätsklinik) als zentrale Anlaufstelle für vom Morbus Niemann-Pick betroffene Patienten.

Wir gehen in Deutschland – positiv hochgerechnet – von bis zu 240 Betroffenen aus. Es kann bis zu einer Diagnose oft ein mehrjähriger Leidensweg vorangestellt sein. Immerhin haben sich ca. 70 betroffene Familien organisiert und können sich durch den Austausch persönlicher Erfahrungen im Umgang mit den vielfältigen Symptomen der Erkrankung gegenseitig sehr hilfreich zur Seite stehen.

Die Krankheit

Derzeit unterscheidet man bei Morbus Niemann-Pick Typ A, B und C. Mit der Knochenmarkspunktion kann man den Hinweis erlangen, dass eine Niemann-Pick-Typ A/B oder C-Erkrankung vorliegt. Um aber den genauen Typ festzulegen, werden weitere Untersuchungen notwendig. Beide Erkrankungen, Niemann-Pick C und Niemann-Pick A/B haben gemeinsam, dass sie durch ein sehr vielfältiges Erscheinungsbild auftreten. Bei beiden Erkrankungen kann dies in den ersten Lebensjahren zu Milz- und Lebervergrößerungen führen.

Niemann-Pick Typ A und B (der Gendefekt befindet sich auf Chromosom 11) beruhen auf einem vererbten Mangel der Aktivität eines Enzyms. Obwohl die Typen A und B durch denselben Enzymmangel verursacht werden, ist die Verlaufsform für diese beiden Typen sehr unterschiedlich. Typ A ist eine schwere neurologische Erkrankung, die gewöhnlich innerhalb von 2 bis 5 Jahren zum Tod führt. Betroffene mit Typ B haben wenig oder keine neurologischen Beschwerden und können ein hohes Alter erreichen.

Niemann-Pick Typ C (der Gendefekt befindet sich auf Chromosom 18) unterscheidet sich biochemisch eindeutig von Typ A und B. Niemann-Pick C ist eine vererbte Stoffwechsel-Transportstörung, denn es liegt ein Verdauungsdefekt der Membran vor. Die Zellwand mit fetthaltigen Substanzen, Cholesterin und anderen Glucocylceramiden wird nicht richtig verdaut und die Ursache davon ist ein Defekt im NP-Typ C 1- oder C 2-Gen. Kinder oder Jugendliche fallen durch Entwicklungsstillstand und Verlust von bereits erlernten Fähigkeiten auf, Erwachsene durch Depressionen. Wenn bei Kindern Niemann-Pick C diagnostiziert wird, müssen die Eltern lernen, dass ihre Kinder irgendwann gehen müssen – aber nicht heute.

Trotz zwischenzeitlich erfolgter Lokalisierung der Gendefekte liegen derzeit noch keine etablierten Therapien für Niemann-Pick Typ A, B oder C vor. Bei der Niemann-Pick A- und B-Erkrankung ist die Enzyersatztherapie in der ersten Phase der klinischen Studie. Bei der Niemann-Pick Typ C-Erkrankung ist inzwischen ein Medikament zugelassen und viele Patienten werden damit auch inzwischen in Europa behandelt. Dieses Medikament ist ein erster Ansatz; es kann die Krankheit lindern, aber nicht heilen.

Symptome, bei denen man an die Niemann-Pick-Krankheit denken sollte

Gelbsucht bei oder kurz nach der Geburt, ein aufgetriebener Bauch im Alter von 3-6 Monaten, vergrößerte Milz und Leber, Störung der Augenbewegung, Ataxie, verwaschene Sprache, beinbetonte Spastik, Halluzinationen, Wahnvorstellungen, Angststörungen, Aufmerksamkeitsdefizit, Merkstörungen, Bewegungsstörungen, Schluckstörungen, Epilepsie, myoklonische Epilepsie, Krampfanfälle, Schwäche der Muskelkraft, verzögerte Entwicklung, geistiger Abbau, Kataplexie, Dystonie.

KONTAKT

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.
Hindenburgstraße 25/2
71106 Magstadt
info@niemann-pick.de
www.niemann-pick.de
Spendenkonto
Sparda Bank Südwest e.G.
BLZ 55090500
Konto 5145236





Ohne Schilddrüse leben e.V.

Bundesweite Interessenvertretung von und für Menschen mit Schilddrüsenkrebs

„Ohne Schilddrüse leben? Wie soll das gehen und welche Folgen hat dies?“

Diese Fragen stellt sich jeder, der auf Grund einer Erkrankung an Schilddrüsenkrebs oder einer anderen Schilddrüsenerkrankung ohne Schilddrüse leben muss. Durch die Seltenheit und die Besonderheiten des Schilddrüsenkrebses ist es für Patienten überaus schwer, andere Betroffene für den Erfahrungsaustausch zu finden. Im Jahr 1999 entstand so aus einer Patienteninitiative das Selbsthilfe-Forum „Ohne Schilddrüse leben?!“ www.sd-krebs.de im Internet und 2005 der Verein Ohne Schilddrüse leben e.V.

Schilddrüsenkrebs

Schilddrüsenerkrankungen und Schilddrüsenoperationen sind in Deutschland traditionell recht häufig, Schilddrüsenkrebs ist hingegen sehr selten. An Schilddrüsenkrebs erkranken jährlich nach einer Schätzung des Robert-Koch-Instituts ca. 5.000 Menschen, dies macht weniger als 1% aller Krebserkrankungen aus.

Schilddrüsenkrebs besitzt ein breites Spektrum in seinem biologischen Verhalten: vom häufig vorkommenden papillären Mikrokarzinom (< 1 cm), das relativ ‚harmlos‘ ist, bis hin zum sehr seltenen anaplastischen Schilddrüsenkarzinom,

welches zu den aggressivsten Krebsarten überhaupt gehört.

Einige Schilddrüsenkrebsarten besitzen eine erbliche Komponente. Manche Erkrankungen sind auf Strahlenbelastungen in der Kindheit oder Jugend zurückzuführen. Aufgrund des meist langsamen Wachstums des Krebses sind bislang jedoch kaum andere kausale Zusammenhänge zu erkennen.

Die Nachsorge muss bei allen Schilddrüsenkrebspatienten lebenslang erfolgen, da Rezidive auch nach Jahrzehnten wieder auftreten können.

Wichtigste Ziele und Aktivitäten

Kontaktvermittlung von Betroffenen und von Angehörigen mit Hilfe eines Internet-Forums für den Erfahrungsaustausch

In unserem Selbsthilfe-Forum www.sd-krebs.de bieten wir die Möglichkeit eines einfachen und anonymen Erfahrungsaustausches mit anderen Betroffenen und Angehörigen an. Das Forum spricht alle Menschen mit einer Schilddrüsenerkrankung an bzw. alle, die ohne Schilddrüse leben müssen, jedoch insbesondere Menschen mit Schilddrüsenkrebs. Die überwiegende Anzahl unserer Foren-Mitglieder sind Schilddrüsenkrebspatienten. Das Forum bietet vielfältige Möglichkeiten, Betroffene in derselben Region mit der gleichen Diagnose, der gleichen Therapie oder ähnlichen Problemen zu finden (u. a. mittels einer Deutschlandkarte, über regionale Treffen). Es gibt über 50 verschiedene Mitglieder-Gruppen im Forum. Betreut wird das Forum durch zwei Administratoren und 30 Hilfs-Modérateure. Darüber hinaus bieten wir eine telefonische Kontaktvermittlung und Hilfestellung für Patienten an.

Unterstützung von Selbsthilfegruppen

Wir unterstützen die Gründung lokaler Selbsthilfegruppen und führen Infoveranstaltungen und Treffen für Menschen durch, die an der Schilddrüse erkrankt sind, sowie für deren Angehörige.

Jährlich findet ein bundesweites Herbsttreffen für die Forums-Mitglieder statt. Außerdem organisieren wir einmal pro Jahr ein Treffen für die Leiter von regionalen Selbsthilfegruppen und eine Reihe regionaler- und themenspezifischer Gruppen und Treffen.

Herstellung von Öffentlichkeit sowie Intensivierung der Kooperation zwischen Patienten, Ärzten, Therapeuten und Kliniken

Die Einbringung unserer Interessen bei der Überarbeitung der deutschen Leitlinien zur Therapie und Nachsorge des Schilddrüsenkarzinoms ist nur eine von vielen Aktivitäten unseres Vereins. Mit interdisziplinären Arzt-Patienten-Workshops und -Symposien zur Nachbehandlung und Nachsorge des Schilddrüsenkarzinoms versuchen wir gemeinsam mit unseren Ärzten die Nachbehandlung und Nachsorge zu verbessern. Darüber hinaus nehmen wir an Kongressen teil und arbeiten mit gleichartigen Vereinen, Arbeitsgruppen und Gesellschaften zusammen.

Weitergabe von Informationen

Auf unserer Website haben wir in der FAQ-Hilfe Beiträge hervor, in denen Antworten auf häufig gestellte Fragen gegeben werden. Ferner erklären wir allgemein verständlich medizinische Studien und Leitlinien. In einem Glossar werden Abkürzungen und medizinische Fachausdrücke kurz erklärt. Eine umfangreiche Link-Liste ist gegliedert nach medizinischen Themen, laufenden Studien, Gruppen und Organisationen sowie Ärzten und Kliniken. Zudem bieten wir diverse Ratgeber und Merkblätter an.

Mehrmals jährlich erscheint unser gedruckter Newsletter „www.sd-krebs.de – OFFLINE“ mit Informationen zu den Aktivitäten unseres Vereins sowie zu neuen medizinischen Studien und Leitlinien. Der Blaue Ratgeber der Deutschen Krebshilfe zu Schilddrüsenkrebs wurde mit unserer Unterstützung überarbeitet und verteilt.

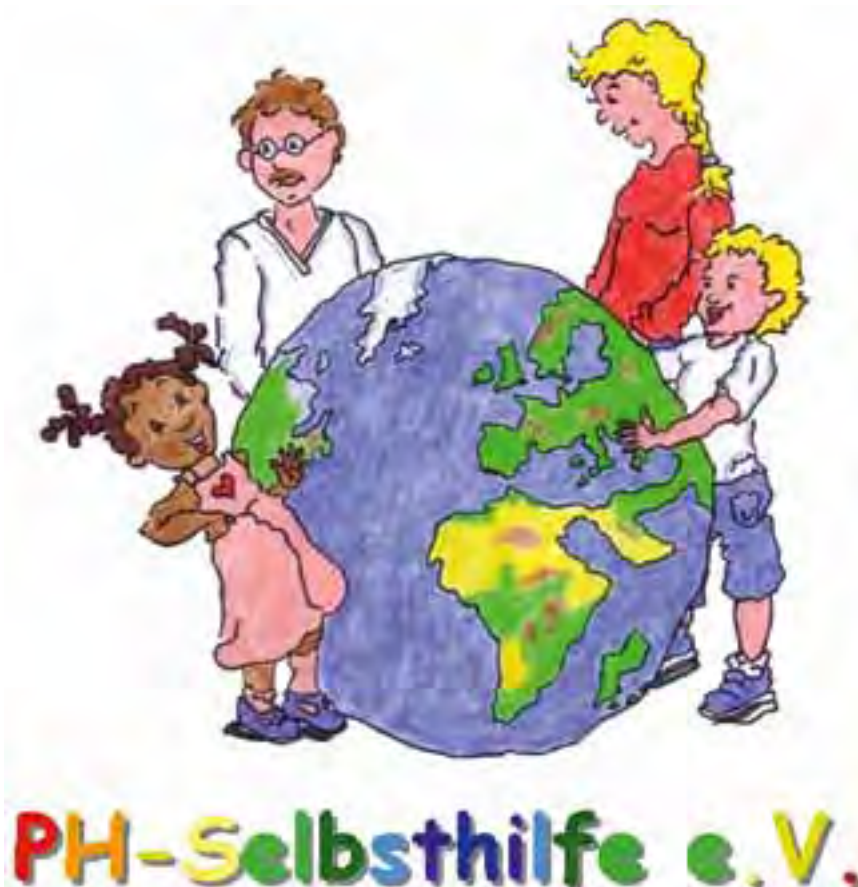
KONTAKT

Ohne Schilddrüse leben e.V.
Rungestraße 12, 10179 Berlin
Tel: 01805/646373 (0,14 Euro/Min.
aus dem deutschen Festnetz)

info@sd-krebs.de
www.sd-krebs.de

Spendenkonto
GLS Gemeinschaftsbank eG
BLZ 43060967
Konto 4007214800

PH-Selbsthilfe e.V.



Als Folge der Ablagerungen kommt es zu weiteren Störungen im Bereich des Herzens, der Gefäße und der Gelenke. Für alle Betroffenen gilt der Grundsatz, je früher die Diagnose gestellt wurde, desto besser die Chance durch eine adäquate Behandlung das Fortschreiten der Erkrankung zu hemmen.

Der Verein

Der Verein will die bundesweit verstreuten Patienten sowohl mit primärer als auch mit sekundärer Hyperoxalurie vertreten und organisiert jährlich ein Patienten- bzw. Elterntreffen. Dabei stehen Vorträge über Diagnostik, Therapieformen und neue Forschungsergebnisse im Vordergrund. Auch der Erfahrungsaustausch unter den Patienten soll gefördert werden. Bedingt durch die Seltenheit der Erkrankung gibt es nur wenige, bundesweit verstreute, Patienten. Daher verfolgt der hauptsächliche Kontakt unter den Patienten durch die Webseite. Auch über FACEBOOK ist seit kurzem ein Austausch möglich.

Eines der Ziele der 2005 gegründeten Selbsthilfegruppe ist die Verbreitung von Wissen über die vererbte Stoffwechselstörung Primäre Hyperoxalurie. Damit soll die Krankheit in das Bewusstsein der Menschen gebracht werden, um somit beim Auftreten einzelner Symptome schon im Kindesalter entsprechend reagieren zu können.

Oxalsäure ist ein Endprodukt des Stoffwechsels, d.h. sie wird normalerweise nicht für einen weiteren Stoffwechselprozess im Körper gebraucht und wird hauptsächlich über die Nieren ausgeschieden. Unter Hyperoxalurie (auch: Oxalurie, Oxalose) versteht man den Anstieg und vermehrte Ausscheidung der Oxalsäure im Urin. Es werden zwei Formen der Hyperoxalurie unterschieden: bei der seltenen primären

Hyperoxalurie handelt es sich um einen Enzymdefekt, die sekundäre Hyperoxalurie tritt im Rahmen anderer Grunderkrankungen auf.

Eine erhöhte Urinoxalatausscheidung (Hyperoxalurie) ist eine der Hauptrisikofaktoren für eine Nierensteinerkrankung oder zunehmende Nierenverkalkung. Im Verlauf der Erkrankung kann es zu einem vollständigen Verschluss der Harnwege und akutem Nierenversagen kommen. Etwa bei der Hälfte der Patienten kommt es innerhalb von 15 Jahren zu einem terminalen Nierenversagen (völliges Fehlen der Urinproduktion). Es kommt dann zum Anstieg der Konzentration von Oxalsäure auch im Blut und damit zur vermehrten Ablagerung in verschiedenen Geweben.

KONTAKT

PH-Selbsthilfe e.V.
Primäre Hyperoxalurie
Kerpenerstr. 62, 50937 Köln
info@ph-selbsthilfe.de
mike.dreibrodt@ph-selbsthilfe.de
www.ph-selbsthilfe.de

Spendenkonto
Postbank Dortmund
BLZ 44010046
Konto 759941-461





Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e.V.

Vom Prader Willi Syndrom, das 1956 in der Schweiz erstmals von den Ärzten Prader, Labhard und Willi beschrieben wurde, ist ca. jedes 10.000 Neugeborene betroffen. PWS entsteht durch eine spontane (zufällige) Mutation (Veränderung) des Erbgutes und kann somit jeden treffen. Ein Wiederholungsrisiko besteht nur in den seltensten Fällen.

Hauptmerkmale des PWS können sein:

- Entwicklungsstörungen und Muskelhypotonie im Neugeborenenalter
- Später lebensbedrohliches Übergewicht durch eine ständige Esslust und -sucht
- Bewegungsarmut und weiterhin Muskelhypotonie
- Kleinwuchs
- Unterschiedliche kognitive Beeinträchtigung, geistige Behinderung
- Sprachbehinderung
- Psychische Veränderungen und Verhaltensauffälligkeiten

Viele vom PWS Betroffene sind noch ohne Diagnose. Eine frühe Diagnostik ist von entscheidender Bedeutung für eine Therapie, die zu einer Verbesserung der Lebenssituation der Betroffenen führen kann. Während im Bereich der medizinischen Diagnose und diätetischen Therapie Fortschritte zu verzeichnen sind, befindet sich die Erforschung der Verhaltensauffälligkeiten noch am Anfang. Gerade hier muss intensive Arbeit geleistet werden, um die enorme Belastung der betroffenen Familien zu lindern.

Immer mehr Ärzte und Ärztinnen sehen es den muskelschwachen, trinkschwachen und scheinbar lebensschwachen Neugeborenen am Gesicht an, dass bei ihnen mit mehr oder weniger großer Wahrscheinlichkeit ein Prader Willi Syndrom vorliegt. Dies wird in einem humangenetischen Diagnostiklabor überprüft, wenn die Eltern es wünschen.

Kindern mit Prader Willi Syndrom fehlt entweder ein kleines Stück im väterlichen Chromosom 15 (Mikrodeletion) oder sie haben zwei Chromosome 15 von der Mutter und keines vom Vater geerbt (uniparentale Disomie 15) oder das entsprechende Teil des väterlichen Chromosoms ist nicht aktiv (Imprinting).

„Es fehlt ihnen eine Gensequenz vom väterlichen Chromosom 15“, erklären die Ärzte den Eltern. Ganz normal, meinen die Kinder, die sich von Anfang an gemäß diesem Genprogramm entwickeln. Sie treten damit ins Leben ein und haben wie alle Kinder den Anspruch und das Recht, so wie sie sind, angenommen, ernst genommen und erzogen zu werden. Von Geburt an gehören sie dazu. Später, als Jugendliche und Erwachsene, möchten sie ihren Beitrag zur sozialen Gemeinschaft leisten und dafür anerkannt werden. Wir machen es den Kindern mit Prader Willi Syndrom schwer, wenn wir ihre genetische Konstitution als einen „Fehler“ oder eine „Krankheit“ bezeichnen, und wenn wir sie – bewusst oder unbewusst – mit Kindern vergleichen, die kein Prader Willi Syndrom haben. Früh sollen Erwartungen und Wünsche der Eltern auf ihre besonderen Fähigkeiten und Bedürfnisse gelenkt und unzutreffende, ihre Entwicklung behindernde Vergleiche vermieden werden.

Am Anfang müssen die Eltern lernen, ihr unerwartetes Kind anzunehmen. Dann werden auch die Verwandten, Freunde und Nachbarn „JA“ zu ihm sagen. Später benötigt es ErzieherInnen, die es in seiner ganz besonderen Art verstehen und akzeptieren. Es lernt – wie alle Kinder –, die Welt zu verstehen und sich darin zurechtzufinden. Wir lernen von ihm, dass das Leben nicht immer gleich ist. Wir stützen, wundern uns und fragen: „Was ist hier anders?“ Wenn wir offen bleiben, erfahren wir, dass anders sein auch in Ordnung ist.

KONTAKT

Prader Willi Syndrom Vereinigung
Deutschland e.V.

Am Brückhorst 2a, 29227 Celle

Tel: 05141/3747327

info@prader-willi.de

www.prader-willi.de

Spendenkonto

Sparkasse Hattingen

BLZ 43051040

Konto 91090

PRO RETINA Deutschland e.V.



Die PRO RETINA Deutschland e.V. wurde 1977 als Selbsthilfvereinigung von Menschen mit Retinitis Pigmentosa (RP) gegründet. Inzwischen leistet sie Hilfe zu fast allen Netzhautdegenerationen und unterstützt bundesweit in über 60 Regionalgruppen rund 6.000 von einer Netzhautdegeneration oder Netzhauterkrankung allgemein betroffene Patienten.

- Rund 30.000 Menschen in Deutschland leiden an erblich bedingten Netzhautdegenerationen wie z. B. Retinitis Pigmentosa und anderen Netzhautdystrophien oder dem
- Usher-Syndrom, das neben einem zunehmenden Tunnelblick mit meist angeborener Schwerhörigkeit verbunden ist.
- Hunderttausende sind von einer meist altersabhängigen Makula-Degeneration betroffen, die nach heutigem Wissen ebenfalls genetische Hintergründe aufweist.

Daneben vertritt die PRO RETINA aber auch Menschen mit Unterformen dieser Erkrankungen oder mit einer anderen seltenen bis sehr selten vorkommenden Erkrankung dieses Formenkreises oder mit komplexen Syndromen wie

- Atrophia gyrata (ca. 100 Betroffene in Deutschland)
- Bardet-Biedl-Syndrom (ca. 500 Betroffene)
- Chorioideremie (ca. 1.000 Betroffene)
- Kearns-Sayre-Syndrom (ca. 100 Betroffene)
- Lebersche Kongenitale Amaurose (ca. 2.000 Betroffene)
- Morbus Stargardt (ca. 8.000 Betroffene)
- Refsum-Syndrom (ca. 60 Betroffene)
- Zapfendystrophie (ca. 1.200 Betroffene)
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ca. 2.000 Betroffene)
- Makula-Degeneration bei hoher Myopie (ca. 4.000 Betroffene)

Neben den Regionalgruppen haben sich die Betroffenen in diagnosespezifischen Arbeitskreisen zusammengeschlossen, die sich auf Seminaren und Symposien informieren und weiterbilden. Dabei interessieren aktuelle Forschungsergebnisse ebenso wie Therapien. Die Arbeitskreise pflegen Kontakte zu Wissenschaftlern und Kliniken und regen selbst Forschungsprojekte und Therapien an.

PRO RETINA hat unter anderem auch eine Patienten-Sprechstunde in Bonn mit der Unterstützung der Universitäts-Augenklinik Bonn realisiert und erhielt den „Sonderpreis 2009 des Betriebskrankenkassen (BKK) Bundesverbandes“. Die Patienten-Sprechstunde basiert auf eigenen Erfahrungen von Menschen mit Netzhautdegenerationen und ihren Nöten und Fragen nach der Diagnose einer unheilbaren Netzhauterkrankung. Für diese Idee und ihre Umsetzung wurde 2009 unsere Leiterin der Sprechstunde mit dem Bundesverdienstorden der Bundesrepublik Deutschland ausgezeichnet. Patienten-Sprechstunden bestehen auch in Ahaus im OcuNet-Zentrum und an der Charité in Berlin. Weitere Sprechstunden sind in Vorbereitung.

KONTAKT

PRO RETINA Deutschland e.V.
 Vaalser Straße 108, 52074 Aachen
 Tel: 0241/870018
 Fax: 0241/873961
 pro-retina@t-online.de
 www.pro-retina.de
Spendenkonto
 Sparkasse Aachen
 BLZ 39050000
 Konto 7031131





Proteus-Syndrom e. V. und andere angeborene asymmetrische Großwuchssyndrome

Von den 200 Berichten über das Proteus-Syndrom in der medizinischen Fachliteratur ist nach heutigen Erkenntnissen die Diagnose nur knapp in der Hälfte der Fälle gerechtfertigt – das Proteus-Syndrom scheint also noch seltener zu sein, als bisher vermutet wurde.

Unsere Selbsthilfegruppe ist auf Grund der extremen Seltenheit mit seinen 16 Mitglieds-Familien einer der kleinsten Bundesverbände innerhalb der ACHSE. Die Krankheit betrifft zumeist Kinder und Jugendliche, da sie erst in den 80er Jahren als eigenständiges Krankheitsbild beschrieben wurde. Erwachsene Menschen mit PS leben also zumeist mit einer anderen (falschen) Diagnose.

Fast alle Kinder in unserer Gruppe haben bereits viele verschiedene OP's durchgemacht, die nach wie vor die einzige Möglichkeit darstellen, das Wachstum z.B. von Fingern, Händen, Beinen (Längendifferenz) und Füßen zu stoppen. Viele komplexe orthopädische, gefäßtechnische und vielfältige medizinische Probleme ergeben sich aus der Diagnose für die kleinen und großen „Patienten“ und ihre Familien.

Die sicherste Informationsquelle bei diesen nahezu unbekannten Erkrankungen bieten für uns die Erfahrungen und Berichte anderer Eltern und Betroffener. Größte Schwierigkeiten haben die Eltern und die erwachsenen Betroffenen ge-

eignete erfahrene Ärzte für eine korrekte Diagnose und vor allem für die evtl. notwendigen operativen Eingriffe zu finden. Dieser Erfahrungsaustausch ist für uns das Kernstück unserer Selbsthilfearbeit. Besonders verunsichernd und beängstigend für Eltern ist die große Ungewissheit, wie sich die Erkrankung bei ihrem Kind weiterentwickelt und ob das Wachstum der betroffenen Extremitäten irgendwann aufhört.

Bei vielen der Kinder und Jugendlichen in unserer recht überschaubaren Gemeinschaft hat sich die Diagnose im Laufe ihres Lebens schon mindestens einmal geändert und ist nach wie vor unsicher. Unsere Selbsthilfegruppe hat daher ihr Spektrum ausgeweitet auf andere asymmetrische Großwuchssyndrome. Es gibt Patienten, deren Merkmale sich weder dem Proteus-Syndrom noch einem der anderen asymmetrischen Großwuchs-Syndrome eindeutig zuordnen lassen und für deren Symptome noch keine Krankheitsnamen gefunden wurden. Die Krankheitsbilder mit asymmetrischem Großwuchs haben auf den ersten Blick viele Gemeinsamkeiten, was eine Unterscheidung schwierig macht. Die Ursache ist für die meisten Syndrome mit asymmetrischem Großwuchs noch nicht bekannt.

Derzeit bekannte Krankheitsbilder mit asymmetrischem Großwuchs:

- Proteus-Syndrom

Cohen (1979) und Wiedemann (1983) hatten die Eigenständigkeit des Krankheitsbildes erkannt. Wegen seiner Vielgestaltigkeit wurde es von Wiedemann nach dem griechischen Halbgott Proteus benannt, der seine äußere Erscheinung verändern konnte, um seinen Feinden zu entkommen. Die Ursache des Proteus-Syndroms ist noch nicht bekannt. Es wird angenommen, dass es durch eine genetische Veränderung entsteht, die in den ersten Wochen der Schwangerschaft auftritt und nur einzelne Zellen betrifft. Es ist nicht erblich.



Joseph Merrick „...lebte mit Proteus Syndrom, seine Geschichte erzählt der Film The Elephant Man von ...“

Beim Proteus-Syndrom ist der regionale Großwuchs sehr massiv und die Proportionen zwischen einzelnen Körperteilen, z. B. zwischen einzelnen Fingern oder Zehen gehen verloren (disproportionierter Großwuchs). Die meisten Patienten mit Proteus-Syndrom werden ohne Großwuchs geboren und das lokale Gewebewachstum beginnt erst im Alter von sechs bis 18 Monaten. Das Syndrom hat einen vielgestaltigen (polymorphen, „protean“) Charakter. Jeder Mensch mit Proteus-Syndrom hat seine ganz eigene Merkmalskombination und Ausprägung.

- Hemihyperplasie-(multiple)-Lipomatose-Syndrom
- CLOVE-Syndrom (CLOVE: Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi)
- Cowden-Syndrom und SOLAMEN-Syndrom (SOLAMEN: Segmental Overgrowth, Lipomatosis, Arteriovenous Malformation, Epidermal Nevus)
- Klippel-Trenaunay-Syndrom

KONTAKT

Proteus-Syndrom e. V.
c/o Franziska Müller
Dievenowstr. 11, 14199 Berlin
info@proteus-syndrom.de
www.proteus-syndrom.de
Tel: 030/8245974
Spendenkonto
Berliner Volksbank
BLZ 10090000
Konto 7424522001

pulmonale hypertonie (ph) e. v. Gemeinnütziger Selbsthilfeverein



Was ist PH?

Die pulmonale Hypertonie (PH) ist eine schwerwiegende Krankheit, bei der die Lunge und das Herz betroffen sind. Die Blutgefäße der Lunge sind stark verengt, wodurch der Blutdruck in den Lungengefäßen zwischen rechter und linker Herzkammer ansteigt. Dies führt zu einer Durchblutungsstörung der Lunge, zu einer verschlechterten Sauerstoffaufnahme und zu einer zunehmenden Überlastung der rechten Herzkammer bis hin zum Herzversagen. Menschen mit dieser Krankheit sind chronisch kurzatmig und körperlich wenig belastbar. Während noch bis vor wenigen Jahren eine Transplantation der Lunge oder von Herz und Lunge als nahezu einzige Therapieoption betrachtet wurde, lässt sich heute durch einige andere, wirkungsvolle Therapieoptionen die Lebensqualität von PH-Patienten verbessern. Eine Heilung der Krankheit ist allerdings bis heute nicht möglich.

Die Ursachen von Lungenhochdruck sind nur unzureichend bekannt. Er kann erblich auftreten und mehrere Generationen einer Familie betreffen.

Eine schwere PH wird außerdem beobachtet bei

Linksherzerkrankungen, chronisch obstruktiver Bronchitis (COPD), chronisch-thromboembolischen Erkrankungen und anderen Lungenerkrankungen (z. B. Lungenfibrose), die mit einem Sauerstoffmangel einhergehen, sowie einigen sehr seltenen anderen Erkrankungen.

Wer ist betroffen?

Frauen sind etwa doppelt so häufig betroffen wie Männer. Jedes Lebensalter ist möglich, auch Kinder und Jugendliche, am häufigsten ist jedoch der Krankheitsbeginn zwischen dem 20. und 40. Lebensjahr.

Krankheitsverlauf

Meist chronisch fortschreitender Verlauf, selten spontane Rückbildung. Häufigste Todesursache ist das chronische Rechtsherzversagen.

Beschwerden

Luftnot bei Belastung, vorzeitige Erschöpfung/Ermüdung bei Belastung, Brustenge oder -schmerzen bei Belastung, Kollaps, Beinödeme, blaue Lippen.

Wir über uns

Der Verein pulmonale hypertonie e. V. (ph e. V.) gibt Informationen über Symptome und Möglichkeiten der Diagnostik und Therapie weiter und vermittelt Kontakte zu spezialisierten Ärzten und Kliniken. Er gibt Rat und Hilfe bei Fragen zur sozialen Versorgung, Schule, Ausbildung und Beruf. Er fördert – zusammen mit betreuenden Ärzten und unterstützt durch Freunde, Mitglieder und Förderer – die medizinische Forschung zu diesem Krankheitsbild. Der Verein veranstaltet Seminare und organisiert bundesweite Patiententreffen mit Angehörigen.

Der Öffentlichkeitsarbeit kommt eine zentrale Bedeutung zu. Der ph e. V. ist bundesweit tätig und pflegt internationale Kontakte zu PH-Organisationen.

Landesverbände bestehen in fast allen Bundesländern oder sind entsprechend koordiniert. Dort finden mehrfach jährlich regionale Patiententreffen statt.

Wir sind Mitglied bei:

- BAG Selbsthilfe
- Dt. Lungenstiftung
- EURORDIS
- PHA Europe
- ACHSE e. V.

KONTAKT

ph e. V. Bundesgeschäftsstelle
Vorsitzender: Bruno Kopp

Wormser Straße 20
76287 Rheinstetten

Tel: 0721/3528381, Fax: 0721/3528880

info@phev.de, www.phev.de

Spendenkonto

Spar- und Kreditbank Rheinstetten eG
BLZ 66061407
Konto 8024596





SeBeLe Klippel-Feil-Syndrom Betroffene und ihre Angehörigen e. V.

Unser bundesweit arbeitender Verein vertritt das Klippel-Feil-Syndrom, eine angeborene seltene Wirbelsäulenerkrankung.

Wir haben insgesamt ca. 20 Mitglieder, die betroffen sind von der seltenen Erkrankung oder als Familie Mitglied sind, von der ein Angehöriger betroffen ist. Es melden sich aber viel mehr Betroffene, die um Informationen bitten, ohne Mitglied zu werden. Unser Verein wurde 2004 gegründet. Wir arbeiten bundesweit und über die Grenzen Deutschlands hinaus, je nachdem wie die Nachfrage ist.

Erkrankung

Das Klippel-Feil-Syndrom ist eine angeborene Wirbelsäulenfehlbildung. Dabei sind mindestens zwei Halswirbel miteinander verschmolzen. Dieses führt zu einer sichtbaren Verkürzung und Bewegungseinschränkung des Halses. Zusätzlich können Fehlbildungen im Bereich der Brustwirbelsäule und der Lendenwirbelsäule auftreten. Weitere Schäden innerer Organe, wie Lunge, Herz-Kreislauf und Niere, auch Taubheit oder Weitsichtigkeit sind sehr häufig.

Das Klippel-Feil-Syndrom wird meistens sehr spät diagnostiziert. Die Beschwerden der Betroffenen werden nicht ernst genommen und dadurch häufig Fehldiagnosen erstellt. Eine Sensibilisierung der Ärzte, vor allem der Kinderärzte ist notwendig, um eine frühe Diagnostik zu gewährleisten. Eine dauerhafte medizinische Begleitung ist notwendig. Es gibt keine Fachärzte zur Behandlung der Erkrankung.

Oft können durch Therapien in den ersten Lebensjahren dauerhafte Haltungs- und Gesundheitsschäden in Grenzen gehalten und gemindert werden. Dies führt zu einer Verbesserung der Lebensqualität und zu einer normalen Gestaltung des Alltags.

Bei vielen Betroffenen wird das Syndrom nie erkannt, da sie nur geringfügig betroffen sind. Andere wiederum haben aufgrund ausgeprägter Fehlbildungen erhebliche Haltungsschäden und gesundheitliche Beeinträchtigungen.

In der Wissenschaft wird eine Betroffenenrate von 1 : 100.000 angenommen. Das Klippel-Feil-Syndrom ist sehr selten.

Selbsthilfe

Wir wollen den Raum bieten für einen offenen, vertrauensvollen Austausch, für die Begegnung und Diskussion. Es geht darum, zur Entwicklung der Selbsthilfe die „richtigen“ – auch: unangenehmen – Fragen zu stellen, zu meckern, zu fordern, zu provozieren.

Es geht aber auch darum, neue Perspektiven zu entdecken und voneinander zu lernen. Denn Veränderung braucht Offenheit und den Dialog.

Unser Internetforum soll dabei als Austauschzentrale dienen.

Wir wollen damit neue Ideen entwickeln, praktische Anregungen geben und dazu motivieren, neue Wege zu gehen; wir wollen Kontakte zwischen Menschen herstellen, die sich gegenseitig unterstützen wollen und Wissen weiter geben, von dem alle profitieren können.

Es ist auch heute noch ein sehr langer Weg bis zur Diagnose. Aufgrund des großen Informationsmangels dauert die Diagnosefindung viel zu lang.

Durch die Verbreitung von Informationen zum Klippel-Feil-Syndrom, die Präsenz des Vereins auf Kongressen und Seminaren, versuchen wir dem Informationsmangel entgegenzuwirken.

Vor allem Ärzte, Therapeuten, aber auch die breite Öffentlichkeit, versuchen wir auf das Thema dieser seltenen Erkrankung und den langen Weg bis zur Diagnose aufmerksam zu machen. In unseren Flyern informieren wir über die seltene Erkrankung und geben Hilfestellungen. Wir machen auf die schwierige Situation der Betroffenen aufmerksam. Durch die Selbsthilfe lernen sich Betroffene mit der gleichen Erkrankung kennen und können sich über ähnliche Probleme und Beschwerden austauschen. Sie erfahren gegenseitiges Verständnis und erhalten Informationen über die Erkrankung und das Leben mit ihr.

Man hilft sich gegenseitig und muss nicht allein kämpfen.

KONTAKT

SeBeLe Klippel-Feil-Syndrom
Betroffene und ihre Angehörigen e. V.

Neuer Name: KLIFS e. V. Verein
Klippel-Feil-Syndrom e. V.

Annett Melzer

Gut Gimritz 6
06108 Halle

Tel: 0345/6905563

Fax: 0345/6905563

info@klippel-feil-syndrom.de
www.klippel-feil-syndrom.de

Spendenkonto

Verein SeBeLe KFS e. V.

Volksbank Halle

BLZ 80093784

Konto 2724782

Selbsthilfe Ichthyose e.V.



Ichthyose ist ein medizinischer Fachausdruck für verschiedene, meist schon mit der Geburt auftretende Hauterkrankungen, die durch eine vermehrte Schuppung der Haut gekennzeichnet sind. Die Wahrscheinlichkeit, daß ein Ichthyosebaby geboren wird, liegt zwischen 1:100 000 und 1:500 000, je nach Form der Ichthyose. Die vier häufigsten Typen sind unter folgenden medizinischen Fachbegriffen bekannt:

- Ichthyosis vulgaris, autosomal dominant
- Ichthyosis vulgaris, X-chromosomal rezessiv
- Congenitale lamelläre Ichthyose, autosomal rezessiv
- Congenitale bullöse ichthyosiforme Erythrodermie Brocq

Man kann sich die Ichthyose als eine Art Zellenstau vorstellen. Die Produktion der Zellen erfolgt zu rasch, oder der natürliche Abschuppungsprozess ist verlangsamt oder behindert oder beides. Bei allen Fällen von Ichthyose ist dies auf eine erheblich verdickte Hornschicht (Stratum corneum) zurückzuführen, die nicht ausreichend Wasser binden kann und daher ständig einen hohen Feuchtigkeitsverlust erleidet. Nachdem die Ichthyosehaut sich beträchtlich aufgebaut und dicke Schuppen und bei einigen Formen auch Hornstachel gebildet hat, löst sie sich schließlich in zusammengeballter und verklumpter Form als deutlich sichtbare Schuppen ab.

Diagnose

Die Diagnose „Ichthyose“ bedeutet ein Leben mit Problemen. Es sind tägliche, oft mehrstündige Behandlungen notwendig, um die ständig nachwachsenden Schuppen zu entfernen. Es entstehen nicht nur Probleme bei der Suche nach einem Arbeitsplatz, sondern auch bei der Partnerwahl. Hinzu kommen die üblichen Vorurteile gegenüber Men-

schen mit Hauterkrankungen, die durch die Angst vor Ansteckung und das Anlegen „ästhetischer Maßstäbe“ noch verstärkt werden.

Organisation

1996 wurde aus einer kleinen Gruppe von vier Familien heraus der Verein Selbsthilfe Ichthyose e.V. gegründet. Innerhalb kürzester Zeit gelang es den engagierten Eltern viele weitere Familien mit betroffenen Angehörigen zu erreichen und in den Verein einzubinden.

Mittlerweile sind es fast 480 Mitglieder, Familien mit mindestens einem betroffenen Kind oder einem Angehörigen, die sich regelmäßig austauschen. Einmal pro Jahr treffen sich alle Mitglieder und darüber hinaus gibt es noch viele verschiedene regionale Treffen.

Alle Fäden laufen in der Bundesgeschäftsstelle zusammen. Neben den üblichen bürokratischen und administratorischen Arbeiten werden dort alle Anrufe und Anfragen angenommen und an entsprechende Ansprechpartner weitergeleitet. Es gibt Ansprechpartner für die verschiedenen Formen von Ichthyose, Ansprechpartner für sozialrechtliche, therapeutische und diagnostische Fragen und zur allgemeinen Problembewältigung. Wegen der Seltenheit dieses Gendefektes ist das Wissen um Diagnostik und Therapie, wie bei allen seltenen Erkrankungen, nicht weit verbreitet. Es gibt in ganz Europa nur sehr wenige Ärzte und Forscher, die sich mit Ichthyosen beschäftigen, einige davon sind in Deutschland. Der Selbsthilfe Ichthyose e.V. hat ein sehr gutes Verhältnis zum NIRK, dem Netzwerk für Ichthyosen, welches wiederum sehr gute Kontakte zu anderen Forschern und Medizinern hält. Die Zusammenarbeit gewährleistet den Austausch von Forschungsergebnissen und neuen Therapieansätzen und die Unterstützung bei Studien oder Reihenuntersuchungen.

Durch die Seltenheit gibt es bei Behörden und Krankenkassen, und auch in den Krankenhäusern, keine Routine mit dem Umgang von Ichthyosepatienten. Dadurch werden viele abschlägige Bescheide erstellt, gegen die angegangen werden muss, damit die oder der Betroffene die zustehende Leistung in Anspruch nehmen kann. Selbstverständlich unterstützt der Verein die Mitglieder von der Antragstellung bis hin zur gegebenenfalls notwendigen Klage vor dem Sozialgericht.

Vernetzung

2006 begann die Vernetzung auf europäischer Ebene. Im Mai 2010 fand die Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyosen, eni, statt. Ziel ist es, die ca. 45 000 Betroffenen Europas zusammen zu bringen. Bereits 13 Länder sind Mitglied im Europäischen Netzwerk.

KONTAKT

Selbsthilfe Ichthyose e.V.
Bundesgeschäftsstelle
Straße der Einheit 5d
15479 Mittenwalde OT Brusendorf
Tel: 033764/20457, Fax: 033764/20459
selbsthilfe@ichthyose.de
www.ichthyose.de

Spendenkonto
Sparkasse Leipzig
BLZ 86055592
Konto 1100111847





Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.

Die Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. besteht seit 1991 und umfasst mittlerweile ca. 160 Familien, überwiegend aus Deutschland, Österreich und der Schweiz.

Die Ziele unserer Selbsthilfegruppe sind neben der Aufklärung der Öffentlichkeit über das Krankheitsbild Ektodermale Dysplasie die Beratung und der Erfahrungsaustausch von ed-Betroffenen, auch die Vermittlung von Kontakten unter den Betroffenen selbst.

Ektodermale Dysplasie ist ein Sammelbegriff für Erkrankungen, die auf erbliche Entwicklungsstörungen des äußeren Keimblattes des Embryos (Ektoderm) zurückgeführt werden. Aus dieser äußeren Zellschicht gehen die Haut und ihre Anhangsgebilde (Haare, Nägel, Schweißdrüsen etc.), die Zähne, mehrere Sinnesorgane sowie das zentrale Nervensystem hervor. Nur wenn mindestens zwei der vom Ektoderm abstammenden Organe oder Organteile von Fehlentwicklungen betroffen sind, wird der Begriff der Ektodermalen Dysplasie (ED) verwendet, der mehr als 160 unterschiedliche Merkmalskombinationen bzw. Krankheitsbilder umfasst. Ihre Gesamthäufigkeit wird auf 1:15.000 geschätzt.



Die häufigste Krankheitsform ist die X-chromosomal vererbte hypohidrotische ED (Christ-Siemens-Touraine-Syndrom), deren Hauptmerkmale fehlende oder deformierte Zähne, ein Mangel an Schweißdrüsen und anderen Drüsen sowie spärliche Körperbehaarung sind.

Mögliche Symptome:

Haare: Die Kopfhare sind zumeist dünn, spärlich, oft blond, manchmal auch strohig oder spiralisiert und brechen leicht ab.

Augen: Spärliche Augenbrauen und Wimpern sind typisch. Eine verminderte Tränenproduktion und fehlende Meibomsche Drüsen können zu Entzündungen und Lichtempfindlichkeit führen.

Gaumen: Ein hoher, spitzer Gaumen, Fehlfunktionen des Gaumensegels, ein gespaltenes Zäpfchen oder komplette Gaumen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten sind möglich.

Zähne: Die Anzahl der Zähne ist meist vermindert (Hypodontie) und die Zahnform ist oft abnorm, typisch sind spitze und konisch zulaufende Zähne (Zapfenzähne). Zahndurchbruch und Zahnwechsel erfolgen verzögert.

Extremitäten: Das Fehlen der zentralen Finger und Zehen oder nur ein ausgebildeter Strahl (Spalthand, -fuß) ist beim EEC-Syndrom festzustellen

Nägel: Finger- und Fußnägel können unterentwickelt sein, eine abnorme Form aufweisen, dick oder sehr dünn sein, leicht splintern oder brechen.

Haut: Die Haut ist zumeist dünn und wenig pigmentiert, um die Augen kann eine Fältelung und verstärkte Pigmentierung bestehen, Handflächen und Fußsohlen können übermäßig verhornt sein (Hyperkeratose) oder sehr dünn, pergamentartig, mit vielen Beugefalten.

Schleimhäute: Die Schleimhäute sind bei vielen Patienten trocken: In der Nase kommt es zur Borken- und Krustenbildung mit teilweise stinkendem Nasensekret, an den Schleimhäuten der Atemwege kann die Trockenheit zu vermehrten Infektionen führen. Auch die Gehörgänge können verkrusten, so dass eine Hörstörung daraus resultiert.

Schweißdrüsen: HED-Patienten können nur vermindert schwitzen und deshalb ihre Körpertemperatur schlecht regulieren. Hohe Umgebungstemperaturen führen deshalb zu einer Überhitzung.

KONTAKT

SHG Ektodermale Dysplasie e.V.
für Deutschland und die Schweiz:
Andrea Burk, Landhausweg 3,
72631 Aichtal, Tel: 07127/96961

für Österreich: Ulrike Holzer
Pantlitschkogasse 5, 1238 Wien
Tel: 01/8887527

www.ektodermale-dysplasie.de

Spendenkonto
Volksbank Sarstedt
BLZ 25991911
Konto 5000285600

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.



Die SHG Glykogenose vertritt die Interessen betroffener Mitglieder und ihrer Familien, die an den verschiedenen Typen einer Glykogenose erkrankt sind. Die Glykogenosen gehören zu den sehr seltenen Erkrankungen.

Gründung der Selbsthilfegruppe

Mit elf Familien wurde 1989 die SHG Glykogenose Deutschland e.V. gegründet. Inzwischen hat die SHG 395 Mitglieder in Deutschland und im europäischen Ausland. 98% der Mitglieder sind selbst betroffen oder vertreten ein betroffenes Kind.

Beschreibung der Glykogenosen

Der Glykogen-Stoffwechsel ist zur Bereitstellung von Energie für den menschlichen Organismus von essenzieller Bedeutung. Glykogenosen sind angeborene seltene Speicherkrankheiten, die sich durch einen abnormen Gehalt an Glykogen im Körpergewebe charakterisieren lassen. Inzwischen sind mehr als 10 Typen bekannt, die sich im Krankheitsbild und in der Therapie stark voneinander unterscheiden. Sie werden unterschieden in Leber- und Muskelformen.

Die häufigste Form dieser seltenen Erkrankung ist die Glykogenose Typ I, (von Gierke) (Leberform). Bei dieser Form besteht die Gefahr der Unterzuckerung, wenn die Nahrung nicht ausreichend Kohlenhydrate enthält oder längere Zeit keine Nahrung aufgenommen wird. Unbehandelt führt diese Erkrankung zu Langzeitschäden wie Gicht, Minderwuchs, verminderter Knochendichte, Lebertumoren und zu lebensbedrohenden Stoffwechselentgleisungen. Die einzige bisher wirksame Behandlung ist die strikte Einhaltung einer bestimmten Diät. Daneben ist eine individuelle Medikation für einige Begleitscheinungen von großer Bedeutung.

Die häufigste Form mit Muskelbeteiligung ist die Glykogenose Typ II (Morbus Pompe). Bei Morbus Pompe ist die Aktivität des Enzyms Alpha – Glukosidase

herabgesetzt. Dadurch kann das als Energiereserve in den Muskelzellen gespeicherte Glykogen nicht oder nur teilweise abgebaut werden. Die Folge ist eine übermäßige Anhäufung von Glykogen im Muskel, was letztlich zur Schwächung und Zerstörung der Muskelzellen führt. Je nach Enzymaktivität sind der Zeitpunkt des Auftretens von Symptomen, die Beteiligung der Körperorgane sowie der Verlauf der Erkrankung individuell sehr verschieden. Bei der seit April 2006 zugelassenen Enzymersatztherapie (EET) wird dem Körper das fehlende bzw. unzureichend aktive Enzym alle 14 Tage in einer intravenösen Infusion zugeführt. Es zeigen sich bei allen Patienten – in unterschiedlichem Maße – Verbesserungen.

Patienten mit den Glykogenose-Typen III, V, VI und IX sind ebenfalls Mitglieder in unserer Selbsthilfegruppe.

Arbeitsschwerpunkte

Für die jeweiligen Glykogenose-Typen sind kompetente Mitglieder als „Abteilungsleiter“ einberufen. Sie setzen sich für die speziellen Probleme der Betroffenen ein. Für die verschiedenen Themenschwerpunkte sind Kontaktpersonen zuständig. Diese leisten Unterstützung bei der Durchsetzung von sozialen Belangen, bei Fragen zur technischen Ausstattung der Hilfsmittel, Patientenbetreuung für Morbus Pompe etc., bei der Anwendung von Austausch Tabellen, Erstellung von Kochbüchern, Rezepten und Nahrungsmittellisten, bei der redaktionellen Arbeit der Vereinszeitung „Glyko Post“ und bei der ständigen Aktualisierung der Internetseite.

Vorrangiges Anliegen unserer SHG ist der persönliche Austausch zwischen den Betroffenen.

Unser Verein

- hält per Rundschreiben und durch die Vereinszeitung „Glyko Post“ den Kontakt zu den Betroffenen und ihren Angehörigen aufrecht und liefert aktuelle Informationen

- erstellt Eltern- und Betroffenenratgeber zu den verschiedenen Glykogenose-Typen
- organisiert Patiententreffen mit Referenten aus Medizin und Wirtschaft
- führt Diät-Fortbildungen und Entspannungstage für Betroffene und Eltern durch, organisiert Familienfreizeiten, Schulungsfreizeiten für Jugendliche
- steht im Informationsaustausch mit Ärzten, wissenschaftlichen Beiräten, Kliniken und Industrie, unterstützt Forschungsarbeiten durch aktive Teilnahme an Studien
- fördert den Kontakt zu ausländischen Selbsthilfegruppen und Behandlungszentren
- ist Mitglied in folgenden Dachverbänden:
 - ACHSE – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.
 - BAG SELBSTHILFE e.V. Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderungen und chronischen Erkrankungen
 - DGM – Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
 - Kindernetzwerk e.V.

KONTAKT

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
Geschäftsführerin:
Gerda Kalle-Menne
Vorstandsvorsitzender:
Thomas Schwangenscheidt
Birkenbusch 11, 45770 Marl
Tel: 02365/931406, Fax: 02365/931407
shg@glykogenose.de
g.kalle-menne@glykogenose.de
schwangenscheidt@glykogenose.de
www.glykogenose.de

Spendenkonto

Volksbank Köln Nord, Zweigstelle der Raiffeisenbank Frechen-Hürth
BLZ 37062365
Konto 4701682020





Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.

Was ist PXE?

Die Worte „Pseudoxanthoma elasticum“ (PXE) kommen aus dem Griechischen und bedeuten „unechte gelbliche“ Knoten des elastischen Bindegewebes.

PXE wird auch als „Grönblad-Strandberg-Syndrom“ bezeichnet.

PXE ist eine veranlagungsbedingte Erkrankung, bei der die elastischen Fasern des Bindegewebes durch Einlagerung von Mineralsalzen verändert werden. Die Fasern verlieren ihre Elastizität und werden brüchig.

PXE gehört zu den seltenen Erkrankungen. Man vermutet einen Betroffenen auf ca. 100.000 Einwohner. Es ist wahrscheinlich, dass die Erkrankungen zahlreicher Betroffener nicht diagnostiziert werden wegen zu geringer oder atypischer Symptome. Leider ist auch vielen Ärzten das Krankheitsbild noch unbekannt.

Worin bestehen die Symptome?

Die ersten charakteristischen Anzeichen sind häufig Hautveränderungen an den Halsseiten, später an den Beu-

gezeiten der großen Gelenke in Form von kleinen, weichen gelblichen Papeln (Knötchen) in netzförmiger Anordnung. Häufig treten erste charakteristische Hautveränderungen schon im jugendlichen Alter auf.

Die nächsten typischen Anzeichen sind häufig gefäßähnliche Streifen unter der Netzhaut des Auges (angioid streaks). Zu Problemen kommt es jedoch erst durch Einblutungen im Bereich der Macula, dem Fleck des schärfsten Sehens. Dies kann dann zur Einschränkung bis zum kompletten Verlust des Sehvermögens führen.

Des Weiteren kann es zu Komplikationen im Herz-Kreislauf-System kommen, z. B. Durchblutungsstörungen in den Beinen, begleitet von Wadenschmerzen beim Gehen (Schaufensterkrankheit), Durchblutungsstörungen der hirnersorgenden Gefäße und Veränderungen an den Herzklappen, Bluthochdruck u. a. Das Infarktrisiko ist erhöht (ggf. in sehr frühem Lebensalter).

Vereinzelt kann es zu Blutungen im Magen-Darm-Trakt und im Harntrakt kommen.

Es ist wichtig zu wissen, dass all diese Symptome auch einzeln vorkommen können, dass das Krankheitsbild stark variiert und nicht alle Betroffenen gleichermaßen stark beeinträchtigt sind.

Gibt es eine Therapie?

Zurzeit gibt es (noch) keinen Erfolg versprechenden Therapieansatz.

Ein erstes mutmaßlich verursachendes Gen wurde im Frühjahr 2000 entdeckt. Seit 2001 findet erste PXE-Grundlagenforschung in Deutschland statt (Institut für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin Bad Oeynhausen). Seither sind zwei weitere potenziell-ursächliche Genorte durch unsere Forschungsgruppe identifiziert worden. Gefördert wird die Grundlagenforschung inzwischen durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft DFG.

Die Versorgung in augenärztlicher Hinsicht erfolgt an der Universitäts-Augenklinik Bonn in einer speziell für PXE-Patienten eingerichteten Sprechstunde.

Dieses verdanken wir dem besonderen Engagement des Direktors der Universitäts-Augenklinik Prof. Dr. med. Frank G. Holz.

Momentan müssen wir uns darauf beschränken, die Symptome zu behandeln und zusätzliche Risikofaktoren auszuschalten. In der Augenheilkunde jedoch gibt es inzwischen vielversprechende therapeutische Ansätze.

Die Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V. (kurz SHG PXE) arbeitet bundesweit als gemeinnützig anerkannter Verein und betreut inzwischen auch Betroffene in Österreich, der Schweiz, Luxemburg und der Türkei. Die Mitgliederzahl beträgt im August 2010 insgesamt 198; zusätzlich sind noch weitere 152 Betroffene registriert (keine Mitglieder).

Die SHG PXE hat sich folgende Aufgaben gestellt:

- Öffentlichkeitsarbeit national und international
- Sensibilisierung der Ärzte
- Förderung der Grundlagenforschung in Bad Oeynhausen und der klinischen Forschung in Bonn (Universitäts-Augenklinik)
- Bekämpfung der Isolation von PXE-Erkrankten
- Krisenintervention und Anleitung zur Krankheitsbewältigung
- Kontaktpflege zu anderen nationalen Selbsthilfeeinrichtungen in Europa und den USA

Unser größter Wunsch ist die Einrichtung einer Spezialambulanz nach § 116 b SGB V.

KONTAKT

Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte
Deutschlands e.V.
c/o Peter Hof (1. Vorsitzender)
Bismarckweg 21, 57258 Freudenberg
Tel: 02734/437822, Fax: 02734/437823
hofpxe@t-online.de
www.pxe-groenblad.de

Spendenkonto
Commerzbank Siegen
BLZ 46040033
Konto 8206682

Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e.V.



Beim Scleroedema adultorum Buschke handelt es sich um eine seltene Bindegewbserkrankung. Das Krankheitsbild wurde 1900 von Buschke erstmals als eigenständige Erkrankung erkannt. Typisch für das Scleroedema Buschke ist das klinische Bild einer flächenhaften, brettharten, ödematösen Schwellung der Haut.

Bevorzugt betroffen sind gewöhnlich Gesicht, Nacken und Stamm, mit Übergreifen auf die Arme, aber unter weitgehender Verschonung der Beine. Rasch entwickelt sich eine flächenhafte, sehr harte, ödematöse Schwellung der farblich nicht veränderten, allenfalls blasser wirkenden Haut. Die Haut fühlt sich wie ein aufgeblasener Gummirei-

fen an; sie ist hart, nicht eindrückbar und nicht in Falten abzuheben. Durch die ballonartige Auftreibung der Haut fühlen sich die Patienten am Hals stranguliert; sie können an Atemnot leiden. Auch die Arme sind in ihrer Beweglichkeit eingeschränkt und werden flektiert vom Körper ferngehalten. An den Innenseiten der Oberarme wird häufig das sogenannte „Matratzenphänomen“ sichtbar. Hände und Füße bleiben frei beweglich. Organkomplikationen sind relativ selten. Die Ursache ist unbekannt. Auffällig ist der Beginn im Anschluss an akute Infektionskrankheiten, besonders Streptokokkeninfektionen (Angina, Impetigo, Erysipel, Scharlach), aber auch Grippe, Masern oder Pneumonie. Auch das Zusammentreffen mit Diabetes mellitus ist bei Erwachsenen auffällig.

Bisher sind ungefähr 400 Fälle eines Scleroedema adultorum Buschke bekannt. Neben dem Austausch und gegenseitigem Beistand ist ein Ziel der Selbsthilfegruppe SAB e.V. das Sammeln von neuen medizinischen Erkenntnissen für die Behandlung sowie die weitere Erforschung der Erkrankung.

KONTAKT

Selbsthilfegruppe Scleroedema
adultorum Buschke e.V.
Hildegard Nader
Zur Frankfurt 199
60529 Frankfurt am Main
Tel: 069/93540197
hildegard.nader@scleroedema.de
www.scleroedema.de

Alberto Kästner
(Therapeut von 2 Betroffenen)
Tel: 069/358546
alberto@kaestner-kosmetik.de

Spendenkonto
Frankfurter Sparkasse
BLZ 50050201
Konto 1201037334





SIRIUS e. V.

Der SIRIUS e. V. versteht sich als Netzwerk für vom Smith-Magenis-Syndrom (SMS) betroffene Menschen im deutschsprachigen Raum. Bei dem in den frühen 1980er Jahren entdeckten Smith-Magenis-Syndrom handelt es sich um einen Symptomenkomplex, der aus einer Schädigung am kurzen Arm des 17. Chromosoms herührt.

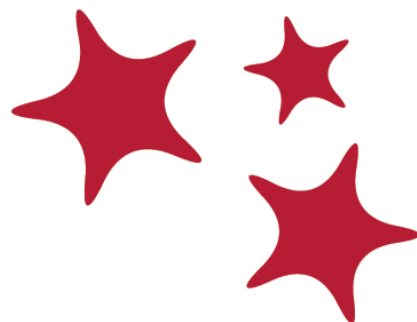
Bei Menschen, die die für SMS typischen Symptome zeigen, fehlt auf diesem Chromosom ein kleiner Abschnitt mit Informationen, die für die gesunde Reifung des Menschen im Mutterleib benötigt werden. Da das fehlende Stück unterschiedlich lang sein kann, kann SMS sehr verschieden ausgeprägt sein. Die Bandbreite der möglichen Erscheinungen reicht von geistiger Entwicklungsverzögerung und körperlichen Auffälligkeiten ohne nennenswerte funktionelle Beeinträchtigungen bis hin zu geistiger Behinderung, einem „inversen“ Schlafrhythmus, schwer beherrschbaren Verhaltensstörungen wie etwa plötzliche Wutausbrüche und ernsten organischen Erkrankungen. (Gelegentlich wird jedoch die Verzögerung des sprachlichen Ausdrucksvermögens etwas vorschnell als geistige Beeinträchtigung interpretiert.) An eine Umkehrbarkeit des Symptombildes im Sinne einer „Heilung“ ist nach heutigem Wissensstand nicht zu denken, allerdings lassen sich viele der mit SMS einhergehenden Störungen und Auffälligkeiten in der Regel durch entsprechende Erziehung, therapeutische Intervention und medikamentöse Behandlung ganz gut „in den Griff“ bekommen.

Aufklärung als Hauptanliegen

Aufgrund des sehr spärlichen Informationsflusses zu dieser Krankheit herrscht im deutschen Sprachraum noch immer großes Unwissen über SMS. Von den rechnerisch etwa 3.200 SMS-Fällen in Deutschland sind zurzeit etwa 1 % diagnostiziert. Die Ursache hierfür liegt alleine im herrschenden Informationsdefizit bei den medizinischen und (heil-)pädagogischen Fachleuten. Aufklärung ist daher das Hauptanliegen des SIRIUS e. V., der übrigens auch in Österreich mit der Selbsthilfegruppe „SHG SIRIUS Österreich“ (organisiert in der ARGE SELBSTHILFE Österreich) aktiv ist.

KONTAKT

SIRIUS e. V.
Kurt-Lindemann-Straße 21
69151 Neckargemünd
Tel: 06223/4877204, Fax: 06223/4877201
info@smith-magenis.de
www.smith-magenis.de
Spendenkonto
Sparkasse Heidelberg
BLZ 67250020
Konto 18074583



Sklerodermie Selbsthilfe e.V.



Was ist Sklerodermie ?

Die Sklerodermie (sklero = hart, dermie = Haut) ist eine chronische entzündliche Erkrankung (Kollagenose), deren Ursache bis heute unbekannt ist. Durch fehlgeschaltete autoreaktive (selbstzerstörende) Prozesse verhärtet sich das Bindegewebe, das im gesamten Körper vorhanden ist. Es gibt verschiedene Varianten mit äußerst unterschiedlichen Erscheinungsbildern und Verläufen. Das verbindende Element aller Varianten ist die Sklerosierung, das Hartwerden von Bindegewebe. Die zirkumskripte (CS) Formen weisen nur einen Hautbefall ohne Organbeteiligung auf, die Beeinträchtigung kann für den Betroffenen jedoch erheblich sein. Die systemischen (PSS) Formen können neben einer Hautbeteiligung auch eine Beteiligung innerer Organe mit unterschiedlichem, Prognose bestimmendem Ausmaß aufweisen.

Welche Symptome sind möglich?

Bei der CS reicht die Palette der Hautbeteiligung von kleinen einzelnen, bis zu großflächigen oder tief ins Gewebe eindringenden Herden. Je nach Aktivität kann der Betroffene sich ‚krank‘ fühlen, körperliche Beeinträchtigungen durch Deformierungen und/oder Versteifungen haben. Bei der PSS dominieren als äußere sichtbare Symptome ein Raynaud-Syndrom (blau-rot-weiße Finger), Nekrosen an Fingern und Zehen, Ödeme, trockene Augen, reduzierte Gesichtsmimik und feste harte Haut. Die nicht sichtbaren inneren Symptome können Veränderungen im gesamten Verdauungstrakt, Gefäßprobleme, Entzündungen in Gelenken, Sehnen und Muskeln oder eine Nieren-, Herz- und Lungenbeteiligung sein.

Was sind die größten Probleme?

Sklerodermie ist nicht heilbar! Die Erkrankung führt zu einer reduzierten Lebensqualität. Schmerzen und ein sich „krank fühlen“ werden oft verkannt. Bei einer Organbeteiligung ist die Prognose durch den Funktionsverlust ungünstig. Die Diagnos-

tik ist oft langwierig und kompliziert, da es wenige Laborkriterien und keine einheitlichen Frühsymptome gibt. Zudem kennen viele Ärzte die Erkrankung aufgrund der Seltenheit so gut wie nicht. Fehldiagnosen, bis hin zu Unterstellungen ‚man wolle ja krank sein‘, sind nicht selten.

Welche Therapien gibt es?

Eine Kausaltherapie gibt es nicht, jedoch sehr gute Symptomtherapien, die je nach Befall und Verlauf unterschiedlich sein können. Die zirkumskripte Symptomtherapie gehört grundsätzlich in die Hände von Dermatologen und die systemische Symptomtherapie grundsätzlich in die Hände von spezialisierten Rheumatologen oder Kompetenzzentren. Regelmäßige Verlaufskontrollen und zeitig eingesetzte Therapien sind zwingend notwendig. Dadurch kann eine vorzeitige Pflegefähigkeit umgangen, Schmerzen reduziert, Nekrosen und folgende Amputationen vermieden, die Beweglichkeit erhalten und die Befindlichkeit verbessert werden. Die Erfahrung zeigt, dass man durch regelmäßige Therapien den Fortschritt der Krankheit verlangsamen (z.B. mit Immunsuppressiva) und den Verlauf positiv beeinflussen kann.

Grundsätzlich müssen Provokationsfaktoren wie Nikotin, Alkohol, Stress, Kälte und Überbelastung gemieden werden.

Was bietet die Selbsthilfe?

Bundesweit sind ca. 1400 Mitglieder in 40 Regionalgruppen eingebunden. Bei regelmäßigen Gruppentreffen finden die Betroffenen Ansprache, Gehör und Erfahrungsaustausch. Überregional werden mit spezialisierten Ärzten und Therapeuten Seminare zu aktuellen Themen angeboten. Zudem veranstalten viele Universitäten und Kliniken in Absprache mit der Selbsthilfe Seminare und Fachforen.

In themenbezogenen Infoblättern und den regelmäßig erscheinenden Grünen Heften findet man wertvolle Informationen. Seit Anfang 2010 steht den Mitgliedern ein Internet-Forum zur Verfügung.

Seit 2009 werden für Gruppenleiter und an Gruppenarbeit Interessierte Seminare zur Qualitätssicherung und Nachhaltigkeit abgehalten.

DNSS / FESCA / EUSTAR

(DNSS) Das Deutsche Netzwerk systemische Sklerodermie gibt es seit 2003, das von der Selbsthilfe durch Einbringen von Erfahrungen, Teilnahme an Fragebogenaktionen u.v.m. unterstützt wird.

(EUSTAR) Mitglieder des Medizinischen Beirates haben sich mit Rheumatologen aus ganz Europa zusammengeschlossen, um das Thema Sklerodermie gemeinsam angehen zu können. Auch hier ist das Vorhandensein einer guten Selbsthilfegruppe von großer Bedeutung.

(FESCA) Sklerodermie Selbsthilfegruppen aus verschiedenen europäischen Ländern haben sich zusammengetan, um gemeinsame Ziele formulieren und Erfahrungen austauschen zu können. Beim Welt-Sklerodermie-Kongress Anfang 2010 waren auch wir vertreten.

25 Jahre Sklerodermie Sh. e.V.

Im Juni 2009 hatte der Verein seinen 25ten Geburtstag. Dieses Ereignis war, verbunden mit dem 1. europäischen Sklerodermietag, Anlass, eine große Pressekonferenz im Presseclub Frankfurt auszurichten.

KONTAKT

Sklerodermie Selbsthilfe e.V.

Am Wollhaus 2
74072 Heilbronn

Tel: 07131/3902425

Fax: 07131/3902426

sklerodermie@t-online.de
www.sklerodermie-sh.de

Spendenkonto

Dresdner Bank Frankfurt (Main)
BLZ 50080000
Konto 147024300





SoMA e.V.

SoMA e.V. ist die Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen.

SoMA e.V. engagiert sich für Menschen, die mit einer Fehlbildung des Enddarms geboren werden: Es ist entweder kein oder ein falsch mündender Darmausgang vorhanden. Außerdem liegen bei zwei Drittel der Patienten leider Begleitfehlbildungen vor, z. B. im Bereich der Harnwege, Nieren, der Geschlechtsorgane, des Skelettsystems oder des Herzens.

Jährlich werden ca. 200 – 250 Kinder mit einer anorektalen Fehlbildung geboren. Es ist von ca. 10.000 – 15.000 Betroffenen insgesamt in Deutschland auszugehen.

Über die Ursache anorektaler Fehlbildungen bzw. der zugrunde liegenden Entwicklungsstörungen ist noch relativ wenig bekannt. Es gibt einige wenige genetische Krankheitsbilder, die mit einer anorektalen Fehlbildung verbunden sind. Aktuell werden anorektale Fehlbildungen in „Cure-Net“, einem Netzwerk für angeborene uro-rektale Fehlbildungen, erforscht (www.cure-net.de).



KONTAKT

SoMA e.V.

Weidmannstraße 51
80997 München

Tel: 089/14904262, Fax: 089/14904263

info@soma-ev.de
www.soma-ev.de

Spendenkonto

Bank für Sozialwirtschaft
BLZ 70020500
Konto 8857200

Selbsthilfe

SoMA e.V. hat derzeit rund 700 Mitglieder – Eltern, Betroffene und Förderer. Der Verein hat seinen Sitz in München und wurde 1989 von Eltern betroffener Kinder sowie einem Kinderarzt gegründet. SoMA ist bundesweit und im angrenzenden Ausland aktiv und in Regionalgruppen untergliedert. Die Aufgaben und Aktivitäten des Vereins werden inzwischen haupt- und ehrenamtlich durchgeführt.

SoMA e.V. hat sich zum Ziel gesetzt, die Lebensqualität der von anorektalen Fehlbildungen Betroffenen und ihrer Angehörigen zu verbessern. Denn trotz erfolgter Korrekturoperationen bleiben für die betroffenen Patienten Probleme wie Stuhlentleerungsstörungen oder vollständige Inkontinenz. Ein Teil der Patienten leidet unter Blasen-, Nieren- oder Sexualfunktionsstörungen. Zur Problematik der Seltenheit der Erkrankung kommt die Tabuisierung des Themas. Durch verschiedene Nachsorgemethoden kann man den Patienten die Teilnahme am normalen Leben in Kindergarten, Schule und Beruf jedoch erleichtern.

So stehen Information und Beratung der Betroffenen an erster Stelle: Ziel ist den Erfahrungsaustausch untereinander zu ermöglichen und Hilfen zur Bewältigung zu geben. In unserer Broschüre „Anorektale Fehlbildung“ geben wir in patientenverständlicher Sprache Informationen zu Diagnose, Behandlung und den Folgen. Dazu gibt es weitere Veröffentlichungen wie SoMA aktiv, unsere Mitgliederzeitung, oder Informationsmappen zu einzelnen Themen.

Bei regionalen Treffen und bundesweiten Tagungen können Mitglieder und Referenten in Vorträgen und Gesprächsrunden Kenntnisse und Erfahrungen weitergeben und erhalten. Auch passwortgeschützte Internet-Foren und Chat-Angebote tragen dazu bei.

In verschiedenen Projekten bieten wir Kindern und Jugendlichen, Eltern und erwachsenen Betroffenen sowohl Fach- als auch Freizeitprogramme an.

Die SoMA-Familienfreizeit wird von einer Fachkraft aus der Kinder- und Jugendpsychiatrie begleitet.

Die SoMA-Schwerpunktkur/-rehabilitation findet in Kooperation mit einer Kinderrehaeinrichtung statt.

In der SoMA-Jugendarbeit bieten wir Jugend-Treffen, -Ferienfahrten und das Seminar „Mein Befundordner“ an.

Für die Nachsorge haben wir zusammen mit Vertretern verschiedener Fachdisziplinen ein Pflege-Handbuch erstellt; im Nachsorgeprojekt bieten wir neben Seminaren zur Selbstständigkeitsförderung zusammen mit spezialisierten Fachkräften auch aufsuchende Hilfen an.

Wir unterstützen unsere Mitglieder bei Fragen zu Sozialrecht, Behindertenausweis etc.

Auch die Veröffentlichung von Artikeln in Fachpublikationen und Vorträge auf wissenschaftlichen Kongressen gehören zu unseren Aktivitäten.

Unterstützt wird SoMA e.V. von einem interdisziplinären wissenschaftlichen Beirat.

Durch die Angebote und Unterstützung der Betroffenen und ihrer Familien geben wir Hilfen zur Alltagsbewältigung und fördern die Lebensqualität. Wir möchten vermitteln, dass es Lösungen gibt, auch für Probleme, die seltener sind und sich zudem auch noch im Tabubereich bewegen.

Standbein e.V.



STANDBEIN e.V., European Association for PFFD, Fibula- and Tibiadefect, ist eine im August 2007 gegründete Selbsthilfegruppe für Menschen mit der angeborenen Fehlbildung PFFD und/oder Fibulaaplasie oder Tibiadefekt sowie deren Familienangehörige. Dem Verein gehören derzeit ca. 90 Mitglieder an, die alle selbst oder deren Kind von dieser Veränderung betroffen sind.

Erkrankung

Bei dieser Seltenen Erkrankung handelt es sich um eine angeborene komplexe Skelettfehlbildung eines oder beider Beine, deren Ursache unbekannt ist, Häufigkeit 1-0,1 pro 100 000 Geburten. Die Gesamtzahl der Betroffenen in Deutschland oder Europa ist nicht bekannt.



PFFD (Proximal focal femoral Deficiency) umfasst ein weites Spektrum von Defekten im Bereich des Oberschenkels. Bei milden Formen besteht nur eine leichte Unterentwicklung des Oberschenkels, bei schweren Formen fehlt er fast völlig, die Hüftentwicklung ist gestört.

Fibulaaplasie sowie Tibiaaplasie zeichnet sich aus durch ein vollständiges oder teilweises Fehlen des Wadenbeines (Fibula) oder Schienbeines (Tibia) und folglich unvollständiger Anlage des Sprunggelenkes.

Sowohl Fibula- als auch Tibiaaplasie sind oft begleitet von Fußveränderungen wie Mehr- oder Minderstrahligkeit sowie Verwachsung von Strahlen. Bei der Tibiaaplasie können außerdem Herzfehler und Hodenatrophie vergesellschaftet sein.

PFFD, Fibulaaplasie und Tibiaaplasie können isoliert oder kombiniert auftreten und verursachen in der Regel eine sehr deutliche Beinverkürzung, meist auch Achs- und Rotationsfehlstellungen.

Die Therapie stützt sich auf konservative Verfahren (orthoprothetische Versorgung), anspruchsvolle operative Prozeduren sowie physiotherapeutische Maßnahmen. Sie umfaßt mindestens den gesamten Zeitraum des kindlichen Wachstums bis ins Adoleszentenalter.

Die Deformität ist schon bei Geburt sichtbar und könnte auch bei sorgfältiger Ultraschalldiagnostik vor der Geburt entdeckt werden.

Unsere Selbsthilfe

Die Basis der Selbsthilfe wie Erfahrungsaustausch, Hilfe in sozialrechtlichen Fragen, hat sich nach 3 Jahren gut etabliert, Folder und Homepage sind professioneller geworden, die ersten größeren Spenden konnten akquiriert werden. Seit Gründung unserer Organisation bemerken wir den Trend, dass die betroffenen Familien schneller zu uns finden, manchmal mit ihren Babys oder

sogar noch früher. Wir haben die ersten Beratungen von betroffenen Müttern/ Eltern zu verzeichnen, bei denen der Diagnoseverdacht bereits während der Schwangerschaft geäußert wurde.

Problemüberwindung für die Zukunft:

- Verbesserung der Kenntnisse der Erstbehandler über die Deformität und kompetente Therapiezentren, damit Odysseen der Betroffenen, Therapievorschlüsse wie Amputation der Vergangenheit angehören und die Kinder primär dem bestmöglichen Behandlungsweg zugeführt werden.
- Ausbau der Kooperation in sozialrechtlichen Fragen, um z. B. eine einheitlichere Einschätzung des Grads der Behinderung zu erreichen.
- Ausbau der Kooperation mit Ärzten und Kliniken, Initiierung von Forschungsprojekten zur Ursachenforschung und Verbesserung der Therapiemöglichkeiten.
- Und nicht zuletzt: Fundraising und nochmals Fundraising, denn Geld fehlt immer in der Selbsthilfe.

Insgesamt stehen wir mit unserem Verein noch am Anfang, es gibt viel zu tun!

KONTAKT

Standbein e.V.
European Association for PFFD,
Fibula- and Tibiadefect
Postfach 347012, 28339 Bremen
Tel.: 0421/2435411, Fax: 0421/2435411
Standbein-ev@web.de
www.standbein-ev.com
Spendenkonto
VRBank Rosenheim-Chiemsee eG
BLZ 71160161
Konto 108907862





Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.

Tuberöse Sklerose Comple – eine Krankheit mit vielen Gesichtern

Bei der Tuberösen Sklerose handelt es sich um eine komplexe Systemerkrankung mit tumorartigen Veränderungen in fast allen Organen. Etwa eines von 8.000 Neugeborenen ist von dieser genetischen Krankheit betroffen. Dabei treten die mit dieser Seltenen Erkrankung einhergehenden Symptome in den unterschiedlichsten Ausprägungen auf. Häufigstes klinisches Merkmal sind epileptische Anfälle, die bei den Betroffenen ab dem Kleinkindesalter auftreten können und je nach Schwere zur geistigen und körperlichen Behinderung führen. Auch Verhaltensstörungen wie Autismus, Autoaggressionen und Hyperaktivität sind nicht selten und belasten die Familien schwer. Zwar sind mit dem wissenschaftlichen Fortschritt der letzten Jahre neue Therapien verfügbar, die einige Symptome der Erkrankung lindern können, eine ursächliche Heilung ist bis heute aber nicht möglich.

Selbsthilfe – der Ausweg aus der Hilflosigkeit

Noch vor 25 Jahren war die Tuberöse Sklerose auch unter Ärzten weitestgehend unbekannt. Eltern mussten einen weiten Weg bis zur Diagnose zurücklegen und hatten große Probleme, einen Arzt zu finden, der sich auch nur ansatzweise mit dieser Erkrankung auskannte. Literaturrecherchen verliefen im Sand,



gemeinsam ein Stück Himmel sehen .

da medizinisch fundierte Berichte nur spärlich oder überhaupt nicht vorhanden waren. Den einzigen Ausweg aus dieser Hilflosigkeit, in die sie die Diagnose „Tuberöse Sklerose“ hinein katapultiert hatte, sahen Eltern in der Gründung einer Initiative, die sich für die Belange TSC-betroffener Menschen einsetzt. So wurde der Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. am 2. März 1985 ins Leben gerufen.

Unsere Arbeit

Heute gehört die Betreuung und Beratung von TSC-betroffenen Familien zu den wichtigsten Bestandteilen unserer Arbeit. Gerade in den ersten Wochen nach der Diagnose ist die Situation der betroffenen Familien von vielen Unsicherheiten geprägt und das ganze Leben steht Kopf. Um den Eltern die erste Unsicherheit zu nehmen, ist es wichtig, sie umfassend über die Erkrankung zu informieren. Unsere Selbsthilfeorganisation steht den Betroffenen daher jederzeit telefonisch und per Mail zur Verfügung und hat zudem eine ganze Reihe an Informationsmaterialien entwickelt. Dazu gehören unter anderem ein medizinisch fundiertes Buch, das umfangreich und laienverständlich über die Krankheit informiert, Informationsblätter zu den einzelnen Symptomen der Erkrankung und ein weiteres Buch mit Erfah-

rungsberichten von TSC-betroffenen Familien, die das gesamte Spektrum der Krankheit abbilden.

Auch der Erfahrungsaustausch ist für die meisten betroffenen Familien von höchster Bedeutung. Daher bieten wir unseren Mitgliedern außerdem eine Reihe von Veranstaltungen wie Informationstagen, Familienfreizeiten, Sommerfeste und gemeinsame Ausflüge an, bei denen sie sich informieren, treffen und austauschen können.

Zudem begleitet den Verein stets die Frage nach einer Therapie, die die Lebensqualität der Betroffenen verbessern könnte. Für die Pharmaindustrie bedeutet „selten“ jedoch auch „wenig lukrativ“. Daher fließt ein Großteil der finanziellen Mittel des Vereins in Forschungsprojekte, die sich mit Diagnostik, Therapie und Grundlagenforschung beschäftigen und von der Industrie nicht getragen werden. Unter diesem Gesichtspunkt spielen auch Kooperationen eine wichtige Rolle, die der Verein mit nationalen und internationalen Organisationen, die dasselbe Ziel verfolgen, unterhält und stetig weiter ausbaut.

Auf diese Weise wird es in ferne Zukunft vielleicht möglich sein, trotz der Seltenen Erkrankung „Tuberösen Sklerose“ ein beschwerdefreies Leben führen zu können.

KONTAKT

Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
Vereinsbüro

Im Brückfeld 15, 65207 Wiesbaden

Tel: 0611/4692707, Fax: 0611/4692708

buero@tsdev.org

www.tsdev.org

Spendenkonto
Sparkasse Ettlingen

BLZ 66051220

Konto 1235464

Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.



Das Syndrom wurde nach dem amerikanischen Arzt Henry Turner und dem deutschen Kinderarzt Otto Ullrich benannt. Das Ullrich-Turner-Syndrom ist eine Fehlverteilung oder strukturelle Veränderung der Geschlechtschromosomen, von der nur Mädchen beziehungsweise Frauen betroffen sind und tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1 zu 2.500 Geburten auf. In Deutschland dürfte es etwa 16.000 Betroffene geben. Eine familiäre Häufung oder ein zunehmendes Risiko bei höherem mütterlichen oder väterlichen Alter bestehen nicht.

Eines der beiden Geschlechtschromosomen (XX) fehlt durchgehend oder nur in einem Teil aller Körperzellen, oder aber das zweite X-Chromosom ist strukturell verändert. Das Ullrich-Turner-Syndrom kann nicht ererbt werden. Die verursachenden Faktoren sind noch unbekannt. Die Auswirkungen können individuell sehr verschieden sein. Die Leitsymptome sind der Kleinwuchs (im Durchschnitt etwa 1,47m) und die Unfruchtbarkeit aufgrund einer zu geringen Entwicklung der Eierstöcke. Hier ist eine Behandlung mit Wachstumshormonen und Östrogenen möglich. Dazu können weitere, heute behandelbare Probleme kommen Herzfehler, ein so genanntes Flügelfell, Nierenprobleme, Lymphödeme).

Betroffene Mädchen und Frauen sind normal intelligent und können ein eigenständiges Leben führen, zu dem in vielen Fällen heute auch eine Partnerschaft gehört. Psychische Probleme im Sinne eines geringeren Selbstwertgefühls, Unsicherheit im Umgang mit dem eigenen Körper und ähnliches sind nicht selten, aber kein unvermeidbares Schicksal. Der Kontakt mit anderen Betroffenen oder auch professionelle Beratung kann dabei weiter helfen.

Wer wir sind. Was wir tun.

Die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschlands e.V. hat es sich zur Aufgabe gemacht, betroffenen Mädchen, Frauen und Schwangeren, die von der Diagnose erfahren haben, zu helfen. Durch Erfahrungsaustausch und Aufklärung machen wir Schwangeren Mut, das Kind mit Ullrich-Turner-Syndrom auszutragen. Wir geben der Behinderung ein Gesicht. Wir wollen Vorurteile abbauen, Informationslücken schließen und öffentliches Interesse für diese Seltene Krankheit wecken. Das Ullrich-Turner-Syndrom darf nicht länger ein Abtreibungsgrund sein. Wir finden, dass wir als Betroffene sehr gut mit der Behinderung leben können.

Wir sind eine gemeinnützige, ehrenamtlich tätige Selbsthilfeorganisation. Wir finanzieren uns ausschließlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge.



KONTAKT

Turner-Syndrom-Vereinigung
Deutschland e.V.

Geschäftsführerin:
Melanie Becker-Steiß

Ringstraße 18
53809 Ruppichteroth

Tel: 02247/759750

Fax: 02247/759756

geschaeftsstelle@turner-syndrom.de
www.turner-syndrom.de

Beratung und Infoservice
Diplom-Psychologin Angelika Bock
Am Heienbach 32
36199 Rotenburg an der Fulda
Tel: 06623/9154239
beratung@turner-syndrom.de

Spendenkonto
Sparkasse Wiehl
BLZ: 38452490
Konto 359893





Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.

Der Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V. wurde als bundesweiter Verein im Oktober 1999 gegründet. Er wendet sich insbesondere an Betroffene und Angehörige und hat derzeit rund 270 Mitglieder, davon sind knapp 200 Betroffene, 60 Angehörige und 10 sonstige Interessierte. Einen Unterbau auf Landes- oder Regionalebene gibt es aufgrund der geringen Mitgliederzahlen nicht.

Ziele

Zielsetzung des Vereins ist die Verbesserung der Lebenssituation der VHL-Betroffenen und ihrer Angehörigen. Insbesondere der Erfahrungsaustausch, die Information über die Erkrankung sowie die Hilfen bei der Bewältigung der psychischen und sozialen Aspekte stehen im Vordergrund der Selbsthilfearbeit. Daneben richten sich die Ziele des Vereins auf die Verbesserung von Diagnose und medizinischer Betreuung von VHL-Betroffenen. Der Verein fördert die Erforschung, Diagnose und Therapie der VHL-Erkrankung und informiert über aktuelle Entwicklungen.

Krankheitsbild und Prävalenz

VHL ist eine seltene erbliche Tumorerkrankung, die in unterschiedlichen Organen auftreten kann. Die Schwere der Erkrankung und die betroffenen Organe können auch innerhalb einer Familie sehr unterschiedlich sein. Am häufigsten kommen Veränderungen in den Augen, dem Zentralnervensystem, den Nieren und Nebennieren sowie der Bauchspeicheldrüse vor. Die Erkrankung tritt am häufigsten zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahrzehnt in Erscheinung. An VHL erkrankt in etwa eine von 35.000 Personen.

Diagnose und Behandlungsmöglichkeiten

Die Diagnosestellung erfolgt in der Regel aufgrund klinischer Befunde oder durch eine genetische Untersuchung, wenn VHL in der Familie vorliegt. Wurde eine Genträgerschaft diagnostiziert, ist die Durchführung einer jährlichen Kontrolluntersuchung notwendig, um den Verlauf von bekannten Tumoren zu verfolgen bzw. neu aufgetretene Tumore rechtzeitig zu entdecken. Eine Entfernung sollte erst dann erfolgen, wenn der Tumor eine kritische Größe erreicht hat oder bevor er gravierende Symptome verursacht. In der Regel erfolgt die Entfernung mittels eines chirurgischen Eingriffs, der organerhaltend und, so möglich, auch minimal-invasiv durchgeführt werden sollte. Die Entscheidung ob bzw. wann ein Tumor behandelt werden muss, sollte ein Arzt entscheiden, der Erfahrung mit VHL hat. Diese Situation und überhaupt der Umstand, mit einem Tumor leben zu müssen, ist für die Betroffenen und Angehörigen häufig sehr belastend.

Spezialisierte Ärzte

Eine umfassende medizinische Betreuung für VHL-Betroffene wird in Deutschland nur an den Unikliniken in Freiburg sowie mit Einschränkungen in Berlin und Essen gewährleistet. Weitere spezialisierte Ärzte für die Behandlung einzelner Organe gibt es. Das Problem ist jedoch, dass dort überwiegend nur das jeweilige Organ und nicht die VHL-Erkrankung als Ganzes behandelt wird.

Selbsthilfearbeit

Viele Familien hatten vor Eintritt in den Verein noch nie Kontakt zu anderen Betroffenen und daher das Gefühl, ganz alleine mit der Erkrankung zu sein. Der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen lässt sie erkennen, dass es Menschen gibt, die ähnliches erlebt haben. Insbesondere während der regionalen Treffen im Frühling und der bundesweiten Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung im Herbst jedes Jahres findet ein reger Erfahrungsaustausch zwischen den Betroffenen statt.

Auch dem Austausch von Informationen kommt bei diesen Veranstaltungen eine große Bedeutung zu, da die VHL-Betroffenen aufgrund der mangelnden Dichte an spezialisierten Ärzten einen hohen Informationsbedarf haben. Weiterhin hat der Verein in Zusammenarbeit mit verschiedenen VHL-Experten die Informationsbroschüre „Von Hippel-Lindau (VHL) – Eine patientenorientierte Krankheitsbeschreibung“ herausgegeben, die beim Verein angefordert werden kann.

Als weiteres Informationsorgan dient die Vereinszeitschrift „Rundbrief“, die vier Mal im Jahr erscheint und u. a. regelmäßig medizinische Artikel enthält. Ferner wird über die alle zwei Jahre stattfindenden internationalen VHL-Symposien von teilnehmenden Wissenschaftlern in einem Sonderrundbrief berichtet.

KONTAKT

Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V. – Gerhard Alsmeier
Rembrandtstraße 2, 49716 Meppen
Tel: 05931/929552
info@hippel-lindau.de
www.hippel-lindau.de

Spendenkonto
Commerzbank Lingen/Meppen
BLZ 26640049
Konto 579978801

Verein Morbus Wilson e. V.



Die Mitglieder und Aktiven leben weit verstreut, so dass die Kommunikation zum größten Teil über Telefon und Internet erfolgt. Vorstandssitzungen, Mitgliederversammlungen sowie Arzt-Patienten-Veranstaltungen sind mit großem Aufwand (Zeit und Geld) für Reisen verbunden. Auffällig sind die gestiegenen Anforderungen an unseren Verein und die zunehmende Erwartungshaltung der Mitglieder. Hierfür sind neben fachlicher Kompetenz mehr zeitliche und personelle Ressourcen erforderlich. Dass die Selbsthilfearbeit sich im Wesentlichen auf ehrenamtliche Arbeit und eigene Mitarbeit stützt, erkennen viele Mitglieder nicht. Die Arbeit ruht auf wenigen Schultern und führt daher früher oder später zu Motivationsverlusten.

Die seltene Erkrankung Morbus Wilson ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung des Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalters, der eine Kupferüberladung zugrunde liegt und die bei früher Diagnose gut therapiert, anderenfalls jedoch schwerwiegende Folgen haben kann. Die Krankheitshäufigkeit liegt bei 1 zu 30.000. Sie weist vielfältige Symptome und Erscheinungsbilder auf, die durchaus zu Verwechslungen mit anderen Krankheiten und damit Fehldiagnosen führen können. Unbehandelt führt Morbus Wilson zu Leberzirrhose und neurologischen Ausfallerscheinungen. Eine (frühe) Diagnose ist entscheidend, um den Betroffenen eine normale Lebenserwartung zu ermöglichen.

Verein

Der Verein Morbus Wilson e. V. wurde 1990 gegründet, ist bundesweit tätig und hat derzeit ca. 600 Mitglieder. Information, Beratung und Hilfe für Betroffene, Arzt-Patienten-Symposien mit Workshops, Aufklärung der Öffentlichkeit und Unterstützung der Forschung sind Ziele des Vereins. Ein Mal jährlich

findet die Mitgliederversammlung in Verbindung mit einem Arzt-Patienten-Symposium statt; zusätzlich gibt es regionale Treffen. Ferner werden Mitteilungsblätter, Zusammenfassungen der Fortbildungsvorträge und Informationsbroschüren für Patienten und Angehörige zur Verfügung gestellt.

In diesem Jahr wird der Verein drei Studien unterstützen

Eine Sonographiestudie mit Elastographieverfahren bei Patienten mit Morbus Wilson, eine Studie „Morbus Wilson und Schwangerschaft“ und zum anderen eine Vergleichsstudie zur Therapie des Morbus Wilson mit D-Penicillamin oder dem Alternativpräparat Trientine, welches bei Unverträglichkeit von D-Penicillamin eingesetzt wird. Von den Ergebnissen dieser Studie versprechen wir uns eine bessere Argumentationshilfe gegenüber den Krankenkassen, die häufig die Kostenübernahme für Trientine ablehnen, da dieses äußerst wirksame Präparat in Deutschland noch nicht zugelassen und deutlich teurer als D-Penicillamin ist.

Besondere Verpflichtung

Selbsthilfegruppen, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen, sind oft der einzige Ansprechpartner für Hilfesuchende und haben deshalb eine besondere Aufgabe und Verpflichtung zugleich.

KONTAKT

Verein Morbus Wilson e. V.
Leiblstraße 2, 83024 Rosenheim
Tel: 08031/249230
Fax: 08031/43876
morbus.wilson@t-online.de
www.morbus-wilson.de

Spendenkonto
Sparkasse Rosenheim Bad Aibling
BLZ 71150000
Konto 42655





Henry und Emil Müller Stiftung

Die Stiftung ist unseren beiden Söhnen Henry und Emil Müller gewidmet, die unter der schweren, bislang unheilbaren Erbkrankheit Muskeldystrophie Duchenne leiden.

Bereits im frühen Kindesalter setzt ein progressiv fortschreitender Untergang der gesamten Körpermuskulatur ein, mit tödlicher Folge. Diese Krankheit trifft etwa jeden 3.500-sten neugeborenen Jungen – und dies weltweit.

Deshalb ist der Leitgedanke der Stiftung „Stärke finden – Kraft geben“.

So wollen wir, gemeinsam mit anderen betroffenen Eltern und ihren Söhnen, Wege finden, trotz der Krankheit selbstbestimmt und (wieder) zufrieden zu leben.



Die Stiftung trägt durch ihre Arbeit dazu bei:

- Jungen das Gefühl von Stärke zu geben, trotz ihrer Langsamkeit und körperlicher Unterlegenheit
- die Öffentlichkeit über die Krankheit zu informieren und Verständnis für Betroffene zu erreichen: in Kita, Schule, bei Ärzten, Krankenkassen und Ämtern
- den Informationsaustausch und die Vernetzung von Wissenschaftlern und Betroffenen zu verbessern
- durch nachhaltige Unterstützung der Forschung die Muskeldystrophie Duchenne besiegen zu helfen

KONTAKT

Henry und Emil Müller Stiftung
c/o hm-FINANZPLANUNG GmbH
Jakobstraße 23, 20459 Hamburg
Tel: 040/37501133

Christine@hem-stiftung.org
www.hem-stiftung.org

Spendenkonto
Deutsche Kredit Bank AG
BLZ 12030000
Konto 1005380223



Kindness for Kids



Die Stiftung Kindness for Kids wurde 2003 gegründet und unterstützt Kinder mit Seltenen Erkrankungen. Die Stiftung ist ein privates Familienengagement, Miet- und Verwaltungskosten werden extra getragen.

Unterstützung

Die Stiftung Kindness for Kids hilft auf zwei Ebenen:

Im sozialen Bereich

Kindness for Kids unterstützt Kinder und Familien durch das Veranstellen von Ferien camps für betroffene Kinder sowie durch Ferienaufenthalte für ganze Familien. Zahlreiche Kinder haben aufgrund ihrer Erkrankung Schwierigkeiten mit dem Selbstvertrauen und sind zudem durch häufige Krankenhausaufenthalte oft schlecht in der Schule oder im Freundeskreis integriert. Innerhalb der Ferien camps bekommen diese Kinder die Möglichkeit, sich mit anderen Kindern auszutauschen und durch zahlreiche sportliche, aber auch künstlerische Aktivitäten über sich hinaus zu wachsen und Grenzen zu überwinden. Im Vordergrund stehen der Spaß und die tollen Erinnerungen für zum Teil schwierige und schmerzvolle Zeiten.

Für die Familien bietet dies eine Auszeit, in der sich die Eltern einmal für eine Woche vermehrt um sich oder um Geschwisterkinder kümmern können. Innerhalb der Familienaufenthalte können Eltern wie auch Kinder an therapeutisch hochwertigen Aktivitäten, wie z.B. Reit-, Musik- und Entspannungstherapie etc., teilnehmen oder sich einfach erholen. Die Kinder werden durch gelernte Kinderkrankenschwestern betreut.

Einige der Ferien camps und Familienaufenthalte sind für Kinder mit deutlich größeren Einschränkungen (Bewegungseinschränkung, Entwicklungsverzögerung, Sauerstoffbedarf etc.) geeignet.

Im wissenschaftlichen Bereich

Kindness for Kids fördert die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen durch Finanzierung diverser Projekte in der Forschung sowie durch Hilfe bei der Entstehung von Leitlinien zur Patientenbetreuung.

Durch Veranstaltungen und Symposien versucht die Stiftung die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen zu erhöhen und vor allem Fachpersonal zu sensibilisieren.



Anliegen

Kindness for Kids erhofft sich durch die Verbreitung von Informationen über Seltene Erkrankungen eine schnellere Diagnosefindung sowie mehr Verständnis und Unterstützung für die Betroffenen. Durch die Finanzierung von Forschungsprojekten sollen die Möglichkeiten einer Therapie steigen und die Patientenversorgung verbessert werden. Durch die Ferienaufenthalte versucht die Stiftung den betroffenen Familien und Kindern eine Auszeit und viel Erholung und Spaß zu bereiten.



KONTAKT

Kindness for Kids
Stiftungsvorstand:
Dr. Anja Frankenberger-Meyer
Kanalstraße 6, 80538 München
Tel: 089/21568580, Fax: 089/21568676
info@kindness-for-kids.de
www.kindness-for-kids.de

Spendenkonto
HypoVereinsbank München
BLZ 70020270
Konto 2486857





NCL-Stiftung

Die gemeinnützige Stiftung National Contest for Life wurde am 2. August 2002 von Dr. Frank Husemann gegründet. Sein Sohn Tim war kurz zuvor im Alter von sechs Jahren an NCL erkrankt. Die Abkürzung NCL steht sowohl für das Leitbild der Stiftung als auch für die seltene Krankheit Neuronale Ceroid Lipofuszinose. Aktuelles Ziel der Stiftungsarbeit ist es, eine Gentherapie zu entwickeln, die das Leid der Kinder lindert und die Heilung der Krankheit ermöglicht. Außerdem sollen der Bekanntheitsgrad der Krankheit NCL gesteigert und Forschungsmittel akquiriert werden.

Die Stiftung vernetzt Forscher und forschende Einrichtungen, initiiert, prüft und finanziert Forschungsvorhaben und organisiert NCL-Forschungskongresse. Der Förderschwerpunkt liegt in der Vergabe von co-finanzierten Doktorandenstipendien. Ein weiteres großes Aufgabengebiet ist die Aufklärung von Eltern und Ärzten. Mit ganzer Kraft widmet sich die Stiftung mit ihren zwei hauptamtlichen Mitarbeitern diesem Ziel.



Was ist NCL – Neuronale Ceroid Lipofuszinose?

Die Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (NCL) sind eine Gruppe seltener, autosomal-rezessiv vererbter und bislang unheilbarer Stoffwechselkrankheiten, die in unterschiedlichen Formen auftreten können. Die Krankheit bricht meist im Alter von ein bis acht Jahren mit einer maximalen Häufigkeit von 1:12.500 Lebendgeborenen aus. Wenn beide Elternteile Träger des Gendefektes sind, wird ihr Säugling mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:4 ein NCL-Kind und mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:2 Träger des Gendefektes sein. Mittlerweile sind zehn NCL-Typen (CLN1-CLN10) bekannt. Die Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen gehören zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. Die NCL-Stiftung setzt sich zurzeit für die Erforschung der juvenilen Form (CLN3-Typ) ein.

Die juvenile Form (CLN3-Typ) führt in vielen, qualvollen Jahren zum Tod. Aufgrund eines Gendefektes ist der Stoffwechsel in den Nervenzellen gestört; die Zellen können sich nicht reinigen und sterben allmählich ab. Die Kinder entwickeln sich erst normal. Im Vorschul-

alter bemerken die Eltern Sehschwierigkeiten. Bald können die Kinder nicht mehr so gut laufen und toben wie ihre Altersgenossen. Nach einer – oft jahrelangen Ärzte-Odyssee – steht dann die Diagnose fest: Erblindung, Verlust der Sprachfähigkeit, Rollstuhl, epileptische Anfälle, ein früher Tod – oft zwischen dem 20. und dem 30. Lebensjahr – aufgrund von NCL.

Die zurzeit rund 300 in Deutschland betroffenen Kinder (weltweit rund 50.000) haben nicht viel Zeit. Die Forschung ist ihre einzige Hoffnung. Für die Industrie verspricht der Markt aber keinen Gewinn – NCL gehört zu den seltenen Erkrankungen, den Waisenkinder der Medizin. Die Kinder sind auf private Initiativen angewiesen. Und auf Geld.

Die NCL-Stiftung ist außerordentliches Mitglied der ACHSE, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen. Da die NCL-Stiftung keine Selbsthilfegruppe ist, sondern gezielt die Erforschung einer seltenen Krankheit vorantreibt, hat sie innerhalb der ACHSE eine Sonder- und Vorbildstellung.

KONTAKT

NCL-Stiftung
Dr. Frank Stehr
Holstenwall 10, 20355 Hamburg
Tel: 040/69666740, Fax: 040/696667469
frank.stehr@ncl-stiftung.de
www.ncl-stiftung.de

Spendenkonto
Hamburger Sparkasse
BLZ 20050550
Konto 1059223030

Tom Wahlig Stiftung



HSP – diese drei Buchstaben bedeuten für viele Betroffene ein Leben im Rollstuhl. Denn die Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP) ist eine seltene, unheilbare Erbkrankheit, bei der die Nervenbahnen im Rückenmark so degenerieren, dass das Gehen immer schwerer fällt und häufig ganz unmöglich wird. HSP wird durch ein „defektes“ Gen hervorgerufen, bei vielen Betroffenen durch eine Mutation an dem Gen Spastin. Dieses defekte Gen führt zu Spastiken in den Beinen und im Verlauf der Krankheit über mehrere Jahre meist zu einer vollständigen Lähmung.

Eine Krankheit mit vielen Unbekannten

Weltweit sind nach Expertenschätzungen rund 200.000 Kinder und Erwachsene an HSP erkrankt. Viele haben eine lange Ärzte-Odyssee hinter sich, bis ihre Krankheit erkannt wird. Dabei ähnelt die HSP in ihren Symptomen zunächst Krankheiten wie Multipler Sklerose oder ALS. Da nur wenige Ärzte mit dem seltenen Krankheitsbild vertraut sind, sind Fehldiagnosen immer noch häufig. Auch in der wissenschaftlichen Forschung spielte die HSP in der Vergangenheit eine eher untergeordnete Rolle. Dies hat die Tom Wahlig Stiftung geändert.

Forschungsförderung auf internationalem Niveau

Als weltweit erste Stiftung zur Erforschung der HSP kümmert sich die Tom Wahlig Stiftung seit 1998 darum, die HSP aus ihrem Schattendasein zu holen. Dabei setzt das Team um Stiftungsgründer Dr. Tom Wahlig auf drei wichtige Säulen: Forschungsförderung, Unterstützung der Betroffenen und Aufklärung.

Seit ihrer Gründung im Jahr 1998 hat die Stiftung bereits rund 30 wissenschaftliche Projekte auf der ganzen Welt unterstützt und damit die Erforschung

der HSP erfolgreich vorangetrieben. So wurden u.a. Mausmodelle entwickelt, welche die Symptome der Erbkrankheit zeigen. Als besonderes Highlight wurde im vergangenen Jahr das europaweit größte HSP-Stipendium vergeben, um hiermit erfolgversprechende Therapiemöglichkeiten zu entwickeln. Auf Initiative der Stiftung ist ein internationales Netzwerk von HSP-Forschern entstanden, das sich auf den alljährlichen Symposien der Stiftung trifft, um die neuesten wissenschaftlichen Ergebnisse auszutauschen. So arbeiten Ärzte und Forscher gemeinsam am großen Ziel der Heilung der HSP.

Spezielle Sprechstunden für HSP-Betroffene

Neben der Forschungsförderung nimmt die Tom Wahlig Stiftung auch die direkte Unterstützung der Betroffenen in den Blick. Damit bei der Abklärung von HSP Fehldiagnosen vermieden werden, hat die Stiftung ein flächendeckendes Netz ärztlicher Sprechstunden aufgebaut. An derzeit 22 Kliniken in Deutschland und Österreich kümmern sich Spezialisten um die richtige Diagnose und Behandlung von HSP-Patienten. Auf der Internetseite der Stiftung finden die Betroffenen Ansprechpartner und Informationen rund um das Thema HSP.

Prominente werben für mehr Aufklärung

Da HSP, wie viele seltene Erkrankungen, in der Öffentlichkeit wenig Beachtung findet, hat die Stiftung eine Aufklärungskampagne gestartet. Zusammen mit seinem Sohn Henry, der selbst an HSP erkrankt ist, hat Dr. Tom Wahlig die Aktion „SchrittMacher“ ins Leben gerufen. Zahlreiche Prominente, darunter Fußballidol Uwe Seeler, Bestseller-Autorin Gaby Hauptmann oder Sänger Roland Kaiser, setzen sich öffentlich dafür ein, dass HSP-Betroffene nicht vergessen werden. Auch hochkarätige Persönlichkeiten aus der Wissenschaft,

wie der renommierte Stammzellenforscher Prof. Hans Schöler, verleihen der Kampagne ein Gesicht. Mit ihrem Bekenntnis gehen die Prominenten einen symbolischen Schritt für die Menschen, die selbst kaum mehr gehen können.

Gemeinschaftliches Engagement in der Öffentlichkeit

Um die HSP nachhaltig in das Bewusstsein der Öffentlichkeit zu rücken, veranstaltet die Tom Wahlig Stiftung regelmäßig kulturelle oder sportliche Events. So besuchten im Sommer 2009 über 2.000 Besucher ein von der Stiftung organisiertes Fußball-Benefizspiel zwischen den Profimannschaften des VfL Bochum und Rot-Weiß Ahlen. Zahlreiche Groß- und Kleinspender unterstützen gemeinsam mit der Stiftung den Weg zur weiteren Erforschung der HSP. Bei der TWS fließt jeder Cent direkt – ohne Abzug von Verwaltungskosten – in die wissenschaftlichen Projekte. Ärzte, Wissenschaftler, Stiftung und Betroffene arbeiten Hand in Hand, um das ehrgeizige Ziel zu erreichen: HSP heilbar zu machen, trotz der Seltenheit der Krankheit und der damit verbundenen besonderen Herausforderungen.

KONTAKT

Tom Wahlig Stiftung
Büro Münster
Veghestraße 22, 48149 Münster
Tel: 0251/20079120
Fax: 0251/20079122
info@hsp-info.de, www.hsp-info.de
Spendenkonto
Sparkasse Jena-Saale-Holzland
BLZ 83053030
Konto 0000031666



Die BAG SELBSTHILFE: Gemeinsam sind wir stark!

Die Bundesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) ist die Vereinigung der Selbsthilfeverbände behinderter und chronisch kranker Menschen und ihrer Angehörigen in Deutschland. In Ausgestaltung des Sozialstaatsgebots des Grundgesetzes tritt die BAG SELBSTHILFE unter den Grundsätzen der Selbstbestimmung, Selbstvertretung, Normalisierung, Inklusion und Teilhabe für die rechtliche und tatsächliche Gleichstellung behinderter und chronisch kranker Menschen ein. Die BAG SELBSTHILFE berät ihre Mitgliedsverbände in vereinsrechtlichen Fragen, zu Fragen der Selbsthilfeförderung, zur Presse- und Öffentlichkeitsarbeit und vielen weiteren Themenfeldern und bietet durch eine Vielzahl von Arbeitskreisen und Veranstaltungen eine Austauschplattform für die Selbsthilfeverbände sowie zu allen übrigen Akteuren im Gesundheitswesen und in der Sozialpolitik.

Durch ihre Einflussnahme auf allen staatlichen Ebenen sowie durch Aufklärung und Information der Öffentlichkeit wirkt die BAG SELBSTHILFE darauf hin, behinderte und chronisch kranke Menschen an allen sie betreffenden Entscheidungen wirksam zu beteiligen.

Die BAG SELBSTHILFE vertritt als Spitzenorganisation der Selbsthilfe und Dachorganisation derzeit 109 Bundesverbände behinderter und chronisch kranker Menschen und 14 Landesarbeitsgemeinschaften mit etwa 1 Million Einzelmitgliedern. Der Aufgabe, die Interessen der Gesamtheit behinderter und chronisch kranker Menschen und ihrer Angehörigen zu vertreten, kommt die BAG SELBSTHILFE unter anderem durch die kontinuierliche Mitarbeit in folgenden Institutionen und Gremien nach:



Im Gespräch auf der REHACARE

Politik für Menschen mit Behinderungen

- Sprecherrat und Arbeitsausschuss des Deutschen Behindertenrats (DBR)
- Bund-Länder-Arbeitsgruppen „Weiterentwicklung der Eingliederungshilfe für Menschen mit Behinderungen“ der ASMK
- Beirat für die Teilhabe behinderter Menschen beim Bundesministerium für Arbeit und Soziales
- Beratender Ausschuss für Behinderte bei der Bundesagentur für Arbeit
- Ausschuss für Fragen behinderter Menschen beim Bundesinstitut für berufliche Bildung
- Sachverständigenrat der Behindertenverbände der Bundesarbeitsgemeinschaft für Rehabilitation (BAR)
- Ausschuss „Rehabilitation und Teilhabe“ beider Bundesarbeitsgemeinschaft für die Rehabilitation Behinderter
- Ständige Arbeitsgruppe „Barrierefreie Umweltgestaltung“ des Sachverständigenrates der Bundesarbeitsgemeinschaft für Rehabilitation
- Fachausschuss „Rehabilitation und Teilhabe“ des Deutschen Vereins für öffentliche und private Fürsorge
- Hauptvorstand der Deutschen Vereinigung für die Rehabilitation Behinderter
- Arbeitsausschuss „Eingliederungshilfe“ bei der Deutschen Vereinigung für die Rehabilitation Behinderter
- Stiftungsrat und Vergabeausschuss der Stiftung Hilfswerk für behinderte Kinder
- Beirat im BMAS für die e-Government Strategie Teilhabe
- Präsidium der Action Européenne des Handicapés (Europ. Behindertenaktion, AEH)



Mitgliederversammlung im April 2010

Gesundheitspolitik

- Gemeinsamer Bundesausschuss – Koordination der Patientenbeteiligung
- Kuratorium und Arbeitsgruppen des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) – Koordination der Patientenbeteiligung
- Institut nach § 137 a SGB V (AQUA) – Koordination der Patientenbeteiligung
- Bundesvereinigung Prävention und Gesundheitsförderung (BVPg)
- Patientenforum von Selbsthilfeorganisationen, Bundesärztekammer und Kassenärztlicher Bundesvereinigung
- Patientenbeirat der Kassenärztlichen Bundesvereinigung
- Ausschuss „Prävention“ bei der Bundesarbeitsgemeinschaft für die Rehabilitation Behinderter
- gematik-Beirat
- Aktionsplan zur Verbesserung der Arzneimitteltherapiesicherheit (AMTS), Koordinierungsgruppe
- Steuerungskreis „Weisse Liste“
- Gutachterkreis des Bundesministeriums für Bildung und Forschung im Förderschwerpunkt „Chronische Krankheiten und Patientenorientierung“
- Arbeitskreis Selbsthilfeförderung des GKV-Spitzenverbandes
- Arbeitskreis Selbsthilfeförderung der Gesetzlichen Krankenkassen
- Förderbeirat des BKK-Bundesverbandes zur Selbsthilfeförderung
- Ausschuss „Gemeinsame Empfehlungen“ bei der Bundesarbeitsgemeinschaft für die Rehabilitation Behinderter
- Ausschuss „Selbsthilfeförderung“ bei der Bundesarbeitsgemeinschaft für die Rehabilitation Behinderter

Weitere Gremien

- Koordinierungsausschuss und Projektgruppen des Bundesnetzwerks bürgerschaftliches Engagement (BBE)
- Fachausschuss „Selbsthilfe und Bürgerschaftliches Engagement“ des Deutschen Vereins für öffentliche und private Fürsorge
- Kuratorium und Gesellschafterversammlung des Instituts „Mensch, Ethik und Wissenschaft“
- Vorstand der Nationalen Koordinationsstelle Tourismus für Menschen mit Behinderungen (NatKo)
- Beirat der Evangelischen Stiftung Volmarstein (ESV)

**Interessenvertretung heißt für die BAG SELBSTHILFE eben:
Gemeinsam sind wir stark!**

KONTAKT

Bundesarbeitsgemeinschaft
SELBSTHILFE von Menschen mit
Behinderung und chronischer
Erkrankung und ihren Angehörigen
(BAG SELBSTHILFE) e.V.

Kirchfeldstr. 149
40215 Düsseldorf

Tel: 0211/31006-0
Fax: 0211/31006-48

info@bag-selbsthilfe.de
www.bag-selbsthilfe.de

Spendenkonto

Bank für Sozialwirtschaft Köln
BLZ 37020500
Konto 8030100





Care-for-Rare Foundation



ERKENNEN • VERSTEHEN • HEILEN

Die Care-for-Rare Foundation engagiert sich als Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen über die Ländergrenzen hinweg. Sie möchte einen wichtigen und nachhaltigen Beitrag dafür leisten, dass Kinder mit seltenen Erkrankungen aus aller Welt Zugang zu einer modernen medizinischen Betreuung erhalten.

www.care-for-rare.org

Ziele

Die Care-for-Rare Foundation ist eine rechtsfähige gemeinnützige Stiftung des bürgerlichen Rechts. Ihr Ziel ist es, Kindern mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu helfen.

- Erhöhung der Sensibilität für seltene Erkrankungen
- Finanzielle Unterstützung mittelloser Familien mit an seltenen Erkrankungen leidenden Kindern – insbesondere auch von Patienten aus Schwellen- und Entwicklungsländern
- Erforschung der Ursachen seltener Erkrankungen
- Entwicklung innovativer Therapiestrategien

- Intensivierung eines globalen Dialogs zur Förderung von Wissenschaft und Forschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen von Kindern
- Aus- und Weiterbildung von Studierenden, Ärzten und Wissenschaftlern

Strategie

Die Care-for-Rare Foundation unterstützt die Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen von Kindern. Dieses Vorhaben erfolgt im Rahmen eines etablierten globalen und interdisziplinären Netzwerkes von Ärzten, Wissenschaftlern, Patientenverbänden und verschiedenen Institutionen und Körperschaften.

**Eine globale Allianz
Mehr Lebensqualität
Medizin von morgen**



– Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen



Hintergrund und Leitbild

Kinder mit seltenen Erkrankungen sind extrem benachteiligt. Viele seltene Krankheiten gelten noch immer als unheilbar. Betroffene Patienten finden oft nur mit Schwierigkeiten qualifizierte Ärzte, die rasch zielführende diagnostische Maßnahmen und rationale therapeutische Schritte einleiten.

Über 5000 seltene Erkrankungen sind heute bekannt – und diese Zahl steigt weiter. In der Gesamtheit kommt ihnen eine große sozioökonomische Bedeutung zu. Seltene Erkrankungen werden oft durch Mutationen in einem einzigen Gen hervorgerufen. Ihre Erforschung bietet eine Chance, auch mehr über die Grundlagen der Krankheitsentstehung häufiger Krankheiten zu lernen, denn es gibt wichtige Gemeinsamkeiten der

zellulären Funktionsstörungen. Das Wissen um die Grundlagen seltener Erkrankungen kann sich direkt in eine bessere Diagnostik und Therapie umsetzen lassen – und davon profitieren auch Patienten mit häufigen Erkrankungen.

So haben die Erkenntnisse aus der Erforschung seltener Erkrankungen wesentlich zur Entwicklung von neuen spezifischen, wirksamen und nebenwirkungsarmen Therapieverfahren beigetragen, wie die aktuelle Entwicklung der zellulären Therapie und der Gentherapie überzeugend illustriert.

Der Kampf gegen seltene Erkrankungen erfordert eine globale Allianz. Denn nur durch eine internationale Zusammenarbeit ist es möglich, Patienten mit seltenen Erkrankungen zusammenzuführen. Die Care-for-Rare Stiftung

stellt sich dieser Herausforderung. Im Interesse der betroffenen Kinder will sie sich über die Ländergrenzen hinweg engagieren und damit einen wichtigen und nachhaltigen Beitrag dafür leisten, dass Kinder mit seltenen Erkrankungen aus aller Welt Zugang gewinnen zu modernen diagnostischen und therapeutischen Verfahren.

KONTAKT

Care-for-Rare Foundation

Büro Süd:
Berblingerstr. 31, 88471 Laupheim,
Tel: 07392/964911, Fax: 07392/964929

Büro Nord: Kinderklinik OE 6780
Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover
Tel: 0511/5326711, Fax: 0511/5329120

info@care-for-rare.org
www.care-for-rare.org

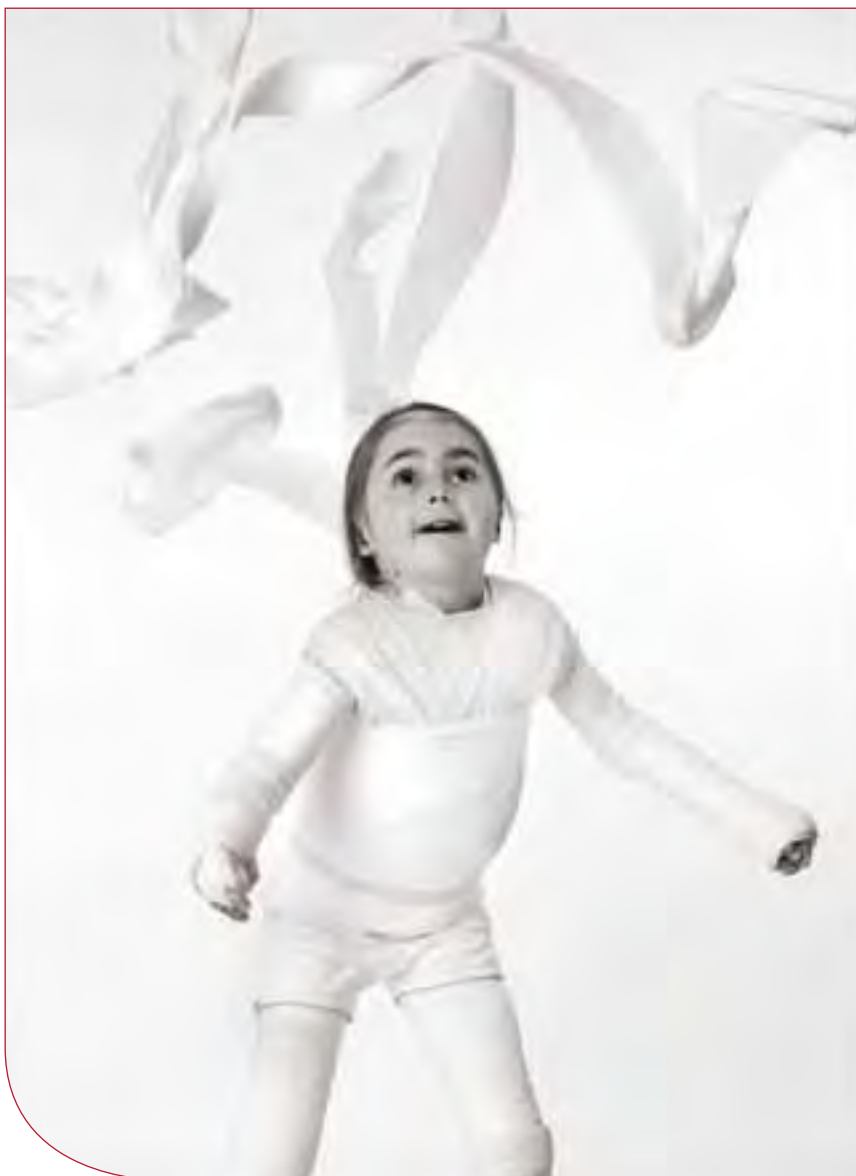
Spendenkonto

Sparkasse Ulm
BLZ 63050000
Konto 3533





EURORDIS



EURORDIS ist eine nicht-staatliche, von Patienten gesteuerte Allianz von Patientenorganisationen und Personen, die aktiv auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten wirken, um die Lebensqualität aller der Menschen zu verbessern, die in Europa mit einer seltenen Krankheit leben. EURORDIS hat zur Zeit mehr als 400 Mitglieder in 43 Ländern. Das Ziel von EURORDIS ist, eine starke paneuropäische Gemeinschaft von Patientenorganisationen und Menschen die

mit seltenen Erkrankungen leben, aufzubauen, ihre Stimme auf europäischer Ebene zu sein und direkt oder indirekt gegen die Auswirkungen einer seltenen Erkrankung auf ihr Leben zu kämpfen.

EURORDIS repräsentiert die Patienten in europäischen Institutionen und wirbt für Gesundheitspolitiken, die auf die Bedürfnisse der Patienten und ihrer Familien eingehen.

Information & Vernetzung

EURORDIS will erreichen, dass die Patienten mit seltenen Krankheiten sich mitteilen und voneinander lernen, weil sie daraus neue Kraft beziehen können. Wir schaffen Strukturen, in denen die Rare Disease Community wachsen und gedeihen kann. Unsere Kraft wurzelt in unserer großen Zahl und unserer gemeinsamen, koordinierten Arbeit.

EURORDIS nutzt seine Schlüsselstellung in der Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Krankheiten, um über seltene Krankheiten zu informieren, fortzubilden und aufzuklären. Wir entwickelten und koordinieren den internationalen Tag der seltenen Krankheiten.

EURORDIS fördert die Einrichtung von Informations-Diensten, die der besonderen Situation und den speziellen Bedürfnissen der Menschen angepasst sind, die mit einer seltenen Krankheit leben. Wir erleichtern die Vernetzung der telefonischen Beratungsstellen für seltene Krankheiten in ganz Europa und informieren die Patienten über unsere WebSites.

Gesundheitspolitik & Gesundheitsdienste

EURORDIS unterstützt auf europäischer und nationaler Ebene aktiv die Einführung kohärenter, koordinierter Programme für seltene Krankheiten und drängt auf deren schnelle Ratifizierung. Wir organisieren die in Europa größte Konferenz über Strategien für seltene Krankheiten.

EURORDIS veranstaltet Umfragen und organisiert Projekte mit dem Ziel, dass Patienten eine eigene Stimme in Bereichen der Gesundheitspolitik erhalten, die sie direkt selbst betreffen. Darauf aufbauend entwerfen wir Modelle über die Organisation medizinischer und sozialer Dienste, besonders über Expertenzentren, Europäische Referenznetzwerke, genetische Testung und Neugeborenen-Screening.



EURORDIS unterstützt die Einrichtung von Diensten, die der Situation und den besonderen Bedürfnissen der Menschen gerecht werden, die mit einer seltenen Krankheit leben. Wir erleichtern die Vernetzung von europäischen Entlastungspflege-Diensten und Therapeutischen Erholungsprogrammen, setzen uns für die Einhaltung guter Praxis ein und informieren über diese Dienste.

Forschung, Medikamente & Therapien

EURORDIS trägt dazu bei, dass die seltenen Krankheiten in der Forschungspolitik und in den Finanzierungsplänen der EU als Priorität wahrgenommen werden und weiter erhalten bleiben.

EURORDIS vermittelt in den legislativen Verfahren für Orphan-Medikamente, innovative Therapien und pädiatrische Medikamente und kooperiert mit der Industrie, um Entwicklung und Verfügbarkeit von Therapien zu beschleunigen.

Wir setzen uns für transparente und qualitätsvolle Information über klinische Studien und Medikamente ein.

Fortschritte der Forschung auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten wären nicht möglich ohne die Beteiligung von Patienten an klinischen Studien, Registern und Biobanken. EURORDIS gründete und unterhält das „Europäische Netzwerk von DNA-, Zell- und Gewebebanken für Seltene Krankheiten“ (EuroBioBank). Wir vertreten die Bedürfnisse der Patienten in europäischen Forschungsnetzen und ertüchtigen die Patienten zu Aktivitäten in der klinischen Forschung.

KONTAKT

EURORDIS
Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot
75014 Paris
Frankreich

Tel: +33 (1) 56.53.52.10

Fax: +33 (1) 56.53.52.15

eurordis@eurordis.org
www.eurordis.org

Spendenkonto

BNP – PARIBAS Bank
66, avenue du Maine
75014 Paris, France
Swift code: BNPAFRPPXV
IBAN:
FR76 30004002740001033459358



Eva Luise und Horst Köhler Stiftung



Forschung für die „Waisenkinder der Medizin“

Allein in Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von Seltenen Erkrankungen betroffen. Viele der über 5.000 Seltenen Erkrankungen bedeuten für den Patienten eine deutliche Verminderung der Lebensqualität und der Lebensdauer. Aufgrund der geringen Patientenzahl mit einem besonderen Krankheitsbild fehlt es selbst in medizinischen Einrichtungen noch oft an spezifischem Wissen. Viele Betroffene erhalten erst nach jahrelanger Konsultation verschiedener Ärzte eine korrekte Diagnose, manche werden nie richtig diagnostiziert.

Durch den Mangel an Forschung fehlen vielen der Millionen Betroffenen wirksame Medikamente und Therapien. Doch das Engagement für die „Waisenkinder der Medizin“ wächst, und immer mehr Menschen wollen helfen. Um dem großen Bedarf an Wissen und Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu begegnen, gilt es, engagierte Menschen zu unterstützen und insbesondere die Forschung gezielt zu fördern.

Forschen, helfen, heilen – dieser Dreiklang ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen von zentraler Bedeutung.

Ziele der Stiftung

Zur Vertiefung ihres Engagements für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen initiierte der ehemalige Bundespräsident Horst Köhler im Jahr 2006 gemeinsam mit seiner Frau die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die Stiftung möchte Menschen mit Seltenen Erkrankungen gezielt durch die Unterstützung von Forschungsprojekten im Bereich Seltener Erkrankungen helfen. Das Anliegen der Stiftung ist es, dazu beizutragen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen schneller als bislang eine Diagnose erhalten. Ihnen soll möglichst früh, kompetent und effektiv geholfen werden. Die Stiftung stellt Mittel für die Ursachen- und Therapieforschung bereit. Darüber hinaus fördert und vernetzt sie Wissenschaftler und ermöglicht damit neue Forschungsimpulse.

für Menschen mit Seltenen Erkrankungen



Eva Luise Köhler Forschungspreis

In enger Kooperation mit der ACHSE, deren Schirmherrin Eva Luise Köhler ist, setzt sich die Stiftung für die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen ein. Im Jahr 2007 lobte die Stiftung erstmals den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis aus. Mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis soll die Durchführung bzw. die Anschubfinanzierung eines am Patientenutzen orientierten Forschungsprojektes im Bereich der Seltenen Erkrankungen ermöglicht werden. Der Forschungspreis soll Wissenschaft, Industrie und Gesellschaft darauf aufmerksam machen, dass die Erforschung Seltener Erkrankungen zu den vordringlichsten Aufgaben der Gesundheitspolitik gehören muss. Seitdem wurde der Preis an drei innovative Projekte vergeben, die Forschung zum direkten Patientennutzen durchführen.

2008 „Blut-Hirn-Schranke und Enzyersatztherapien lysosomaler Speichererkrankungen“

Prof. Dr. med. Volkmar Gieselmann (Universität Bonn), Prof. Dr.rer.nat. Hans-Joachim Galla (Universität Münster)

2009 „Molekulare Therapien für Epidermolysis bullosa“

Prof. Dr. med. Leena Bruckner-Tuderman (Albert-Ludwigs-Universität Freiburg, stellvertretend für das Forscher- und Ärzteteam des EB-Zentrums der Universitäts-Hautklinik Freiburg)

2010 „Therapie der progredienten Dauerschwäche bei hypokaliämischer periodischer Paralyse“

PD Dr. Karin Jurkat-Rott (Universität Ulm), Dr. Marc-André Weber (Universitätsklinikum Heidelberg)

„Mit der Stiftung wollen wir Forschungsprojekte zur Verbesserung der Diagnose, Therapie, Forschung und Beratung initiieren und fördern.“

KONTAKT

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Simrockstraße 4, 53113 Bonn

Tel: 0228/204-690

Fax: 0228/204-691

www.evaluiseundhorstkoehlerstiftung.de

Spendenkonto

Sparkasse KölnBonn

BLZ 37050198

Konto 1901448017





Kindernetzwerk e.V.



Was bietet und wem hilft das Kindernetzwerk?

Seit 1993 bietet die bundesweite Organisation „Kindernetzwerk e.V. – für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen“ Eltern von Kindern und Jugendlichen mit Erkrankungen/Behinderungen aber auch Fachleuten eine große Palette von weiterführenden Hilfen an. Für viele betroffene Kinder und deren Eltern, die mit ihrem Kind schon oft über Jahre auf der Suche nach einer optimalen Betreuung von „Pontius zu Pilatus“ gelaufen sind, ist das Kindernetzwerk oft ein letzter Rettungsanker. Adressen und Informationen bereitet das Kindernetzwerk über seine diversen Datenbanken zu rund 2.200 Erkrankungen oder Behinderungen auf, wobei rund zwei Drittel aller Schlagworte zu den seltenen Krankheiten zählen.

Dabei stehen die folgenden Datenbanken zur Verfügung:

- **Die Eltern-Datenbank:** Hierüber können Eltern Erfahrungen mit anderen Eltern austauschen, um herauszufinden, wie diese die Herausforderungen mit der gleichen Erkrankung medizinisch, therapeutisch oder auch im Alltag bewältigen.
- **Die Selbsthilfegruppen-Datenbank:** Hierüber können Eltern Kontakte zu einer Eltern-Selbsthilfegruppe oder einem Bundesverband herstellen.
- **Die Zentrums-Datenbank:** Hier erfahren Eltern oder auch Fachleute, ob in einem Zentrum überdurchschnittliche Erfahrungen bei der Behandlung eines Kindes/Jugendlichen mit einer speziellen Erkrankung vorliegen;
- **Der Informations-Datenpool:** Über diesen Pool können Eltern, oder auch Mediziner/Therapeuten einen ersten Überblick über verschiedene Krank-

heitsbilder (Krankheits-Übersichten) oder bei Bedarf auch etwas ausführlichere – stets aktuell zusammengestellte – Informationen zu einem Krankheitsbild (Erst Info-Paket) beziehen.

All diese Daten und Informationen können über die Hotline-Nummern 06021/12030 und 0180/5213739) oder auch über die bis Ende 2010 völlig neu gestaltete Web-Seite **www.kindernetzwerk.de** abgerufen werden.

Für rund 100 Mitgliedsorganisationen fungiert das Kindernetzwerk schließlich auch als politische Plattform, um gemeinsam die häufig identischen oder

ähnlichen Probleme, Sorgen oder Nöte von Eltern mit kranken oder behinderten Kindern/Jugendlichen an die Politik und die Kostenträger heranzutragen. Ein besonderer Kooperationspartner bei den seltenen Erkrankungen ist die Allianz seltener chronischer Erkrankungen, mit der auch bereits gemeinsam Projekte (zum Beispiel verständliche Krankheitsübersichten für seltene Erkrankungen)

erfolgreich umgesetzt werden konnten. Eine ganz enge Zusammenarbeit pflegt das Kindernetzwerk schon immer mit allen großen pädiatrischen Verbänden der Kinder- und Jugendmedizin in Deutschland. Ziel dabei ist es, jeweils gemeinsam auf Missstände bei der Versorgung aufmerksam zu machen und im Sinne der betroffenen Eltern politische Fortschritte zu erzielen.



KONTAKT

Kindernetzwerk e.V.
Geschäftsführer: Raimund Schmid
Hanauer Straße 8
63739 Aschaffenburg
Tel: 06021/12030
schmid@kindernetzwerk.de
www.kindernetzwerk.de

Spendenkonto
Sparkasse Aschaffenburg
BLZ 79550000
Konto 924290





Orphanet

Orphanet ist eine relationale Datenbank über seltene Krankheiten und Arzneimittel für Seltene Krankheiten (Orphan Drugs). Die Internet-basierte Informationsplattform wurde im Jahr 1997 durch das französische Gesundheitsministerium und INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) ins Leben gerufen. Seit dem Jahr 2000 wird Orphanet als Europäisches Projekt fortgeführt.

Das Konzept der Datenbank basiert auf der Idee, allen beteiligten Interessengruppen Informationen über seltene Krankheiten in Form eines Kataloges von Fachdienstleistungen bereitzustellen. Dieses Angebotsverzeichnis ist unmittelbar mit dem Verzeichnis der seltenen Krankheiten assoziiert, darüber hinaus ist eine umfangreiche Enzyklopädie verfügbar. Alle Informationen sind kostenfrei und in fünf Sprachen über die Website www.orpha.net abrufbar.

Inhalte und Informationsangebote von Orphanet

Das Verzeichnis und die Enzyklopädie der seltenen Krankheiten

Das Verzeichnis der seltenen Krankheiten repräsentiert zusammen mit der Enzyklopädie das Kernprojekt der Datenbank. Jede Krankheit besitzt eine «Identity card», in der die nachfolgenden Informationen zusammengefasst werden: Krankheitsname und Synonyme, relevante MIM-Nummern und ICD-10-Code, Prävalenzrate, ursächliche Gene, eine Kurzbeschreibung, Symptome, Ursachen, epidemiologische Daten, präventive Maßnahmen, derzeitige Behandlungsmethoden, Informationen zur genetischen Beratung und diagnostischen Testverfahren.

Aktuell umfasst die Datenbank 5.850 seltene Krankheiten.

Zum jetzigen Zeitpunkt sind Kurzbeschreibungen auf Englisch, Französisch, Deutsch, Italienisch und Spanisch für über 2.500 Krankheiten verfügbar. Alle Artikel sind von namhaften Experten verfasst und unterliegen einer fachlichen Begutachtung (*Peer-Review*) vor der Veröffentlichung.

Das Angebotsverzeichnis

Die Datensammlung wird derzeit (2010) in folgenden Ländern durchgeführt: Belgien, Dänemark, Deutschland, Estland, Finnland, Frankreich, Griechenland, Großbritannien, Irland, Italien, Lettland, Libanon, Litauen, Luxemburg, Malta, Marokko, Niederlande, Österreich, Polen, Rumänien, Schweiz, Serbien, Slowakei, Slowenien, Spanien, Tschechische Republik, Ungarn, Tunesien, Türkei, Zypern.

in Zahlen ...

- 4.000 Spezialkliniken und Fachkliniken in Europa, Referenzzentren und europäische Netzwerke
- 1.300 Medizinische Labors
- Testangebote für 1.800 Krankheiten
- 1.800 Patientenorganisationen
- 900 Klinische Studien
- 6.000 laufende Forschungsprojekte
- 400 Patientenregister
- 12.000 Experten und Fachleute
- u.v.m.

Alle Orphanet-Teams befolgen die Grundsätze einer Qualitätscharta. In jedem Land unterstützt zudem ein wissenschaftlicher Beirat das lokale Team bei der Validierung der Daten bevor diese in das Angebotsverzeichnis aufgenommen werden.

Verzeichnis der Orphan Drugs

Die implementierte Datenbank für Orphan Drugs stellt Informationen über Arzneimittel mit Orphan Drug-Designation zur Verfügung und gibt Auskunft über die Marktzulassungen in Europa, USA, Japan oder Australien. Derzeit

sind über 500 Arzneimittel mit Orphan-Drug-Designation und Orphan Drugs verfügbar. Dieser Teilprojektbereich der Datenbank wurde an der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) von dem Ausschuss für Arzneimittel für seltene Leiden (COMP) in Zusammenarbeit mit weiteren Interessengruppen (WGIP) initiiert.

Das Orphanet Journal of Rare Diseases

Übersichtsartikel werden in einem separaten, frei zugänglichen Online-Journal veröffentlicht, dem *Orphanet Journal of Rare diseases* (<http://www.ojrd.com>). Das Journal ist über die *National Library of Medicine* indexiert und seine Artikel sind direkt mit den «Identity cards» der Orphanet Website verlinkt. Es besteht darüber hinaus eine Partnerschaft mit dem *European Journal of Human Genetics* (Nature Publishing Group), das in Zusammenarbeit mit Orphanet Beiträgen zur praktischen Anwendung genetischer Forschung in der Rubrik „*Practical genetics*“ veröffentlicht.

Der Orphanet Newsletter

Der Newsletter „OrphaNews Europe“ der *Rare Disease Task Force* (RDTF) informiert auf Englisch (8.500 registrierte Leser) über die wissenschaftlichen Grundlagen neu entdeckter Krankheiten und identifizierter Gene, informiert über Grundlagenforschung und Ergebnisse translationaler Forschung, gibt Ausblick auf politische Entwicklungen in den Mitgliedsstaaten und Europa, beinhaltet aber ebenso Informationen zu Forschungsförderung, neueste Publikationen, Neuigkeiten von und über Patientenorganisationen, Termine, Events u.v.m.

Das Referenzportal für seltene Krankheiten



KONTAKT

Orphanet Nutzer weltweit

Die Orphanet-Website wird täglich von 20.000 Nutzern aus über 150 Ländern besucht. Die letzten Erhebungen zeigen, dass es sich bei ca. 50 % der Besucher um Fachpublikum aus dem Gesundheitsbereich handelt. Etwa ein Drittel der Nutzer sind Patienten und deren Angehörige. Darüber hinaus wird Orphanet von Lehrern, Studenten, Journalisten, Industrieunternehmen und anderen interessierten Personen und Einrichtungen aufgerufen.

Internationale Partnerschaften

- EURORDIS
- EuroGentest
- CliniGene
- EUROCAT
- SwissProt
- GenAtlas

Im Hinblick auf die Einbindung der seltenen Krankheiten in die nächste Version der ICD arbeitet Orphanet mit der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zusammen.

Orphanet Deutschland
Institut für Humangenetik
Dr. Kathrin Rommel
Medizinische Hochschule Hannover
30625 Hannover
Rommel.Kathrin@mh-hannover.de
www.orphanet.de

Spendenkonto
Sparkasse Hannover
BLZ 25050180
Konto 370371



Impressum

Herausgeber

ACHSE e. V.
c/o DRK Kliniken Berlin-Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
www.achse-online.de
www.achse.info

ontakt

Mirjam Mann, Geschäftsführerin
Tel: 030/33007080
Geschäftsstelle:
Mo bis Fr von 9 bis 12 Uhr,
Do von 15 bis 18 Uhr
sowie nach Vereinbarung
E-Mail: info@achse-online.de

Spendenkonto

ACHSE e. V.
Bank für Sozialwirtschaft
Spendenkonto 8050500
BLZ: 37020500

rojektleitung

Lisa Biehl, ACHSE e. V.
Die redaktionellen Beiträge werden von den einzelnen Organisationen, den Autorinnen und Autoren verantwortet.

Gestaltung

Durian GmbH, Duisburg

Druck

Josefs-Druckerei, Bigge-Olsberg

Bildnachweis

- Verena Müller
- Fotoarchiv ACHSE e. V.
- Fotoarchiv Durian GmbH
- Fotoarchiv BKMf e. V., Tanja Wilker
- Fotoarchive Mitgliedsorganisationen, Partner und Netzwerk
- Pixelio: Chris, Ewert, Hautumm, Hofschlaeger, St. Hofschlaeger, Pelz, Sassi, Stricker, Walker

op-right

ACHSE e. V.

Stand: Oktober 2010



Heinrich-Sommer-Straße 13
59939 Olsberg
Telefon 02962/800-0
Telefax 02962/800-222
www.josefsheim-bigge.de

Josefsheim Bigge ...

... ist eine Einrichtung für Menschen mit einer Körper-, Sinnes- und Lernbehinderung sowie mit einer Hörschädigung. Wir bieten Menschen jeden Alters mit einer Behinderung eine Fülle von Chancen und Möglichkeiten zur persönlichen Lebensgestaltung.

Josefs-Druckerei ...

... bietet eine breite Produktpalette rund um den Druck: Offset- und Digitaldruck, Entwurf und Gestaltung, Verlag, DTP-Belichtungen, Sonderarbeiten wie stanzen, rillen, perforieren, nummerieren, Geschäfts- und Familiendrucksachen, hochwertige Mehrfarbendrucke, Plakate, Flyer, Zeitschriften, Festschriften, Broschüren und Bücher, Industrie- und Handbuchbinderei, Buchrestauration, Bildereinrahmung.

Dienstleistungszentrum ...

... ein kompetentes Team steht Ihnen zur Seite, wenn es um Ihre Infopost geht. Wir übernehmen die Datenaufbereitung, den Ausdruck in Digitalqualität, Falz- und Frankierarbeiten und die Postauslieferung.

Orthopädie-Technik und Orthopädie-Schuhtechnik ...

... sorgen für eine individuelle Versorgung und fachmännische Beratung. Ob Prothese, Kniechiene oder orthopädische Maßschuhe – hier sind Sie in guten Händen.

Gärtnerei ...

... bringt Farbvielfalt und floristische Kreativität in Ihr Zuhause.

Josefsheim-Shop ...

... in unserem Josefsheim-Shop finden Sie die Produkte und die Dienstleistungen, die wir in der Werkstatt für behinderte Menschen (WfbM), im Berufsbildungswerk (BBW) und in der Josefs-Brauerei herstellen bzw. anbieten. Ein vielfältiges Angebot steht für Sie bereit.

Beratungszentrum ...

... für Menschen mit Behinderung und deren Angehörige. Beratung und Hilfe – kostenlos und unkompliziert.

Josefs-Brauerei ...

... genießen Sie die den fruchtigen Trinkgenuß von Josy und die außergewöhnlichen JOSEFS-Bierspezialitäten.

Die Vielfalt macht 's!

