



Bei der Luftballonaktion im Klinikum Dessau und mit prominenter Unterstützung von ARD-Moderatorin Anne Geesthuysen und dem Paralympioniken Hans-Peter Durst in Essen

## Tag der Seltenen Erkrankungen

„Solidarität ohne Grenzen“ hieß es rund um den 28. Februar, den Tag der Seltenen Erkrankungen 2013. Weltweit wird an diesem Tag der Blick auf die „Waisen der Medizin“ gerichtet.

In zwölf deutschen Städten haben sich Betroffene einer Seltenen Erkrankung zusammengetan, um über

ihre Erkrankung zu informieren und für die Anliegen der Patienten zu sensibilisieren. Ärzte, Politiker und Persönlichkeiten aus dem öffentlichen Leben haben die Aktionen unterstützt. Als „Symbol der Seltenen“ wurden überall rote ACHSE-Luftballons in den Himmel steigen gelassen (und mit ihnen die Wünsche und Anliegen der Patienten).

**IHRE SPENDE HILFT!**

ACHSE e.V.  
Bank für Sozialwirtschaft  
Spendenkonto 80 50 500  
BLZ 370 205 00

## Eva Luise Köhler Forschungspreis

„Forschung hilft heilen“ - Der mit 50.000 Euro dotierte Eva Luise Köhler Forschungspreis fördert seit 6 Jahren herausragende Projekte und will damit die Forschungslandschaft im Bereich der Seltenen Erkrankungen beleben. Er wird von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ausgelobt und in Kooperation mit der ACHSE jährlich verliehen.

Am 28. Februar zeichnete Eva Luise Köhler ein vierköpfiges Forscherteam der Medizinischen Hochschule Hannover aus, das eine genterapeuti-



Eva Luise Köhler und das Preisträgerteam mit Prof. Gesine Hansen, Prof. Thomas Moritz, Dr. Christine Happle und Dr. Nico Lachmann.

### Fakten

#### Seltene Erkrankungen

- Höchstens 5 von 10.000 Menschen sind von einer solchen Erkrankung betroffen.
- Es gibt über 6000 verschiedene Seltene Erkrankungen, sie sind überwiegend chronisch und unheilbar.
- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene, davon sind mehr als 3 Mio. Kinder.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente und Spezialisten sind rar.



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

Eva Luise Köhler,  
Schirmherrin der ACHSE

achse Stimme  
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.  
Vors. Ass. jur. Christoph Nachtigäller

ACHSE e.V.  
c/o DRK-Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130  
14050 Berlin  
Telefon 030/ 33 00 708-0  
info@achse-online.de  
www.achse-online.de  
Geschäftsführung Mirjam Mann  
Titelbild Celine  
Fotos ACHSE Archiv, privat, Peter Himsel  
Redaktion Rania von der Ropp  
Layout Agentur Gänsewein, Berlin

ACHSE e.V. Spendenkonto  
Bank für Sozialwirtschaft  
Konto 80 50 500  
BLZ 370 205 00

### Impressum



#### Tag der Seltenen Erkrankungen

Immer am letzten Tag im Februar wird überall auf der Welt der Blick auf die „Waisen der Medizin“ gerichtet. – Seite 4



#### Eva Luise Köhler Forschungspreis

Der Preis ging an ein Forscherteam aus Hannover, das eine Gentherapie für eine seltene Lungenerkrankung entwickelt. – Seite 4

Ausgabe Nr. 08 / März 2013

## Die Schmerzen sollen gehen, die Sprache zurückkehren

Man sieht es ihr nicht an: Celine leidet seit sie denken kann an starken Schmerzen, Fieberschüben und Hautausschlägen. Es dauerte 12 Jahre, bis eine Diagnose gestellt wurde: Das Familiäre Mittelmeerfieber ist ein sehr seltener Gendefekt und aufgrund der komplexen Symptome schwer zu diagnostizieren; die Ärzte tappen bei den vielen Untersuchungen jahrelang im Dunkeln. Lange schwebte die Vermutung im Raum, Celine's Schmerzen seien psychischen Ursprungs. Ihre kindlichen Hilferufe wurden überhört; Celine hörte auf zu sprechen. Bei der ACHSE werden Celine und ihre Mutter nun ernst genommen, gehört und gestärkt. Seite 2



# achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer



Liebe Freunde  
der ACHSE!

Seit nunmehr fast vier Jahren begleite ich die „Seltenen“ und setze mich gemeinsam mit dem ACHSE Freundeskreis dafür ein, auf die Waisenkinder der Medizin aufmerksam zu machen.

Celine hat es im jahrelangen Kampf um eine Diagnose die Sprache verschlagen – diese schreckliche Situation macht auch mich sprachlos. Ein junges Mädchen, dem auf Grund von Ratlosigkeit unterstellt wird, es würde sich Symptome ausdenken, ist in die Einsamkeit gedrängt worden.

Als Künstlerin habe ich ein geschultes Auge für das Detail, einen Blick für das Seltene, in dem oft eine große Kraft liegt. Ich bin froh, dass die ACHSE diesen Blick auf einer ganz anderen Ebene hat und Celine helfen konnte.

Gemeinsam mit der Diagnose kann Celine hoffentlich ihre eigene seltene Kraft entwickeln, die Sie darin unterstützen wird ihre Sprache und ihr Vertrauen zu sich und den Menschen wiederzufinden. Diese Geschichten sind nicht selten - es existieren über 6000 seltene Erkrankungen und damit einhergehend zahllose Lebensgeschichten, die gehört werden wollen.

Für die wichtige Arbeit der ACHSE Betroffenenberatung bitte ich Sie herzlich um Ihre Unterstützung.

Danke, Ihre

Elvira Bach

## Die Schmerzen sollen gehen, die Sprache zurückkehren

Das Familiäre Mittelmeerfieber ist eine seltene Autoimmunerkrankung, die Fieberschübe, starke Schmerzen und Hautausschläge verursacht. 12 Jahre lang hat die kleine Celine diese Attacken durchlitten, ohne dass die Ärzte wussten, was Ursprung der Leiden ist, geschweige denn, wie sie behandelt werden können. Zu oft wurde Celine unterstellt, die Schmerzen seien vorgetäuscht. Ein fataler Fehler, denn Celines kleine Kinderseele hat sich nach und nach verschlossen: sie hat aufgehört, mit Fremden zu sprechen.

„Mein Kopf tut weh,“ sagt ein dreijähriges Mädchen normalerweise nicht. So kleine Kinderfangen an zu sprechen; Schmerzen einordnen und beschreiben, lernen sie erst später. Bei Celine war das anders. „Immer wieder klagte sie über Schmerzen, wollte nur im dunklen Zimmer liegen, nicht essen, nicht in den Kindergarten oder auf den Spielplatz gehen wie andere Kinder,“ erzählt Ines Stahl, Celines Mutter.



Die Kinderärztin vermutet eine psychisch bedingte Migräne: Celines Bindung an ihre Mutter sei zu eng, sie wolle nicht weg von ihr. Statt medizinisch zu untersuchen, wurden Mutter und Kind zu Psychologen geschickt. „Ich klammere, ich tue Celine nicht gut, sagten sie mir. Aber ich glaubte nicht daran. Das Fieber und die Übelkeit kann sich doch kein Kind ausdenken“. Als Celine mit 6 Jahren bei 40 Grad Fieber einen Atemstillstand erleidet, kommt sie in die Klinik. Am nächsten Morgen sitzt wieder ein Psychologe an ihrem Bett. Je mehr das kleine Mädchen spürt, dass ihr nicht geglaubt wird, wenn sie über ihre Schmerzen klagt, desto weniger redet sie mit Ärzten. Die Mutter wird mehr und mehr zu Celines Sprachrohr, was den Eindruck bei den Ärzten verstärkt, dass es sich um eine pathologische Mutter-Kind-Beziehung handle. Der Knoten der Hilflosigkeit wird immer fester gezurrt, als auch das private Umfeld der Familie dem Kind keinen Glauben mehr schenkt.

## Das bewegt die ACHSE!

Warum ist die Diagnose schwer zu stellen?

Rund 80% der über 6000 Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt, die Symptome sind oft sehr komplex. Ärzte haben wenig Erfahrung mit den Erkrankungen, immer weniger Zeit für den einzelnen Patienten und denken zu wenig daran, dass es „etwas Seltenes“ sein könnte. Für die Betroffenen bedeutet das meistens eine (jahre-)lange Odys-

see von Arzt zu Arzt. Dabei werden häufig Fehldiagnosen gestellt und falsche Behandlungen eingeleitet.

ACHSE will den Weg zur Diagnose verkürzen

In Selbsthilfvereinen werden die Betroffenen zu Experten ihrer Erkrankung. ACHSE fördert den Austausch von Selbsthilfe, Ärzten und der Forschung und baut damit ein Expertennetzwerk auf: Informatio-



Pferden kann man vertrauen: Celine zieht viel Lebensmut aus dem Reiten.

Es vergehen Jahre, in denen Celine an bis zu 5 Tagen der Woche Fieberschübe und Schmerzattacken hat, die nicht selten 15 Stunden andauern. Verzweifelt filmt die Mutter die vermeintlichen Migräneanfälle ihrer Tochter, um bei den Ärzten Gehör zu finden. Als Celine mit 12 Jahren nur noch 27 Kilogramm wiegt, muss sie in eine Rehaklinik. Dort sagt ihr eine Ärztin, sie solle sich nicht so anstellen, von der Krankheit Migräne sterbe man nicht. Seitdem spricht Celine nur noch mit ihrer Mutter und ihrem Bruder.

Sie wird in eine andere Klinik verlegt, wo sie durch Zufall einem Arzt auffällt. Celines Mutter erinnert sich

gut, wie er aufmunternd feststellte: „Keine Psyche zaubert Leukozyten weg oder verändert Organe.“ Der Arzt nimmt sich Celine an, begleitet sie tagtäglich und registriert alle Symptome. Als der Arzt nach einem halben Jahr endlich die erste Diagnose „Familiäres Mittelmeerfieber“ stellen kann, ruft Celine ihrer Mutter am Krankenbett zu: „Mama, endlich glauben sie mir.“

Es gibt keine heilende Therapie der seltenen Autoimmunerkrankung, kaum Studien, nur wenige Experten. Auch vermuten die Ärzte, dass Celine an weiteren, noch nicht eindeutigen Nebenerkrankungen leidet. Seit Oktober 2012 werden Mut-

ter und Tochter von der ACHSE auf ihrem Weg begleitet. „Ines Stahl klang bei ihrem ersten Anruf noch so unsicher, ob ich ihr überhaupt glauben würde. Erst als ich nach und nach die ganze Geschichte hörte, konnte ich das Ausmaß ihrer Verunsicherung verstehen.“ Die Betroffenenberaterin Eike Jogwer-Welz sucht Krankheitsinformationen und stellt Kontakt zu einem Selbsthilfverein her. Gemeinsam mit dem Lichtblick-Team der AOK Rheinland unterstützt sie die Familie Stahl auch in sozialrechtlichen Fragen: bei dem Antrag für eine Einzelfallhilfe beim Jugendamt und der Erstattung eines Medikaments bei der Krankenkasse, das Celine braucht, aber nicht für Kinder zugelassen ist.

Neben lebenspraktischen Hilfestellungen geht es bei der ACHSE-Beratung um die psychosoziale Unterstützung. Die Betroffenen fühlen sich nicht mehr allein gelassen, sondern ernst genommen. Der Mut für ein Leben mit der Krankheit kehrt zurück.

„Es tat so gut, mit jemanden zu sprechen, der mich versteht.“, erinnert sich Ines Stahl an das erste Beratungsgespräch. Vielleicht wird auch Celine bald ihre Sprache wiederfinden.

nen über Seltene Erkrankungen werden verbessert und verfügbar macht. Die ACHSE-Lotsin unterstützt Ärzte bei der Diagnosesuche und greift dabei auf das Expertennetzwerk zurück.

ACHSE ist Anlaufstelle für Betroffene Betroffene fühlen sich sowohl in der ungewissen Zeit der Suche, als auch nach der Diagnosestellung allein gelassen. Die ACHSE-Betroffenen- und Angehörigenberatung hilft:

- mit verständlichen Informationen

über die Seltene Erkrankung

- bei der Arzt- oder Kliniksuche und nach geeigneten Selbsthilfvereinen
- in sozialrechtlichen Fragen, z.B. zur Kostenübernahme von Therapien, Fahrtkosten u. Hilfsmitteln

Zumeist sind die Erkrankungen chronisch, unheilbar und mit schweren Beeinträchtigungen verbunden. Eine psychosoziale Begleitung ist immer Teil der Beratung.

„Ich spreche mit Menschen, die Jahre lang nach ihrer Diagnose, nach Informationen und Hilfe gesucht haben. Dabei wurden sie in ihrem Leid oft nicht Ernst genommen. Wir schenken den Menschen Gehör und helfen.“



Eike Jogwer-Welz  
Betroffenen-  
beraterin