



Gemeinsam sind wir stark

*Betroffene sind Teil der Gesellschaft, Sie brauchen unsere Unterstützung
– Seite 2*



„Seltene Gelegenheiten“ meistbietend versteigert

*Benefizauktion nach drei Jahren erfolgreich neu aufgelegt
– Seite 4*

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 18 / November 2017



Sebastian, Janina und Bria wurden mit einer lebensbedrohlichen Cerebralen Folatdefizienz (CFD) geboren. Dank vernetzter Forschung und der Zusammenarbeit engagierter Mediziner konnte allen drei Kindern das Leben gerettet werden und wurden schwere geistige Behinderungen gemildert.

ACHSE setzt sich für vernetzte Forschung ein!





Liebe Freunde
der ACHSE!

Zu erfahren, dass das eigene Kind sich unaufhaltsam zurückentwickelt und sterben wird, ist ein furchtbarer Schock für alle Eltern – mehr noch, wenn niemand die Ursachen für diese plötzliche Erkrankung kennt und die Chancen auf Heilung gering sind. Stellen Sie sich nun vor, das Geschwisterkind erkrankt auf dieselbe Weise. Schnell schwindet jegliche Hoffnung.

Sebastian, Janina und auch die später geborene Bria hatten Glück im Unglück. Erst die Geschwistererkrankung brachte ein engagiertes Ärzteteam auf den richtigen Weg – an dessen Ende sogar ein Medikament steht, das noch mehr Leben retten und geistige Behinderungen vermeiden kann.

ACHSE setzt sich dafür ein, dass Erkrankungen erforscht werden, eine Diagnose nicht dem Zufall überlassen bleibt und Therapie möglich wird. 4 Millionen betroffene Menschen in Deutschland brauchen unsere Hilfe, um besser und länger leben zu können.

Ihre Unterstützung macht den Einsatz von ACHSE möglich! Danke.

Ihre

Eva L. Köhler

Eva Luise Köhler
Schirmherrin ACHSE e.V.

Einer für alle – alle für einen

Wer Bria und Janina erlebt, mag kaum glauben, dass die aufgeweckten Schwestern ihr Leben dem eigenen Bruder verdanken – und dem Zusammenarbeit engagierter Mediziner.

Mit drei Jahren begann Sebastian zu stolpern, irgendwann stand er nicht mehr auf, konnte nicht mehr sprechen und greifen, bekam epileptische Anfälle. Der normal entwickelte Junge wurde innerhalb weniger Monate zu einem vollständig unselbstständigen Pflegefall. Die Ursachen waren unbekannt. Die behandelnden Ärzte tappten im Dunkeln.



Zwei Jahre später zeigten sich dieselben Symptome bei Sebastians jüngerer Schwester Janina. Die Prognose der Ärzte, beide Kinder

innerhalb weniger Jahre zu verlieren, war ein furchtbarer Schock für die Eltern.

Doch die gleichen Symptome bei Janina festzustellen, erwies sich letztlich als Glück im Unglück. Denn erst der Vergleich der Geschwister brachte Licht in das Dunkel.

Sebastians MRT-Bilder hatten gezeigt, dass zu wenig weiße Hirnsubstanz vorhanden war. Das für deren Aufbau erforderliche Folat (Vitamin B9) kam nicht im Gehirn an. An der Universitätsmedizin Göttingen diagnostizierte Prof. Dr. Dr. Robert Steinfeld bei Sebastian eine bis dahin unbekannt Form des cerebralen Folatmangels (CFD), die durch einen genetischen Defekt des Folatrezeptors alpha verursacht wird. Prof. Steinfeld nannte die Erkrankung Cerebrale



Foto: Tom Lanzrath

Die „Waisenkinder der Medizin“ sind Teil unserer Gesellschaft und brauchen Aufmerksamkeit, Forschung, Therapien und Unterstützung. 4 Millionen betroffene Kinder und Erwachsene allein in Deutschland sind keine „Seltenheit“.

Andrea Ballschuh, Moderatorin, Autorin, Sprecherin und ACHSE Botschafterin

**IHRE
SPENDE HILFT!**

ACHSE e.V. · Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft

BIC: BFS WDE 33

IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

Folattransportdefizienz (CFTD) und entwickelte eine Behandlung, um das Gehirn mit Folaten zu versorgen.

Janina und Sebastian konnten behandelt werden. **Janinas Symptome verschwanden schon kurze Zeit später. Auch Sebastians Zustand verbesserte sich, sein Leben wurde gerettet.** Als dann in 2009 Bria zur Welt kam, wurde dieselbe Erkrankung direkt nach der Geburt diagnostiziert. Dank der Erfahrung aus der Behandlung ihrer Geschwister konnte sofort mit einer Therapie begonnen werden. Bria hat sich völlig normal entwickelt.

„Wissen rettet Leben“

Die Eltern der drei betroffenen Kinder haben eine Stiftung (www.cfd-foundation.de) ins Leben gerufen, um auf diese seltene, aber sehr effizient behandelbare Erkrankung aufmerksam zu machen und so das Schicksal anderer Betroffener entscheidend zu verbessern. Die Stiftung hat es sich zur Aufgabe gemacht, möglichst viele Ärzte

über alle Formen des cerebralen Folatmangels aufzuklären und über die diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten zu informieren.

Wie viele andere Patientenorganisationen und Stiftungen vernetzt sich auch die CFD-Foundation mit der ACHSE, denn nur gemeinsam sind wir stark. ■



"Sebastian und seine Schwestern sind ein tolles Team."



Die ACHSE Beratung

Lange Diagnosewege, Odysseen durch Arztpraxen, kaum Informationen, Experten oder Therapien: das sind Herausforderungen, mit denen die meisten der rund 4 Millionen Betroffenen einer Seltenen Erkrankung kämpfen müssen.

ACHSE lässt sie nicht allein und berät Betroffene, Angehörige und ratsuchende Ärzte und andere Therapeuten.

Hilfe zur Selbsthilfe

Niemand hat alle Informationen zu den 6000 bis 8000 Seltenen Erkrankungen parat. Die krankheitsübergreifende Beratung der ACHSE erfolgt deshalb unterstützend: Im ACHSE-Netzwerk sind derzeit 127 Mitgliedsorganisationen, die mehrere tausend Erkrankungen vertreten. Darüber hinaus kann die ACHSE Beratung auf ein breites Netzwerk an Experten zurückgreifen.

**CHRONISCH
tapfer**

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

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

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



Josephine sagt: DANKE!



Lothar de Maizière mit Moderator Ulli Zelle, Schirmherrin Eva Luise Köhler bat um Unterstützung für die „Waisen der Medizin“

Benefizauktion „Seltene Gelegenheiten“

Höchstgebote für wahrlich „Seltene Gelegenheiten“ konnte Auktionator Prof. Peter Raue der illustren Gästeschar am 19. Oktober 2017 im historischen Spiegelsaal von Clärchens Ballhaus in Berlin entlocken.

Anwesende hatten die Qual der Wahl: Ob Kaffeestunde mit Apfelkuchen mit und im Domizil von Theaterlegende Claus Peymann, der Besuch eines Fußballspiels von Hertha mit Bundesaußenminister

Sigmar Gabriel, ein Bummel mit Schauspieler Ulrich Tukur durch Venedig oder Kunstwerke von Karl Otto Götz, Markus Lüpertz, Norbert Bisky, Cornelia Schleime uvm. – für die ACHSE Benefizauktion haben über 25 Prominente aus Kunst, Politik, Medien, Sport und Wirtschaft ihre Zeit oder ihre Kunst zur Verfügung gestellt. Herzlichen Dank!

Fotogalerie www.achse-online.de

Fakten

Seltene Erkrankungen

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



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

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin der ACHSE

Jetzt ACHSE Fördermitglied werden

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

Anrede Herr Frau Familie Firma

Titel/Name Vorname

Straße/Nr. PLZ/Ort

Email Telefon

Ja, ich will regelmäßig helfen.

Euro monatlich halbjährlich jährlich

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

Meine Kontodaten:

IBAN DE Kontoinhaber

BIC

Mandatsreferenznummer ACHSE IB

Geburtsdatum Datum und Unterschrift

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

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

achse Stimme
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
Vors. Dr. Jörg Richstein

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Berlin I Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann
Titelbild Sebastian, Janina und Bria
Fotos ACHSE Archiv, privat
Redaktion Bianca Paslak-Leptien
Layout Agentur Gänsewein

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

Impressum