

TÄTIGKEITSBERICHT 2020
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



**Liebe Mitglieder,
liebe Freundinnen und Freunde der ACHSE,**

als sich COVID-19 zu Beginn des Jahres 2020 weltweit rapide ausweitete, war schnell klar, dass die Lage sehr ernst ist. Neben der direkten Bedrohung durch das Virus für unsere Gesundheit, würden auch die zur Eindämmung der Pandemie ergriffenen Maßnahmen starke Auswirkungen auf die gesamte Bevölkerung haben.

Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen zählten zu jener Gruppe, die es besonders hart traf. Zum einen, weil die Gesundheit vieler aufgrund der Vorerkrankungen noch stärker bedroht war. Zum anderen, weil Familien mit erkrankten Angehörigen und schulpflichtigen Kindern oder kranken Kindern oder Angehörigen und Kindern, die zu Hause durch Angehörige gepflegt werden, in der Krise noch mehr auf sich gestellt waren. Förder- und Tagespflegeeinrichtungen wie Schulen wurden geschlossen, ohne andere Unterstützungsangebote für die Pflegenden zu schaffen. Daneben wurden wichtige ärztliche Untersuchungen oder therapeutische Behandlungen auf unbestimmte Zeit gestrichen. Es gab finanzielle Einschnitte, existenzielle Sorgen und eine große Einsamkeit, die gerade jene spürten, die sich in die Isolation begeben und dort für Monate verharren mussten. Und über allem herrschte der Eindruck von der Politik vergessen worden zu sein, nicht nur bei der Ergreifung der Maßnahmen – Stichwort Masken, pflegende Angehörige oder Impfpriorisierung. Auch das Vereinsleben der Mitgliedsorganisationen wurde stark durch die Pandemie belastet. Veranstaltungen, Mitgliederversammlungen und Familientreffen mussten abgesagt, die Kosten dafür nicht selten dennoch getragen werden. Die Pandemie stellte auch für die Vereine eine existenzielle Herausforderung dar.

Nach einem gewohnt turbulenten wie öffentlichkeits- und vernetzungsstarkem Start in das neue Jahr, mussten wir uns als ACHSE im März zunächst stärker nach Innen orientieren. Bei den Mitgliedsverbänden herrschte ein großer Bedarf an Unterstützung rund um die Vereinsarbeit, aber auch zu allgemeinen Fragen rund um Corona. Die Geschäftsstelle war vollständig im Homeoffice und trotzdem ununterbrochen per Telefon, Email und mit Hilfe von Videokonferenzen erreichbar. In regelmäßigen Videokonferenzen mit den Mitgliedern, eruierten wir die brennenden Themen, diskutierten gemeinsam und schufen Hilfsangebote – zu den vielen verschiedenen Fragen. Es wurden Informationsblätter und ein Hilfecenter mit aktuellen geprüften Informationen rund um Corona auf unserer Website eingestellt und gepflegt. Mit unseren internationalen Partnern, insbesondere unserem Dachverband EURORDIS tauschen wir uns regelmäßig online aus, um vom internationalen Wissenstand zu profitieren und daran beizutragen.

Die Beratungsstelle war besonders stark gefragt, denn die Bedarfe und die Verunsicherung der betroffenen Menschen waren enorm. Es erreichten uns Hilferufe, die von akuter Verzweiflung geprägt und uns alle bewegt haben. Immer wieder adressierten wir die Lage der Betroffenen in Stellungnahmen oder offenen Briefen, kämpften um Sichtbarkeit und gegen das Vergessen, forderten Solidarität, gingen dafür auch in den direkten Austausch unter anderem mit der Deutschen Gesellschaft für Intensivmedizin, der DIVI und dem Pflegebeauftragten der Bundesregierung. Und mit „Dank Roboter wieder schulstark“ startete die ACHSE ein ganz besonderes Projekt, bei dem Avatare chronisch kranken Schulkindern die Teilhabe ermöglichen würden, auch in Zeiten zu denen sie nicht selbst in die Schule gehen können.

Zugleich sollte natürlich auch der Kampf um eine bessere Versorgung für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen weiter verfolgt und die große Pläne des Aktionsplans 202 dennoch so gut wie möglich umgesetzt werden. Denn, Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben keine Zeit zu verlieren!

Großprojekte wie TRANSLATE-NAMSE, ZSE-DUO, CARE-FAM-NET an denen ACHSE beteiligt war und ist wurden fortgeführt, neue wie genomDE oder die Medizininformatikinitiative mit CORD-MI wurden aufgenommen. Worum es sich dabei konkret handelt, erfahren Sie im Bericht. Es galt zudem zu verfolgen, wie die bundeseinheitliche Zuschlagsregelung für die Zentren, die der GBA Ende 2019 noch verabschiedet hatte, umgesetzt werden würde. Mit diesen und vielen weiteren Themen beschäftigte man sich auch in den Arbeitsgruppensitzungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), die ebenfalls mit Beteiligung der ACHSE alle online stattfanden. Zahlreiche weitere Informations- und Vernetzungsveranstaltungen fanden online statt, insbesondere auch der ECRD von EURORDIS. Wir waren sowohl als Organisator als auch als Referenten und Teilnehmer vielfältig aktiv. Die Details finden Sie im Veranstaltungsübersicht am Ende des Berichts.

Und so haben wir viel gelernt und viel erreicht in 2020. Wir freuen uns, Ihnen mit dem Tätigkeitsbericht einen Überblick über das Geleistete geben zu können. Wir danken allen, die daran aktiv mitgewirkt haben, und wir danken den vielen Unterstützerinnen und Unterstützern, die der ACHSE zur Seite gestanden und uns geholfen haben. Nur gemeinsam sind wir stark

Geske Wehr

Vorsitzende ACHSE

Mirjam Mann

Geschäftsführerin ACHSE

September 2021

INHALTSVERZEICHNIS TÄTIGKEITSBERICHT 2020

1	ACHSE Selbsthilfegemeinschaft	6
1.1	ACHSE Mitgliederunterstützung.....	6
1.2	Gemeinsam lauter werden	8
1.3	Das Projekt „Young & Rare“: Ausrichtung eines ACHSE Jugendkongresses.....	10
1.4	Das Projekt „Von der Einzelfallhilfe zum Erfahrungswissen - Ein konkreter Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Seltene n Erkrankungen.....	12
1.5	Projekt Gemeinsam Mehr Erreichen - GME	13
1.6	Dank Avatar wieder schulstark.....	14
1.7	Wir sind ACHSE	15
2	ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung	16
2.1	Zertifizierung der Zentren für Seltene n Erkrankungen	17
2.2	Innovationsfondsprojekte.....	17
2.3	Medizininformatik-Initiative (MII)	21
2.4	genomDE	22
2.5	Forschung vorantreiben	23
2.6	ACHSE Beratung.....	24
2.7	Kurzinformationen für Patienten	26
3	ACHSE Engagement und Interessenvertretung	27
3.1	Unsere politische Arbeit	27
3.2	Stellungnahmen	30
3.3	Öffentlichkeitsarbeit	33
3.4	Netzwerkarbeit	40
3.5	Internationale Vernetzung.....	42
4	ACHSE Freunde und Förderer	46
4.1	Unternehmer als Freunde	46
4.2	Seltene Gelegenheiten online	47
4.3	Schnippschnapp für den guten Zweck – Die Aktion Rapunzel	48
4.4	Schule für die Seltene n	48
4.5	Gelebte Zuwendung.....	49

5 DIE ACHSE AUF ACHSE – Sitzungen und Veranstaltungen in 2020	50
Daten und Fakten zur ACHSE.....	55
1 Ziele.....	55
2 Vorstand	55
3 Mitglieder	56
3.1 Ordentliche Mitglieder	56
3.2 Außerordentliche Mitglieder	61
4 Wissenschaftlicher Beirat	61
5 gesundheitspolitischer Beirat.....	62
6 Kontaktdaten	63

1 ACHSE SELBSTHILFEGEMEINSCHAFT¹

1.1 ACHSE Mitgliederunterstützung

Das Projekt „Gemeinsam wissen wir mehr“ hat durch die Corona Pandemie seit März 2020 mit seiner Zielsetzung „Helfern zu helfen“ und dem Prinzip der „Hilfe auf Gegenseitigkeit“ eine enorme Relevanz erfahren.

Die Unabschätzbarkeit der Entwicklung der Pandemie und die sich ständig verändernden Rahmenbedingungen, sei es zu Hygienemaßnahmen, Lockdown mit zeitlichen kleineren und größeren Öffnungen, überfüllte Arztpraxen und Kliniken, neue vereinsrechtliche (befristete) Regelungen, zu Impfungen etc. führten zu einem enormen Informations- und Austauschbedarf. Insbesondere da die Schutzmaßnahmen, Lockerungen oder Schließungen und Impfungen von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich geregelt werden. Der Bedarf an Orientierung gilt in dieser schwierigen Zeit für unsere vulnerablen Gruppen und Personen in besonderem Maße. Dabei geht es um Informationen und Auskünfte, die kaum woanders eingeholt werden können als über das spezifische Netzwerk der Seltenen.

Stärkung der Selbsthilfearbeit auf zwei Ebenen

Zunächst haben wir fast wöchentlich stattfindende Austausche über Videokonferenzen (30-60 Teilnehmende i.d.R., in Peaks bis zu 90) zu spezifischen Themen organisiert, um die Fragen und Sorgen zu bündeln. Bei den Terminankündigungen und Einladungen baten wir um die Zusendung von Fragen vorab. Externe Spezialisten konnten, wenn notwendig, vorbereitet eingebunden werden. Zusammen konnten wir so Informationen bündeln und von Erfahrungen und Wissen im Netzwerk gemeinsam profitieren.

Die Art der Fragen lassen sich im Wesentlichen in zwei Blöcke gliedern:

Vereinsbezogene Anliegen

- Begonnen bei abzusagenden oder abgesagten Veranstaltungen und den damit verbundenen Konsequenzen, Digitalisierung von Veranstaltungen mit Fragen zu Tools, deren Finanzierung, Anwendung und Sicherheit, vereinsrechtliche Fragen rund um Mitgliederversammlungen und zu erbringende Pflichten unter erschwerten Bedingungen, Förderanträge, existenzielle Sorgen der Mitglieder um ihre Vereine.
- Wir kommen aus unseren Verträgen mit den Veranstaltungsorten nicht raus. Gleichzeitig gehören Veranstaltungen zu unserem geförderten Projekt.

¹ Fragen zum Tätigkeitsbereich ACHSE Selbsthilfegemeinschaft richten Sie bitte an Lisa Biehl, Leiterin ACHSE Selbsthilfegemeinschaft: lisa.biehl@achse-online.de , Tel: 030 330070828

- Wie schaffen wir eine Finanzierung digitaler Tools? Wie lernen wir den Umgang damit?
- Was ist, wenn wir es nicht schaffen, unsere Mitgliederversammlung online durchzuführen? Welche Konsequenzen hat das für unsere Gemeinnützigkeit, wenn kein Protokoll vorliegt?
- Wie schaffen wir es, dem hohen Erwartungsbedarf unserer Mitglieder gerecht zu werden?

Fragen die bei den Mitgliedsorganisationen im Kontakt mit ihren Mitgliedern auftauchen:

- Schutz im Alltag, im Umgang mit Beruf, Ausbildung und Schule
- Finanzielle Sorgen, existenzielle Ängste um Familienmitglieder

Auf der gemeinsamen Suche nach Antworten und konkreten Lösungen wurden viele Informationen, Handreichungen und weiterführende Links vorbereitend oder nachbereitend zusammengestellt.

ACHSE Selbsthilfe-Wiki als Wissensspeicher und Mitmach-Plattform

Das ACHSE Selbsthilfe-Wiki ging im Mai 2020 mit ersten Artikeln online. Die durch den Austausch oder in der Vor-/Nachbereitung zusammengestellten Texte und Links haben den Aufbau und die inhaltliche Entwicklung unseres ACHSE Selbsthilfe-Wikis enorm beflügelt.

Seit Herbst 2020 trifft sich die Wiki-Redaktion einmal wöchentlich per Videokonferenz. Sie ist von anfangs vier Redakteuren und Redakteurinnen auf acht angestiegen. Hier werden Themen, Aufgabenverteilung und Vorgehensweisen besprochen. Beim Erstellen und Einstellen von neuen Informationen gilt das Vier-Augen-Prinzip: eine Person textet, zitiert, verlinkt und stellt den Text ein, eine weitere Person redigiert. Für 2021 ist die Gründung eines zweiten Redaktionsteams geplant. Darüber hinaus ist für 2021 ein Webinar angedacht. Es ist für alle Mitgliedsorganisationen und deren Mitglieder offen. In diesem Webinar ist angedacht zu zeigen, wie schnell der Umgang mit der Software des Wikis (BookStack) erlernt werden kann. Wir erhoffen uns davon, die Hürden für eine Beteiligung zu minimieren. Wenn das Webinar gut angenommen wird, werden wir dies öfter anbieten und somit die Dynamik insgesamt erhöhen. Je Mitgliedsorganisation gibt es einen Zugang, der allen Mitgliedern dieser Organisation zur Verfügung steht und der auch zeitgleich von mehreren genutzt werden kann.

Alle Prozesse rund um das Wiki werden stetig weiterentwickelt. So werden in 2021 Querverbindungen zwischen Wiki und Akademie (Lernplattform) integrativ geschaffen.

1.2 Gemeinsam lauter werden²

Zum 1. Juli 2020 startete das vom Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS) geförderte Projekt GEMEINSAM LAUTER WERDEN. Ziel des über 3 Jahre laufenden Projekts ist es, unsere Mitglieder zu ermutigen und zu stärken, sich in irgendeiner Form gesundheitspolitisch zu engagieren. Die Mitglieder verschaffen sich so mehr politisches Gehör und Aufmerksamkeit für ihre Anliegen. Das Projekt setzt kein Vorwissen voraus, jede und jeder kann jederzeit einsteigen. Wir profitieren vom bereits erworbenen Wissen unserer Mitglieder und dem gegenseitigen Austausch von Erfahrungen. Ein besonderer Fokus liegt dabei auf dem Empowerment von jungen Menschen sowie der Orientierung an praktischen Beispielen.

Nach der Einarbeitung unserer Mitarbeiterin Florence von Bodisco wurde eine Kick-off-Veranstaltung mit den Mitgliedern des Arbeitskreises Gesundheitspolitik in der ACHSE durchgeführt. Dabei wurden die Bedarfe festgestellt und Wünsche für ein künftiges Curriculum gesammelt. Auf Basis dieser online-Konferenz entstand dann ein Curriculum sowohl für das Jahr 2021 als auch für den gesamten Projektzeitraum. Das Lernprogramm ist nicht unabänderlich, sondern stetig im Fluss und passt sich den aktuellen Bedarfen und gesundheitspolitischen Themen an.

Die Lernplattform

Neben Veranstaltungen zu diversen Themen, die dem Austausch mit Experten und Expertinnen sowie der Wissensvermittlung dienen, ist die Einrichtung einer Lernplattform ein weiterer Projekt-Baustein. Auf der Lernplattform werden alle online-Veranstaltungen veröffentlicht, aber auch Hintergrundmaterialien. Zudem gibt es die Möglichkeit der Vernetzung untereinander und des Austauschs in einem Forum. Da das Investitions-Volumen einen bestimmten Betrag überschritten hat, mussten wir eine öffentliche Ausschreibung machen, um einen geeigneten Anbieter für die Lernplattform zu finden. Zwar galten in der Pandemie vereinfachte Ausschreibungs-Formalitäten, aber dennoch verbrachten wir viel Zeit damit, uns in das Thema Ausschreibungen einzufinden und einen Anbieter, der unsere Bedarfe abdeckt, zu suchen. Die Wahl fiel schließlich auf die Firma time4you, die zum einen ein kostenmäßig recht niedriges Angebot abgegeben hatte und zum anderen mit vielen Preisen und Auszeichnungen aufwarten konnte. Als kleines Resümee lässt sich sagen, dass es vieler Gespräche mit dem zuständigen time4you-Mitarbeiter und vieler Übungsstunden bedurft hatte, um uns fit für den laufenden Betrieb der

² Fragen zum Projekt „Gemeinsam lauter werden!“ richten Sie bitte an die Projektmitarbeiterin Florence von Bodesco, Florence.vonBodisco@achse-online.de, Tel: 030 33007021

Lernplattform zu machen. Noch immer lernen wir stetig dazu und erweitern Wissen und Inhalte. Auch nach Beendigung des Projekts wird die Lernplattform für die ACHSE-Selbsthilfegemeinschaft zur Verfügung stehen.

Das Curriculum

Im ersten Projektjahr haben sich drei Veranstaltungsformate herauskristallisiert: „Auf einen Kaffee mit ...“: Die Gesprächspartnerinnen und -partner sollen in der Regel von außen kommen, z. B. von anderen Verbänden oder aus dem politischen Kontext. Das Format dient in erster Linie dem Austausch unserer Mitglieder mit dem eingeladenen Gast und dauert eine Stunde. Eingeladen werden unter anderem Politikerinnen und Politiker fast aller Bundestagsfraktionen, aber auch Expertinnen und Experten auf verschiedenen Gebieten. Dieses Format ist niederschwellig und erleichtert aufgrund der kurzen Dauer (eine Stunde) den Gästen eine Zusage.

Online-Vortrag mit Publikumsbeteiligung: Ziel des Formats ist es, ein Thema zu vertiefen, sich Expertenwissen anzueignen und mit der referierenden Person in Austausch zu gehen. Eingeladen werden Fachexperten und -expertinnen, aber auch Gäste aus den Reihen der Selbsthilfe, die mit vorbildhaften Projekten unsere Mitglieder zum Nachmachen anregen.

Workshops mit Mehrwert: Die Absicht des Formats ist es, sich in einem geschützten Raum und mit vergleichsweise wenigen Teilnehmenden Fähigkeiten anzueignen oder auszubauen und vom Feedback der anderen sowie vom Expertenwissen der eingeladenen Referentinnen und Referenten zu profitieren. Am Ende des Seminars sollen die Teilnehmenden neue Kompetenzen erlernt haben, die sie nicht nur im Kontext der Seltenen anwenden können, sondern auch darüber hinaus in Schule, Uni oder am Arbeitsplatz. Insbesondere Workshops für junge Mitglieder sind in Planung.

Zwischenfazit: Das Projekt wird von unseren Mitgliedern sehr gut angenommen. Rückmeldungen lassen erkennen, dass Wissen erweitert und auch der Gedanke des „Voneinander Lernens“ gestärkt wird. Aber auch unsere Referentinnen und Referenten sind sehr beeindruckt von der großen Kompetenz und der wertschätzenden Kommunikation unserer Mitglieder.

1.3 Das Projekt „Young & Rare“: Ausrichtung eines ACHSE Jugendkongresses

„Leben ist, das, was passiert, während du eifrig dabei bist, andere Pläne zu machen.“ John Lennon in dem, seinem Sohn gewidmeten, Song Beautiful Boy

In dem durch die AOK geförderten Projekt mussten wir leider auch pandemiebedingt unsere Workshops zur Vorbereitung der vier regionalen Jugendtreffen, von den Jungen als JK 1.0 (JK = Jugendkongress) betitelt, absagen. Für Ende März und für Ende September wurden sowohl Einladungen mit Programmen als auch Absagen versandt. Dies war sehr enttäuschend, jedoch nachvollziehbar für die angemeldeten Teilnehmer und Teilnehmerinnen. Nicht wenige von ihnen zählen aufgrund ihrer Erkrankung zu Risikogruppen und sind seit März 2020 fast ausnahmslos zu Hause. Glück hatten wir im Gegensatz zu anderen „Veranstaltern“ mit unserem Hotel: Einmal durften wir kostenlos von März auf September verschieben. Im September hat das Hotel freundlicherweise Stornokosten in ein Deposit umgewandelt.

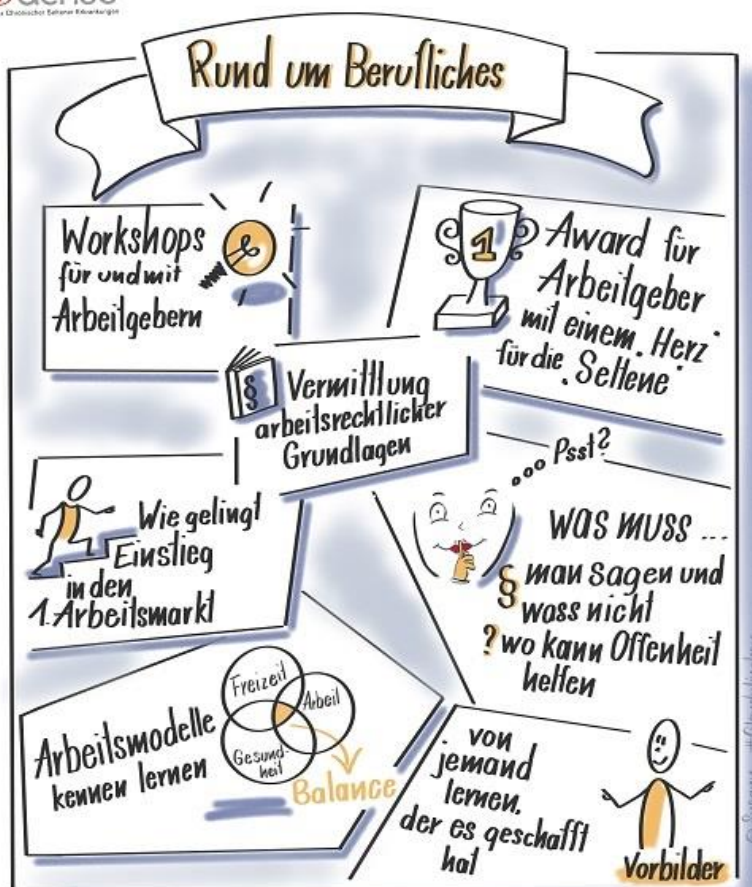
Der Workshop aus 2019 wurde bereits im letzten Tätigkeitsbericht ausführlich dargestellt. Deswegen sollen hier nur noch einmal kurz zur Erinnerung die Themen benannt werden, die von den Jugendlichen und jungen Erwachsenen dort gemeinsam für die regionalen Treffen (Jugendkongress 1.0 = JK 1.0) und den Jugendkongress 2.0 (=JK 2.0) zusammengetragen wurden:

- Transition und Rechte als Patienten
- Schwerbehindertenausweis beantragen: ja oder nein? Erfahrungen.
→ Und wenn ja, wie bzw. was muss ich wissen? Nachteilsausgleich
- Zukunftsplanung / Berufswahl
- Wie macht man Selbsthilfe für Junge attraktiv?
- Wie schaffen wir das Bewusstsein für Vielfalt, Integration, Inklusion?
- Wege verkürzen – Diagnose, Versorgung, Sozialrechtliches
- Familie und Geschwisterkinder

Diese Themen sollten in den selbstorganisierten regionalen Treffen – selbstverständlich durch ACHSE unterstützt und begleitet - in 2020 angegangen werden. Der Wunsch der Jugendlichen und jungen Erwachsenen besteht auch eindeutig darin, sich mit den Oberthemen Vielfalt und Inklusion zu beschäftigen. Diese sollen auf der Metaebene bei allen einzelnen Themen mitbehandelt werden. Auch vor diesem Hintergrund soll die Zusammenarbeit mit anderen Organisationen aus der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe, wie z.B. der BAG SELBSTHILFE, dem Kinder-Netzwerk und anderen Initiativen des bürgerschaftlichen Engagements für den bundesweiten JK 2.0 gesucht werden.

Auch in diesem Projekt entschieden wir per Videokonferenz weiter zu arbeiten, unterstützt durch eine Messengerdienst-Gruppe. Schnell stellte sich in den Videokonferenzen heraus, dass die Planung von Präsenzveranstaltungen wie Workshops, regionalen Treffen in Vorbereitung für einen Jugendkongress als demotivierend empfunden wurde, da immer deutlicher wurde, dass niemand sagen kann, wann diese wieder stattfinden können.

Die ersten beiden Videokonferenzen wurden dann dazu genutzt, darüber zu sprechen, dass die Sorgen bei Einzelnen hinsichtlich eines Schulabschlusses oder ihrer beruflichen Zukunft verständlicherweise zugenommen hatten. Dieser Themenbereich wurde auch im damaligen Präsenz-Workshop als ein wesentlicher für die regionalen Treffen und den Kongress bereits angesprochen, da es entweder bei einigen Teilnehmenden schon immer Zeiten gab, in denen sie aufgrund ihrer Erkrankung nicht zur Schule konnten oder sie aufgrund von Behinderungen sich fragten, wie wohl ihre berufliche Zukunft verlaufen würde (s. Digital Recording Protokoll unten zum Thema Berufliche Orientierung erstellt im Präsenz-Workshop durch Susann Schrödel@glandinchen).



Daraus entstand die Idee nun über Videokonferenzen mit diesem Thema zu beginnen und ganz konkret mit Menschen, die einem ein Vorbild sein können, wie z.B. Raul Krauthausen.

1.4 Das Projekt „Von der Einzelfallhilfe zum Erfahrungswissen - Ein konkreter Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Erschwerend für dieses Projekt in 2020, neben einem Personalwechsel, waren und sind die Belastungen der Corona-Krise für die Mitgliedsorganisationen. Ihre Prioritäten lagen und liegen bei den Sorgen um ihre Familien und auf dem gesundheitlichen Schutz der Betroffenen und ihrer Angehörigen, Teilnahme am Schulunterricht, dem Erhalt des Arbeitsplatzes und der mit der Pandemie einhergehenden Isolation. Daher traten Rückmeldungen von nicht-Corona-assoziierten Versorgungsproblemen auf Seite der Mitglieder etwas in den Hintergrund.

Insgesamt gingen 61 Rückmeldungen zu verschiedensten Versorgungsproblemen per Mail, Post und in Telefonaten in der Geschäftsstelle ein. Es sollten die unterschiedlichen Probleme analysiert werden, um sowohl auf der individuellen Ebene verschiedene Lösungsmöglichkeiten und Wege aufzuzeigen und damit die auch eigenen Ressourcen zu mobilisieren, als auch auf der Metaebene Handlungsfelder und Lösungsansätze zur Verbesserung der Versorgungssituation abzuleiten.

Die Fallbeschreibungen wurden nach einem einheitlichen System, wie Kostenträger, Art der beantragten Leistung, Rechtsgrundlagen, Ankerbeispielen und Entscheidungen der Kostenträger jeweils kategorisiert. Folgende sieben Themenbereiche stellten sich heraus:

- Heil- und Hilfsmittel
- Arzneimittel
- Kommunikationsprobleme/Wissensmangel
- Fehler in der Versorgung
- Schwerbehindertenausweis
- Schule/Integration/Zuständigkeiten
- Allgemeine gesellschaftspolitische Probleme

Unter Berücksichtigung des Datenschutzes wurden je nach Themenfeld und Fall mit Mitgliedsorganisationen, die vergleichbare Probleme haben, Lösungsmöglichkeiten beraten. Diese mündeten in z.B. Absprachen mit Krankenkassen und Behörden. Durch Gespräche mit Versorgungsämtern kam es u.a. zu einer Einladung der ACHSE zum 51. Versorgungsmedizinischen Fortbildungstagung des BMAS, in

dem der Austausch zum Thema Feststellungsverfahren bei Menschen mit Seltene Erkrankungen stattfinden soll. (Der Termin wurde Corona-bedingt auf 2021 verschoben).

Daneben wurden teils sehr aufwendige Informationsblätter erstellt. Diese sollen u.a. häufigen Missverständnissen zu Rechten von Patientinnen und Patienten und Rechten und Arbeitsweisen der Instanzen vorbeugen. Es wurden Informationsblätter zu den Themen Heilmittel, Feststellungsverfahren Grad der Behinderung, Hilfsmittelversorgung und ein Merkblatt Arzt-Patienten-Gespräch erarbeitet und im ACHSE Netzwerk oder im Zusammenhang mit Beratungsanfragen zur Verfügung gestellt. Auch von anderen Verbänden oder Einzelpersonen mit einer Seltene Erkrankung wurden die Informationsblätter angefragt.

1.5 Projekt Gemeinsam Mehr Erreichen - GME

Ziel des Projektes war und ist, mit weniger Aufwand mehr für Menschen mit Seltene Erkrankungen zu erreichen, um mehr Raum und Energie der Aktiven für die eigentliche Selbsthilfearbeit freizusetzen. Das kann u.a. durch stärkere Vernetzung einzelner Mitglieder untereinander sowie Bündelung und eventuelle Abgabe von Aufgaben an eine ACHSE Agentur geschehen. Letzteres sollte geprüft werden.

Das Projekt GME eröffnete uns allen einen anderen Blickwinkel auf das Netzwerk, auf der Suche nach den täglichen Aufgaben und Herausforderungen, nach den Überschneidungen der im Netzwerk zusammen geschlossenen Verbände.

Früh wurde durch die Umfragen, Interviews und Workshops deutlich, dass die Bedarfe der Mitgliedsorganisationen im ACHSE Netzwerk so heterogen sind, dass EINE Dienstleistung durch die Geschäftsstelle nicht ausreichen würde. Es waren je nach Größe, Alter der Organisation und Aufstellung so viel unterschiedliche Bedarfe und Aufgaben, dass der Fokus auf kleine Netzwerke untereinander, andere Lösungen (z.B. durch Wiki) und konkrete praktische Unterstützung gesetzt wurde. Die Robert Bosch Stiftung ermöglichte es uns dankenswerterweise, dass die Projektmitarbeiterin einen kleinen Teil ihrer Arbeitszeit in 2020 für „hemdsärmelige“ Unterstützung bei Anfragen zur Verfügung stellen konnte. Diese reichten von Mitarbeit an Flyern und Texten, Etablierung eines Stipendiums, Unterstützung bei Anträgen, Mithilfe bei Verteilern hin zur Vermittlung an andere Experten, z.B. zur Lösung verbandsrechtlicher Fragen. Konkrete Arbeitsmaterialien und Hilfestellungen haben weitere Projekte/und Aktivitäten auch bei Mitgliedern vorangetrieben. Insgesamt sind durch das Projekt das Bewusstsein für Ressourcenschonung durch Synergien stark gestiegen und führte zu intensiverer Zusammenarbeit an und engeren Austausch über konkrete(n) Themen. Kleine Netzwerke innerhalb der

ACHSE sind entstanden, um sich gegenseitig bei ähnlichen Fragestellungen oder Aufgaben zu unterstützen.

Die Wichtigkeit von vertrauensvoll geteiltem Wissen, Knowhow und Handwerkszeug wurde dem Netzwerk bewusst. So war das ACHSE Selbsthilfe-Wiki ein Ergebnis des GME Sommerkongress. Auch das Projekt young & rare entstand aus dem GME Sommerkongress.

Das Projekt GME war neben den gewonnenen Erkenntnissen für das ACHSE Netzwerk in vielerlei Hinsicht hilfreich und weiterführend und hat viel für die Gemeinschaft bewirkt.

1.6 Dank Avatar wieder schulstark

In 2020 gab es mehrere Videokonferenzen im ACHSE Netzwerk zu Problemen im Zusammenhang mit der Pandemie. Besonders schwierig war und ist die Situation für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen, die teils über Monate nicht die Schule besuchen konnten und auch noch immer nicht können. In Zeiten von Corona sind die Sorgen von Eltern mit chronisch kranken Kindern besonders groß. Nicht nur allein, weil diese zur Risikogruppe zählen und eine Infektion schwerwiegende Folgen haben könnte. Nicht gemeinsam lernen zu können, ist eine große Belastung für die vielen kleinen wie großen Schulkinder, deren Alltag sowieso schon eine echte Herausforderung ist. Sie müssen zu Hause bleiben, wissen nicht wie lange. Die Einsamkeit wächst. Die Kinder sind nicht nur isoliert, sondern verschwinden quasi. Ängste haben auch jene Eltern, deren Kinder zwar nicht offiziell zur Risikogruppe gehören, für die eine Infektion aber trotzdem eine existentielle Bedrohung bedeuten könnte bzw. die Bedrohung eines Familienmitglieds.

Auf der Suche nach Lösungsansätzen stieß ACHSE auf Avatare als Kommunikationsbrücken gegen die Einsamkeit. Avatare können auf sehr konkrete Weise helfen und Leid lindern. Sie gehen anstatt der Kinder in die Schule und sind über ein Tablet mit dem Schüler / der Schülerin verbunden. In Norwegen, aber auch in anderen Ländern, sind sie bereits erfolgreich im Einsatz. Die Avatare sind letztlich kleine, liebevoll gestaltete Streamingboxen in Form von Köpfen, die den Unterricht übertragen und einem Kind oder Jugendlichen ermöglichen am Unterricht teilzunehmen. Der Avatar kann - gesteuert durch das Kind zuhause oder in der Klinik - den Kopf wenden, sich zu Wort melden, Redebeiträge geben und Grundemotionen zeigen. Der Avatar wird durch Mitschüler und Mitschülerinnen in der Schule oder auch bei Freizeitaktivitäten „mitgetragen“. Somit ist auch das Kind zuhause oder in der Klinik für die Klassengemeinschaft nicht einfach „verschwunden“.

Es entstand die Idee für ein neues ACHSE-Projekt, das zunächst einmal zehn Kindern und Jugendlichen aus unserem Netzwerk Avatare für eine befristete Dauer über einen Nutzungsvertrag zur Verfügung stellen möchte. Ziel ist die Erprobung und das Sammeln von Erfahrungen mit dem Avatar, Familien und die Schulen im Umgang mit den Avataren zu informieren, zu unterstützen und die Chance zu nutzen, Entwicklungen bei der Digitalisierung in der Schule voranzutreiben. Dazu wurde eine Spendenkampagne ins Leben gerufen und ein Antrag zur Förderung bei der RTL Stiftung gestellt.

1.7 Wir sind ACHSE

1.7.1 Mitgliederversammlung 2020 – der formale Teil

In der Mitgliederversammlung, die diesmal pandemiebedingt nur online stattfinden konnte, wurde offiziell über die Arbeit von Vorstand und Geschäftsstelle in 2019 berichtet, aber natürlich auch schon viel über das laufende Jahr 2020 gesprochen. Es wurden der Jahresabschluss und der Tätigkeitsbericht 2019 sowie der Aktionsplan und der Haushaltsplan 2021 präsentiert und zur Abstimmung gestellt.

In 2019 sind die Einnahmen wesentlich höher als in 2018, das liegt an der NAKSE, wodurch auch die Ausgaben gestiegen sind. Trotzdem konnte auch das Jahr positiv abgeschlossen werden. Der Schatzmeister erklärte wofür die Mittel in 2019 ausgegeben wurden. Die Kassenprüfer stellten uns für 2019 wieder ein gutes Zeugnis aus. Der Vorstand wurde entlastet. Der Aktionsplan und der Haushaltsplan für 2021 wurde von der Mitgliederversammlung beschlossen.

Alle Unterlagen können von den Mitgliedsorganisationen im Intranet abgerufen werden. Der Jahresabschluss und der Tätigkeitsbericht werden auf unserer Website veröffentlicht und sind so für jedermann einsehbar.

1.7.2 Mitgliederversammlung 2019 – Persönliches

Nach dem Bericht zu 2018 überraschte Jörg Richstein der Versammlung dann mit einer anderen traurigen Nachricht. Er berichtete, dass er zwar lange mit sich gerungen hat, aber aufgrund sich abzeichnender familiärer Umstände sowie der Doppelbelastung zweier Vereinsführungen die Entscheidung treffen musste, das Amt des ACHSE-Vorsitzenden abzugeben. Die Mitglieder dankten ihm mit anhaltendem stehendem Applaus.

Geske Wehr übernahm ab TOP 5 als amtierende stellvertretende Vorsitzende die Sitzungsleitung. Sie wurde in der anschließenden Vorstandssitzung am 25.11.2019 zur neuen Vorstandsvorsitzenden gewählt.

1.7.3 Mitgliederversammlung 2020 - Neue Mitglieder

In der Mitgliederversammlung 2020 wurden folgende Organisationen bei der ACHSE als Mitglied aufgenommen:

1. Achromatopsie Selbsthilfe e.V.
2. Selbsthilfe EPP e.V.
3. Sarkoidose Netzwerk e.V.
4. Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CHD e.V.

1.7.4 Fachtagung am 7. November 2020 - Workshop zur Selbsthilfeförderung

Anders als in den letzten Jahren wurde der Workshop zur Selbsthilfeförderung in 2020 aufgrund der hohen Nachfrage unserer Mitgliedsorganisationen erstmalig ganztägig angeboten.

Pandemiebedingt fand die Fachtagung am 07.11.2020 via Videokonferenz statt und dennoch fand die Onlineveranstaltung großen Anklang bei den Mitgliedsorganisationen, denn Kirstin Kiekbusch (Selbsthilfe Ichthyose e.V.) und Hartmut Fels (Geschäftsstelle ACHSE) beantworteten Fragen rund die Antragstellung zur Selbsthilfeförderung, sowie zu den jährlichen Transparenzerklärungen.

Zu Höchstzeiten befanden sich mehr als 130 Personen in der Onlinekonferenz. Der Workshop zur Selbsthilfeförderung ist jederzeit in ganzer Länge im ACHSE WIKI abrufbar, wenn Sie Fragen zum ACHSE WIKI haben, oder sich anmelden möchten, wenden Sie sich bitte an redaktion@achse-mailing.de.

2 ACHSE WISSENSNETZWERK UND BERATUNG³

Mit dem ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung sollen sowohl konkrete Erkenntnisse aus der Betroffenen- und Angehörigen- sowie Ärzteberatung dem ACHSE-Team und dem ACHSE-Netzwerk zugänglich gemacht, als auch thematische Schnittstellen innerhalb der verschiedenen Arbeitsbereiche in der Geschäftsstelle aufgezeigt und inhaltlich weiterentwickelt werden. Diese Vernetzung dient nicht

³ Fragen zum Tätigkeitsbereich ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung richten Sie bitte an Dr. Christine Mundlos, Leiterin ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung sowie stellvertretende Geschäftsführerin: Christine.Mundlos@achse-online.de , Tel: 030 33007080.

nur den ACHSE Mitarbeitern und Mitarbeiterinnen dazu, mehr über das Leben mit Seltenen Erkrankungen, zu Entwicklungen in der Medizin, Wissenschaft, Forschung und anderen Bereichen des Gesundheitswesens zu erfahren, sondern schafft Anregungen für Seminare, Workshops, Informationsblätter u.v.m. Dieser Bereich wird von Dr. Christine Mundlos geleitet.

2.1 Zertifizierung der Zentren für Seltenen Erkrankungen

Die Bildung von Zentren ist eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung für eine Maßnahme im Bereich der Seltenen Erkrankungen (SE) aus 2009 und dieser Forderung wird im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAPSE), der im NAMSE erarbeitet und 2013 veröffentlicht wurde, mit der Beschreibung eines dreistufigen Zentrenmodells und Anforderungskatalogen für die unterschiedlichen Zentrumsstypen entsprochen. In der Zwischenzeit haben sich bundesweit an nahezu allen Universitätskliniken 33 ZSE formiert, sie sind bisher alle selbsternannt.

Eine Zertifizierung, die vom NAMSE schon lange angestrebt wurde und für die auch schon konzeptionelle Vorarbeiten geleistet wurden, ist noch nicht erfolgt. Auch hat eine Umfrage unter den Zentrumsprecherinnen und -sprechern in 2020 ergeben, dass das Interesse an einer Zertifizierung und damit Sichtbarmachung von Qualitätsstandards in der Versorgung von Patienten mit SE nach wie vor vorhanden ist.

ACHSE e.V. hatte sich ursprünglich angeboten, die Organisation der Zertifizierung zur übernehmen. Es fand sich aber leider keinen Förderer der die Projektkosten für die notwendige zusätzliche Personalkraft übernehmen wollte. Der NAMSE-Netz e.V. (der im Rahmen des Innovationsfondsprojekts TRANSLATE-NAMSE durch einige Mediziner und Zentren gegründet wurde) hat dem NAMSE Ende 2020 einen Vorschlag zur Umsetzung der Zertifizierung von A-Zentren unterbreitet, der von der NAMSE Steuerungsgruppe angenommen wurde. Die Zertifizierung der Zentren soll durch eine unabhängige Institution – Clacert GmbH - auditiert werden, eine Beauftragung und alle damit verbundenen weiteren Aktivitäten sind für 2021 geplant.

2.2 Innovationsfondsprojekte

Der G-BA fördert seit 2017 innovative Versorgungsprojekte aus dem Innovationsfonds. ACHSE ist in vier Projekte (TRANSLATE-NAMSE, ZSE-DUO, CARE-FAM-NET, GOAL-ASV) eingebunden, die auf Basis unterschiedlicher thematischer Schwerpunkte Verbesserungen in der Versorgung der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen herbeiführen wollen. ACHSE bringt die Sicht der Patienten ein und steht in regelmäßigem Austausch mit den Projektpartnern – über Telefonkonferenzen,

Projekttreffen, Erfüllung spezifischer Projektaufgaben, vernetzt zu krankheitsspezifischen Patientenorganisationen und verweist Ratsuchende aus der Beratung bei passenden Fragestellungen an die Projektpartner in den Innovationsfondsprojekten.

Mit den Projekten werden nicht nur konkrete Ansätze zur Verbesserung der Versorgung erprobt, es findet intensiver Austausch und aktive Vernetzung unter allen Projektbeteiligten statt, darüber hinaus schafft die Öffentlichkeitsarbeit auf unterschiedlichen Ebenen Awareness für die Seltenen innerhalb und außerhalb der beteiligten Institutionen!

ACHSE konnte zu verschiedenen Gelegenheiten die drei Innovationsfonds-Projekte öffentlich vorstellen:

- Wissenschaftlichen Arbeitsgemeinschaft für die Therapie von Lungenkrankheiten (WATL), Berlin, (1/2020)
- Kommission Schwerpunktpädiatrie, Kassel (1/2020)
- Abschlussveranstaltung Projekt BIDA-SE, Dresden, (2/2020)
- ACHSE Aktuell Sonderbeilage zur Mitgliederversammlung (11/20)
- ACHSE Aktuell Weihnachtsausgabe (12/20)

2.2.1 TRANSLATE-NAMSE

Im Mittelpunkt dieses Projektes stehen die Beschleunigung der Diagnosestellung und Verbesserung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungsqualität von Patienten mit seltenen Krankheiten durch Umsetzung von zentralen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans (NAMSE) (Abklärung unklare Diagnosen, Einsatz von Gendiagnostik, Versorgung von Erkrankungen aus dem Neugeborenenenscreening, Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin, d.h. die Transition).

Im Frühjahr 2020 war die Rekrutierungsphase für neue Patientinnen und Patienten abgeschlossen, durch eine vom Projektträger bewilligte kostenneutrale Laufzeitverlängerung um 6 Monate, wurde das angestrebte „Rekrutierungsziel“ erreicht. Verzögerungen zu Beginn des Projektes wegen aufwendiger Vertragsverhandlungen unter den Kliniken und anschließender intensiver Verhandlungen mit den Krankenkassen um den Einsatz von Exomdiagnostik hatten dies erforderlich gemacht. Parallel dazu wurden große Anstrengungen seitens der Kliniken und der eingebundenen Krankenkassen unternommen, um einen Selektivvertrag für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und dem Einsatz der Exomdiagnostik aufzusetzen.

Die ACHSE hat 4 Patienten aus der ACHSE Betroffenen- und Angehörigenberatung an die klinischen Projektpartner verwiesen.

Die Intervention- und Evaluationsphase endete Ende September. Darauf folgte die Datenauswertung und -verschriftlichung, die Fertigstellung des Projektberichts erfolgt bis zum Frühjahr 2021.

2.2.2 ZSE-DUO

Unter der Konsortialführung der Universitäts-Kinderklinik Würzburg wird seit Oktober 2018 eine duale Lotsenstruktur (ein somatischer Facharzt und ein Facharzt für Psychiatrie/Psychotherapie oder Psychosomatische Medizin) zur Abklärung unklarer Diagnosen im Zusammenhang mit psychischen Begleiterscheinungen erprobt. Vorgesehen sind u.a. der Einsatz von telemedizinischen Verfahren im Kontakt mit Patientinnen und Patienten, aber auch eine psychosomatisch/psychiatrischen Intervention bei entsprechend diagnostizierten Patientinnen und Patienten. Es wird davon ausgegangen, dass die neue Versorgungsform eine bessere Betreuung der Patientinnen und Patienten mit unklarem, komplexen Beschwerdebild und Verdacht auf eine seltene Erkrankung erzielt, was sich insbesondere in einer exakteren und schnelleren Diagnosestellung realisiert. In das Projekt eingebunden sind 10 weitere universitäre ZSE, drei Krankenkassen sowie Evaluatoren und ACHSE.

Bereits in 2019 gestaltete sich die Rekrutierung der Kontrollgruppe (= durch somatischen Lotsen) und der Interventionsgruppe (durch somatischen und psychosomatisch/psychiatrischen Lotsen) schwierig, so dass eine Verlängerung der dafür vorgesehenen Zeitintervalle erforderlich war. Diese Problematik setzte sich 2020 fort. Hintergrund war der fast vollständige Stopp der Versorgung von Nicht-Notfallpatienten im Rahmen des COVID-19-Pandemie-bedingten Lockdowns von März bis Juni 2020 in den teilnehmenden Uniklinika. Auch seitens der Patientinnen und Patienten zeigte sich aufgrund von Ängsten bzgl. einer Coronavirusinfektion und Schwierigkeiten durch die Einschränkungen in Bezug auf Begleitpersonen eine verhaltene Bereitschaft zur Projektteilnahme. Da eine Kompensation der zu geringen Teilnehmerzahl innerhalb der vorgesehenen Rekrutierungsphase nicht ausgeglichen werden konnte, wurde der DLR-Projekträger um eine Verlängerung der Projektlaufzeit angefragt, da sich die Zeitverzögerungen auch auf die Interventionsgruppe und die Evaluationszeiträume auswirken.

Die qualitative Fokusgruppenbefragung der in der Intervention tätigen somatischen/psychosomatisch-psychiatrischen Ärzte (Lotsen) wurde in ein Online-Format umgewandelt und konnte so erfolgen. Auch die Fokusbefragungen der Kontrollgruppe wurden abgeschlossen.

Die Erfassung der Patientenerwartung innerhalb der Interventionsgruppe in Bezug auf die neue Versorgungsform wird durch die Projektzeitverlängerung noch bis Ende Januar 2021 stattfinden. Die Patientenzufriedenheit konnte in der Kontrollgruppe erhoben werden.

Auch in dieses Projekt bringt ACHSE das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit.

Aus der ACHSE-Beratung wurden 9 Patienten mit unklarer Diagnose an Projektpartner von ZSE-DUO zur weiteren Abklärung verwiesen.

Näheres zum Projekt ist [hier](#) zu finden.

2.2.3 CARE-FAM-NET- Children affected by rare disease and their families – network

Ziel des Projektes und des dazugehörigen Verbundes ist es, die psychosoziale Versorgung für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen und ihrer Familien zu verbessern.

Familien von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen sind häufig stark belastet: Ängste, Sorgen und Unsicherheiten, ob durch langfristige diagnostische Prozesse, komplexe Therapien oder Kämpfe um Anerkennung der Erkrankung und Kostenübernahmen, gehören oft zum Alltag und beeinträchtigen die psychische Gesundheit und die Lebensqualität aller Familienmitglieder. Der Verbund CARE-FAM-NET will diesen Belastungen entgegenwirken.

Zwei neue psychosoziale Versorgungsformen wurden und werden angeboten, umgesetzt und wissenschaftlich überprüft: mit einer niederfrequenten Familienintervention in etwa sechs bis acht Gesprächen über ein halbes Jahr (CARE-FAM) oder einer Online-Beratung (Vielen bereits bekannt als WEP-CARE) können betroffene Kinder und Jugendliche sowie ihre Familienangehörigen frühestmöglich begleitend zur Behandlung individuelle psychosoziale Hilfen erhalten, die eine positive Krankheitsbewältigung unterstützen und psychischen Störungen vorbeugen oder begegnen. Eltern und Geschwister werden ausdrücklich mit einbezogen.

Die Face-to-face-Intervention CARE-FAM und die Online-Intervention WEP-CARE für Kinder mit einer seltenen Erkrankung sowie deren Geschwister und Eltern werden multizentrisch durchgeführt. Deutschlandweit konnten sich Familien an 17 Standorten (34 klinische Partner) für die Teilnahme an der Studie anmelden. Sieben Krankenkassen sind ebenso in das Projekt eingebunden.

Wenn sich im Rahmen der Studie die Wirksamkeit der neuen Versorgungsformen zeigt, können durch eine Umsetzung der Versorgungsformen in die Regelversorgung – so die Hoffnung – zukünftig Lücken in der psychosozialen Versorgung von Familien mit einem Kind mit einer Seltenen Erkrankung geschlossen werden.

Ebenso wie bei TRANSLATE NAMSE wurde die Gewinnungsphase (Rekrutierung) von teilnehmenden Familien verlängert, da die geplanten Teilnehmerzahlen für die Studie (noch) nicht erreicht wurden.

ACHSE als Zusammenschluss der Selbsthilfe der Seltenen ist Partner im Projekt, bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit. Außerdem verweist ACHSE auch anfragende Familien in der ACHSE Beratung an die entsprechenden beteiligten Kliniken.

Weitere Informationen finden Sie [hier](#).

2.2.4 GOAL-ASV (Generelle, alle ASV-Indikationen übergreifende Evaluation und Weiterentwicklung der ASV-RL (§ 116b SGB V))

Mit der ambulanten Behandlung am Krankenhaus (§ 116b SGB V alter Fassung) und der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV - § 116b neu SGB V) soll seit 2012 die Möglichkeit geschaffen werden, interdisziplinär, sektoren-übergreifend und extrabudgetär spezialisierte Teams für bestimmte Seltene Erkrankungen aufzusetzen. Damit wurde prinzipiell ein wichtiges Instrument für eine bedarfsgerechte Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geschaffen. Jedoch lässt die Umsetzung der ASV sehr zu wünschen übrig.

Woran dies liegt, welche Anreize bzw. Hemmnisse es für Arztpraxen bzw. Krankenhäuser es gibt, die eine Teilnahme positiv oder negativ beeinflussen und welche Erfahrungen die Patientinnen und Patienten mit dieser Versorgungsform machen, soll in dem zweijährigen Projekt untersucht werden. Basierend auf den Ergebnissen sollen Verbesserungsvorschläge zur Vorlage beim G-BA erarbeitet werden.

Bisher wurde der Status quo zu den bestehenden ASV-Teams erhoben und erste Interviews mit verschiedenen Stakeholdern geführt. Darauf bauen Fragebögen an die verschiedenen Zielgruppen auf, die ab Herbst 2020 in Umlauf kommen.

ACHSE ist Partner im Projekt, bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit.

Nähere Informationen sind [hier](#) zu finden.

2.3 Medizininformatik-Initiative (MII)

Die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) seit 2018 geförderte Medizininformatik-Initiative (MII) hat das Ziel, Patientendaten aus der Krankenversorgung in Deutschland für die Forschung nutzbar zu machen. Die Förderung kommt 4 Konsortien (bestehend aus: Unikliniken, Forschungsinstituten, Hochschulen, Unternehmen) zugute, die Daten aus Forschung und Patientenversorgung untereinander zugänglich machen und austauschen wollen. Im Fokus stehen dabei zunächst die Universitätskliniken, weil hier die engste Verbindung zwischen Krankenversorgung und klinischer Forschung besteht. Sie sind gefordert, lokale Zentren für die Integration forschungsrelevanter Versorgungsdaten

(MeDIC) aufzubauen. Folgende Themen wurden u.a. im Rahmen der MII bereits adressiert: die deutschlandweit einheitlichen Dokumente für die Patientenaufklärung und die Einwilligung in die Nachnutzung klinischer Daten für die Forschung („Broad Consent“), die Abstimmung bestimmter Kerndatensätze sowie die Entwicklung harmonisierter Use & Access-Regularien für die Sekundärforschung mit Gesundheitsdaten.

2.3.1 Collaboration on Rare Diseases (CORD)

Anhand von konkreten Anwendungsfällen, sog. „Use Case“, werden konsortienübergreifend in der MII Lösungen erarbeitet, ein solcher „Use Case“ ist das Verbundvorhaben „Collaboration on Rare Diseases – CORD“. Ziel von CORD ist die Verbesserung von Versorgung und Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Es baut auf den Innovationsfonds-Projekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf und nutzt konsortienübergreifend den Entwicklungsstand der Medizininformatik-Initiative. ACHSE ist in die CORD-Initiative eingebunden.

Im Rahmen dieses Projektes fand am 25. September einen Online-Patienten-Workshop mit interessierten Betroffenen aus dem ACHSE Netzwerk statt, bei dem über die MII und CORD im allgemeinen referiert, aber auch die Möglichkeit von mehr Patientenpartizipation in CORD eruiert wurde. Der Austausch mit der Patientenseite wird in 2021 fortgesetzt.

Nähere Informationen sind [hier](#) zu finden.

2.4 genomDE

Die gesamte Erbinformation einer Zelle nennt man Genom. Bisher kann man nur 1,5% des Genoms mit krankheitsverursachenden Mutationen in Verbindung bringen, der größte Teil unseres Genoms liegt also noch im Dunkeln, das es in der Zukunft zu erhellen gilt. Das BMG hat hierzu im Rahmen europäischer Aktivitäten im Juli 2020 die deutsche Genominitiative genomDE gestartet, bei dem mittels der Verknüpfung genomischer und phänotypischer, klinischer Daten bundesweit eine Verbesserung der Versorgung der Patienten erreicht werden soll. Damit wird eine innovative, personalisierte Behandlung bei gleichzeitiger Nutzung der Daten in der Gesundheitsforschung ermöglicht.

Die Hauptziele der genomDE-Initiative sind:

- Sicherstellung einer qualitätsgesicherten Genommedizin unter Berücksichtigung sozialer, ethischer und rechtlicher Implikationen

- Aufbau eines sicheren Datenbanksystems, das Gesundheitsversorgung und Forschung verbindet
- Aufklärung und Kommunikation für Stakeholder und Bürgerinnen und Bürgern im Gesundheitswesen

Anfänglich liegt der Fokus auf Krebs sowie Seltene Erkrankungen, genomDE soll aber dauerhaft in der Versorgung etabliert werden. Für einzelne Arbeitsbereiche im Projekt wurden Beratungsausschüsse eingerichtet, Dr. Mundlos vertritt auf der Patientenseite die Seltene Erkrankungen. Eine „Road Map“ für eine probate Vorgehensweise soll bis Frühjahr 2021 erarbeitet werden.

Näheres ist [hier](#) zu finden.

2.5 Forschung vorantreiben

2.5.1 Pandemiebedingte Online-Sitzung des Wissenschaftlichen Beirat der ACHSE

Zum ersten Mal seit der Wissenschaftliche Beirat der ACHSE existiert, fand die alljährliche Beiratssitzung im November nicht als Präsenzsitzung, sondern pandemiebedingt als Videokonferenz statt. In dieser Sitzung wird alljährlich über die Vergabe des Eva Luise Köhler Forschungspreis entschieden sowie andere für den Beirat relevante Themen im Feld der Seltene Erkrankungen besprochen. Das Online-Format ermöglichte den Beiräten eine unkomplizierte Teilnahme und wurde von den Beiräten gut angenommen. Ob sich diese Vorgehensweise auch für zukünftige Sitzungen empfiehlt, muss abgewartet werden. Seitens der ACHSE besteht ein großes Interesse an persönlichen Treffen und Austausch mit den Mitgliedern des Beirats.

2.5.2 Forschung braucht Förderung: Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2020

Bei Menschen, die von Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) betroffen sind, bildet der Körper aufgrund des Gendefekts bei der Wundheilung kein Narbengewebe, sondern Knochen. Selbst kleine Verletzungen können dazu führen, dass Gelenke plötzlich unbeweglich werden und sich der Körper langsam versteift. Für ihren vielversprechenden neuen Therapieansatz, der die fortschreitende Verknöcherung hemmen könnte, zeichnete Eva Luise Köhler am 27. Februar 2020 in Berlin Prof. Dr. Martina Rauner und Frau Dr. Ulrike Baschant von der Medizinischen Fakultät der TU Dresden aus. Mit dem Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro werden die Forscherinnen gemeinsam mit einem internationalen Team die Wirkungsweise

eines kürzlich entdeckten Proteins, das die überschießende Knochenbildung hemmt, in genetisch veränderten FOP-Mäusen überprüfen.

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt den Forschungspreis jedes Jahr in enger Kooperation mit der ACHSE. ACHSE begleitet die Ausschreibung des Forschungspreises und betreut das Bewerbungsverfahren. Der Wissenschaftliche Beirat der ACHSE sichtet und bewertet alle Anträge und macht der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Seltene Erkrankungen einen Vorschlag für die Preisträgerinnen und Preisträger.

Die feierliche Verleihung fand in Berlin am 27. Februar 2020 im Rahmen des Tages der Seltenen Erkrankungen statt.

2.6 ACHSE Beratung⁴

Die ACHSE Beratung ist ein niederschwelliges Angebot für Betroffene und Angehörige einerseits sowie für Ärzte und Therapeuten andererseits. Die Beratung steht den Ratsuchenden telefonisch, online und postalisch sowie gelegentlich vor Ort in der Geschäftsstelle zur Verfügung. Die Anfragen des ratsuchenden Personenkreises erreichen uns aus dem gesamten Bundesgebiet. Dieser Personenkreis gestaltet sich sehr heterogen, uns kontaktieren Patienten, Eltern und weitere Angehörige, Freunde, aber auch gelegentlich Personen aus dem weiteren Umfeld der Betroffenen.

2.6.1 Betroffenen- und Angehörigenberatung

Das Jahr 2020 stand in der Beratungsabteilung vor allem im Zeichen der Corona-Pandemie.

Für Menschen mit Chronischen Seltene Erkrankungen ist es schon ohne eine Pandemie eine Herausforderung, geeignete Gesundheitsfürsorgeleistungen in Anspruch zu nehmen. Die sich im Verlauf des Jahres immer weiter zuspitzende Corona-Situation und die damit verbundenen Maßnahmen haben sich in vielfältiger Weise auf die Lebenssituation und Versorgung der Ratsuchenden ausgewirkt. Die Beratungsanfragen thematisierten Fragestellungen zu Kita- und Schulschließungen, sowie zu den Schließungen von Wohn- und Werkstätten für behinderte Menschen, weil sich damit eklatante Betreuungsdefizite auftraten, die z.T. bis heute anhalten. Der Mangel an persönlicher Schutzausrüstung für pflegende Angehörige wurde ebenso adressiert, wie die Sorge um den entstehenden Ressourcenmangel

⁴ Nicole Heider ist verantwortlich für die Betroffenen- und Angehörigenberatung. Bei Fragen wenden Sie sich bitte an sie: Nicole.Heider@achse-online.de , Tel: 030 330070827.

bei gesundheitsbezogenen Hilfsmitteln und dem fehlenden Gesundheitspersonal. Auch Anfragen zum Ablauf der telefonischen Pflegebegutachtungen und zum Grad der Behinderung wurden an uns gerichtet. Große Verunsicherung und Angst verursachte die Ungewissheit des Infektionsgeschehens an sich und die mit Kurzarbeit oder Arbeitsplatzverlust eingehenden finanziellen Einbußen. Auch stellte sich die Frage der Risikogruppenzugehörigkeit im Rahmen der Corona-Schutzmasken-Verordnung und der geplanten nationalen Corona Impfstrategie.

Nachfolgende Maßnahmen wurden mit Unterstützung der Beratungsmitarbeitenden auf Basis der Themen, die in der Beratung gesammelt und geclustert wurden, ergriffen:

- Seit dem Frühjahr 2020 wurde zu regelmäßigen Mitgliedertreffen in Form von Videokonferenzen eingeladen. Dort wurden allgemeine Themen rund um die Pandemie, aber auch spezifische Anliegen diskutiert. Informationsblätter, die daraus entstanden sind, haben wir den Mitgliedern per E-Mail sowie im ACHSE Selbsthilfe Wiki online zur Verfügung gestellt.
- Die Rückmeldung von Mitgliedern und ratsuchenden Personen sind in unsere Öffentlichkeitsarbeit oder in den Austausch mit den politischen Akteurinnen und Akteuren geflossen:
 - Stellungnahme zum Coronavirus (Solidarität mit vulnerablen Gruppen (13.3.2020)
 - Brief an die Deutsche Interdisziplinären Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin e.V. (DIVI) als Reaktion auf deren Veröffentlichung zum Umgang bei Ressourcenmangel (25.3.2020)
 - Offener Brief zur Lage der Betroffenen an den Bundesgesundheitsminister, die Patientenbeauftragte und den Pflegebeauftragten (8.4.2020)
- Im Zuge der Handlungsempfehlungen des DIVI e.V. zu Covid-19 beschäftigten wir uns mit Überlegungen, welche relevanten Informationen das eingesetzte Gesundheitspersonal benötigt, um im Notfall einen Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung angemessen behandeln zu können. Beispielhaft wurde gemeinsam mit der Mitgliedsorganisation DOIG e.V., der Beratungsabteilung und des DIVI e.V. eine Notfallhandlungsempfehlung zur gesundheitlichen Versorgung von Menschen mit Osteogenesis Imperfecta und COVID-19 Erkrankung erstellt und diese sowohl national, als auch im europäischen Kontext veröffentlicht.
- Die wechselnden Kita- und Schulschließungen/-wiedereröffnungen, die von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich gehandhabt wurden (und werden), haben viele Eltern von Kindern, die wegen ihrer Seltenen Erkrankung

einer besonderen Gefährdung durch Covid-19 unterliegen und deshalb schon in pandemiefreien Zeiten immer wieder dem Kindergarten oder der Schule fernbleiben müssen, sehr verunsichert. Neben dem erhöhten Infektionsrisiko auf der einen Seite bestand gleichzeitig die Befürchtung, dass erlernte Fähig- und Fertigkeiten der Kinder und Jugendlichen verloren gehen, relevanter Lernstoff verpasst wird und soziale Isolation eintritt. Aus der Beratung heraus haben wir frühzeitig die Verantwortlichen der Bildungsministerien der Länder über die Situation der Familien von Kindern und Jugendlichen mit chronischen seltenen Erkrankungen informiert und Lösungsstrategien eingefordert.

- Die Anzahl der Kontakte (N=872) fiel gegenüber 2019 (N=1001) etwas geringer aus. Der Beratungsbedarf der Anrufenden war durch die Pandemie allerdings deutlich komplexer. Durch den generell größeren Gesprächsbedarf waren die Gespräche auch oft länger als sonst. Die Pandemie hat darüber hinaus zu einem sehr intensiven Austausch zwischen ACHSE und ihren Mitgliedsorganisationen geführt.

2.6.2 ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten

Die ACHSE Lotsin Dr. Christine Mundlos unterstützt als „Beraterin für Mediziner und Therapeuten zu Seltene Erkrankungen“ vornehmlich Ärztinnen und Ärzte zu patientenbezogenen Fragestellungen, aber auch immer mal wieder Betroffene bzw. deren Angehörige. Dafür greift sie auf ein über Jahre gewachsenes Netzwerk von Experteninnen und Experten auf Patientenseite, in Medizin, Wissenschaft und Forschung zurück. Das erleichtert die Suche nach Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner – sowohl für die Lotsin als auch für Interessierte innerhalb und außerhalb des ACHSE Netzwerks. So steht sie z.B. in regelmäßigem Kontakt zu den Leitern der 33 Zentren für Seltene Erkrankungen und zu den BMBF Forschungsnetzwerken für Seltene Erkrankungen. Die Schnittstellen zu Medizin, Forschung und Gesundheitspolitik nutzt sie auch, um für übergreifende Bedarfe und Anliegen der Betroffenen zu sensibilisieren und auf Verbesserungen in der Versorgung hinzuwirken.

2.7 Kurzinformationen für Patienten

Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE – Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 16 ausgewählten Erkrankungen

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitet das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE und der

betreffenden Patientenorganisation seit Anfang 2013 Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten Seltene Erkrankungen. In der Regel werden gemeinsam mit den jeweiligen krankheitsspezifischen Patientenorganisationen 2 KiPs pro Jahr erstellt. Diese erscheinen in der Reihe „Kurzinformationen für Patienten (KiP)“, die die Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) herausgibt, und in der die Seltene Erkrankungen einen Schwerpunkt bilden. Diese Kurzinformationen für Patienten mit Seltene Erkrankungen setzen exemplarisch die Anforderungen an patientenorientierte Informationen zu Seltene Erkrankungen um, die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen formuliert und empfohlen werden. Die Kurzinformationen sind unter anderem auf der ACHSE Website und der Website des ÄZQ verfügbar.

In diesem Jahr wurde eine KiP zur Galaktosämie und zum Ulrich-Turner-Syndrom erstellt. Es liegen aktuell 16 KiP vor.

Die Zusammenarbeit mit dem ÄZQ erfolgt auf ACHSE-Seite durch Dr. Frank Brunsman (PRO RETINA e.V.).

3 ACHSE ENGAGEMENT UND INTERESSENVERTRETUNG

3.1 Unsere politische Arbeit ⁵

Dass im Januar 2020 die Zentrenregelung des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten in Kraft treten konnte, war ein Meilenstein. ACHSE hatte aktiv daran mitgewirkt und sah die Umsetzung der Regelung als eine der Mammutaufgaben an, die in 2020 weiter vorangetrieben werden musste. Doch während der Februar noch durch die zahlreichen Beiträge der ACHSE auf Fachveranstaltungen rund um den Tag der Seltene Erkrankungen geprägt war, wurde die Gemeinschaft der Seltene im März heftig von der Coronapandemie erfasst. Ab jetzt hieß es sammeln, Fokus auf die akuten Bedarfe der Vereinsmitglieder und Betroffenen im Netzwerk richten. In Videokonferenzen, Telefonaten und per E-Mail-Abfragen wurden Anliegen erfasst und mündeten nicht nur in Arbeitspapiere und Informationsblätter, sondern in Stellungnahmen und offenen Briefen. Die Coronapandemie legte sehr schnell die Lücken in unserem Gesundheitssystem offen, von denen Menschen mit chronischen Erkrankungen, von denen viele unter anderem ihre Angehörigen selbst pflegen, noch viel stärker betroffen sind. Es war klar, dass die Maßnahmen zur

⁵ Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE e.V. ist zuständig für die politische Arbeit der ACHSE. Fragen dazu richten Sie bitte an Maria Wohlert, Referentin der Geschäftsführung: Maria.Wohlert@achse-online.de, Tel: 030 330070822.

Verbesserung der Versorgungsstrukturen weiter vorangetrieben müssen, mit allen Kraftanstrengungen.

Neben den Stellungnahmen rund um Corona und der weiteren Arbeitsgruppenarbeit, zum Beispiel im NAMSE wurde außerdem fortgefahren, die Positionen der ACHSE zur Legislaturperiode nach der Bundestagswahl in Arbeitsgruppen zu erarbeiten.

3.1.1 Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136h Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen)

Eine der großen Forderungen der ACHSE an die zuständigen Akteure, war seit Jahren der Aufbau und die angemessene Finanzierung einer Zentrenstruktur für Seltene Erkrankungen so wie sie im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen beschrieben wird. Ein Meilenstein mit dem wir in das Jahr 2020 gestartet sind war die Verabschiedung der allgemeinen Regelungen zu Zentren durch den G-BA. Der Gemeinsame Bundesausschuss hatte festgelegt, welche Kriterien Zentren, die einen Zuschlag nach § 136h SGB V erhalten wollen, erfüllen müssen. Im Rahmen dieser allgemeinen Regelungen zu Zentren wurde auch eine Anlage zu Zentren für Seltene Erkrankungen erstellt, die auf Drängen von ACHSE als Anlage 1 priorisiert erarbeitet worden war. ACHSE hatte die Regelung begrüßt und engagiert sich seither in Zusammenarbeit mit den Zentren für eine gelungene Umsetzung der Regelungen.

3.1.2 Zehn Jahre Zusammenarbeit NAMSE - Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Am 08. März 2010 wurde das NAMSE durch das Bundesministerium für Gesundheit (BMG), das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und die ACHSE ins Leben gerufen. 28 Partnerorganisationen – Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen – mit den unterschiedlichsten Interessen wurden an einen Tisch gebracht, mit dem Ziel durch gemeinsames Handeln dazu beizutragen, die Lebenssituation jedes einzelnen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung in Deutschland zu verbessern. Mittlerweile werden die Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAPSE) von 2013 auf den Prüfstand gestellt und durch weitere Maßnahmen ergänzt. Es fanden auch in 2020 – per Video – Arbeitsgruppentreffen und NAMSE-Sitzungen statt, an denen die ACHSE teilgenommen hat.

Um die Vernetzung der Zentren sowie die Anbindung an die europäischen beziehungsweise an internationale Strukturen zu fördern, wurde vorgeschlagen

Vertreterinnen und Vertreter der AG ZSE sowie deutsche Vertreterinnen und Vertreter der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) regelhaft als Gast zu den Sitzungen des NAMSE einzuladen.

Die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen stand dabei nicht nur einmal zur Debatte. Die Zertifizierung der A- und B-Zentren nach NAMSE-Kriterien ist im Gegensatz zu der im Januar durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) beschlossenen Kriterien für die Zuschlagsregelung nach § 136h SGB V, auch an eine unabhängige Qualitätsprüfung durch ein Institut gekoppelt. Der NAMSE-Netz e.V. (siehe für weitere Informationen dazu Nr. 2.1) hat dem NAMSE Ende 2020 einen Vorschlag zur Umsetzung der Zertifizierung von A-Zentren unterbreitet, der von der NAMSE Steuerungsgruppe angenommen wurde. Die Zertifizierung der Zentren soll durch eine unabhängige Institution – Clacert GmbH - auditiert werden, eine Beauftragung und alle damit verbundenen weiteren Aktivitäten sind für 2021 geplant.

3.1.3 Deutsche Referenznetzwerke

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen hat auf Anregung der ACHSE die Initiative gestartet, die nationalen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander zu vernetzen, also deutsche Referenznetzwerke zu bilden, um den Austausch zu fördern und diese besser an die europäischen Strukturen anbinden zu können, mit den europäischen Strukturen verknüpft werden können. Die Patientenorganisationen sollten dabei als mitgestaltende Partnerinnen in die Netzwerke aufgenommen werden. Zu diesem Zweck hatten sich bereits im Januar deutsche Vertreterinnen und Vertreter, die in den ePAG auf europäischer Ebene aktiv, sind zusammengefunden und vernetzt. Unterstützt von der ACHSE soll so der Austausch untereinander gefördert werden. ACHSE strebt an, dass eine ähnliche Struktur der Patientenbeteiligung aufgebaut wird als bei den European Reference Networks.

3.1.4 Die NAKSE 2021 wirft ihre Schatten voraus

Einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung der Leben von Menschen mit Seltenen Erkrankungen würde auch die Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen leisten. Denn wie im NAMSE kommen hier die bedeutenden Akteurinnen und Akteure zusammen. Wie auf der NAKSE 2019 angekündigt, sollte die kommende Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen veranstaltet durch die ACHSE, in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen am 23. und 24. September 2021 in Berlin stattfinden. Mit den Planungen musste dementsprechend frühzeitig begonnen werden. Aufgrund von Corona wurde darüber hinaus die Entscheidung getroffen, nicht nur in Berlin zu tagen, sondern das ganze auch online zu übertragen,

also eine Hybridveranstaltung anzubieten, ein völlig neues Terrain für die ACHSE wie auch die zahlreichen neuen Anbieter auf dem Markt. Dementsprechend wurden Angebote eingeholt und die Sponsoren akquiriert. Das Programm wurde davon zunächst nicht tangiert. Die Programmkommission mit Vertreterinnen der ACHSE und der Zentren für Seltene Erkrankungen konnte zügig eine Reihe namhafter Referentinnen und Referenten gewinnen. Ambitioniert und im Wissen um die Dringlichkeit der Themen, die besprochen werden müssten, war schnell klar, dass die Suche der Menschen nach einer Diagnose und wie die Wege dahin verkürzt werden müssen im Fokus der NAKSE 2021 stehen sollten. Als Erinnerung an die dringenden Anliegen und offenen Aufgaben diente die Ergebnisbroschüre der NAKSE 2019, die im Oktober 2020 erschienen ist. ([**Hier abrufen**](#))

3.2 Stellungnahmen

Bewegt haben uns vor allem die Themen rund um COVID-19, aber auch der Referentenentwurf zum Gesetz zur digitalen Modernisierung von Versorgung und Pflege DVPMG des Bundesministeriums für Gesundheit sowie die geplante Pflegereform 2021. Neue Initiativen der Bundesregierung oder übergreifende Forderungen unserer Mitgliedsorganisationen an Landesregierungen erforderten ebenfalls die offizielle Stellungnahme der ACHSE.

3.2.1 COVID-19 Impfstrategie dringend überarbeiten

ACHSE unterstützte die Forderungen der BAG Selbsthilfe nach einer dringenden Überarbeitung der Empfehlungen zur COVID-19 Impfstrategie sehr. Die BAG Selbsthilfe hatte die Bundesregierung am 9. Dezember 2020 dazu aufgefordert, Menschen mit chronischen Erkrankungen, Behinderungen und pflegenden Angehörigen eine hohe Priorität bei der Impfung gegen COVID-19 einzuräumen.

Bereits in ihrer Stellungnahme zum Referentenentwurf des BMG zur Coronavirus-Impfverordnung, den ACHSE begrüßte, hatten wir darauf hingewiesen, dass pflegende Angehörige zu den priorisierten Gruppen gehören sollten.

Das Thema Impfung und die Notwendigkeit oder auch die Frage nach den möglichen Risiken wurde zuvor auch in unserem Mitgliederaustausch per Zoom am 10. November 2020 an uns herangetragen, zusammen mit dem Brief eines besorgten Vaters mündete das Thema in unseren Offenen Brief vom 23. November 2020 an die Ständige Impfkommission STIKO, den deutschen Ethikrat und die Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina. Darin wollte ACHSE für die zukünftigen Beratungen und Empfehlungen der Entscheidungstragenden auf die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen aufmerksam machen.

Zugleich bat ACHSE darum, Menschen mit Seltene n Erkrankungen und ihren pflegenden Angehörigen eine Priorität, wie sie auch andere Risikopatientinnen und -patienten zugedacht ist, bei der Vergabe von Impfstoffen einzuräumen. Lesen Sie [hier](#) die Stellungnahme vom 7. Dezember 2020. Den Offenen Brief vom 23. November 2020 finden Sie [hier](#).

3.2.2 Orpha-Codierung auch ambulant notwendig

In ihrer Stellungnahme zum Referentenentwurf zum Gesetz zur digitalen Modernisierung von Versorgung und Pflege (DVPMG) begrüßte ACHSE das Vorhaben des Bundesministeriums für Gesundheit, darin die Grundlage zu schaffen, um in 2022 eine eindeutige Kodierung Seltener Erkrankungen im stationären Bereich verbindlich vorgeben zu können.

Patientinnen und Patienten mit Seltene n Erkrankungen werden vorwiegend ambulant behandelt. ACHSE regte daher dringend an, die verpflichtende Kodierung im ambulanten Bereich, insbesondere in den Hochschulambulanzen, aber auch im niedergelassenen Bereich einzuführen.

Erst eine dezidierte Kodierung aller Seltener Erkrankungen trägt dazu bei, diese sichtbar zu machen. Ärzte und Kliniken können Expertise belegen. Wissen kann gesammelt und Forschung gezielter vorangetrieben werden.

3.2.3 Offener Brief vom 08.04.2020

Um die zusätzlichen Versorgungsdefizite der Menschen mit Seltene n Erkrankungen in Zeiten von Corona zu verdeutlichen und die Bedarfe zu adressieren, wendete sich die ACHSE in einem offenen Brief an den Bundesminister für Gesundheit. Den Offenen Brief können Sie [hier](#) nachlesen.

3.2.4 Stellungnahme zum Ressourcenmangel

ACHSE nahm am 6. April 2020 Stellung zur Frage, wie Entscheidungen über die Zuteilung von Ressourcen in der Notfall- und der Intensivmedizin im Kontext der COVID-19-Pandemie getroffen werden können.

Ebenso gab es eine Stellungnahme zur Diskussion anlässlich des Papiers der DIVI, der Deutschen Interdisziplinären Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin, vom 25. März 2020. Die Stellungnahme finden Sie [hier](#).

3.2.5 ACHSE irritiert: Bundesministerium für Gesundheit schätzt die Qualität der Versorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen generell offenbar anders ein, als die Betroffenen selbst

ACHSE reagierte am 24. März 2020 auf die Antworten des Bundesministeriums für Gesundheit auf eine Kleine Anfrage der FDP zur „Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“. Von den Antworten, die vom Ministerium zusammengestellt worden sind, waren wir sehr irritiert.

Unter anderem hieß es darin, dass von einer günstigen Versorgungslage für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland auszugehen sei. Dazu Mirjam Mann, Geschäftsführerin der ACHSE: „Diese Haltung kann die ACHSE als Stimme der vier Millionen Menschen mit zum großen Teil schwerwiegend verlaufenden chronischen seltenen Erkrankungen in Deutschland nicht nachvollziehen. Dies spiegelt mitnichten die tägliche Erfahrung wider, die Betroffene, deren Angehörige sowie Mitarbeitende medizinischer Einrichtungen im Netzwerk der ACHSE schildern.“ Lesen Sie [hier](#) die Pressemitteilung.

3.2.6 Stellungnahme zum Coronavirus

Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen gehören zu den vulnerablen Personengruppen in unserer Gesellschaft. Ein Großteil der Betroffenen ist regelmäßig auf eine Versorgung in medizinischen Einrichtungen sowie auf Unterstützung durch weitere Personen (Pfleger, Fahrdienste etc.) angewiesen. Das Coronavirus und die mit einer Infektion einhergehenden Auswirkungen in der alltäglichen und medizinischen Versorgung stellen nun ein zusätzliches Risiko für einen Großteil der zumeist schwer erkrankten Menschen und deren Angehörige dar. Dies kann auch lebensbedrohliche Ausmaße annehmen.

Die ACHSE rief am 13. März 2020 zu einer gegenseitigen Rücksichtnahme innerhalb der Gesellschaft, insbesondere im Umgang mit allen vulnerablen Personengruppen auf. Die Stellungnahme finden Sie [hier](#).

3.2.7 Stellungnahme zur Härtefallregelung für Zolgensma

ACHSE setzte sich dafür ein, dass mehr Medikamente für Menschen mit Seltenen Erkrankungen entwickelt werden und diese dann auch so schnell wie möglich für alle betroffenen Menschen verfügbar sind. Es ist schwer verkraftbar, wenn solche Medikamente später als nötig beim Betroffenen ankommen. Es ist schon schwer, wenn dies nur dadurch bedingt ist, dass gute Wissenschaft eben seine Zeit braucht. Es ist noch schwerer, wenn dies durch Verzögerungen im System, z.B. bei der

Zulassung, der Produktion oder Ähnlichem, verursacht wird. Lesen Sie [hier](#) die Stellungnahme vom 11. Februar 2020.

3.3 Öffentlichkeitsarbeit⁶

Das Jahr startete vielversprechend, wie immer befeuert durch den Tag der Seltenen Erkrankungen, dessen weltweite Gemeinschaft der Aktiven immer mehr wächst. Wie jedes Jahr fanden zahlreiche Aktionen statt, war der Fokus aller Medien bundesweit auf das Thema Seltene Erkrankungen gerichtet, fanden zahlreiche Fachveranstaltungen statt.

Im Laufe des Jahres wurden 30 Aktuell- und Pressemeldungen durch die ACHSE veröffentlicht. Es gab große Beiträge in BILD und BUNTE sowie Sonderbeilagen zum Thema Seltene Erkrankungen, zum Beispiel in „Welt“ und „Spiegel“, „ZEIT“ sowie Ausgaben in der Süddeutschen Zeitung.

Doch 2020 war auch in der Öffentlichkeitsarbeit ein Jahr der Herausforderungen, Hürden und Kämpfe. Insbesondere im Frühjahr und Sommer flossen die Kapazitäten wie in der gesamten ACHSE zu großen Teilen in die Verarbeitung der Anliegen der Betroffenen in unserem Netzwerk. Im Team wurden gemeinsam Stellungnahmen erarbeitet und veröffentlicht, Strategien erarbeitet, wie die dringenden Themen an die Öffentlichkeit bzw. an die handelnden Institutionen gebracht werden können. Gegen die Berichterstattung rund um Corona anzukämpfen, den Betroffenen Gehör zu verschaffen, damit sie nicht vergessen werden, auch in den Medien, war fast aussichtslos.

Umso wichtiger wurde die zielgruppengerechte Aufbereitung der Informationen rund um COVID19: u.a. wurde auf der ACHSE-Website www.achse-online.de eine Sonderseite eingerichtet, um geprüfte Informationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen so zeitnah wie möglich anbieten zu können – zu Themen rund um Soziales, Impfung, Masken, den neuesten Verordnungen und Hilfestellungen der Bundesregierung. Die Informationen wurden recherchiert aufbereitet, Stellungnahmen und Pressemitteilungen veröffentlicht. Ein weiterer sehr wichtiger Aspekt in dieser Zeit, war die gegenseitige Stärkung und Vernetzung der betroffenen Menschen. Insbesondere in den sozialen Medien wurden Initiativen gestartet, die zeigen sollten: „Ihr seid nicht allein. Wir sind eine starke Gemeinschaft. Bleibt mutig.“ ACHSE hat sich daran beteiligt, sich vernetzt, eigene Informationen geteilt und

⁶ Fragen zur Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE richten Sie bitte an Bianca Paslak-Leptien, Leiterin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit: Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de, Tel: 030 330070828.

war auch hier als Ansprechpartnerin mit offenem Ohr für die Betroffenen da, darunter viele, die eben kein Netz, keine Selbsthilfe hatten. Die Social-Media-Kanäle der ACHSE haben nicht zuletzt auch durch die Stärkung und Vernetzung der Gemeinschaft an mehr Zuspruch und Reichweite gewonnen.

Auffällig war allerdings das weiterhin zunehmende Interesse der Medien an dem Thema Orphan Drugs. Insbesondere die Therapie von Zolgensma für Kinder mit SMA lenkte die Aufmerksamkeit vieler Medien auf die „unverhältnismäßig hohen Kosten“ („Millionen-Dollar-Spritze“). Auch hat die Wahrnehmung bei den Journalistinnen und Journalisten verstärkt zugenommen, dass die bundesweiten Zentren für Seltene Erkrankungen die Experten sind, während Patientinnen und Patienten vor allem als passive Betroffene mit emotionaler Geschichte gewünscht sind und auch so dargestellt werden. Hier war immer wieder viel Überzeugungsarbeit zu leisten, um zu zeigen, was die Patientenselbsthilfe eigentlich leistet und dass hier auch die Expertise der Seltenen ist.

Dennoch stand die ACHSE den Medienanfragen mit ihrem Netzwerk aus Patientenorganisationen, Vertreterinnen aus Wissenschaft, Medizin und Forschung zur Verfügung und vermittelte zudem in zahlreichen Hintergrundgesprächen Fakten rund um Seltene Erkrankungen und gab unermüdlich Interviews und verfasste selbst Beiträge.

3.3.1 Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“

ACHSE hat mehrere Beiträge in acht Sonderbeilagen (jeweils Print und online erschienen) veröffentlicht – dazu Interviewpartnerinnen akquiriert, selbst Texte geschrieben oder redaktionell bearbeitet sowie Interviews gegeben:

- Februar: Welt „Seltene Erkrankungen“, Verlagshaus Mediaplanet; Handelsblatt „Themenbote“, Themenbotenverlag; Süddeutsche Zeitung „3+“, Warum Verlag; Stern „Gesundheit“, IMPACT Media
- Juli: Handelsblatt „Themenbote“ Themenbotenverlag
- September: Spiegel „Seltene Erkrankungen“, Verlagshaus Mediaplanet; Süddeutsche Zeitung „3+“, Warum Verlag
- Oktober: Eltern „Kindergesundheit“, Reflexverlag

Alle Ausgaben wurden auch durch ACHSE mitbeworben.

3.3.2 Publikationen von ACHSE – ACHSE Aktuell, ACHSE Stimme, ACHSE Newsletter, Flyer

Die ACHSE Aktuell dient vor allem Mitgliedsorganisationen, dem wissenschaftlichen und politischen Beirat sowie ausgesuchten Fachkontakten als Informationsquelle. Zwei umfassende Ausgaben sind im Frühjahr und zu Weihnachten erschienen sowie eine bunte Sonderausgabe im November 2020 zur Mitgliederversammlung. Das Thema Corona dominierte dabei mit informativen Sonderseiten zu COVID-19. Die ACHSE Stimme wurde Ende November an unsere Spenderinnen und Spender verschickt. Gezielte Fundraising-Veranstaltungen, Online-Fundraising und die direkte Kommunikation haben weitere Ausgaben in 2020 abgelöst. Der E-Newsletter „ACHSE News“ wurde überarbeitet und konnte dreimal verschickt werden. Außerdem wurde im Rahmen des Projektes „Selbsthilfe der Seltenen für die Seltenen Mobilisieren und Stärken“ ein neuer Gemeinschaftsnewsletter „Seltene Einblicke“ ins Leben gerufen. Der Flyer für die Beratung für Betroffene sowie der Flyer für die ACHSE-Lotsin, sind neu erstellt worden.

3.3.3 Selbsthilfe der Seltenen für die Seltenen mobilisieren und stärken

Am 1. Juni 2020 startete das Projekt „Selbsthilfe der Seltenen für die Seltenen mobilisieren und stärken“. Selten sind viele und gemeinsam sind wir stark – damit das auch wirklich so ist, müssen wir uns krankheitsübergreifend vernetzen. Angebote müssen sichtbar gemacht und breit kommuniziert werden, damit diese bereits Aktive und Interessierte erreichen. Ziel ist es einerseits zukünftig so viele Mitglieder unserer Mitglieder aber auch andere Menschen zu erreichen, die betroffen sind, aber keine konkrete Anlaufstelle und doch etwas beizutragen haben. Aktiv einbinden und die Stärkung der Selbsthilfe vorantreiben, lautete die Devise. Das langfristige Ziel ist es, eine stetig wachsende Gemeinschaft der Seltenen zu schaffen: Betroffene sind nicht nur Betroffene ihrer eigenen Erkrankung, sondern als Seltene Teil einer großen, starken Gemeinschaft, auf diese Weise kann zum Beispiel auch mehr Einfluss geübt werden.

Nach einer Evaluations-, Ideen- und Konzeptphase war klar, dass es nicht ausreicht nur die eigenen Angebote für die Patientenselbsthilfe zu überarbeiten und gezielter zu bewerben, so wie Informationsbausteine und Toolkits zur Verfügung zu stellen. Sondern es müssten auch die vielen Menschen erreicht werden, die noch nicht erreicht werden. Die Idee für einen Gemeinschaftsnewsletter war geboren, eine echte Herausforderung in Zeiten überfüllter E-Mail-Fächer.

Gemeinschaftsnewsletter „Seltene Einblicke“

Nicht nur über die Themen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen berichten, sondern die Menschen in unserem Netzwerk aktiv einbinden und zu Wort kommen lassen, war die Idee hinter dem Newsletter. Dies sollte dazu animieren, nicht nur die Zielgruppe mit echten Informationsangeboten aus den eigenen Reihen zu erreichen, sondern den Menschen eine Stimme und ein Gesicht zu geben und die Vielfalt der Gemeinschaft der Seltenen nach außen zu zeigen und Interesse innerhalb der Gemeinschaft zu wecken. Es wurden gezielt aktive Kontakte aus den Mitgliedsorganisationen eingebunden und zu ihren Wünschen befragt. Ein Redaktionsteam aus wechselnden Aktiven aus den Reihen der ACHSE sowie Social-Media-Kontakte entwickelte den ersten Newsletter, der nun den Titel „Seltene Einblicke – Praktisches und Persönliches von und für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung“ tragen sollte, redaktionell betreut und grafisch umgesetzt sowie versandt von Anna Wiegandt.

Die erste vielfältige Ausgabe konnte am 20.11.2020 erscheinen. Sie ging an fast 100 neu gewonnene Abonnentinnen und Abonnenten, beworben per E-Mail und in den Sozialen Medien. Tendenz wachsend. Damit die Beiträge länger erhalten bleiben und von den Redakteurinnen und Redakteuren sowie weiteren Interessenten geteilt werden können, wurde ein Blog auf der ACHSE-Website angelegt. Um dem ehrenamtlichen und betroffenen Redaktionsteam, von denen alle berufstätig sind und schon weitere Posten innehaben, Rechnung zu tragen, sollte der Newsletter zunächst im 8-Wochen-Takt erscheinen.

3.3.4 Rare Disease Day – Der Tag der Seltenen Erkrankungen

Am 29. Februar 2020 wurde der Tag der Seltenen Erkrankungen zum 13. Mal ausgerufen. Weltweit wurden wieder Tausende Veranstaltungen in über 100 Ländern und Regionen organisiert. Die Gemeinschaft der Seltenen und ihre Unterstützerinnen und Unterstützer schloss sich über Grenzen und Krankheiten hinweg zusammen, um zu zeigen, dass es viele Seltene gibt, dass Selten stark ist. Erst am Ende der immer länger werdenden Aktionsphase – mittlerweile starten erste Aktionen Mitte Januar, hinzu kommen die frühen Aufrufe auf Social-Media – zeigte sich, dass der europäische Dachverband und Initiator des Rare Disease Days gut daran getan hatte, in den vergangenen Jahren mehr und mehr auf den Einfluss von Social-Media zu setzen. War es zunächst nur eine weitere Möglichkeit, weltweit mehr Menschen grenzübergreifend zusammenzubringen, brachte Corona noch eine weitere Note ins Spiel.

ACHSE, als Nationale Allianz im internationalen Organisationsteam, war wieder an der Ideenfindung für alle Materialien, Video, Slogans etc. beteiligt. Die Vorbereitungen fanden bereits ab März 2019 und in regelmäßigem Austausch statt. ACHSE bewarb und animierte nicht nur die deutsche Community sich zu beteiligen, stand mit Toolkits und Informationsmaterialien zur Seite, sondern startete wieder eine eigene Social-Media-Kampagne. Unter dem Hashtag #SeltensindViele wurde gepostet, geteilt und geliked. Auf dem noch frischen Instagram-Kanal wurde die Vernetzung mit anderen übergreifenden Selbsthilfeorganisationen vorangetrieben wie den KISS und LAKOS, NAKOS, SEKIS, aber auch die Aufmerksamkeit von Apotheken, dem VDK Sozialverband, Kliniken und Pflegefachkräften gewonnen werden, nach dem Motto „Klasse statt Masse“.

Gleichzeitig fanden wieder viele Städteaktionen statt, bei denen 150 Poster, 2000 Postkarten und Material aus 30 Informationspaketen der ACHSE zum Einsatz kamen. Es gab 22 Aktionen in 14 Städten, die sich bei uns angemeldet hatten und unterstützt werden konnten. Darunter gab es fünf Aktionen durch Mitglieder initiiert in Mainz, Dessau, Bielefeld, Bremen, Köln. Im Universitätsklinikum Ulm fand der baden-württembergische und bayerische Aktionstag statt, sechs geplante Städteaktionen mussten wegen Corona ausfallen. Bis Anfang März wurden Vorträge, Podiumsdiskussionen und Workshops zu verschiedensten Themen gehalten, an denen auch die ACHSE aktiv teilnahm bzw. Vorträge und Workshops stemmte. Regional und lokal wurden Treffen organisiert, um Informationen und Erfahrungen über Seltene Erkrankungen auszutauschen.

Weltweit wurden zudem immer mehr Wahrzeichen im Rahmen der Aktion „Global Chain of Lights“ angestrahlt als Symbol für die Unterstützung der Gemeinschaft der Seltenen. Trotz aller eindringlichen Versuche der ACHSE u.a. die Hüterinnen und Hüter von Reichstag, Rotem Rathaus oder Brandenburger Tor in Berlin zu gewinnen, es dem Empire State Building gleichzutun, waren die Reaktionen noch verhalten.

3.3.5 Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises

Jedes Jahr zum Tag der Seltenen Erkrankungen vergibt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung den Forschungspreis, seit Beginn an in enger Kooperation mit der ACHSE. Seit 2019 veranstaltet die Stiftung zudem ein zweitägiges Symposium zum Thema Seltene Erkrankungen, in dessen Rahmen der Preis feierlich vergeben wird. Die ACHSE begleitet das Symposium und die Verleihung mit Öffentlichkeitsarbeit und Social-Media und nutzt die Veranstaltung zudem für Ihre Vernetzungsarbeit und um Unterstützende aus dem Bereich Wissenschaft und Forschung für den Tag der Seltenen Erkrankungen zu gewinnen.

3.3.6 Fotowettbewerb 2020

Unter dem Motto „Selbsthilfe hilft einander, denn nur gemeinsam sind wir stark“ startete der ACHSE Fotowettbewerb 2020. Teilnehmende haben uns nicht nur wunderschöne Fotos geschickt, sondern vor allem seltene Einblicke in ihr Leben gegeben – beim Spielen mit ihren Kindern, mit ihrer Lieblingsbetreuung, mit Freunden und Kolleginnen, in der Selbsthilfe, drinnen und draußen. Einmal mehr wurde sichtbar, wie vielfältig und stark die „Seltene“ sind. Zur Jury gehörten unsere Vorsitzende Geske Wehr, der Moderator Ulli Zelle, der Fotograf Dirk Lässig, unser Ehrenvorsitzender Christoph Nachtigäller sowie Saskia de Vries aus der Geschäftsstelle.

Den ersten Platz eroberte Daniel B., vielmehr seine zwei Söhne Filip und Erik, mit ihrem Foto "Gemeinsam (er)leben". Das Bild strahlt nur so vor Lebensfreude und Geschwisterliebe und konnte so die Jury überzeugen.

Mit dem Foto "Mit dir bin ich alles, aber nicht behindert" sicherten sich Erik L. und seine - zu dem Zeitpunkt schwangere - Freundin den zweiten Platz. Ein Foto voller Liebe und Vorfreude auf das gemeinsame Familienglück. Der Rollstuhl verliert sich ganz aus dem Blick, wenn man in die strahlenden Gesichter des Paares schaut.

Der dritte Platz ging an eine sehr reisefreudige Familie. Mit ihrem Bild „Poland“ zeigen sie, wie wenig Vater und Sohn für ihren Moment des Glücks brauchen - eigentlich nicht mehr als sich selbst. Die - wahrscheinlich lebensnotwendige - Verbindung zu einer medizinischen Gerätschaft ist fast vergessen.

Danke an alle, die an unserem ACHSE Fotowettbewerb 2020 teilgenommen haben.

3.3.7 Rare Stories of Hope

Die Leben mit einer Seltenen Erkrankung sind geprägt von Hürden, Rückschlägen, aber auch Lichtblicken und Hoffnung. Ein Gesicht sollten sie im Herbst 2020 auf einer Berliner Theaterbühne erhalten. So die Idee der Initiative „The Bear Storytelling“, die seit vielen Jahren, ganz Persönliches aus Menschen herauskitzelt und durch intensive Vorbereitung mit ihren Protagonistinnen und Protagonisten emotionale wie intime Erzählmomente, trotz großem Publikum, schafft. Gemeinsam mit der ACHSE wurden zehn Menschen gesucht und gefunden, die ganz unterschiedliche Beziehungen zu Seltenen Erkrankungen haben. Ihre Geschichten wurden erarbeitet, ein Programm auf die Beine gestellt und eine Website veröffentlicht, die auch im Rahmen der Berlin Science Week und in deren Programm sowie auf Social-Media beworben wurde. Doch auch hier machte Corona uns einen Strich durch die Rechnung. Zum Schutz unserer zum Teil vulnerablen Mitstreiterinnen und Mitstreiter und aufgrund der Auflagen musste kurzerhand umdisponiert werden. Am 5. Oktober wurde statt von der Bühne in einem gefüllten Saal, aus verschiedenen

Wohnzimmern hinaus ins Netz gesendet – eine gekürzte Version, bei der letztlich nur eine von sieben Geschichten präsentiert worden ist. Alex Potter, seine Mutter Debbie Potter aus England und ihr Berliner Arzt, Prof. Dr. Peter Kuehnen von der Charité haben mit „Hunger nach einem normalen Leben“ eine bewegende Geschichte aus drei Perspektiven erzählt. Es moderierte Dyane Neiman von THE BEAR, Tatjana Uschakowa bot ihren dafür komponierten Song dar. 200 Teilnehmende schauten im Netz zu. So konnte zumindest ein Vorgeschmack auf die noch immer geplante Bühnenveranstaltung gegeben werden.

3.3.8 ACHSE und Social-Media

Die Social-Media-Kanäle der ACHSE sind in 2020, auch dank der vielfältigen Kampagnen gewachsen. Aufrufe, sich aktiv zu beteiligen, wie zum Rare Disease Day, am Fotowettbewerb oder am Adventskalender, sind attraktiv. Und so kann die ACHSE mit ihren Inhalten auch immer mehr Menschen, die betroffen sind, aber nicht in einer Selbsthilfe aktiv, animieren auf den Kanälen der ACHSE zu verweilen.

Facebook/ACHSEeV ist weiterhin die Informationsplattform rund um Seltene Erkrankungen vor allem für Patientengruppen, Betroffene und deren Familien: ACHSE bot auch in 2020 ein vielseitiges aktuelles Angebot an Informationen und neuesten Entwicklungen rund um Seltene Erkrankungen, zugleich wurden relevante bundesweit stattfindende Veranstaltungen beworben. Einzelberichte Betroffener in Verbindung mit Hilfsangeboten sowie Kontaktstellen dienten außerdem dazu, Wissen zu vermitteln. Beiträge der ACHSE-Mitgliedsorganisationen wurden geteilt, diese als krankheitsspezifische Ansprechpartner abgebildet. Initiativen oder Privatpersonen suchten über Facebook direkt Hilfe im Umgang mit ihrer Erkrankung und wurden an die ACHSE Beratung vermittelt.

Etwa 2.000 Menschen konnten im Schnitt täglich erreicht werden. Im Zeitraum um den Tag der Seltenen Erkrankungen waren es 20.000 Personen pro Tag. Ende 2020 zählte die ACHSE-Seite 4.500 echte und ohne Werbung gewonnene Abonnenten, die eine wertvolle und sich gegenseitig stützende Gemeinschaft bilden, die zum Tag der Seltenen Erkrankungen oder auch bei Umfragen aktiv wurden, Anliegen der ACHSE teilten oder Aufrufen folgten.

Zur Erweiterung des Konzeptes und der Strategie – gezielt Reichweite erlangen und die Stärkung des Netzwerkes der Seltenen vorantreiben – gehörte seit dem Sommer auch die optische Neugestaltung von Instagram und Facebook. Influencer im Bereich der Seltenen sollten zudem akquiriert und gebunden werden. Vieles befindet sich noch in der Phase des Ausprobierens. Die ACHSE arbeitete auch in 2020 ohne Werbeanzeigen. Der Markt ist hart umkämpft. Doch die Reaktionen und der qualitative Zuwachs insbesondere auf Instagram zeigten, dass Investition sich lohnt. Im Laufe der Entwicklungen rund um Corona zeigte sich die Bedeutung von

Instagram als Kanal, an den sich Menschen wenden können, die gezielt Hilfe und ein offenes Ohr suchen. Konkrete Anfragen zu Erkrankungen oder Kontaktstellen wurden an die Beratung vermittelt, oft war es aber das offene Ohr, dass per Kommentar oder Antwort geliehen werden konnte.

Die ACHSE stellte ihre Videos auch weiterhin auf Youtube.com ein. Der Kanal dient immer noch lediglich als Plattform, um Videos zu speichern, die dann von dort in den Social-Media-Kanälen geteilt oder auf Websites eingebunden werden.

3.4 Netzwerkarbeit

Das Jahr startete vielversprechend mit Präsentationen der ACHSE auf Veranstaltungen rund um den Tag der Seltener Erkrankungen - bis Anfang März fast alle Veranstaltungen intern wie extern aufgrund von Corona abgesagt werden mussten. Eine wichtige Möglichkeit sichtbare Öffentlichkeitsarbeit für die Waisen der Medizin zu leisten, war hier zunächst weggebrochen. Dennoch versuchten alle Vorstandsmitglieder gemeinsam mit der Vorsitzenden Geske Wehr genau wie die Mitarbeitenden der ACHSE-Geschäftsstelle mit der Geschäftsführerin Mirjam Mann und insbesondere die ACHSE-Lotsin, Dr. Christine Mundlos, an so vielen Veranstaltungen teilzunehmen wie möglich. Dabei sollte sich die Digitalisierung als Segen erweisen, denn die zahlreichen Arbeitsgruppengespräche, Fachtagungen und Workshops konnten kurzerhand online stattfinden und fanden großen Zulauf.

Den Veranstaltungsüberblick finden Sie am Ende des Tätigkeitsberichtes.

3.4.1 ACHSE Unternehmensforum zu ATMPs

Im Rahmen des ACHSE Unternehmensforums finden sich seit 2010 betroffene Patienten und Vertreter der pharmazeutischen Industrie regelmäßig in vertraulicher Atmosphäre zum gemeinsamen Austausch zusammen. Die Gesundheitspolitik und das Gesundheitswesen bieten eine Vielfalt an Themen, die für beide Seiten interessant sind. Der Austausch ist sowohl für die Industrie als auch für ACHSE sehr lehrreich. Beide Seiten erfahren nicht nur viel über das Fachwissen der anderen (und der eingeladenen Referentinnen und Referenten), sondern auch über deren Ziele, Zwänge und Herausforderungen. Dabei ist für die Industrie auch interessant, wie andere Firmen an bestimmte Fragen herangehen.

Am 21. April fand gemeinsam mit EURORDIS im Rahmen des europäischen Projektes „Rare Impact“ ein **Unternehmensforum zum Thema: Access to Advanced Therapy Medical Products (ATMPs)** statt.

Arzneimittel für neuartige Therapien (Advanced Therapy Medicinal Products, ATMPs) haben das Potenzial, lebensverändernde Lösungen für Menschen mit

Seltenen Erkrankungen zu bieten, die nur wenige oder keine Behandlungsalternativen haben. Die Patienten verbinden große Hoffnungen und Erwartungen mit diesen neuen Entwicklungen. Die derzeitigen Gesundheitssysteme in Europa sind jedoch noch nicht an diese innovativen Therapien angepasst. Die (Nutzen-)Bewertung mit Blick auf Evidenz gestaltet sich schwierig: Klinische Studien basieren auf einer sehr kleinen Patientenzahl, es besteht eine hohe Unsicherheit bezüglich des (Zusatz-) Nutzens, insbesondere im Hinblick auf Langzeitwirkungen, und dies bei explodierenden Kosten.

In diesem Zusammenhang hat EURORDIS 2018 die Rare Impact Initiative ins Leben gerufen, um Herausforderungen und innovative Lösungen zu erforschen, die einen besseren Zugang zu ATMPs für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gewährleisten können. Die Situation wird in 10 europäischen Ländern, darunter auch Deutschland, untersucht. Die diskutierten Themen, die in spezifischen Berichten zusammengefasst werden, konzentrieren sich auf die (Nutzen-) Bewertung, Nachhaltigkeit, Verfügbarkeit und Zugänglichkeit dieser neuen Therapien.

ACHSE hat sich dazu im April gemeinsam mit Vertreterinnen und Vertretern von EURORDIS, Patientenorganisationen, pharmazeutischer Industrie, dem BMG, Krankenkassen, IQWiG, der Ärzteschaft und der Forschung in einem Online-Seminar über die Situation in Deutschland ausgetauscht.

Als eine der wichtigsten Aufgaben wird die frühzeitige (noch vor Markteinführung) Erhebung von Register-Daten zur Überwachung der Wirksamkeit von neuartigen Therapien benannt. Die Register sollen gemeinsam unter Beteiligung von Ärztinnen und Ärzten sowie Patientenverbänden entwickelt werden. Für eine erfolgreiche Therapie müssen außerdem Langzeitstudien als fester Bestandteil in den Zulassungsprozess integriert werden. Generell wird die Wichtigkeit der gezielten Zusammenarbeit zwischen Wissenschaft und Industrie hervorgehoben, um eine Beschleunigung und Risikoreduzierung bei der Entwicklung neuartiger Therapien zu gewährleisten.

Die Behandlung soll nur in hochspezialisierten Zentren erfolgen, die sich an Studien zur Evidenzgenerierung nach Zulassung beteiligen. Zusätzlich wird eine transparentere Preisgestaltung gefordert. Dabei wird unterstrichen, dass in Deutschland die meisten ATMPs auf den Markt gebracht und für den betroffenen Menschen zugänglich gemacht werden. Erfolgsabhängige Finanzierungsmodelle („pay for performance“) stoßen auf ethische Bedenken und müssen kritisch diskutiert werden.

3.4.1 ACHSE Unternehmensforum zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Am 02.12.2020 fand das zweite ACHSE Unternehmensforum des Jahres statt. Wie auch im Frühjahr, trafen sich Vertreter der ACHSE und Industrie digital, um sich über Themen der „Seltenen“ auszutauschen. Diesmal standen die Vernetzung der Zentren in Deutschland und mit Europa sowie aktuelle Entwicklungen im Bereich Arzneimittel im Fokus. Es fand einen angeregten Austausch statt in dem über die Möglichkeiten zur Verbesserung beraten und alle Teilnehmer mit neuem Wissen und gute Ideen bereichert wurden.

3.5 Internationale Vernetzung

Ob als aktives Mitglied des europäischen Dachverbandes EURORDIS – Rare Diseases Europe, als Mitglied von Rare Diseases International (RDI), in den zahlreichen Arbeitsgruppen, die auf EU-Ebene aktiv sind, oder auch im Rahmen des Aufbaus der Europäischen Referenznetzwerke: die grenzübergreifende Vernetzungs- und Lobbyarbeit war intensiv und wurde in 2020 durch den permanenten Austausch rund um COVID-19 noch intensiver.

Auf die Pandemie hatte EURORDIS umgehend mit zahlreichen Stellungnahmen, offenen Briefen und Hilfestellungen reagiert, hat Webinare angeboten und Informationen rund um Corona veröffentlicht und dabei auch alle Hilfsangebote und Initiativen der einzelnen Mitgliedsländer, so auch von der ACHSE, im COVID-19-Informationcenter veröffentlicht. Dies finden sie [hier](#).

Neben der aktiven Gruppen- oder Vernetzungsarbeit, die fortgeführt wurde, z.B. im Komitee zur Konzeptionierung und Planung für den Rare Disease Day, in der Arbeitsgruppe zu Rare2030 oder in der Arbeitsgruppe zum Neugeborenen screening, unterstützte ACHSE die europäische Gemeinschaft unter der Führung von EURORDIS in 2020 vor allem bei der Sichtbarmachung der Situation Betroffener während Corona in der Politik, z.B. mit der Stellungnahme zum Thema Triage und Impfung sowie durch die Unterstützung bei der Verbreitung qualitätsgeprüfter Informationen rund um Corona. Außerdem wurden gemeinschaftliche Social-Media-Kampagnen wie #stayhome geteilt.

Zahlreiche Veranstaltungen und Treffen mussten ins Netz verlegt werden und fanden online statt.

3.5.1 Leave no one behind - ECRD 2020

Eine der Highlight-Veranstaltungen ist normalerweise die Europäische Konferenz zu Seltenen Erkrankungen und Orphan Products (ECRD), die nur alle zwei Jahre

stattfindet. Aufgrund der Reisebeschränkungen und zum Schutz vor COVID-19 fand die 10. ECRD am 06. Mai 2020 erstmalig ausschließlich online statt. Das war einerseits traurig, weil ein wesentliches Herzstück fehlte, nämlich der direkte Austausch von Angesicht zu Angesicht. Zugleich konnten auf diese Weise mehr Menschen – internationale Patientenorganisationen, Vertreterinnen und Vertreter aus den Bereichen Pharma, Forschung, Wissenschaft, Medizin und Sozialwesen und Politik, denn je dabei sein: 1500 Teilnehmerinnen und Teilnehmer aus Europa und vielen nicht europäischen Staaten waren auf der Onlineplattform eingeloggt. Diese konnte mit ihren Chatrooms, virtuellen Konferenzräumen, den „Meet & Greets“ und einer enormen Posterausstellung fast eine echte Konferenzatmosphäre schaffen.

Wie soll die Zukunft aussehen, in der wir Seltenen leben wollen, war die Frage, die sich durch die ECRD wie ein Roter Faden zog. Alle Vorträge, Präsentationen, Chats der Bereiche Diagnose, Digitalisierung, Versorgung, etc. hatten zum Ziel, Ideen oder gar erste Maßnahmen hervorzubringen, die als Diskussionsgrundlage im Projekt Rare2030 einfließen sollen. Zwei volle Tage konnte man den Vortragenden folgen, am Ende gab es die Zusammenfassung aller sechs Themenbereiche. Deutlich wurde vor allem, dass heute schon viele Errungenschaften entwickelt sind, die das Leben von Menschen mit Seltenen Erkrankungen erleichtern können, ob in den Bereichen Digitalisierung, Gentechnik oder Diagnose. Doch das „wie“ in der Umsetzung ist entscheidend. Wenn die Seltenen ihre Zukunft mitgestalten wollen, müssen sie sich selbst laut in Entscheidungs- und Entwicklungsprozesse einbringen.

Der ECRD ging die Mitgliederversammlung von EURORDIS voraus, an der 350 Mitglieder teilnahmen, so viele wie nie. Diese Veranstaltung stand ganz im Zeichen der weltweiten Coronapandemie. Denn zu diesem Zeitpunkt deutete sich bereits an, welchen einschneidenden Einfluss diese Pandemie auf die Gemeinschaft der Seltenen haben würde. Die Berichte über katastrophale medizinische Bedingungen in den Ländern waren erschütternd. Es stand zu befürchten, dass die Krise mit großen ökonomischen Kosten und auch demografischen Einschnitten einhergehen würde. Wie sehr würde Corona die Seltenen Erkrankungen von den Agenden der Gesundheitspolitik etc. der Länder und auch der EU verdrängen? In wieweit würden die finanziellen Einschnitte die Bestrebungen im Bereich Versorgung, Forschung etc. betreffen. Umso wichtiger ist es die Bestrebungen von EURORDIS und ihrem CEO, Yann Le Cam, die Zusammenarbeit der 37 Nationalen Allianzen weiter zu stärken. Dies gilt auch für das Council of European Federations (CEF), das erkrankungsspezifisch europaweit arbeitet. Das Angebot der Open Academy wird ausgebaut, ePag-Trainings wurden, auch zu Covid-19 angeboten, das Neugeborenen screening war ein wichtiges Thema in 2020, hier soll an einheitlichen Regulierungen gearbeitet werden. Die Arbeit der Ehrenamtlichen soll stärker sichtbar

gemacht werden. Die neue EURORDIS Webseite soll kurzfristig in Betrieb genommen werden.

Alle Berichte sowie ein Mitschnitt der Vorträge finden Sie [hier](#).

3.5.2 Tagungen der Nationalen Allianzen (CNA) im März und November

Die Treffen des Council of National Alliances sowie ein Workshop zum Projekt Rare2030, an dem die ACHSE teilnahm, fanden ebenfalls nur online statt, am 18./19. März sowie am 25./27. November 2020. Das Treffen im März war durch Verunsicherung und Emotionen sowie den Appell an die Menschen, sich weltweit solidarisch zu zeigen geprägt. Zugleich wurden bereits erste Unterstützungsinitiativen rund um Corona präsentiert sowie eine neue Rare-Barometer-Umfrage zum Thema „Alltag mit Corona“ – die die ACHSE auch teilte - erstellt. Die Diskussionen rund um ein europäisch einheitliches Verfahren zum Neugeborenen Screening bewegten ebenso wie die über Möglichkeiten zur Einflussnahme auf die Kommissionsmitglieder der Europäischen Union im Hinblick auf eine neue Rahmenvereinbarung zu Selteneren Erkrankungen. Es wurden Arbeitsgruppen, Kampagnen und Mitmachmöglichkeiten vorgestellt. Im November konnten Ergebnisse aus der Umfrage präsentiert werden. Der Einfluss von COVID-19 auf die Gemeinschaft der Selteneren war innerhalb kürzester Zeit enorm – weltweit. Die bevorstehende Zulassung eines Impfstoffes bewegte die Gemüter. EURORDIS hatte sich in die Anhörung auf EU-Ebene eingebracht. ACHSE unterstützte die Forderung, dass alle Länder gleichermaßen Zugang zum Impfstoff erhalten sollten.

Exkurs Rare 2030

Rare 2030 ist seit zwei Jahren das großangelegte Projekt, das zum Ziel hatte, den 30 Millionen betroffenen Menschen in Europa eine lebenswerte Zukunft ab dem Jahr 2030 in Aussicht zu stellen. Mit Hilfe einer „Foresight Studie“ wurde ein Zukunftsszenario erarbeitet, in welchem Menschen mit Selteneren Erkrankungen einerseits leben wollen, das ein gutes Leben ermöglicht und zugleich am wahrscheinlichsten eintreten kann. Es gab Untersuchungen, Umfragen, Arbeitsgruppen mit den verschiedensten Akteuren – Betroffene jung/alt, Politik, Gesundheitswesen, Allianzen wie die ACHSE etc. Fakten, Faktoren, Wahrscheinlichkeiten und Wünsche wurden zusammengebracht, evaluiert und diskutiert. In weiteren nationalen Konferenzen wurden in diesem Jahr zusätzlich noch einmal nationale Bedarfe abgesteckt. Alles wurde zum Ende des Jahres ausgearbeitet und wird als Maßnahmenkatalog in 2021 zum Tag der Selteneren Erkrankungen präsentiert. Daraus sollen

konkrete Maßnahmen für einen neuen europäischen Rahmenvertrag formuliert werden.

Über die Ergebnisse des Projekts können Sie sich [hier](#) informieren.

Die Gesundheit von 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben, sollte nicht dem Glück oder dem Zufall überlassen werden. Rare 2030, eine Foresight Studie unter der Leitung von EURORDIS und Fachleuten für Foresight Studien, bereitet vorausschauend eine bessere Zukunft für Menschen mit einer seltenen Krankheit in Europa vor.

Rare2030 sammelt die Beiträge einer großen Gruppe Patienten, Fachleuten, Akteuren im Gesundheitssystem und wichtigen Meinungsführern, erstellt verschiedene Zukunftsszenarien und analysiert diese. Es handelt sich um ein zweijähriges Projekt, das im Februar 2021 mit einer Präsentation vor dem EU-Parlament enden wird. Dort werden dann die Empfehlungen zu den kritischsten Bereichen, die zu einer soliden Politik und einer besseren Zukunft für Menschen mit Seltene Erkrankungen führen, vorgestellt. Das Projekt wurde initiiert durch die Europäische Kommission

3.5.3 Nicht ohne uns über uns – Die Rare Barometer Voices

Diese von EURORDIS gestartete Initiative möchte die Stimme von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen stärken. Ziel ist es die Meinungen und Erfahrungen von Betroffenen in übersichtliche Zahlen und Fakten umzuwandeln und einer breiten Öffentlichkeit zugänglich zu machen. So werden die Bedarfe der Gemeinschaft von Betroffenen durch die Gemeinschaft selbst nach wissenschaftlichen Standards gesammelt und aufgearbeitet und damit wichtige Erkenntnisse aus den eigenen Reihen gewonnen. Die Daten werden europaweit und anonym erhoben. Die ACHSE hat auch in 2020 die Umfragen in ihrem Netzwerk geteilt, Ergebnisse und Factsheets aus dem Englischen ins Deutsche übersetzt und veröffentlicht. Die Factsheets dienen zur Unterstützung der Lobbyarbeit der Patientenorganisationen oder wurden in der Öffentlichkeitsarbeit eingesetzt. Im Frühjahr 2020 wurde die Umfrage zum Thema "Share and protect our health data!" durchgeführt und die Umfrage zum Einfluss der COVID-19-Pandemie auf den Alltag von Menschen mit Seltene Erkrankungen aufgesetzt. Weitere Informationen finden Sie [hier](#).

4 ACHSE FREUNDE UND FÖRDERER⁷

Auch im Jahr 2020 zeigte sich, dass ACHSE einen treuen Kreis an Unterstützerinnen und Unterstützern, Förderinnen und Förderern hat und dass neue Kooperationen schnell zu festen Größen in unserem Fundraising werden. Ausgehend von den „Seltenen Gelegenheiten“ auf Sylt 2019 entstand eine Kooperation mit der Kirchengemeinde Keitum auf Sylt, die im Januar 2020 eine Lesung in der Keitumer Kirche mit dem ACHSE Freund und bundesweit bekannten Philosophen, Professor Dr. Wilhelm Schmid, veranstaltete. Der Philosoph fuhr mit Saskia de Vries eigens für die ACHSE auf die Insel. Die Kollekte ging an die ACHSE.

Im Januar veranstaltete das Immobilienunternehmen Engel & Völkers in Kooperation mit der Fundraising-Agentur Behm und in Anwesenheit von ACHSE-Schirmherrin Eva-Luise Köhler und Saskia de Vries ein Charity-Dinner u.a. für die ACHSE. Rund 100.000 Euro war der Erlös für die ACHSE.

Ähnlich wie unser ACHSE-Netzwerk ist auch unser Fundraising-Netzwerk von einem starken Gemeinschaftsgefühl geprägt, das auf neue Spenderinnen und Spender sehr einladend wirkt.

4.1 Unternehmer als Freunde

MediosApotheke, Messe Düsseldorf GmbH, Aengevelt Immobilien GmbH & Co. KG, pro-samed Sanitätshaus, BEOS AG, Dr. Notghi Contract Research GmbH und viele andere Unternehmen haben uns auch 2020 großzügig bedacht, u.a. durch die „Seltenen Gelegenheiten online.“ Die Kooperation mit der Themenboten GmbH für die Sonderbeilagen zu Seltenen Erkrankungen im Handelsblatt darf mittlerweile als Tradition bezeichnet werden. Somit durften wir uns erneut über zwei sehr gelungene Sonderbeilagen und auch über eine Spende freuen.

Treu an unserer Seite stehen viele Galerien und Künstlerinnen und Künstler. Sie alle haben uns im Jahr 2020 erneut Kunstwerke gespendet und dafür gesorgt, dass die großzügigen Bieterinnen und Bieter bei unserer Charity-Online Auktion begeistert um die Wette steigern durften.

⁷ Fragen zum Großspenderfundraising der ACHSE richten Sie bitte an Saskia de Vries, Leiterin Philanthropie und Großspenderfundraising: Saskia.deVries@achse-online.de, Tel. 030 330070825. Zu sonstigen Fragen im Bereich Fundraising wenden Sie bitte an Bianca Paslak-Leptien, Leiterin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit: Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de, Tel: 030 330070828.

4.2 Seltene Gelegenheiten online

Das Erfolgsformat, unsere Charity-Auktion der „Seltene Gelegenheiten“, einer Auktion von zeitgenössischer Kunst, Begegnungen mit Persönlichkeiten unserer Zeit, besonderen Reisen und anderen „rare“ Dingen fand in 2020 digital mit „analogem“ Startschuss in dem Privathaus von Monika Egger in Potsdam, vom 18. bis zum 20. September statt.

Um der pandemischen Herausforderung zu trotzen, haben wir uns 2020 entschieden, uns an eine digitale Übersetzung unseres so etablierten Formates zu machen. Ziel und Hoffnung war es zudem durch die Möglichkeit der breiten digitalen Streuung durch die sozialen Medien neue interessierte Menschen in der gesamten Bundesrepublik zu gewinnen, und es auch ihnen zu ermöglichen, online mit zu steigern.

Unser klassisches Format der „Seltene Gelegenheiten“ ist an eine persönliche Einladung, begrenzte Plätze und einen Eintrittspreis gebunden. Somit sahen wir auch hier eine Möglichkeit der Erweiterung unserer Fundraising-Aktivitäten und unseres Radius, gerade im Hinblick auf eine jüngere Zielgruppe und digital affinen Menschen mit Kunstinteresse.

In Kooperation mit der Fundraising-Agentur Behm aus Hamburg, haben wir unsere erste Online-Auktion gestartet, die vom 18. bis zum 20. September 2020 stattgefunden hat. Mit tollen Losen, zum Beispiel der Versteigerung eines Hauskonzertes mit dem Weltpianisten Igor Levit, Begegnungen, zum Beispiel mit dem Besuch der Chefredaktion der Zeitschrift „emotion“, tollen zeitgenössischen Kunstwerken, Reisen, Fotografien, etc. waren wir mit rund 40 Losen gut aufgestellt und konnten einen wunderschönen Katalog, sowohl in digitaler als auch in gedruckter Form produzieren.

Um den Startschuss analog gebührend zu begehen, lud ACHSE-Förderin Monika Egger in ihr Haus nach Potsdam. Ein umfassendes Hygienekonzept wurde von der ACHSE entwickelt, so dass alle 40 geladenen Gäste in Sicherheit und bei einem schönen Abendessen, in Anwesenheit von ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler, diese Premiere miteinander begehen konnten.

Leider war der Zugriff auf die digitale Auktion enttäuschend, das Format lebt offenkundig vom direkten Austausch. So wurde aus dem Startschuss der Online-Auktion schnell eine analoge Auktion, geleitet von der Leiterin des ACHSE-Fundraisings, Saskia de Vries. Mit Telefongeboten, online und analog, kamen am Ende des Wochenendes doch 70.000 Euro zusammen und die Erfahrung, im digitalen Bereich nacharbeiten zu müssen.

4.3 Schnippschnapp für den guten Zweck – Die Aktion Rapunzel

Ein besonderes Geschenk überraschte uns noch kurz vor den Weihnachtsferien: Der Bundesverband der Zweithaar-Spezialisten e.V. (BVZ) begünstigte die ACHSE im Rahmen seiner Aktion Rapunzel mit einer Spende in Höhe von 75.000 Euro.

Seit dem Frühjahr 2019 und noch bis zum Frühjahr 2021 ist die ACHSE Kooperationspartner der Aktion „Rapunzel“, die für Spenden und viel Aufmerksamkeit der begünstigten gemeinnützigen Organisationen sorgt. Privatpersonen und Friseursalons werden dazu aufgerufen, Haare für einen guten Zweck zu spenden. Beide Kooperationspartner begleiten die Aktion mit umfassender Öffentlichkeitsarbeit. Der BVZ versteigert die gespendeten Haare jedes Jahr an Perücken- und Haarteilhersteller. Die erste Versteigerung sollte im Frühjahr 2020 auf Europas größter Haarmesse in Fulda stattfinden. Aufgrund von Corona wurde die Messe abgesagt. Stattdessen veranstaltete der BVZ im Oktober/November ein stilles Bieterverfahren. 230 Kilo Haare kamen unter den Hammer, so viel wie nie zuvor. Und so konnte die ACHSE sich über die höchste Spendensumme freuen, die je bei der Aktion Rapunzel zustanden gekommen ist. Wir waren sprachlos und danken dem BVZ Rapunzel, den Friseurinnen und Friseuren, den vielen Rapunzeln, die sich von ihren Haaren getrennt haben und für die Möglichkeit mithilfe umfassender Öffentlichkeitsarbeit Sichtbarkeit für die Waisen der Medizin zu schaffen.

4.4 Schule für die Seltenen

Schon seit vielen Jahren verbindet ACHSE eine nachhaltige Freundschaft mit der Privaten Kantschule Berlin, die in der Vorweihnachtszeit besondere „Früchte“ trägt. Die Schülerinnen und Schüler der Grundschule basteln, backen, gestalten allerlei Schönes, das dann im Rahmen ihres jährlichen Weihnachtsbasars Anfang Dezember verkauft wird. Ein Teil des Erlöses kommt der ACHSE regelmäßig als Spende zugute, ein wertvoller Beitrag zur Unterstützung unserer Arbeit. Die Scheckübergabe an Dr. Christine Mundlos, Hartmut Fels und Nicole Heider erfolgte am 20. Dezember in der Aula des schönen neuen Schulgebäudes mit viel musikalischem Einsatz durch Grundschülerinnen und Grundschüler und ihre Lehrenden. Ein beschwingter Auftakt für die anstehenden Fest- und Feiertage sowie die Weihnachtspause für die ACHSE Geschäftsstelle!

Der Schuldirektor Nikolaus Harloff und der Geschäftsführer Andreas Wegener sind auch häufig zu Gast bei unseren Veranstaltungen. Wir danken den Schülerinnen und Schülern, dem Lehrpersonal und allen Engagierten für die treue Begleitung über die Jahre und damit auch über Schülergenerationen hinweg.

4.5 Gelebte Zuwendung

Die DRK Kliniken sind die räumliche Heimat der ACHSE – von Anbeginn haben uns die DRK Kliniken Berlin und die DRK Schwesternschaft Berlin Obdach gewährt, indem sie uns ihre Räumlichkeiten unentgeltlich zur Verfügung stellen. Unser stetig wachsendes Team findet Raum in den DRK Kliniken Mitte – von dort aus setzen wir uns ein für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Über diese unbezahlbare Unterstützung hinaus, bedenkt uns die DRK Schwesternschaft Berlin, vertreten durch die Oberin Doreen Fuhr, jährlich mit einer zusätzlichen Geldspende. Wir sind unserer größten und treuesten Unterstützerin mehr als dankbar, dass wir diese besondere Zuwendung erfahren dürfen.

4.5.1 ACHSE Weihnachtszauber – In allen Ecken soll Freude drinstecken

Am 1. Dezember 2020 wurde der erste und eigens programmierte Adventskalender der ACHSE online veröffentlicht. Die Idee: Statt nur schnöde online zu Weihnachtsspenden aufzurufen, sollten auch Weihnachtsgefühle versprüht werden. Der Onlinekalender, liebevoll extern programmiert und gestaltet von tackdesign und webspezi.com, wartete mit rieselndem Schnee und viel Weihnachtsglitter auf. Hinter jedem Türchen befanden sich mühevoll akquirierte, liebevolle Videobeiträge von Jürgen von der Lippe, Dr. Eckart von Hirschhausen, „Cheese-Cake-Queen“ Cynthia Barcomi, Schauspieler Burghart Klaußner, Yogalehrerin Bettina Burci, der Skaband Skatacombo und vielen weiteren Unterstützenden und Freunden der ACHSE. Der Weihnachtszauber brachte nicht nur eine Spendensumme in Höhe von 3.325 Euro, insbesondere auf den Social-Media-Kanälen der ACHSE, auf denen der Kalender täglich beworben wurde, gab es viel Zustimmung und Aufmerksamkeit. So konnte die ACHSE auf diese Weise je 50 neue Abonnentinnen und Abonnenten auf Facebook und Instagram gewinnen.

Darüber hinaus sind 15 Spendendosen dauerhaft in Apotheken für die ACHSE im Einsatz. Auch über Shoppingportal- und Benefizaktionen werden Onlinespenden generiert. Wir danken allen, die unsere Aktionen unterstützen sowie den Spenderinnen und Spendern. Der größte Dank geht an dieser Stelle an die Mitglieder unserer Mitgliedsorganisationen. Sie engagieren sich zusätzlich im Rahmen der Ein-Euro-Spendenaktion „Ich bin einer für alle!“,

5 DIE ACHSE AUF ACHSE – SITZUNGEN UND VERANSTALTUNGEN IN 2020

Datum/ Uhrzeit	Organisation/Anlass	Ort	Wer nimmt teil?	Funktion/ Aufgabe
04.01.2020	Lesung mit Wilhelm Schmid Kirchengemeinde Keitum; Kollekte für ACHSE	Sylt; Keitum	Saskia de Vries	
16.01.2020	Charity-Dinner von Engel & Völkers mit Stiller Auktion zugunsten der ACHSE	Berlin	Eva Luise Köhler, Saskia de Vries, Rieke David	Grußwort: Eva Luise Köhler
25.01.2020	ACHSE-Akademie-Workshop „Wie führe ich eine Online-Umfrage durch“	Berlin	Christine Mundlos, Ina Klawisch, Geske Wehr	
22.01.2020	BMC Kongress	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
04.02.2020	Fachtagung "Gesundheitskompetenz im digitalen Zeitalter"	Berlin	Nicole Heider	Teilnahme
04.02.2020	UCB Pharma Vortrag über ACHSE	Monheim	Mirjam Mann	Vortrag
05.02.2020	WOK Wissen „Zentrumzuschläge und ATMP-Zentren“	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
07.02.2020	Gespräch mit MDJK Nordrhein, Williams-Beuren-SH	Duisburg	Christine Mundlos, Ina Klawisch	Teilnahme
12.02.2020	UAG Wissensmanagement	Berlin	Nicole Heider	Teilnahme
13.02.2020	Podiumsdiskussion bei Tagesspiegel Fachforum Gesundheit „Seltene Erkrankungen: Empowerment der kleinen Zahlen“	Berlin	Mirjam Mann (Podium), Bianca Paslak-Leptien	
14.02.2020	Qualität im Gesundheitswesen: Kultur - Kennzahlen - Steuerung	Berlin	Nicole Heider	Teilnahme
15.02.2020	ePAG Treffen	Berlin	Claudia Sproedt, Jürgen Grunert, Geske Wehr, Bianca Paslak-Leptien, Rieke David	Moderation: Claudia Sproedt

19.02.2020	Sitzung der BMBF Forschungsbünde	FFM	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	u.a. Videodreh
21.02.2020	Festakt TDSE 10 Jahre	Dessau	Lisa Biehl	Grußwort
21.02.2020	Praxiswerkstatt zum TdSE	Hannover	Bianca Paslak-Leptien	Workshop
21.02.2020	Treffen Kommission Schwerpunkt pädiatrie	Kassel	Christine Mundlos	Vortrag
25.02.2020	Projekt BIDA Anschlussveranstaltung Uniklinik Dresden	Dresden	Christine Mundlos	Vortrag
27./28.02.2020	Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen	Berlin	Willibert Strunz, Ute Palm, Mirjam Mann, Christine Mundlos, Lisa Biehl, Bianca Paslak-Leptien, Nicole Heider	Teilnahme
27.02.2020	Preisverleihung Eva Luise Köhler Forschungspreis	Berlin	Willibert Strunz, Ute Palm, Anja Klinner, Mirjam Mann, Christine Mundlos, Lisa Biehl, Bianca Paslak-Leptien, Nicole Heider, Rieke David, Ina Klawisch	Teilnahme und Podium
29.02.2020	Selbsthilfetag der SEKIS, Schwerpunkt Seltene Erkrankungen	Oranienburg	Anja Klinner, Sandra Mösche	Vorstellung der ACHSE
03.03.2020	Takeda Podiumsdiskussion – TdSE „2000/2020/2040 Orphan Gesetzgebung in der EU“	Berlin	Mirjam Mann, Bianca Paslak-Leptien	Podium und Teilnahme
05.03.2020	Parlamentarisches Frühstück Böhlinger – Ingelheim	Berlin	Christine Mundlos	
07.03.2020	Patientenverband FAP - Einladung zur Einweihung der Geschäftsstelle	Münster	Willibert Strunz	Teilnahme
09.03.2020	Deutsche Rheumaliga „Fachtag Digitalisierung“	Berlin	Ina Klawisch	Teilnahme
09.03. – 13.03.20	EURORDIS Winterschool	Online	Christine Mundlos	Teilnahme

12.03.2020	NAMSE AG Oase	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
23.03.2020	Patient Science Symposium	Online	Ina Klawisch	Teilnahme
25.03.2020	Mitgliederaustausch in Zeiten der Corona Krise	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Vorstand, Ehrenvorsitzender, Team	Moderation & Teilnahme
30.03.2020	Admedicum – ACHSE zu Corona und Selbsthilfe	Online	Mirjam Mann	
31.03.2020	TRANSLATE-NAMSE Zoom Meeting	Online	Christine Mundlos	
01.04.2020	Vorstandssitzung	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Vorstand, Ehrenvorsitzender	
05.04.20	AG OASE	Online	Mirjam Mann	
08.04.2020	Mitgliederaustausch Thema „Onlineabstimmungen“	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Vorstand + Team	Moderation & Teilnahme
21.04.2020	ACHSE Unternehmensforum zu ATMPs als Teil vom Rare Impact	Online	Christine Mundlos Mirjam Mann Geske Wehr	Moderation
30.04.2020	ACHSE Mitgliederaustausch – Schule & Arbeit in Coronazeiten	Online	Team, Mitgliedsorganisationen	
07.05.2020	ACHSE Mitgliederaustausch – Wieder zur Schule und Arbeit?	Online	Team, Mitgliedsorganisationen	
08.05.2020	NAMSE Steuerungsgruppe	Online	Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller	
13.05.2020	CNA Meeting	Online	Bianca Paslak-Leptien	
14. /15.05.2020	ECRD Online	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Anna Wiegandt, Bianca Paslak-Leptien, Maria Wohe- lert	

21.07.21	Rare2030 Expert Group Meeting	Online	Mirjam Mann	
13.08.2020	Videokonferenz Vorstand	Online	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
14.08.2020	Videokonferenz Vorstand	Online	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
21.08.2020	Austausch mit Mitgliedern der Mitglieder zum ACHSE Newsletter	Online	Anna Wiegant, Bianca Paslak-Leptien	
01.9.2020	Fachtagung Friedrich Ebert Stiftung zur politischen Arbeit	Online	Florence von Bodisco, Mirjam Mann, Maria Wohler	
9.9.2020	Koordinierungsgruppe NAMSE	Online	Mirjam Mann	
10.09.2020	Einführung in das Sozialrecht (SGB I – XII)	Berlin	Nicole Heider	Teilnahme
17.09.2020	Videokonferenz Vorstand	Online	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
19.09.2020	Session zu SE am Kongress Kinder- und Jugendmedizin	Online	Christine Mundlos	
19.09.2020	Sitzung AG SE der DGKJ	Online	Christine Mundlos	
25.09.2020	CORD Seminar/Workshop	Online	Christine Mundlos, Nicole Heider, Maria Wohler, Florence von Bodisco	ACHSE Veranstaltung
30.09.2020	NAKSE Programmkommission	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Christoph Nachtigäller, Geske Wehr	
01.10.2020	Online-WS "Humangenomik trifft künstl. Intelligenz" von ITAS	Online	Christine Mundlos	

05.10.2020	Videokonferenz Vorstand	Online	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
14./15.10.2020	Excel Schulung	Berlin	ACHSE Team	
19.10.2020	BMBF – Netzwerkverbände für SE	Online	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	
22.10.2020	Lotsenschulung	Online	Nicole Heider	
27.10.2020	AG ZSE	Online	Mirjam Mann	
29.10.2020	2. Sitzung NAKSE Programmkommission	Online	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Christoph Nachtigäller	
05.11.2020	Vorstandssitzung	Online	Vorsitzender, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
06.11.2020 11:00 Uhr	Mitgliederversammlung	Online	Vorstand, Ehrenvorsitzender, ACHSE Team	
07.11.2020	Fachtagung	Online	Hartmut Fels, Anne Saumer	
11.11.2020	Phineo Workshop zum Thema Unternehmenskooperationen	Online	Mirjam Mann	
17.11.2020	NAMSE Steuerungsgruppe	Online	Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller	
25./26.11.2020	CNA Meeting	Online	Mirjam Mann, Bianca Paslak-Leptien	

DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

1 ZIELE

ACHSE versteht sich als ein Netzwerk, das Hilfe zur Selbsthilfe leistet. Unsere Ziele sind:

- das Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen
- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, den sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

2 VORSTAND

Geske Wehr, Vorsitzende

Claudia Sproedt, 1. Stellvertretende Vorsitzende

Ute Palm, 2. Stellvertretende Vorsitzende

Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister

Ute Palm, Mitglied des Vorstands

Florian Innig, Mitglied des Vorstands

Sandra Mösche, Mitglied des Vorstands

Christoph Nachtigäller, Ehrenvorsitzender

3 MITGLIEDER

3.1 Ordentliche Mitglieder

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V
2. Achromatopsie Selbsthilfe e.V.
3. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
4. AHC 18+ e.V.
5. AHC-Deutschland e.V.
6. Alpha 1 Deutschland e.V.
7. Angelman e.V.
8. Aplastische Anämie e.V.
9. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
10. Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.
11. ARVC – Selbsthilfe e.V.
12. AWS Aniridie-Wagr e.V.
13. Berliner Leberring e.V.
14. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e.V. (vkm)
15. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
16. Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e.V.
17. Bundesverband der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V.
18. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
19. Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.
20. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
21. Bundesverband Neurofibromatose (Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.)
22. Bundesverband Poliomyelitis e.V.

23. Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V.
24. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
25. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
26. Bundesverein CDG-Syndrom e.V.
27. CHARGE Syndrom e.V.
28. Cystinose-Selbsthilfe e.V.
29. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
30. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
31. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
32. Deutsche GBS Initiative e.V.
33. Deutsche Gesellschaft für interkraniale Hypertension e.V.
34. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
35. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
36. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
37. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
38. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
39. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
40. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebserkrankte Kinder e.V.
41. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
42. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
43. Deutsche Pankreashilfe e.V.
44. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
45. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
46. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
47. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
48. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.

49. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
50. Die Schmetterlinge e.V.
51. DSAKU e.V.
52. EAS Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.
53. ELA Deutschland e.V. (ehemals Bundesverein Leukodystrophie e.V.)
54. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
55. European Chromosome 11 Network e. V.
56. FAP Familiäre Amyloid Polyneuropathie e.V.
57. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
58. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
59. Fontanherzen e.V.
60. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
61. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
62. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
63. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
64. HAE Vereinigung e.V.
65. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
66. Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff Deutschland e.V.
67. Histiozytosehilfe e.V.
68. HOCM Deutschland e.V.
69. Hoffnungsbaum e.V.,
70. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
71. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
72. ICA Deutschland e.V.
73. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
74. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.

75. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
76. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
77. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
78. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
79. Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e.V.
80. Kartagener Syndrom e.V.
81. KEKS e.V.
82. KiDS-22q11 e.V.
83. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
84. LAM-Selbsthilfe e.V.
85. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
86. Leona e.V.
87. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
88. Marfan Hilfe e.V.
89. Mastozytose e.V.
90. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
91. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
92. Morbus Wilson e.V.
93. MPN Netzwerk e.V.
94. MPGN und aHus e.V.
95. Mukoviszidose e.V.
96. Myelitis e.V.
97. Nävus Netzwerk Deutschland e.V.
98. NCL Gruppe Deutschland e.V.
99. Nephie e.V.
100. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

101. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
102. Nierenkinder Berlin e.V.
103. Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V.
104. Phelan-McDermind-Gesellschaft e.V.
105. PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e.V.
106. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
107. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
108. PRO RETINA Deutschland e.V.
109. Proteus-Syndrom e.V.
110. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
111. Sarkoidose Netzwerk e.V.
112. Scleroderma Liga e.V.
113. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
114. Selbsthilfe EPP e.V.
115. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
116. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
117. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
118. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
119. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
120. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
121. Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e.V.
122. Selbsthilfegruppe Undine Syndrom e.V.
123. SIRIUS e.V.
124. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
125. SLO Deutschland e.V.
126. SoMA e.V.

127. SSADH-Defizit e.V.
128. Standbein e.V.
129. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
130. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
131. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
132. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.)
133. Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH e.V.

3.2 Außerordentliche Mitglieder

1. Autoinflammation Network e.V.
2. CFD Foundation e.V.
3. Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e.V.
4. FAUN Stiftung
5. Heimer-Stiftung
6. Hem- Stiftung
7. Kinder-Augen-Krebs-Stiftung
8. Kindness for Kids
9. NCL Stiftung
10. Tom Wahlig Stiftung

4 WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

Die Arbeit der ACHSE wird seit Juli 2007 von einem Wissenschaftlichen Beirat begleitet, da die Aufgaben auf dem Gebiet der Forschungsförderung eine sachkundige Beratung verlangen. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Beirats unterstützen ACHSE dabei, der Forschung für Seltene Erkrankungen in Deutschland einen angemessenen Stellenwert zu geben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Dr. med. Volkmar Gieselmann**
- **Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich**, Universitätsklinikum Heidelberg
- **Prof. Dr. med. Martin Oliver Hildebrandt**, TUMCells Interdisziplinäres Zentrum für zelluläre Therapien, TU München, Fakultät für Medizin
- **Prof. Dr. med. Christoph Klein**, Dr. von Haunersches Kinderspital des Klinikums der Universität München
- **Prof. Dr. med. Thomas Klockgether**, Universitätsklinikum Bonn
- **Prof. Dr. med. Alexander Münchau**, Institut für Neurogenetik, Universität zu Lübeck
- **Prof. Dr. Klaus Rüther**
- **Prof. Dr. Markus Schülke-Gerstenfeld**
- **PD Dr. Oliver Semler**, Klinik- und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsklinik Köln
- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich**, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
- **Prof. Dr. med. Thomas O. F. Wagner**, Universitätsklinikum Frankfurt a. M.
- **Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek**, Institut für Humangenetik, Uniklinikum der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
- **Prof. Dr. med. Bernhard Zabel**, Universitätsklinikum Magdeburg, Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen

5 GESUNDHEITSPOLITISCHER BEIRAT

Um Politik und Selbstverwaltung noch stärker zu beeinflussen und so die Anliegen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen besser vorantreiben zu können, hat ACHSE einen Gesundheitspolitischen Beirat ins Leben gerufen. Konstituiert am 22. Juni 2017 in Berlin, soll dieser ACHSE beraten und Strategien vorschlagen. Zu Mitgliedern berufen wurden Persönlichkeiten, die im Gesundheitswesen sehr viel bewegt und sich einen enormen Einblick sowie Einfluss auf die Entscheidungsprozesse des Gesundheitswesens erarbeitet haben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Rembert Elbers**
- **Dr. Rainer Hess**
- **Dr. med. Axel Munte**
- **Ass. Jur. Christoph Nachtigäller (Vorsitz)**
- **Dieter Voss**
- **Wolfgang Zöller**

6 KONTAKTDATEN

ACHSE e.V.

c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte

Drontheimer Straße 39

13359 Berlin

Tel.: 030 3300708-0

E-Mail: info@achse-online.de

Internet: www.achse-online.de

Informationsportal: www.achse.info

Kontaktdaten der Mitarbeiter: siehe http://www.achse-online.de/de/die_achse/mitarbeiter.php

Berlin, September 2021