



GESUNDHEIT UND GESELLSCHAFT

SELBSTHILFE BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

# Vernetzung ist alles

+++ Ziele, Konzepte, Erfahrungen

SPEZIAL

## SELTENE ERKRANKUNGEN

**Waisenkinder der Medizin**  
von Jörg Schmittke ..... 4

## PORTRÄT

**Miras Kampf mit dem Wolf**  
von Anne Töpfer ..... 6

## ORGANISATIONEN

**Wer kennt meine Krankheit?**  
von Martin Danner ..... 8

## ACHSE E. V.

**Den »Seltene« ein Gesicht geben**  
von Borgi Winkler-Rohlfing ..... 11

## PRAXISBEISPIEL

**»Mit Euch geht es mir viel besser«**  
von Bettina Furchheim ..... 12

## PRAXISBEISPIEL

**Vernetzung über Grenzen hinweg**  
von Angelika Klucken ..... 13

## PRAXISBEISPIEL

**Kinderkrebsstiftung fördert Forschung**  
von Renate Heymans ..... 14

## PRAXISBEISPIEL

**Kooperationen vergrößern Kompetenz**  
von Hermine Nock ..... 15

## FORSCHUNG

**Mehr Wissen über seltene Erkrankungen** ..... 16

## Internet

### ■ [www.aok-bv.de](http://www.aok-bv.de)

AOK-Bundesverband, Informationen zur Selbsthilfe unter Gesundheitsversorgung -> weitere Themen -> Selbsthilfe

### ■ [www.bag-selbsthilfe.de](http://www.bag-selbsthilfe.de)

Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e. V.

### ■ [www.dag-selbsthilfegruppen.de](http://www.dag-selbsthilfegruppen.de)

Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e. V.

### ■ [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

EURORDIS ist eine europäische Vereinigung von Patientenorganisationen, setzt sich für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Familien ein.

### ■ [www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php)

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung fördert zehn krankheitsspezifische Forschungsnetzwerke (s. Seite 16).

### ■ [www.inkanet.de](http://www.inkanet.de)

Informationsnetz für Krebspatienten und Angehörige e. V.

### ■ [www.krebsinformationsdienst.de](http://www.krebsinformationsdienst.de)

Krebsinformationsdienst des Deutschen Krebsforschungszentrums Heidelberg

### ■ [www.nakos.de](http://www.nakos.de)

Die Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen: bundesweite Online-

suche nach Unterstützungsangeboten, telefonisches Beratungsangebot; Verzeichnis seltener Erkrankungen.

### ■ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

ORPHANET ist eine europäische Datenbank seltener Krankheiten: Beratungsstellen, spezialisierte Diagnoselaboratorien, Spezialsprechstunden, Patienten-Selbsthilfegruppen, Forschungsprojekte und Veranstaltungshinweise europaweit.

### ■ [www.paritaet.org](http://www.paritaet.org)

Homepage des Paritätischen Wohlfahrtsverbandes – Gesamtverband e. V.

## Adressen

### ■ **AOK-Bundesverband**

Abteilung Prävention, Helga Laaff, Kortrijker Str. 1, 53177 Bonn  
[helga.laaff@bv.aok.de](mailto:helga.laaff@bv.aok.de)

### ■ **ACHSE – Allianz chronischer seltener Erkrankungen e. V.**

c/o DRK-Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin  
Info-Telefon: 0180-5-ACHSE-5  
oder 0180-5-22473-5  
[info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)  
[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

### ■ **Nationale Kontakt – und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS)**

Wilmersdorfer Straße 39, 10627 Berlin  
Tel. 030 310189-83  
Fax 030 310189-70

### ■ **Kindernetzwerk e. V.**

für kranke und behinderte Kinder und Jugendliche in der Gesellschaft,

Hanauer Str. 15, 63739 Aschaffenburg  
[www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)

### ■ **Theodor Springmann Stiftung – Informationsstelle und Datenbank**

Evelyne Hohmann, Manuela Debreuil  
Reuchlinstr. 10-11, 10553 Berlin  
[www.patiententelefon.de/krankheit/seltene\\_krank.html](http://www.patiententelefon.de/krankheit/seltene_krank.html)

## Publikationen

### ■ **G+G-Spezial 4/2004 In der Gruppe liegt die Kraft und G+G-Spezial 11/2005 Kinder brauchen Zukunft (Familien-Selbsthilfe)**, zu beziehen über den AOK-Bundesverband, Helga Laaff, E-Mail:

[helga.laaff@bv.aok.de](mailto:helga.laaff@bv.aok.de) und als PDF im Internet unter: [www.aok-bv.de](http://www.aok-bv.de) -> Gesundheitsversorgung -> weitere Themen -> Selbsthilfe

### ■ **NAKOS: Konzepte und Praxis 1, Selbsthilfe unterstützen.** Fachliche Grundlagen für die Arbeit in Selbsthilfekontaktstellen und anderen Unterstützungs-einrichtungen – Ein Leitfaden. Zu beziehen über die NAKOS (Adresse nebenstehend).

### ■ **Starthilfe zum Aufbau von Selbsthilfegruppen.** Ein Leitfaden. Herausgeber: Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e. V. Zu beziehen über die NAKOS (Adresse nebenstehend).

### ■ **Seltene Erkrankungen – aber Millionen Patienten, Broschüre des Bundesministeriums für Bildung und Forschung, als PDF-Datei unter [www.bmbf.de/pub/Gesundheitsforschung\\_Seltene\\_Erkrankungen.pdf](http://www.bmbf.de/pub/Gesundheitsforschung_Seltene_Erkrankungen.pdf)**

# Experten in eigener Sache

Medizinische Informationen, Erfahrungen Gleichbetroffener, Verständnis und Wertschätzung: Die Selbsthilfe bietet Menschen mit seltenen Erkrankungen vielfältige Unterstützung. Dabei ist eine gute Vernetzung der Gruppen und Organisationen unverzichtbar, betont Eva Luise Köhler.



**A**uf seltene Erkrankungen ist das Gesundheitswesen kaum eingerichtet. Die Betroffenen erleben häufig eine jahrelange Odyssee durch Arztpraxen, bis die Diagnose feststeht – und dann fehlt es meist an geeigneten Behandlungsmethoden. Kein Wunder: Wenn eine Erkrankung nur bei wenigen tausend Menschen auftritt, können nur wenige Ärzte die Symptome richtig deuten und für die nötige Behandlung sorgen. Auch die medizinische Forschung beschäftigt sich überwiegend mit den weit verbreiteten Volkskrankheiten.

Daher hat die gesundheitliche Selbsthilfe für Menschen mit seltenen Erkrankungen große Bedeutung. In mehreren hundert regionalen Gruppen treffen sich hierzulande Patienten, die in der Öffentlichkeit nahezu unbekannte Krankheiten wie beispielsweise Lupus erythematosus (eine Erkrankung, bei der sich das Immunsystem gegen den eigenen Körper richtet), Ichthyosen (Verhornungsstörungen) oder Mukoviszidose (eine Sekretionsstörung) haben. Sie tauschen Erfahrungen aus, bringen Verständnis füreinander auf, sprechen sich gegenseitig Mut zu und stellen den Kontakt zu Ärzten, zur Wissenschaft und zur Öffentlichkeit her. Häufig sind die Selbsthilfegruppen die erste Anlaufstelle für Menschen, die mit der Diagnose einer seltenen Erkrankung konfrontiert worden sind. Nicht zuletzt sorgt die Selbsthilfe für die Verbreitung laienverständlicher Informationen. So werden Patienten zu Experten, die im partnerschaftlichen Verhältnis mit ihren Ärzten sich die bestmögliche Behandlung erschließen.

Auf überregionaler Ebene hat sich die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen zur ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) zusammengeschlossen. Die ACHSE sieht ihre Aufgabe unter anderem darin, die Aufmerksamkeit der Politik auf die »Waisenkinder« unter den Krankheiten zu lenken. Denn in der Gesundheitsversorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen besteht noch großer Verbesserungsbedarf: In Deutschland gibt es bislang kein ganzheitliches Konzept für Diagnose und Behandlung dieser Krankheiten, beispielsweise in Spezialambulanzen.

Die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen ist auf eine optimale Vernetzung angewiesen, weil die Zahl der jeweils Betroffenen gering ist und sie weit voneinander entfernt wohnen. Möge die Tagung »Vernetzung ist alles«, die der AOK-Bundesverband in Zusammenarbeit mit der ACHSE und der BAG SELBSTHILFE in Köln veranstaltet, einen Beitrag zur Förderung der Kommunikation und Kooperation leisten.

**Eva Luise Köhler,**

*Ehefrau des Bundespräsidenten und Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.)*

# Waisenkinder der Medizin

Lange fanden seltene Erkrankungen wenig Beachtung. Dabei leben allein in Deutschland Millionen Betroffene. Inzwischen rücken die »verwaisten Krankheiten« ins Blickfeld von Wissenschaft und Medizin. Für die Erkrankten verbessert sich damit die Aussicht auf eine adäquate Versorgung. Von **Jörg Schmidtke**

**A**ls seltene Krankheiten werden diejenigen Störungen verstanden, von denen jeweils nur eine kleine Zahl von Menschen betroffen ist. In Europa bezeichnet man eine Krankheit allgemein dann als selten, wenn sie nicht öfter als einmal unter 2.000 Einwohnern auftritt. In Deutschland entspricht das einer Zahl von bis zu 40.000 Erkrankten. Der Status »selten« kann sich mit der Zeit ändern und regional verschieden sein – das gilt insbesondere für Infektionskrankheiten und genetische Varianten, die Einfluss auf die Auseinandersetzung mit Krankheitserregern nehmen. Ein Beispiel dafür ist die erbliche Blutarmut (Beta-Thalassämie), die in Mittelmeerländern und rund um den Äquator recht häufig ist, weil Menschen mit dieser Erbanlage gegen Malaria geschützt sind. In Deutschland ist diese Erkrankung dagegen sehr selten und kommt praktisch ausschließlich bei Einwanderern vor.

**Millionen sind betroffen.** Wie viele verschiedene seltene Krankheiten gibt es? Eine Antwort auf diese Frage hängt von der Trennschärfe ab, mit der wir Krankheiten voneinander abgrenzen, also der Genauigkeit der Analyse von Ursache, Symptomen und Verlauf von Krankheiten. Krebs beispielsweise ist insgesamt betrachtet eine sehr häufige Krankheit. Allerdings gibt es viele Krebsformen, die nur selten auftreten. Für den Arzt, den Patienten und dessen Familie ist die Abgrenzung einer Krankheit dann von besonderer Wichtigkeit, wenn Prognose, Behandlung und Vererbbarkeit von ihrer genauen Klassifikation abhängen. Derzeit wird von 6.000 bis 7.000 in sinnvoller Weise abgrenzbaren seltenen Krankheiten ausgegangen – bei insgesamt rund 30.000 bekannten Krankheiten. Einer Schätzung der Weltgesundheitsorganisation zufolge sind etwa sechs bis acht Prozent der Bevölkerung Europas aktuell von einer seltenen Krankheit unmittelbar betroffen. Allein in Deutschland leben mehrere Millionen Menschen mit einer seltenen Krankheit.

**Interdisziplinäre Sprechstunden einrichten.** Der weitaus größte Anteil seltener Krankheiten ist genetisch bedingt. Für Patienten mit diesen Störungen, sowie für deren Angehörige, sind Humangenetiker die wichtigsten Ansprechpartner: Ihre Aufgabe ist die genetische Diagnostik (Chromosomenuntersuchungen, Gentests) sowie die genetische Beratung. Oft übernehmen sie das gesamte medizinische und soziale Fallmanagement. Überaus sinnvoll sind interdisziplinäre Sprechstunden unter der Leitung eines Humangenetikers.

Viele seltene Krankheiten betreffen gleichzeitig mehrere Organsysteme. Ein Beispiel ist das Marfan-Syndrom, bei dem das Herz-Kreislauf-System, das Skelett, die Augen, die Haut und die Lunge infolge einer Störung der Bindegewebsfunktion beeinträchtigt sind. Der für diese Organe jeweils zuständige Facharzt übernimmt hier die Behandlung der Einzelsymptome. Der Humangenetiker verfolgt dagegen einen ganzheitlichen Ansatz, und für ihn ist immer auch die Familie des unmittelbar Betroffenen »der Patient«.

Neben den erblichen Erkrankungen stellen die seltenen Infektionskrankheiten, Autoimmunkrankheiten und selten vorkommende Vergiftungen eine große Herausforderung an die Medizin dar.





**Effiziente Therapien fehlen.** Die meisten seltenen Krankheiten sind nicht heilbar und häufig sogar lebensbedrohlich. Krankheitszeichen können nach der Geburt oder in früher Kindheit auftreten (zum Beispiel Fehlbildungssyndrome). Bei mehr als der Hälfte der seltenen Krankheiten manifestiert sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter (zum Beispiel bei neurodegenerativen Störungen wie der Huntington-Krankheit).

Die seltenen Krankheiten fanden lange Zeit bei Ärzten, Politikern und Wissenschaftlern wenig Beachtung. Deswegen spricht man im Englischen auch von »orphan diseases« (übersetzt: verwaiste Krankheiten). Es besteht inzwischen auf allen Ebenen Einigkeit darüber, dass die wissenschaftlichen und medizinischen Kenntnisse über seltene Krankheiten ebenso wie die Versorgungsstrukturen deutlich verbessert werden müssen. Bis vor ein paar Jahren gab es keine adäquaten politischen und wissenschaftlichen Anstrengungen, geeignete Forschungsprogramme zu schaffen. Für die meisten dieser Krankheiten fehlen deshalb bis heute effiziente Therapien, die die Lebensqualität der Patienten verbessern und ihre Lebenserwartung steigern könnten. Die Tatsache, dass in der Behandlung einiger seltener Krankheiten spektakuläre Fortschritte erzielt wurden, sollte Mut machen und eine Intensivierung sowohl der Forschungsarbeit als auch der sozialen Solidarität nach sich ziehen. Auch in dezentralen Gesundheitssystemen, wie in Deutschland, sollten Strukturen für eine integrative Versorgung, die Öffentlichkeitsarbeit und Fortbildung für Ärzte und Betroffene geschaffen werden.

**Forschung intensivieren.** Trotz aller Unterschiede zwischen den verschiedenen Störungen und sogar zwischen einzelnen Fällen derselben Krankheit, sehen sich Patienten mit seltenen Krankheiten zumeist mit ähnlichen Problemen konfrontiert: Schwierigkeiten bestehen vor allem hinsichtlich der Diagnosestellung, der Überweisung zu qualifizierten Facheinrichtungen und der Verfügbarkeit relevanter Informationen. Viele seltene Krankheiten sind mit motorischen, sensorischen oder mentalen Einschränkungen assoziiert und unterliegen sozialer Stigmatisierung. Von seltenen Erkrankungen Betroffene sind vom psychologischen, sozialen, ökonomischen und kulturellen Standpunkt her verletzlicher. Durch den Mangel an ausreichenden wissenschaftlichen und medizinischen Kenntnissen wird eine seltene Erkrankung bei vielen Patienten nicht erkannt und sie bleiben ohne korrekte Diagnose. Diese Patienten leiden am meisten.

Die größte Hoffnung auf grundlegende Veränderungen in der Behandlung seltener Krankheiten stützt sich auf den wissenschaftlichen Fortschritt, der sich vor allem aus dem Human-Genom-Projekt ergeben könnte. Das Human-Genom-Projekt wurde im Herbst 1990 mit dem Ziel gegründet, das

Patienten mit seltenen Krankheiten bleiben oft ohne korrekte Diagnose.

## Daten sammeln mit Orphanet

Die Datenbank für seltene Krankheiten »Orphanet« ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) besteht aus drei Hauptkomponenten:

- **Enzyklopädie:** eine von international anerkannten Experten verfasste, im Peer-Review validierte Datenbank des biomedizinischen Wissens über seltene Krankheiten. Die Enzyklopädie enthält derzeit (Stand: August 2006) Einträge zu 4.279 seltenen Krankheiten und soll Ärzte bei der Diagnosestellung unterstützen.
- **Patienten-Management:** Datenbank mit diagnostischen und therapeutischen Einrichtungen sowie Beratungsstellen. Die Patientenmanagement-Datenbank enthält 998 medizinisch-genetische Diagnose-Laboratorien, 1.701 medizinisch-genetische Forschungseinrichtungen, und 538 Einrichtungen, in denen klinische Versuche durchgeführt werden. Es werden 2.208 Spezialkliniken und 1.336 Adressen von Patienten-Selbsthilfegruppen geführt.
- **Forschungsprojekte:** eine validierte Datenbank über Forschungsprojekte und klinische Versuche. Die Datenbank über Forschungsprojekte (es werden nur Projekte erfasst, die mit öffentlichen Mitteln oder aus Stiftungen finanziert werden) enthält 3.655 Einträge.

*Orphanet-Einträge aus Deutschland sind separat abrufbar. Voraussichtlich Ende 2006 wird eine Druckfassung dieser Daten erscheinen (»Orphanet Handbuch 2007«). (js)*

Genom des Menschen vollständig zu entschlüsseln. Durch die biologische Analyse von Proben können Krankheiten zielgerichtet diagnostiziert werden. Register zur Erfassung dieser Krankheiten helfen dabei, die Kenntnisse über den natürlichen Verlauf einer Krankheit zu erweitern. Netzwerke (zum Beispiel die derzeit vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten »Netzwerke Seltene Erkrankungen«, siehe Seite 16) tragen dazu bei, dass Wissenschaftler ihre Ergebnisse austauschen und somit effizienter arbeiten und forschen. Neue Hoffnung entsteht auch durch die Umsetzung der europäischen Orphan-Drug-Regelung. Die Forschungsförderung bei seltenen Krankheiten ist in den einzelnen Ländern unterschiedlich geregelt, nur wenige Nationen nehmen sich dieses Problems mit zielgerichteten Programmen an. Die zentrale europäische Informationsquelle für alle Aspekte seltener Krankheiten ist die Datenbank »Orphanet« Orphanet wendet sich in erster Linie an die primär versorgenden Ärzte und die Betroffenen selbst. Die Datenbank wird unter anderem mit Mitteln der Europäischen Union gefördert, die Nutzung ist kostenfrei. Eine deutsche Version steht seit Anfang 2003 zur Verfügung. Die Internetseite [www.orpha.net](http://www.orpha.net) wird täglich von über 11.000 Besuchern aufgerufen. Eine weitere Informationsquelle für Deutschland ist die Datenbank des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker [www.hgqn.org](http://www.hgqn.org). ■

**Professor Dr. med. Jörg Schmidtke** ist Direktor der Abteilung Human-genetik an der Medizinischen Hochschule Hannover.  
Kontakt: [Schmidtke.joerg@mh-hannover.de](mailto:Schmidtke.joerg@mh-hannover.de)

# Miras Kampf mit dem Wolf

Mira Winterstein ist eine junge Frau voller Energie und Tatendrang. Täglich trotz sie ihrer schweren Erkrankung, dem Lupus erythematodes, eine erstaunliche Kraft ab – und steckt sie in die Selbsthilfe für Jugendliche und Erwachsene. Ein Porträt von **Anne Töpfer**.

**L**upus heißt der Wolf. Gefräßig wie der Wolf im Märchen ist eine Krankheit namens Lupus erythematodes. Wenn sie ausbricht, greift das Abwehrsystem den eigenen Körper an: Die Haut platzt auf und blutet, die Haare fallen aus, Kopf und Gelenke schmerzen, die Nieren versagen, Wasser lagert sich im Gewebe ein, Augen und Ohren streiken, die Körpertemperatur steigt auf Werte um 40 Grad. Wie kann jemand solche Symptome auf Dauer aushalten? Mira Winterstein ist 24 und lebt seit 13 Jahren mit dem Lupus, der sich bei ihr von seiner bösartigsten Seite zeigt. Mit 22 Jahren schrieb sie: »Diese Krankheit hat so viel in meinem Leben kaputt gemacht. Ausgehen mit Freunden wäre schön, aber immer starren die Leute auf meine Haut und meine Haare. Das Laufen fällt mir schwer. Ich habe ständig Fieber und mein Herz ist schwächer geworden. Mein einziger Wunsch ist, einfach nur wie eine junge Frau zu leben. Aber ich führe das Leben einer 80-Jährigen.«

**Die Krankheit gibt den Takt an.** Wer Mira Winterstein heute begegnet, bekommt erst einmal einen anderen Eindruck. Die zierliche Frau mit der dunklen Haut und dem glänzenden

Die Arbeit für die Selbsthilfe stärkt das Selbstvertrauen.

schwarzen Haar zeigt keine Schwäche. Sie lacht viel und herzlich, ist zugewandt und konzentriert, erzählt mit heller Stimme zwei Stunden lang, ohne müde zu werden. Ihr Tag beginnt früh und endet selten vor Mitternacht. Um fünf Uhr aufstehen, mit einer Freundin telefonieren, den Haushalt machen, das Essen vorbereiten, dreimal pro Woche um sieben Uhr zur Blutwäsche fahren, die bis viertel nach eins dauert, von 14 bis 18 Uhr im Kindergarten 25 Kinder betreuen und abends für die Selbsthilfe arbeiten. Mira Winterstein ist Managerin, eine Powerfrau, getrieben von der Krankheit: Den Takt ihres Tages und ihrer Woche gibt der Lupus vor.

Ihre Handtasche ist prall gefüllt mit Tabletten und Kapseln: 24 Medikamente halten die Krankheit einigermaßen in Schach. »Ich sehe momentan gesund aus. Aber unter den rund 40.000 Lupus-Patienten, die in Deutschland leben, bin ich wahrscheinlich eine von denen, die am schwersten erkrankt sind«, sagt Mira. Fast emotionslos zählt sie die vielen Grausamkeiten auf. »Ich habe alle Organe durch, außer Leber, Darm und das zentrale Nervensystem – ich bin immer noch klar im Kopf und hoffe und bete, dass das so bleibt.«

**Die Narben vor den Blicken schützen.** Der Lupus hat bei Mira Winterstein seine Spuren hinterlassen. Sie bekam mit elf Jahren erstmals Cortison und ist seitdem nicht mehr gewachsen. »Meine Narben sieht man ja sonst nicht«, sagt sie und streift den linken Ärmel ihrer grünen Strickjacke hoch. In der Ellenbogenbeuge und am Oberarm wölben sich Venen hervor, so dick wie Gartenschläuche. In ihnen pulsiert das Blut mit einer Kraft, dass einem angst und bange wird, wenn man die Hand darauf legt. Mira streicht vorsichtig über die Beule in der Armbeuge und erklärt: »Das ist mein Shunt, der Zugang für die Dialyse, den hüte ich wie meinen Augapfel.« An der Unterseite ihres Arms ziehen sich weiße, narbige Streifen entlang: Weil die Nieren nicht mehr richtig arbeiten, lagerte Miras Körper, als sie 16 war, soviel Wasser ein, dass sie das Doppelte ihres heutigen Gewichts wog. »Da ist alles aufgerissen vom Wasser. Beim Gehen merkte ich, wie die Flüssigkeit im Körper hin und her schaukelt.« Mira Winterstein wartet auf eine



Fotos: Ralf Niemzig



Spenderinere, doch bis sie auf die Transplantationsliste kommt, muss erstmal das Fieber verschwinden.

Lupus erythematosus ist eine genetisch bedingte Krankheit, deren Auslöser noch nicht vollständig bekannt sind. Stress könnte dabei eine Rolle spielen. Mira hatte als Kind eine Menge Ärger in der Schule. Nicht nur, dass sie »schlecht lernte«, wie sie selbst meint. Ihre Mitschüler schlugen sie mehrmals krankenhaushausreif. »Wegen meiner Hautfarbe«, sagt Mira. Sie stammt aus Indien, ihre Mutter starb, als Mira zur Welt kam, ihr Vater gab sie in ein Heim. Mit zwei Jahren adoptierten sie ihre deutschen Eltern.

**Nicht mehr vor Schmerzen weinen.** Miras Adoptivvater ist Arzt. Deshalb stand schon ein dreiviertel Jahr, nachdem die Elfjährige Fieber bekommen hatte und immer schwächer wurde, sodass sie dachte, »jetzt muss ich wohl sterben«, die Diagnose fest. Im Durchschnitt vergehen dagegen zwei Jahre, bis die Ärzte Lupus diagnostiziert haben. Mira war »einfach nur froh, endlich zu wissen, was es ist und welche Behandlung in Frage kommt.« Wie schlimm es noch kommen sollte, ahnte sie damals nicht. Heute sagt sie: »Die Krankheit ist schrecklich, aber man lebt sich so ein. Ich habe seit sechs Jahren nicht mehr vor Schmerzen geweint.« Du musst da jetzt durch: Das ist ein Satz, der Mira prägte. Ob es um ihren Schulabschluss, ihre Ausbildung zur Kinderpflegerin, die Chemotherapie oder eine Operation geht – Mira ist zäh: »Zu meinem Leben gehört der ständige Kampf.« Woher nimmt Mira die Kraft für dieses Leben? »Meine Eltern sind immer für mich da«, sagt die junge Frau. Auch ihr Freund, mit dem Mira bis vor kurzem zusammenlebte, stand ihr in schwierigen Situationen bei. Doch drei Wochen vor der Hochzeit trennte er sich von ihr, »weil er nicht mit einer chronisch kranken Frau zusammenleben kann«, sagt Mira und ergänzt »Ja, das ist hart.« Sie lacht ein wenig bitter und wendet sich abrupt einem anderen Thema zu: »So, jetzt mal zur Arbeit.«

**Selbsthilfe speziell für Jugendliche.** »Meine Arbeit«, damit meint Mira die Selbsthilfe. Auch die gibt ihr Kraft: »Die Selbsthilfe vermittelt mir Selbstvertrauen, Bestätigung, dass es gut ist, was ich mache.« Bereits als Kind ist Mira zu einer Selbsthilfegruppe gegangen, traf dort aber ausschließlich auf Erwachsene »so ab 50 aufwärts«. Als sie schließlich aus der Geschäftsstelle der Lupus-Selbsthilfe in Wuppertal die Adresse einer Gleichaltrigen bekam, war ihre Freude groß: »Endlich jemand mit Lupus, der so jung ist wie ich.« Mit 16 machte sie in einer Gruppe rheumakranker Jugendlicher mit. Doch obwohl sie dort viel Zeit und Ideen einbrachte und die Arbeit »einfach toll« fand, verabschiedete sie sich mit 18 von der Gruppe: »Die jammerten mir zu viel.« Die Zeit war reif für JuLE, einen Selbsthilfeverein für Jugendliche mit Lupus. »JuLE ist mein Baby«, sagt Mira mit Begeisterung und Stolz.

Rund 50 Jugendliche aus ganz Deutschland stehen heute auf der Mitglieder-Liste, etwa acht bis 15 von ihnen kommen jeweils zu den überregionalen Treffen. Mira erzählt von den schwierigen Anfängen: »Es gibt bundesweit nur etwa 2.000 Kinder und Jugendliche mit Lupus. An die Adressen kommt man sehr schwer heran. Ich habe sehr viel telefoniert, Briefe geschrieben, im ›Schmetterling‹, der Zeitschrift der Lupus Erythematosus Selbsthilfegemeinschaft, für JuLE geworben – ein Jahr lang habe ich nach Leuten gesucht.« Mira hat es geschafft: Seit vier Jahren leitet sie bundesweit Seminare und ist Jugendansprechpartnerin. Sie betreut die JuLE-Seite im Internet und nimmt über das »Lupus-Fon« Anrufe entgegen.



**Mit der Krankheit nicht allein.** Im niedersächsischen Buchholz, wo Mira wohnt, hat sie 2004 zudem eine altersgemischte Selbsthilfegruppe gegründet. Zehn bis 20 Lupus-Patienten kommen zu den monatlichen Treffen. »Wir haben viel Spaß zusammen. Natürlich redet auch mal jemand über seine Schmerzen, aber wir sind kein Trauerhaufen. Wir hören uns die Probleme der anderen an, ohne sie zu bemitleiden.« Dass die Gruppe so gut läuft, ist Miras Verdienst: »Ich organisiere alles durch, verschicke Programme, lade Referenten ein, plane Ausflüge und die Weihnachtsfeier. Aber es ist auch wichtig, mal nichts zu machen – einfach nur zusammen zu essen und zu reden.« Um der Gruppe gewachsen zu sein, nimmt Mira regelmäßig an Fortbildungen teil.

Viele Aufgaben – wenn Mira Winterstein davon erzählt, ist sie voller Energie. Hat sie auch schon mal Nein gesagt, wenn es um die Selbsthilfe ging? »Nein«, sagt Mira und lacht: »Wenn ich Leuten helfen, Kontakte vermitteln und Informationen weitergeben kann, freue ich mich, das bestärkt mich, das will ich weitermachen. Damit auch die anderen merken: Man ist nicht allein mit dieser komischen Krankheit.« ■

Mehr Infos: [lupus@rheumanet.org](mailto:lupus@rheumanet.org), [www.lupus.rheumanet.org](http://www.lupus.rheumanet.org)

## Wer kennt meine Krankheit?

**Fehlende Informationen, Lücken in der Gesundheitsversorgung, Isolation: Menschen mit seltenen Erkrankungen haben mit schwerwiegenden Problemen zu kämpfen. Daher hat die Selbsthilfe in diesem Bereich besondere Bedeutung. Von Martin Danner**

Jeder kennt wohl das beruhigende Gefühl, wenn man nach einem Arztbesuch weiß, woran es liegt, dass man krank ist, wenn der Arzt einem sagen konnte, wie man die Erkrankung in den Griff bekommt und welche Heilungschancen bestehen. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind in der Regel mit einer anderen Situation konfrontiert: Die zum Teil schwerwiegenden Symptome sind meist genau bekannt, aber man weiß nicht, welche Erkrankung den Symptomen zugrunde liegt. Die Diagnose einer seltenen Erkrankung ist eine oft kaum überwindbare Hürde, um dem Patienten wirklich helfen zu können. Ist dann die Diagnose gestellt, fehlt es häufig an einer Standardtherapie.

**Ärzte wissen wenig über seltene Krankheiten.** Es liegt auf der Hand, dass Ärzte vielfach damit überfordert sind, die rund 7.000 seltenen Erkrankungen, die heute bekannt sind, zu überblicken. Patienten, die unter einer dieser Erkrankungen leiden, bekommt ein Arzt im Laufe seines Berufslebens nur wenige Male oder nie zu Gesicht. Ärzte sind daher oft unsicher, wie sie solche Patienten behandeln sollen. Erschwerend kommt hinzu, dass sich die Forschung beispielsweise im Arzneimittelbereich vor allem auf die Gebiete bezieht, die große Anwendungsbereiche im Versorgungsalltag betreffen. Daher ist der Kenntnisstand zu diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten im Bereich der seltenen Erkrankungen oftmals gering. Zudem besteht für Menschen, die eine seltene Erkrankung haben, kaum Gelegenheit, sich mit anderen Patienten über Erfahrungen mit der Erkrankung, über Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten auszutauschen – die wenigen Betroffenen leben über das gesamte Bundesgebiet verstreut. Unter Umständen gibt es sogar in ganz Europa oder weltweit nur wenige Menschen mit einer bestimmten seltenen Krankheit. Auch Informationsangebote orientieren sich in der Regel am Grad der Nachfrage – seltene Erkrankungen kommen deshalb auch dabei meist zu kurz.

Wegen der Lücken in der Gesundheitsversorgung, der Isolation der Patienten und der fehlenden Informationen kommt der Selbsthilfe im Bereich der seltenen Erkrankungen ein besonderer Stellenwert zu. Die Selbsthilfe ermöglicht den Betroffenen einen Erfahrungs- und Wissensaustausch über Versorgungsangebote, Diagnosen und Therapien sowie über den alltäglichen Umgang mit der jeweiligen Erkrankung.



Über die Selbsthilfe erhalten aber in vielen Fällen auch Ärzte und Wissenschaftler Informationen zu seltenen Krankheiten. Selbsthilfeorganisationen sind in der Lage, mit Broschüren oder über das Internet gezielt über einzelne seltene Erkrankungen zu informieren. Die Selbsthilfe ist somit – gerade im Bereich seltener Erkrankungen – ein wichtiger Partner aller übrigen Akteure im Gesundheitswesen.

Sie hat sich in Deutschland und in weiten Teilen Europas in den letzten Jahren erheblich ausgeweitet und ausdifferenziert. Für immer neue seltene Krankheitsbilder existieren Selbsthilfegruppen und -organisationen. Auch die Zahl der Internetauftritte dieser Zusammenschlüsse nimmt stetig zu. Öffentlichkeit und Politik beachten die Selbsthilfe heute wesentlich stärker als noch vor wenigen Jahren.

**Distanz überwinden.** Für einen Großteil der in Deutschland vorkommenden seltenen Erkrankungen existieren heute Selbsthilfeorganisationen, die ehrenamtlich oder hauptamtlich geleitet werden. Sie tragen häufig fast unaussprechliche Namen wie beispielsweise Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V. oder Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V.. Einige Organisationen haben dennoch inzwischen einen großen Bekanntheitsgrad. Ein Beispiel hierfür ist der Mukoviszidose e. V., der nicht zuletzt dem Wirken von Christiane Herzog, der mittlerweile leider verstorbenen Gat-

tin des ehemaligen Bundespräsidenten Roman Herzog, seinen hohen Bekanntheitsgrad verdankt. In den Fällen, in denen seltene Erkrankungen als besondere Verlaufsformen von so genannten Volkskrankheiten auftreten, bieten aber auch große Selbsthilfeorganisationen, wie die Deutsche Rheumaliga oder der Psoriasis Bund den Betroffenenengruppen ein institutionelles Dach.

Die Selbsthilfearbeit lebt von der Kommunikation und den persönlichen Beziehungen der Menschen in der Gruppe. Wer sich der Selbsthilfe anschließt, hat das Bedürfnis, dass die anderen individuell auf ihn eingehen. Nicht nur Wissensaustausch, sondern auch menschliche Wärme, Akzeptanz und gegenseitige Wertschätzung sind elementare Bestandteile der Selbsthilfearbeit. Wenn aber die Mitglieder einer Selbsthilfegruppe mehrere Hundert Kilometer von einander entfernt leben, kann ein Austausch – abgesehen von wenigen Treffen – nur über räumliche Distanz hinweg stattfinden. Dies stellt besondere Anforderungen an den Zusammenhalt, die Kommunikation und die emotionale Ebene der Selbsthilfearbeit bei seltenen Erkrankungen. Hinzu kommt,

**Menschliche Wärme und Akzeptanz sind in der Selbsthilfe elementar.**

dass die Selbsthilfearbeit zumeist auf nur wenigen Schultern ruht. Es gibt gerade bei den kleinen Selbsthilfeorganisationen in der Regel nur wenige Mitarbeiter und Unterstützer, die Beratungstelefone betreiben, Messestände aufbauen, Veranstaltungen organisieren. Dies führt nicht selten zur Überforderung Einzelner und zu existenziellen Krisen der gesamten Selbsthilfestructur.

**Hilfe und Herausforderung.** Auch in finanzieller Hinsicht sind die Ressourcen vielfach gering. Die wenigen Mitglieder der Selbsthilfegruppen im Bereich seltener Erkrankungen können über Mitgliedsbeiträge und Spenden nur eine schmale finanzielle Basis für die Selbsthilfearbeit schaffen. Unterstützer und Sponsoren unterstützen lieber die Selbsthilfe für Krankheiten, die jeder kennt, weil so ihr Engagement in der Öffentlichkeit stärker wahrgenommen wird.

Schließlich besteht im Bereich seltener Erkrankungen eine besondere Schwierigkeit darin, dass abgesicherte Informationen zu Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten und zu geeigneten Versorgungsstrukturen häufig fehlen oder zumin-

## »Die Selbsthilfe bietet Kranken Halt«

**In Deutschland arbeiten gut ausgebildete Ärzte und andere Therapeuten, die über hoch entwickelte Diagnose- und Behandlungsmethoden verfügen. Warum braucht unser Gesundheitswesen dennoch die gesundheitliche Selbsthilfe?**

»Über allen professionellen Diagnose- und Behandlungsmethoden dürfen wir nicht vergessen, dass die kranken Menschen mit ihren Ängsten und Problemen vielfach allein gelassen werden. Durch Austausch mit Gleichbetroffenen in einer Gruppe können sich die Mitglieder gegenseitig unterstützen, sie finden Halt und soziale Geborgenheit.

**Wie fördert die AOK die Arbeit der Selbsthilfe?**

»Die Förderung der Selbsthilfe hat bei der AOK bereits eine sehr lange Tradition. Wir unterstützen die Arbeit der Selbsthilfe vor allem finanziell, aber

auch durch kooperative Projekte: AOK und Selbsthilfe versuchen in gemeinsamer Anstrengung die gesundheitliche Versorgung chronisch Kranker zu verbessern.

**Die gesetzlich festgelegten Mittel der Kassen zur Selbsthilfeförderung werden noch nicht vollständig ausgeschöpft. Woran liegt das?**

»Die Gründe hierfür sind vielschichtig. Eine entscheidende Rolle bei diesen Diskussionen spielen aber vermutlich die unterschiedlichen Vorstellungen über den Bedarf der Selbsthilfe. Die AOK setzt ihre Schwerpunkte auf die Förderung der regionalen Ebenen, also dort, wo die Arbeit mit chronisch Kranken tatsächlich stattfindet. Hier ist noch viel Aufklärung – auch von Seiten der Selbsthilfe – erforderlich.

**Welche Möglichkeiten hat die AOK, Men-**



Johann-Magnus v. Stackelberg ist stellvertretender Vorstandsvorsitzender des AOK-Bundesverbandes

**schen mit seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise der Mukoviszidose, einer erblich bedingten Stoffwechselstörung, zu unterstützen?**

»Der Aufwand für Menschen mit seltenen Erkrankungen, eine für sie geeignete Gruppe zu finden oder zu gründen, ist sehr hoch. Die AOK hilft hier unbürokratisch und gezielt durch finanzielle Aufbauhilfen und Unterstützung von Netzwerken. ■

dest rar sind. In dieser Situation stellt sich für die Selbsthilfe beispielsweise die Frage, ob auch ein weniger abgesicherter Hinweis auf einen offenbar geglückten Behandlungsversuch Eingang in die Beratung finden kann oder ob es besserer Erkenntnisgrundlagen bedarf, ehe man diese Information weitergibt. Auch der Hinweis auf eine Spezialeinrichtung zur Behandlung einer seltenen Erkrankung kann trügerisch sein, wenn der einzige dort in dem Bereich tätige Spezialist das Klinikum gewechselt und das Know-how mitgenommen hat. Die Selbsthilfe im Bereich seltener Erkrankungen setzt daher ein besonders sorgfältiges Informationsmanagement voraus.

Für die geschilderten, extrem hohen Anforderungen an die Selbsthilfearbeit konnten in den letzten Jahren hilfreiche Instrumente entwickelt werden, die über den Bereich der

seltener Erkrankungen hinaus bedeutsam sind. Ebenso wie in der Natur, wo schwierige Lebensbedingungen oftmals zur Entwicklung besonders leistungsfähiger Lebewesen geführt haben, existieren heute in der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen leistungsfähige Strukturen, die in anderen Bereichen noch fehlen. So ist die indikationsübergreifende Vernetzung in der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen weit voran geschritten: Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) organisiert den Austausch, die Öffentlichkeitsarbeit, die Interessenvertretung und die Forschungsförderung (siehe Bericht auf Seite 11). Die ACHSE ist ihrerseits über die BAG Selbsthilfe eingebunden in das Netz der übrigen Selbsthilfeorganisationen chronisch kranker und behinderter Menschen und ihrer Angehörigen.

**Über Diagnose und Therapie informieren.** Mit der European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) besteht zudem eine europaweite Selbsthilfeorganisation, die sich um die Weiterentwicklung der Selbsthilfe verdient gemacht hat. EURORDIS hat ein in mehrere Sprachen übersetztes Handbuch zum Aufbau von Informationsangeboten durch Selbsthilfeorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen herausgegeben (siehe [www.eurordis.org/article.php?id\\_article=571](http://www.eurordis.org/article.php?id_article=571)).

Auch in Deutschland wird intensiv an einem Verfahren gearbeitet, mit dem die verfügbaren Informationen zu Diagnose und Therapie seltener Erkrankungen sowie zu Versorgungsstrukturen den Betroffenen besser zugänglich gemacht werden können. Dazu wird unter anderem die Datenbank »Orphanet Deutschland« aufgebaut (siehe Beitrag auf Seite 4 und 5). Mit Hilfe des Forschungsprogramms »Netzwerke zu seltenen Erkrankungen« des Bundesministeriums für Bildung und Forschung konnten die Versorgungs-, Forschungs- und Selbsthilfestrukturen in einzelnen Bereichen in einer Weise vernetzt werden, die richtungsweisend ist.

In der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen werden zudem moderne Medien, wie beispielsweise das Internet, besonders intensiv genutzt.

Die Selbsthilfe bietet für Menschen mit seltenen Erkrankungen eine große Chance, die zutreffende Diagnose und die richtige Therapie in einer geeigneten Versorgungsstruktur zu erlangen und sich mit Gleichbetroffenen auszutauschen. Die hiermit verbundenen Anforderungen stellen eine große Herausforderung für die Selbsthilfe dar. Die aufgezeigten Beispiele belegen jedoch nicht nur die Kreativität der Selbsthilfe im Umgang mit diesen Herausforderungen, sondern auch, dass sich die Selbsthilfe in Deutschland in einem dynamischen Prozess der fachlichen Weiterentwicklung und der Ausbreitung befindet. Die BAG Selbsthilfe hat sich zum Ziel gesetzt, diesen Prozess der Weiterentwicklung zu unterstützen und zu begleiten. ■

**Dr. Martin Danner** ist Referent für Gesundheitspolitik und Selbsthilfeförderung der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen.

**Kontakt:** [Martin.Danner@bag-selbsthilfe.de](mailto:Martin.Danner@bag-selbsthilfe.de)



## Seltene Erkrankungen – verbreitete Probleme

Aus der Seltenheit ihrer Erkrankung ergeben sich für die betroffenen Patienten folgende Probleme:

- **Keine korrekte Diagnose:** Vom Auftreten der ersten Symptome bis zur korrekten Diagnose vergehen häufig mehrere Jahre oder sogar Jahrzehnte.
- **Keine Information** über die Erkrankung selbst, keine Angabe über verfügbare Hilfen, keine Überweisung an qualifizierte Ärzte.
- **Keine verfügbaren wissenschaftlichen Befunde:** Dieser Mangel erschwert die Entwicklung von Behandlungsmethoden und -strategien.
- **Soziale Konsequenzen:** Das Leben mit einer seltenen Erkrankung hat in allen gesellschaftlichen Bereichen erhebliche Folgen, sei es in der Schule, bei der Berufswahl, in der Freizeit oder in den persönlichen Beziehungen.
- **Keine individuelle und qualifizierte medizinische Behandlung:** Die Patienten verbringen oft viele Jahre in prekären Situationen ohne kompetente medizinische Betreuung und ohne die Möglichkeit einer Rehabilitation.
- **Hohe Kosten** der wenigen erhältlichen Medikamente, Hilfsmittel und Behandlungsarten.
- **Ungerechtigkeiten** bei der Behandlung und Betreuung.

Quelle: European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)

# Den »Seltenen« ein Gesicht geben

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben seit 2004 eine eigene Interessenvertretung: Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen informiert und berät Betroffene, knüpft Kontakt und mischt sich politisch ein. Von **Borgi Winkler-Rohlfing**

**E**s sagt viel über den Stellenwert seltener Erkrankungen, dass man sie international »orphan diseases«, verwaiste Krankheiten, nennt. Es fehlt an frühzeitiger Diagnostik, wirksamen Therapien, ausreichender Forschung, an Spezialisten und am politischen Willen, dies zu ändern. Eine Gruppe von Selbsthilfeorganisationen in der BAG Selbsthilfe erkannte, dass die Betroffenen, in Deutschland immerhin etwa vier Millionen, ein eigenes Gesicht brauchen: Sie riefen im Jahr 2004 die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) ins Leben. Die ACHSE ist ein Netzwerk von Patientenorganisationen für Kinder und Erwachsene mit seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. Im März 2005 übernahm Eva Luise Köhler, Gattin des Bundespräsidenten Horst Köhler, die Schirmherrschaft. Damit rückte das Netzwerk in den Fokus medialer Aufmerksamkeit und erreichte einen größeren Bekanntheitsgrad. ACHSE ist als eingetragener Verein in der BAG Selbsthilfe aktiv und hat heute mehr als 50 Mitgliedsorganisationen.

**Kontakte herstellen.** ACHSE informiert Betroffene und Öffentlichkeit, vertritt die Interessen von Patienten mit seltenen Erkrankungen politisch, fördert die Forschung und verbessert die Versorgung (siehe Kasten). Vieles haben wir seit der Gründung schon auf die Beine gestellt: die Webseite [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de), mehrere Mitgliederversammlungen, die Tagung »Achse-Forum«, die Organisation der Awareness Conference

in Zusammenarbeit mit Eurordis, die Informationsschrift »ACHSE Aktuell«, die Zusammenstellung und Pflege eines Themenspeichers sowie einen Mailverteiler, der es den Mitgliedern ermöglicht, miteinander Kontakt aufzunehmen und sich gegenseitig zu helfen. Ein Seminar zur Förderung der Arbeit und des Aufbaus kleiner Selbsthilfegruppen wird Anfang des nächsten Jahres stattfinden. ACHSE präsentiert ihre Arbeit auf Messen und knüpft auf medizinischen Kongressen Kontakte.

**Beratungsstellen aufbauen.** Zahlreiche Patienten fragen ACHSE nach Informationen, spezialisierten Ärzten und Behandlungszentren oder suchen Kontakt zu anderen Betroffenen. Oft stehen entweder keine guten oder nur englischsprachige Informationen zur Verfügung. ACHSE richtet deshalb eine Internetplattform ein, auf der alle guten Quellen zusammengeführt und bewertet werden. Außerdem werden dort patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen zur Verfügung gestellt. Zusätzlich ist eine Beratungsstelle im Aufbau. Diese wird den Weg zur passenden Selbsthilfeorganisation weisen oder individuelle und/oder psychosoziale Beratung bieten, wenn noch keine Diagnose vorliegt oder keine spezifischen Selbsthilfegruppen vorhanden sind.

ACHSE will auf die besonderen Bedürfnisse der Patienten mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Insbesondere die Einrichtung von Spezialambulanzen beziehungsweise von Referenzzentren sowie die Verordnungsfähigkeit aller notwendigen Me-

dikamente sind wichtige Anliegen. Sie werden in die Gesetzgebungsverfahren und in den Gemeinsamen Bundesausschuss eingebracht.

Da viele der seltenen Erkrankungen unheilbar und schwer behandelbar sind, steht die Forschungsförderung im Fokus vieler Gruppierungen. Auf der Basis eines Positionspapiers der Mitgliederversammlung berät die Arbeitsgruppe Forschung im ACHSE-Vorstand zurzeit über die Forschungsförderung.

Es ist ein langer Weg, bis wir für alle Menschen mit seltenen Erkrankungen bessere Lebensbedingungen erreicht haben. Der erste Schritt ist gemacht! ■

**Borgi Winkler-Rohlfing** arbeitet im Vorstand von ACHSE e.V. und ist Vorsitzende der *Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.*  
Kontakt: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)

## Was die ACHSE erreichen will

**Schnellere Diagnose** – frühzeitige Diagnosen für den rechtzeitigen Zugang zu Therapien und zur Vermeidung von Fehlbehandlungen sowie erfahrene Kliniker, die unklare Symptome deuten können und einen besseren Zugang zu diesen Spezialisten.

**Bessere Therapien** – einen nationalen Plan für seltene Erkrankungen, der eine verbesserte medizinische Versorgungsstruktur, insbesondere durch Referenzzentren und Spezialambulanzen, und einen besseren Zugang zu verfügbaren Therapien vorsieht [...].

**Mehr Forschung** – mehr fachliche und finanzielle Unterstützung der Ursachen- und Therapieforschung, Verbesserung der Rahmenbedingungen für die Arbeit engagierter Wissenschaftler und Verstärkung der internationalen Kooperation.

**Mehr Informationen:** [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

## »Mit Euch geht es mir viel besser«

Mama, Papa, Auto: Eltern freuen sich über die ersten Worte ihres Kindes. Und was ist, wenn die Tochter oder der Sohn stumm bleibt? Ärzte wissen dann meist keinen Rat. **Bettina Furchheim** gründete deshalb eine Selbsthilfegruppe für Eltern von sprachlosen Kindern.

**W**as machen Sie, wenn Ihr Kind nicht anfängt zu sprechen? Sie wandern von Arzt zu Arzt. Es kommt nichts Konkretes dabei heraus. Die meisten sagen: »Machen Sie sich keine Sorgen, das kommt schon noch.« Erst nach zwei Jahren trafen wir auf einen Arzt, der wirklich Interesse zeigte. Zwar erhielten wir auch von ihm letztendlich keine befriedigende Antwort. Aber wir fühlten uns zum ersten Mal ernst genommen.

In unserem Bekanntenkreis kannten fast alle jemanden, dessen Kind ebenfalls zunächst nicht gesprochen hatte – dann aber ganz plötzlich und gleich in vollständigen Sätzen. Diese Bemerkungen nervten, denn bei unserem Kind tat sich sprachlich fast gar nichts. Aber vielleicht kamen diese Kommentare aus dem Unvermögen heraus, mit etwas umzugehen, das nicht normal ist. Vielleicht sind Menschen, die nicht ähnliches erleben, gar nicht in der Lage, sich in unsere Probleme hineinzusetzen.

**Gleichbetroffene suchen und finden.** Deshalb gründeten wir eine Selbsthilfegruppe. Fast dieselben Erfahrungen haben alle aus unserer Gruppe gemacht. Bis wir uns fanden, glaubten wir, wir wären mit unserem Problem allein. »sprachlos ohne diagnose« ist eine Gruppe für Familien mit Kindern und Jugendlichen, die unter Sprachentwicklungsstörungen leiden. Unsere Kinder fingen erst sehr spät an, sich zu äußern. Sie wollten sich von Anfang an mitteilen. Sie konnten und können es aber schlecht – aus ungeklärter Ursache.

Wir suchten überall nach Informationen, forschten im Internet, fragten bei Ärzten, stöberten in Fachblättern



»sprachlos ohne diagnose« e. V.

Gründung im Dezember 2003,  
Verein zur Förderung von sprachbehinderten  
Kindern und Jugendlichen mit Sitz in Meer-  
busch, Mitglieder in Nordrhein-Westfalen:  
über 40 Familien, Tel. 02159 961846  
webmail@sprachlos-ohne-diagnose.de  
www.sprachlos-ohne-diagnose.de

und Büchern. Durch Zufall lernten wir dann innerhalb von wenigen Monaten einige betroffene Familien kennen. Damit startete unsere Selbsthilfegruppe im Frühjahr 2003. Mit der Unterstützungsstelle der Gesundheitsselbsthilfe Nordrhein-Westfalen in Witten überlegten wir, welche Voraussetzungen wir für eine Förderung durch die Krankenkassen erfüllen müssen.

Zudem entwarfen wir ein Informationsblatt. Ein Grafikdesigner aus dem Bekanntenkreis entwarf das Logo und gestaltete das Infoblatt, dessen Druckkosten die AOK Rheinland übernahm. Inzwischen beantragen wir jedes Jahr bei den Krankenkassen in Nordrhein-Westfalen eine Pauschalförderung. Davon

finanzieren wir Treffen, Referenten, Flyer, Fachbücher und vieles mehr.

Im November 2003 erschien ein Artikel über unsere Gruppe, weitere Berichte folgten. Damit war der Durchbruch geschafft: Viele Familien aus der Region meldeten sich bei uns. Inzwischen sind wir über 40 Familien in Nordrhein-Westfalen und kennen etwa 50 Familien aus anderen Bundesländern. Bei dem Entwurf einer Satzung half uns der Paritätische Wohlfahrtsverband Neuss. Im Mai 2005 wurden wir als eingetragener gemeinnütziger Verein anerkannt. Seit Januar 2004 machen wir feste Halbjahresprogramme.

**Der Bekanntheitsgrad wächst.** Die Eltern unserer Gruppe sind sehr motiviert und interessiert. Wir tauschen uns aus über unsere Probleme im Alltag. Aber auch Therapieangebote, medizinische Möglichkeiten, Forschungsergebnisse, rechtliche Fragen und mögliche Hilfen stehen auf dem Programm. Wir treffen uns zu gemeinsamen Aktionen wie einer Nikolausfeier oder zu Ausflügen.

Die Gründung der Selbsthilfegruppe hat sich für uns alle gelohnt. Inzwischen sind wir bekannter geworden. Über Vorträge wird in der Presse regelmäßig berichtet. Und beinahe jede Woche kommt eine Anfrage übers Internet. Eine echte Antwort, warum unsere Kinder nicht so wie andere sprechen, haben wir auch heute nicht. Aber wir alle haben gelernt, damit zu leben. Eine Mutter drückte es so aus: »Seit ich Euch kenne, geht es mir viel besser.« ■

**Bettina Furchheim** ist Vorsitzende der Selbsthilfegruppe »sprachlos ohne Diagnose«.  
webmail@sprachlos-ohne-diagnose.de

# Vernetzung über Grenzen hinweg

Manche Krankheiten sind so selten, dass man auf der Suche nach Gleichbetroffenen bis nach Übersee reisen muss. **Angelika Klucken** beschreibt, welche Anstöße sie in den USA bekam und wie daraus auch in Deutschland eine Selbsthilfegruppe entstand.

**E**xtrem selten und unheilbar: NBIA (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) ist eine genetisch bedingte, neurodegenerative Erkrankung. In wenigen Jahren zerstören Eisenablagerungen im Gehirn die Steuerung aller Bewegungen. Schmerzhaftes Muskelverkrampfen und andere Symptome führen unausweichlich zu schwersten Behinderungen und vorzeitigem Tod. NBIA trifft vor allem Kinder und Jugendliche. Bis 2003 kannte kaum ein Arzt auch nur den Namen der Erkrankung, geschweige denn wirksame Therapien.

Wir erhielten die furchtbare Diagnose für unseren Sohn im Herbst 2001 und fühlten uns unendlich hilflos und allein. Im Internet fanden wir die erste aktuelle und verständliche Krankheitsbeschreibung – in Englisch. Durch die Website der US-Selbsthilfegruppe NBIA Disorders Association erfuhren wir, dass kurz zuvor das erste NBIA-Gen entschlüsselt worden war. Warmherzig und geduldig beantworteten die US-Familien und Wissenschaftler aus Oregon unsere Fragen. Zeitgleich wandten wir uns an das Kindernetzwerk e. V.. Mit Hilfe seiner Eltern-Datenbank konnten wir uns mit einigen NBIA-Familien in Deutschland in Verbindung setzen. Alle hatten sich jahrelang isoliert gefühlt. Aufgrund der Sprachbarriere kannte niemand die aktuellen Informationen aus den USA.

**Brücke zwischen den Kontinenten.** Im Mai 2002 nahm ich an der Internationalen NBIA-Familienkonferenz in Indianapolis teil. Dort gewann die Idee einer deutschen NBIA-Selbsthilfe an Kontur. Mit Selbsthilfearbeit in deut-

scher Sprache würden wir in Deutschland mehr NBIA-Familien erreichen können. Unser Verein wäre Multiplikator und Brücke zwischen den Kontinenten. Wesentliche gemeinsame Ziele sollten Informationsverbreitung, Verbesserung der medizinischen Versorgung und Forschungsförderung sein.

**Kontakte ausbauen.** Im November 2002 gründeten wir den Verein Hoffnungsbaum. Mittlerweile vertritt er elf Familien. Nach unseren Informationen gibt es in Deutschland derzeit etwa 30 NBIA-Patienten im Alter von drei bis etwa 35 Jahren. Wir haben ein Netzwerk initiiert, das es Eltern ermöglicht, untereinander in Kontakt zu treten. Im November 2006 veranstalteten wir die dritte deutsche NBIA-Familienkonferenz. Ärzte, Wissenschaftler und Therapeuten nehmen regelmäßig an unseren Treffen teil. Sie mit dem Krankheitsbild vertraut zu machen, ist eine unserer wichtigsten Aufgaben. Mit unserer Website tragen wir dazu bei, dass NBIA heute bekannter ist und die Diagnose oft zügiger gestellt wird.

Unser wichtigster Kooperationspartner bleibt die Selbsthilfegruppe in den USA. Wir verbreiten regelmäßig ihre Informationen in deutscher Übersetzung. Im Gegenzug berichtet die NBIA Disorders Association über Hoffnungsbaum. Auf der Internationalen NBIA-Familienkonferenz 2005 in den USA stellten wir unsere Arbeit vor – nicht zuletzt als Anreiz für Familien aus anderen Ländern, eigene Gruppen zu gründen.

2004 hat sich Hoffnungsbaum dem Kindernetzwerk und der ACHSE angeschlossen. Beide bieten uns ein Forum zum Austausch mit anderen Selbsthilfe-

gruppen. Für die Zukunft hoffen wir auf den Ausbau der Kontakte insbesondere zu Verbänden, die weitere seltene neurodegenerative Erkrankungen vertreten. Denn nur gemeinsam mit anderen Organisationen kann sich ein Witzling wie Hoffnungsbaum wirkungsvoll in Politik, Gesundheitswesen und Gesellschaft Gehör verschaffen. ■

*Angelika Klucken ist Vorsitzende von Hoffnungsbaum e. V.*



## Hoffnungsbaum e. V.

Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (vormals: Hallervorden-Spatz-Syndrom)

**Ziele:** Forschungsförderung, Informationsverbreitung, bessere Diagnostik, Kompetenzzentrum, emotionaler Beistand, Kooperationen

Kontakt: Tel. 02051 68075  
hoffnungsbaum@aol.com  
www.hoffnungsbaum.de



# Kinderkrebsstiftung fördert Forschung

Von den Erkenntnissen der medizinischen Forschung hängen die Heilungschancen von Kindern mit Krebserkrankungen ab. Daher haben Elternvereine einen Dachverband und eine Stiftung zur gezielten Forschungsförderung gegründet. Von **Renate Heymans**

**K**rebs im Kindesalter ist selten. In Deutschland erkrankt eines von 470 Kindern innerhalb der ersten 15 Lebensjahre an Krebs. Dahinter verbirgt sich ein vielfältiges, altersspezifisches Diagnosespektrum. Erfahrungen aus der Erwachsenenmedizin lassen sich nicht unbedingt übertragen. Ungelöste Fragen zur Entstehung, Diagnostik und Therapie erfordern zielgerechte, qualifizierte For-

schung. Doch häufig fehlt es an Geldgebern. »Hoffnung auf Heilung« war das Motto der ersten regionalen Elternvereine, die sich 1980 zum Dachverband Deutsche Leukämie-Forschungshilfe (DLFH), Aktion für krebskranke Kinder e. V., zusammenschlossen. Ihr wichtigstes Anliegen war die Verbesserung der Heilungschancen für krebskranke Kinder. Inzwischen gehören dem Dachverband DLFH 70 regionale Elternvereine an. Dank enormer medizinischer Fortschritte können heute drei von vier krebskranken Kindern und Jugendlichen dauerhaft geheilt werden. Zu dieser Entwicklung haben die DLFH-Elternorganisationen mit der Förderung von Forschungsprojekten in der pädiatrischen Onkologie einen wesentlichen Beitrag geleistet.

**Strenge Vorgaben für die Förderung.** Aktuell vergeben der Dachverband DLFH und seine im Jahr 1995 gegründete Tochterorganisation, die Deutsche Kinderkrebsstiftung, jährlich rund 2,5 Millionen Euro an ausgewählte Forschungsprojekte. Gerade in Zeiten knapper Ressourcen gilt es, diese zu bündeln und nur zur Unterstützung von Projekten mit überregionaler Tragweite, hoher klinischer Relevanz und ausgewiesener Qualität einzusetzen. Geförderte Forschungsaktivitäten sollen primär einen Gewinn für den Patienten, das krebskranke Kind, ergeben. Eine Förderung aus Mitteln des Dachverbandes DLFH und der Deutschen Kinderkrebsstiftung erhalten nur Projekte, die einem definierten Förderprofil entsprechen und die Qualitätsansprüche eines mehrstufigen standardisierten Begutachtungsverfahrens erfüllen. Die letzte Entscheidung über die Vergabe von Fördermitteln obliegt dem Vor-

stand der Deutschen Kinderkrebsstiftung beziehungsweise der DFLH. Die Vorstandsmitglieder sind betroffene Eltern und arbeiten ehrenamtlich.

Die Deutsche Kinderkrebsstiftung engagiert sich vor allem für Patientengruppen, deren Behandlung besonders schwierig ist, z.B. weil sie interdisziplinäre Zusammenarbeit erfordert. Auch Tumorerkrankungen mit bislang vergleichsweise schlechter Prognose stehen im Fokus der Forschungsförderung. Zusammen mit der Fachgesellschaft für Kinderkrebsheilkunde hat die Deutsche Kinderkrebsstiftung das Behandlungnetzwerk HIT, ein Verbundforschungsprojekt für Kinder und Jugendliche mit Hirntumoren, ins Leben gerufen. Wer als Kind eine Krebserkrankung überstanden hat, möchte ein möglichst normales Leben führen. Die Spätfolgen- und Lebensqualitätsforschung bilden deshalb einen weiteren Förderschwerpunkt der Kinderkrebsstiftung.

**Spenden einwerben.** Die Deutsche Kinderkrebsstiftung/DLFH berichtet regelmäßig über geförderte Projekte und deren Erfolge. Eine anschauliche Berichterstattung und Transparenz der Mittelverwendung sind hinsichtlich der Spenden-Akquise bedeutsam. Da Stiftung und Dachverband keine Subventionen aus öffentlicher Hand erhalten, müssen sie die Mittel für die Forschungsförderung eigenständig einwerben. 20 Prozent der dafür benötigten Spenden kommen heute aus den angeschlossenen örtlichen Elternvereinen. ■

**Renate Heymans** ist stellvertretende Geschäftsführerin der Deutschen Kinderkrebsstiftung und des Dachverbandes Deutsche Leukämie-Forschungshilfe.



Deutsche Kinderkrebsstiftung und Deutsche Leukämie-Forschungshilfe

Die Deutsche Leukämie-Forschungshilfe (DLFH) – Aktion für krebskranke Kinder e. V. – Dachverband entstand 1980 als Zusammenschluss örtlicher Elterngruppen und Fördervereine. Die Deutsche Kinderkrebsstiftung wurde 1995 vom Dachverband der Elterngruppen gegründet. Die Kinderkrebsstiftung und die DLFH ergänzen sich in ihrer Arbeit. In Stiftung und Dachverband sind die Entscheidungsträger betroffene Eltern, die ehrenamtlich in den Vorständen arbeiten.

Kontakt: Tel. 0228 688460  
 info@kinderkrebsstiftung.de  
 www.kinderkrebsstiftung.de





# Kooperationen vergrößern Kompetenz

**Wissen bündeln:** Das Kompetenznetz Angeborene Herzfehler sorgt für eine bessere Vernetzung von Kliniken, Ärzten und Forschungseinrichtungen. Ziel ist es, die Versorgung und die Lebensqualität von Patienten mit Herzfehlern zu verbessern. Von **Hermine Nock**

Jedes Jahr werden in Deutschland rund 6.000 Kinder mit einem Herzfehler geboren. Insgesamt leben deutschlandweit rund 200.000 bis 300.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern. Die Patienten sind oft chronisch krank und brauchen eine spezialisierte ärztliche Betreuung. Im Kompetenznetz Angeborene Herzfehler arbeiten Ärzte und Wissenschaftler daran, die Defizite in der Forschung und der Versorgung dieses Krankheitsbildes zu beheben. Dazu kooperieren bundesweit Kliniken, Herzcentren, Rehasentren und niedergelassene Ärzte. Sie bauen eine interdisziplinäre Forschungsstruktur für multizentrische Studien auf. So lassen sich effizient qualitativ hochwertige Forschungsergebnisse gewinnen. Das soll die Versorgung der Patienten nachhaltig verbessern.

## Eltern herzkranker Kinder erhalten Zugang zu Forschungsergebnissen.

**Kliniken müssen zusammenarbeiten.** Die Vielzahl verschiedener angeborener Herzfehler kann in Kombination miteinander beziehungsweise in Form eines Syndroms auftreten. Die Behandlung angeborener Herzfehler ist sehr komplex. Das Kompetenznetz erforscht Krankheitsmechanismen, neue Behandlungsmöglichkeiten und die aktuelle Versorgungslage. Langzeitfolgen zum Beispiel von nicht zugelassenen Medikamenten für die jeweilige Altersgruppe, oder von neuen Therapieverfahren sind vollkommen unerforscht. Aufgrund der geringen Patientenzahlen sind nur multizentrische Forschungsprojekte sinnvoll. Durch den Zusammenschluss vieler

Kliniken in einem Netzwerk werden wissenschaftliche Forschungsergebnisse auf hohem Niveau gewonnen. Zu den am Kompetenznetz Angeborene Herzfehler beteiligten Forschungsprojekten gehören unter anderem:

- Das Nationale Register erfasst angeborene Herzfehler (bislang 22.000 Patienten).
- Die PAN-Studie ermittelt die Häufigkeit angeborener Herzfehler bei Neugeborenen.
- Die Studie periphere Pulmonalstenosen zielt darauf ab, rechtzeitig eine Funktionseinschränkung der rechten Herzkammer zu vermeiden.
- Die Fallot-Studie standardisiert mit Hilfe nichtinvasiver bildgebender Methoden die Bestimmung der Funktion des rechten Herzens.

Die anonymisierten Daten sollen mit Einverständnis der Patienten ausgewertet werden. So stehen Ärzten, Wissenschaftlern und Patienten Rückschlüsse auf Bereiche wie Optimierung der Behandlung, Prognosen, Lebensqualität und Langzeitauswirkungen zur Verfügung. Der Bundesverband Herzkranker Kinder e. V. (BVHK) arbeitet aktiv mit an der Konzeption neuer Projekte, zum Beispiel zum Patienten-Empowerment und zur Qualitätssicherung in der Kinderkardiologie/-herzchirurgie.

Patienten beziehungsweise Eltern erhalten über Broschüren und das Internet Informationen. Die Elternselbsthilfe ist über den BVHK eingebunden. Langfristig sind Fort- und Weiterbildungen für Ärzte und Patienten geplant. Die Forschungsergebnisse sollen neben den Fachärzten nicht nur den Betroffenen, sondern auch Hausärzten,

Kinderärzten und (Erwachsenen-)Kardiologen zur Verfügung stehen, die mit diesen Krankheitsbildern in der Regel wenig Erfahrung haben.

**Netzwerke europaweit anlegen.** Wie lassen sich die Erfahrungen mit dem Kompetenznetz Angeborene Herzfehler auf andere seltene Erkrankungen übertragen? Register sind zur Beantwortung der Prävalenzfrage (Häufigkeit) wichtig, Vernetzung ist aufgrund geringer Fallzahlen unbedingt notwendig. Bei sehr seltenen Erkrankungen müssen die Netzwerke nicht nur national, sondern europaweit angelegt werden. Der Datenschutz ist ein sensibles Thema, unterliegt jedoch in Europa unterschiedlichen gesetzlichen Vorgaben.

Langzeitfolgen von Behandlungen im Kindesalter gewinnen an Bedeutung. Durch die aktive Mitwirkung kann die Selbsthilfe ihr Know-how einbringen und ihre Bedürfnisse werden berücksichtigt. ■

**Hermine Nock** ist Geschäftsführerin des Bundesverbandes Herzkranker Kinder e. V.  
Kontakt: [bvbk-aachen@t-online.de](mailto:bvbk-aachen@t-online.de)

## Kompetenznetz Angeborene Herzfehler

Am Kompetenznetz Angeborene Herzfehler beteiligen sich verschiedene medizinische Fachgesellschaften, Kompetenznetze in der Medizin, die Telematikplattform für medizinische Forschungsnetze, der Bundesverband Herzkranker Kinder e. V. und die Pharma-Industrie (Actelion, GE, La Roche, Phillips, Pfizer). Das Kompetenznetz wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert. Schirmherrin ist Friede Springer.

Kontakt: Tel. 030 450576772, Ansprechpartnerin: Rosemarie Günther, [info@kompetenznetz-ahf.de](mailto:info@kompetenznetz-ahf.de), [www.kompetenznetz-ahf.de](http://www.kompetenznetz-ahf.de)



## Mehr Wissen über seltene Krankheiten

Je seltener eine Erkrankung, desto schwieriger ist ihre systematische Erforschung. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert deshalb seit 2003 zehn Netzwerke zur Erforschung seltener Erkrankungen mit insgesamt 30 Millionen Euro für maximal fünf Jahre. Dadurch wird bei diesen Krankheiten die Kooperation zwischen Grundlagenforschung und klinischer Forschung gestärkt. Selbsthilfegruppen der Patienten sind eng in die Zusammenarbeit eingebunden. Gefördert werden derzeit zehn Netzwerke:

### ■ Skelettdysplasien (SKELNET)

Skelettdysplasien sind genetisch bedingte Störungen der Knochenentwicklung, bei denen u.a. Kleinwuchs und schwere frühzeitige Verschleißerscheinungen auftreten. Für eine verbesserte Krankenversorgung und Koordination der Forschung wird Skelnet seinen Mitgliedern eine Internetplattform bereitstellen. [www.skelnet.de](http://www.skelnet.de)

### ■ Genetisch bedingte Stoffwechselstörungen (METABNET)

Die meisten der erblich bedingten Stoffwechselstörungen beeinträchtigen die Hirnfunktion und führen unbehandelt häufig zum Tode. Die oftmals lebenslang erforderliche diätetische oder medikamentöse Therapie ist kompliziert, teuer und für Patienten und ihre Familien sehr belastend. Im Rahmen des METABNET läuft unter anderem eine internationale Querschnittstudie zur Glutarazidurie. [www.metabnet.de](http://www.metabnet.de)

### ■ Muskeldystrophien (MD-NET)

Muskeldystrophien sind eine Gruppe von über 30 erblich bedingten Erkrankungen, die durch eine zunehmende Schwäche der Skelett- und gelegentlich zusätzlich der Herzmuskulatur gekennzeichnet sind. Das MD-NET versammelt eine Vielzahl von Ärzten und Wissenschaftlern aus dem gesamten Bundesgebiet. [www.md-net.org](http://www.md-net.org)

### ■ Epidermolysis bullosa

Als Epidermolysis bullosa (EB) bezeichnet man eine Gruppe von erblichen Krankheiten der Haut. Bereits geringe mechanische Belastung führt zu Hautblasen und Wunden. Dies verringert die Lebensqualität und beein-

trächtigt die sozioökonomische Situation der Patienten und ihrer Angehörigen erheblich. [www.netzwerk-eb.de](http://www.netzwerk-eb.de)

### ■ Erbliche Bewegungsstörungen (GeNeMove)

Erbliche Bewegungsstörungen sind gekennzeichnet durch fortschreitende Ataxie, Spastik, Koordinierungsstörungen, Lähmungen oder fehlende Bewegungskontrolle. GeNeMove erforscht unter anderem über die Einrichtung einer bundesweiten Genbank die molekulargenetischen Ursachen dieser neurologischen Erkrankungen. [www.genemove.de](http://www.genemove.de)

### ■ Systemische Sklerodermie (DNSS)

Eine Verhärtung und Verdickung der Haut in Folge vermehrter Bindegewebsablagerung sind Merkmale der Sklerodermie. Als systemische Sklerodermie greift die Erkrankung auf innere Organe über. Im DNSS kooperieren Expertenzentren und Grundlagenforscher bei der Ursachenforschung sowie der Weiterentwicklung von Diagnostik und Therapie. [www.sklerodermie.info](http://www.sklerodermie.info)

### ■ Intersexualität

Das Netzwerk erforscht die Ursachen der fehlenden Übereinstimmung zwischen chromosomalem Geschlecht, inneren und äußeren Geschlechtsorganen. Dabei werden in einer klinischen Evaluationsstudie bisherige Behandlungen und Erfahrungen mit der medizinischen Versorgung dokumentiert und das psychische Befinden sowie die gesundheitsbezogene Lebensqualität erfragt. [www.netzwerk-is.de](http://www.netzwerk-is.de)

### ■ Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen (NIRK)

Ichthyosen sind eine Gruppe von seltenen, generalisierten, erblichen Verhornungsstörungen, die mit einer Schuppenbildung und oft auch mit einer erheblichen Entzündung der Haut einhergehen. Zur Verbesserung der Behandlung wird beispielsweise die Möglichkeit einer äußerlich anzuwendenden Enzymersatztherapie untersucht. [www.netzwerk-ichthyose.de](http://www.netzwerk-ichthyose.de)

### ■ Angeborene Störungen der Blutbildung

Das Netzwerk will die Diagnose und Behandlung seltener Blutbildungsstörungen verbessern. Dabei handelt es sich um angeborene Störungen der weißen oder roten Blutzellen, der Blutplättchen sowie um die Fanconi-Anämie. Eine besondere Rolle spielt dabei das unterschiedlich hohe Risiko, ein Malignom oder eine Knochenmarkaplasie zu entwickeln. [www.bone-marrow-failure-syndromes.de](http://www.bone-marrow-failure-syndromes.de)

### ■ Leukodystrophien (Leukonet)

Eine Reihe seltener genetisch bedingter Erkrankungen führt zum Zerfall der weißen Substanz des Nervensystems (Myelin) und zu fortschreitendem Verlust körperlicher und geistiger Fähigkeiten. Im Leukonet ist die Zusammenarbeit zwischen Klinik und Grundlagenforschung insbesondere für die Identifizierung von Krankheitsgenen essenziell. [www.leukonet.de](http://www.leukonet.de)

Quelle: Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), [www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php)