



Wissen rettet Leben

Wo finden Betroffene und Experten die richtigen Informationen zu Seltenen Erkrankungen?
ACHSE weiß Rat. – Seite 3



Spenden statt schenken

Sie wünschen sich statt Geburtstagsgeschenken, dass in Ihrem Sinn ein guter Zweck unterstützt wird? – Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 16 / Juni 2016



Der kleine Luis droht zu erblinden, denn noch gibt es keine Therapie für seinen seltenen Gendefekt. ACHSE ist für Luis, seine Familie und 4 Millionen andere Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland da.





**CHRONISCH
tapfer**

ACHSE e.V. / DRK Kliniken Berlin Mitte, Drontheimer Str. 39, 13359 Berlin

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Berlin Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin

030/33007080

info@achse-online.de
www.achse-online.de

Schirmherrin:
Eva Luise Köhler

Spendenkonto:
Bank für Sozialwirtschaft
BIC: BFSWDE33
IBAN: DE89 3702 0500
0008 0505 00

die Diagnose „seltener Gendefekt HJMD“ war für Luis' Eltern ein Schock. Luis' Haare wachsen kaum und schon jetzt ist der sechsjährige Junge mit 9 Dioptrin schwer sehbehindert. **Ohne Therapie kann Luis erblinden, denn seine Netzhaut degeneriert weiter.**

Trotzdem war die Diagnose auch eine Erleichterung. Endlich hatte Luis' Familie einen Namen für die Ungewissheit, den der spärliche Haarwuchs schon seit Jahren hervorgerufen hatte. Wie schon bei der beschwerlichen Suche nach der Diagnose, mussten Luis' Eltern nun aber schnell feststellen, dass kaum Informationen und Ansprechpartner zu finden sind, die ihnen weiterhelfen können.

ACHSE sammelt, vernetzt und erweitert das Wissen über Seltene Erkrankungen und macht es kostenlos verfügbar. Denn verlässliche und qualitätsgeprüfte Informationen helfen betroffenen Eltern bei der Suche nach einem Experten für ihr krankes Kind. Sie helfen dem Arzt bei der Suche nach möglichen Therapien. Sie lindern Angst und Sorgen, sie verkürzen den Leidensweg von Betroffenen.

ACHSE ist von Betroffenen gegründet. Durch unsere enge Zusammenarbeit mit den ACHSE-Mitgliedern, Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Akteuren aus dem Gesundheitswesen ist ein echtes Wissensnetzwerk entstanden. **Denn: Wissen rettet Leben!**



Helfen Sie uns mit Ihrer Spende, damit unser Wissensnetzwerk weiter wachsen kann, damit wir für Luis, seine Familie und viele weitere betroffene Kinder und Erwachsene mit Seltenen Erkrankungen da sein können.

Dafür danke ich Ihnen sehr herzlich.



Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE e.V.

PS: Mit einer regelmäßigen Spende, z.B. als Fördermitglied, helfen Sie, unsere Arbeit für die „Waisen der Medizin“ langfristig sicherzustellen und Verwaltungskosten zu sparen.





Liebe Freunde
der ACHSE!

Der Weg bis zu der Diagnose „selten“ ist beschwerlich und voller Sorgen, es vergeht oft wertvolle Zeit, weil keine Informationen oder Ansprechpartner gefunden werden können. Zeit, die betroffene Kinder und Erwachsene nicht haben, denn die meisten Seltenen Erkrankungen sind fortschreitend.

Verlässliche und qualitätsgeprüfte Informationen helfen betroffenen Eltern bei der Suche nach einem Experten für ihr krankes Kind. Sie helfen dem Arzt bei der Suche nach möglichen Therapien. Sie verkürzen den Leidensweg.

ACHSE ist das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Wir sammeln, vernetzen und erweitern das Wissen über Seltene Erkrankungen und machen es kostenlos verfügbar – in enger Zusammenarbeit mit den ACHSE-Mitgliedern, Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Akteuren aus dem Gesundheitswesen.

Helfen Sie, damit unser Wissensnetzwerk wachsen kann, denn Wissen rettet Leben! Dafür danke ich Ihnen sehr herzlich.

Mirjam Mann

Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e.V.

„Papa, sind das die Sterne?“

„Wie lange kann Luis noch auf Entdeckungsreise gehen?“, fragt sich Matthias Kern, wenn er auf seinen sechsjährigen Sohn blickt. Luis hat einen seltenen Gendefekt, der ihm das Augenlicht nehmen könnte.

Fast wäre Luis unbemerkt erblindet. Erst vor der geplanten Einschulung zeigten erste Sehtests seine extreme Schwach- und Weitsichtigkeit. Weil auch Luis' Haar noch immer nur spärlich wuchs, begann sein Vater nach Ursachen zu forschen, die der Kinderarzt nicht kannte. Er recherchierte, las unzählige Beschreibungen und stieß auf „Hyptrichose mit juveniler Makuladystrophie (HJMD) – spärlicher Haarwuchs mit Netzhautdegeneration“. Konnte das

sein? Nur 50 bis 100 Fälle sind weltweit bekannt. Die Familie drängte auf einen Gentest. Sechs Monate Angst und banges Warten, dann die Diagnose: HJMD. Ein Schock! **Doch Luis soll eine unbeschwerte Kindheit haben.** Der Sportfan hat gerade seine erste Judoprüfung bestanden. Er ist ein Kämpfer, genau wie sein Vater, der im Hintergrund alles für seinen Sohn tut. Seit der Diagnose recherchiert Matthias Kern Forschungsergebnisse, vernetzt sich, sammelt Informationen. Diese stellte er, inklusive einer Krankheitsbeschreibung nach ACHSE-Standard, auf seiner Webseite Betroffenen sowie Ärzten und Therapeuten zur Verfügung. **Ihnen sollen die geprüften Informationen bei der Diagnosesuche zukünftig helfen.**



IHRE SPENDE Hilft!

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

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

