

Die Seltenen und die Selbsthilfe

Share your colours

(Motto 2022)

Der Tag der seltenen Erkrankungen wird seit 29. Februar 2008 weltweit begangen (dieses Jahr am 28. Februar 2022), um die Öffentlichkeit auf die Belange der von seltenen Krankheiten Betroffenen aufmerksam zu machen. Die Vereinigung EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) hat diesen erstmals ausgerufen und bewusst den seltensten Tag, den nur alle vier Jahre vorkommenden Schalttag, für diesen Zweck ausgewählt.

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen in Europa daran leiden.

Sehr viele dieser Erkrankungen werden durch einen Gendefekt verursacht. Die meisten seltenen Leiden sind lebensbedrohlich, unheilbar und verlaufen häufig chronisch, teils einhergehend mit schweren geistigen und körperlichen Beeinträchtigungen und leider wenig Therapiemöglichkeiten.

In Deutschland gibt es jedes Jahr zahlreiche Aktionen rund um das Thema Seltene Erkrankungen. Es haben sich in den vergangenen Jahren sowohl Patienteninitiativen als auch weitere Zusammenschlüsse von Betroffenen gebildet, die gemeinsam mit den Zentren für seltene Erkrankungen dafür sorgen, dass sich Betroffene und Ärztinnen und Ärzte vernetzen, mehr Forschung betrieben wird und vor allen Dingen die Betroffenenperspektive einbezogen wird. Damit wird die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessert.

Vernetzende Selbsthilfeangebote in Deutschland

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. wurde 2004 von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen in Deutschland gegründet. Inzwischen zählen mehr als 130 Patientenorganisationen zu den Mitgliedsverbänden des Netzwerks. Dieses vertritt die Interessen aller Betroffenen nach außen.

Die Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) bietet seit vielen Jahren eine gezielte Suche nach Gleichbetroffenen und



© Andrea Haase/
mauritus-images.com

Selbsthilfegruppen von seltenen Erkrankungen und Problemen an.

Wenn es zu einem Anliegen keine passende Selbsthilfvereinigung oder kein passendes Selbsthilfe-Internetforum gibt, können Gleichbetroffene zu einer seltenen Erkrankung oder einem seltenen Problem über die Datenbank BLAUE ADRESSEN (www.nakos.de/adressen/blau/) Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner finden. Dort sind alle Krankheiten beziehungsweise Probleme aufgeführt, für die sich bereits Betroffene gemeldet haben und für die es kein Angebot gemeinschaftlicher Selbsthilfe in Deutschland gibt. Bei den Stichworten, die am Wortende mit einem (SE) gekennzeichnet sind, handelt es sich um Themen, die mit seltenen Erkrankungen as-

soziiert sind. Die Zuordnung erfolgte unter Zuhilfenahme der Orphanet-Enzyklopädie für seltene Krankheiten. Die Orphanet-Datenbank umfasst derzeit etwa 8.400 seltene Erkrankungen (siehe *Bayerisches Ärzteblatt* 4/2021, Seite 147).

Die Suchanzeigen enthalten auch Angaben über spezifische Belastungen bzw. den gewünschten Austausch zu bestimmten Problemen und Interessen. Insbesondere die Rubrik „Interessen und Ziele“ bietet wichtige Anhaltspunkte für die Kontaktaufnahme und -vermittlung auch in Bezug auf Selbstorganisation. Es kann entweder ein Thema vorausgewählt oder nach Stichworten gesucht werden. Eine gleichzeitige Suche ist nicht möglich. Diese Datenbank beinhaltet knapp 970 Themen.

Seltene und Selbsthilfe in Bayern

Die Selbsthilfekoordination Bayern (SeKo) hat 2010 angeregt, einen „Bayernweiten Tag der Seltene Erkrankungen“ auszurichten. Gemeinsam mit der Kassenärztlichen Vereinigung Bayerns (KVB) wurden weitere Unterstützerinnen und Unterstützer gesucht und gefunden (die Bayerische Landesärztekammer kam 2014 dazu). Es entstand ein Vorbereitungskreis, ergänzt um die Landesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE, die Achse e. V. und die bayerische Apothekerschaft – gemeinsam wurde dann der erste bayernweite Tag der Seltene geplant und 2012 durchgeführt.

SeKo Bayern als landesweite Netzwerkeinrichtung ist in Organisation und Durchführung der bayernweiten Tage der Seltene seitdem aktiv eingebunden. Dazu gehört insbesondere, das Augenhöheprinzip zwischen Fachleuten und Selbsthilfeaktiven zu übergreifend relevanten Themen zu fördern.

Verstetigung

Aufgrund des großen Interesses wurde vereinbart, alle zwei Jahre einen „Bayernweiten Tag der Seltene Erkrankungen“ zu organisieren. 2020 fand darüber hinaus der erste süddeutsche Tag der Seltene Erkrankungen gemeinsam mit Kolleginnen und Kollegen aus Baden-Württemberg in Ulm statt.

Wichtig ist selbsthilfeseitig dabei die Darstellung der Betroffenenperspektive auf Augenhöhe. So konnten bei allen Veranstaltungen interessante Themen aufgegriffen werden, die dazu beitragen, das Wissen um die Erkrankungen zu erweitern, den Fokus auf die Bedarfe betroffener Menschen zu richten und die Öffentlichkeit für die Wahrnehmung der Anliegen der Betroffenen zu sensibilisieren.

Uns ist es wichtig, dass Betroffene nicht nur zu Wort kommen, sondern aktiv in alle Belange einbezogen werden. Ihre Erfahrungen, insbesondere zum Umgang mit den Folgen einer Erkrankung im alltäglichen Leben, sind wertvoll und müssen unbedingt berücksichtigt werden. Forschung ist wichtig, aber ebenso der Umgang von Ärzten und Forschenden mit den Betroffenen als Menschen, nicht nur als Fall. Hier hat sich in den vergangenen Jahren viel Positives entwickelt, die partnerschaftliche, patientenorientierte Zusammenarbeit ist heute vielerorts Standard. Auch der psychische Aspekt wird besser wahrgenommen – was es heißt, mit einer Erkrankung zu leben, zu der es wenig oder gar keine Erfahrungen gibt, ist schwer vorstellbar.

Zwei Beispiele aktiver Selbsthilfe, einmal die Sicht von Eltern eines betroffenen Kindes, einmal die Sicht eines Betroffenen, zeigen eindrücklich,



Die Eltern Folker Quack und Birgit Hardt mit Dario.

© Birgit Waltherr-Lüers



Dario beim Reiten.

© Folker Quack

welche Bedeutung gemeinschaftliche Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen hat.

Trotz schrecklicher Diagnose nie aufgeben

Den Moment, als wir die Diagnose Morbus Sandhoff für unseren damals vierjährigen Sohn Dario bekamen, werden wir nie vergessen. Zu dem Schock, dass unser einziges Kind nach und nach alle seine Fähigkeiten verlieren und viel zu früh sterben wird, kam die Einsamkeit mit dieser Diagnose. Wir wollten Dario gute und fröhliche Eltern sein, wir wollten ihm so viel normale Kindheit wie möglich schenken, geweint haben wir nur am Abend, wenn Dario schlief. Dann recherchierten wir nächtelang im Internet. Gibt

es nicht doch irgendwo auf der Welt ein Forschungsprojekt für unsere seltene Krankheit? Müssen wir wirklich mit diesem Schicksal alleine bleiben? Die Ärzte machten uns damals wenig Hoffnung: Die Krankheit sei so selten, eine andere Familie, noch dazu aus Deutschland, würden wir wohl kaum finden.

An Aufgeben dachten wir trotzdem nicht. Wir waren das unserem Sohn schuldig und wir waren es uns schuldig, denn auf Dauer hätten wir die Situation, ganz allein mit diesem Schicksal klarkommen zu müssen, nicht überstanden. Natürlich gab es Unterstützung und Zuspruch, aber die meisten waren mit unserem Schicksal überfordert. Eltern in dieser Situation brauchen kein Mitleid, sondern vor allem Verständnis. Inzwischen wissen wir, dieses Verständnis gibt es

nur zwischen Familien, die dasselbe Schicksal tragen müssen.

Im Januar 2015 gründeten wir die Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e.V.“, weil wir gesehen hatten, dass es diese Zusammenschlüsse in anderen europäischen Ländern gibt. Und auch in Deutschland sollte keine Familie mit diesem Schicksal mehr alleine bleiben.

Inzwischen haben fast 40 betroffene Familien aus Deutschland, der Schweiz und Österreich den Weg in unsere Gruppe gefunden. Wir treffen uns regelmäßig zu Familienkonferenzen, wir lachen und weinen zusammen, das Schicksal schweißt uns zusammen. Gemeinsam kämpfen wir, damit Tay-Sachs und Sandhoff eines Tages besiegt werden können. Aber leider haben wir uns seitdem auch von zwölf Kindern verabschieden müssen. Kinder, die meist nur ein paar Jahre für ihr ganzes Leben hatten. Sehr berührend war für uns aber auch zu sehen, dass fast alle Eltern nach diesem schweren Verlust unserer Gruppe die Treue hielten und auch weiter zu den Familientreffen kamen. Weil sie hier auf großes Verständnis stoßen, ihre Trauer verarbeiten und gemeinsam tragen können. Und nicht zuletzt, weil sie sich hier ihren Kindern sehr nahe fühlen. So wuchs aus einem Einzelschicksal eine große und starke Selbsthilfe- und Schicksalsgemeinschaft, eine Familie.

Und Dario? Der ist derweil mit elf Jahren ein richtig großer Junge geworden. Doch die Krankheit wächst leider mit. An Laufen ist derzeit allen Therapien zum Trotz nicht mehr zu denken. Nur geführt und gestützt sind noch ein paar Meter drin.

Die Pandemie mit Dario, der es so sehr liebt, rauszukommen, ist doppelt hart. Eigentlich sind wir krisenerprobt. Wir wurden ja schon einmal aus dem Leben gerissen. Aber jetzt zu sehen, dass uns und Dario wegen einer Virus-Pandemie die Zeit durch die Finger rinnt, das tut sehr weh.

Wir haben schmerzlich lernen müssen, nicht zwanghaft an unseren Träumen, Vorstellungen und Lebensentwürfen festzuhalten. Wir haben gelernt, immer wieder neue Wege zu gehen. Denn wir sind nicht mehr allein. Das Leben wird weitergehen und wir wollen mit Dario noch lange dabei sein.

Folker Quack und Birgit Hardt haben die Tay Sachs Sandhoff Selbsthilfegruppe Deutschland 2015 gegründet.

Leben mit Neurofibromatose Typ 2

Frederik Suter, ein 35-jähriger Betroffener, schildert, wie sein Leben mit NF2 aussieht und was für ihn das Wichtigste an der Selbsthilfe ist.

Neurofibromatose Typ 2 (NF2)

Neurofibromatose Typ 2 (NF2) wird durch einen Defekt im Erbgut verursacht, genauer: auf dem Chromosom 22. Etwa die Hälfte der Fälle sind Neumutationen, das bedeutet, dass beide Elternteile nicht von NF2 betroffen sind. Wenn ein Elternteil NF2-betroffen ist und das andere nicht, dann besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, dass die Kinder betroffen sind (Ausnahme siehe unten: Sonderfälle). Durch den genetischen Defekt wird die Tumorbildung an Nervenzellen begünstigt, besonders im Gehirn und in der Wirbelsäule. Wichtigstes Anzeichen der Krankheit sind beidseitige Akustikusneurinome, das sind gutartige Tumoren am Hörnerv. Die Ausprägung von NF2 kann verschieden sein, es gibt leichte, mittlere und auch sehr schwere Fälle.

Wie lange sind Sie schon erkrankt und mit welchen Einschränkungen leben Sie?

Suter: Ich weiß seit 17 Jahren von NF2 und seitdem kommen immer Einschränkungen dazu, zuletzt zum Beispiel haben sich zwei meiner Finger langsam zu einer Krallenposition entwickelt, aufgrund eines Tumors auf dem zugehörigen Nerv im Arm. Ich bin ertaubt, benutze Rollstuhl oder Rollator aufgrund fehlenden Gleichgewichts und Sturzangst, habe eine Magenlähmung, Gesichtslähmung, die Liste ist lang und ich zähle zu den schweren Verläufen. Jeder Fall ist verschieden und keinesfalls vergleichbar, sogar die Stärke der Hörschädigung variiert.

Seit wann sind Sie in der Selbsthilfe aktiv?

Suter: Ich hatte das Glück, relativ schnell nach der Diagnose und ersten Operation Kontakt zu bekommen zu anderen Gleichbetroffenen und somit der bundesweiten NF2 Selbsthilfegruppe. Mit den Jahren bin ich selbst dort aktiv geworden und wir bestärken uns gegenseitig.

Was bedeutet Ihnen der Austausch in der Selbsthilfegruppe?

Suter: Jedes Jahr findet ein Treffen statt, und jedes Mal ist es einfach Balsam für die Seele, einfach nur mit Gleichbetroffenen zusammen zu sein, das blinde Verständnis untereinander, einfach normal sein zu dürfen, das tut so unglaublich gut!

Was ist heute die wichtigste Erkenntnis/Erfahrung für Sie?

Suter: Gemeinsam rudert es sich leichter!

Was raten Sie Eltern zum Umgang mit betroffenen Kindern?

Suter: Versucht das Leben zu genießen, das JETZT, sucht euch professionelle Hilfe, falls die „negativen Gedanken“ zu stark werden, versucht nicht, gegen die Krankheit zu kämpfen, sondern den Tiger zu reiten, sie zu akzeptieren und das Beste daraus zu machen. Selbst in den kleinsten Dingen stecken oft die größten Freuden, beispielsweise nach einer Operation wieder selbst die Schuhe binden zu können. Das ist der Gewinn, durch Rückschläge dürfen wir Betroffenen ler-

nen, scheinbar selbstverständliche Dinge mehr wertzuschätzen. Schaut auf das, was ihr könnt, und nicht auf das, was fehlt. Jeder Verlust ist eine neue Chance, Herausforderung und oftmals am Ende auch ein Gewinn, nur oft nicht sofort sichtbar.

Vermittlung an die „richtige“ Stelle

Menschen, die eine seltene Erkrankung haben, können inzwischen auf eine gute vernetzte Struktur zurückgreifen. Den Selbsthilfekontaktstellen als regionale Clearingstelle, Berater und Vermittler, kommt dabei eine wichtige Rolle zu.

Weitere Informationen zu Selbsthilfe und Seltenen in Bayern finden Sie bei SeKo unter:

» www.seko-bayern.de/wissenswertes/seltene-erkrankungen/

Eine Liste mit weiterführenden Links zum Thema finden Sie unter

» <https://www.se-atlas.de/aboutus/linklist>



Autorin

Irena Težak
stv. Geschäftsführerin

Selbsthilfekoordination Bayern,
Handgasse 8, 97070 Würzburg,
Tel. 0931 207816 42 oder 0176 42281360
E-Mail: irena.tezak@seko-bayern.de
Internet: www.seko-bayern.de