

SEBRACON

MAGAZIN



Unsere Gäste:

Svenja Hartmann

Prof. Dr. Martin Mücke

Odette Helbig

Dr. Dirk Schnabel

Alexa Willems

Dr. med Frank Breywisch

Katja Sandschneider

Dr. Louise von Stechow

Nicole Hegmann

Prof. Dr. Heike Graßmann

Kostas Tsourlis

u. v. m.

Das ganze Programm der ersten
Convention für Menschen mit
seltenen Erkrankungen ab Seite 31

**SELTEN.
SICHTBAR.
STARK.**



#du bist nicht allein

Liebe SEBRAS, liebe Teilnehmende,
liebe Leserinnen und Leser,

seltene Erkrankungen sind so vielfältig wie die Menschen, die mit ihnen leben. Was viele verbindet, ist jedoch ein langer Weg bis zur Diagnose, Unsicherheit im Alltag – und oft das Gefühl, allein zu sein und nicht wertgeschätzt zu werden. Genau hier setzt die SEBRACON an: als Ort der Begegnung, des Wissens, der Sichtbarkeit und der Hoffnung.

Die SEBRACON ist mehr als ein Kongress. Sie ist ein Raum für Austausch, für persönliche Geschichten und neue Perspektiven. Ein Ort, an dem Betroffene, Angehörige, Ärztinnen und Ärzte, Forschende und Unterstützerinnen und Unterstützer zusammenkommen – mit dem gemeinsamen Ziel, Versorgung, Forschung und das Leben mit einer seltenen Erkrankung nachhaltig zu verbessern.

Mein Dank gilt allen, die diesen Raum mitgestalten: den engagierten Patient Advocates, den Referentinnen und Referenten, unseren Partnern aus Wissenschaft, Versorgung und Industrie – und vor allem euch, den Betroffenen und Familien, die Erfahrungen teilen und so echte Veränderung möglich machen.

Lasst uns gemeinsam laut sein – für alle, die selten sind, aber niemals allein.
Ich freue mich auf einen Tag voller Begegnungen, Inspiration und gemeinsamer Stärke.



IMPRESSUM

Herausgeberin

Franziska Manske
f.manske@sebracon.de

Text

Emma Howe
Leonie Zell

Lektorat

Joseph Lammertz

Grafik

Benjamin Pank

Vermerk:

Zur leichteren Lesbarkeit nutzen wir in dieser Ausgabe nur eine Geschlechtsform. Selbstverständlich sind damit immer alle Geschlechter gleichermaßen angesprochen.

„Jede Stimme zählt“

Moderatorin, Autorin und Coach Annett Möller weiß aus eigener Erfahrung, wie es sich anfühlt, wenn man mit seinen Sorgen oder Schmerzen nicht gesehen wird. Im Interview erzählt sie, warum es ihr ein Herzensanliegen ist, die SEBRACON zu moderieren, warum seltene Erkrankungen Sichtbarkeit brauchen und weshalb das Motto #dubistnichtallein für sie mehr ist als ein Leitsatz.

Frau Möller, die SEBRACON stellt Menschen mit seltenen Erkrankungen in den Mittelpunkt. Warum war es Ihnen persönlich wichtig, dieses Event zu moderieren?

Weil diese Menschen oft übersehen werden. Ich weiß, wie es ist, wenn andere nicht verstehen, was man durchmacht. Mit meiner Moderation möchte ich dazu beitragen, dass ihre Stimmen gehört werden und sie die Aufmerksamkeit bekommen, die sie verdienen.

Sie haben in Ihrem Buch offen über Ihre eigenen Angst- und Panikerfahrungen geschrieben. Wie haben diese Erfahrungen Ihr Verständnis für Menschen geprägt, die mit Unsicherheit, Ausgrenzung oder fehlender Sichtbarkeit leben?

Ich kenne das Gefühl, stark wirken zu müssen, obwohl man innerlich kämpft. Das macht mich sehr sensibel für Menschen, die sich unsichtbar oder unverstanden fühlen. Ich höre genauer hin, auch auf das, was zwischen den Zeilen steht.

Viele Betroffene berichten, dass ihr Weg zur Diagnose lang und kräftezehrend ist. Können Sie das aus eigener Erfahrung – wenn auch in einem anderen Kontext – nachempfinden?

Ja, sehr. Ich habe mit Panik- und Angststörungen lange nach Hilfe gesucht. Und seit Jahren kämpfe ich mit phasenweise schmerzhaften Missempfindungen an Händen und Füßen, für die verschiedene Ärzte bisher keine Ursache finden. Es gibt Zeiten, wenn es besonders weh tut und mich einschränkt, da greift mich das mental an. Deshalb kann ich die Verzweiflung vieler Betroffener gut nachvollziehen.

Was hat Sie bei der Vorbereitung auf die SEBRACON am meisten berührt? Dass es eine Veranstaltung ist, die Betroffene sichtbar macht. Schon in der Vorbereitung war ich sehr berührt davon, was manche Menschen alles durchmachen müssen und wie stark sie dennoch durchs Leben gehen. Das bewundere ich sehr!

Warum ist es so wichtig, dass die Stimmen der Betroffenen gehört werden – und wie wollen Sie genau das in Ihrer Moderation sichtbar machen?

Weil wir nur verstehen, was Menschen wirklich brauchen, wenn wir ihnen zuhören.



Wir alle wünschen uns Nähe, Anerkennung und das Gefühl, nicht allein zu sein. Wenn wir Unterstützung spüren, haben wir mehr Kraft, mit schweren Situationen umzugehen. In meiner Moderation möchte ich genau dieses Gefühl entstehen lassen – dass jede Geschichte zählt und ernst genommen wird.

Wie gehen Sie mit den oft sehr emotionalen Geschichten auf der Bühne um – als Moderatorin, aber auch als Mensch?

Ich höre zu und bin da, auch wenn es still wird oder Tränen fließen. Durch meine Arbeit als Coach weiß ich, wie wichtig es ist, Gefühle nicht wegzuschieben, sondern auszuhalten. Gleichzeitig habe ich gelernt, leichter mit Druck und starken Emotionen umzugehen – das vermittele ich auch in meinen Workshops. Als Mensch berührt mich das alles sehr und gleichzeitig habe ich für mich Werkzeuge entwickelt, damit es mich nicht aus der Fassung bringt.

Gibt es etwas, das Sie selbst aus der Auseinandersetzung mit seltenen Erkrankungen gelernt haben, das Sie in Ihr eigenes Leben mitnehmen?

Ja. Wie viel Kraft im Miteinander steckt. Schon wenn jemand sagt „Ich sehe dich, ich höre dich“, kann das unglaublich entlastend sein – auch wenn er oder sie die Situation gar nicht selbst kennt. Echtes Interesse und ein Gespräch, in dem man den eigenen Schmerz aussprechen darf, verändern viel.

Was bedeutet Ihnen persönlich das Motto der SEBRACON: #dubistnichtallein?

Für mich heißt das: Niemand muss seine Last alleine tragen. Das ist auch ein Gedanke, den ich aus meiner Coachingarbeit gut kenne – schon das Gefühl, verstanden zu werden, kann unglaublich entlasten. Wenn wir uns verbinden, entsteht neue Kraft.

Was wünschen Sie sich, dass die Teilnehmenden nach diesem Tag fühlen oder denken? Was sollen sie mit nach Hause nehmen? Und welches Gefühl möchten Sie am Abend nach der SEBRACON mit nach Hause nehmen?

Ich wünsche mir, dass die Teilnehmenden spüren: Meine Stimme zählt. Und dass sie Hoffnung mitnehmen – denn Hoffnung gibt Kraft und macht es leichter, weiterzugehen. Für mich selbst wünsche ich mir das Gefühl, dass an diesem Tag genau dieses Hoffnungslicht gewachsen ist.

Zum Abschluss: Wenn Sie nur einen Satz sagen dürften: Warum braucht es Veranstaltungen wie die SEBRACON gerade jetzt?

Weil niemand das Gefühl haben sollte, allein zu sein und allein kämpfen zu müssen.

SELTEN. SICHTBAR. STARK.

„Ohne Teilhabe keine Veränderung“

Mathias Furch hat 15 Jahre im Gesundheitswesen gearbeitet, viele davon auf Intensivstationen. Heute ist er Moderator und begleitet die erste SEBRACON durch das Programm. Im Gespräch erzählt er, wie ihn diese Erfahrungen geprägt haben, warum Sichtbarkeit für Seltene Erkrankungen so wichtig ist und welche Rolle Patient:innen dabei spielen sollen.

Herr Furch, Sie moderieren die erste SEBRACON. Wie kam es dazu?

Die Einladung hat mich sofort angesprochen, weil das Thema Seltene Erkrankungen mir sehr am Herzen liegt. Ich habe 15 Jahre im Gesundheitswesen gearbeitet, viele davon auf Intensivstationen. Dort habe ich Menschen in ihren verletzlichsten Momenten begleitet – in Phasen voller Hoffnung, aber auch in Zeiten des Abschieds. Diese Erfahrungen haben meinen Blick auf das Leben geprägt. Als Moderator habe ich nun die Möglichkeit, Betroffenen eine Bühne zu geben und ihre Stimmen hörbar zu machen. Das ist für mich eine sehr sinnvolle Aufgabe.

Welche Erfahrungen aus Ihrer Zeit im Krankenhaus nehmen Sie mit?

Es sind vor allem die Begegnungen mit den Menschen, die bleiben. Ich habe erlebt, wie Familien zwischen Angst und Hoffnung schwanken. Ich habe gespürt, wie groß das Vertrauen ist, das man Ärztinnen, Pflegern und Therapeutinnen entgegenbringt. Aber ich habe auch gesehen, wie schnell Patienten auf ihre Diagnose oder eine Fallnummer reduziert werden. Dabei sind es Menschen mit Geschichten, Träumen, Sorgen und einer beeindruckenden Stärke. Diese Erfahrungen haben mir Demut beigebracht. Sie haben mir gezeigt, wie wichtig es ist, jede Stimme zu hören, egal wie leise sie auf den ersten Blick erscheint.

Was bedeutet das für Ihre Rolle als Moderator?

Für mich ist entscheidend, nicht über Betroffene zu sprechen, sondern mit ihnen. Genau das macht die SEBRACON so besonders. Patientinnen und Patienten, Angehörige, Selbsthilfegruppen, Ärztinnen, Forscher und Vertreter der Industrie kommen hier zusammen. Es geht darum, auf Augenhöhe zu diskutieren. Jeder Beitrag ist wichtig, jede Stimme zählt. Ich sehe meine Aufgabe darin, diesen Stimmen Raum zu geben, sie zu verstärken und den Austausch in eine konstruktive Richtung zu lenken. Ich möchte, dass Betroffene spüren: Hier sind wir nicht Statisten, hier sind wir die Hauptpersonen.

Sie betonen die Sichtbarkeit. Warum ist das so wichtig?

Seltene Erkrankungen werden im Alltag oft übersehen. Viele kennen den Rare Disease Day, doch danach verschwindet das Thema häufig wieder aus der Öffentlich-

keit. Das ist schade, denn Betroffene und ihre Familien leben 365 Tage im Jahr mit den Herausforderungen. Ohne Sichtbarkeit fehlt das Verständnis in der Gesellschaft. Aber auch im Gesundheitssystem hat es Folgen: Wer nicht gesehen wird, bekommt oft weniger Ressourcen, weniger Forschung, weniger Unterstützung. Sichtbarkeit schafft Aufmerksamkeit. Und Aufmerksamkeit führt zu mehr Wissen, mehr politischem Druck, mehr Innovation. Deshalb sage ich: Sichtbarkeit ist kein Luxus, sondern essenziell. Und sie muss jetzt passieren, nicht irgendwann.

Was erwarten Sie sich konkret von der SEBRACON?

Ich wünsche mir, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen an diesem Tag im Mittelpunkt stehen. Dass ihre Geschichten gehört werden und dass wir einen Dialog erleben, der über den Tag hinaus wirkt. Ich hoffe auf inspirierende Begegnungen, neue Perspektiven und darauf, dass Betroffene spüren: Sie sind nicht allein. Wenn es gelingt, ein Stück Gemeinschaft und Mut mitzugeben, dann hat sich der Tag gelohnt. Gleichzeitig sehe ich die SEBRACON als Chance, Akteure aus Medizin, Politik, Forschung und Selbsthilfe enger zu vernetzen. Nur gemeinsam können wir Veränderungen anstoßen.

Wie erleben Sie persönlich den Austausch mit Patientinnen und Patienten?

Als unglaublich bereichernd. Oft höre ich Geschichten voller Kraft und Optimismus, trotz schwieriger Umstände. Diese Offenheit ist ein Geschenk. Sie zeigt mir, wie wichtig Teilhabe ist. Betroffene wollen nicht nur Zuhörer sein, sie wollen mitgestalten. Das gilt für medizinische Entscheidungen genauso wie für gesellschaftliche Fragen. Deshalb finde ich es so wertvoll, dass die SEBRACON Raum für diesen Austausch schafft. Und es zeigt mir auch: Wir können als Gesellschaft viel lernen von der Stärke, mit der Menschen mit Seltenen Erkrankungen ihren Alltag bewältigen. Manche Betroffene erzählen mir, dass sie oft jahrelang auf eine Diagnose gewartet haben. Diese Odyssee ist kräftezehrend, körperlich und seelisch. Aber gerade aus diesen Erfahrungen entsteht auch ein unglaubliches Wissen, das wir ernst nehmen und nutzen sollten.

Zum Abschluss: Was möchten Sie den Besucherinnen und Besuchern mitgeben?

Ich freue mich auf einen Tag voller Dialog, Begegnungen und Gemeinschaft. Seltene Erkrankungen dürfen nicht länger im Schatten stehen. Jede Geschichte zählt, jede Stimme macht einen Unterschied. Wenn wir gemeinsam zuhören, voneinander lernen und uns gegenseitig stärken, können wir etwas bewegen. Ich hoffe, dass alle Teilnehmenden am Ende des Tages das Gefühl mitnehmen: Wir sind nicht allein – und gemeinsam sind wir stärker.



GEMEINSAM. WENIGER. ALLEIN.

„Reden rettet Leben“ – Warum der Austausch über seltene Krankheiten so wichtig ist

Wer an einer seltenen Erkrankung leidet, steht oft nicht nur vor medizinischen Herausforderungen – viele Betroffene fühlen sich zusätzlich übersehen, nicht ernst genommen oder müssen jahrelang auf die richtige Diagnose warten. Die Unsicherheit, das lange Suchen nach Antworten und die mangelnde Bekanntheit vieler seltener Krankheiten machen den Alltag zu einer enormen Belastung. Dabei kann ein offenes Gespräch, der Austausch mit anderen Betroffenen und das Gefühl, nicht allein zu sein, buchstäblich lebensverändernd sein. Natascha Sippel-Schönborn weiß genau, wie sich das anfühlt. Die Diagnose Morbus Fabry kam für sie erst nach einem medizinischen Ausnahmezustand und nur durch das Gespür eines Arztes, der genau hinhörte und ihre Beschwerden ernst nahm. Heute setzt sie sich als Geschäftsführerin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V. mit voller Energie dafür ein, dass niemand mehr so lange auf Antworten warten muss, wie es sehr viele Patienten bis heute noch tun. Sie möchte Aufklärung schaffen, den Austausch fördern und Betroffenen Mut machen, ihren Weg aktiv zu gehen. Im Interview spricht sie über ihren ganz persönlichen Lebensweg, die Bedeutung von Selbsthilfe und Solidarität – und über ihre Teilnahme an der SEBRACON, wo Patienten, Ärzte und Forschende zusammenkommen, um das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu stärken.

Frau Sippel-Schönborn, wie gehen Sie persönlich mit Ihrer Erkrankung um?

Morbus Fabry ist eine seltene, vererbte Stoffwechselerkrankung, bei der ein bestimmtes Enzym im Körper fehlt oder nicht ausreichend funktioniert. Das führt dazu, dass bestimmte Fette sich in Zellen anreichern – vor allem in Blutgefäßen, Nieren, Herz und Nervensystem. Die Symptome sind vielfältig und oft schwer einzuordnen: Starke Brennschmerzen, Magen-Darm-Probleme, Hautveränderungen, Herz- und Nierenerkrankungen oder Schlaganfälle können auftreten, manchmal schon im Kindesalter. Gerade weil die ersten Symptome neurologisch, also nicht sichtbar und unspezifisch sind, bleibt die Erkrankung oft lange unerkannt. Ich selbst wurde erst diagnostiziert, nachdem ich mit Verdacht auf Herzinfarkt in die Uni-

versitätsklinik Mainz eingeliefert wurde. Mein Herz war völlig aus dem Takt geraten. Ich hatte Atemnot, Panik und das Gefühl, mein Körper spielt verrückt. Als die Ärzte dann feststellten, dass es keinen klassischen Gefäßverschluss gab, war ein Arzt besonders aufmerksam. Er fragte nach meiner Familiengeschichte, und als ich ihm erzählte, dass mein verstorbener Vater an multiplen Herzinfarkten, Nierenproblemen und Schlaganfällen litt, wurde er hellhörig. Er kannte Morbus Fabry – ein Glücksfall, wie ich heute weiß – und empfahl eine genetische Untersuchung.

Wie ging es weiter?

Es dauerte Monate, bis ich meinen ersten Behandlungstermin im Zentrum für seltene Erkrankungen in Mainz bekam. Die Wartezeit

war furchtbar, denn ich hatte große Angst – vor einem Schlaganfall, vor dem Ungewissen. Zum Glück habe ich keine typischen Fabry-Schmerzen, da hauptsächlich mein Herz betroffen ist. Heute trage ich einen Herzschrittmacher, er gibt mir Sicherheit. Die medikamentöse Therapie hält das Fortschreiten meiner Erkrankung auf, und dafür bin ich sehr dankbar.

Was hat Sie dazu bewogen, sich in der Selbsthilfe zu engagieren?

Nach meiner Diagnose musste ich feststellen, dass sehr wenige Ärzte Morbus Fabry kennen. Ich war vergeblich auf der Suche nach Informationen für mich und meine vier Kinder, die alle von Morbus Fabry betroffen sind. Heute bin ich Geschäftsführerin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V., kurz MFSH, und setze mich dafür ein, dass Patienten und Angehörige Zugang zu verlässlichen Informationen und Unterstützung finden. Denn bei einer so seltenen Erkrankung ist die medizinische Versorgung allein oft nicht genug. Wir bieten persönliche Beratung, Online-Treffen und ein großes Jahrestreffen an. Hier treffen sich viele Erwachsene, aber zwischenzeitlich auch Kinder und Jugendliche. Sie erleben gemeinsame Zeit, ohne sich erklären zu müssen. Das ist für viele enorm wichtig, da sie im Alltag oft lange ausgegrenzt wurden. Wir helfen Betroffenen, sich zu orientieren – medizinisch, aber auch emotional.

Sie nehmen auch an der SEBRACON teil. Warum ist Ihnen das wichtig?

Bei seltenen Erkrankungen wie Morbus Fabry geht man von einer hohen Dunkelziffer Betroffener aus. Das heißt, es gibt vermutlich viele nicht oder falsch diagnostizierte Patientinnen und Patienten. Daher ist es sehr wichtig, immer wieder auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen, und die SEBRACON bewirkt genau das. Zudem ist die Veranstaltung eine besondere Gelegenheit, Menschen zu treffen, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen. Es geht nicht um medizinisches Fachwissen, sondern um Menschen, um Sichtbarkeit, Vernetzung und Gemeinschaft. Solche Events helfen, dass unsere Stimmen gehört werden. Und sie zeigen uns, dass wir viele sind – auch wenn unsere Krankheit selten ist. Wir von der MFSH e. V. freuen uns schon sehr darauf.



MFSH – MORBUS FABRY SELBST- HILFEGRUPPE E. V.

Brunnenstraße 11
52152 Simmerath
Telefon: 02473/9376488
E-Mail: info@fabry-shg.de
Website: www.fabry-shg.org

Gemeinsam weniger selten

In einer Welt, in der Menschen mit seltenen Krankheiten oft nicht die Aufmerksamkeit bekommen, die sie verdienen, möchten wir Geschichten von Menschen erzählen, die täglich mit den Herausforderungen dieser Erkrankungen leben.



Häufig treten seltene Erkrankungen bereits im frühen Kindesalter oder sogar schon bei der Geburt auf – wie bei Paul.

Leben mit Alpha-Mannosidose

Paul ist ein wilder, aufgeweckter Junge. Er liebt es, Fußball zu spielen, Fahrrad zu fahren und sich auszutoben. Doch hinter seiner fröhlichen Art verbirgt sich eine tückische Krankheit: Alpha-Mannosidose. Dabei handelt es sich um eine fortschreitende Stoffwechselerkrankung, die durch einen Gendefekt verursacht wird. Der Körper kann bestimmte Zuckerstoffe nicht abbauen, was zu Schäden in Organen und im Nervensystem führt. Die Symptome reichen von Muskelschwäche und Koordinationsstörungen bis hin zu Hörproblemen und geistigen Einschränkungen. Die Krankheit schreitet schleichend voran, sodass sich Pauls Zustand in den kommenden Jahren verändern kann. Sein Alltag ist geprägt von regelmäßigen Therapien wie Enzymer-

satztherapie, Physiotherapie und logopädischer Unterstützung. Diese helfen, das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen, doch eine Heilung gibt es nicht.

Von außen betrachtet wirkt Paul wie ein gesundes Kind. Doch seine Eltern wissen, was wirklich hinter der Fassade steckt: unzählige Arztbesuche, Therapien, Ängste und Unsicherheiten. „Viele verstehen nicht, dass seine Krankheit voranschreitet. Heute ist er vielleicht aktiv, doch wir wissen nicht, wie es in ein paar Jahren aussieht“, erzählt seine Mutter. Damit Paul sich im Alltag zurechtfindet, braucht er eine klare Struktur. Plötzliche Veränderungen bringen ihn aus dem Konzept. Deshalb haben seine Eltern einen Wochenplan erstellt, der ihm Orientierung gibt. Trotz der vielen Herausforderungen gibt es auch unvergessliche Glücksmomente. Vor Kurzem nahm Paul an einem Kinderquadrennen teil – und gewann einen Pokal. „Seine Freude



war unbeschreiblich. In diesen Momenten vergessen wir alles andere.“ Doch der Alltag bleibt hart. Während andere Kinder unbeschwert zur Schule gehen, verbringt Paul oft Wochen in Krankenhäusern. Und immer bleibt die Angst: Wie lange wird es ihm noch so gut gehen?

Leben mit Morbus Fabry

Conny Landgraf kennt ein Leben ohne Schmerzen nicht. Seit seiner Kindheit leidet er unter brennenden Schmerzen in Händen und Füßen, Muskel- und Gelenkschmerzen sowie starken Kopfschmerzen. Die Diagnose Morbus Fabry erhielt er jedoch erst 20 Jahre später. „Als Kind wurde ich oft als Simulant abgestempelt. Niemand glaubte mir, dass ich echte Schmerzen hatte. Das war oft sehr erniedrigend.“

Morbus Fabry ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, bei der sich bestimmte Fettstoffe



in den Zellen ablagern. Unbehandelt kann sie zu schweren Organschäden führen. Typische Begleitscheinungen sind Magen-Darm-Probleme, extreme Temperaturempfindlichkeit, Erschöpfung und Herzprobleme. Conny hatte Glück – bei seiner Diagnose waren seine Organe noch nicht betroffen. Dank der Enzymersatztherapie, die er seit 2002 erhält, kann er ein relativ normales Leben führen. Doch die Schmerzen bleiben. „Ich wache mit Schmerzen auf und gehe mit Schmerzen ins Bett. Das gehört zu meinem Alltag.“

Was ihm hilft, ist der Austausch mit anderen Betroffenen. „Niemand versteht die Krankheit besser als jemand, der das Gleiche durchmacht.“ Deshalb engagiert er sich in der Selbsthilfe, berät neu diagnostizierte Patienten und klärt über die Krankheit auf. „Je mehr Menschen über seltene Erkrankungen Bescheid wissen, desto besser können wir Betroffenen unterstützt werden.“ ►

Leben mit Epidermolysis bullosa

Während bei Paul und Conny die Erkrankungen nach außen hin nicht sofort sichtbar sind, sieht es bei Menschen mit Epidermolysis bullosa anders aus. Die sogenannte „Schmetterlingskrankheit“ macht die Haut extrem empfindlich – schon kleinste Berührungen oder Reibungen können zu schmerzhaften Blasen und Wunden führen. Clara lebt mit dieser Krankheit und beschreibt ihre Erfahrung so: „Jeder Tag ist eine neue Herausforderung. Die Schmerzen, die offenen Wunden, die ständige Angst vor Infektionen – das begleitet mich immer. Doch ich lasse mich nicht unterkriegen.“

Epidermolysis bullosa wird durch einen genetischen Defekt verursacht, der dazu führt, dass die Hautschichten nicht richtig zusammenhalten. Dadurch entstehen schon bei geringster Belastung Wunden, die sich entzünden können. Besonders betroffen sind Hände, Füße und Schleimhäute, aber auch innere Organe können in schweren Fällen geschädigt werden. Das tägliche Leben ist ein Balanceakt zwischen Wundversorgung, Schmerzbewältigung und Infektionsschutz. Clara muss täglich Stunden mit der Pflege ihrer Haut verbringen, sich ständig neu verbinden, um Infektionen zu vermeiden und die Schmerzen zu lindern.

Dank medizinischer Fortschritte gibt es mittlerweile erste Therapien zur Behandlung, eine Heilung ist bisher nicht möglich. Was hilft, sind eine möglichst sterile Umgebung, spezielle Schutzkleidung und eine konsequente Wundpflege. Viele Patienten, wie Clara, nutzen weiche Stoffe, um Reibung zu vermeiden, und nehmen Schmerzmittel, um den Alltag bewältigen zu können. Der Austausch mit anderen Betroffenen ist ebenfalls eine große Hilfe. „Wenn man merkt, dass es da draußen noch andere gibt, die das Gleiche durchmachen, fühlt man sich weniger allein“, sagt Clara.

11.10.25, 10 UHR

MEINE FAMILIE, MEINE FREUNDE UND ICH – WIE BEZIEHUNGEN TRAGEN, WENN DAS LEBEN AUS DEM TAKT GERÄT

Seltene Erkrankungen verändern vieles – nicht nur den Alltag der Betroffenen, sondern auch das Leben der Menschen, die ihnen am nächsten stehen. Plötzlich sind Partnerschaften, Freundschaften und ganze Familien mit Fragen konfrontiert, für die es keine Handbücher gibt: Wer übernimmt welche Rolle? Wie können Nähe und Unterstützung gelingen, ohne dass sie zur Last werden? Und wie bleibt Zukunft planbar, wenn Unsicherheit Teil des Lebens wird?

In dieser Talkrunde treffen medizinische Expertise, persönliche Geschichten und die Kraft der Selbsthilfe aufeinander: **Prof. Dr. Martin Mücke** bringt die Sicht aus Klinik und Versorgung ein. **Samuel** erzählt, wie er mit LHON lebt und welche Bedeutung sein Bruder für ihn hat. **Olivia** berichtet von ihrem Alltag mit Morbus Fabry und wie Partnerschaft trotzdem Stabilität findet. **Sabine Tilp**, selbst betroffen von partieller Lipodystrophie, erklärt, warum sie eine Selbsthilfeorganisation gründete und welche Wege Familien dadurch eröffnet werden.

Das Besondere: Hier geht es nicht um Diagnosen, sondern um das, was im Leben wirklich zählt – Zusammenhalt, Verantwortung und die Suche nach einer gemeinsamen Sprache. Die Gäste zeigen eindrücklich, was Familien im Ernstfall stark macht, welche unsichtbaren Rollen Geschwister oder Freunde übernehmen und wie sich Zukunft trotz Unsicherheit gestalten lässt.



Entschlossen. Mit Patienten. Für Patienten.

Seltene Erkrankungen brauchen besondere Aufmerksamkeit – und Menschen, die sich mit Herzblut für Betroffene einsetzen.

Bei Chiesi Rare Diseases haben wir uns genau das zur Aufgabe gemacht: Wir unterstützen Menschen mit seltenen und ultraseltenen Erkrankungen durch innovative Therapien, gezielte Aufklärung und echtes Engagement – mit dem Ziel, Versorgungslücken zu schließen und neue Hoffnung zu geben.

Auf unserer Website chiesirarediseases.de bieten wir nicht nur Informationen zu Krankheitsbildern wie Morbus Fabry, Alpha-Mannosidose, Cystinose, LHON, Epidermolysis bullosa oder Lipodystrophie, sondern auch Orientierung, Austausch und Aufklärung für Betroffene und Angehörige.

Auf unserem Instagram-Kanal @rarestories teilen wir Geschichten von Betroffenen, die ihren Alltag mit seltenen Erkrankungen meistern. Sie berichten von ihrem Alltag, von Herausforderungen und Erfolgen. Diese

Geschichten machen Mut – und zeigen, wie stark diese Community ist.

Warum wir bei der SEBRACON dabei sind

Die SEBRACON ist ein Ort der Begegnung, der Sichtbarkeit und der Mitgestaltung. Genau deshalb sind wir mit Überzeugung dabei: Weil es Events wie diese braucht, in denen Betroffene gesehen, gehört und eingebunden werden. Am 11. Oktober 2025 sind wir vor Ort – um ein Zeichen zu setzen: für mehr Sichtbarkeit, eine bessere Versorgung und echte Teilhabe für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Wir bei Chiesi glauben fest daran: Jede Stimme zählt. Jede Begegnung bewegt. Jeder Schritt macht einen Unterschied.

Wir freuen uns darauf, euch bei der SEBRACON kennenzulernen!

„Niemand sollte mit seiner Erkrankung allein bleiben“

Markus Küppers ist 50 Jahre alt, selbst an Cystinose erkrankt und seit einem Jahr zweiter Vorsitzender der Cystinose-Selbsthilfe. Im Gespräch erzählt er von seinem persönlichen Weg, seinen Erfahrungen mit zwei Nierentransplantationen und warum Gemeinschaft für Betroffene so wichtig ist. Er spricht darüber, wie er selbst zur Selbsthilfe gefunden hat, welche Angebote der Verein organisiert und warum Veranstaltungen wie die SEBRACON entscheidend sind, um mehr Sichtbarkeit für seltene Erkrankungen zu schaffen. Gleichzeitig macht er deutlich, dass es nicht nur um medizinische Fragen geht, sondern auch darum, dass niemand mit einer seltenen Erkrankung allein bleibt.

Herr Küppers, Sie sind von Cystinose betroffen. Wie ist Ihr persönlicher Weg mit der Erkrankung?

Ich habe die juvenile Form der Cystinose. Bei mir wurde die Krankheit mit zehn Jahren diagnostiziert, relativ spät. In den 70er-Jahren war das schwierig, es gab kaum Wissen. Zufällig hat mein Kinderarzt Auffälligkeiten entdeckt und mich an die Uniklinik Essen überwiesen. Dort wurde die Diagnose gestellt. Mit 13 bekam ich meine erste Nierentransplantation, nach zwei Jahren Dialyse. Diese Niere hat fast 30 Jahre gehalten. 2016 wurde ich ein zweites Mal transplantiert, diesmal hat meine Mutter gespendet. Seitdem geht es mir gut, auch wenn es zwischendurch Rückschläge gab. Letztes Jahr hatte ich schwere Fieberschübe, die Ärzte fanden keine Ursache. Am Ende habe ich selbst den Zusammenhang mit einem Medikament entdeckt. Nach dem Wechsel waren die Beschwerden weg. Solche Erfahrungen zeigen mir, wie wichtig es ist, dass Patienten selbst Experten für ihre Erkrankung werden.

Wie wirkt sich die Cystinose heute auf Ihren Alltag aus?

Sie ist immer präsent. Ich brauche spezielle Kontaktlinsen und muss alle vier Stunden

Augentropfen nehmen. Ohne Linsen könnte ich fast nichts sehen, mit ihnen erreiche ich aber eine volle Sehschärfe. Zusätzlich nehme ich täglich mehrere Medikamente und Insulin, da durch die langjährige Cortisoneinnahme ein Diabetes entstanden ist. Das bedeutet, dass ich meinen Alltag immer im Blick behalten muss. Spontan irgendwohin zu fahren, ist schwierig. Ich muss vorher genau planen, ob ich alle Medikamente, Augentropfen und auch mein Insulin dabei habe. Das klingt nach viel Aufwand, ist für mich aber zur Routine geworden. Klar, es gibt Einschränkungen, aber ich versuche, sie nicht über mein Leben bestimmen zu lassen. Ich genieße meinen Alltag, freue mich über kleine Dinge und suche mir bewusst Aktivitäten, die mir Spaß machen. Dazu gehört zum Beispiel das Gitarrespielen, auch wenn es durch meine Hände manchmal nicht leicht ist. Gleichzeitig ist es ein gutes Training, um die Finger beweglich zu halten. Mein Motto dabei ist: Geht nicht, gibt's nicht.

Viele Betroffene scheuen den Kontakt zu Selbsthilfegruppen. Warum?

Viele denken bei Selbsthilfe an ein Treffen, bei dem alle im Kreis sitzen und über Probleme reden, wie man es aus dem Fernsehen kennt.

Das schreckt ab. In Wirklichkeit ist es ganz anders. Wir haben Familientreffen, Jugend- und Erwachsenenfahrten, wir tauschen uns aus, verbringen Freizeit miteinander. Es ist lebendig und macht Spaß. Die Gemeinschaft ist das Wichtigste. Jeder weiß sofort, was los ist, niemand muss ständig erklären. Das ist für Betroffene und Familien eine enorme Entlastung.

Wie sind Sie selbst zur Selbsthilfe gekommen?

Ich wurde in der Münchner Augenklinik von einem Mitglied angesprochen. Sie hat mich einfach gefragt, ob ich nicht mal vorbeischauchen möchte. Das habe ich getan, zusammen mit meiner Frau und meiner Tochter, und wir waren begeistert. Kurz darauf wurde im Vorstand jemand gesucht, und man hat mich gefragt. Ich habe nicht lange gezögert. Es macht Sinn und gibt mir viel zurück.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Mehr Sichtbarkeit für seltene Erkrankungen im Allgemeinen, aber natürlich auch für die Cystinose und unseren Verein. Viele Betroffene wissen gar nicht, dass es uns gibt. In Deutschland leben rund 130 Patienten mit Cystinose, etwa 80 davon sind im Verein. Das ist eine gute Quote, aber es zeigt auch, dass es noch viele gibt, die keinen Kontakt haben. Dabei profitieren gerade sie von Austausch, Informationen und Gemeinschaft. Es wäre wichtig, dass mehr Betroffene und Familien den Schritt wagen und dazukommen. Niemand sollte das Gefühl haben, alleine mit der Erkrankung zu sein. Veranstaltungen wie die SEBRACON helfen uns und allen Menschen mit seltenen Erkrankungen sehr. Wir brauchen kontinuierliche Präsenz in den Medien, mehr Kooperationen und auch mehr Aufklärung bei Ärzten. Viele kennen Erkrankungen wie die Cystinose gar nicht oder erkennen sie erst spät. Sichtbarkeit bedeutet also nicht nur, dass wir uns untereinander finden, sondern auch, dass die Erkrankung im Gesundheitssystem und in der Gesellschaft bekannter wird. Am Ende geht es darum, dass wir als Gemeinschaft zusammenstehen, dass Betroffene die Unterstützung bekommen, die sie brauchen, und dass wir ein Stück Normalität schaffen. Öffentlichkeit und Austausch sind dafür der Schlüssel.



**Leben
eben!** Cystinose
Selbsthilfe e.V.

CYSTINOSE- SELBSTHILFE E. V.

Beuthener Straße 15
40883 Ratingen
Telefon: 02102/69627
E-Mail: info@leben-eben.com
Website: www.leben-eben.com

„Ich musste selbst zur Expertin werden“

Die Diagnose jahrelang unklar, Symptome schwer zu fassen, kaum Informationen verfügbar: So beginnt die persönliche Geschichte von Nicole Hegmann, die an Mastozytose erkrankt ist. Hautausschläge, Kreislaufprobleme, das Gefühl, dass der Körper verrücktspielt – und dennoch kein Arzt, der die Ursache erkennt. Immer wieder dieselben vagen Erklärungen: Stress, Allergie, psychosomatisch. Die eigentliche Diagnose kam erst Jahre später – zu spät, um die Verunsicherung und die Erschöpfung ungeschehen zu machen. Für Nicole Hegmann war dies der Wendepunkt. Sie musste selbst zur Expertin werden, Wissen zusammentragen, nach Antworten suchen und sich Stück für Stück Orientierung verschaffen. Dabei wurde klar: Was ihr fehlte, fehlte vielen anderen genauso – eine Anlaufstelle, die informiert, vernetzt und stärkt. Aus dieser persönlichen Not entstand eine Bewegung. Zunächst waren es nur ein paar Telefonate, bald eine kleine Gruppe, dann ein Verein – heute das bundesweite Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e. V., mit wissenschaftlichem Beirat, Informationsmaterialien, Veranstaltungen und einer starken Stimme in der Öffentlichkeit. Nicole Hegmann zeigt, wie Selbsthilfe Leben verändern – und in manchen Fällen auch retten – kann.

Im Gespräch berichtet Nicole Hegmann von ihrem persönlichen Weg „Von der Patientin zur Expertin“, von den Höhen und Tiefen der Selbstorganisation und davon, warum sie überzeugt ist: Niemand sollte diesen Weg allein gehen müssen.

Nicole, wenn du heute zurückblickst – wie fing deine Krankengeschichte an?

Ich erinnere mich noch gut: Es begann mit Symptomen, die sich keiner erklären konnte. Ich hatte Hautausschläge, Kreislaufprobleme, manchmal das Gefühl, mein Körper spiele verrückt. Ich ging von Arzt zu Arzt – und immer wieder bekam ich vage Antworten: Allergie, Stress, psychosomatisch. Es war frustrierend, weil ich spürte, dass da etwas anderes ist. Aber niemand nahm das richtig ernst. Diese Unsicherheit hat mich über Jahre begleitet und zermüht.

Wann kam die richtige Diagnose?

Viel zu spät, nach mehreren Jahren. Ich war schon richtig erschöpft von der Suche, als dann endlich jemand den Verdacht auf Mastozytose äußerte. Das ist eine seltene Erkrankung, bei der bestimmte Immunzellen unkontrolliert wachsen und Botenstoffe ausschütten. Plötzlich fiel vieles wie Schuppen von den Augen. Ich war erleichtert, endlich einen Namen für das zu haben, was mit mir los ist – aber gleichzeitig auch schockiert: Kaum jemand wusste etwas darüber, es gab wenig Forschung, kaum Anlaufstellen. Von

einem Tag auf den anderen hatte ich zwar eine Diagnose, aber noch lange keine Antworten.

Wie bist du damit umgegangen?

Ehrlich gesagt: Am Anfang mit großer Verunsicherung. Ich hatte tausend Fragen, und niemand konnte sie beantworten. Manchmal musste ich selbst zur Expertin werden, um zu verstehen, was in meinem Körper passiert. Ich habe mir mein Wissen zusammengesucht – in Fachartikeln, durch Kontakte zu Ärzten, im Austausch mit anderen Betroffenen. Dabei wurde mir klar: Wenn ich so viele Hürden überwinden muss, dann geht es anderen ganz genauso. Wir brauchen dringend eine Anlaufstelle. Menschen mit dieser Krankheit sollen nicht allein durch dieses Labyrinth gehen müssen, sondern direkt Unterstützung und Orientierung bekommen.

War das der Moment, in dem dein Netzwerk entstand?

Ja, das war die Geburtsstunde. Anfangs habe ich nur ein paar andere Betroffene zusammengebracht. Wir haben telefoniert, Erfahrungen geteilt, uns gegenseitig Mut gemacht. Daraus wurde bald eine kleine Gruppe, dann ein Verein und schließlich das Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e. V. Heute sind wir bundesweit organisiert, wir haben Ärzte im wissenschaftlichen Beirat, wir informieren auf unserer Website und in Broschüren, wir organisieren Treffen und begleiten Familien in schwierigen Situationen. Es ist unglaublich, wie viel daraus entstanden ist – aus einer ganz persönlichen Not wurde ein bundesweites Netzwerk.

Gab es ein Erlebnis, das dir besonders zeigt, warum deine Arbeit wichtig ist?

Ja, viele. Aber eines berührt mich immer noch sehr: Eine Mutter rief mich an, völlig aufgelöst, weil ihr Kind nach Jahren endlich die Diagnose Mastozytose bekommen hatte. Sie wusste nicht, wie sie weitermachen sollte. Wir konnten ihr nicht nur Informationen geben, sondern auch Kontakt zu Ärzten, die sich auskennen. Am Ende sagte sie: „Ohne dich hätte ich das nicht geschafft.“ In solchen Momenten weiß ich: Genau dafür mache ich

das. Und ich sehe, dass Selbsthilfe nicht nur Wissen vermittelt, sondern auch Mut, Hoffnung und das Gefühl: Du bist nicht allein.

Was treibt dich an, trotz aller Belastungen, die deine Erkrankung mit sich bringt, immer weiterzumachen?

Mich motiviert die Erfahrung, dass Selbsthilfe wirklich Leben verändern kann. Wenn ich sehe, wie Betroffene oder Angehörige durch unser Netzwerk plötzlich Antworten finden, ►



Mastozytose 
Selbsthilfe Netzwerk e. V.

**MASTOZYTÖSE SELBST-
HILFE NETZWERK E. V.**

Postfach 1166
51519 Odenthal

Telefon: 02473/9376488
E-Mail: kontakt@mastozytose-info.de
Website: www.mastozytose-info.de

sich verstanden fühlen und neuen Mut schöpfen, dann weiß ich: Jeder Einsatz lohnt sich. Diese Rückmeldungen geben mir Kraft, auch in schwierigen Phasen dranzubleiben.

Du bist auch bei der SEBRACON dabei. Warum?

Weil es mir wichtig ist, dass die Stimme von Patienten gehört wird. Die SEBRACON bringt Menschen mit seltenen Erkrankungen, Angehörige, Fachleute, Politik und Medien zusammen. Es ist eine einzigartige Gelegenheit, Erfahrungen sichtbar zu machen und deutlich zu zeigen, welche Kraft in der Selbsthilfe steckt. Für mich ist es eine Plattform, auf der wir Patienten zeigen können, dass wir Experten in eigener Sache sind – und dass wir mitgestalten wollen.

Was bedeutet die SEBRACON für dich persönlich?

Für mich ist sie ein Ort der Begegnung auf Augenhöhe. Rückhalt, weil ich weiß: Wir stehen mit unseren Problemen nicht allein da. Und Verstärkung, weil wir gemeinsam lauter werden. Es gibt mir auch persönlich Kraft – wenn ich sehe, wie viele engagierte Menschen da sind, die alle für dieselbe Sache brennen: seltenen Erkrankungen eine Stimme geben. Es ist fast so etwas wie eine große Familie, in der jede Erfahrung zählt und jede Geschichte gehört wird.

Wenn du an die Zukunft denkst – was wünschst du dir?

Ich wünsche mir, dass seltene Erkrankungen nicht mehr als Randthema gesehen werden, sondern in der medizinischen Versorgung selbstverständlich mitgedacht werden. Dass Betroffene schneller eine Diagnose bekommen und nicht wie ich jahrelang im Dunkeln tappen. Ich wünsche mir mehr Forschung, mehr Wissen in den Praxen und Kliniken – und dass die Erfahrungen von Patienten ernst genommen werden. Und ich wünsche mir, dass wir als Patientenorganisationen weiterhin stark bleiben. Denn am Ende geht es darum, dass niemand allein bleibt mit seiner Krankheit – und dass jede Stimme, egal wie klein sie scheint, etwas bewegen kann.

11.10.25, 11 UHR

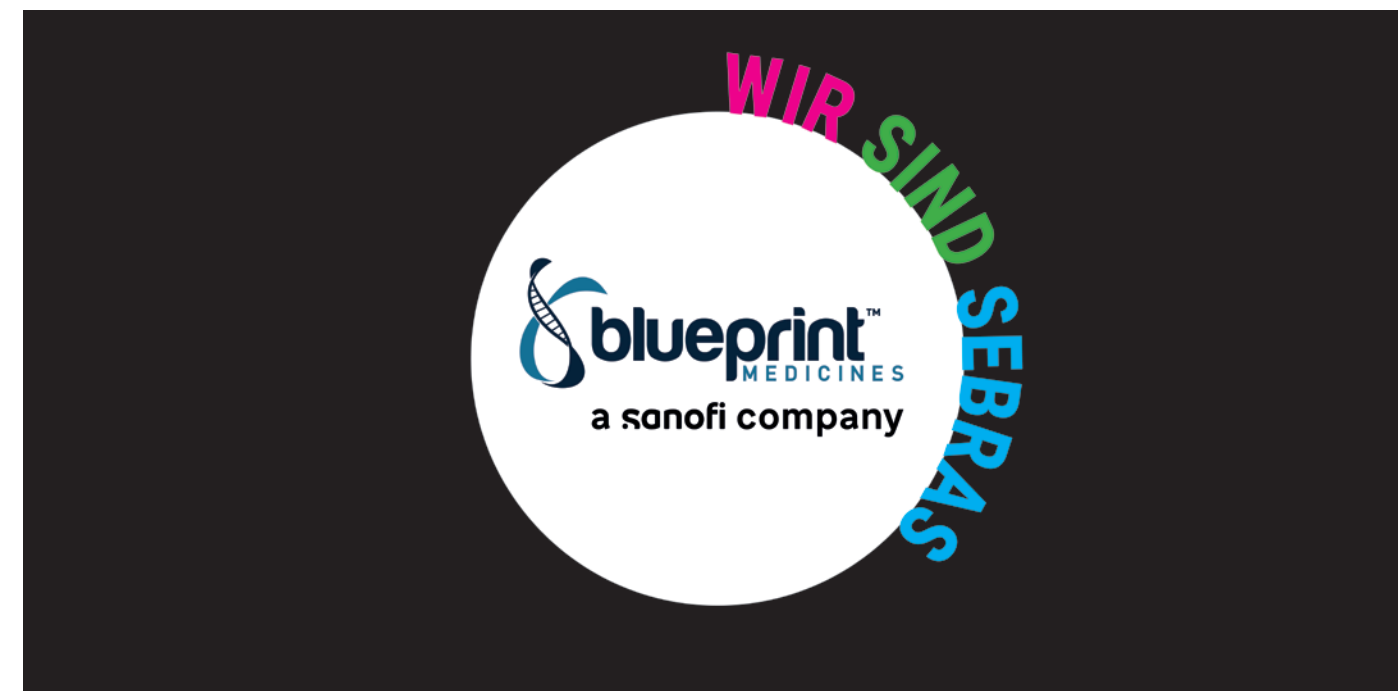
VON DER PATIENTIN ZUR EXPERTIN – WARUM SELBSTHILFE LEBENS-WICHTIG SEIN KANN

Seltene Erkrankungen bringen oft eine jahrelange Odyssee mit sich: unspezifische Symptome, viele Arztbesuche und die frustrierende Erfahrung, nicht ernst genommen zu werden. Genau so begann auch Nicoles Weg, bis sie nach langer Suche endlich die Diagnose Mastozytose erhielt. Die Erleichterung war groß, doch schnell folgte die Ernüchterung: kaum Forschung, wenig Wissen in den Praxen, keine echten Anlaufstellen.

Nicole Hegmann beschloss, selbst aktiv zu werden. Aus ersten Gesprächen mit anderen Betroffenen entwickelte sich das Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e. V. Heute bietet es Informationen, vermittelt Ärzte, organisiert Treffen und gibt Betroffenen und Familien das, was sie am dringendsten brauchen: Orientierung und das Gefühl, nicht allein zu sein. Was klein begann, ist inzwischen eine bundesweite Plattform, die gehört wird – in der Politik, in der Fachwelt und in der Öffentlichkeit.

Im Dialog erzählt Nicole, wie aus persönlicher Not eine Bewegung wurde, welche Rolle Selbsthilfe in der Versorgung seltener Erkrankungen spielt und warum ihre Arbeit für viele buchstäblich lebenswichtig ist.

Das Besondere: Hier geht es nicht nur um eine seltene Diagnose, sondern um die Kraft, aus Erfahrung Stärke zu gewinnen – für sich selbst und für andere.



Wenn die Diagnose manchmal Jahre braucht

Wer selbst oder in der Familie von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, weiß, wie lang und steinig der Weg bis zur Diagnose sein kann. Monate, manchmal Jahre voller Unsicherheit, wechselnder Arzttermine, vieler Untersuchungen – und dennoch häufig ohne klare Antwort. Genau das erleben viele Menschen mit systemischer Mastozytose (SM).

Die SM gehört zu den seltenen chronischen Erkrankungen. Ursache ist eine Vermehrung von atypischen Mastzellen in der Haut und/oder in Organen wie Knochenmark, Leber, Milz oder Lymphknoten. Was zunächst unscheinbar klingt, kann für die Betroffenen sehr belastend sein. Die Beschwerden reichen von Hautrötungen, Juckreiz und Magen-Darm-Problemen bis hin zu Kreislaufstörungen, und es können sogar lebensbedrohliche anaphylaktische Reaktionen auftreten. Die Symptome können so unterschiedlich sein, dass Ärzte die Erkrankung oft nur schwer einordnen können. Für viele Patienten bedeutet das eine lange Zeit der Unsicherheit. Auch wenn die genauen Ursachen der SM noch nicht vollständig erforscht sind, haben Fortschritte in der Molekulargenetik in den letzten Jahren neue Erkenntnisse erbracht. Doch der Weg bleibt herausfordernd – sowohl für die Behandelnden als auch für die Betroffenen.

Wer mehr über die SM erfahren möchte, findet weitere Informationen hier: www.navigatingsm.com/de

Warum wir bei der SEBRACON mitmachen

Jede seltene Erkrankung ist individuell – und genauso individuell ist der Umgang damit. Manche Betroffene brauchen vor allem medizinische Unterstützung, andere wünschen sich mehr Verständnis im Alltag, wieder andere suchen nach Austausch mit Menschen, die Ähnliches erleben. Genau hier setzt die SEBRACON an: mit Begegnung, mit Sichtbarkeit, mit Verständnis. Die SEBRACON schafft einen Raum, in dem Menschen mit seltenen Erkrankungen wahrgenommen werden.



Wir unterstützen die SEBRACON, damit Betroffene gesehen und verstanden werden. Denn Sichtbarkeit und Bewusstsein sind die Grundlage für Forschung, Behandlung und Akzeptanz.

Dr. rer. nat. Susanne Spiessl,
Geschäftsführerin Blueprint
Medicines, A Sanofi Company

„Informiert bleiben“

Eine Kindheit geprägt von Hämatomen, Spritzen und Einschränkungen – so begann das Leben von Holger George, der Anfang der 1970er-Jahre die Diagnose Hämophilie erhielt. Schon als Dreijähriger musste er nach einem Unfall in die Klinik, wo sich die Vermutung seiner Eltern bestätigte. Wenige Jahre später kam er nach Bonn ins erste Hämophiliezentrum Deutschlands und begann mit einer Therapie, die sein Leben von da an bestimmte: tägliche Faktorsubstitution, dreimal täglich, sieben Tage die Woche. Während andere Kinder Fußball spielten, war er vom Sportunterricht ausgeschlossen und wurde in der Schule oft gehänselt. Schon mit sechs Jahren lernte er, sich selbst intravenös zu spritzen – lange bevor er in die Schule kam. Diese Erfahrung prägte ihn, ebenso wie die dunklen Jahre des HIV-Skandals in den 1980ern, als jede Injektion mit der Angst verbunden war, sich tödlich zu infizieren. Trotz aller Rückschläge erlebte Holger George auch den rasanten medizinischen Fortschritt: von schwer löslichen Präparaten über gentechnisch hergestellte Faktoren bis hin zu modernen subkutanen Therapien, die heute nur noch einmal pro Woche notwendig sind. Damit veränderte sich seine Lebensqualität grundlegend – von einer Kindheit voller Einschränkungen hin zu einem Erwachsenenleben, das er als „relativ normal“ beschreibt.

Heute engagiert sich Holger George in der Deutschen Hämophiliegesellschaft e. V. (DHG) und bringt seine Erfahrungen in Awareness- und Aufklärungsarbeit ein. Im Interview erzählt er von seiner persönlichen Reise, Stigmatisierung und medizinischem Fortschritt.

Herr George, vielen Dank, dass Sie Ihre Geschichte mit uns teilen. Können Sie uns zunächst erzählen, wie und wann bei Ihnen Hämophilie diagnostiziert wurde?

Die Diagnose kam in der Kinderklinik, als ich etwa drei oder vier Jahre alt war, also 1970 oder 71. Beim Spielen stieß ich mit einem Spielzeugtraktor gegen einen Türrahmen und entwickelte ein riesiges Hämatom am Kopf. Da mein älterer Bruder ebenfalls betroffen war, hegten meine Eltern bereits den Verdacht.

Wie sah Ihr Alltag nach der Diagnose aus?

Zum Glück kamen wir 1974 nach Bonn, zum ersten Hämophiliezentrum überhaupt. Dort wurde ich von Professor Brackmann behandelt und begann mit der Faktorsubstitution – dreimal täglich, sieben Tage die Woche.

Das stelle ich mir als Kind sehr belastend vor.

Allerdings. Ich lernte mit sechs Jahren, mir selbst intravenös Spritzen zu geben, noch bevor ich in die Schule kam.

Gab es viele Einschränkungen in Ihrer Kindheit aufgrund der Erkrankung?

Oh ja. Vom Schulsport war ich grundsätzlich ausgeschlossen, ebenso von anderen körperlichen Aktivitäten und Ausflügen mit der Klasse. Meine Eltern packten mich aber nicht in Watte. Sie ließen mich mit anderen Kindern spielen, auch wenn ich mir mal den Arm brach oder mir den Kopf stieß.

Wie wurde Ihre Erkrankung in der Schule und im Freundeskreis aufgenommen?

Das war sehr unterschiedlich. In meinem Freundeskreis spielte es eigentlich keine Rolle. In

der Schule hingegen schon, da ich oft nicht am Sport teilnehmen konnte. In der vierten, fünften und sechsten Klasse wurde ich deswegen stigmatisiert, gehänselt und ausgegrenzt. Aber das hat auch zu meiner Persönlichkeitsbildung beigetragen.

Wann gab es einen Wendepunkt in Bezug auf die Therapie und den Alltag? Wann begannen modernere Behandlungen?

Die 70er-Jahre waren sehr schwierig. Ich musste dreimal täglich spritzen, sieben Tage die Woche. Das war sehr zeitaufwendig. Damals musste man das Präparat vorwärmen, aufziehen, schütteln und es dann langsam, über eine halbe bis Dreiviertelstunde, spritzen oder als Tropf verabreichen. Ende der 70er, Anfang der 80er wurden die Faktorpräparate leichter aufzulösen und schneller zu spritzen. Mitte der 80er wurde es dann heikel, wegen des HIV-Skandals. Man hatte jedes Mal das Gefühl, sich mit der Spritze umzubringen.

Das ist ja furchtbar! Wie ging man damit um?

Mit Fatalismus und Galgenhumor. Man musste spritzen, es blieb einem nichts übrig. Man hatte die Wahl zwischen Pest und Cholera: Entweder man stirbt an einem Hämatom oder man infiziert sich mit einem Virus.

Haben Sie durch den HIV-Skandal Menschen verloren?

Ja, einige Bekannte aus dem Hämophiliezentrum sind daran gestorben.

Wie entwickelte sich die Therapie weiter?

Dann kamen die rekombinanten Faktoren auf den Markt, die gentechnisch hergestellt wurden und sicher vor HIV und anderen Viren waren. Das war ein enormer Fortschritt. Ende der 90er, Anfang der 2000er folgten halbwertszeitverlängerte Faktoren, wodurch man nicht mehr so oft spritzen musste. Und seit einigen Jahren gibt es subkutane Anwendungen. Jetzt spritze ich mir einmal wöchentlich eine Spritze in den Bauch, wie ein Diabetiker.

Was hat das für Ihre Lebensqualität bedeutet?

Die Lebensqualität hat enorm zugenommen. Als Kind hatte ich kaum Lebensqualität. In den 80ern war sie ganz im Keller. ►



**DHG –
DEUTSCHE HÄMOPHILIE-
GESELLSCHAFT E. V.**

Neumann-Reichardt-Str. 34
22041 Hamburg
Telefon: 040/672 29 70
E-Mail: info@dhg.de
Website: www.dhg.de

Aber heute kann ich ein relativ normales Leben führen.

Können Sie konkrete Beispiele nennen, wie sich Ihre Lebensqualität verbessert hat?

Allein schon, dass ich nur noch zweimal pro Woche spritzen musste, war ein großer Gewinn. Durch die subkutane Therapie ist es noch besser geworden, da das intravenöse Spritzen mit zunehmendem Alter immer beschwerlicher wurde, weil meine Venen nicht besser wurden.

Gibt es dennoch Missverständnisse oder Vorurteile in Bezug auf Ihre Erkrankung?

In den 80er-Jahren gab es die Stigmatisierung, dass ich als „Bluter“ auch HIV-infiziert sei. Aber das hat sich gelegt. Heutzutage wissen die meisten Menschen nicht, was Hämophilie ist. Ich erkläre dann, dass es im Volksmund als „Bluterkrankheit“ bezeichnet wird, und damit können die meisten etwas anfangen.

Wie kam es dazu, dass Sie sich bei der Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V. (DHG) engagieren?

Ich bin mit meiner Familie seit den 70er-Jahren Mitglied bei der DHG. Vor einiger Zeit wurde ich von einer Mitarbeiterin der DHG angesprochen, ob ich mich nicht engagieren möchte. Seitdem bin ich in Awareness-Arbeit und Aufklärung eingebunden.

Und die SEBRACON – was fasziniert Sie daran?

Dort geht es um Austausch, Sichtbarkeit und Empowerment – nicht über uns, sondern mit uns. Ich nehme teil, weil wir nur gemeinsam laut werden können. Diese Veranstaltungen stärken Awareness und ermöglichen echten Austausch, was mir sehr am Herzen liegt.

Warum ist das wichtig?

Der medizinische Fortschritt ist rasant – neue Therapieformen erscheinen gefühlt monatlich. Wir müssen informiert sein und bleiben, uns austauschen und gemeinsame Entscheidungen mit Ärzten treffen. In solchen Settings wie SEBRACON wächst auch das Gemeinschaftsgefühl unter „Sebras“ – den Menschen mit seltenen Erkrankungen.

11.10.25, 11:25 UHR

STARK IM ALLTAG, MITTEN IM LEBEN – WIE KOMMUNIKATION UND MODERNE MEDIZIN EIN AKTIVES LEBEN MIT SELTENER ERKRANKUNG ERMÖGLICHEN KÖNNEN

Seltene Erkrankungen wie Hämophilie betreffen nicht nur die Betroffenen selbst, sondern auch ihre Familien. Eine Diagnose verändert Routinen, stellt Fragen nach Verantwortung und zwingt alle, neue Rollen zu finden: Wer entscheidet mit? Wie gelingt Unterstützung, ohne dass sie zur Last wird? Und wie bleibt das Leben planbar, wenn Unsicherheit dazugehört?

In dieser Talkrunde treffen medizinische Expertise, persönliche Geschichten und die Perspektive der Angehörigen aufeinander: Marius erzählt, wie er mit Hämophilie lebt, welche Bedeutung Sport, Freundschaften und Reisen für ihn haben – und welche Rolle seine Familie spielt. Seine Mutter Verena berichtet, wie sie den Weg von der Diagnose bis heute erlebt hat, zwischen Verantwortung und Loslassen. Dr. med Frank Breywisch erklärt, wie moderne Therapien den Alltag erleichtern und warum gute Kommunikation für eine erfolgreiche Behandlung unverzichtbar ist.

Das Besondere: Hier geht es nicht nur um Therapie, sondern um das, was im Leben wirklich zählt – Vertrauen, Selbstbestimmung und das Miteinander von Patienten, Angehörigen und Ärzten. Die Gäste zeigen, wie Kommunikation Barrieren abbaut, Entscheidungen erleichtert und den Weg zu einem aktiven Leben mitten im Leben möglich macht.



Unordinary Drives Change – Gemeinsam für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Wer wir sind

Novo Nordisk Rare Disease ist ein engagiertes Team innerhalb von Novo Nordisk, das sich auf die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen spezialisiert hat. Wir wissen: Für Betroffene ist der Alltag oft von Unsicherheit, langen Diagnosewegen und begrenzten Behandlungsmöglichkeiten geprägt. Weitere Informationen zu unserem Engagement im Bereich seltener Erkrankungen finden Sie unter www.haemcare.de für die Indikation Hämophilie und www.morethanheight.com/de.

Was uns antreibt

Jede seltene Erkrankung ist einzigartig und komplex – doch sie haben eines gemeinsam: Sie erfordern mehr Aufmerksamkeit, Innovation und individuelle Lösungen. Wir setzen uns dafür ein, neue Medikamente und Technologien zu entwickeln, um die Diagnose, Behandlung und Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen – insbesondere bei Gerinnungsstörungen und Wachstumshormonmangel – grundlegend zu verbessern.

Unsere Mission

Wir glauben, dass jeder Mensch das Recht auf eine Therapie und Versorgung hat, die auf seine individuellen Bedürfnisse zugeschnitten ist – unabhängig davon, wie selten seine Erkrankung ist. Unser Ziel ist es, Barrieren abzubauen und Betroffenen ein Leben zu ermöglichen, das nicht von ihrer Diagnose bestimmt wird. Seltene Erkrankungen brauchen mehr als seltene Lösungen. Deshalb treiben wir Veränderungen voran, um eine bessere Zukunft zu schaffen – für Betroffene, ihre Familien und die gesamte Gesellschaft.

Warum wir bei der SEBRACON dabei sind

Wir arbeiten Hand in Hand mit Patienten, Angehörigen, Ärzten und Partnern, um das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu stärken und nachhaltige Verbesserungen zu erreichen. Denn gemeinsam können wir mehr bewegen.

Wir freuen uns auf den Austausch bei der SEBRACON.

„Wieder im eigenen Körper zu Hause sein“

Katja Sandschneider lebt seit ihrer Geburt mit einer inkompletten Querschnittslähmung. Ab der rechten Hüfte und im rechten Bein funktioniert ihre Muskulatur nur noch zu etwa fünf bis zehn Prozent. Schon früh lernte sie, dass Bewegung für sie anders aussieht als für andere. Lange Zeit war ihr Alltag geprägt von Schmerzen, Einschränkungen und dem Versuch, „normal“ mitzuhalten. Yoga hat ihr Leben verändert: Statt Defizite zu betonen, schenkte es ihr einen neuen Zugang zu ihrem Körper und zu innerer Stärke. Heute leitet sie in Berlin YOGA barrierefrei und zeigt, dass Yoga wirklich für alle da ist – auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Liebe Katja, du bist mit einer Querschnittslähmung aufgewachsen. Wie hat das deinen Alltag geprägt?

Meine Einschränkung war immer präsent – ich konnte nie so laufen oder mich bewegen wie andere Kinder, habe aber dennoch am Sport teilgenommen, so gut ich konnte. Von Anfang an hatte ich den starken Willen, trotz körperlicher Grenzen ein aktives Leben zu führen. So lernte ich früh, Bewegungen und Aktivitäten an meine Möglichkeiten anzupassen – ein kreativer Umgang, der mir bis heute in meiner Yogapraxis zugutekommt.

Wann hast du für dich Yoga entdeckt?

2011 habe ich mit Yoga angefangen. Schon nach den ersten Stunden merkte ich: Das ist anders. Es ging nicht um Leistung, sondern darum, in meinen Körper hineinzuspüren. Ich konnte mich entspannen, besser atmen, Schmerzen loslassen. Zum ersten Mal fühlte ich diese faszinierende Kombination, dass mein Körper gestärkt und gleichzeitig entspannter ist.

Wie war es, in klassischen Yogakursen mitzumachen?

Ich hatte das Glück, auf offene Yogalehrende zu treffen, die mir eine Teilnahme ermöglichten. Viele meiner Schüler hingegen machten schlechte Erfahrungen und wurden teils von Studios abgewiesen. Auch wenn sich manches bereits verbessert hat, ist die Szene noch immer wenig barrierefrei – und genau das hat mich motiviert, YOGA barrierefrei zu gründen.

Was bedeutet „barrierefrei“ für dich?

Yoga so anzupassen, dass alle mitmachen können. Mit Hilfsmitteln, im Sitzen oder Stehen, je nach Möglichkeit. Es geht nicht um Perfektion, sondern darum, dass jeder Entspannung, Kraft oder Ruhe findet.

Warum ist Yoga für Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders wertvoll?

Menschen mit seltenen Erkrankungen haben oft ähnliche Herausforderungen wie ich: Schmer-



zen, Müdigkeit, Bewegungseinschränkungen, dazu das Gefühl, nicht dazuzugehören. Yoga kann helfen, diese Belastungen besser zu tragen. Es unterstützt und kräftigt den Körper sanft, bringt Ruhe in den Kopf, hilft beim Atmen und beim Loslassen. Aber noch wichtiger finde ich: Yoga schenkt das Gefühl, wieder im eigenen Körper zu Hause zu sein. Viele Betroffene erleben ihren Körper nur über Einschränkungen oder Schmerzen. Yoga zeigt, dass da auch noch etwas anderes ist: Lebendigkeit, Kraft, Freude.

Was erwartet die Teilnehmenden in deinem Workshop bei der SEBRACON?

Wir werden gemeinsam einfache, anpassbare Übungen im Sitzen machen – Bewegungen, die jeder auf seine Weise ausführen kann. Dazu kommen Atemübungen und kleine Meditationen. Jeder kann im eigenen Tempo üben und erleben, dass mehr möglich ist, als man denkt. Und: Wir machen es gemeinsam – Yoga schafft Verbindung.

Was ist deine wichtigste Botschaft?

Yoga ist für alle da. Niemand soll sich ausgeschlossen fühlen. Ich möchte, dass die Teilnehmenden spüren: Das ist auch für mich möglich. Yoga muss nicht perfekt aussehen – es muss sich gut anfühlen.

11.10.25, 12 UHR

YOGA BARRIEREFREI!

Katja Sandschneider ist Yogalehrerin und lebt mit einer inkompletten Querschnittslähmung.

Im Workshop zeigt sie, wie Yoga für alle zugänglich wird – mit individuellen Anpassungen, Hilfsmitteln und Empathie. Es geht nicht um Perfektion, sondern um innere Stärke, Vertrauen und neue Körperwahrnehmung.

„Inklusion beginnt mit einem Gespräch“

Svenja Hartmann lacht gern über sich selbst – und genau darin liegt ihre Stärke. Mit Humor und Offenheit spricht sie über das Leben mit einer sichtbaren seltenen Erkrankung, über Mut, Respekt und darüber, warum sie sich auf ihren Auftritt bei der SEBRACON besonders freut.

Liebe Svenja, wenn du dich in drei Wörtern beschreiben müsstest – welche wären das?
Größenwahnsinnig, mutig und witzig.

Was bedeutet „mutig“ für dich ganz persönlich im Alltag?

Mich Herausforderungen zu stellen – genau dann, wenn das Bauchgrummeln da ist. Konflikte ansprechen, schwierige Aufgaben anpacken, Neues ausprobieren, obwohl ich nicht weiß, ob es klappt. Mut heißt für mich, die eigenen Ängste zu überwinden. Danach fühlt es sich immer leichter an.

Deine Erkrankung – die fibröse Dysplasie – nennst du unberechenbar. Was heißt das konkret?

Es gibt keine klare Prognose. Kommen noch Wachstumsschübe? Bleibt es stabil? Man kann keinen Haken dranmachen. Damit verbunden sind Risiken – etwa für Sehkraft oder Gefühlsempfinden. Man lebt mit einem „Vielleicht“ und lernt, mit Unsicherheit umzugehen.

Ab wann war das für dich Thema?

Meine Eltern stellten bei mir eine Asymmetrie fest – da war ich vier, fünf Jahre alt – und die Diagnosesuche begann. Ich selbst habe das lange nicht verstanden, weil ich mich normal fühlte. In der Grundschule merkten Mitschüler dann: „Svenja sieht anders aus.“ Wenn sich jemand über meine Krankheit lustig machte, habe ich gesagt: „Mein großes Gehirn braucht einfach mehr Platz.“ Dann waren sie still. Mit zunehmendem Alter funktionierte dieser Spruch nicht mehr, aber er hat mir gezeigt: Ich kann Menschen um mich versammeln. Ich hatte immer Freundinnen und Freunde, die mich in Schutz genommen

haben – dieses Gefühl von Zusammenhalt begleitet mich bis heute. Richtig bewusst wurde es in der Pubertät, wenn Vergleiche, Schminken oder erste Dates Thema werden.

Wie bist du mit verletzenden Situationen umgegangen?

Ich hatte immer schon eine große Klappe. *(lacht)* Ich habe aktiv Menschen angesprochen, Freundeskreise aufgebaut, Strategien entwickelt. Aber es gab auch harte Momente – zum Beispiel, als mich Mädchen durch mehrere Läden verfolgten und auslachten. Solche Erlebnisse brennen sich ein.

Was wünschst du dir von Menschen, die dir begegnen?

Neugier ist okay – Respekt ist Pflicht. Ein „Hallo“ und eine höfliche Frage öffnen Türen. Was gar nicht geht, sind Grenzverletzungen oder Übergriffigkeit. In Clubs oder Bars entstehen oft tolle Gespräche – da geht es um gemeinsame Erlebnisse, nicht ums Starren.

Du hast auch eine extreme Erfahrung im medizinischen Kontext gemacht.

Ja, das war tatsächlich eine der heftigsten Situationen. Während meiner Schwangerschaft sagte eine Ärztin zu mir, Eltern würden behinderte Kinder „in der Natur zurücklassen“ – und dass viele Menschen es nicht gutheißen würden, wenn ich mit einem Kinderwagen durch die Stadt gehe. Ich war schockiert. Später bekam ich sogar Drohungen vom Klinikverbund, ich solle darüber schweigen. Damals fehlte mir mit Baby die Kraft für einen Prozess – heute würde ich sofort dagegen vorgehen. Sichtbarkeit heißt für mich auch: solche Missstände zu benennen, damit andere sie nicht erleben müssen.

Welche Rolle spielen Kreativität und Poesie für dich?

Schreiben war immer mein Kanal. Sprache ist für mich höchstästhetisch, eine Möglichkeit, Erlebtes zu verarbeiten. Später kamen Bühne und Comedy dazu. Ich liebe es, wenn ein Text Menschen lachen lässt und gleichzeitig etwas auslöst. Das ist meine Art, mit schwierigen Dingen umzugehen – und gleichzeitig Freude zu verbreiten.

Du nennst deine Herzensaufgabe, über Krankheit zu sprechen und Inklusion voranzubringen. Wie geht das mit Humor zusammen?

Man darf über vieles lachen – aber selbstbestimmt. Betroffene setzen den Rahmen. Wenn ich Themen auf die Bühne bringe, lade ich zum gemeinsamen Lachen ein. Doch Außenstehende sollten vorsichtig sein mit Witzen über Lebenswelten, die sie nicht kennen.

Du trittst bei der SEBRACON auf. Was bedeutet dir diese Bühne?

Es ist anders aufregend. Menschen bringen unterschiedliche Erfahrungen und Erwartungen mit – viele Themen sind sensibel. Gleichzeitig ist das eine große Chance: zu zeigen, wie viel in uns allen steckt. Ich möchte ermutigen, Dinge auszuprobieren, die man sich bisher nicht zugetraut hat.

Wie kann die SEBRACON Sichtbarkeit und Inklusion pushen?

Es geht darum, Menschen zu erreichen, die sonst nie in Berührung kämen. Ich glaube, die SEBRACON kann Türen öffnen, Berührungsängste abbauen und zeigen: Vielfalt ist normal. Ich bin optimistisch, dass hier etwas Nachhaltiges entsteht.

Was rätst du Menschen, die gerade eine sichtbare oder unsichtbare Diagnose bekommen?

Das Leben ist kein Probelauf. Du kannst die Diagnose nicht wegwünschen – aber du kannst entscheiden, welche Bedeutung sie in deinem Leben bekommt. Gefühle zulassen, ja. Aber dann bewusst fragen: Wie viel Raum gebe ich Schmerz – und wie viel meinen Zielen? Eigene Erfolge, unabhängig von der Krankheit, geben Kraft.



11.10.25, 12:15 UHR

**SUPERBRAIN ON STAGE –
WIE HUMOR BARRIEREN SPRENGT
UND INKLUSION LEICHTER MACHT**

Svenja weiß aus eigener Erfahrung, wie schnell Berührungsängste und Unsicherheiten entstehen können. Mit Offenheit und Humor macht sie sichtbar, was oft unausgesprochen bleibt. In ihrem Stand-up zeigt sie, dass Humor Türen öffnet, Barrieren abbaut und Begegnungen auf Augenhöhe möglich macht. Eine Einladung zu mehr Verständnis und Inklusion.

Trommeln4Rare – Rhythmus, der verbindet

Bei der SEBRACON geht es nicht nur um Informationen, sondern vor allem um Miteinander. Deshalb ist einer unserer Programmpunkte das gemeinsame Trommeln. Mit Roberto Doku haben wir einen erfahrenen Trommeltrainer und Rhythmuscoach gewonnen, der seit über 25 Jahren Menschen durch Trommelarbeit verbindet und stärkt. Jeder Schlag, jeder Rhythmus bringt Körper und Geist in Einklang, löst Spannungen und schafft Gemeinschaft. Im Interview erklärt Roberto, warum Trommeln gerade im Rahmen der SEBRACON so wichtig ist, welche körperlichen und emotionalen Effekte es entfaltet und wie Klang und Rhythmus Menschen zusammenbringen.

Lieber Roberto, warum ist Trommeln – gerade im Rahmen einer Convention für seltene Erkrankungen – deiner Meinung nach ein sinnvoller Beitrag?

Trommeln ist eines der ältesten Instrumente und wirkt auf Körper, Geist und Seele. Gerade bei seltenen Erkrankungen hilft es, Stress abzubauen, neue Energie zu spüren und sich verbunden zu fühlen. Gemeinsam im Rhythmus entsteht Nähe, Sicherheit und ein starkes Wir-Gefühl.

Welche Effekte hat gemeinsames Trommeln auf den Körper?

Sobald man im Rhythmus ist, kommt der ganze Körper zur Ruhe. Herzschlag und Atmung werden gleichmäßiger, Anspannung fällt ab, die Muskeln lockern sich. Viele beschreiben es so, als würde man für einen Moment den Resetknopf drücken – Sorgen treten in den Hintergrund, und plötzlich fühlt man sich leichter, klarer und voller Energie.

Wie stärkt Trommeln die Resilienz – gerade bei seltenen Erkrankungen?

Das Trommeln schafft Abstand zu Ängsten und belastenden Gedanken. Der gleichmäßige Beat bringt Gelassenheit zurück und gibt das Gefühl, wieder selbst die Kontrolle zu haben. Diese innere Entlastung stärkt auch körperlich – man spürt neue Kraft, um Herausforderungen anzugehen und trotz Krankheit zuversichtlich zu bleiben.

Welchen Beitrag leistet gemeinsames Trommeln für Gemeinschaft?

In der Gruppe wird der Rhythmus zum verbindenden Element. Jeder trägt etwas bei, und zusammen entsteht eine kraftvolle Energie, die niemand allein erzeugen könnte. Dieses Miteinander vermittelt Zugehörigkeit, Wertschätzung und das Gefühl: Wir sind nicht allein – wir tragen einander.

Was dürfen die Teilnehmenden der SEBRACON beim Trommeln erwarten?

Gemeinsam Beats spielen, Spannung und Ent-



spannung erleben, sich lebendig und voller Energie fühlen. Stress fällt ab, Herz und Puls beruhigen sich – eine halbe Stunde voller Freude und Kraft.

Wie gehst du auf Menschen mit seltenen Erkrankungen ein?

Rhythmus ist flexibel – mit Händen, Füßen oder Stimme. Jeder kann mitmachen, unabhängig von Einschränkungen. Entscheidend ist das gemeinsame Erlebnis.

Unser Motto lautet #dubistnichtallein – wie passt Trommeln dazu?

Trommeln zeigt: Jeder ist einzigartig, und doch entsteht im Zusammenspiel etwas Großes. Es verbindet und schenkt Kraft.

Welchen Impuls möchtest du mitgeben?

Trommeln erinnert daran, dass man jederzeit neu anfangen kann. Es schenkt Resilienz, Freude und Gemeinschaft – und macht einfach Spaß.

11.10.25, 13:30 UHR

TROMMELN4RARE

Trommeln verbindet – mit Roberto Doku erleben wir, wie Rhythmen Energie freisetzen, Atmung und Leichtigkeit fördern. Unabhängig von Vorerfahrung oder Einschränkungen zählt jeder Schlag – es geht um Freude, Mut und das besondere Gefühl von Gemeinschaft.



11.10.25, 15:30 UHR

WORKSHOP

Nach dem gemeinsamen Trommeln bietet Roberto Doku, Trommeltrainer und Rhythmuscoach, einen Workshop zur Vertiefung an.

SEBRACON-SONG



Zusammen sind
wir viele,
gemeinsam
weniger allein!



PROGRAMM

Meine Familie, meine Freunde und ich Von der Patientin zur Expertin – warum Selbsthilfe lebenswichtig sein kann
Routinen, Beziehungen und Selbstwirksamkeit mit einer seltenen Erkrankung **Stark im Alltag, mitten im Leben** – wie Kommunikation und moderne Medizin ein aktives Leben **Yoga barrierefrei** ermöglichen können
Wie Humor Barrieren sprengt und Inklusion leichter macht
Trommeln4Rare Transitionsmedizin
Mein größter Stolperstein – im Fokus von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin
Offen sprechen, aktiv leben – Kommunikation als Motor für Selbstbestimmung **Zeit ist Leben** – Zwischen **Seltene Krebserkrankungen**
Leitlinien und Lebensrealität Informations-**Wissen** wege bei seltenen Erkrankungen schafft Wandel – Forschung, Ausbildung, KI und Vernetzung Selten trifft Hightech – **Hilfe über Telemedizin, KI & Co?**

Stand bei Redaktionsschluss am 01.10.25

TALKRUNDE – 10 UHR

gemeinsam mit Chiesi

MEINE FAMILIE, MEINE FREUNDE UND ICH – WIE BEZIEHUNGEN TRAGEN, WENN DAS LEBEN AUS DEM TAKT GERÄT

Seltene Erkrankungen verändern nicht nur den Alltag der Betroffenen, sondern auch das Leben von Partnern, Freunden und Familien. In dieser Talkrunde treffen medizinische Expertise und persönliche Erfahrungen aufeinander: Prof. Dr. Martin Mücke spricht aus Sicht der Versorgung, Samuel berichtet von seinem Leben mit LHON, Olivia von ihrem Alltag mit Morbus Fabry und Sabine Tilp über das Leben mit partieller Lipodystrophie.

Im Mittelpunkt stehen nicht Diagnosen, sondern das, was Familien stark macht: Zusammenhalt, Verantwortung und Begegnungen auf Augenhöhe.



Sabine Tilp

Betroffene mit partieller Lipodystrophie und Gründerin des Netzwerks Lipodystrophie – netlip e. V.



Samuel

LHON-Betroffener



Olivia

Morbus-Fabry-Betroffene



Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke

Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen der Uniklinik RWTH Aachen

DIALOG – 11 UHR

gemeinsam mit Blueprint Medicine

VON DER PATIENTIN ZUR EXPERTIN – WARUM SELBSTHILFE LEBENSWICHTIG SEIN KANN

Jahrelang suchte Nicole Hegmann nach einer Erklärung für ihre Beschwerden, bis sie schließlich die Diagnose Mastozytose erhielt. „Manchmal musste ich selbst zur Expertin werden“, sagt sie heute. Aus dieser Erfahrung gründete sie das Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e. V. Im Dialog spricht sie über ihre Erkrankung und erzählt, warum Selbsthilfe nicht nur Unterstützung, sondern oft ein entscheidender Weg zu Wissen, Orientierung und Hoffnung ist.



Nicole Hegmann

Mastozytose-Betroffene und Gründerin des Mastozytose Selbsthilfe Netzwerks e. V.



Annett Möller

im Gespräch mit Nicole Hegmann

WORKSHOP – 11:10 UHR

MEIN ALLTAG HAT MACKEN – UND ICH HABE TRICKS ROUTINEN, BEZIEHUNGEN UND SELBSTWIRKSAMKEIT MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG

Wie lassen sich Routinen finden, die Sicherheit geben? Welche Rolle spielt Selbstfürsorge im Kontakt mit Familie und Freundeskreis? Und wie kann Selbstwirksamkeit entstehen, wenn vieles von außen bestimmt scheint? **Alexa Willems** – Dipl.-Logotherapeutin, Inhaberin der Praxis für seelische Gesundheit – zeigt, wie innere Stärke und kleine Schritte neue Handlungsspielräume eröffnen können.

TALKRUNDE – 11:25 UHR

gemeinsam mit Novo Nordisk

STARK IM ALLTAG, MITTEN IM LEBEN – WIE KOMMUNIKATION UND MODERNE MEDIZIN EIN AKTIVES LEBEN MIT SELTENER ERKRANKUNG ERMÖGLICHEN KÖNNEN

Seltene Erkrankungen bringen besondere Herausforderungen mit sich – von Unsicherheit bis zu komplexen Therapien. Moderne Medizin eröffnet heute neue Chancen für ein aktives Leben, während gute Kommunikation Ängste abbaut und Selbstwirksamkeit stärkt. Sie macht sichtbar, dass Betroffene heute andere Perspektiven haben als noch vor wenigen Jahren.

In dieser Talkrunde berichten Marius, der mit Hämophilie lebt, und seine Mutter Verena von ihren Erfahrungen. Ergänzt wird das Gespräch durch Dr. med Frank Breywisch, der zeigt, wie sich Therapie und Versorgung entwickelt haben und was heute möglich ist.



Marius

Hämophilie-Betroffener



Verena

Mutter von Marius



Dr. med Frank Breywisch

Leitender Oberarzt, Klinik für Hämatologie und Onkologie am Klinikum Ernst von Bergmann in Potsdam



WORKSHOP – 12 UHR

YOGA BARRIEREFREI!

Katja Sandschneider ist Yogalehrerin und lebt mit einer inkompletten Querschnittslähmung. Sie sieht Yoga als inklusiven Weg, körperliche Einschränkungen mit Selbstwirksamkeit, Kreativität und Sensibilität zu begegnen. In diesem Workshop zeigt Katja, wie Yoga für alle zugänglich wird – unabhängig von Einschränkungen. Mit individuellen Anpassungen, Hilfsmitteln und Empathie macht sie deutlich: Yoga kann Schmerzen lindern, Haltung stabilisieren und Körperwahrnehmung stärken. Bei dem Workshop, der im Sitzen stattfindet, geht es nicht um Perfektion, sondern um innere Stärke und Vertrauen in den eigenen Körper.

STAND-UP – 12:15 UHR

SUPERBRAIN ON STAGE – WIE HUMOR BARRIEREN SPRENGT UND INKLUSION LEICHTER MACHT

Svenja weiß aus eigener Erfahrung, wie schnell Berührungsängste und Unsicherheiten entstehen. Mit Offenheit und Humor macht sie sichtbar, was oft unausgesprochen bleibt. In ihrem Stand-up zeigt sie, dass Humor Türen öffnet, Barrieren abbaut und Begegnungen auf Augenhöhe möglich macht.

Eine Einladung zu mehr Verständnis und gelebter Inklusion.



INTERAKTIV – 12:15 UHR

RHYTHMUS VERBINDET – TROMMELN4RARE

Trommeln verbindet Körper, Geist und Seele. Mit Trommeltrainer Roberto Doku entdecken die Teilnehmenden, wie Rhythmen neue Energie freisetzen, die Atmung unterstützen und Leichtigkeit schenken können. Trommeln verbindet – unabhängig von Vorerfahrung oder körperlichen Einschränkungen. Jeder Schlag schafft Nähe, macht Mut und öffnet Raum für Begegnung. Im Mittelpunkt steht nicht Perfektion, sondern die Freude am gemeinsamen Rhythmus und das besondere Gefühl des Miteinanders.

DIALOG – 14 UHR

VON DER KINDER- ZUR ERWACHSENENMEDIZIN – MEIN GRÖSSTER STOLPERSTEIN UND WIE ICH VOM THERAPIEMUFFEL ZUM PATIENTENMENTOR WURDE

Kostas Tsourlis erhielt schon als Kleinkind die Diagnose Beta-Thalassämie. Nach Jahren zwischen Therapietreue und Rebellion fand er den Wendepunkt: Verantwortung zu übernehmen und sich Wissen anzueignen. Heute ist er Patientenmentor und setzt sich für einen besseren Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin ein.



Kostas Tsourlis
Beta-Thalassämie-
Betroffener



Mathias Furch
im Gespräch mit
Kostas Tsourlis

TALKRUNDE – 14:20 UHR

gemeinsam mit Kyowa Kirin

ZWISCHEN KINDHEIT UND ERWACHSENENMEDIZIN – TRANSITION IM FOKUS: VON DER THEORIE ZUR XLH- PRAXIS

Der Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin stellt viele junge Patienten mit seltenen Erkrankungen vor besondere Herausforderungen. In dieser Talkrunde treffen medizinische Expertise und persönliche Erfahrungen aufeinander: Doris Prochaska berichtet als XLH-Betroffene von ihrem Weg, Dr. Dirk Schnabel bringt die Sicht aus der Versorgung an der Charité ein, Ramona-Patricia Troegner erläutert die Rolle des Berliner TransitionsProgramms und Jana Findorff zeigt Perspektiven aus der Gesellschaft für Transitionsmedizin. Im Mittelpunkt steht die Frage, wie dieser Übergang gelingen kann – als Brücke statt Bruch in der Versorgung.



Doris Prochaska
XLH-Betroffene und
Gründerin des Vereins
Phosphatdiabetes (XLH)
Österreich



**Ramona-Patricia
Troegner**
Fallmanagerin Berliner
TransitionsProgramm



Jana Findorff
Vorstand der
Gesellschaft für Transi-
tionsmedizin e. V.



**Dr. med.
Dirk Schnabel**
Facharzt für Kinder- und
Jugendmedizin, Leiter
SPZ Charité Berlin



WORKSHOP – 14:20 UHR

OFFEN SPRECHEN, AKTIV LEBEN – KOMMUNIKATION ALS MOTOR FÜR SELBSTBESTIMMUNG

Wie können Menschen mit seltenen Erkrankungen ihre Bedürfnisse klar äußern? Im interaktiven Workshop mit Mathias Furch geht es um die Kraft der Sprache – als Schlüssel zu mehr Selbstbestimmung und zu Shared Decision Making in der medizinischen Versorgung. Begleitet wird der Workshop durch Graphic Recording von Veruschka Bohn, die Gedanken und Ideen live sichtbar macht. So entsteht ein kreatives Protokoll, das zeigt: Worte bewegen und eröffnen neue Perspektiven.

WORKSHOP – 15:30 UHR

TROMMEL DICH FREI!

Trommeln4Rare – Workshop. Nach dem gemeinsamen Trommeln bietet Roberto Doku, Trommeltrainer und Rhythmuscoach, einen Workshop zur Vertiefung an. Dabei wird erlebbar, wie Rhythmus Körper, Geist und Seele in Einklang bringt, Spannungen löst und neue Energie freisetzt.

Die Teilnahme ist auch mit körperlichen Einschränkungen möglich. Im Mittelpunkt stehen nicht Perfektion, sondern der gemeinsame Rhythmus, Freude und das Gefühl von Verbundenheit.



DIALOG – 14 UHR

ZWISCHEN LEITLINIEN UND LEBENSREALITÄT – LEBEN MIT EINER SELTENEN KREBSEKRAKUNG

Odette lebt seit über 15 Jahren mit einem Sarkom. Oft passt ihre Behandlung nicht in Leitlinien, Therapien bleiben unsicher. Heute macht sie ihre Erfahrungen sichtbar und gibt anderen Betroffenen Mut.



Odette Helbig
Sarkom-
Betroffene



Mathias Furch
im Gespräch mit
Odette

TALKRUNDE – 16:15 UHR

gemeinsam mit Menarini Stemline

ZEIT IST LEBEN – SELTENE KREBSEKRAKUNGEN FRÜH ERKENNEN UND GEZIELT BEHANDELN

Seltene Krebserkrankungen wie BPDCN zeigen, wie entscheidend Zeit sein kann: Während Betroffene bei vielen seltenen Erkrankungen jahrelang auf eine Diagnose warten, zählt hier jeder Tag – oft über Leben und Tod. Gleichzeitig werden Erkrankungen wie BPDCN und das Multiple Myelom häufig erst spät erkannt, weil die Symptome unspezifisch sind und leicht übersehen werden.

In dieser Talkrunde treffen medizinische Expertise und persönliche Erfahrungen aufeinander: Becki und Katrin Hutmacher schildern ihre Wege zur Diagnose, Dr. med. Snjezana Janjetovic macht Versorgungslücken sichtbar und Dr. Louise von Stechow zeigt, welche Chancen Telemedizin bieten kann. Im Mittelpunkt steht die Frage, wie seltene Krebsarten schneller erkannt und gezielter behandelt werden können, damit wertvolle Zeit nicht verloren geht und Patienten bessere Überlebenschancen haben.



**Dr. med.
Snjezana Janjetovic**
Fachärztin für Innere
Medizin, Hämatologie
und Onkologie am Helios
Klinikum Berlin-Buch



Becki
BPDCN-
Betroffene



Katrin Hutmacher
Multiples-Myelom-
Betroffene



Dr. Louise von Stechow
Expertin für Wissen-
schaftskommunikation,
Schwerpunkt KI in Dia-
gnose und Behandlung
seltener Erkrankungen



WORKSHOP – 16:15 UHR

ZWISCHEN UNSICHERHEIT UND ORIENTIERUNG – INFORMATIONSWEGE BEI SELTENEN ERKRAKUNGEN

Seltene Erkrankungen gehen fast immer mit einer intensiven Suche nach Informationen einher. Im Workshop mit Mathias Furch wird diskutiert, welche Quellen Orientierung geben, wo Lücken bestehen und welche Rolle neue Wege wie KI oder Shared Decision Making spielen können. Ziel ist es, Erfahrungen zu bündeln und Ideen für bessere Informationswege zu entwickeln – damit Betroffene auf Augenhöhe mitreden und ihre Perspektiven sichtbar werden.

TALKRUNDE – 17 UHR

gemeinsam mit SPIN 2030

ZUKUNFT DER VERSORGUNG SELTENER ERKRANKUNGEN – FORSCHUNG, AUSBILDUNG, KI UND VERNETZUNG

Das gesamte Gesundheitssystem vor enorme Herausforderungen. In dieser Talkrunde treffen Politik, Wissenschaft und Praxis aufeinander: Prof. Dr. Heike Graßmann, Wissenschaftsstaatssekretärin in Sachsen, beleuchtet die politische und strukturelle Dimension. Prof. Dr. Toralf Kirsten zeigt, wie medizinische KI und Datenwissenschaft die Versorgung verändern können und wo Vernetzung entscheidend ist. Dr. Timmy Strauß bringt die Sicht aus Klinik und Patientenversorgung ein. Diskutiert wird, wie Forschung schneller in die Praxis kommt, welche Rolle spezialisierte Ausbildung spielt und wie KI dabei helfen kann, Diagnosen zu beschleunigen und Therapien gezielter einzusetzen. Im Mittelpunkt steht die Frage: Wie schaffen wir es, dass Innovationen wirklich bei den Patienten ankommen?

Das Besondere: Hier geht es nicht nur um Zukunftsvisionen, sondern um konkrete Handlungsoptionen – von der Politik über die Forschung bis zur Versorgung vor Ort.



Dr. Toralf Kirsten
Leiter Medical Data Science, UKL; Leiter Med-KIT, Experte für KI in der Patientenversorgung



Prof. Dr. Heike Graßmann
Wissenschaftsstaatssekretärin in Sachsen



Dr. med. Timmy Strauß
Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, ärztlicher Lotse UniversitätsCentrum für SE, UKD



WORKSHOP – 17 UHR

SELTEN TRIFFT HIGHTECH – CHANCEN UND GRENZEN VON APPS, KI, TELEMEDIZIN & CO.

Der Workshop mit Dr. Louise von Stechow, Expertin für Wissenschaftskommunikation mit Fokus auf die Rolle der künstlichen Intelligenz für die Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen, zeigt, wie KI, Apps und Telemedizin Patienten unterstützen, Ärzte entlasten und Versorgungslücken schließen können. Am Beispiel BPDCN wird deutlich, welches Potenzial digitale Tools für bessere Information und schnellere Diagnosen bieten – und wo ihre Grenzen liegen.

AB 17:45 UHR

MUSIC,
Drinks &
Networking

UM 19 UHR

Let's shine,
SEBRAS!

Inspiration auf Seite 55



„Mein Weg vom Therapiemuffel zum Patientenmentor“

Mein Name ist Kostas Tsourlis und ich bin einer der ersten Beta-Thalassämie-Betroffenen in Deutschland. Meine Diagnose erhielt ich, als ich gerade einmal 18 Monate alt war – nach einem Keuchhusten, der zu weiteren Untersuchungen führte. Niemand in meiner Familie hatte damals von dieser Krankheit gehört, und in meiner Region war sie völlig unbekannt.

Schon früh bestimmte die Krankheit meinen Alltag: Krankenhausaufenthalte, Bluttransfusionen, Medikamente. Während andere Kinder Fußball spielten oder unbeschwert herumtobten, war mein Leben von Terminen und Einschränkungen geprägt. Ich hatte immer das Gefühl, etwas zu verpassen, nicht so stark und leistungsfähig zu sein wie die anderen. In der Pubertät wurde das noch schwerer. Ich wollte frei sein, nicht ständig an meine Krankheit erinnert werden. Ich war müde von der Therapie, rebellierte gegen Behandlungen – und wurde zum echten Therapiemuffel.

Der Tiefpunkt kam in meinen Zwanzigern. Viele meiner Freunde, die ebenfalls an Beta-Thalassämie erkrankt waren, starben, weil sie ihre Therapie nicht ernst nahmen. Auch bei mir war es fünf vor zwölf. Mein Zustand verschlechterte sich drastisch, die Ärzte zweifelten, ob ich überleben würde. Ich lag in der Klinik, weinend, und sagte mir: „Du hast es nicht mal probiert.“ Da wischte ich mir die Tränen ab und entschied: Ich will leben. Von da an begann ich, alles über meine Erkrankung zu lesen, mich zu informieren und endlich Verantwortung für meine Therapie zu übernehmen. Ich wollte verstehen, wie die Medikamente wirken, welche Nebenwirkun-

gen auftreten können und was mein Körper braucht, um stabil zu bleiben. Diese Entscheidung hat mir nicht nur das Leben gerettet – sie hat mein Leben verändert. Ich fand langsam zurück zu kleinen Freuden und begann wieder, Zukunftspläne zu schmieden. Auch mein Umfeld bemerkte die Veränderung und wurde zu einer wirklichen Stütze auf meinem Weg.

Von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin – mein größter Stolperstein

Eine der größten Herausforderungen war der Übergang in die Erwachsenenmedizin. Plötzlich war das vertraute Team weg, die Abläufe waren anders, und ich fühlte mich alleingelassen. Was vorher routiniert und eng begleitet war, wurde nun unübersichtlich. Für mich war das ein echter Stolperstein – nicht nur medizinisch, sondern auch psychisch. Ich musste lernen, mich neu zurechtzufinden und meinen Platz in einer anderen Struktur zu behaupten.

Ich erinnere mich noch genau, wie verloren ich mich in dieser Zeit fühlte. Plötzlich sollte ich selbst Verantwortung übernehmen, ohne zu wissen, an wen ich mich wenden konnte. Es fehlte ein Ansprechpartner, der sowohl die medizinische als auch die emotionale Seite verstand. Viele Fragen blieben offen – und

genau in solchen Momenten wird klar, wie wichtig eine strukturierte Übergangsphase für junge Patienten wäre. Ein klarer Fahrplan, verständliche Informationen und verlässliche Begleitung könnten vielen Jugendlichen diese schwierige Zeit erheblich erleichtern. Gerade in einer Lebensphase, in der man ohnehin seinen Platz sucht, macht es einen riesigen Unterschied, ob man sich getragen und unterstützt fühlt oder ob man das Gefühl hat, im Chaos alleingelassen zu sein.

Aus Erfahrung Verantwortung übernehmen

Heute bin ich nicht mehr der junge Mann, der seine Therapie vernachlässigt hat. Ich habe verstanden, wie entscheidend jede einzelne Behandlung ist – und dass es Mut und Disziplin braucht, dranzubleiben. Ich habe aber auch gelernt, dass Selbstfürsorge nicht nur aus medizinischen Terminen besteht, sondern auch bedeutet, psychische Stärke aufzubauen und die eigene Lebensqualität im Blick zu behalten. Aus dieser Erfahrung heraus bin ich Patientenmentor geworden. Ich möchte andere Betroffene ermutigen, ihre Erkrankung ernst zu nehmen, Fragen zu stellen und selbst aktiv zu werden. Viele junge Menschen brauchen genau das: ein Vorbild, das ihnen zeigt, dass man trotz Rückschlägen ein erfülltes Leben führen kann. Denn nur so haben wir die besten Chancen, eines Tages von neuen Therapien oder vielleicht sogar Heilungen zu profitieren.

Warum ich bei der SEBRACON dabei bin

Für mich ist die SEBRACON ein besonderer Ort. Hier kann ich meine Geschichte teilen – mit allen Höhen und Tiefen – und zeigen, dass man nicht allein ist. Ich möchte sichtbar machen, wie wichtig der gut gestaltete Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin ist. Ich möchte vermitteln, dass aus einem Therapie-muffel ein Mentor werden kann, der anderen Kraft gibt. Und ich möchte auch ein Bewusstsein dafür schaffen, dass es Menschen gibt, die ihr ganzes Leben lang von medizinischer Versorgung abhängig sind – und die trotzdem Träume, Ziele und Hoffnungen haben wie alle anderen auch.



11.10.25, 14 UHR

VON DER KINDER- ZUR ERWACHSENENMEDIZIN – MEIN GRÖSSTER STOLPERSTEIN UND WIE ICH VOM THERAPIEMUFFEL ZUM PATIENTENMENTOR WURDE

Kostas teilt seinen Weg vom Therapiemuffel zum Patientenmentor. Authentisch und bewegend zeigt er, warum Eigenverantwortung Leben rettet – und wie seine Erfahrung die Versorgung seltener Erkrankungen verbessern kann.

„Wir brauchen altersgerechte, offene und ehrliche Kommunikation – von klein auf“

Doris Prochaska lebt mit Phosphatdiabetes (XLH), einer seltenen Knochenerkrankung, die schon im frühen Kindesalter diagnostiziert wurde. Sie kennt die Belastungen durch Operationen, Krankenhausaufenthalte und den Alltag mit XLH – auch als Mutter eines betroffenen Sohnes. Um Austausch zu ermöglichen, gründete sie mit ihrem Mann den Verein Phosphatdiabetes Österreich. Im Interview spricht sie über ihren Weg, die Herausforderungen im Gesundheitssystem und die Bedeutung von Vernetzung und Sichtbarkeit.

Liebe Frau Prochaska, bitte erzählen Sie uns, wann und wie bei Ihnen Phosphatdiabetes (XLH) diagnostiziert wurde.

Bei mir wurde XLH bereits im Alter von drei Monaten diagnostiziert – und das eher zufällig. Meine Mutter war damals auf einem Krankenhausgelände unterwegs, als sie von einem Arzt auf ihre körperlichen Auffälligkeiten angesprochen wurde. Nach einem kurzen Gespräch bat er darum, auch mich untersuchen zu dürfen. Sein Verdacht bestätigte sich, und wir wurden ins Preyer'sche Kinderspital nach Wien überwiesen, wo die Diagnose gestellt wurde.

Ihre Mutter ist ebenfalls betroffen. Wie haben Sie die Erkrankung in Ihrer Kindheit erlebt?

Die Erkrankung war in meiner Kindheit ständig präsent. Bis zu meinem 17. Lebensjahr fuhren meine Eltern mit mir alle drei Monate ins Krankenhaus nach Wien – 65 Kilometer hin und zurück. An die langen Wartezeiten erinnere ich mich gut, auch an die Jausensäckchen meiner Oma, die mir die Zeit versüßten. Schwieriger waren die Hänseleien wegen meiner O-Beine und vor allem die verletzenden Blicke Erwachsener. Vor meiner Operation mit 13 Jahren hatte ich häufig Gelenkschmerzen. Wenn ich unterwegs nicht mehr weiterkam, hat mich mein Vater oder meine Schwester getragen. Rückblickend haben mich die vielen Krankenhausaufenthalte, die körperlichen Einschränkungen und die Reaktionen meiner Umwelt stark geprägt. Gleichzeitig habe ich früh Unterstützung erfahren – besonders durch meinen Mann, den ich mit 17 kennenlernte und der seit fast 30 Jahren an meiner Seite ist.

Sie erwähnten, dass in Ihrer Familie kaum über die Erkrankung gesprochen wurde. Wie hat das Ihr Verständnis von XLH geprägt?

Da wir wenig darüber gesprochen haben und ich lange keine großen Beschwerden hatte, habe ich XLH fast verdrängt. Erst als meine eigenen Symptome zunahmen und auch mein zweiter Sohn die Diagnose erhielt, wurde mir klar, wie sehr die Krankheit Teil meines Lebens ist.

Ihr Sohn ist ebenfalls betroffen. Wie war es für Sie, diese Diagnose zu erhalten?

Es war ein Schock. Mir war bewusst, dass XLH vererbbar ist, und ich hatte es schon befürchtet – aber die tatsächliche Diagnose hat mir den Boden unter den Füßen weggezogen. Da mein älterer Sohn gesund ist, hatte ich die Hoffnung, dass auch der zweite verschont bleibt. Besonders belastend war es, ihn beim Gehen kämpfen und immer wieder stürzen zu sehen. Mit drei Jahren musste er bereits eine große Operation über sich ergehen lassen, bei der Ober- und Unterschenkel gleichzeitig begradigt wurden.

Welche Unterschiede sehen Sie im Umgang mit XLH zwischen Ihrer Kindheit und der Ihres Sohnes?

Heute ist vieles anders. Seltene Erkrankungen stehen stärker im Fokus, Ärzte suchen viel mehr den Austausch mit Patienten, und es gibt eine wirksamere Behandlungsmethode. Auch die Informationsmöglichkeiten im Internet erleichtern Betroffenen und Familien den Alltag enorm. All das war in meiner Kindheit kaum vorstellbar.

Wie sprechen Sie heute in der Familie über die Erkrankung?

Ich hätte mir früher mehr Offenheit gewünscht. Deshalb wollte ich es bei meinem Sohn anders machen. Doch er selbst möchte nicht viel darüber reden. Da meine Beschwerden heute sichtbarer sind, ist die Erkrankung aber präsenter im Alltag – auch ohne viele Worte.

Ein wichtiges Thema ist die Transition, also der Übergang von Kinder- zur Erwachsenenmedizin. Welche Erfahrungen haben Sie gemacht?

In meiner Jugend gab es dafür überhaupt keine Strukturen. Meine Transition fand erst mit Anfang 30 statt – zu spät, denn viele Beschwerden hätten mit früherer Betreuung vielleicht verhindert werden können. Bei meinem Sohn sehe ich, dass das Bewusstsein heute größer ist, doch ob die Umsetzung besser gelingt, wird sich zeigen. Wichtig ist, dass junge Menschen keine Therapieabbrüche erleben und ihre Lebensqualität erhalten bleibt.

Wo sehen Sie die größten Herausforderungen?

Die größte Schwierigkeit ist, Betroffene früh genug zu erreichen und altersgerecht einzubeziehen. Viele wissen zu wenig über ihre Krankheit und verdrängen sie. Hinzu kommt der Mangel an wohnortnaher Expertise. Gerade junge Erwachsene haben ohnehin genug andere Themen und empfinden die Auseinandersetzung mit der Krankheit als zusätzliche Belastung. Nötig wären spezialisierte Anlaufstellen in erreichbarer Nähe sowie altersgerechte Informationsangebote.

Welche Auswirkungen hat XLH für Sie heute?

Ich leide täglich unter wechselnden Beschwerden – Gelenkschmerzen, Entzündungen, Zahnproblemen, starker Müdigkeit. Das beeinflusst Arbeit, Freizeit und Familie. Emotional belastet es sehr, oft zu schwach für Unternehmungen zu sein, aber gleichzeitig nicht ausgegrenzt werden zu wollen. Schuldgefühle gegenüber meinen Kindern kommen hinzu, wenn mir die Energie fehlt.

Wo stoßen Sie auf die größten Hürden im Gesundheitssystem?

In Österreich profitieren wir zwar von einem ►



PHOSPHATDIABETES ÖSTERREICH

Heidmayerstraße 24
3100 St. Pölten
Telefon: +43 (0)664/1112641
E-Mail: info@phosphatdiabetes.at
Website: www.phosphatdiabetes.at

guten System, aber für XLH gibt es nur wenige Spezialisten. Wenn eine Ansprechperson ausfällt, stehen Betroffene plötzlich ohne Unterstützung da. Das darf nicht passieren – es braucht verlässliche, kontinuierliche Strukturen.

Was hilft Ihnen im Alltag?

Vor allem mein Mann, der mich unterstützt und Verständnis hat. Innerhalb der Familie versuchen wir, offen miteinander umzugehen, uns zu entlasten und die Herausforderungen gemeinsam zu tragen. Das gibt mir Kraft.

Warum ist es für Sie wichtig, bei der SEBRACON dabei zu sein?

Weil solche Veranstaltungen seltene Erkrankungen sichtbar machen. Für mich ist es wertvoll, dort Menschen mit ähnlichen Erfahrungen zu treffen. Der Austausch gibt neue Motivation und Hoffnung.

Was bedeutet es für Sie, andere Betroffene zu treffen?

Es bedeutet, verstanden zu werden, ohne viel erklären zu müssen. Diese Begegnungen geben mir das Gefühl von Verbundenheit, bringen neue Perspektiven und ganz praktische Tipps.

Welche Rolle spielt Austausch allgemein?

Eine sehr große. Austausch schafft Verständnis, nimmt Isolation und gibt Mut. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist er unverzichtbar.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft?

Mehr Forschung, neue Therapien, bessere Aufklärung. Vor allem aber, dass Wissen aus Expertisezentren schneller bei Ärzten vor Ort und bei Betroffenen ankommt. Zusammenarbeit und Vernetzung sind entscheidend, um Versorgung und Lebensqualität nachhaltig zu verbessern.

Welche Botschaft möchten Sie der Community mitgeben?

Seltene Erkrankungen sind unsichtbar – wir aber nicht! Wir sind viele und können gemeinsam unsere Anliegen sichtbar machen. Jede Begegnung, jeder Austausch stärkt uns.

11.10.25, 14:20 UHR

ZWISCHEN KINDHEIT UND ERWACHSENENMEDIZIN – TRANSITION IM FOKUS: VON DER THEORIE ZUR XLH-PRAXIS

Der Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin ist für viele junge Menschen mit seltenen Erkrankungen eine entscheidende Wegmarke. Plötzlich endet die vertraute Begleitung durch Kinderärzte – und im Erwachsenenbereich warten neue Ansprechpartner, neue Strukturen, aber oft auch Versorgungslücken. Was bedeutet das für junge Betroffene und ihre Familien? Wie gelingt es, Sicherheit zu geben, Brüche zu vermeiden und den Schritt ins Erwachsenenleben nicht zur zusätzlichen Belastung werden zu lassen?

In dieser Talkrunde kommen alle Perspektiven zusammen: Doris Prochaska, selbst von XLH (X-chromosomale Hypophosphatämie) betroffen, berichtet von ihrem eigenen Weg und davon, wie sie heute ihren Sohn beim Erwachsenwerden mit der Erkrankung begleitet. Dr. Dirk Schnabel erklärt aus medizinischer Sicht, warum gerade XLH beim Übergang besondere Aufmerksamkeit erfordert – und welche Fortschritte moderne Therapien bringen. Ramona-Patricia Troegner gibt Einblicke in das Berliner Transitionsprogramm und zeigt, wie strukturierte Begleitung Brüche vermeiden kann. Jana Findorff ergänzt die systemische Sicht als Vorstand der Gesellschaft für Transitionsmedizin und verdeutlicht, was politisch und strukturell noch geschehen muss.

Das Besondere: Hier geht es nicht nur um ein medizinisches Modell, sondern um das, was den Unterschied macht – Orientierung, Sicherheit und die Chance auf ein selbstbestimmtes Leben. Die Gäste zeigen, warum Transition kein Randthema ist, sondern über Versorgung, Zukunft und Lebensqualität entscheidet.



Gemeinsam neue Wege gehen

Seltene Erkrankungen bedeuten oft ein Leben voller Herausforderungen – medizinisch, sozial und emotional. Bei Kyowa Kirin setzen wir uns dafür ein, diese Herausforderungen gemeinsam mit Patienten, Angehörigen und Fachkreisen zu meistern – mit innovativen Therapien, gezielter Aufklärung und authentischem Engagement.

Als forschendes biopharmazeutisches Unternehmen legen wir einen großen Schwerpunkt auf seltene Krankheiten – und auf die Menschen dahinter. Ihre Perspektive ist für uns Richtschnur und Motivation zugleich.

Warum wir bei der SEBRACON dabei sind

Die SEBRACON ist ein Ort des Austauschs, der Sichtbarkeit und der Mitgestaltung. Hier treffen sich Betroffene, Angehörige und Menschen, die sich mit Herzblut für Patienten einsetzen. Deshalb sind wir mit Überzeugung dabei: weil es Plattformen wie diese braucht, in denen Betroffene gesehen, gehört und eingebunden werden.

Gemeinsam für mehr Teilhabe

Für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist der Zugang zu Information, Therapie und Unterstützung oft mit Hürden verbunden. Kyowa Kirin setzt sich dafür ein, diese Barrieren abzubauen – durch wissenschaftliche Innovation ebenso wie durch partnerschaftliches Handeln im Alltag. Wir engagieren uns

für nachhaltige Versorgungskonzepte, stärken den Dialog mit Patientenorganisationen und setzen uns für mehr Sichtbarkeit und Anerkennung von seltenen Erkrankungen in der Gesellschaft ein. Denn echte Veränderung gelingt nur gemeinsam – entschlossen, mit Respekt und einem klaren Ziel: Lebensqualität ermöglichen, wo sie lange gefehlt hat.

Wir freuen uns auf den Austausch bei der SEBRACON.



Die SEBRACON zeigt, wie viel möglich ist, wenn man gemeinsam denkt und handelt. Deshalb sind wir mit Überzeugung dabei – um zuzuhören, Erfahrungen zu teilen und gemeinsam neue Wege zu gehen.

Markus Karmasin
Geschäftsführer DACH-Region
der Kyowa Kirin GmbH

„Ich will, dass sich niemand so allein fühlen muss wie ich damals“

Odette lebt seit über 15 Jahren mit einem Sarkom – einer seltenen Krebsart, von der viele nicht einmal gehört haben. Was für andere nur eine Diagnose ist, wurde für sie zu einem lebensverändernden Weg voller Rückschläge, Stärke und Engagement. Im Interview erzählt sie, warum Sichtbarkeit so wichtig ist – und warum Hoffnung oft in den Geschichten anderer beginnt.

Liebe Odette, bitte erzähle uns kurz deine Geschichte.

Ich selbst bekam 2010, mit 28 Jahren, die Diagnose Sarkom – eine sehr seltene Krebsart mit über 170 Typen. Es folgten mehrere Operationen, Rückfälle, Bestrahlung und eine Antihormontherapie. Mit 33 kam ich dadurch in die vorzeitigen Wechseljahre, zum Glück hatte ich da schon meine zwei Söhne. Später kamen Lymphödeme und Fatigue hinzu, weshalb ich in Erwerbsminderungsrente bin. Seit drei Jahren nehme ich eine dauerhafte Tablettenchemo, die das Tumorwachstum stoppen konnte – und ich hoffe, dass sie mir noch lange hilft.

Warum ist es dir wichtig, mit deiner eigenen Geschichte mehr Sichtbarkeit für Sarkome und seltene Krebserkrankungen zu schaffen?

Weil viel zu wenig geforscht wird, Therapien fehlen – und es immer noch viele Behandler gibt, die noch nie von Sarkomen gehört haben. Betroffene werden nicht ernst genommen oder es wird einfach operiert, ohne die Diagnose genau zu prüfen. Diese sogenannten „Whoops-Operationen“ verschlechtern die Prognose dramatisch! Niemand sollte sich mit dieser Diagnose so alleine fühlen

wie ich damals. Oft schreiben mir Menschen, die gerade erst diagnostiziert wurden: „Ich dachte, das war’s jetzt für mich. Dann habe ich deine Geschichte gelesen. Du lebst schon so lange mit der Krankheit – das gibt mir Hoffnung!“

Was sind aus deiner Sicht die größten Herausforderungen, denen Menschen mit Sarkomen oder anderen seltenen Erkrankungen gegenüberstehen?

Viel zu lange Diagnosezeiten, unpassende oder verspätete Therapien, mangelnde Nachsorge und der fehlende Hinweis auf Selbsthilfeangebote.

Wie wichtig sind Austausch und Vernetzung zwischen Betroffenen, Angehörigen und Fachleuten bei seltenen Erkrankungen – und warum?

Austausch und Vernetzung sind aus meiner Sicht der Schlüssel zu mehr Awareness und Information – für alle Beteiligten. Wir Betroffenen sollten Experten für unsere Erkrankung werden. Und wenn wir das selbst nicht können, dann hoffentlich jemand aus unserem Umfeld. Fachleute können von unseren Erfahrungen lernen: für zukünftige Patienten, für Forschung, für bisher unbeachtete Bedarfe.

Welche Rolle spielt die Aufklärung und Sensibilisierung der Öffentlichkeit im Umgang mit seltenen Erkrankungen?

Ich vergleiche das mit dem Verteilen von Sonnenblumensamen – dem Symbol für Sarkome. Über Social Media, Podcasts, Artikel oder Vorträge streue ich Informationen aus. Manche bleiben hängen und bewirken etwas: Eine Forscherin stellt neue Fragen, ein Pfleger findet wichtige Infos, eine Betroffene fühlt sich gesehen. Angesichts der vielen Menschen, die ich an Sarkomen habe sterben sehen – auch Kinder und junge Erwachsene –, ist klar: Es muss sich etwas bewegen.

Was bedeutet das SEBRACON-Motto #dubistnichtallein für dich persönlich?

#dubistnichtallein begleitet mich, seit ich in der Selbsthilfe aktiv bin. Früher fühlte ich mich einsam und unsichtbar, heute bin ich Teil einer starken Gemeinschaft. Besonders berührt es mich, wenn jemand sagt: „Du bist die erste andere Sarkom-Betroffene, die ich treffe – endlich bin ich nicht mehr allein.“

Warum sind Veranstaltungen wie die SEBRACON so wichtig?

Sie bringen alle zusammen: Betroffene, Angehörige, Fachleute, Politik und Gesellschaft. #wirsindviele – und gemeinsam können wir etwas bewegen. Für mich sind solche Events elektrisierend, inspirierend und voller Motivation, fast wie ein großes Wiedersehen mit Freunden.

Was erhoffst du dir von der SEBRACON?

Gemeinschaftsgefühl, neue Kontakte und Impulse, die nach außen strahlen. Am liebsten gehe ich danach erschöpft, aber glücklich und mit vollem Herzen ins Bett.



11.10.25, 14 UHR

**ZWISCHEN LEITLINIEN UND
LEBENSREALITÄT – ALLTAG MIT
EINER SELTENEN KREBSERKRAN-
KUNG**

Odette lebt mit einem Sarkom – einer Krebsart, die so selten ist, dass selbst viele Ärzte sie kaum kennen. Im Dialog mit Mathias Furch erzählt sie von Operationen, Rückschlägen und Herausforderungen. Gleichzeitig macht sie deutlich, warum Sichtbarkeit und Gemeinschaft für Betroffene so entscheidend sind.

„Für meine Kinder, für das Leben – mein Kampf gegen BPDCN“

Becki ist alleinerziehende Mutter von zwei kleinen Kindern, als sie im März 2022 eine erschütternde Diagnose erhält: blastische plasmazytoide dendritische Zellneoplasie (BPDCN). Diese extrem seltene Form von Blutkrebs tritt weltweit nur rund 1.500-mal pro Jahr auf und betrifft meist ältere Männer – nicht aber eine junge Frau mitten im Leben. Im Gespräch erzählt Becki, wie sie die ersten Symptome erlebte, was die Diagnose für sie bedeutete, wie sie die intensive Therapie überstanden hat und warum ihre Kinder ihr größter Antrieb sind, niemals aufzugeben.

Liebe Becki, wann hast du gemerkt, dass etwas nicht stimmt?

Bereits im Oktober 2021 hatte ich einen komischen blauen Fleck auf dem Rücken, doch ich dachte mir nichts dabei. Ich habe ihn beobachtet, aber er tat nicht weh, also habe ich ihn ignoriert. Im Januar 2022 bemerkte ich dann weitere blaue Flecken – an Armen, Beinen und am Oberkörper. Sie wurden immer mehr, und ich konnte mir nicht erklären, woher sie kamen. Als dann Hitzewallungen, Nachtschweiß und Angstzustände dazukamen, begann ich mir ernsthaft Sorgen zu machen. Es war ein Gefühl, als würde mein Körper mir etwas sagen wollen, das ich nicht verstand. Schließlich ging ich zu meinem Hausarzt.

Konnte der Hausarzt helfen?

Er war ratlos. Weder mit den beschriebenen Symptomen noch mit den blauen

Flecken konnte er etwas anfangen. Aber er hat mich ernst genommen und mich sofort zu einem Hautarzt geschickt, um eine Biopsie machen zu lassen. Zum Glück bekam ich schnell einen Termin, denn das Warten war das Schlimmste. Als das Ergebnis aus dem Labor kam, stand fest: Ich habe BPDCN.

Wie hast du darauf reagiert?

Ich war wie gelähmt. Ich hatte mit vielem gerechnet, vielleicht mit einem Hautlymphom, aber nicht mit BPDCN. Diese Krankheit hatte ich noch nie gehört. Als mir gesagt wurde, es sei ein sehr seltener Blutkrebs, war ich am Boden zerstört. Die Angst zu sterben war plötzlich übermächtig. Ich erinnere mich, wie ich da saß, mein Herz raste und mir nur eine Frage durch den Kopf ging: Warum ich? BPDCN betrifft meist ältere Männer, weltweit gibt es nur etwa



1.500 Fälle pro Jahr – und ausgerechnet mich erwischte es.

Hattest du vorher schon einmal von BPDCN gehört?

Nein, nie. Auch der Hautarzt, der die Biopsie durchgeführt hatte, kannte die Erkrankung nicht. Mein Hausarzt erzählte, er kenne jemanden, der jemanden kannte, der betroffen war. Das zeigt, wie selten diese Diagnose ist – und wie allein man sich damit fühlt.

Was hat dir geholfen, die Krankheit zu akzeptieren?

Ich wusste schon vorher, dass es Krebs sein würde, und hatte mich innerlich ein Stück weit darauf eingestellt. Aber dass es BPDCN war, machte mich sprachlos. Die Überlebenschancen sind nicht hoch – und trotzdem habe ich versucht, meinen Optimismus nicht zu verlieren. Ich

bin eine Kämpferin. Selbst in den dunkelsten Stunden habe ich mir gesagt: Du musst nach vorne schauen. Besonders meine Kinder haben mir Kraft gegeben. Allein die Vorstellung, sie ohne Mutter groß werden zu sehen, war unerträglich. Für sie musste ich weiterkämpfen, aufgeben war keine Option.

Wie ging es dann weiter?

Ich habe angefangen, alles zu recherchieren, was ich über BPDCN finden konnte. Leider gibt es nur wenige Informationen und kaum erprobte Behandlungswege. Vor Therapiebeginn musste ich zahlreiche Untersuchungen über mich ergehen lassen – Knochenmarkbiopsien, Herz- und Lungentests, um sicherzugehen, dass ich stark genug für die Behandlung war. Jeder dieser Schritte hat mir noch einmal klargemacht, wie ernst es ist. ►

Welche Therapien hast du erhalten?

Ich bekam zunächst eine stationäre Immuntherapie und anschließend eine sechseinhalbwöchige Chemotherapie im Krankenhaus. Zusätzlich erhielt ich eine intrathekale Chemotherapie, die direkt in die Rückenmarksflüssigkeit injiziert wird, um das Gehirn vor dem Krebs zu schützen. Die Nebenwirkungen waren heftig – Übelkeit, Schwäche, Haarausfall, Schmerzen –, aber ich habe durchgehalten. Danach folgte die Stammzelltransplantation. Meine Schwester war meine Spenderin, und ich bin ihr bis heute unendlich dankbar. Ohne sie wäre ich nicht hier. Sie ist meine Heldin. Von Mai bis Oktober verbrachte ich insgesamt rund dreieinhalb Monate im Krankenhaus und viele Stunden in der Tagesklinik. Am 21. Oktober 2022 kam dann die erlösende Nachricht: Remission. Ich habe es geschafft. Heute nehme ich noch viele Tabletten täglich ein und gehe wöchentlich zur Kontrolle ins Krankenhaus. Aber ich habe wieder mehr Zeit für meine Kinder – und das ist das größte Geschenk.

Wie geht es dir heute und was ist dein größter Wunsch?

Heute bin ich krebsfrei. Ich hoffe, dass es lange so bleibt. Ich muss immer noch sehr vorsichtig sein, fast wie in den Zeiten von Corona – Abstand halten, Infektionen vermeiden. Ich ermüde schnell, habe noch mit Übelkeit und den Wechseljahren zu kämpfen. Aber ich bin dankbar, dass es mir insgesamt gut geht und ich Tag für Tag stärker werde. Mein Wunsch ist, anderen Betroffenen Mut zu machen. Ich möchte zeigen, dass es sich lohnt zu kämpfen, auch wenn die Diagnose selten und die Prognose schwer ist.

11.10.25, 16:15 UHR

ZEIT IST LEBEN – SELTENE KREBS-ERKRANKUNGEN FRÜH ERKENNEN UND GEZIELT BEHANDELN

Seltene Krebserkrankungen stellen Betroffene, Angehörige und das Gesundheitssystem vor besondere Herausforderungen. Anders als bei vielen seltenen Erkrankungen bleibt hier oft keine Zeit für jahrelange Suche – jede Woche zählt. Früh erkannt bedeutet eine Chance auf Leben, zu spät erkannt kann es das Gegenteil bedeuten.

In dieser Talkrunde treffen persönliche Erfahrungen, ärztliche Expertise und neue Perspektiven aufeinander: Becki, eine Patientin aus Großbritannien, erzählt per Video, wie ihre Erkrankung BPDCN zunächst übersehen wurde und wie schwer es war, die richtige Diagnose zu bekommen. Ein Patient mit Multiplem Myelom berichtet, wie unscheinbare Symptome wie Müdigkeit oder Rückenschmerzen sein Leben veränderten – und was es bedeutet, wenn Warnzeichen zu lange übersehen werden. Ein Hämatologe erklärt, warum schnelle Wege in spezialisierte Zentren überlebenswichtig sind und welche Versorgungslücken dringend geschlossen werden müssen. Und Dr. Louise von Stechow zeigt, welche Chancen Telemedizin und KI heute schon bieten, um Diagnosen schneller zu stellen und Betroffenen Orientierung zu geben.

Das Besondere: Hier geht es nicht nur um Zahlen oder Leitlinien, sondern um Zeit als entscheidenden Faktor. Die Gäste machen deutlich, wie wichtig frühes Erkennen, klare Wege und digitale Unterstützung sind – damit Betroffene nicht allein bleiben, sondern so schnell wie möglich die richtige Hilfe bekommen.



Neue Perspektiven für Patienten mit seltenen Krebserkrankungen

Die Diagnose einer seltenen Krebserkrankung ist für Betroffene und ihre Angehörigen meist ein Schock – und stellt sie vor große Herausforderungen. Die Unsicherheit ist hoch, Informationen sind oft begrenzt, und doch zählt jeder einzelne Patient. Genau hier setzt Stemline an.

Als Teil der Menarini Gruppe widmet sich Stemline der Entwicklung und Bereitstellung innovativer Therapien für Menschen mit onkologischen und seltenen hämatologischen Erkrankungen – darunter die BPDCN oder das Multiple Myelom. Der Fokus liegt dabei auf der Wissenschaft, aber immer auch auf den Menschen hinter der Diagnose. Von Anfang an verfolgen Menarini und Stemline ein klares Ziel: Betroffenen neue Hoffnung und konkrete Behandlungsoptionen zu geben – mit einem klaren Bekenntnis zu medizinischer Innovation und zu einem partnerschaftlichen Austausch. Die Zusammenarbeit mit medizinischen Fachkreisen, Kliniken und

Patientenorganisationen ist für uns zentral. Denn im Dialog entstehen Fortschritt und echte Veränderungen im Leben der Betroffenen.

Gemeinsam neue Wege gehen

Stemline steht für eine Medizin, die weiterdenkt – eine Medizin, die verbindet, Verantwortung übernimmt und nachhaltig wirkt.

Die Kooperation mit der SEBRACON ist ein weiterer Schritt auf diesem Weg: Sichtbarkeit schaffen, informieren, vernetzen – für ein Leben mit Perspektive, auch bei seltenen Erkrankungen.



Wir sehen die Krankheit und wir sehen den Menschen dahinter.

Andreas Biebl, General Manager Menarini Stemline



Für uns ist es essenziell, zuzuhören – nur so können wir wirklich verstehen, wo die Bedürfnisse liegen.

Elisabeth Schwarz, Direktorin Market Access und Chief of Staff Menarini Stemline

„Nur wenn wir die Kräfte bündeln, können wir die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessern“

Seltene Erkrankungen bedeuten große Herausforderungen – für Betroffene, Familien und das Gesundheitssystem. Lange Diagnosewege und komplexe Therapien erschweren den Alltag. Doch neue Ansätze in Forschung, Ausbildung und Vernetzung geben Hoffnung.

Forschung als Wegbereiter

Die personalisierte Medizin gilt als Schlüssel, um Menschen mit seltenen Erkrankungen gezielter zu helfen. Fortschritte in der Genetik und Biotechnologie ermöglichen, Krankheitsursachen genauer zu verstehen und Therapien individuell anzupassen. „Gerade für seltene Erkrankungen kann biotechnologische Forschung den entscheidenden Unterschied machen – sie bringt neue Therapien und kürzere Diagnosewege“, erklärt Prof. Dr. Heike Graßmann, Staatssekretärin im Sächsischen Staatsministerium für Wissenschaft, Kultur und Tourismus. Damit Forschung ihre Wirkung entfalten kann, müssen Politik, Wissenschaft und Versorgung Hand in Hand arbeiten. „Wir brauchen Strukturen, die den Austausch zwischen Experten und Patienten stärken. Vernetzung ist der Schlüssel, damit wissenschaftliche Erkenntnisse wirklich in der Versorgung ankommen“, so Graßmann.

Ausbildung: Bewusstsein schaffen

Ein weiterer wichtiger Baustein für die Zukunft ist die medizinische Ausbildung. Viele Ärzte begegnen seltenen Erkrankungen im Studium kaum. Mit innovativen Formaten wie dem neuen Wahlfach „Seltene Erkrankungen“ in Dresden werden Lücken geschlossen: Studierende lernen, Symptome besser einzuordnen und frühzeitig an spezialisierte Zentren zu verweisen. Das schafft Bewusstsein und trägt langfristig zu einer besseren Versorgung bei.

Künstliche Intelligenz eröffnet neue Möglichkeiten

Auch künstliche Intelligenz (KI) kann einen entscheidenden Beitrag leisten: von der schnelleren Analyse genetischer Daten bis zur Unterstützung bei der Diagnose komplexer Krankheitsbilder. KI-gestützte Systeme helfen Ärzten, Muster zu erkennen, die sonst vielleicht übersehen würden, und ermöglichen personalisierte Therapieempfehlungen. Gerade bei seltenen Erkrankungen, wo



Erfahrung und Datenbasis begrenzt sind, kann KI die Brücke zwischen Forschung und Versorgung schlagen – vorausgesetzt, Datenschutz, Qualität und Zugänglichkeit werden konsequent mitgedacht.

Vernetzung stärkt Versorgung und Sichtbarkeit

Seltene Erkrankungen erfordern eine enge Zusammenarbeit zwischen Universitätszentren, niedergelassenen Ärzten, Forschungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen. In Leipzig etwa arbeiten Spezialisten interdisziplinär zusammen, um Diagnosen schneller zu stellen und Behandlungen abzustimmen. Selbsthilfegruppen ergänzen die medizinische Versorgung, indem sie Familien vernetzen und im Alltag unterstützen.

Ein gemeinsames Ziel

Die Zukunft der Versorgung seltener Erkrankungen hängt davon ab, wie gut Forschung, Ausbildung und Vernetzung zusammenspielen.

Nachhaltige politische Förderung, innovative Ausbildungswege und starke Netzwerke sind entscheidend. Oder, wie es Prof. Dr. Heike Graßmann zusammenfasst: „Nur wenn wir die Kräfte bündeln, können wir die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessern.“

11.10.25, 17 UHR

ZUKUNFT DER VERSORGUNG SELTENER ERKRANKUNGEN – FORSCHUNG, AUSBILDUNG, KI UND VERNETZUNG IM FOKUS

In dieser Talkrunde geben Prof. Dr. Heike Graßmann, Prof. Dr. Toralf Kirsten und Dr. Timmy Strauß Einblicke in neue Perspektiven: wie Forschung und Ausbildung die Versorgung verbessern, wie künstliche Intelligenz Diagnosen unterstützt und wie Vernetzung den Alltag von Patienten erleichtern kann.

Das Brandenburger Tor wird zur größten Bühne für seltene Erkrankungen

Wenn sich Berlin im Herbst wieder in ein buntes Lichtermeer verwandelt, wartet in diesem Jahr ein ganz besonderes Highlight auf die Besucher: Am 11. Oktober um 19 Uhr wird das Brandenburger Tor, das berühmteste Wahrzeichen der Hauptstadt, in ein Zebra verwandelt. Ein Bild, das verblüfft, begeistert – und eine tiefere Botschaft trägt.

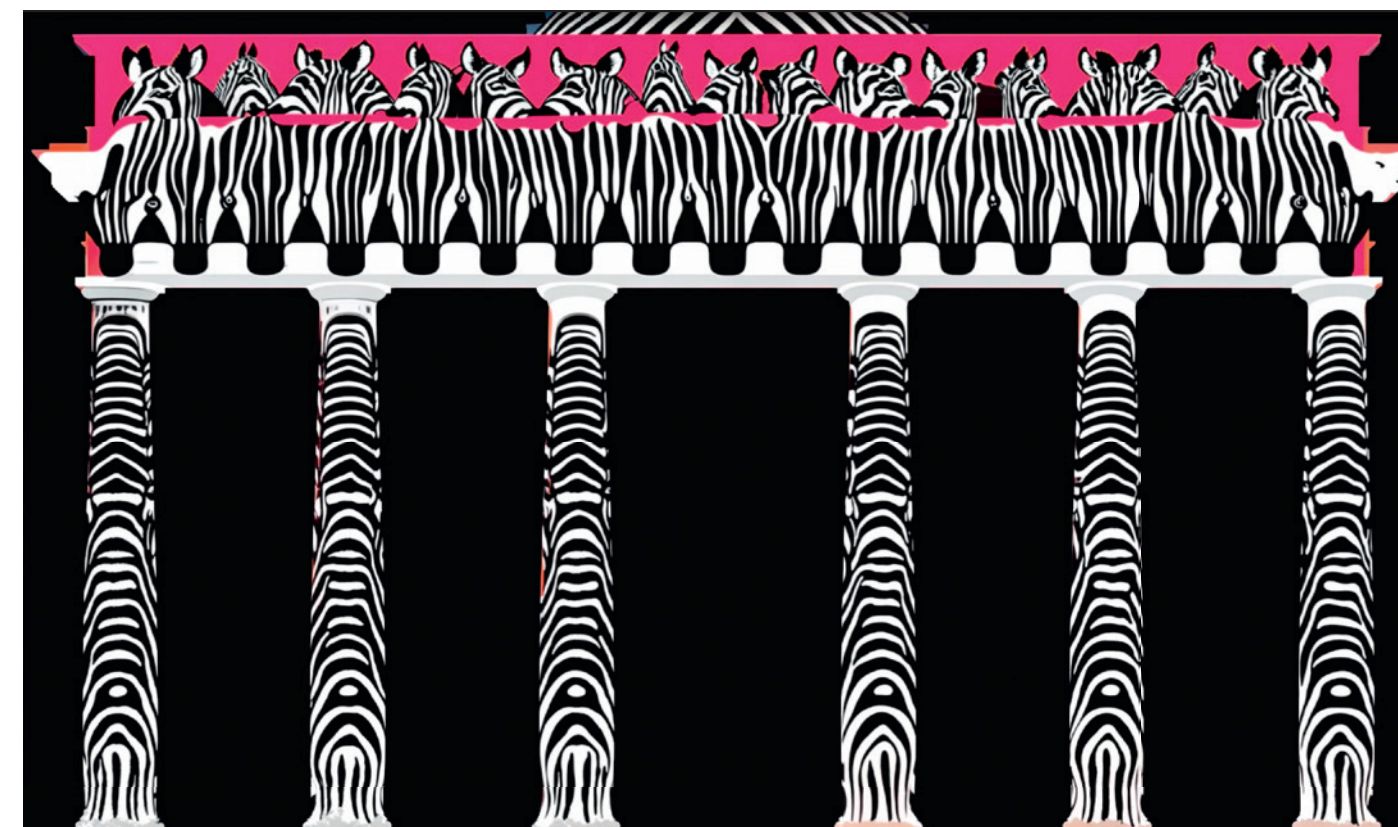
Denn das Zebra ist nicht zufällig gewählt. International gilt es als Symbol für seltene Erkrankungen. In der Medizin gibt es den Leitsatz: „Wenn du Hufschläge hörst, denke an Pferde, nicht an Zebras“ – Ärzte sollen also zuerst an das Naheliegende denken. Für Millionen Betroffene weltweit ist jedoch genau das Gegenteil Realität: Sie sind die „Zebras“ der Medizin, Menschen mit seltenen Diagnosen, die oft übersehen oder falsch behandelt werden.

Indem wir das Brandenburger Tor in ein Zebra verwandeln, wollen wir auf diese Menschen aufmerksam machen, ihre Sichtbarkeit stärken und zeigen: Selten ist nicht unsichtbar.

Gerade bei seltenen Erkrankungen ist die richtige Diagnose entscheidend – und oft überlebenswichtig. Doch Betroffene leben nicht nur mit ihrer Krankheit, sondern auch

mit Unwissenheit, Isolation und fehlender Forschung. Diese Installation will ein Zeichen setzen: für Aufmerksamkeit, Solidarität und die Dringlichkeit von mehr Forschung, Vernetzung und gesellschaftlicher Wahrnehmung.

Das Festival of Lights selbst gehört zu den größten Lichterfestivals weltweit und zieht jedes Jahr Hunderttausende Besucher nach Berlin. Historische Gebäude, Monumente und Plätze werden durch spektakuläre Illuminationen in Szene gesetzt. In diesem Umfeld wird das Brandenburger Tor als Zebra zu einem besonderen Anziehungspunkt – ein Kunstwerk, das nicht nur ästhetisch begeistert, sondern auch gesellschaftlich bewegt. So reiht sich unsere Installation in eine lange Tradition internationaler Lichtkunst ein und trägt gleichzeitig eine einzigartige Botschaft hinaus in die Welt.



Symbolbild

Ein besonderes Element begleitet diese Inszenierung: der eigens für die SEBRACON geschriebene Song „Zusammen sind wir viele, gemeinsam weniger allein“. Er erzählt von Einsamkeit und Hoffnung, von der Kraft der Gemeinschaft und davon, dass jede Stimme zählt. Worte, Melodie und Bilder verschmelzen am Brandenburger Tor zu einer eindringlichen Botschaft. So wird das Festival of Lights nicht nur ein ästhetisches Erlebnis, sondern auch ein zutiefst emotionales Ereignis.

Die Enthüllung am 11. Oktober um 19 Uhr wird zu einem besonderen Moment der Gemeinsamkeit. Wenn das Brandenburger Tor in den ikonischen Streifen erstrahlt und der Song erklingt, entsteht ein Gänsehautmoment, der weit über Berlin hinausstrahlen soll. Es ist eine Einladung an alle: innehalten, zuhören, mitschwingen – und so Teil einer Bewegung werden, die seltene Erkrankungen

sichtbar macht und Betroffenen Hoffnung schenkt.

Das Brandenburger Tor wird damit zur größten Bühne für seltene Erkrankungen in Deutschland. Ein Ort, der für Geschichte und Einheit steht, verwandelt sich in ein Symbol für Gemeinschaft, Stärke und Mut. Mit dem Zebra möchten wir alle Besucher einladen, inzuhalten, zu staunen – und zugleich nachzudenken. Hinter den Streifen steckt eine klare Botschaft: Jeder Mensch zählt, auch wenn er selten ist.

Die Projektion und der Song sind zugleich das Finale der ersten SEBRACON – der neuen Convention für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Was hier beginnt, soll weit über dieses Wochenende hinaus wirken: mehr Sichtbarkeit, mehr Vernetzung, mehr Hoffnung.



**ZUSAMMEN
WENIGER
ALLEIN**

Bis bald,
SEBRAS!