

NCL macht Schule

NCL-Stiftung
Holstenwall 10
20355 Hamburg
www.ncl-stiftung.de

NCL = Neuronale Ceroid Lipofuszinose



Das Deutsche
Zentralinstitut
für soziale
Fragen (DZI)
bescheinigt:
**Ihre Spende
kommt an!**



Dies ist eine verkürzte Präsentation. Für die volle Version, wenden Sie sich bitte an contact@ncl-stiftung.de

Übersicht

- Vorstellung der Lernpartnerschaft
- Seltene Erkrankungen
- Genetische Grundlagen
- NCL/Kinderdemenz
- Stiftungsarbeit

Projekt Lernpartnerschaft: Was erwartet euch?

Modul „Biologie up-to-date“:
Fachliche Vorbereitung

Modul „Die Diagnostik“:
PCR-Kurs im Schülerlabor

Modul „Bioethische Diskussion“:
Konsensus-Konferenz zum Thema
„Präkonzeptioneller Anlageträgertest“

Modul „Aktion zugunsten NCL-Stiftung“:
Eigenes Charity-Projekt und/ oder
Informationskampagne

Eure Mitarbeit ist gefragt!

- Vorbereitung von Modul 3 (Gruppeneinteilung, Recherche...)
- Brainstorming für Modul 4 und Umsetzung des Projektes (Charity-Beauftragte)
- Aufklärung: Kennen eure Eltern, Freunde oder Mitschüler NCL?

Seltene Erkrankungen

Was ist „selten“?

- Deutschland: Maximale Prävalenz 5 : 10.000
- weltweit ca. 7.000 seltene Erkrankungen
- EU – weit ca. 27 – 36 Mio Betroffene
- 80% genetisch bedingt
- 75% der Betroffenen sind Kinder
- ca. 700 NCL-Kinder in Deutschland



Quelle: NCL-Stiftung

Was ist die Problematik?

- **Wissensgenerierung** sehr schwierig (z.B. kleine Fallzahlen)
- **Arzneimittelentwicklung** aufwendig, kostspielig und langwierig
- **Patientengruppe** zu klein als Markt für Pharma-Industrie



Quelle: NCL-Stiftung

EU Orphan Drug Verordnung: (EG) 141/2000

- 10 Jahre Marktexklusivität
- Reduzierung/Wegfall der Zulassungsgebühren
- erleichterte europaweite Zulassung
- zusätzliche nationale Förderprogramme
- gebührenfreie Beratung bei der Planung des Entwicklungsprogramms
- Klinische Studien mit geringen Fallzahlen

Genetische Grundlagen

Wie ist die DNA aufgebaut?

Holme setzen sich zusammen aus :

- ⇒ Zucker (Desoxyribose) und
- ⇒ Phosphatgruppe

Die Sprossen bilden die 4 Basen (Nukleotide)



Reihenfolge der Basen codiert die Reihenfolge der Aminosäuren.

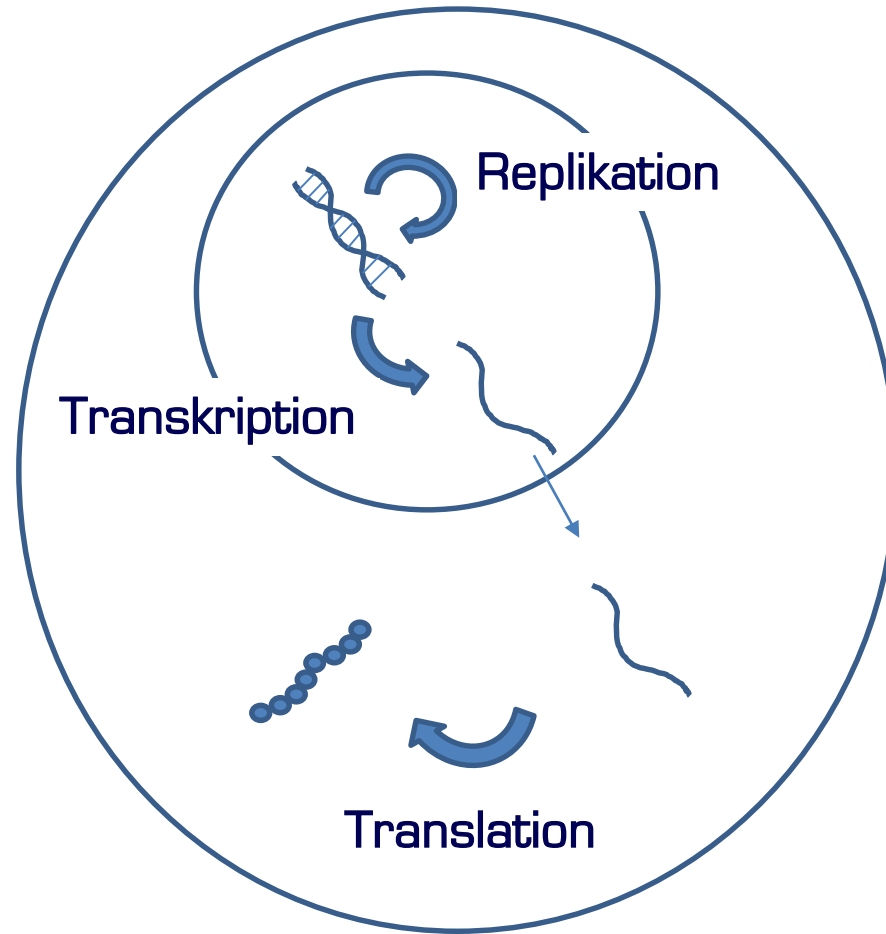
Alphabet mit 4 Buchstaben (Basen): A,G,T,C

Wörter bestehen aus 3 Buchstaben (Basen) = Codon
⇒ 4^3 Möglichkeiten = 64

Nur 20 kanonische Aminosäuren
⇒ genetischer Code ist redundant

⇒ Code-Sonne

Vom Gen zum Protein - Proteinbiosynthese

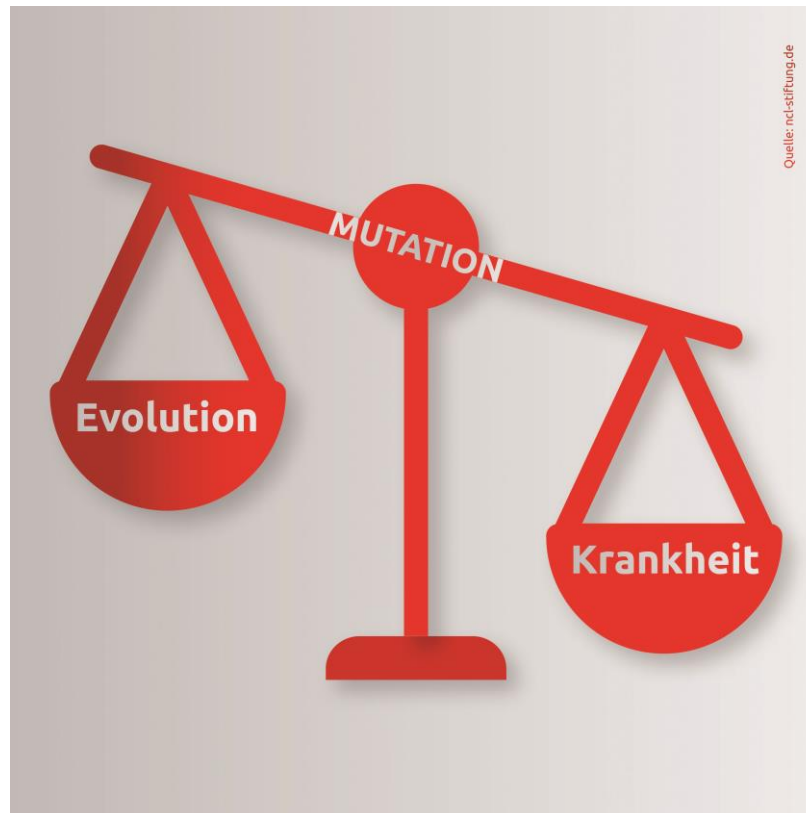


Quelle: NCL-Stiftung

Mutationen sind „Fehler“ im Erbmateriale – teilweise mit fatalen Folgen

Aber:

- ohne Mutationen gäbe es keine **Evolution**



Quelle: NCL-Stiftung

3 Typen von Mutationen

Veränderung der Chromosomenzahl

GENOM-Mutation

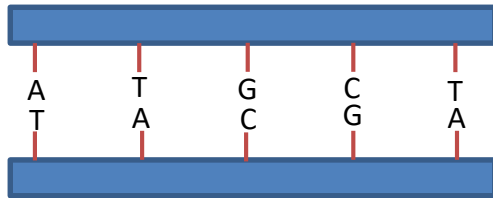
Veränderung der
Chromosomenstruktur

CHROMOSOMEN-Mutation

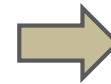
Veränderung eines einzelnen Gens
(Veränderung auf molekularer Ebene)

GEN-Mutation

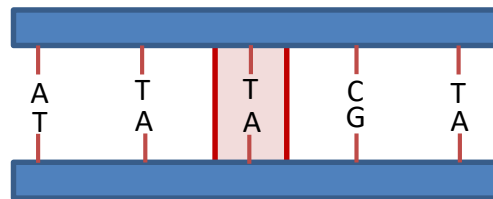
Mutationsebene: GEN



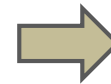
Wildtyp



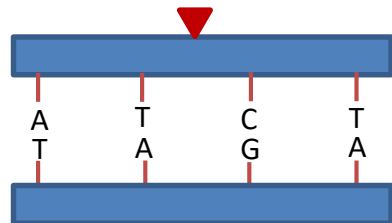
unmutiert



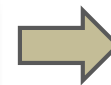
Substitution



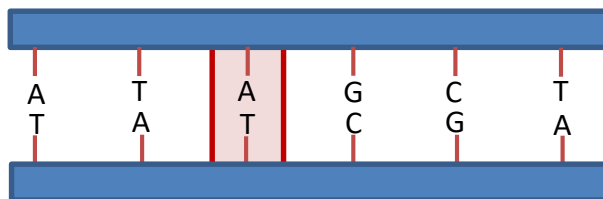
austauschen



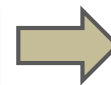
Deletion



verlorengehen



Insertion



einfügen

Autosomal dominante Vererbung Beispiele

Neurofibromatose

Chorea Huntington

„Zungenrollen“

Autosomal rezessive Vererbung Beispiele

Albinismus

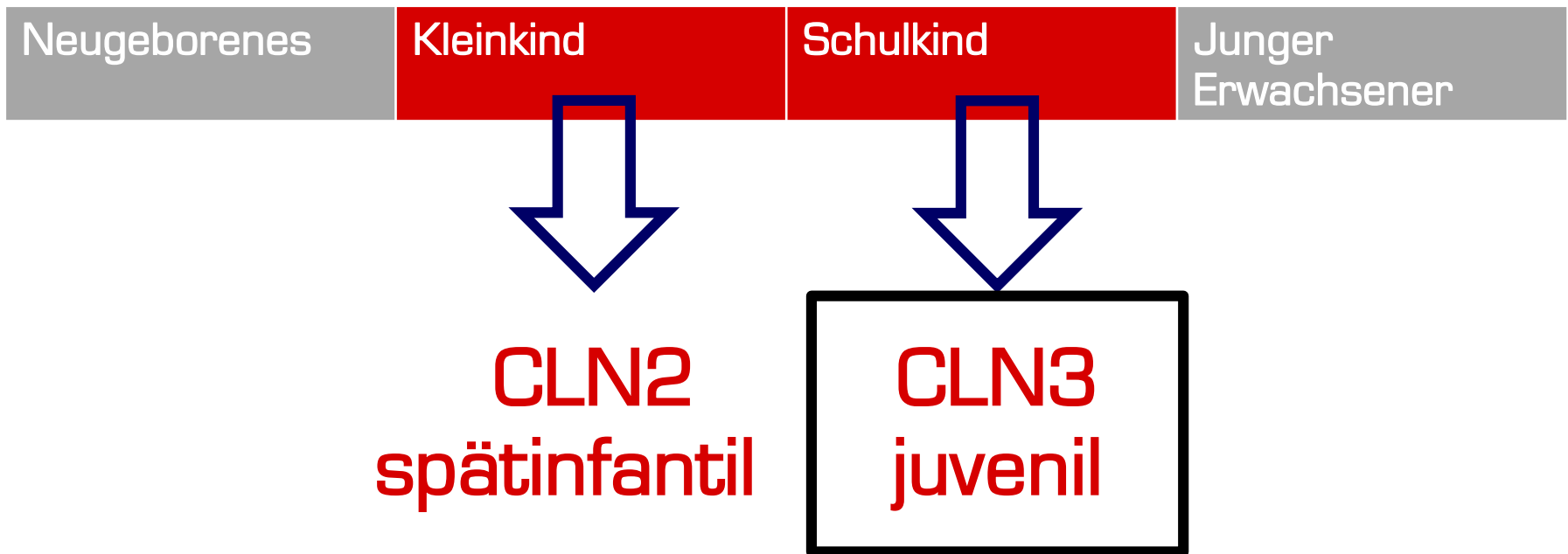
Phenylketonurie

Mukoviszidose

NCL

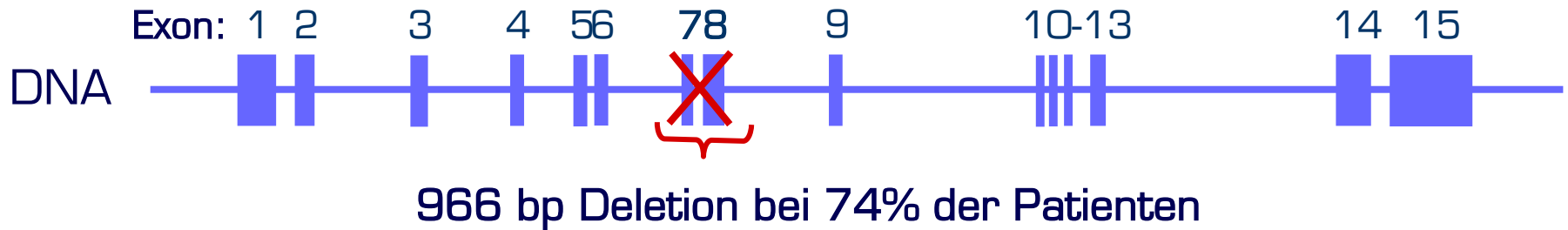
Formen der NCL

- Die insgesamt 13 NCL-Formen unterscheiden sich bezüglich des defekten Gens.
- Das Manifestationsalter ist unterschiedlich:



Die Ursache juveniler NCL: Deletion im CLN3-Gen

CLN3-Gen

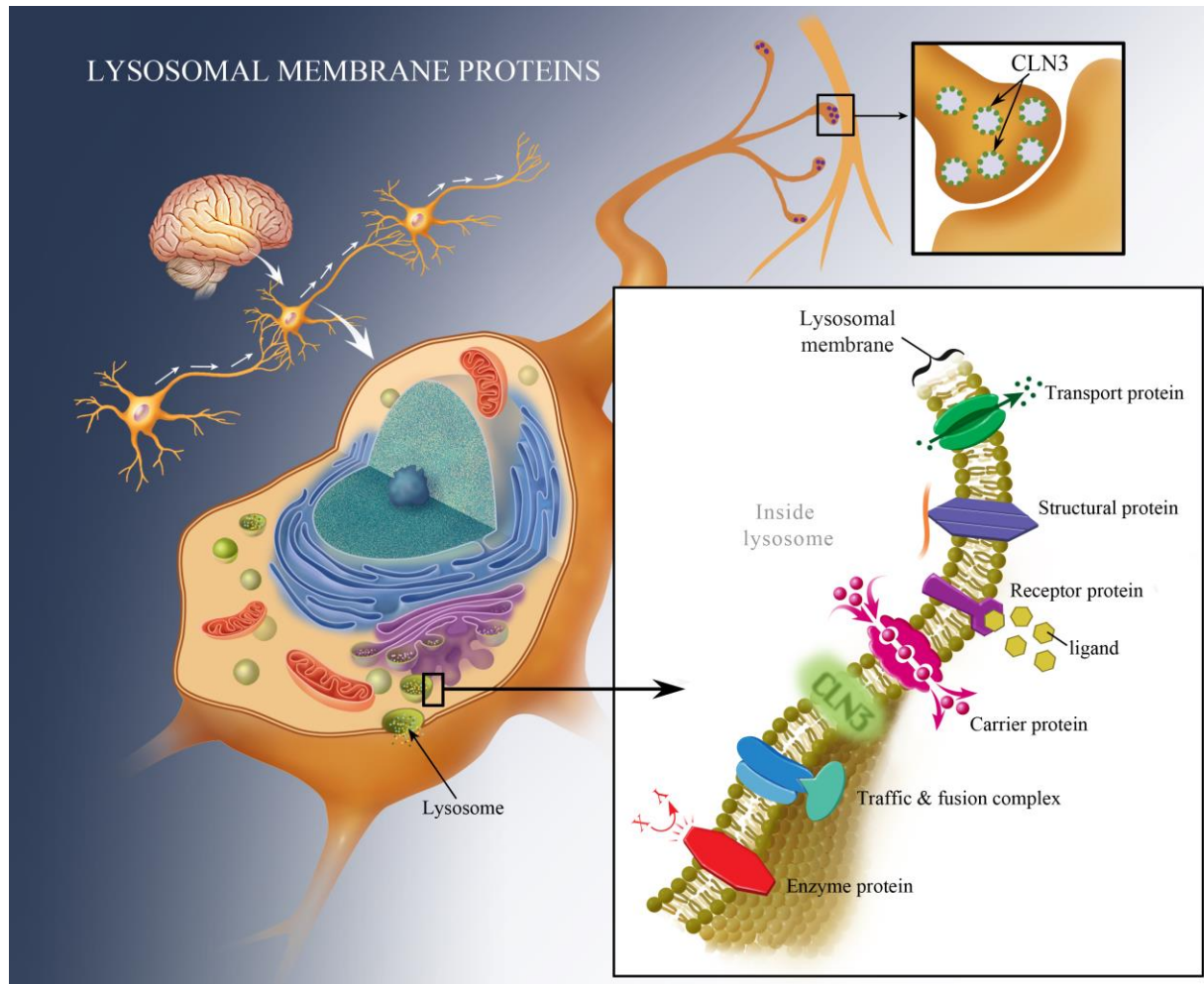


Verschiebung des Leserahmens und frühzeitige Termination



CLN3-Protein kann nicht als funktionsfähiges Protein hergestellt werden

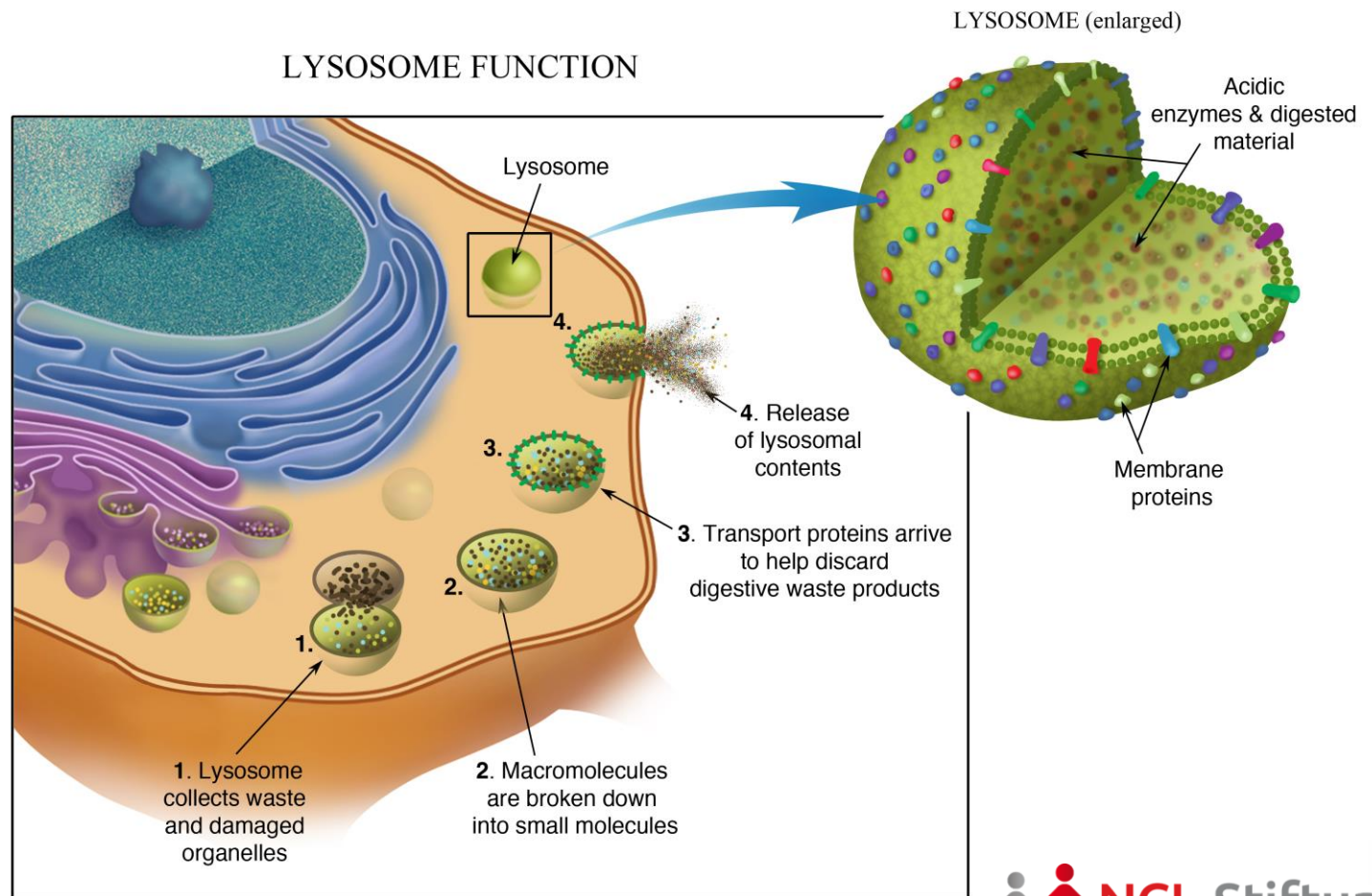
Das CLN3-Gen codiert für ein Membranprotein



Freundlicherweise zur Verfügung gestellt von Beyond Batten Disease Foundation

Was passiert auf der Zell-Ebene?

Die Neuronale Ceroid Lipofuszinose ist eine lysosomale Speicherkrankheit.

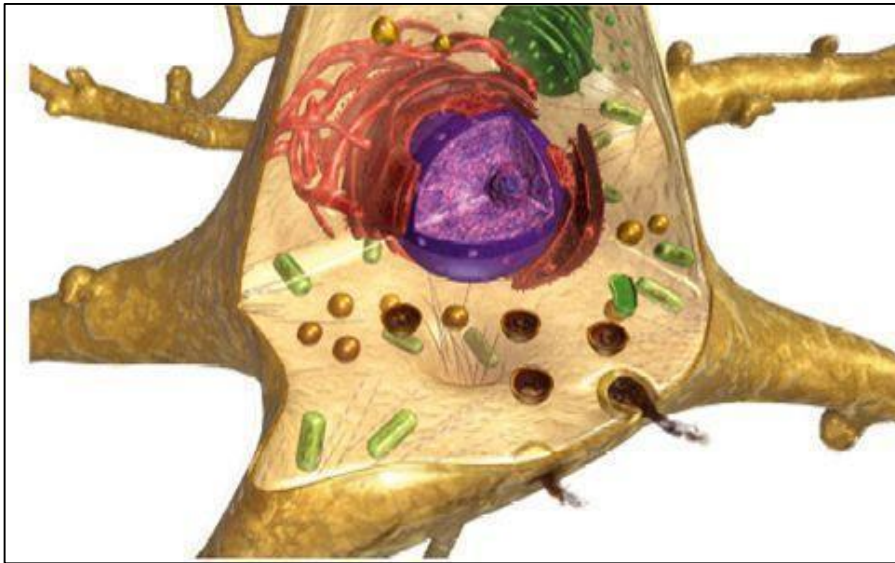


Freundlicherweise zur Verfügung gestellt von Beyond Batten Disease Foundation

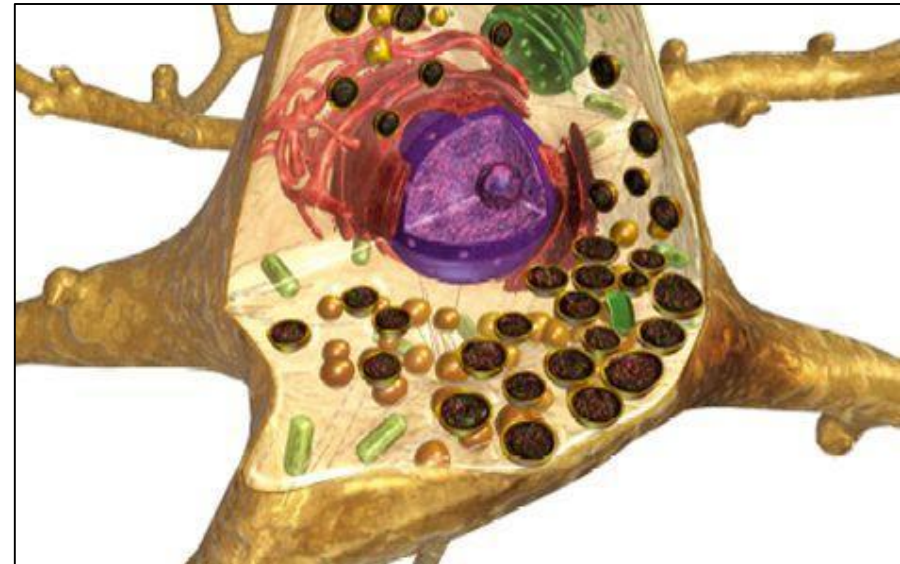
Was passiert auf der Zell-Ebene?

Die Neuronale Ceroid Lipofuszinose ist eine lysosomale Speicherkrankheit.

Gesunde Nervenzelle

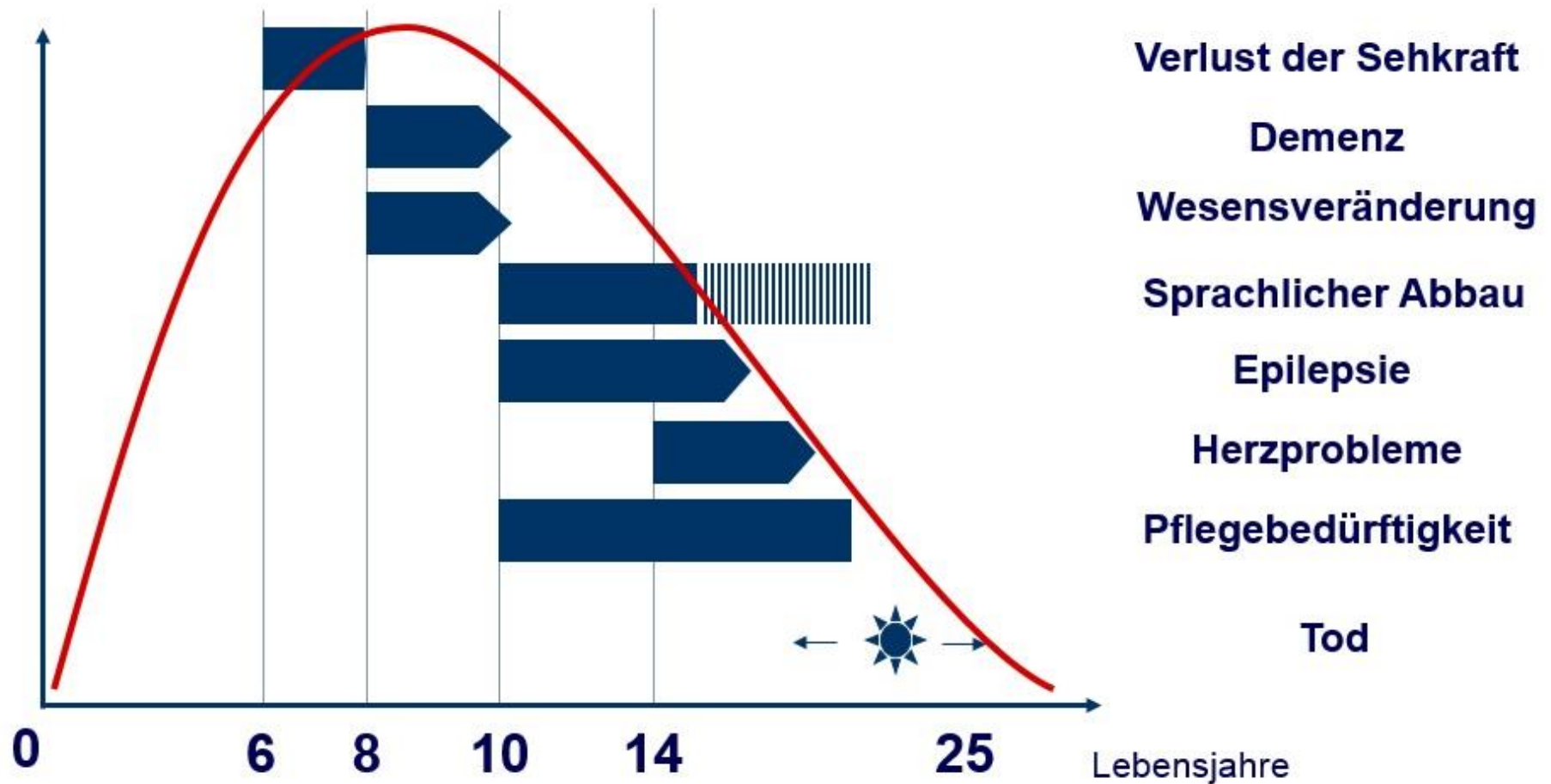


NCL-Nervenzelle



Quelle: NCL-Stiftung

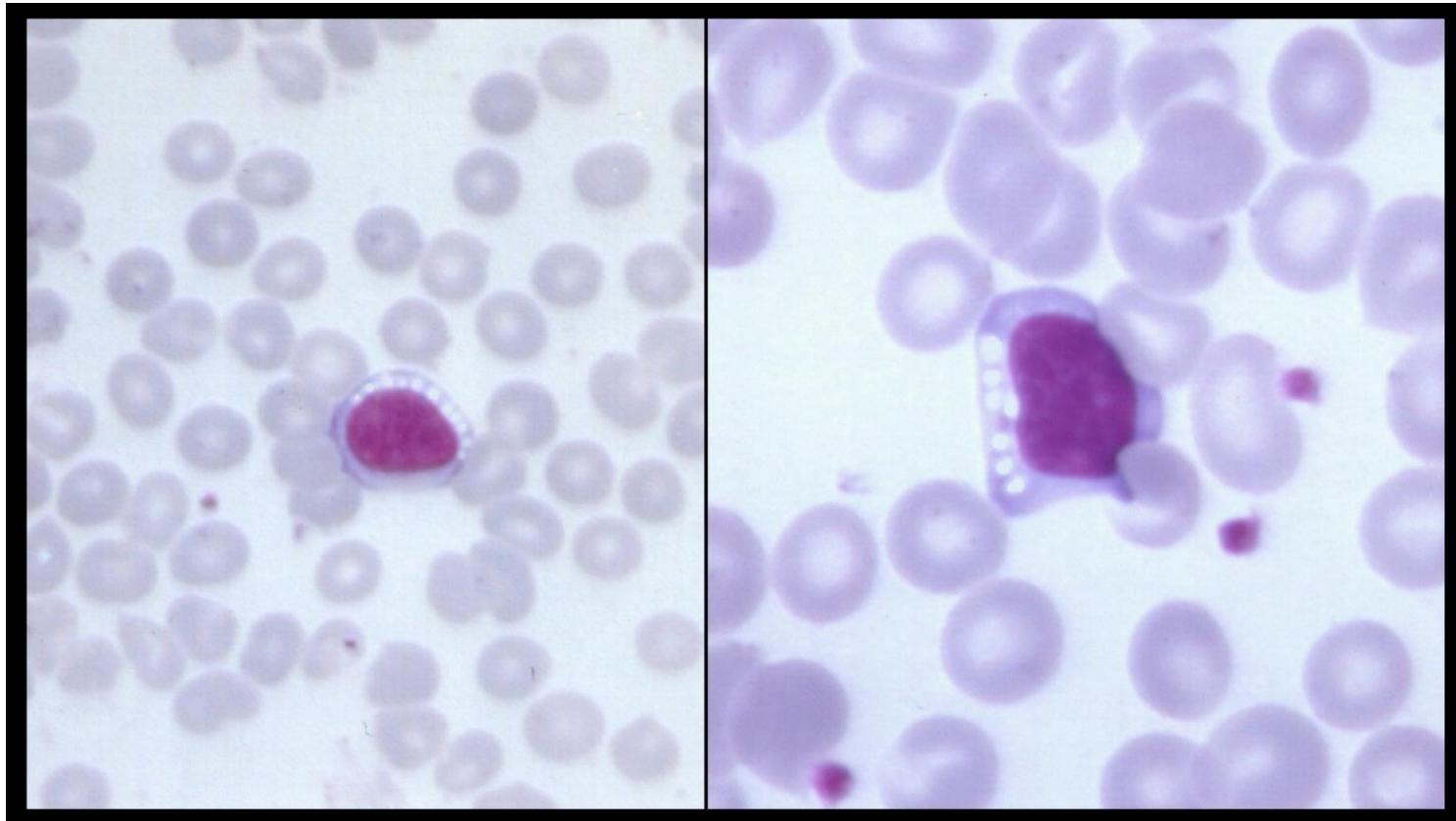
Wie ist der weitere Verlauf der Krankheit?



Quelle: NCL-Stiftung

Wie kann man NCL diagnostizieren?

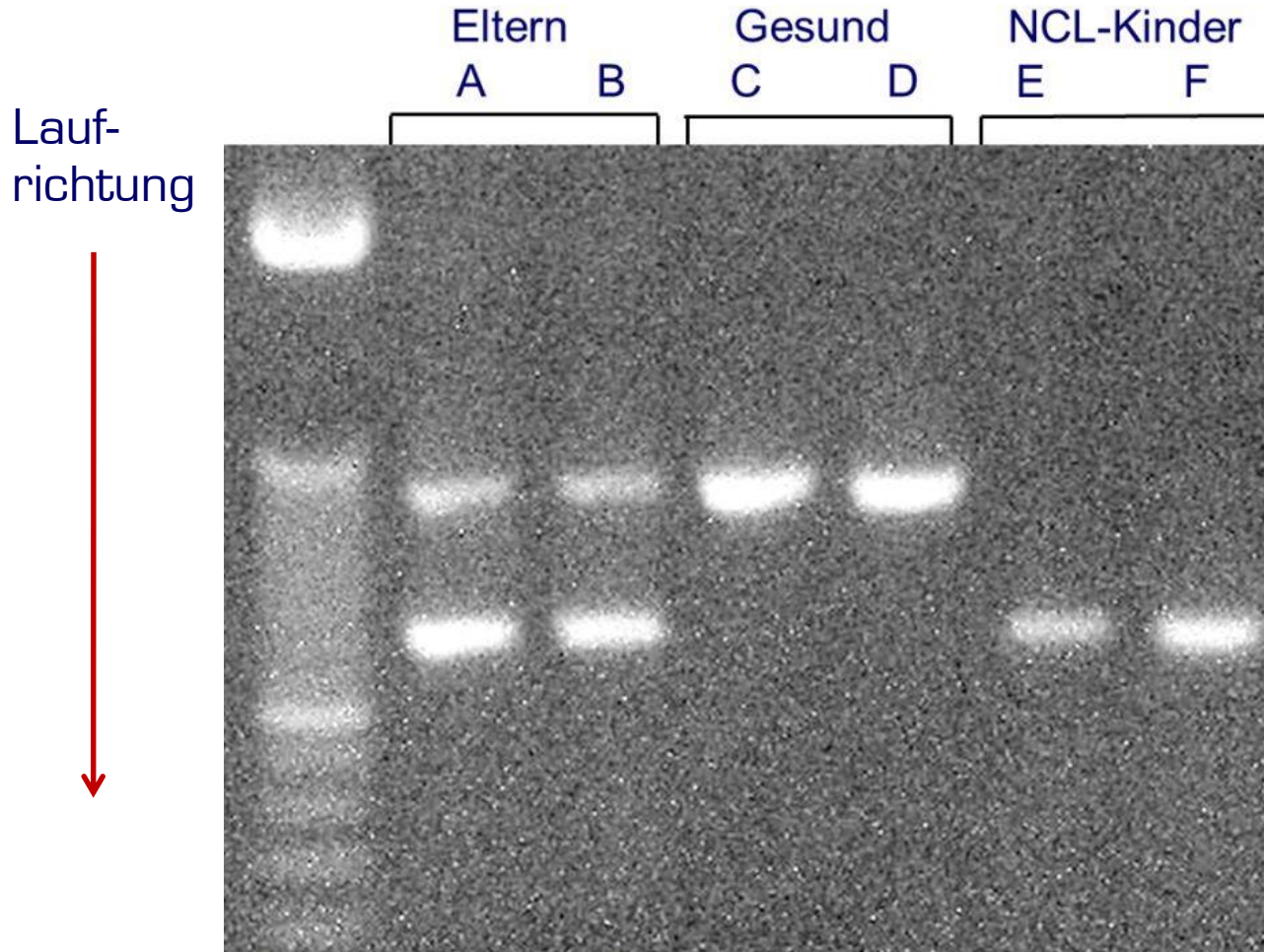
Untersuchung des Blutausstriches auf Lymphozyten-Vakuolen bei NCL-Patienten



Quelle: NCL-Merkblatt, Hamburg/Göttingen

Genauere Diagnose mittels PCR

Nachweis der 966 bp Deletion durch Gelelektrophorese



Quelle: Dr. Angela Schulz, UKE

Welche Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten gibt es?



Copyright Nele Martensen

- zur Zeit: **keine heilende Therapie** gegen NCL
- nur **palliative** Therapie möglich
- **medikamentöse** Behandlung der epileptischen Anfälle
- **sportliche Betätigung** wie Tandemfahren für den Erhalt der Beweglichkeit
- gute **pädagogische Betreuung**

Ist eine Früherkennung überhaupt sinnvoll?

- Vermeidung eines unnötigen „Ärztehopping“
- korrekte Behandlung
- humangenetische Beratung
- Familien- und Lebensplanung
- Planung der pädagogischen Betreuung
- NCL-Selbsthilfegruppe
- Vorarbeit für jede kommende Therapie

NCL-Stiftung



Wer sind wir?

Gründung 2002 durch Dr. Frank Husemann

Team: Dr. Frank Stehr (Vorstand)

Dr. Herman van der Putten (Forschungsleiter)

Dr. Birgit Faßbender (Wissenschaftskommunikation)

Michelle Bonke (Kommunikation)

Josephine Rath (Unternehmenskooperationen)

Praktikanten & Werkstudenten

Ehrenamtliche Unterstützer & Botschafter

(Stiftungsrat, wissenschaftlicher Beirat, Kuratorium, ...)



Copyright: Ein Herz für Kinder



Copyright: Andreas Überschar Fotografie



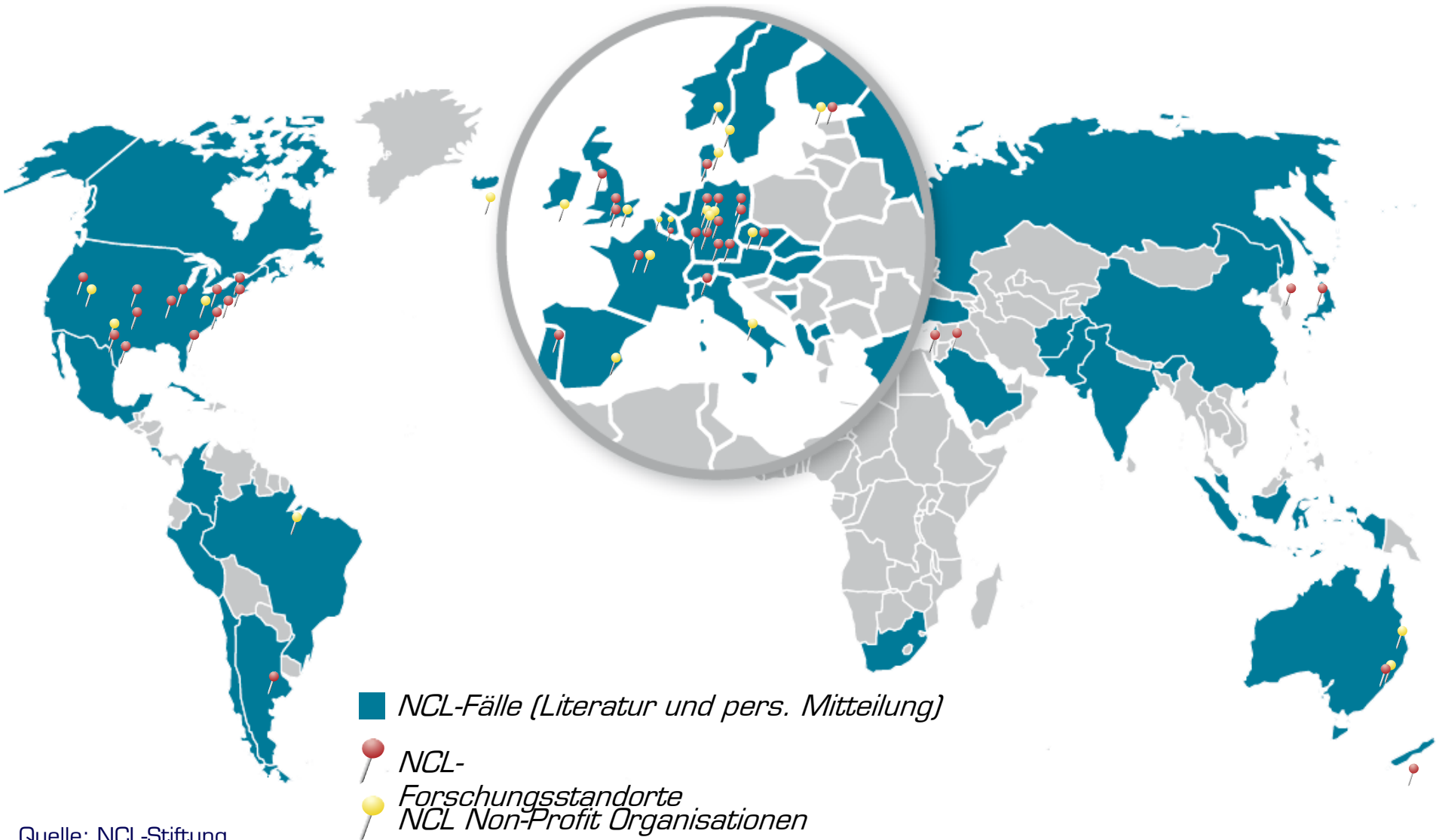
Und wofür stehen wir?

Ziele und Strategien



Quelle: NCL-Stiftung

NCL ist ein weltweites Problem

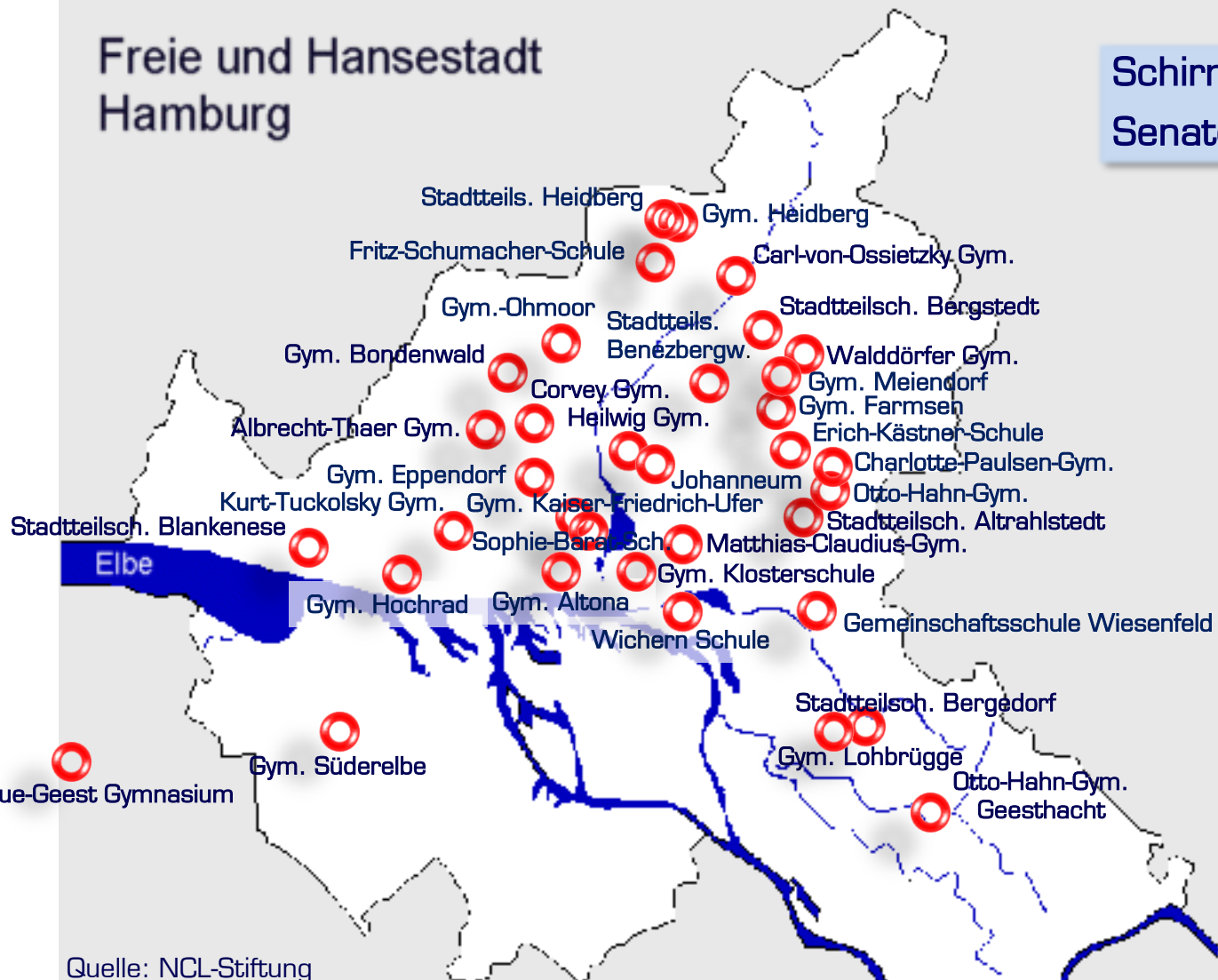


Quelle: NCL-Stiftung

Fortbildung - Teilnehmende Schulen

Schirmherrin:
Senatorin a.D. Dinges-Dierig

Freie und Hansestadt
Hamburg



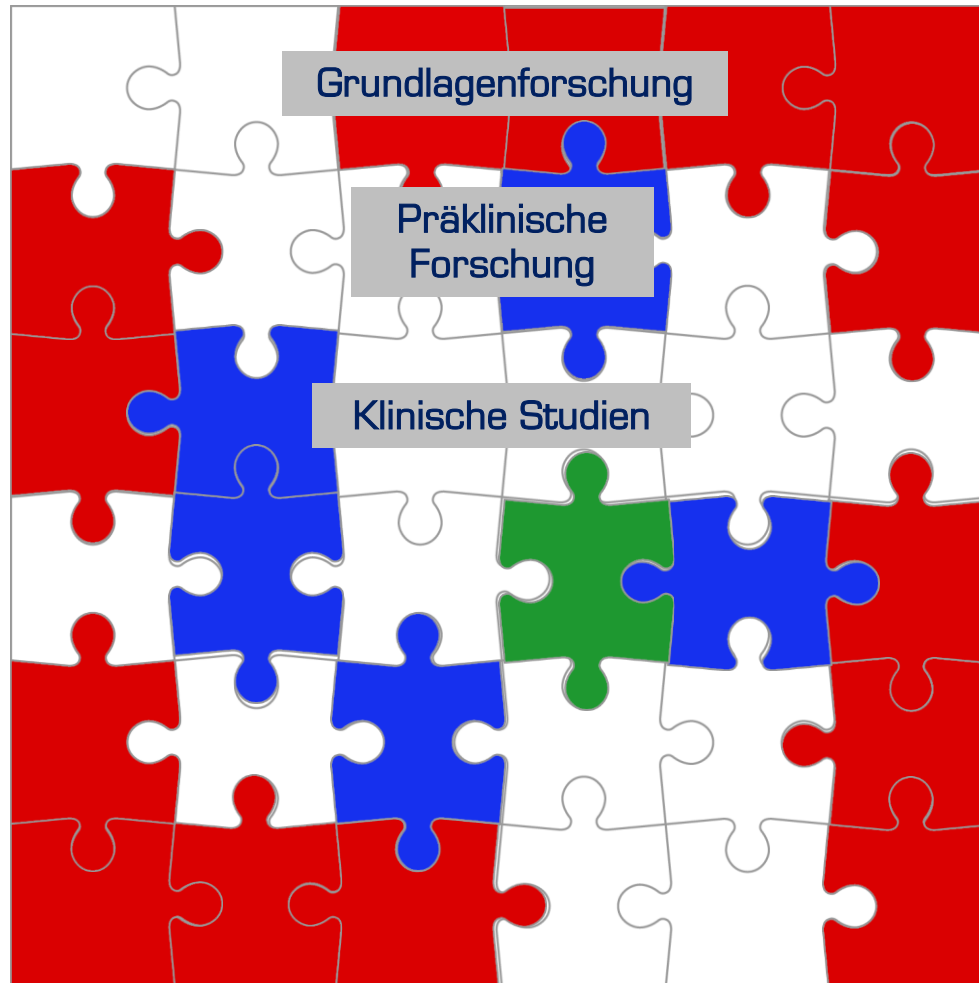
Quelle: NCL-Stiftung



Fortbildung - Teilnehmende Schulen in Köln

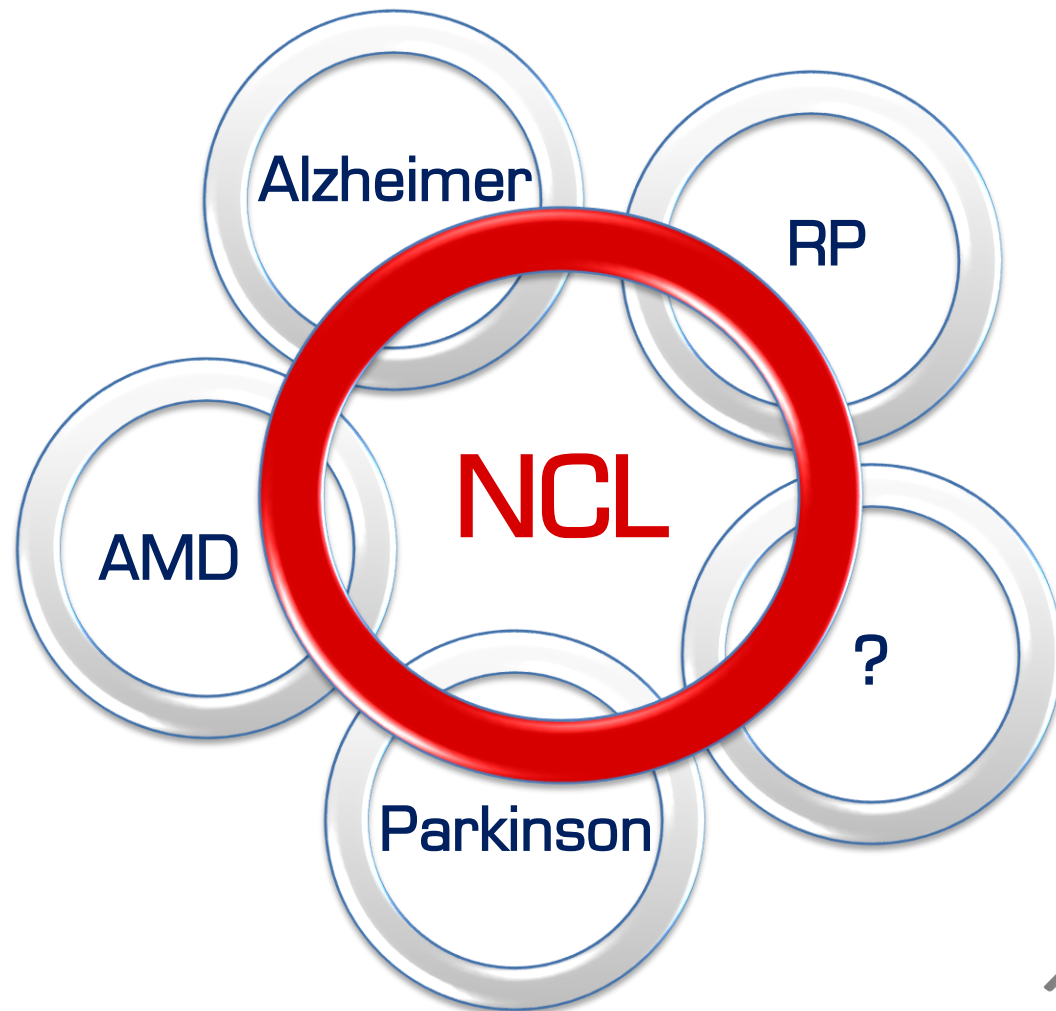


Kooperative Forschungsförderung



Quelle: NCL-Stiftung

Es gibt Überschneidungen zwischen NCL und häufiger vorkommenden Krankheiten



Quelle: NCL-Stiftung

Wir gewinnen Menschen



Copyright Joachim Gern

Jan Josef Liefers als Schirmherr

**Finanzierung ausschließlich
durch Spendengelder!**

Wie würdet Ihr NCL bekannter machen?

Was könnt ihr als Kurs konkret tun?

- Charity-Aufschlag: Theateraufführung, Konzert...
- Cafeteria: Kuchenverkauf, PfandRaising
- Spendenlauf
- Text auf Schul-Homepage
- Druckerpatronen sammeln
- ... und vieles mehr!

Was könnt ihr privat konkret tun?

- mit anderen über die Erkrankung und die Stiftung reden
- Spendendosen/Zahngolddosen aufstellen
- auf Events aufmerksam machen und teilnehmen
- Sammeln von Handys, Druckerpatronen etc.
- Ehrenamtliche Arbeit
- Stiftung bei Facebook liken und auf Instagram folgen

Unsere Vision: Eine Zukunft ohne Kinderdemenz

- *Juni 2017*: CLN2 Enzymtherapie europaweit zugelassen
- Start klinischer Studien für CLN6 Gentherapie (*2016, USA*)
- Start einer klinischen Studie für CLN3 Gentherapie (*Amicus Therapeutics*)

Danke!

Vielen Dank für
Eure
Aufmerksamkeit!

Powerpoint-Präsentation:
Samuel Cremer
www.memoryimpact.com



