

# KURZPROFIL

## **NCL-Stiftung**

Holstenwall 10

20355 Hamburg

T: 040-35004491

F: 040-35004493

[www.ncl-stiftung.de](http://www.ncl-stiftung.de)

*Mitglied der*



**National Contest**  
for **Life\_NCL**

# ZUSAMMENFASSUNG

**NCL** ist die Abkürzung für eine sehr **seltene Stoffwechselkrankheit mit tödlichem Verlauf (Neuronale CeroidLipofuszinose)**.

Gleichzeitig steht diese Abkürzung für das Leitbild einer jungen Hamburger Stiftung, die sich der gezielten Bekämpfung dieser Krankheit widmet. Denn für die leidtragenden Kinder, ca. 400 in Deutschland, ist es ein **National Contest for Life**.

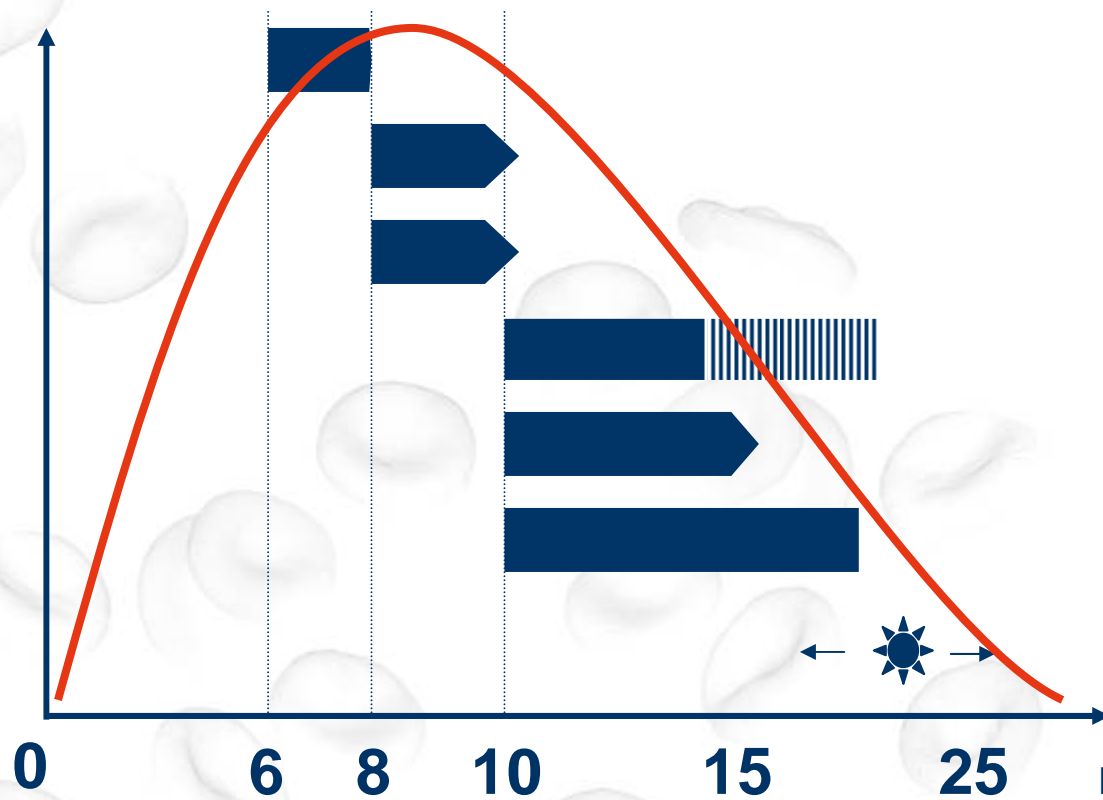
Trotz realistischer Therapiechancen ist NCL bislang **unheilbar**. Denn die **Betroffenen haben kaum Fürsprecher** auf Seiten des Staates, der Industrie oder privater Förderer. Auf medizinischer Seite fehlt das koordinierende Netzwerk, welches hilft, weltweit vorhandenes Wissen zu bündeln.

**Ziel der Stiftung** ist es daher, **durch einen eigenen Naturwissenschaftler** die Erarbeitung neuer Ergebnisse zu forcieren, konsequent zu verbinden und **Heilung zu ermöglichen**.

Ausschlaggebend für die Stiftungsgründung war die **Diagnose** der Krankheit **bei Tim Husemann, dem Sohn des Stifters**, Ende des Jahres 2001. Maßgebliche **Promotoren** der Stiftung sind die internationalen Serviceclubs **Round Table** und **Lions**.

**Der Verlauf der Krankheit „JNCL“ ist bekannt.  
Er führt unweigerlich zum Tod.**

## Krankheitsverlauf der juvenilen NCL



**Verlust der Sehkraft**

**Geistiger Abbau**

**Wesensveränderung**

**Sprachlicher Abbau**

**Epilepsie**

**Pflegebedürftigkeit**  
(Rollstuhl, Bettlägerigkeit)

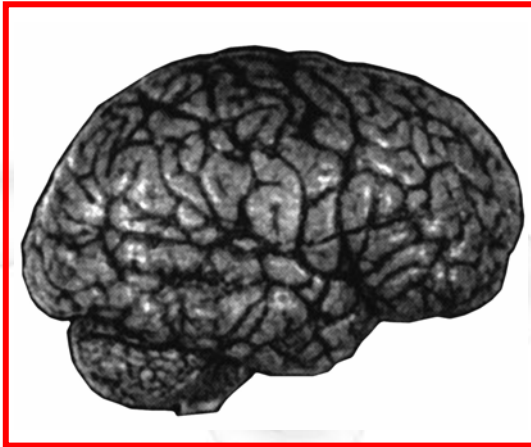
**Tod**



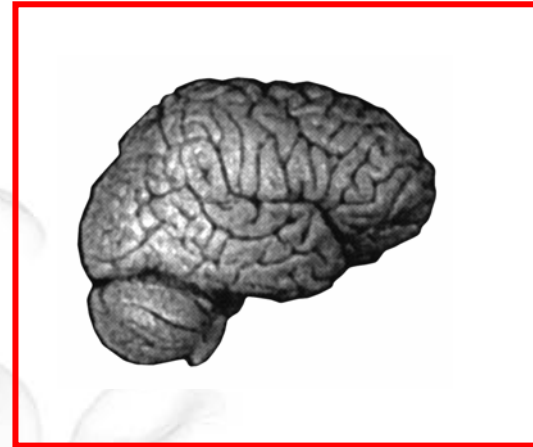
**National Contest  
for Life NCL**

# Massives Absterben der Neuronen im Gehirn.

**Gesundes Gehirn**



**NCL-geschädigtes Gehirn**



# Tims Schicksal

**Sommer 2001:** Ein „R“ wird zu einem „P“ wie Papa. Erste (häufige Fehl-) Diagnose: RP. **Retinitis Pigmentosa**, eine Augenkrankheit, die ebenfalls zur Erblindung führt.

**Herbst 2001:** Nach einer Blut- und einer humangenetischen Untersuchung wird die **tödliche Stoffwechselkrankheit NCL** diagnostiziert.

**Winter 2001:** Mit Unterstützung von **Round Table** startet Tims Vater eine Projektinitiative gegen NCL. Ein Wettlauf mit der Zeit beginnt, der **National Contest for Life\_NCL**.

**Sommer 2002:** Die NCL-Stiftung wird gegründet. Tim hat inzwischen schon 90% seiner **Sehfähigkeit verloren**.



# Tims Schicksal

**Frühling 2003:** Tim 8. Geburtstag. In weniger als 2 Jahren hat er sein **Augenlicht verloren**. Und das ist erst der Anfang.

**Frühling 2005:** Tim ist mittlerweile 10 Jahre alt und besucht eine **Blindenschule**. Seit er nicht mehr mit seinen Freunden draußen herumtollen kann, sind seine Stofftiere ihm wieder sehr wichtig geworden. Es gibt erste Anzeichen, dass seine **Gedächtnisleistung abnimmt**.

**Frühjahr 2006:** Gerade hatte Tim seinen 11. Geburtstag. Seine **Schritte** werden immer **kürzer**. Das Gehen fällt ihm schwer. Die **Sprache leidet auch** unter der Krankheit.



# Der Kampf gegen die Krankheit ist ein Wettlauf gegen die Zeit.

## Die Krankheitsursachen und Therapiemöglichkeiten

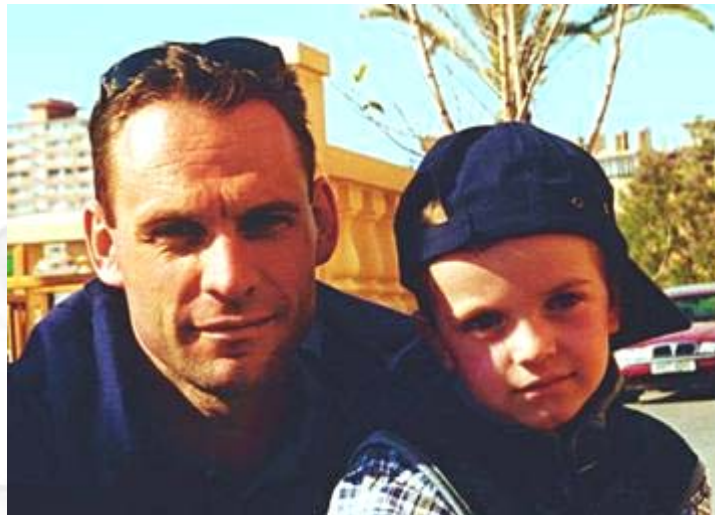
### Was verursacht den Krankheitsverlauf?

- NCL-Kinder haben einen **Gendefekt**.

- Es fehlt ein einzelnes **Protein**.

- Dadurch lagern sich **unlösliche Schadstoffe** ab.

- Die **Zellen sterben** ab. Für immer.



- Betroffen sind erst die **Augen**, dann das **Gehirn**.
- Sukzessive gehen die **Körperfunktionen** verloren. Zuletzt die Atmung.

### Was kann man tun?

- **Zellersatz:** Gabe von neuronalen Stammzellen.

- **Medikation:** Einsatz vorhandener, gegen vergleichbare Krankheiten erfolgreich eingesetzte Medikamente.

- **Tiermodelle:** Simulation der Krankheitsmechanismen.

- **Gentherapie:** Transport des intakten Gens in alle Zellen.

# Der Vorstand setzt sich aus Steuerberatern und einem Betriebswirt zusammen.

## Stiftungsorgane: Vorstand



**Dr. Frank Husemann:** Bis 2005 war er als Strategieberater bei Accenture tätig. Heute engagiert er sich für einen international tätigen Anlagenbauer der Energiewirtschaft mit Sitz in Hamburg. Er ist **Gründer und Stifter** der NCL-Stiftung.



**Martin Hartleif:** Dipl.-Betriebswirt, selbstständiger Steuerberater in Dortmund. Martin Hartleif ist Mitglied von **Round Table** (Dortmund).



**Dr. Christian Borchard:** Selbständiger Steuerberater einer Hamburger Sozietät.

# Der Stiftungszweck ist vergleichsweise eng gefasst. Dieses ermöglicht eine zielorientierte Mittelverwendung.

**Die statutarisch festgehaltene Aufgabe ist es, durch Anstellung mindestens eines qualifizierten Wissenschaftlers,**

- die **Bekanntheit** von NCL zu erhöhen, um die **Früherkennung** der Krankheit zu ermöglichen,
- ein **NCL-Netzwerk** medizinischer Spezialisten aufzubauen, um das national und international vorhandene Know-how zu sammeln und zu **koordinieren**,
- **medizinische Heilungsansätze** für NCL durch **kooperative Forschungsinitiierung** zu entwickeln und zu verfolgen sowie
- breite **Öffentlichkeitsarbeit** und **Fundraising** zu betreiben.

# Ziel: Früherkennung & Vermeidung von Fehldiagnosen

## Weg:

### 1. Ausrichtung Ärztlicher Fortbildungen & Initiierung von Vorträgen

- Augenärzte: Veröffentlichung, Bonn, Zürich
- Humangenetiker: Kiel, Rostock
- Kinderpsychiater/-psychologen: Örebro
- (Neuro)pädiater: Bremen, Erlangen, Tübingen, NCL-Merkblatt
- Neurologen: Neurowoche, Veröffentlichung

### 2. Integration in die Lehre

- Schüler, Referendare, Lehrer: **Biologie up-to-date**
- Studenten (Biologie, Biochemie, Medizin)

# Erstellung von Informationsmaterial und dessen gezielte Verteilung

## NCL-Merkblatt

### Unklare Sehschwäche, Entwicklungsstillstand und Epilepsie: **Achtung NCL!**

Degenerative Hirnerkrankungen sind bei Kindern und Jugendlichen im Vergleich zu älteren Menschen (Alzheimer-Krankheit!) selten. Dennoch kommen solche Abbauserkrankungen auch bei Kindern immer wieder vor.

#### Die neuronalen Ceroid-Lipofuzinosen (NCL-Krankheiten)

stellen die häufigste Gruppe autosomal-rezessiv erblicher unheilbarer Krankheiten dar, die im Kindes- und Jugendalter zu fortschreitendem Verlust aller Fähigkeiten und frühem Tod führen. Die Krankheitserscheinungen beruhen auf weitgehend unbekanntem Stoffwechselfehlern, die mit der Speicherung von Ceroid-Lipofuzin-Material in Geweben einhergehen und von Defekten in zahlreichen verschiedenen Genen hervorgerufen werden (Bezeichnung der Gene: CLN1 bis CLN9).

Wegen ihrer schweren Folgen und der Möglichkeit wiederholten Auftretens in der Familie sollten die NCL-Krankheiten früh erkannt werden. Eine Vermutungsdiagnose ist auch in der Arztpraxis möglich.

#### Wann muss man an NCL denken?

Alle NCL-Formen verursachen früher oder später das kombinierte Auftreten folgender Symptome:

#### Symptome der NCL-Krankheiten

Visusverlust



Rückschritte der Entwicklung, Demenz



Epilepsie



Alter und Reihenfolge des Auftretens der Erscheinungen sind unterschiedlich. Die Kinder sind ursprünglich völlig normal entwickelt.

Bei Kleinkindern kann sich als erstes ein Stillstand der psychomotorischen Entwicklung bemerkbar machen oder das plötzliche Auftreten epileptischer Krämpfe, für die sich keine plausible Erklärung finden lässt. Bei Schulkindern beginnt eine NCL oft mit zunehmender Sehschwäche, die nicht auf einer Refraktionsstörung beruht sondern auf einer Retinopathie. Hier ist eine gründliche augenärztliche Untersuchung angebracht, ggf. ein Elektroretinogramm.

#### Diagnose der NCL-Krankheiten

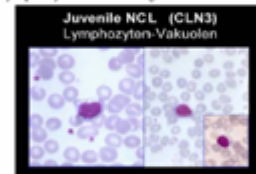
Die ersten Schritte hängen vom Alter des Kindes ab.

Beim Kleinkind können die häufigeren NCL-Formen (CLN1- und CLN2) anhand von Enzymtests erkannt werden (auch in Trockenblut). Wenn die Tests normal ausfallen und der Verdacht bestehen bleibt, können Spezialuntersuchungen (Elektronenmikroskopie) erforderlich sein.

#### Enzymdiagnostik bei NCL-Verdacht

Enzymtest	Fehlende Aktivität bedeutet
Palmitoyl-Protein-Thioesterase (PPT)	CLN1-Krankheit
Tri-Phospholipidase (TPP)	CLN2-Krankheit

Beim Schulkind mit Visusverlust ist an die CLN3-Krankheit zu denken. Diese juvenile NCL geht mit charakteristischen Blutfeldveränderungen einher. Auf einem Routine-Blutausstrich sieht man im Zytoplasma vieler Lymphozyten zahlreiche große helle Vakuolen.



Werden keine Vakuolen gefunden, sind die Enzymtests erforderlich. Wenn die Tests oder Lymphozytenvakuolen für eine der häufigeren NCL-Krankheiten sprechen (CLN1, CLN2, CLN3), kann eine molekulargenetische Untersuchung folgen. In anderen Fällen ist Hilfe durch Spezialisten erforderlich.

#### Beratung bei NCL-Fragen

In Deutschland stehen folgende Zentren zur Verfügung:

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Prof. Dr. med. A. Kohlschütter Dr. med. Angela Schulz Tel. 040-42303-3733 / -3710 E-mail: info@ncl-netz.de	Universitätsklinikum Göttingen Zentrum Kinderheilkunde Dr. med. Robert Steinfeld Tel. 0551-39-6210 Fax: -6252 E-mail: abd@med.uni-goettingen.de
---	--

#### Weitere Informationen:

Übersichtsartikel: Die neuronalen Ceroid-Lipofuzinosen (NCL-Krankheiten) - Demenzerkrankungen bei Kindern und Jugendlichen. Kohlschütter et al. Dtsch Arzteztg, 130(5):A 284-288, 2005  
Im Internet: www.ncl-netz.de, www.NCL-Netz.de

Verfasser dieses Merkblatts:  
Prof. Dr. Alfred Kohlschütter  
Dr. Angela Schulz  
Dr. Robert Steinfeld

In Zusammenarbeit mit der  
NCL-Stiftung  
Hilfensweg 10  
20155 Hamburg  
Tel. 040-350044-91  
E-mail: info@ncl-stiftung.de



## Relevanz ophthalmologischer Diagnostik für die Betreuung von Patienten mit juveniler neuronaler Ceroid-Lipofuzinose Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuzinose

K. Rütger<sup>1</sup>  
A. Gal<sup>2</sup>  
A. Kohlschütter<sup>3</sup>

The Role of the Ophthalmologist in the Management of Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis - Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis

Kasusreport



## Fundus mit charakteristischer Schießscheibenmakulopathie.



National Contest  
for Life NCL

# Ziel: Auf- und Ausbau eines wissenschaftlichen Netzwerkes

## Weg:

### 1. Ausrichtung des Nationalen NCL-Kongresses

- 6. NCL-Kongress: 11. Oktober 2007, München

### 2. Gezielte Kontaktaufnahme zu Wissenschaftlern

- Blut-Hirn-Schranke-Treffen: 2.-4. Mai 2005, Bad Herrenalb
- Göttinger Symposium: 27.-28. Mai 2005
- Int. NCL-Kongress: 5.-8. Juni 2005, Helsinki
- Stammzell-Symposium: 27. September 2005, Berlin

# Ziel: Entwicklung medizinischer Heilungsansätze

## Weg: **Kooperative Forschungsinitiierung**



- **Co-finanziertes Doktorandenstipendium (Stiftung / Uni)**  
„Analyse der Expressionsveränderungen von Genen im Gehirn der CLN3 defekten Mäuse. Aufklärung der unbekanntenen Funktion des CLN3-Proteins.“  
(S. Pohl, AG Prof. Braulke, UKE, Hamburg)



- **Co-finanziertes Forschungsprojekt (Stiftung / Stiftung)**  
„Funktionelle und morphologische Untersuchung der Netzhaut des CLN3-knock-in Mausmodells.“ (Prof. Rütter, Charité, Berlin)



- **Eigeninitiative**  
„Untersuchung des Alterungsprozesses der Neurone am *C. elegans*-Modell.“ (APOPIS; Prof. Baumeister, Universität Freiburg)

# Ziel: Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising

## Weg: Regionale und bundesweite Kampagnen

- **Rotaract**  
Bundesweite Spendendosenaktion (Patenschaften)
- **Charity-Dinner „Cooking for Kids“**  
Tim Mälzer, wechselnde Schirmherrschaften
- **Galaball der Immobilien in Wiesbaden**  
Schirmherrschaft Oberbürgermeisterin Petra Roth
- **Benefiz-Kunstauktion**  
Hamburg Marriott Hotel

**Berichterstattungen:** Hamburger Abendblatt,  
GenomXpress; Stiftungsbroschüre, Internetseite



# 150 mal 20 Jahre mit NCL sind 3.000 Jahre Leiden.

## Gründe für ein Engagement gegen NCL

### Krankheitsmerkmale

- *Dimension* der Krankheit (Brutalität, Zwangsläufigkeit, Tod)
- *Ohnmacht der Betroffenen* (physisch, psychisch und finanziell)

### Fehlende Alternativen

- Mittelknappheit *klinischer* Forschung und *öffentlicher* Förderung
- Fehlender ökonomischer Anreiz für die *Pharmaindustrie*

### Erfolgsaussichten

- *Erfolge* bei verwandten Krankheiten
- Existenz konkreter *Ideen* und *Heilungsansätze*

### Stiftungskonzept

- *Plan- & Finanzierbarkeit* (trotz fehlender Ergebnisgarantie)
- Neue, erfolgreiche Form der *Krankheitsbewältigung*

### Persönliches Engagement

- Motivierter, qualifizierter *Vorstand* (Betroffenheit)
- Hoher, *ehrenamtlicher Einsatz* anerkannter Experten

**Helfen Sie mit?**