

ÜBERBLICK ÜBER DIE FORSCHUNG

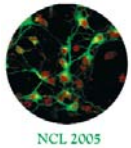
NCL ist die häufigste neurodegenerative Krankheit des Kindesalters. Die tödliche Stoffwechselkrankheit führt u.a. zu einem sukzessiven Absterben der Nervenzellen des Gehirns. Das Gehirn verliert dadurch stark an Volumen (s. Abb.). Bei der juvenilen Form (jNCL), dem Schwerpunkt der NCL-Stiftung, beginnt die Erblindung (1. Symptom) bereits im Einschulalter. Die Krankheit wird rezessiv vererbt. Das betroffene CLN3-Gen liegt auf Chromosom 16.



Gesundes Gehirn



NCL-geschädigtes Gehirn



NCL 2005

Am 5. Juni 2005 hat der **10. Internationale NCL-Kongress** in Helsinki stattgefunden. Es nahmen ca. 100 Grundlagenforscher und Kliniker teil, die NCL- oder NCL-nahe Forschung betreiben.

Wie ist der aktuelle Stand der NCL-Forschung?

Grundlagenforschung

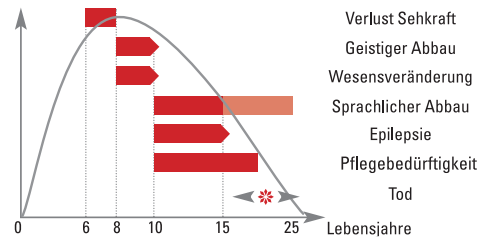
- Im Rahmen eines EU-Projektes werden die **Expressionsmuster** der Gene und Proteine ermittelt, um den betroffenen Stoffwechselweg zu identifizieren. Ziel ist die Ableitung der **CLN3-Funktion**.
- **Transport- und Lokalisationsstudien** haben gezeigt, dass sich CLN3 in der lysosomalen Membran sowie in den „lipid rafts“ befindet.
- Die Biotech Firma Cellzome (Heidelberg) hat potentielle **CLN3-Bindungspartner** identifiziert. Das Projekt wurde von der NCL-Stiftung initiiert und beim **4. NCL-Kongress** präsentiert.

Klinisch-orientierte Forschung

- Kliniken führen genetische **Mutationsanalysen** zur Diagnostik durch. Bis heute werden noch neue, bisher unbekannte NCL-Gene entdeckt (CLN9).
- Durchführung einer **Gentherapie** bei spätinfantilen NCL-Patienten in den USA. Die Initiierung für die juvenile Form ist jedoch noch erforderlich.
- **Immunsuppressionstherapie** bei jNCL-Patienten in Finnland. Diese kann nur erfolgreich sein, wenn Entzündungen eine Rolle spielen.

FORSCHUNGSINITIIERUNG UND -FÖRDERUNG

In den letzten Jahren wurden nur Verbesserungen in der parenteralen Ernährung erzielt. Mit einer Therapie wird frühestens in 10 Jahren gerechnet. Dieser Ausblick steht in keinem Verhältnis zur Brutalität und Zwangsläufigkeit des Krankheitsverlaufs (s. Abb.). Eine gezielte Forschungsintensivierung ist dringend notwendig.



Darstellung eines durchschnittlichen Krankheitsverlaufs bei jNCL.

Unser Weg ist die **netzwerkbasierte Förderung** von Forschungsarbeiten. Dies geschieht mit Hilfe von Kooperationspartnern.

Der Ausbau des wissenschaftlichen NCL-Netzwerkes bewirkt eine stärkere Verflechtung der Forscher untereinander und bildet die Basis für neue, **fruchtbare Kooperationen**.

Folgende zwei Projekte werden derzeit unterstützt:

1. Eine NCL-Forschungsarbeit im Labor von Prof. Dr. K. Rüther an der Charité (Berlin) wurde gemeinsam mit der „Ernst-und-Elfriede-Griebel-Förderungs- und Unterstützungsstiftung“ sowie der „Margerita Rühle Stiftung“ gefördert. Thema ist die Analyse der Netzhautdegeneration bei CLN3-Mäusen, um die ersten Stufen des Krankheitsverlaufs zu verstehen.

2. Ziel des seit 2004 geförderten NCL-Doktorandenstipendiums am UKE ist die Aufklärung der unbekannteten Funktion von CLN3, um eine sinnvolle Therapie entwickeln zu können.

Auch in kommenden Jahren bedarf es internationaler Kooperationen bei den Anstrengungen in den relevanten NCL-Forschungsfeldern. Hierzu zählen v.a.:

- Die Durchführung einer **Verlaufsstudie**, um zukünftige Therapien beurteilen zu können.
- Eine Antiepileptikum-Studie, um **symptomlindernde Therapien** zu verbessern.

- Die Testung von Wirkstoffen (**small molecules**) in hohem Durchsatz, um Medikamente zu entwickeln, die die Blut-Hirn-Schranke überwinden und das Absterben der Nervenzellen verhindern.
- Die Entwicklung einer **Zellersatztherapie**, z.B. die Analyse der Einsatzmöglichkeiten von Stammzellen.
- Der Ausbau der Zusammenarbeit mit Forschern, Firmen und Stiftungen **ähnlicher Krankheiten**, wie z.B. Alzheimer, Parkinson sowie dem Alterungsprozess.

BETROFFENE UND ÄRZTE

Aufgrund der Seltenheit von NCL kommt es immer noch zu Fehldiagnosen. Somit wird die Krankheit häufig erst sehr spät erkannt. Um betroffene Familien zu informieren und relevante Ärzteguppen fortzubilden, wurden von der Stiftung in 2005 verschiedene Projekte verfolgt:

- **Biologie up-to-date**: Pilotprojekt an Hamburger Gymnasien, um Schüler bzw. zukünftige Studenten frühzeitig für NCL als eine seltene Krankheit zu sensibilisieren. Ergebnis: Integration der seltenen Erbkrankheit NCL in den Biologie-Unterricht der Oberstufe.
- **NCL-Ärzteliste**: Liste für betroffene Familien. Die Erstellung erfolgte in Kooperation mit der NCL-Selbsthilfegruppe sowie mit Prof. Dr. A. Kohlschütter (UKE). Diese Ärzte werden gezielt über **NCL-Fortbildungen und -Vortragsreihen** informiert.
- **Ärztliche Fortbildung**: Die erste NCL-Fortbildung für Neuro pädiater in Erlangen wurde von der Bayerischen Landesärztekammer offiziell anerkannt.
- **Vortragsreihe**: Bei der Kinder- und Jugendärztetagung in Bremen wurde eine NCL-Vortragsreihe initiiert.
- **Mitgliedschaft**: Die NCL-Stiftung ist seit 2005 außerordentliches Mitglied der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen).
- **Vorträge**: Stiftungsvorträge beim Treffen der Norddeutschen Humangenetiker in Kiel sowie beim Expertentreffen für die Blut-Hirn-Schranke in Bad Herrenalb.



ÖFFENTLICHKEITSARBEIT

In 2005 wurden verschiedene Veranstaltungen zur Information der Öffentlichkeit durchgeführt:

Charity-Dinner „Cooking for Kids“

Wie 2004 stand uns Tim Mälzer zur Seite. Die Schirmherrschaft des kulinarischen Abends hatte Herr Dr. Dreyer (Haspa) übernommen. Allen Beteiligten, insbesondere Tim Mälzer, möchten wir herzlich danken.



v.l.: Tim Mälzer, unsere Tischpaten Peter Jordan, Maren Eggert, Dr. Martin Wilhelmi, Dagmar Berghoff, und Dr. Frank Husemann.

Wiesbadener Immobilienball 2005

Auf Initiative von Anja Strumpf Events und unter der Schirmherrschaft der Frankfurter Oberbürgermeisterin Petra Roth wurde über NCL informiert und Spenden zugunsten der NCL-Stiftung gesammelt.



Schinden und Spenden

Mitglieder des Hamburger Clubs Allemannia von 1866 haben in ihrem Vereinshaus für die NCL-Stiftung um die Wette gerudert.

Im Bereich PR sind v.a. Berichte im Hamburger Abendblatt und in Firmenzeitungen sowie die Erstauflage einer ausführlichen Stiftungsbroschüre zu erwähnen.

Ohne die langfristige Unterstützung unserer Spender, Sponsoren und vielen ehrenamtlichen Helfer können wir die gesteckten Ziele nicht erreichen. All diesen, z.B. Accenture, Die Bahn, E-Plus, den Leos und Round Table, gilt unser besonderer Dank.

Als neue Sponsoren durften wir in 2005 u.a. Avis, HanseNet, HP, Marriott Hamburg, Robinson, Springer Bio-Bakwerk, Stage Holding Deutschland, Wempe sowie die „Margherita Rühle Stiftung“, die „Ernst-und-Elfriede-Griebel-Förderungs- und Unterstützungsstiftung“ sowie den Rotary Club Hamburg-Deichtor begrüßen



KONTAKT

NCL-Stiftung

Holstenwall 10, 20355 Hamburg
T. +49-40-35 00 44 91
F. +49-40-35 00 44 93
info@ncl-stiftung.de
www.ncl-stiftung.de
www.ncl-foundation.com



Vorstand

- Dr. Frank Husemann (Vorsitz), T. +49-177-345 59 39 frank.husemann@ncl-stiftung.de
- Dr. Christian Borchard (Lions), T. +49-172-426 23 56 christian.borchard@ncl-stiftung.de
- Martin Hartleif (Round Table), T. +49-171-506 61 11 martin.hartleif@ncl-stiftung.de

Forschung & Marketing

Dr. Frank Stehr
T. +49-163-471 40 57
frank.stehr@ncl-stiftung.de



SPENDENKONTO

Kontonummer 10 59 22 30 30
Bankleitzahl 200 505 50
Bankverbindung Hamburger Sparkasse

Für Spenden ab 100 Euro wird Ihnen eine steuerlich abzugsfähige Spendenbescheinigung zugesandt. Deshalb bitten wir Sie um Angabe Ihres Namens und Ihrer Adresse im Verwendungszweck.

Die NCL-Gruppe Deutschland e.V. (Selbsthilfebundesverband)

Wilhelm Rüter
Am Waldbach 23, 32339 Espelkamp
T. +49-5771-3255
barbara.schriever@gmx.de
www.ncl-deutschland.de



Druck

Druckerei Max Siemen KG
T. +49-40-67 56 210
www.siemendruck.de

2005



4. JAHRESBERICHT DER GEMEINNÜTZIGEN NCL-STIFTUNG

Die NCL-Stiftung wurde im Jahre 2002 von Dr. Frank Husemann ins Leben gerufen. Beweggrund war die Diagnose „Neuronale Ceroid Lipofuszinose“ bei seinem Sohn Tim. Das konkrete Ziel ist es, bis spätestens 2020 einen maßgeblichen Beitrag zur Therapie von NCL zu leisten.

Hierzu ist es erforderlich, dass die NCL-Stiftung

1. Überblick über die Forschung

1. als neutrale Instanz einen Überblick über den aktuellen Stand der internationalen Forschung hat, um Erfolg versprechende Projekte zu identifizieren und zu definieren.

2. Forschungsinitiation und -förderung

2. selektiv Forschungsprojekte durch Finanzvermittlung oder Anschubfinanzierung anstößt. Das Mindestziel ist die Erhöhung der Lebensqualität der Patienten.

3. Betroffene und Ärzte

3. Betroffene und Ärzte informiert, um durch Früherkennung Fehldiagnosen zu vermeiden.

4. Öffentlichkeitsarbeit

4. die Öffentlichkeit informiert, um die Stiftungsarbeit zu ermöglichen (Fundraising).

Die folgenden Seiten berichten über unsere Fortschritte in 2005, um diese vier Ziele zu erreichen.

