

INFORMATION

NCL ist die häufigste neurodegenerative Krankheit des Kindesalters. Die tödliche Stoffwechselkrankheit führt u.a. zu einem schnellen Absterben der Nervenzellen des Gehirns (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.

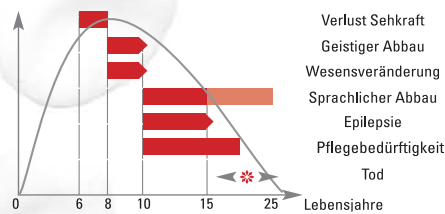


Gesundes Gehirn



NCL-geschädigtes Gehirn

Eine Forschungsintensivierung ist aufgrund der Härte und Zwangsläufigkeit des Krankheitsverlaufs dringend notwendig.



Darstellung eines durchschnittlichen Krankheitsverlaufs bei jNCL.

Die NCL-Patienten sterben zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr nach einem langen Leidensweg. Der Tod tritt durch Atemlähmung oder schwere Infektionen ein.

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 Ärztgruppen fortzubilden, wurden von der Stiftung auch in 2006 verschiedene Projekte verfolgt:

Ärzte

- **Augenärzte:** Initiierung einer Publikation im Fachmagazin „Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde“ und deren Versand an alle Augenkliniken in Deutschland. Stiftungsvorträge wurden in den Augenkliniken Bonn und Zürich gehalten.
- **Kinderärzte:** Erstellung eines NCL-Merkblattes und dessen Verteilung über den Außendienst von HEXAL und ratiopharm. Des Weiteren wurde das Blatt als Kongressbeilage bei mehreren Ärzte-Veranstaltungen eingesetzt. An der Magdeburger Klinik wurde eine NCL-Fortbildung initiiert.
- **Neurologen:** Verteilung des Merkblattes bei der jährlichen Wanderversammlung mit 400 Teilnehmern.
- **Humangenetiker:** Initiierung eines NCL-Satellitensymposiums beim Neurogenetiker-Jahrestreffen in Rostock.

Schüler, Studenten, Doktoranden

- **Biologie up-to-date:** Fortführung des Schulprojektes an Hamburger Gymnasien, um Schüler frühzeitig für eine seltene Krankheit zu sensibilisieren. Ziel: Integration einer seltenen Erbkrankheit in den Biologie-Unterricht der Oberstufe.
- **Vorträge:** Informationsvorträge wurden beim Treffen der Biochemiker (Hamburg) sowie beim Europäischen Stipendientreffen des Boehringer Ingelheim Fonds gehalten.

Andere

- **Kooperation:** Aktive Mitarbeit als Mitglied in der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen), einem Netzwerk von Patientenorganisationen von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen.
- **Publikationen:** Regelmäßige Beiträge in der Mitgliederzeitung der NCL-Selbsthilfegruppe sowie ein Artikel in der Mitgliederzeitung von Pro retina.



STAND DER FORSCHUNG

Grundlagenforschung

- **Immunsystem:** Neben dem bisher nachgewiesenen Autoantikörper gegen GAD65 wurden jüngst **weitere Autoantikörper** bei Patienten detektiert. Ob sie zur Pathogenese beitragen, muss überprüft werden. Daher ist ein **(Neuro)immunologe** für die NCL-Forschung zu gewinnen.
- **Zell-Prozesse:** Neben der Endocytose und bestimmten Transportprozessen scheint auch die **Autophagozytose** bei der juvenilen NCL gestört zu sein. Dieses Phänomen tritt auch bei anderen neurodegenerativen Erkrankungen auf.
- **Zell-Areale:** Neu herausgefunden wurde, dass neben dem Recyclinghof (Lysosom) und dem Kraftwerk (Mitochondrium) der Zelle auch das **Zellgerüst** (Zytoskelett) und die **Nervenschaltzentrale** (Synaptosom) betroffen sind. Elektrophysiologische Methoden müssen zum Einsatz kommen.
- **Neue NCL-Gene/ Krankheitsformen:** Frau Lehesjoki (Finnland) hat das **CLN7-Gen** lokalisiert. Mutationen in diesem Gen führen zur türkischen Variante der spät-infantilen Form der NCL. Herr Steinfeld (Göttingen) hat gezeigt, dass Mutationen im **CathepsinD-Gen** (CLN10) zu einer NCL-ähnlichen Krankheit beim Menschen führen.

Klinische Forschung

- **Klinische Skala:** In 2006 wurde in den USA eine **klinische Skala** zur Evaluierung der psychologischen und psychiatrischen Probleme etabliert.
- **Gentherapie:** Dieses Jahr wurde die erste **gentherapeutische Studie** bei spät-infantilen NCL-Kindern abgeschlossen (Labor R. Crystal, USA). Vielversprechende Ergebnisse wurden mit einem neuen Vektor im Knock-out Mausmodell erzielt. Die Initiierung für die juvenile Form ist ein „Muss“.
- **Immunsuppression:** In Finnland wurde die **Immunsuppressionstherapie** bei Patienten mit der juvenilen NCL fortgeführt. Die statistische Auswertung steht aus.

Versorgungsforschung

- Im Mai 2006 fand die erste internationale Konferenz mit pädagogischem Schwerpunkt im Bereich juvenile NCL in Schweden statt. Teilnehmer waren neben Ärzten und Forschern auch Erzieher und Therapeuten. Innovative Programme zum Umgang mit der Krankheit, wie die Nutzung von **Sprachcomputern**, wurden vorgestellt.



FORSCHUNGSFÖRDERUNG

Die Stiftung verfolgt eine **kooperative Forschungsförderung** basierend auf Netzwerkarbeit hinsichtlich Forscher und Stiftungen/Sponsoren. Das wissenschaftliche **NCL-Netzwerk** wird durch persönliche Ansprachen und Besuche vor Ort sowie durch die Ausrichtung des nationalen NCL-Kongresses erweitert. Hierzu tragen auch Vorträge bei internationalen Treffen (s. Schweden), Posterpräsentationen (Alzheimer-Kongress, Berlin) und die Initiierung von Extra-Ausgaben von Fachzeitschriften mit Themenschwerpunkt NCL dazu bei.

Der Fokus des **5. NCL-Kongresses** lag in der Diskussion verschiedener Strategien für die Entwicklung einer Gentherapie für die juvenile NCL.

Zwischenergebnisse zweier geförderter Forschungsprojekte:

- Prof. Dr. K. Rütter (Analyse der Netzhautdegeneration bei CLN3-Mäusen): Nach 14 Monaten wird ein messbarer Unterschied zwischen Wildtyp- und Knock-in-Mäusen festgestellt.
- Dipl. S. Pohl (Aufklärung der unbekanntenen Funktion von CLN3): Das betroffene Protein übernimmt höchstwahrscheinlich Transportfunktionen.

FUNDRAISING

Im Bereich Fundraising konnten folgende Akzente gesetzt werden:

1/06: Zahngold-Aktion

In Kooperation mit Heraeus Kulzer initiierte der Frankfurter Zahnarzt Dr. Jens Hauptmann eine Zahngold-Sammelaktion. Die Fachzeitschrift „zm“ berichtete hierüber. Weitere Mitstreiter werden gesucht.

5/06: Stiftungsportrait

Ein Portrait der NCL-Stiftung erschien im Hamburg-Band Nr. 12 des Schümann-Verlags.

6/06: Benefiz-Golfturnier Adendorf

Der Golf-Club Adendorf richtete ein Charity-Turnier zugunsten der NCL-Stiftung aus. Prominente Teilnehmer waren Jan-Josef Liefers, Caroline Beil und Martin Wilhelmi.

8/06: American Barbecue



Die Mitarbeiter des Hamburg Marriott Hotels organisierten ehrenamtlich ein Sommerfest zugunsten der NCL-Stiftung.

9/06: 3. Charity-Dinner „Cooking for Kids“

Das Dinner fand im E.ON Gästehaus in Hamburg statt. Unser besonderer Dank gilt Tim Mälzer („NCL-Botschafter“), Schirmherrn Dr. Dreyer/Dr. Blümel (Haspa), Fr. Seeger (E.ON), Fr. Huth (festpunkt) und Hr. Winkler (Wincklers Catering).



11/06: Wiesbadener Galaball der Immobilien

Unter der Schirmherrschaft von Frau Oberbürgermeisterin Roth und auf Initiative des Ehepaars Strumpf (Anja Strumpf Events) unterstützten 1.000 Gäste die Stiftung.

Neue Auflage der Stiftungsbroschüre

Für die Neuauflage der Stiftungsbroschüre übernimmt Frau Eva-Luise Köhler, die Gattin des Bundespräsidenten, das Grußwort.

Für ihre Unterstützung möchten wir uns bei Aldiana, Avis, Bild-Metropress, Die Bahn, E-plus, HanseNet, Robinson, Round Table, Rotary, Springer Biobackwerk und Wempe sowie bei allen weiteren Spendern, Sponsoren und ehrenamtlichen Helfern sehr herzlich bedanken.

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 (Finanzen)
T. +49-172-426 23 56
christian.borchard@ncl-stiftung.de

Martin Hartleif (Steuern)
T. +49-171-506 61 11
martin.hartleif@ncl-stiftung.de

Forschung & Marketing

Dr. Frank Stehr
T. +49-178-341 60 57
frank.stehr@ncl-stiftung.de

Deutsches
Zentralinstitut
für soziale
Fragen/DZI



DZI Spenden-Siegel:
Geprüft+Empfohlen



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.

Um den täglichen Umgang mit der Krankheit zu ermöglichen, haben sich die Betroffenen in einer Selbsthilfegruppe organisiert.

Die NCL-Gruppe Deutschland e.V.

Wilhelm Rüter, 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

5. Jahresbericht 2006

der gemeinnützigen NCL-Stiftung

Die im Jahre 2002 gegründete NCL-Stiftung hat das Ziel, bis spätestens 2020 eine Therapie gegen die tödliche Kinderkrankheit NCL (Neuronale Ceroid Lipofuszinose) zu entwickeln.

Hierzu konzentriert sich die Stiftung auf vier Bereiche:



1. Es muss sehr viel **Aufklärungsarbeit** geleistet werden - bei Betroffenen und bei Ärzten. Nur so ist eine Früherkennung von NCL möglich.



2. Die Krankheit zu kennen und mit den aktuellen Entwicklungen Schritt zu halten, ist eine essentielle Grundvoraussetzung für gezielte **Forschung**.



3. Durch **Anschubfinanzierungen** und Drittmittelberatung werden patientenorientierte **Forschungsarbeiten** unterstützt. Die Erhöhung der Lebensqualität der Betroffenen ist das Mindestziel.



4. Forschung kostet Geld. Mit gezielter **PR-Arbeit** versucht die Stiftung, die Öffentlichkeit für seltene Krankheiten zu sensibilisieren und Spenden zu erhalten.

