

Fortbildung

Seit der Intensivierung der Informationsarbeit bei relevanten Ärztegruppen sind die veranlassten **NCL-Diagnostiken** im NCL-Zentrum des Uniklinikums Hamburg-Eppendorf stetig gestiegen und somit auch die Zahl diagnostizierter NCL-Fälle. Diese Resultate bestärken uns in unserem Bestreben, NCL bekannter zu machen. **Die Aufklärungsmaßnahmen** (Abb.1) wurden mittlerweile auf Österreich ausgeweitet.

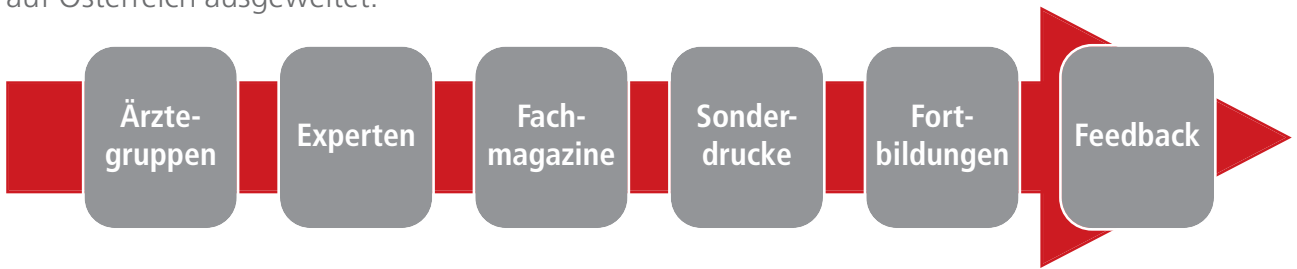


Abb. 1: Die Ärzte der Augenkliniken sind potentielle NCL-Erstdiagnostiker. Daher wurde diese Berufsgruppe gezielt durch die Platzierung eines NCL-Fachartikels informiert. Die Kliniken wurden nach dem Versand von Sonderdrucken gebeten, NCL bei ihren internen Fortbildungsmaßnahmen zu berücksichtigen.

Alle **österreichischen Augenkliniken** wurden persönlich kontaktiert und über NCL informiert. Aufgrund unserer gezielten Ansprache gab es mittlerweile sechs Fortbildungen zu diesem Thema, u.a. hielt Herr Dr. Stehr einen Vortrag vor 50 Augenärzten an der Augenklinik in Innsbruck. Zusätzlich platzierte die NCL-Stiftung einen **NCL-Übersichtsartikel** im Fachmagazin „AUGENSPIEGEL“ (Abb.2)

Sowohl bei nationalen (Pro Retina Symposium, Potsdam) als auch bei internationalen (LND WORLD Congress, San Diego) **Fachtagungen** war die Stiftung mit einem Poster vertreten und konnte die teilnehmenden Forscher auf NCL aufmerksam machen.

Unter der **Schirmherrschaft** von Bildungssenatorin a.D. Dinges-Dierig wird die NCL-Stiftung **Lernpartner für das Profilibitur**. Ziel ist es, Oberstufenschüler anhand konkreter Beispiele für seltene Krankheiten zu sensibilisieren. Als Kooperationspartner wurden das humandiagnostische Labor Dr. Fenner & Kollegen sowie das Naturwissenschaftlich-technische Zentrum des Landesinstituts für Lehrerbildung und Schulentwicklung (NWZ) gewonnen. Gemeinsam wird Schulen mit dem Profil „Gesundheit“ ein modulares Lernpaket angeboten. Insgesamt **13 Gymnasien** haben sich entschieden, mit der NCL-Stiftung eine Lernpartnerschaft einzugehen.

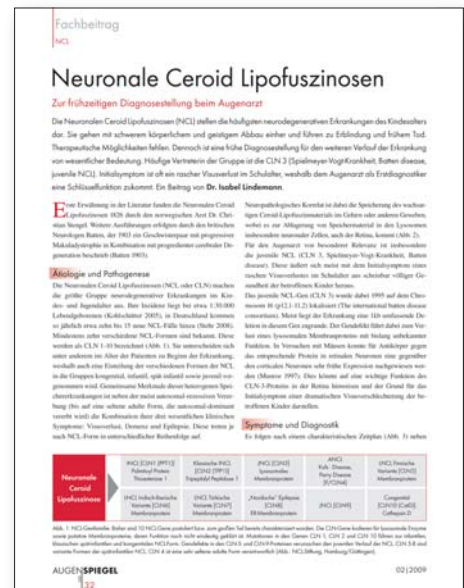


Abb. 2: NCL-Übersichtsartikel im Journal „AUGENSPIEGEL“.

Abgeschlossene Forschungsprojekte

Gemeinsam mit der amerikanischen Familiengruppe **BDSRA** unterstützte die NCL-Stiftung ein Forschungsprojekt von **Dr. Colleen Stein** im Labor von Prof. Beverly Davidson (**Iowa City**, USA).

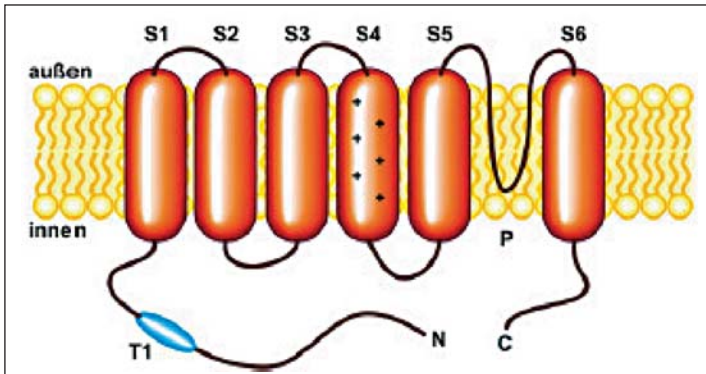


Abb. 3: Eine α -Untereinheit eines K_v4 -Ionenkanals.



Dr. Colleen Stein

Ziel war es herauszufinden, ob das bei der juvenilen NCL betroffene Protein (Cln3) einen bestimmten **Kaliumionen-Kanal** (KV4.2) beeinflusst (Abb. 3). Dieser Kanal wird im Gehirn und in Herzmuskelzellen exprimiert. Dr. Stein konnte einen Einfluss nachweisen, wobei noch unklar ist, ob es sich hier um einen sekundären Effekt handelt. Weitere Versuche werden folgen.

Laufende Forschungsprojekte (Teil 1)

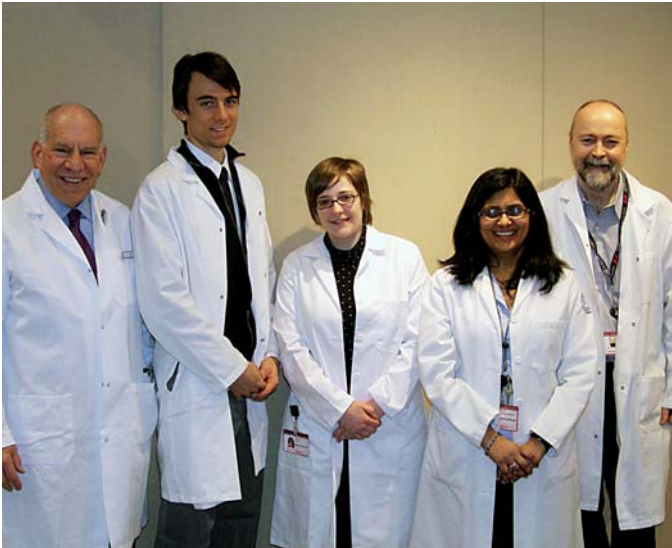
Die Stiftung konzentriert sich auf die wissenschaftliche Nachwuchsförderung indem sie Doktorandenstipendien vergibt. Aktuell fördert die NCL-Stiftung zwei junge **Forscher** mit je einem **Doktorandenstipendium**. Thomas Kühn (Labor Dr. Cooper, **London**) und Janos Groh (Labor Prof. Martini, **Würzburg**) arbeiten eng zusammen.



Neue NCL-Stipendiaten: Thomas Kühn und Janos Groh

Besuche zwischen den beiden Laboren haben bereits stattgefunden. Ziel ist es, den Einfluss von Immunzellen auf den Krankheitsverlauf von NCL genauer zu beleuchten. Dieses **Kooperationsprojekt** wurde zusammen mit der **R+W-Stiftung**, der **BDFa** (britische Familiengruppe) und dem **BCCG British Day e.V.** auf den Weg gebracht.

Laufende Forschungsprojekte (Teil 2)



Weill Cornell JNCL Team (v.l.n.r.): Ronald Crystal (Arbeitsgruppenleiter), Matt Kochem (Technischer Angestellter), Emma Scott (Technische Angestellte), Dolan Sondhi (Teamleiterin), Neil Hackett (Forschungsleiter).

Damit eine mögliche Gentherapie bei NCL-Patienten zur Anwendung kommen kann, müssen **drei Hürden** genommen werden: ein Machbarkeitsnachweis, eine Toxikologie-Studie und die klinischen Phasen. Aktuell unterstützt die NCL-Stiftung den Machbarkeitsnachweis im Crystal-Labor.

Seit August 2008 setzt sich das Team von **Prof. Crystal** für die Entwicklung einer Gentherapie ein. Dieses Projekt wird von **„Ein Herz für Kinder“** großzügig unterstützt. Gemäß des vereinbarten Fahrplans sind vier verschiedene Vektoren (**„Genfähren“**) hergestellt worden. Diese unterscheiden sich z.B. im ausgewählten Promotor (Anschalter der Gene). Die Vektoren durchlaufen zurzeit mehrere Testserien, um festzustellen, welche „Genfähre“ später in der Klinik zum Einsatz kommen soll.

Ein persönlicher Besuch des Labors von Prof. Crystal in **New York City** fand im Februar statt. Herr Dr. Stehr hatte die Gelegenheit, das gesamte Team kennenzulernen und sich über die **zukünftigen Forschungsschritte** auszutauschen. Im Zuge des Treffens ergab sich eine rege und konstruktive Diskussion.

Zurzeit werden die neu hergestellten NCL-Genfähren vom amerikanischen NCL-Team in NCL-Mäusen getestet. Die **Optimierung** dieser Genfähren wird noch einige Zeit in Anspruch nehmen. Die Forscher konnten bereits zeigen, dass die „Genfähren“ ihre Fracht (ein intaktes NCL-Gen) ins Mausgehirn transportieren können. Außerdem kann das Labor große hochaufgereinigte Mengen an Genvektoren produzieren. Solch ein **hoher Reinheitsgrad** ist notwendig, damit die Vektoren beim Menschen überhaupt eingesetzt werden dürfen. Möglicherweise wird sich bald ein erster geeigneter Vektor herauskristallisieren, der dann die nächsten Hürden nehmen soll.



Weill Cornell College

Laufende Forschungsprojekte (Teil 3)

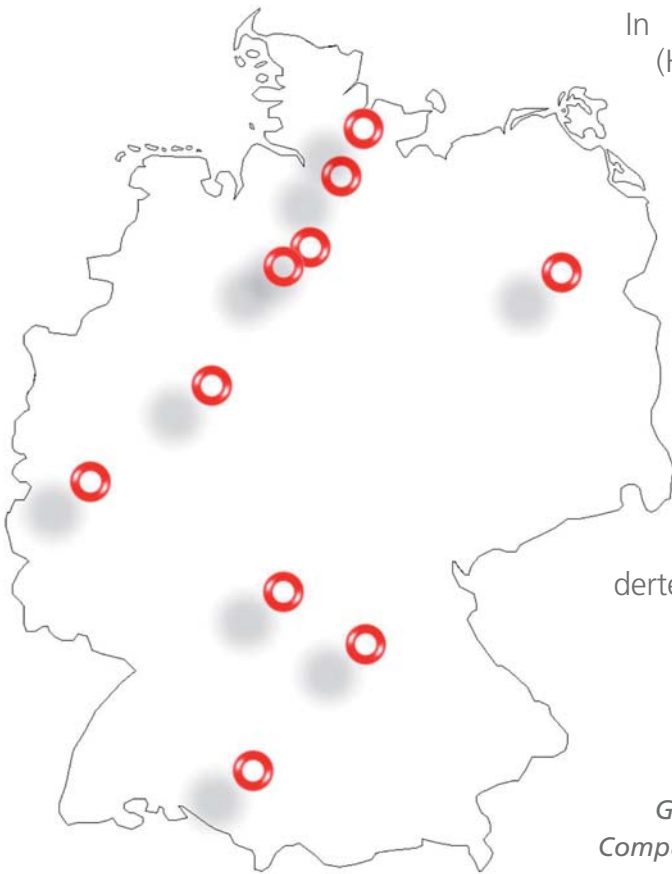


Abb. 4: Standorte, an denen Lerncomputer zum Einsatz kommen.

In der Schule für Blinde und Sehbehinderte (Hamburg) fand kürzlich ein Jahrestreffen der Pädagogen statt, die derzeit mit der **Lernsoftware „Struktur“** arbeiten. „Struktur“ soll den geistigen Abbau, welcher mit der Krankheit einhergeht, hinauszögern, sowie das **Inselwissen** und die **Kommunikationsmöglichkeit** der Kinder möglichst lange erhalten. Zusätzlich fördert die Software, nach Aussage der beim Treffen anwesenden Pädagogen, das **Selbstbewusstsein** und die **Motivation** der Kinder. Die NCL-Stiftung beabsichtigt, den direkten Nutzen der bundesweit eingesetzten Lerncomputer (Abb. 4) für NCL-Kinder in Form einer geförderten Promotion wissenschaftlich zu evaluieren.

„Mit Hilfe des Programms „Struktur“ ist es dem Schüler gelungen, Fähigkeiten in einem ihm bisher unbekanntem Bereich zu entwickeln und seine Konzentrationsfähigkeit zu schulen. Gleichzeitig erweist sich die gemeinsame Arbeit am Computer als ein gelungener Anlass zum Austausch und zur Kommunikation.“ Lehrerin an der Schule für Blinde und Sehbehinderte in Hamburg.

NCL-Forschungspreis

Im Zuge des alljährlich durch die Stiftung ausgerichteten NCL-Kongresses wurde am 02. Juni zum ersten Mal der **NCL-Forschungspreis** offiziell übergeben. Die Preisträgerin ist Dr. Vydehi Kanneganti. Sie arbeitet am Weizmann Institute of Science in Rehovot, Israel. Die **50.000 €** Preisgeld stehen für ein zu vergebendes Doktorandenstipendium zur Verfügung. Der/Die Doktorand/-in soll ein neu entdecktes und möglicherweise NCL-relevantes Gen untersuchen. Der wissenschaftliche Fokus der israelischen Arbeitsgruppe liegt auf der Analyse homologer NCL-Gene in einem Hefe-Modell.



Übergabe der Urkunde von Dr. Frank Husemann an Dr. Vydehi Kanneganti.