

## INFORMATION

Schwerpunkte der Aufklärungsarbeit in 2007:

**01/07:** Beim **Neujahrskolloquium** in Jena informiert die NCL-Stiftung 110 Kinderärzte über NCL.

**02/07:** Das **NCL-Merkblatt**, das Ärzte über die Krankheit informiert, wird im Rahmen medizinischer Fachtagungen in Dortmund und Fulda an ca. 250 Teilnehmer verteilt. Im „**Nervenarzt**“ erscheint die Veröffentlichung „Adult-onset neuronal ceroid lipofuscinosis“ von Prof. Ludolph (Neurologe). Beim **Minicircle-Workshop** (Bielefeld) diskutieren 30 Forscher über gentherapeutische Lösungsmöglichkeiten für NCL.

**03/07:** Beim **Pro Retina-Symposium** werden Augenärzte und Forscher über NCL informiert; ebenso bei der Tagung der Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und Kinderchirurgie in Halle.



**04/07:** Die 2005 entwickelte **NCL-Schulstunde „Biologie up-to-date“** steht nun als Download auf dem Hamburger Bildungsserver zur Verfügung. Bei der Jahrestagung der Norddeutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin werden 400 Kinderärzte erreicht.

**05/07:** **Augenärztliche Fortbildung** an der Schlosspark-Klinik (Berlin). Das Magazin „ProPraxis Pädiatrie“ berichtet über das Sprachcomputer-Projekt der Stiftung.



**07/07:** Beim **internationalen NCL-Kongress** in den USA richtet die NCL-Stiftung einen separaten **Workshop** aus mit dem Ziel, Kooperationen zwischen forschungs-fördernden Non-Profit Organisationen auf den Weg zu bringen.

**09/07:** Auf Initiierung der NCL-Stiftung erscheint im Ärztemagazin „Kinder- und Jugendarzt“ eine **schriftliche NCL-Fortbildung**. Zusammen mit dieser Ausgabe wird bundesweit das Merkblatt an **10.600 Kinderärzte** verschickt. Bei der Fachtagung SSIEM ist die NCL-Stiftung mit einem **Informationsstand** vertreten.



**10/07:** Um „NCL“ im Unterricht zu integrieren, richtet die NCL-Stiftung gemeinsam mit dem Landesinstitut für Lehrerbildung und Schulentwicklung die **Lehrerfortbildung „DNA-Mutationen beim Menschen: Diagnose und Therapie mit Hilfe gentechnischer Verfahren“** aus.

## FORSCHUNGSSCHRITTE

Therapie	Heilung	<b>&gt;2025</b> Der Prozess der präklinischen und klinischen Phasen muss bis zur Heilung der Krankheit meist mehrfach durchlaufen werden.
	Palliation/ Verzögerung	<b>2018</b> Linderung bzw. Heraus-zögern von NCL-Symptomen.
Klinik	Klinische Prüfung (Phasen I-IV)	<b>2016</b> Test an NCL-Patienten: Sicherheit, Effizienz, Wirkung.
Präklinische Phasen	Funktions- / Toxizitäts-test im großen Tiermodell	<b>2012</b> Tests in größeren Tiermodellen, GMP-Wirkstoffproduktion.
	Toxizitätstest in Ratte	<b>2011</b> Test eines Therapieansatzes an gesunden Ratten auf Nebenwirkungen.
	Therapieansatz in Zellkultur und Mausmodell	<b>2008</b> Test eines Therapieansatzes in Krankheitsmodellen.
Grundlagenforschung	Funktionsanalyse/ Aufklärung der Mechanismen	<b>2007</b> <b>2003</b> CLN3 ist an Transportprozessen beteiligt; Funktion ist noch nicht endgültig geklärt.
	Lokalisation	<b>2003</b> Lysosomale Membran
	Generierung von Zell- und Tiermodellen	<b>2002</b> CLN3-Knock in-Maus <b>1999</b> CLN3-Knock out-Maus <b>1998</b> Hefe-Modell
	Ursache	<b>1995</b> wurde die krankheitsauslösende Mutation im CLN3-Gen auf Chromosom 16 entdeckt, welche molekularbiologisch nachweisbar ist.
Diagnostik	Phänomenologische Krankheitsbeschreibung	Physiologische Parameter, Anamnese, Lymphozyten-Vakuolen.
	Beschreibung einzelner Formen	<b>1903-09</b> Batten, Spielmeyer und Vogt berichten über die juvenile NCL-Form.
Beschreibung	Erstbeschreibung der Krankheit	<b>1826</b> Der Norweger Stengel beschreibt zum ersten Mal einen NCL-Fall.

## FORSCHUNG & FÖRDERUNG

### FORSCHUNGSERGEBNISSE 2007

- Identifizierung **neuer NCL-Gene**, die für bestimmte Chlorid-Ionen-Kanäle kodieren (Thomas Jentsch, Berlin).
- **CLN3-Reporter-Mausmodell**: hohe CLN3-Expression u.a. in der Niere nachgewiesen (Beverly Davidson, Iowa City).
- CLN3-Splicevarianten könnten Restfunktion besitzen, somit wären **Faltungshilfen** nützlich (Sara Mole, London).
- Einsatz von **Immunsuppressivum** verbessert motorische Fähigkeiten der CLN3-Maus; Ergebnisse **immundefizienter CLN3-Mutanten** zeigen Einfluss des Immunsystems auf den Krankheitsverlauf (David Pearce, Rochester).
- **Präsymptomatische CLN2-Gentherapie** an Mäusen führt zu 75%iger Überlebensrate (Marco Passini, Genzyme).
- ZNS-Enzymersatztherapie für spät-infantile CLN2-Knock out-Maus (Beverly Davidson, Iowa City).
- Erste **Stammzelltherapie** für infantile und spät-infantile NCL-Kinder (Robert Steiner, Portland).

- Mit Unterstützung der **McDonald's Kinderhilfe** konnte die NCL-Stiftung 20 Sprachcomputer zur deutschlandweiten Verteilung an Blindenschulen erwerben. Ziel dieses Projektes ist es, die aufgrund des Sprachverlustes auftretenden psychischen Probleme zu reduzieren.



- Vermittlung der Finanzierung eines NCL-Forschungsprojektes durch die **NTSAD** bei Sue Cotman. Es sollen Wirkstoffe im NCL-Zellkultursystem getestet werden.

- Die öffentlich finanzierte Forschungseinrichtung „**German Mouse Clinic**“ (München) wird das CLN3-Mausmodell von Sue Cotman detailliert untersuchen.

- Fortführung der Kooperation mit der **Griebel-Stiftung**: Förderung eines weiteren Projekts bei Prof. Klaus Rütter (Charité, Berlin) mit dem Ziel, den retinalen Degenerationsprozess am CLN3-Mausmodell zu untersuchen. Hierdurch wird die Grundlage zur Beurteilung der Effizienz einer **Gentherapie am Auge** geschaffen.

- **BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“** wird die ersten 3 Forschungsjahre zur Entwicklung einer Gentherapie für die juvenile NCL finanzieren.



- Mithilfe des **6. nationalen NCL-Kongresses** wurden Neuroimmunologen mit NCL-Experten vernetzt. So werden bspw. Jon Cooper (London) und Rudolf Martini (Würzburg) eine Forschungskoooperation starten.

## FUNDRAISING

### 12/06: Hamburger des Jahres 2006

Die NCL-Stiftung wird „Hamburger des Jahres“. Frank Husemann nimmt die von der „Welt“ und „Hamburg1 TV“ verliehene Ehrung und den Scheck der Haspa in Höhe von 12.000 € entgegen.

### 02/07: Kunstauktion „LebensKünstler“

Auktionator Joseph Weber und Birgit Saatrübe versteigern 30 gespendete Werke ausgesuchter deutscher Künstler.

### 04/07: Restaurantaktion „3 Sterne & Co. für NCL“

12 Restaurants (u.a. Poletto, Sgroi, Landhaus Scherrer, Randel, Schauer mann und Insel am Alsterufer) kochen für NCL.

### 04/07: NCL-Stiftung bei „beckmann“ (ARD)

Reinhold Beckmann spricht mit Frank Husemann über die NCL-Stiftung und das Schicksal seines Sohnes.

### 05/07: American BBQ im Hamburg Marriott Hotel

Das Marriott Hotel feiert 80 Jahre Marriott mit einem Barbecue zugunsten der NCL-Stiftung.



### 06/07 NCL Golf Trophy (GC Adendorf, Lüneburg)

Der Golfclub Adendorf lädt zum 2. Mal ein, gegen NCL zu golfen.

### 08/07: BILD-metropress-Golf-Cup, Friedberg

Mitglieder des Eagles Charity Golf Clubs, u.a. Jan Josef Liefers und Jörg Wontorra, golfen für die NCL-Stiftung.



### 08/07: Auto Charity Challenge 2007

Taxifahrten in exklusiven Sportwagen, organisiert von Michael Fromm, Kay Andresen und dem ADAC-Fahrsicherheitszentrum Lüneburg/Embsen.



### 09/07: 4. Charity-Dinner „Cooking for Kids“

Gestrandet am Elbufer mit Tim Mälzer: Im Alten Hamburger Jachtclub treffen sich 120 Gäste.

### 10/07: Startfinanzierung einer NCL-Gentherapie gesichert

Bild hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“ fördert die Entwicklung einer Gentherapie des Auges mit 275.000 €.

### 11/07: 5. Wiesbadener Galaball der Immobilien

Anja Strumpf Events, Schauspielerin Nina Bott, Tenor Björn Casapietra und 1.000 Gäste unterstützen die NCL-Stiftung.

### 12/07: René Lezard Weihnachtsengel

Die René Lezard Shops verkaufen bundesweit Weihnachtsengel für die Erforschung von NCL.

## KONTAKT

### NCL-Stiftung

Holstenwall 10, 20355 Hamburg  
T: +49 40 3500 4491  
F: +49 40 3500 4493  
E: info@ncl-stiftung.de  
www.ncl-stiftung.de  
www.ncl-foundation.com

## SPENDENKONTO

NCL-Stiftung, Konto 1059 22 30 30  
Hamburger Sparkasse, BLZ 200 505 50

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.

### Vorstand

Dr. Frank Husemann (Vorsitz)  
M: +49 177 345 59 39  
E: frank.husemann@ncl-stiftung.de

Dr. Christian Borchard (Steuern)  
M: +49 172 426 23 56  
E: christian.borchard@ncl-stiftung.de

Martin Hartleif (Finanzen)  
M: +49 171 506 61 11  
E: martin.hartleif@ncl-stiftung.de



### Forschung & Marketing

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



### Fundraising & Öffentlichkeitsarbeit

Iris-Maria Killinger  
M: +49 177 246 37 58  
E: iris.killinger@ncl-stiftung.de

Seit 2006 ist die NCL-Stiftung Mitglied der ACHSE, einer Vereinigung von Selbsthilfegruppen, die sich unter der Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler für die Erforschung seltener Krankheiten einsetzt.



Selbsthilfe: Die NCL-Gruppe Deutschland e.V.  
W. Rüter (Vorsitz), www.ncl-deutschland.de  
T: +49 5771 3255, E: Barbara.Schriever@gmx.de

Unser besonderer Dank gilt Adobe, arielgrafik, Comedia. MDS IT, Die Bahn, Druckerei Max Siemen, E-Plus, HanseNet, Springer Biobackwerk, Wempe Jungfernstieg und allen weiteren ungenannten Förderern.



# Jahresbericht 2007

der gemeinnützigen NCL-Stiftung



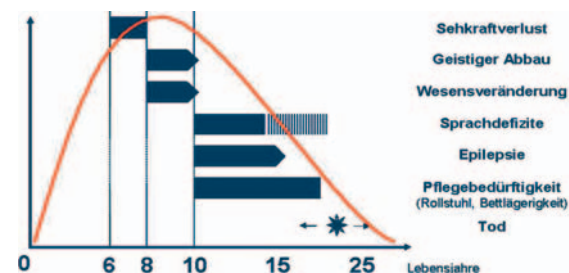
Die im Jahr 2002 gegründete NCL-Stiftung hat das Ziel, eine Therapie gegen die **tödliche Kinderkrankheit NCL** (Neuronale Ceroid Lipofuszinose) zu entwickeln. Sie konzentriert sich dabei auf die Bereiche:

## Information · Forschung · Förderung · Fundraising

2007 setzte die NCL-Stiftung folgende Schwerpunkte:

- Fokussierung auf die **Gentherapie des Auges**
- Initiierung von **NCL-Kongressen und NCL-Symposien** (München, New York)
- **Co-Finanzierung** eines NCL-Forschungsprojekts an der Berliner Charité
- **Aufklärungsarbeit** durch Biologiestunden, Lehrerfortbildungen und Fachveröffentlichungen
- Gezielte **Öffentlichkeitsarbeit** („beckmann“, ARD)

**NCL** ist eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, die bei Kindern im Vorschulalter ausbricht und in einem qualvollen Degenerationsprozess zum Tod mit etwa 25 Jahren führt. Die betroffenen Kinder erblinden (nach zunächst normaler Entwicklung) im Alter von ca. 6-9 Jahren und verlieren anschließend auch die Fähigkeit zu reden, zu denken und zu handeln.



Darstellung des Krankheitsverlaufs bei juveniler NCL.

Die Krankheit ist selten und wird von der pharmazeutischen Industrie vernachlässigt. Privates Engagement ist gefragt.

**Helfen auch Sie uns, NCL zu heilen.**

