



Care-for-Rare Foundation

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen

newsletter

Ausgabe 1 Oktober 2012

Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Freunde der Care-for-Rare Foundation,

aller Anfang ist bekanntlich schwer. Wir freuen uns daher, dass wir die ersten drei Jahre unseres Bestehens ganz ohne „Kinderkrankheiten“ gemeistert haben. Ein Meilenstein, den wir ohne die Unterstützung unserer vielen Freunde und Förderer nicht erreicht hätten. Wir hoffen auch in Zukunft auf Ihre Hilfe zählen zu können, um innovative Projekte entstehen zu lassen. Wir möchten weiterhin den Weg „from discovery to cure“ gehen und durch die Erforschung der Ursachen seltener Erkrankungen bei Kindern gerade für die Waisen der Medizin neue Horizonte therapeutischer Möglichkeiten eröffnen.

Getragen von diesem Optimismus haben wir beschlossen, unseren stets größer werdenden Freundeskreis durch einen halbjährigen Newsletter auf dem Laufenden zu halten.

Im Namen des gesamten Care-for-Rare Teams möchte ich mich herzlich für Ihr Vertrauen und Ihre Unterstützung in diesem Jahr bedanken.

Bleiben Sie uns gewogen – wir brauchen Ihre Mithilfe, um Kindern mit seltenen Erkrankungen eine Chance zum Leben zu geben!

Ihr Christoph Klein



Das Dr. von Haunersche Kinderspital, Heimat der Care-for-Rare Foundation seit April 2011

Strategische Förderlinien der Stiftung

Alliance

Forschungsbericht



Academy

Referenzzentrum Alexandria
Fellowship für die Days of Molecular Medicine 2012



Aid

Behandlung Sergey



Award

Verleihung des Dr. Holger Müller Preises 2011



Awareness

Filmprojekt „Precious Life“ in der BMW Welt 2012



Award: Holger-Müller-Preisverleihung - v.l.: Prof. C. Klein, Preisträger Dr. H. Schlingmann, Fr. G. Maurer-Müller (Holger Müller Stiftung), Honorarkonsul O. Hauser



Hilfe für Sergey



Forschungsarbeit



Days of Molecular
Medicine

Impressum

Herausgeber:
Care-for-Rare Foundation
Lindwurmstr. 4
80337 München
www.care-for-rare.org

ViSdP:
Prof. Dr. Dr. Christoph Klein

Redaktion:
Beatriz Parente Matschke
Andreas Kornelius

Fotos:
Verena Müller
Sigi Jantz



Alliance

Forschungsbericht

Die Care-for-Rare Foundation hat dazu beigetragen, dass Kinder mit Wiskott-Aldrich-Syndrom behandelt werden konnten. Erstmals konnte gezeigt werden, dass die Stammzellgentherapie die typischen Infektions- und Blutungsneigungen sowie die Autoimmunphänomene heilen kann. Leider sind die aktuell verfügbaren Genfähren noch nicht perfekt – in einigen seltenen Fällen kann eine akute Leukämie entstehen. Frau Dr. Hengameh Abdollahpour, ein Fellow der Care-for-Rare Foundation aus dem Iran, stieß im Rahmen ihrer Dissertation auf eine bislang nicht erkannte Immundefekterkrankung. Drei Kinder

einer großen Familie zeigten wiederkehrende und chronische Virusinfektionen. Mit der Identifizierung dieses molekularen Defektes können zukünftig auch Wege der Behandlung aufgezeigt werden. Pädiatrische Gastroenterologen aus den USA, Brasilien, Finnland, der Türkei, Israel, Kuwait und Deutschland haben 66 seltene Fälle von frühkindlicher chronisch-entzündlicher Darmerkrankungen zusammengetragen. Diese Arbeit zeigt nicht nur die Heterogenität seltener Erkrankungen auf, sondern liefert auch Erkenntnisse, um die immunologische Balance von Bakterien und Darmzellen zu verstehen.

Academy

Referenzzentrum Alexandria

Fellowship für die internationale Konferenz „Days of Molecular Medicine 2012“ in Wien

Alexandria

Das internationale Netzwerk der Care-for-Rare Foundation, die Care-for-Rare Alliance, wächst beständig. Im März 2012 besuchte Professor Mahmud El-Zalabany, der Dekan der Medizinischen Fakultät der Universität Alexandria, Ägypten das Haunersche Kinderspital, um die Rahmenbedingungen einer strategischen Partnerschaft zu besprechen. Die Care-for-Rare Foundation wird gemeinsam mit der Regine-Sixt-Kinderhilfe Stiftung ein Zentrum für Seltene Erkrankungen des Immunsystems in Alexandria

unterstützen. Wir werden darüber berichten.

„Days of Molecular Medicine 2012“ in Wien

Vom 8.-10. Oktober 2012 hat die Care-for-Rare Foundation die „Days of Molecular Medicine“ mitgestaltet. Führende Experten aus vielen Ländern und einige engagierte Nachwuchswissenschaftler haben sich im Palais Liechtenstein, Wien, getroffen, um unter dem Motto „The Translational Science of Rare Diseases - From Rare to Care“ neue Perspektiven der translationalen Medizin zu erörtern.

Aid

Behandlung von Sergey

Sergey, einer unserer kleinen WAS-Patienten, der aus Russland kommt, konnte von seiner seltenen Erkrankung geheilt werden. Leider trat aufgrund der Stammzellgentherapie eine akute Leukämie als Nebenwirkung auf. Dank eines Spendenaufrufs der Care-for-Rare Foundation konnten genug finanzielle Ressourcen bereitgestellt werden, um ihn am Dr. von Haunerschen Kinderspital weiter zu behandeln. Alle Untersuchungen deuten darauf hin, dass seine Leukämie dauerhaft geheilt wird.



Award

Verleihung des Dr. Holger Müller Preises in Esslingen

Die Care-for-Rare Foundation arbeitet mit einer Reihe weiterer Stiftungen zusammen, um ihrem Auftrag auf verschiedenen Ebenen gerecht zu werden. So lobte die Care-for-Rare Foundation im Jahr 2011 erstmals den Dr.-Holger-Müller Preis aus. Aus über 60 hochkarätigen BewerberInnen und Bewerbern hat der wissenschaftliche Beirat der Stiftung Dr. Karl Peter Schlingmann als ersten Preisträger nominiert. Dr. Schlingmanns Arbeit „Mutations in CYP24A1 and idiopathic infantile

hypercalcemia“, veröffentlicht im New England Journal of Medicine, wurde im Rahmen einer Feierstunde zum Tag der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2012 im Alten Rathaus Esslingen verliehen. Auch im kommenden Jahr wird die Care-for-Rare Foundation den Dr. Holger Müller Preis vergeben.

Awareness

Filmprojekt „Precious Life“ in der BMW Welt 2012

Am 31. Mai 2012 öffnete die BMW Welt ihre Tore, so dass wir mit geladenen Gästen eine Deutschlandpremiere des israelischen Dokumentarfilms „Precious Life“ feiern konnten. Gemeinsam mit der Regine-Sixt-Kinderhilfe Stiftung warben wir um eine erhöhte öffentliche Aufmerksamkeit für Kinder mit seltenen Erkrankungen und die Notwendigkeit eines Neugeborenen-Screenings für Immundefekte. Über 500 geladene Gäste aus verschiedenen gesellschaftlichen Bereichen, wie Wirtschaft und Politik, Medien und Kunst, Wissenschaft und Medizin nahmen teil.

