



Care-for-Rare Foundation

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen

newsletter

Ausgabe 12 | Juni 2018

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

Kinder mit seltenen Erkrankungen brauchen mehr Sichtbarkeit! Zu Beginn des Jahres konnten wir uns auf landespolitischer Ebene für die Waisen der Medizin stark machen, indem wir unsere Fotoausstellung im Bayerischen Landtag gezeigt haben. Ein wichtiger Schritt auf dem Weg zu strukturellen Veränderungen bei der Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen! Eine Plakatkampagne in und um München verstärkte die Sichtbarkeit, mit einer breit angelegten Awareness-Kampagne wollen wir ab Juli weiter um mehr Aufmerksamkeit für betroffene Kinder werben.

Auch auf fachlicher Ebene war Care-for-Rare im ersten Halbjahr 2018 aktiv: Zum siebten mal wurde der Dr. Holger Müller Preis für ein exzellentes wissenschaftliches Projekt verliehen, im bayerischen Tutzing fand eine internationale Konferenz zur translationalen Forschung zu seltenen Erkrankungen statt.

In den USA erhält unsere Mission derzeit erneut Unterstützung von einem leidenschaftlichen Sportsmann: Zum zweiten Mal durchquert Jörg Richter auf seinem Fahrrad die USA von der West- zur Ostküste und macht sich unterwegs für Kinder mit seltenen Erkrankungen stark.

Wir freuen uns über dieses vielfältige Engagement und sagen allen unseren Unterstützern von Herzen "Danke"! Wir freuen uns, auch Sie an unserer Seite zu haben und wünschen eine inspirierende Lektüre.

Ihre

Prof. Dr. Christoph Klein

Prof. Dr. Andreas Staudacher

NEUIGKEITEN AUS DER STIFTUNGSARBEIT

Awareness

Fotoausstellung zu Gast im Bayerischen Landtag
Coast to Coast #2: Vierte Benefiz-Radtour zugunsten der Waisen der Medizin
YES, WE CARE! Awareness-Kampagne für Kinder mit seltenen Erkrankungen

Awards

Dr. Holger Müller Preis 2017 an Prof. Carsten Bergmann
Ausschreibung des Care-for-Rare Science Awards 2018

Alliance

Symposium "Translational Science of Rare Diseases: From Rare to Care III"

Kurz berichtet

Schauspieler Heino Ferch spendet in ARD-Quizshow an Care-for-Rare
Würzburger Bereitschaftspolizei schwimmt für Care-for-Rare
Plakatkampagne: Ich bin die Eine
Fotoausstellung zu Gast im Berliner Robert Koch-Institut

Impressum

info@care-for-rare.org

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

VISdP:
Prof. Dr. Dr. Christoph Klein
Redaktion:
Anne-Marie Flad

Fotos:
Rolf Poss für den Bayer. Landtag
Verena Müller
Michael Woelke
Éric Vazzoler / Zeitspiegel



AWARENESS



Landtagspräsidentin Barbara Stamm,
Abgeordnete Doris Rauscher und Prof.
Christoph Klein



v.l.n.r.: BR-Moderator Nikolaus Nützel,
Sonja Wagner, Andreas Fischer, Prinzessin
Ursula von Bayern, Prof. Florian Bassermann,
Kathrin Sonnenholzner, MdL (Vorsitzende
des Gesundheitsausschusses)



Die Fotoausstellung "Erkennen - Verstehen
- Heilen" im Foyer des Maximilianeums

SELTENE ERKRANKUNGEN IM FOKUS DER BAYERISCHEN LANDESPOLITIK: FOTOAUSSTELLUNG IM MAXIMILIANEUM

Ein vielversprechender Start ins Jahr 2018! Am 20. Februar konnten wir unsere Fotoausstellung "Erkennen – Verstehen – Heilen" im Maximilianeum, dem Sitz des Bayerischen Landtages, eröffnen. Damit rückte das lange vernachlässigte Thema der seltenen Krankheiten in den Mittelpunkt der öffentlichen und politischen Wahrnehmung. Zwei Wochen lang war die Ausstellung im Foyer des Maximilianeums für Besucher zugänglich.

Rund 200 geladene Gästen kamen zur feierlichen Ausstellungseröffnung. Experten, Patienten und Politiker sprachen über seltene Erkrankungen, Landtagspräsidentin Barbara Stamm eröffnete die Ausstellung bei einem anschließenden Rundgang. Die Ausstellung wurde gemeinsam mit der Ausstellung "Hinter den Kulissen: Patienten erzählen" des Verbands der Universitätsklinika Deutschland e.V. eröffnet.

Die Präsidentin des Bayerischen Landtags Barbara Stamm forderte in ihrer Begrüßung deutlich mehr Aufmerksamkeit für die Seltenen: „Seltene Erkrankungen dürfen nicht länger die Waisenkinder der Medizin sein. Daran müssen wir gemeinsam arbeiten. Daran müssen wir uns messen lassen!“ Was die Diagnose „seltene Krankheit“ für Betroffene bedeutet, schilderte die stellvertretende Vorsitzende des Sozialausschusses Doris Rauscher in einem Grußwort. Selbst Mutter eines heute erwachsenen Kindes mit einer seltenen Erkrankung, kann die Landtagsabgeordnete eindrücklich darüber berichten, mit welchen Herausforderungen betroffene Familien zu kämpfen haben. Trotz großer medizinischer Fortschritte der letzten Jahrzehnte kann die Medizin vielen Menschen mit seltenen Erkrankungen noch nicht helfen – Therapieversuche sind wirkungslos, Medikamente fehlen, das medizinische Wissen ist begrenzt. Auch adäquate Beratungs- und Betreuungsangebote sind rar, so dass Betroffene oft auf sich selbst gestellt sind.

Eine zentrale Rolle dabei spielt die deutsche Universitätsmedizin. In Deutschland gibt es 37 Medizinische Fakultäten, die Krankenversorgung mit Forschung und Lehre verbinden. Insbesondere bei besonders komplexen und seltenen Erkrankungen ist eine leistungsfähige medizinische Infrastruktur nötig, da Diagnose und Therapie meist aufwändiger sind als bei den häufigen Krankheiten. Derzeit stößt die Universitätsmedizin aber allorts an ihre Grenzen – nicht zuletzt aufgrund mangelnder Ressourcen, zunehmenden wirtschaftlichen Drucks und Fachkräftemangel. Die Leidtragenden sind Patienten mit einer seltenen oder sehr schweren Erkrankung, die auf eine individualisierte Betreuung angewiesen sind.

Mit der Fotoausstellung gibt die Care-for-Rare Foundation Kindern mit seltenen Erkrankungen ein Gesicht – und damit mehr Sichtbarkeit. Stiftungsvorstand Prof. Christoph Klein postuliert: „Nur wenn Politiker, Mäzene und Ärzte ihre Kräfte bündeln und sich gemeinsam für kranke Kinder engagieren, können wir ihnen in Zukunft eine Chance auf Heilung eröffnen.“

AUSSTELLUNG AUSLEIHEN

Wenn Sie die Ausstellung in Ihren Räumlichkeiten zeigen möchten, stehen wir gern für Sie zur Verfügung. Damit unterstützen Sie die Mission der Care-for-Rare Foundation und machen auf das Schicksal von Kindern mit seltenen Erkrankungen aufmerksam! Bitte richten Sie Ihre Anfrage an:

Anne-Marie Flad | annemarie.flad@care-for-rare.org | 089 4400-57947

Vielen Dank für Ihr Engagement!



AWARENESS



Jörg Richter unterwegs im Death Valley

FROM COAST TO COAST #2: VIERTE BENEFIZ-RADTOUR ZUGUNSTEN DER WAISEN DER MEDIZIN

Er tut es wieder! Am 5. April 2018 startete Hobby-Radsportler Jörg Richter seine vierte Radtour zugunsten von Kindern mit seltenen Erkrankungen. Knapp ein halbes Jahr ist der Hobbysportler unterwegs und durchquert – nun schon zum zweiten Mal – die USA von San Francisco an der West- nach New York City an der Ostküste. Mit seiner Tour möchte der Radler auf das Schicksal von Kindern mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen.



Besuch bei einem kranken Mädchen in der Kinderklinik in Las Vegas

Teddybären für kranke Kinder

Als Botschafter der „Waisen der Medizin“ besucht Jörg Richter unterwegs Kinderkliniken und verteilt dort Teddybären an chronisch kranke Kinder. Bei seinen Besuchen spricht er mit Ärzten, Pflegeern und Patientenfamilien über seltene Erkrankungen und berichtet über sein Engagement für die Care-for-Rare Foundation. Es liegt dem Radfahrer besonders am Herzen, den Kindern Aufmerksamkeit zu schenken und ihnen Mut zu machen: „Es ist wichtig, sich um die Menschen zu kümmern, die wenig Hilfe erfahren“, kommentiert er sein Engagement für die Stiftung. „Ich möchte Kindern und auch Erwachsenen Mut machen, ihre Träume nicht aufzuschieben und sich ernst zu nehmen.“



Auch die Feuerwehrler der Station 18 in Las Vegas nehmen Jörg und Bär Benjamin auf

Große Solidarität bei den "fire fighters"

Besonderes große Unterstützung erfährt Jörg Richter unterwegs von den örtlichen Feuerwehren! Ehemals selbst Mitglied der freiwilligen Feuerwehr in der Würzburger Region, stehen dem Radler die Tore der Feuerwachen offen, die auf seinem Weg liegen. Dort wird er mit einer Schlafgelegenheit und oft auch kulinarisch versorgt – nicht zuletzt dank der Unterstützung durch den Deutschen Feuerwehrverband. Eine wunderbare Hilfe, für die wir von Herzen danken möchten!

Jörg Richter wird noch bis Ende September 2018 unterwegs sein. Seine Tour begleiten wir auf Facebook und Instagram:

www.facebook.de/CareforRareFoundation

www.instagram.com/care.for.rare



Yes, we care! Kampagnenlabel für Kinder mit seltenen Erkrankungen

YES, WE CARE! AWARENESS-KAMPAGNE AB JULI 2018

Die "Waisen der Medizin" tragen ihren Namen leider immer noch zu Recht – allzu oft kann Kindern mit seltenen Erkrankungen nicht geholfen werden, weil ihre Krankheiten nicht erforscht sind und Therapien fehlen. Das wollen wir nicht hinnehmen! **Wir fordern mehr Aufmerksamkeit für Kinder mit seltenen Erkrankungen!** Mit einer Awareness-Kampagne wollen wir eine Welle der Solidarität erzeugen, die die Waisen der Medizin aus ihrem Schattendasein befreit. Dazu möchten wir eine **große Online-Fotogalerie von Unterstützern** ins Leben rufen, die sich mit unserem Kampagnenlabel fotografieren und damit bekennen: **"Yes, we care!"** Nur gemeinsam können wir der Öffentlichkeit signalisieren, dass kranke Kinder eine Lobby haben.

Jeder kann mitmachen! Weitere Informationen zur Kampagne gibt es ab 1. Juli 2018 unter www.yes-we-care.online. Bitte unterstützen auch Sie uns mit Ihrem Foto – vielen Dank!



AWARDS



Der Preisträger 2017: Prof. Carsten Bergmann



v.l.n.r.: Dr. Peter Kühnen (Laudator),
Gabriele Maurer-Müller, Prof. Carsten
Bergmann, Prof. Christoph Klein



Rund 100 Gäste kamen zur Preisverleihung
ins Alte Rathaus nach Esslingen

FREIBURGER HUMANGENETIKER PROF. CARSTEN BERGMANN ERHÄLT DR. HOLGER MÜLLER PREIS 2017

Für jüngste Erfolge in der Erforschung der genetischen Ursachen frühkindlicher Nieren-erkrankungen erhielt Professor Dr. Carsten Bergmann vom Universitätsklinikum Freiburg den Dr. Holger Müller Preis 2017. In einer feierlichen Zeremonie wurde der mit 5.000 Euro dotierte Preis am 8. März 2018 im Alten Rathaus in Esslingen verliehen. Die Schirmherrschaft hatte Dr. Angela Zieger inne, Kuratorin der ZukunftsStiftung Heinz Weiler und Gattin von Esslingens Oberbürgermeister.

Freiburger Wissenschaftler haben eine neue genetische Ursache für die Autosomal Rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) entdeckt. Die Arbeitsgruppe um Prof. Dr. Carsten Bergmann der Klinik für Innere Medizin IV des Universitätsklinikums konnte Mutationen im DZIP1L-Gen als Ursache für ARPKD nachweisen. Die Mutationen haben zur Folge, dass antennenartige Fortsätze, sog. Zilien, an Nierenzellen nicht mehr richtig funktionieren. Die Forschungsergebnisse führen unmittelbar zu einer verbesserten Diagnostik von Kindern und Jugendlichen mit zystischen Nierenerkrankungen: Bei Verdacht auf ARPKD können Patienten nun auch auf Mutationen im DZIP1L-Gen getestet werden. Die neuen Erkenntnisse bieten auch die Grundlage für weiterführende Studien und die Erforschung von Therapien, mit denen eine Heilung polyzystischer Nierenerkrankungen möglich wird.

Zystische Nierenerkrankungen bei Kindern sind zumeist erblich bedingt; bis heute konnten mehr als 50 verantwortliche Gene identifiziert werden. Zusammengenommen stellen sie eine der häufigsten Ursachen für ein chronisches Nierenversagen im Kindesalter dar. Dennoch zählen zystische Nierenerkrankungen bei Kindern zu den seltenen Erkrankungen, die ARPKD ist eine der schwersten Formen. Sie kann bereits vor der Geburt oder in der frühen Kindheit mit schwerwiegenden Folgen für die Gesundheit und das Leben der betroffenen Kinder einhergehen. Eine Heilung ist heute nur durch eine Nierentransplantation möglich.

Prof. Dr. Carsten Bergmann wurde für die Veröffentlichung seiner Forschungsergebnisse im führenden Fachjournal Nature Genetics mit dem Dr. Holger Müller Preis 2017 ausgezeichnet. „Es freut mich, dass das Engagement unserer Arbeitsgruppe auf diese Weise gewürdigt wird“, kommentiert der Preisträger seine Auszeichnung. „Ich stelle mir vor, dass es für Dr. Müller als Chefarzt eines großen Labors zu Lebzeiten ebenso wichtig und herausfordernd gewesen sein muss, neben dem Häufigen auch den Blick für die Raritäten im hektischen Alltag zu schärfen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu diagnostizieren.“

Das DZIP1L-Gen spielt auch bei der wesentlich häufigeren Autosomal Dominanten Polyzystischen Nierenerkrankung (ADPKD) eine wichtige Rolle. Diese ist mit der ARPKD nahe verwandt, betrifft aber vor allem Erwachsene. Unter dieser Form der zystischen Nierenerkrankung leiden weltweit mehr als 12 Millionen Menschen.

Zum siebten Mal wurde der Dr. Holger Müller Preis für eine Publikation auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen verliehen. In Kooperation mit der Dr. Holger Müller Stiftung lobt die Care-for-Rare Foundation seit 2011 jährlich den mit 5.000 Euro dotierten Wissenschaftspreis aus, der einzelne Wissenschaftler oder eine Gruppe, die im jeweiligen Vorjahr einen wegweisenden wissenschaftlichen Beitrag zu seltenen Erkrankungen veröffentlicht haben, auszeichnet. So sollen Wissenschaftler ermutigt werden, sich der dringend nötigen Erforschung seltener Krankheiten zu widmen.



ALLIANCE



RESEARCH FOR RARE
Forschung für seltene Erkrankungen



Rund 150 Ärzte und Wissenschaftler aus aller Welt kamen zur Konferenz an den Starnberger See



Fünf junge Wissenschaftler aus verschiedenen Ländern haben von einem Care-for-Rare Reisestipendium profitiert

WISSENSCHAFTLICHES SYMPOSIUM IN TUTZING "TRANSLATIONAL SCIENCE OF RARE DISEASES: FROM RARE TO CARE III"

Vom 11. bis 13. März 2018 fand in Tutzing am Starnberger See die dritte internationale Konferenz für translationale Forschung zu seltenen Erkrankungen statt. Das erklärte gemeinsame Ziel: betroffenen Menschen durch Forschung schneller zu Diagnose und Therapie verhelfen. Ausgerichtet wurde die Konferenz von "Research for Rare", der Geschäftsstelle der BMBF-geförderten Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen. Die Care-for-Rare Foundation vergab Reisestipendien an Nachwuchswissenschaftler.

Experten aus aller Welt referierten über neueste Forschungserkenntnisse u.a. im Bereich seltener Immundefekte, Nierenerkrankungen, neuromuskulärer Erkrankungen und Dystonien. Neben einer verstärkten internationalen Vernetzung von Ärzten, Wissenschaftlern und Nachwuchsforschern sollte das Symposium auch den Dialog mit der Industrie stärken und im Rahmen eines Runden Tisches Anknüpfungspunkte für gemeinsame Anstrengungen bei der Entwicklung neuer Therapien definieren.

Care-for-Rare fördert den wissenschaftlichen Nachwuchs

Fünf talentierte Nachwuchswissenschaftler aus verschiedenen Ländern konnten dank eines Care-for-Rare Reisestipendiums an der Konferenz teilnehmen. Ihre Teilnahme kommentierten sie wie folgt:

"I was deeply impressed by the spirit and the sincere effort that was made by participants and speakers to exchange clinical and research data."

Dalia Abd Elaziz, Ägypten

"It was a true pleasure and very inspiring to participate in the conference and to get such a great overview of all the different efforts in rare disease research across the entire spectrum of medicine."

Leif Ludwig, USA

"The speeches and posters really opened new horizons to biological mechanisms and aid to develop novel strategies to rare disorders. I think with this enthusiasm and joint efforts, patients with rare diseases and their families will largely benefit from these cutting-edge advances."

Ziqing Ye, China

"I was incredibly fortunate to meet some of the presenters and study leaders at the conference and hope to be able to collaborate on future projects where our own technology and expertise are lacking."

Surita Meldau, Südafrika

"The meeting was a key opportunity to make contact with people with different expertise and to establish new cross-border research collaborations. Thank you!"

Liliana Matos, Portugal



KURZ BERICHTET



Gewann und spendete an Care-for-Rare:
Schauspieler Heino Ferch (2.v.l.)
Quelle Foto: programm.ARD.de

SCHAUSPIELER HEINO FERCH SPENDET IN ARD-QUIZSHOW AN CARE-FOR-RARE

So fing das neue Jahr gut an! Schauspieler Heino Ferch hat in der ARD Quiz-Show "Wer weiß denn sowas XXL" am 6. Januar 2018 gewonnen und 25.000 €, die Hälfte der Gewinnsumme, an die Care-for-Rare Foundation gespendet! Wir freuen uns sehr über diese großzügige Unterstützung zu Beginn des neuen Jahres und sagen Heino Ferch von Herzen "Danke"!



Haben mit einem Schwimmwettbewerb geholfen: Die Polizisten der III. Bereitschaftspolizeiabteilung Würzburg

WÜRZBURGER BEREITSCHAFTSPOLIZEI SCHWIMMT FÜR CARE-FOR-RARE

Die gute Sache unterstützen kann man auf vielfältige Art und Weise. Care-for-Rare hat in diesem Jahr erstmals sportliche Unterstützung aus dem Schwimmbecken erhalten: Die Benefizstaffel der III. Bereitschaftspolizeiabteilung Würzburg ist bei ihrem jährlichen Schwimmwettbewerb am 23. April 2018 für Care-for-Rare gestartet - 1.000 Euro Spende sind für uns zusammengekommen. Wir danken Polizeihauptkommissar Gerhard Amend und allen Beteiligten herzlich für ihr Engagement!



Emilia gibt betroffenen Kindern ein Gesicht auf vielen Plakaten in und um München

PLAKATKAMPAGNE: "ICH BIN DIE EINE"

Seit Anfang Mai sind sie in München und Umgebung zu sehen: unsere Plakate, die auf Kinder mit seltenen Erkrankungen hinweisen - Erkrankungen wie z.B. Leukämie. Die akute lymphatische Leukämie ist eine von bislang 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen. Jedes Jahr wird pro 100.000 Einwohner ein neuer Fall diagnostiziert. Lange war Leukämie nicht heilbar; erst einer am Menschen orientierten Forschungsarbeit ist es zu verdanken, dass die Heilungschancen in den letzten Jahren deutlich zugenommen haben: Eine früher unheilbare Erkrankung ist heute in vielen Fällen heilbar geworden!

Ein Beispiel dafür ist **Emilia**. Das Mädchen auf unseren Plakaten erkrankte im Alter von vier Jahren an akuter lymphatischer Leukämie. Dank einer Chemotherapie ist sie heute wieder gesund! [Lesen Sie hier Emilias Geschichte.](#)

Das Unternehmen Ströer unterstützt uns dabei, das öffentliche Bewusstsein für diese und andere seltene Erkrankungen zu stärken, indem es die Werbeflächen für unsere Plakate kostenfrei zur Verfügung stellt. Wir danken Ströer herzlich für die großzügige Hilfe!



Fotoausstellung über die Waisen der Medizin zu Gast im Berliner Robert Koch-Institut

ANKÜNDIGUNG: FOTOAUSSTELLUNG ZU GAST IM ROBERT KOCH-INSTITUT IN BERLIN

Unsere Fotoausstellung über Kinder mit seltenen Erkrankungen wandert weiter: **Vom 29.6. bis 26.7.2018** sind Bilder der Ausstellung im Foyer des Robert Koch-Instituts in Berlin zu sehen (Nordufer 20, 13353 Berlin). Wir freuen uns über viele interessierte Besucher! Weitere Informationen unter www.care-for-rare.org/fotoausstellung-evh.