



Care-for-Rare Foundation

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen

newsletter

Ausgabe 5 | Dezember 2014

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

„pro.movere“ – mehr bewegen. Diese Initiative hat die Care-for-Rare Foundation gemeinsam mit der Werner Reichenberger Stiftung ins Leben gerufen. Unter diesem Motto stand auch die feierliche Preisverleihung des Care-for-Rare Science Awards und des Bayerischen Stifterpreises am 13. November 2014 im Bayerischen Landtag. Persönlichkeiten wie José Carreras oder die Wissenschaftlerin Dr. Petra Wendler engagieren sich in beispielhafter Weise für eine bessere Zukunft kranker Kinder. Wir möchten den Geist von pro.movere weitertragen: Jeder Einzelne in unserer Gesellschaft kann seinen Beitrag leisten, um das Leben hilfsbedürftiger Menschen ein klein wenig zu erleichtern. Viele kranke Kinder und andere Betroffene, die nicht auf der Sonnenseite des Lebens stehen, brauchen unsere und Ihre Hilfe.

Mit diesem Newsletter möchten wir Sie über Projekte, Erfolge und neue Herausforderungen informieren. Ohne Ihre Unterstützung wäre unsere Arbeit so nicht möglich – wir danken Ihnen von Herzen dafür.

Bleiben Sie auch im neuen Jahr an unserer Seite! Wir wünschen Ihnen und Ihren Familien eine besinnliche Advents- und eine erfüllte und gesegnete Weihnachtszeit.

Ihre

Christoph Klein

Andreas Staudacher

NEUIGKEITEN AUS DER STIFTUNGSARBEIT

Alliance

Neuer Gen-Defekt identifiziert
Aufbau einer Deutsch-Thaiändischen Allianz

Academy

Symposium auf Herrenchiemsee: C4R-Reisestipendien für
Jungwissenschaftler

Aid

Hilfe für Akmarul aus Malaysia
Neue Hoffnung für belgisches Mädchen mit seltenem Gendefekt
Dialog Semiconductor kickt für Sergei

Awards

pro.movere im Bayerischen Landtag: Dr. Petra Wendler erhält den
Care-for-Rare Science Award 2014

Awareness

BMW-Benefizkonzert zugunsten der Care-for-Rare Foundation
Zu Gast bei der Sternstunden-Gala des Bayerischen Rundfunks

Kurz berichtet

Impressum

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

ViSdP:
Prof. Dr. Dr. Christoph Klein
Redaktion:
Anne-Marie Flad
Johannes Schwalke

Fotos:
Michael Woelke
Dialog Semiconductor
BrauerPhotos / Viviane Simon
Mützenmafia



ALLIANCE

> Neuer Gen-Defekt identifiziert

> Deutsch-Thailändische Allianz



Für eine bessere Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen in Südostasien

NEUER GEN-DEFEKT IDENTIFIZIERT

Die Care-for-Rare Foundation unterstützt ein Forschungsprojekt, bei dem LMU-Forscher eine neue Ursache angeborener Immunschwächekrankheiten entdeckt haben: Gendefekte im Gen „Jagunal-1“ verhindern die Bildung weißer Blutkörperchen. Die Folgen sind oft lebensbedrohliche Infektionen. In Zusammenarbeit mit dem CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin Wien der ÖAW und der Kinderklinik an der MedUni Wien haben Ärzte und Wissenschaftler am Dr. von Haunerschen Kinderspital München neue Erkenntnisse gewonnen: Webfehler im Jagunal-1 Gen führen zu einer gestörten Funktion der weißen Blutkörperchen, die Folge sind oft lebensbedrohlichen bakteriellen Infektionen. Bei insgesamt 14 Kindern aus aller Welt mit schwerer kongenitaler Neutropenie fanden die Ärzte nun kleine Webfehler in einem Gen namens Jagunal-1. „Jagunal“ ist aus der koreanischen Sprache entlehnt und bedeutet „kleines Ei“. Es war bereits bekannt, dass Eizellen aus Fruchtfliegen mit Mutationen in Jagunal nicht wachsen können, da die Zufuhr von Nährstoffen gehemmt ist. Das internationale Forscherteam um Professor Dr. Christoph Klein konnte nun zeigen, dass das kleine Eiweißmolekül Jagunal-1

beim Menschen für die Funktion der neutrophilen Granulozyten wichtig ist. Mit Hilfe der Care-for-Rare Foundation können Kinder aus aller Welt nun erstmals richtig diagnostiziert werden.

AUFBAU EINER DEUTSCH-THAILÄNDISCHEN ALLIANZ

Um in Südostasien ein stärkeres Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu wecken, hat die Care-for-Rare Foundation gemeinsam mit der Chulalongkorn Universität Bangkok eine „Deutsch-Thailändische Allianz für eine bessere Versorgung von Kindern mit seltenen Erkrankungen“ initiiert. Dafür veranstaltet die Care-for-Rare Stiftung im Januar 2015 das erste internationale „European-South-East Asian PID Meeting: From Bench to Bedside“ in der thailändischen Hauptstadt. Bei der Veranstaltung sollen die aktuellen Herausforderungen im Bereich der primären Immundefekte (PID) im südost-asiatischen Raum diskutiert und auf spezielle Bedürfnisse und Herausforderungen in Forschung und Therapie aufmerksam gemacht werden. Das Treffen markiert den offiziellen Start unserer Zusammenarbeit mit der Chulalongkorn Universität Bangkok und weiteren Kooperationspartnern in Südostasien.

ACADEMY

> C4R-Reisestipendien für Jungwissenschaftler



Nachwuchswissenschaftler erhielten C4R-Reisestipendien für das Symposium „The Translational Science of Rare Diseases“

SYMPOSIUM AUF HERRENCHIEMSEE: REISESTIPENDIEN FÜR JUNGWISSENSCHAFTLER

Unter dem Titel „The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care II“ fand vom 8. bis 10. Oktober 2014 das diesjährige Fachsymposium der translationalen Medizin auf Herrenchiemsee statt. Führende Experten präsentierten neueste Forschungsergebnisse im Bereich der seltenen Erkrankungen und diskutierten insbesondere deren Umsetzung in klinische Therapiestrategien.

Das internationale Symposium wurde von „Research for Rare“, dem Netzwerk der deutschen Forschungsverbände für seltene Erkrankungen, ausgerichtet. Der Schwerpunkt lag auf dem Thema „Neue Therapien“. Das Zusammentreffen hochrangiger Experten diente dem Austausch von Ärzten, Patientenverbänden und Wissenschaftlern auf internationaler Ebene und der Repräsentation der wissenschaftlichen Arbeit der deutschen Netzwerke für seltene Erkrankungen. Mittels eines Reisestipendiums ermöglichte die Care-for-Rare Foundation jungen Nachwuchswissenschaftlern, bevorzugt aus Schwellen- und Entwicklungsländern, den

Besuch des Symposiums. Sechs junge Fellows aus Indien, dem Iran, Marokko, den USA, Kolumbien und Japan kamen nach Herrenchiemsee, um mit internationalen Experten in Kontakt zu treten und als „Botschafter“ die Inhalte der Konferenz in ihre Heimatländer zu tragen – und so dazu beizutragen, dass die Forschung im Interesse von Kindern und erwachsenen Patienten mit seltenen Erkrankungen weitergeführt wird.

„It was a great platform for me to interact with renowned scientists, geneticists and clinicians from all over the world. The conference was amazing and will always hold a special place in my heart.“ (*Hemlata Bhatia, Neu Delhi, Indien*)

„Since I am studying the molecular mechanism of physiological functions in the human being, this congress has given me a really good experience and the chance to shed the light on the importance of clinical view point on the research. Also, discussion with researchers/doctors from all over the world inspired me very much.“ (*Megumi Tatsumatu, Tokyo, Japan*)



AID

> Hilfe für Akmarul aus Malaysia



Akmarul (re.) aus Malaysia leidet an einer chronisch-entzündlichen Darmerkrankung

> Neue Hoffnung für belgisches Mädchen

> Dialog Semiconductor kickt für Sergei



Das Team aus Germering spendet bei der „Dialog Champions League“ 2.000 Euro an Care-for-Rare

HILFE FÜR AKMARUL AUS MALAYSIA

Im November erhielten wir Patientenbesuch aus Malaysia. Der 8 Jahre alte AKMARUL leidet seit frühester Kindheit an einer chronisch-entzündlichen Darmerkrankung (CED). Diese wird höchstwahrscheinlich durch einen Gendefekt hervorgerufen. Am Haunerschen Kinderspital sollten Dr. Daniel Kotlarz und sein Team Licht in das Dunkel der Krankheitsgeschichte bringen, um dann eine geeignete Therapie zu finden. Die Care-for-Rare Foundation hat neben den dringend notwendigen Untersuchungen zur Diagnosefindung auch Anreise und Aufenthalt von Akmarul, seinem Bruder Ariel und den Eltern finanziert.

Doch nicht nur Akmarul ist betroffen. Über 100 weitere Kinder mit seltenen chronisch-entzündlichen Darmkrankheiten warten weiter auf eine Diagnose, die den Weg zur Heilung ebnen kann. Die Ärzte am Dr. von Haunerschen Kinderspital haben die Möglichkeiten zu helfen, doch es fehlt an Geld, um die aufwendigen Diagnoseverfahren durchzuführen. Die Care-for-Rare Foundation sammelt daher Spenden für die Erforschung der seltenen chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen, deren Erkenntnisse sich in dringend nötige neue Behandlungsverfahren übersetzen lassen.

Wenn auch Sie diese Forschungsanstrengungen unterstützen und damit Kindern wie Akmarul helfen möchten, freuen wir uns über eine Spende.

Stichwort: CED

IBAN: DE93 6305 0000 0000 0035 33

BIC: SOLADES1ULM

Vielen Dank für Ihre Unterstützung!

NEUE HOFFNUNG FÜR BELGISCHES MÄDCHEN MIT SELTENEM GENDEFEKT

Ein siebenjähriges Mädchen in Belgien leidet an einem seltenen Immundefekt durch eine Mutation im Gen Jagnual-1. Neueste wissenschaftliche Erkenntnisse deuten darauf hin, dass eine Behandlung mit dem Medikament GM-CSF Heilung versprechen könnte. In Kooperation mit dem Klinikum der freien Universität Brüssel stellt die Care-for-Rare Foundation das Medikament für die Behandlung der Siebenjährigen zur Verfügung. Wir hoffen nun, dass dem Mädchen mit dieser Therapie geholfen werden kann!

DIALOG SEMICONDUCTOR KICKT FÜR SERGEI

Im September machte sich der Apple-Zulieferer Dialog Semiconductor für bedürftige Menschen stark. Mitarbeiter aller europäischen Standorte von Dialog Semiconductor kommen jedes Jahr in Germering zu einem großen Fußballturnier, der „Dialog Champions League“, zusammen. Jedes Team kickt für eine lokale Hilfsorganisation und spendet 2.000 Euro für einen guten Zweck. Das Team aus Germering lief mit „Care-for-Rare“-Shirts auf, belegte den zweiten Platz und gab das Geld an Care-for-Rare.

Dank dieser Spende konnten wir einen Teil der Behandlungskosten für Sergei bezahlen. Sergei hat auf dem Boden einer sehr seltenen Immundefekterkrankung, dem Wiskott-Aldrich-Syndrom, eine Leumäkie entwickelt.

Das Team der Care-for-Rare Foundation sagt im Namen von Sergei herzlichen Dank!



AWARDS

> pro.movere: C4R Science Award an Dr. Petra Wendler



Dr. Petra Wendler, Wissenschaftlerin am Genzentrum der LMU, erhält den Care-for-Rare Science Award 2014



Startenor José Carreras erhält den Bayerischen Stifterpreis



Pep Guardiola, José Carreras und Hubert Thaler von der Werner Reichenberger Stiftung mit den Kindern Valentin, Sarah und Magdalena (jeweils v. l. n. r.)



Knapp 300 Gäste verfolgten das Geschehen im Senatssaal des Bayerischen Landtags

PRO.MOVERE: DR. PETRA WENDLER ERHÄLT DEN CARE-FOR-RARE SCIENCE AWARD 2014

„Solange wir nicht allen Menschen Brot, ein Dach über dem Kopf und die Möglichkeit zur geistigen Bildung bieten, solange dürfen wir uns auch nicht der Illusion hingeben, wir verdienten den Namen menschliche Gesellschaft.“ *Janusz Korczak (1878-1942), Kinderarzt, Pädagoge und Vordenker der Kinderrechte*

pro.movere – was bewegen wir für kranke Kinder?

Die Zukunft kranker Kinder stand am Donnerstag, den 13.11.2014 im Zentrum der feierlichen Veranstaltung „pro.movere“ im Bayerischen Landtag. pro.movere ist eine gemeinsame Initiative der Care-for-Rare Foundation und der Werner Reichenberger Stiftung. pro.movere will Bewegung initiieren und zu verstärktem bürgerschaftlichen Engagement aufrufen. Anlässlich des 25. Jubiläums der UN-Kinderrechtskonvention diskutierten Vertreter aus Politik, Wirtschaft, Medizin und den Medien in einer prominent besetzten Podiumsrunde aktuelle Spannungsfelder der Kindermedizin und ihre Auswirkungen auf unsere Gesellschaft. In Anwesenheit von rund 350 geladenen Gästen wurden zwei Preise für herausragendes persönliches Engagement verliehen – zwei komplementäre Preise als Ausdruck der gemeinsamen Mission: Der Bayerische Stifterpreis würdigt eine herausragende Stifterpersönlichkeit, der Care-for-Rare Science Award ermöglicht die Anschubfinanzierung eines Forschungsprojekts.

Mehr bewegen will auch DR. PETRA WENDLER vom Genzentrum der Ludwig-Maximilians-Universität in München. Die Wissenschaftlerin ist die diesjährige Preisträgerin des mit 50.000 Euro dotierten Care-for-Rare Science Awards. Dr. Petra Wendler widmet sich der Erforschung des Zellweger-Syndroms, einer seltenen und bislang unheilbaren Erbkrankheit. Viele Kinder, die am Zellweger-Syndrom erkrankt sind, erleben ihren ersten Geburtstag nicht. Mit dem Preisgeld wird die Wissenschaftlerin ein Forschungsprojekt initiieren, um die Grundlagen dieser tödlichen Erkrankung zu erhellen. „Kinder mit seltenen oder noch unbekanntem Krankheiten sind die ‘Waisen der Medizin‘ – nur durch verstärktes bürgerschaftliches Engagement kann es gelingen, die Ursachen dieser Krankheiten zu erforschen und dringend nötige neue Behandlungswege zu eröffnen“, so Professor

Dr. Christoph Klein, Vorstand der Care-for-Rare Foundation.

In diesem Jahr erhielt der Startenor JOSÉ CARRERAS den mit 25.000 Euro dotierten Bayerischen Stifterpreis für seinen Einsatz im Kampf gegen Leukämie. „Leukämie muss heilbar werden – immer und bei jedem!“ lautet der Leitsatz der Deutschen José Carreras Leukämie Stiftung. Carreras, der 1987 selbst an Leukämie erkrankt war, setzt sich mit seiner Stiftung in besonderer Weise für die Therapie von Patienten mit Blutkrebs ein: Neben der Förderung der klinischen Leukämie-Forschung unterstützen die Stiftungsgelder Maßnahmen zu einer Verbesserung von Behandlungsmöglichkeiten (insbesondere der Knochenmarktransplantation) sowie Selbsthilfegruppen und Elterninitiativen. „José Carreras gibt der Stiftung nicht nur einen Namen“, betont Laudator und FC Bayern-Trainer Pep Guardiola, „sondern er will mit seiner ganzen Kraft helfen, dass Kinder eine Chance gegen diese Krankheit erhalten. Mit seinem Beispiel hat er viele andere angesteckt.“

Letztlich sind es drei junge Patienten aus dem Haunerschen Kinderspital – Valentin (6 Jahre), Sarah (9 Jahre) und Magdalena (15 Jahre) –, die die wirklich wichtigen Fragen stellen: „Was konkret können Sie für Kinder mit seltenen Erkrankungen tun?“ Willi Weitzel, Kinderreporter und Weltforscher, fungiert am Abend als Anwalt der Kinder und stellt ihre Geschichten kurz vor: Magdalena hat eine Autoimmunkrankheit mit bislang unbekannter Ursache und ist auf Medikamente angewiesen. Um herauszufinden, wie ihr dauerhaft geholfen werden kann, sind dringend weitere Forschungsanstrengungen nötig. Auch bei Valentin, der nach einem Darmverschluss operiert werden musste, wissen die Ärzte noch nicht, was ihm genau fehlt. Sarah hat eine jahrelange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich, bis man ihre Rheumaerkrankung endlich erkannte. Alle diese Kinder sind auf unsere Unterstützung angewiesen, denn nur durch eine verstärkte Förderung von Forschung, pädiatrischer Spezialausbildung und Expertenvernetzung können Krankheiten früher erkannt, besser verstanden und adäquat behandelt werden.

Der Veranstaltungsabend wurde vom Bayerischen Rundfunk aufgezeichnet und wird am 20. Dezember 2014 um 22.30 in der Reihe „Denkzeit“ bei ARD alpha gesendet.



AWARENESS

> BMW Benefizkonzert
zugunsten von C4R

> C4R zu Gast bei der BR
Sternstunden-Gala



Der 10-jährige Simon mit seiner Ärztin Dr. Bärbel Lange-Sperandio bei der Sternstunden-Gala

BMW-BENEFIZKONZERT ZUGUNSTEN VON CARE-FOR-RARE

Am 6. Dezember fand das Advents-Benefizkonzert der BMW Niederlassung München zugunsten der Care-for-Rare Foundation und des Blindeninstituts München statt. Das Konzert ist inzwischen eine feste Größe im Kulturkalender der Landeshauptstadt. Bereits zum 19. Mal bot BMW München Musikliebhabern ein anspruchsvolles Konzertprogramm und engagierte sich gleichzeitig für den guten Zweck.

Jedes Jahr werden zwei karitative Einrichtungen mit den Spendengeldern bedacht, die im Rahmen des Benefizkonzertes eingeworben werden. In diesem Jahr hat die Care-for-Rare Foundation das Glück, von dieser Aktion zu profitieren. Das Geld wird für die dringende Anschaffung eines Gerätes verwendet, das neuartige Therapien für krebskranke Kinder ermöglicht. Mit Hilfe des „Clinimacs Prodigy“ können Immunzellen aufgereinigt und damit neue immunologische Therapieansätze entwickelt werden. Wir sind zuversichtlich, dass wir durch diese neuen Verfahren große Fortschritte erzielen können und bald auch jenen Kindern helfen können, deren Krebserkrankung heute noch unheilbar ist. Die

Anschaffungskosten für Gerät und Erstaussstattung betragen ca. 90.000 Euro. Wir danken BMW München und dem Leiter Peter Mey für die wunderbare Unterstützung!

CARE-FOR-RARE ZU GAST BEI DER BR STERNSTUNDEN-GALA

Auch in diesem Jahr ist die Care-for-Rare Foundation wieder bei der Sternstunden-Gala des Bayerischen Rundfunks dabei. Im Mittelpunkt steht der 10-jährige Simon, der unter einem „atypischen hämolytisch urämischen Syndrom“ (aHUS) leidet – einer Erkrankung der kleinen Blutgefäße, verursacht durch einen seltenen Gendefekt. Nach akutem Nierenversagen geht es Simon dank einer regelmäßigen Antikörperbehandlung im Moment erfreulich gut.

Sternstunden unterstützt die Care-for-Rare Foundation, um Kindern wie Simon eine Perspektive auf Heilung zu ermöglichen. Der Gala-Abend fand am 12. Dezember statt und war live im Bayerischen Fernsehen zu sehen. Das C4R-Projekt wird als 22. Türchen des Sternstunden Adventskalenders im Lauf des 22. Dezember mehrfach im Bayerischen Fernsehen ausgestrahlt. Den Sternstunden herzlichen Dank!

KURZ BERICHTET

> BMBF unterstützt deutsch-türkische Kooperation

> Preis für C4R-Corporate Design

> Spiegel TV über Patienten mit seltenen Erkrankungen

> Shoppen und Helfen

BMBF UNTERSTÜTZT DEUTSCH-TÜRKISCHE KOOPERATION

Im Zuge des deutsch-türkischen Wissenschaftsjahrs 2014, einer Initiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) und des Türkischen Ministeriums für Wissenschaft, Industrie und Technologie (TÜBITAK), erhält die Care-for-Rare Foundation BMBF-Gelder in Höhe von 39.800 Euro. Das Geld fließt in die Vertiefung der bestehenden Kooperation und wird u.a. für einen Workshop mit türkischen Wissenschaftlern und eine Fotoausstellung zum Thema Seltene Erkrankungen in Deutschland und der Türkei verwendet.

SPIEGEL TV: PATIENTEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN IM PORTRAIT

Anfang Dezember war auf RTL der dritte Teil der Spiegel TV Reportagen-Reihe über seltene Erkrankungen zu sehen. „Das wäre das Todesurteil: Seltene Erkrankungen bei Kindern“ lautet der Titel der Reportage, die einen Jungen mit einer seltenen Erkrankung und dessen Familie portraitiert. Über www.care-for-rare.org kann der Beitrag online gesehen werden.

PREIS FÜR C4R-CORPORATE DESIGN

Die Care-for-Rare Foundation erhält für ihr mediales Erscheinungsbild den ICMA (International Creative Media Award) – Award of Excellence. Entwickelt wurde das Corporate Design der Stiftung von Prof. Eberhard Wolf. Der Award wird von Norbert Küpper ausgelobt, einem der einflussreichsten Mediengestalter in Europa und Initiator des größten Wettbewerbs für Newspaper Design. Wir freuen uns über diese Auszeichnung und danken Eberhard Wolf für seine kreative Arbeit!

SHOPPEN UND HELFEN MIT DER CARE-FOR-RARE MÜTZE

Kinder mit seltenen Erkrankungen erhalten Unterstützung aus der Modebranche: Das österreichische Jungunternehmen Mützenmafia hat eine Häkelmütze eigens für die Care-for-Rare Foundation entworfen. Der Reinerlös aus dem Verkauf kommt der Care-for-Rare Foundation zugute. In diesen Münchner Geschäften ist die Care-for-Rare Mütze erhältlich: Hirmer Männermoden, Ludwig Beck, Oberpollinger, Kindermoden Schlichting sowie unter www.muetszenmafia.at.



Der Reinerlös aus dem Verkauf der Mütze kommt der Care-for-Rare Foundation zugute