

# erkennen – verstehen – heilen

Fotoausstellung über Kinder mit seltenen Erkrankungen







## Die Waisen der Medizin

**K**inder mit seltenen Erkrankungen werden die „Waisen der Medizin“ genannt – sie stehen in vielfältiger Hinsicht im Schatten der Öffentlichkeit. Die meisten Menschen wissen nicht, dass es viele sehr seltene und noch unerforschte Krankheiten gibt, dabei sind inzwischen mehr als 7.000 Erkrankungen als „selten“ bekannt. Europaweit sind rund 30 Millionen Menschen betroffen, allein in Deutschland sind 4 Millionen Menschen an einer der „Seltenen“ erkrankt, in der Türkei sind es 3,8 Millionen. Auch Wissenschaft und Pharmaindustrie haben die seltenen Erkrankungen nicht ausreichend im Blick, so dass den Patienten noch nicht angemessen geholfen werden kann.

Die Care-for-Rare Foundation hat sich zum Ziel gesetzt, dass kein Kind mehr an einer seltenen Erkrankung sterben muss. Um diese Vision zu verwirklichen, sind starke internationale Allianzen nötig. Seit einigen Jahren arbeiten die Care-for-Rare Foundation und das Dr. von Haunersche Kinderspital in München mit verschiedenen Partnern in der Türkei zusammen, um die Erforschung seltener und unbekannter Krankheiten voranzubringen. Ein genaues Verständnis der zugrundeliegenden Pathomechanismen bildet die Grundlage für die Entwicklung neuer Therapiestrategien, ohne die es keine Heilung für die Patienten geben kann.

Kranke Kinder gehen uns alle an. Wir hoffen, dass die Portraits unserer Patienten nicht nur den Waisen der Medizin ein Gesicht geben, sondern darüber hinaus die Öffentlichkeit für ein vernachlässigtes Thema sensibilisieren! Die Fotografen Kamer Aktas und Anselm Skogstad haben deutsche und türkische Familien besucht und betroffene Kinder mit der Kamera begleitet. Die sensiblen Portraits sind in dieser Ausstellung zu sehen. Wir danken Kamer und Anselm von Herzen für ihre wunderbare Arbeit, die sie ohne Bezahlung geleistet haben.

Das Projekt wird im Rahmen des deutsch-türkischen Wissenschaftsjahres 2014 vom Deutschen Ministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und dem türkischen Ministerium für Wissenschaft, Industrie und Technologie gefördert. Unterstützung erhält das Projekt zudem u. a. vom ehemaligen Münchner Oberbürgermeister Christian Ude, von Maltepes Bürgermeister Ali Kilic und dem türkisch-bayerischen Kabarettisten Django Asül.

## The Orphans of Medicine

Children with rare diseases are known as the „orphans of medicine“, in many respects they remain in the shadows of the public's consciousness. Most people do not know that there are lots of very rare and still unexplored diseases, although there are now more than 7000 known „rare“ diseases. Europewide, around 30 million people are affected, in Germany alone 4 million people suffer from rare diseases, in Turkey there are 3.8 million sufferers. Both the scientific community and the pharmaceutical industry do not pay enough attention to rare diseases, meaning that patients cannot yet be helped in an adequate fashion.

The Care-for-Rare Foundation has set itself the goal that no child should die of a rare disease any more. In order to achieve this vision, strong international alliances are essential. The Care-for-Rare Foundation and the Dr. von Hauner Children's Hospital in Munich have been working together with various partners in Turkey for several years now so as to promote research into rare and unknown diseases. An exact understanding of the underlying pathomechanisms is the basis for the development of new treatment strategies, without which cures for patients are not possible.

## Tıbbın Kimsesizleri

Nadir görülen hastalıklara sahip çocuklar „tıbbın kimsesizleri“ olarak adlandırılmakta ve birçok yönden kamuoyu nezdinde gölgede kalmaktadırlar. İnsanların büyük bir kısmı, birçok nadir ve gün ışığına çıkmayan hastalıkların bulunduğunu bilmemektedirler. Ayrıca belirtmek gerekir ki 7000'den fazla hastalık nadir olarak bilinmektedir. Avrupa genelinde hemen hemen 30 milyon, sadece Almanya'da 4 milyon insan ve Türkiye'de 3.8 milyon kişi bu nadir görülen hastalıkların bir tanesinden muzdariptir. Bilim ve ilaç endüstrisi de nadir görülen hastalıkları yeterli olarak göz önünde bulundurmamış ve bunun sonucunda da hastalara henüz uygun bir şekilde yardım edilememiştir.

Care-for-Rare Foundation hiçbir çocuğun artık bundan sonra nadir görülen hastalıklardan ölmemesini kendisine hedef olarak koymuştur. Bu vizyonu gerçekleştirebilmek için güçlü uluslararası işbirlikleri gerekli olmuştur. Birkaç yıldan beri Care-for-Rare Foundation ve Münih'teki Dr. von Haunersche Çocuk Hastanesi farklı ortaklarla beraber Türkiye'de nadir ve bilinmeyen hastalıkların araştırılmasını ilerletmek amacıyla çalışmaktadır. Altında yatan patomekanizmaların tam olarak anlaşılması, yeni tedavi stratejilerinin geliştirilmesinin temelini oluşturmaktadır. Bunlar olmadan hastaların iyileşmesi mümkün olmayacaktır.

Hasta çocuklar hepimizi ilgilendirmektedir. Hastalarımızın portreleri tıbbın kimsesizlerine sadece görünürlük kazandırmaktan öte kamuoyunun bu ihmal edilmiş konuda duyarlı olmasını sağlamaktadır. Fotoğrafçı Kamer Aktas, Türk aileleri evlerinde ziyaret etmiş ve hasta çocuklara fotoğraf makinesiyle eşlik etmiştir. Hassas portrelerin bu sergide görülmesi gerekmektedir. En içten şekilde Kamer'e herhangi bir maddi karşılık almadan yürüttüğü muhteşem çalışması için teşekkür ediyoruz.

Bu proje 2014 Alman-Türk Bilim Yılı kapsamında Alman Eğitim ve Araştırma Bakanlığı ile Türk Bilim Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı tarafından desteklenmiştir. Projede bunun yanında özellikle eski Münih Belediye Başkanı Christian Ude, Maltepe Belediye Başkanı Ali Kılıç ve Bavyalı Türk kabare sanatçısı Django Asül'ün de katkıları da bulunmaktadır.



## Rashid

Rashid kam 2013 mit einem schweren kombinierten Immundefekt zur Welt. Eine erste Knochenmarktransplantation direkt nach der Geburt musste abgebrochen werden, da Komplikationen auftraten und der Junge unter Herzproblemen und epileptischen Anfällen litt. Im Mai 2015 erhielt er im Dr. von Haunerschen Kinderspital in München eine zweite Transplantation, sein Vater spendete das Knochenmark. Inzwischen geht es dem Jungen gut, die regelmäßigen Nachkontrollen lassen hoffen, dass Rashid dauerhaft geheilt ist.

Rashid was born in 2013 with a severe combined immunodeficiency. A first bone marrow transplant directly after his birth had to be aborted as complications arose and Rashid suffered from heart problems and epileptic seizures. In May 2015 he received a second transplant at the Dr. von Hauner Children's Hospital, his father donated the bone marrow used. Rashid is better at the moment, regular follow-up checks have given reason to hope that Rashid has been cured for good.

Rashid, 2013 yılında şiddetli birleşik bağışıklık yetmezliği ile dünyaya geldi. Ortaya çıkan komplikasyonlar, kalp problemleri ve sara nöbetleri nedenleriyle, doğumundan hemen sonra gerçekleştirilen ilk kemik iliği nakli işlemi iptal edilmek zorunda kalınmıştır. Mayıs 2015'te Münih'te bulunan Dr. von Haunerschen Çocuk Hastanesi'nde ikinci bir nakil geçirmiş ve babası kemik iliğini ona bağışlamıştır. Bundan sonra çocuk daha iyi olmuştur ve yapılan düzenli kontroller Rashid'in tamamen iyileşmiş olacağı yönünde umut vermektedir.



## Godwin

**D**er 13 Jahre alte Godwin lebt mit seinen Eltern und zwei Geschwistern in München. Der Junge mit westafrikanischen Wurzeln litt an Sichelzellenanämie, einer angeborenen Erkrankung der roten Blutkörperchen, die stärkste Schmerzkrisen verursacht. Im März 2015 erhielt er am Dr. von Haunerschen Kinderspital eine allogene Stammzelltransplantation. Dank dieser Therapie lebt Godwin inzwischen das Leben eines nahezu gesunden Jungen: Er kann zur Schule gehen und ausgelassen mit seinen Freunden spielen.

Thirteen-year-old Godwin lives in Munich with his parents and two siblings. The boy with West African roots suffered from sickle cell anaemia, a congenital disease of the red blood cells, which causes severe bouts of pain. In March 2015 he received an allogeneic stem cell transplant at the Dr. von Hauner Children's Hospital. Thanks to this treatment Godwin can now live the life of a virtually healthy boy: he can go to school and boisterously play with his friends.

13 yaşındaki Godwin, ailesi ve iki kardeşi ile birlikte Münih'te yaşamaktadır. Batı Afrika kökenli çocuk, kan alyuvarlarında meydana gelen kalıtsal bir hastalık olan ve şiddetli ağrı krizlerine yol açan orak hücre anemisinden muzdariptir. Mart 2015'te Dr. von Haunerschen Çocuk Hastanesi'nde allojeni kök hücre nakli geçirmiştir. Bu tedavi sayesinde, daha sonrasında Godwin oldukça sağlıklı bir çocuk gibi yaşamıştır: Okula gidebilmektedir ve arkadaşlarıyla oynamasına ses çıkarılmamaktadır.





## Sinem

**S**inem ist fünf Jahre alt und leidet an schwerer kongenitaler Neutropenie. Zudem hat sie „situs inversus“, eine spiegelverkehrte Anordnung der inneren Organe, und eine chronische Erweiterung der Bronchien. Sinem erleidet häufig fieberhafte Infektionen. Sie muss daher regelmäßig Antibiotika einnehmen und täglich physiotherapeutische Übungen machen. Trotz ihrer schweren Erkrankung ist Sinem ein fröhliches Kind, das gern mit seinen Geschwistern spielt – und für den Fotografen Kamer extra eine Teestunde abhält!

Sinem is five years old and suffers from severe congenital neutropenia. As well as this she also has „situs inversus“, a mirrored reversal of her internal organs, and a chronic dilation of the bronchi. Sinem often suffers from febrile infections. She therefore has to take antibiotics regularly and has to do physiotherapeutic exercises daily. In spite of her severe illness Sinem is a happy child who likes to play with her siblings – and who arranged a tea party especially for Kamer the photographer!

Sinem, 5 yaşında ve doğumsal ağır nötropeni hastasıdır. Sinem için bunun yanında „situs inversus“ da denilen, soldaki iç organların sağda iken sağdaki iç organların ise solda olması durumu ve kronik bronş genişlemesi de söz konusudur. Sinem oldukça sık meydana gelen ateşli enfeksiyonlardan muzdariptir. Bu nedenle, düzenli olarak antibiyotik kullanması ve günlük fizyoterapik alıştırılmalar yapması gerekmektedir. Ağır hastalığına rağmen Sinem mutlu bir çocuktur, kardeşleriyle oynamayı sevmektedir ve fotoğrafçı Kamer için özel olarak çay saatine hazırlık yapmıştır.



## Selim

Der acht Jahre alte Selim lebt mit seiner Familie, seinem Onkel und Großvater in Kozaklı, einer Kreisstadt in der Provinz Nevşehir. Wie seine Schwester Sinem ist auch Selim an schwerer kongenitaler Neutropenie erkrankt. Die Familie hatte noch ein drittes Kind, Sara, mit dieser seltenen Erkrankung. Sara starb leider im Alter von zwei Jahren an nicht beherrschbaren Infektionen. Selim kann heute dank einer täglichen Antibiotika-Prophylaxe ein relativ normales Leben führen und die Schule besuchen.

Eight-year-old Selim lives with his family, his uncle and his grandfather in Kozaklı, a town in the province of Nevşehir. Just like his sister he also suffers from severe congenital neutropenia. The family also had a third child (Sara) who also suffered from this rare disease. Unfortunately, Sara died at the age of two from untreatable infections. Nowadays, Selim can lead a relatively normal life and go to school thanks to a daily antibiotic-prophylaxis.

8 yaşındaki Selim, ailesi, amcası ve dedesiyle birlikte Nevşehir' in Kozaklı ilçesinde yaşamaktadır. Kardeşi Sinem gibi o da doğumsal ağır nötropeni hastasıdır. Ailenin üçüncü çocuğu da (Sara) bu nadir görülen hastalığa sahiptir. Maalesef Sara iki yaşında kontrol altına alınamayan enfeksiyonlar nedeniyle yaşamını yitirmiştir. Selim, günlük antibiyotik profilaksisi sayesinde, bugün normale daha yakın bir hayat sürdürebilmekte ve okula gidebilmektedir.





## Esma

Esma, sechs Jahre alt, leidet gleich an zwei seltenen Erkrankungen der Blutzellen: Eine Myeloperoxidase-Defizienz schwächt die Funktion ihrer weißen Blutkörperchen, eine hereditäre Sphärozytose (Kugelfellenanämie) führt zu Blutarmut und Gallensteinen. Äußerlich sieht man dem Mädchen seine schwere Erkrankung nicht an, Esma kann spielen und zur Schule gehen wie ihre Freunde auch. Trotzdem ist ihre Krankheit immer präsent: Regelmäßig braucht Esma Bluttransfusionen, sie nimmt täglich Medikamente ein. Erst kürzlich musste ihr zudem die Milz entfernt werden. Esma lebt gemeinsam mit ihrer Familie in Nevşehir.

Esma, who is six years old, suffers from two rare diseases of the blood cells at the same time: a myeloperoxidase deficiency weakens the capacity of her white blood cells to function, a hereditary spherocytosis causes anaemia and gallstones. Esma's severe illness is not externally apparent, she can play and go to school just like her friends. However, her illness is always present: Esma regularly needs blood transfusions and has to take medication daily. Furthermore, she only recently had to have her spleen removed. Esma lives with her family in Nevşehir.

Esma, 6 yaşında olup iki nadir görülen kan hücresi hastalığından aynı anda muzdariptir. Biri, akyuvarların işlevini zayıflatan myeloperoksidaz eksikliği, diğeri ise kan eksikliği ve safrakesesi taşına yol açan herediter sferositozdur. Dışarıdan bakıldığında küçük kızın ağır hastalığının farkına varılamamaktadır. Esma, arkadaşları gibi oyun oynayabilmekte ve okula gidebil-mektedir. Buna rağmen hastalığı mütema-diyen mevcut olup düzenli olarak Esma'ya kan nakli yapılmakta ve kendisi günlük ilaçlarını kullanmaktadır. Çok kısa bir zaman önce dalağı alınmak zorunda kalmıştır. Esma ailesiyle birlikte Nevşehir'de yaşamaktadır.





## Mehmet

Mehmet ist erst drei Jahre alt und hat schon eine lange Leidensgeschichte hinter sich. Er wurde mit einem primären Immundefekt geboren, der zu frühem Knochenmarkversagen und starken psychomotorischen Entwicklungsverzögerungen geführt hat. Nach einer Knochenmarktransplantation 2014 wäre Mehmet fast an schwerwiegenden Komplikationen dieser Therapie gestorben. Der Junge aber hielt durch. Noch ist Mehmet nicht völlig gesund, sein Immunsystem ist noch geschwächt und er muss immer wieder einen Mundschutz tragen, um sich vor Infektionen zu schützen. Aber er ist auf dem Weg der Besserung und seine Ärzte sind sehr optimistisch, dass er bald ein gesundes Leben führen kann.

At just three years old Mehmet already has a long road of suffering behind him. He was born with a primary immunodeficiency, which caused early bone marrow failure and severe psychomotoric development delay. After a bone marrow transplant in 2014 Mehmet almost died due to serious complications of this treatment. However, he hung on and survived. Mehmet is still not completely healthy, his immune system is still weak and he keeps having to wear a protective mouth mask to protect himself against infections. Nevertheless, he is on the road to recovery and his doctors are optimistic that he will soon be able to lead a healthy life.

Mehmet henüz üç yaşında olup şimdiden uzun bir ızdırap hikayesine sahip. Primer immün yetmezlik ile doğmuş ve bu durum onda erken safhadaki kemik iliği yetmezliğine ve şiddetli psikomotor geriliğe yol açmıştır. 2014 yılında gerçekleştirilen kemik iliği naklinden sonra, bu tedavi sonucunda ortaya çıkan komplikasyonlardan dolayı Mehmet'in neredeyse hayatını kaybetmesi söz konusu olmuştur. Ancak çocuk buna direnmiştir. Halen, Mehmet tam olarak sağlıklı olmamakta birlikte bağışıklık sistemi hâlâ zayıf olup enfeksiyonlara karşı korunmak için devamlı koruyucu ağız maskesi kullanması gerekmektedir. Yine de Mehmet iyileşme yolunda ve doktorları çok yakında daha sağlıklı bir hayat sürdürebileceği konusunda iyimserler.



## Mehmet

**D**er dreijährige Mehmet leidet unter kongenitaler Neutropenie, ausgelöst durch einen angeborenen Defekt im Gen HAX1. Zudem hat der kleine Junge mit Entwicklungsstörungen und epileptischen Anfällen zu kämpfen. Um sein Immunsystem zu stabilisieren, erhält Mehmet täglich eine Spritze unter die Haut, deren Wirkstoff die Bildung der fehlenden weißen Blutkörperchen anregt. Die Sorge um das Kind belastet die ganze Familie – nicht zuletzt, weil vor drei Jahren Mehments große Schwester Gülsüm an den Folgen einer Enzephalitis (Gehirnentzündung) gestorben ist. Trotz seiner schweren Erkrankung ist Mehmet ein fröhlicher kleiner Junge, der gerne und viel lacht.

Three-year-old Mehmet suffers from congenital neutropenia triggered by an inborn defect of the gene HAX1. He also has to struggle with developmental disabilities and epileptic seizures. In order to stabilise his immune system, Mehmet receives an injection under his skin every day, whose active ingredient stimulates the formation of the missing white blood cells in his body. His whole family is very worried about him, not least because three years ago Mehmet's older sister Gülsüm died due to complications arising from encephalitis (meningitis). Despite his severe illness Mehmet is a cheerful little boy who laughs a lot.

Üç yaşındaki Mehmet doğuştan HAX1 genindeki bozukluk nedeniyle doğumsal nötropeni hastasıdır. Bu sebeple küçük çocuk, gelişim bozuklukları ve sara nöbetleriyle boğuşmak zorundakalmaktadır. Bağışıklık sisteminin dengede tutulabilmesi için Mehmet, cilt altından uygulanan, eksik akyuvarları harekete geçiren etken maddeye sahip bir iğne olmaktadır. Çocukları için duydukları keder tüm aileyi sarmaktadır; çünkü üç yıl önce Mehmet'in büyük kız kardeşi Gülsüm de ensefalit (beyin yangısı) nedeniyle hayatını yitirmiştir. Ağır hastalığına rağmen Mehmet, mutlu ve gülmeyi çok seven küçük bir çocuktur.





## Mesude

Mesude ist acht Jahre alt und leidet an einem seltenen primären Immundefekt. Man sieht ihr die Erkrankung deutlich an: Mesude hat keine Haare mehr, sie leidet zudem an Hautausschlägen. „Ich bin eben anders als die anderen“, sagt das Mädchen selbstbewusst, als sie nach ihrer Glatze gefragt wird. Abenteuerlustig klettert sie auf das Gerüst am Spielplatz und spielt ihr Lieblings-Hüpfspiel „Himmel und Hölle“. Um Mesudes Erkrankung zu therapieren, ist eine Knochenmarktransplantation geplant. Die Ärzte hoffen, dass ihr schwaches Immunsystem bis zur Durchführung dieser Therapie durch die Gabe von Antibiotika und Immunglobulinen stabilisiert werden kann.

Mesude is eight years old and suffers from a primary immunodeficiency. Her illness is very noticeable: Mesude has no hair any more and also suffers from skin rashes. „I am different than the others“ states Mesude confidently when asked about her bald head. She adventurously climbs about the climbing frame in the children's playground playing her favourite jumping game „heaven and hell“. A bone marrow transplant is planned to treat Mesude's illness. The doctors hope to have stabilised her weak immune system by the time her treatment begins through antibiotics and immunoglobulins.

Mesude, sekiz yaşındadır ve nadir görülen primer bağışıklık yetmezliğinden şikayetçidir. Hastalığın onda etkileri açıkça görülmektedir: Mesude'nin saçlarının tamamı dökülmüş olup aynı zamanda egzamadan da muzdariptir. „Başkalarından daha başkayım.“ diyor, kendini bilir bir şekilde. Kendisine saçlarının olmamasının sebebi sorulurcasına... Maceracı bir şekilde oyun alanındaki iskeleye tırman-makta ve sevdiği bir oyuncak olan tahteravalliye binmektedir. Mesude'nin hastalığını iyileştirmek için kemik iliği nakli planlanmıştır. Doktorlar bu tedavi uygulanana kadar onun zayıf bağışıklık sistemini, antibiyotik ve immünglobülin vererek denge altında tutmayı ümit etmektedirler.



## Tayfun

Der 20-jährige Tayfun lebt in Nigde, einer kleinen Stadt außerhalb von Kayseri. Der junge Mann hat einen sehr seltenen primären Immundefekt, lange wussten die Ärzte nicht, was ihm fehlt. Unzählige Infektionen und Ekzeme machten ihm zu schaffen. Keine Salbe zeigte Wirkung. Jetzt bekommt Tayfun Medikamente, die seine massiven Ausschläge lindern. Tayfun absolvierte seinen Schulabschluss und arbeitet als Techniker in einem großen Unternehmen.

Twenty-year-old Tayfun lives in Digde, a small town just outside Kayseri. He has a very rare primary immunodeficiency, the doctors did not know what was wrong with him for a very long time. Innumerable infections and eczemas caused him a lot of suffering. No creams had any effect. Tayfun is now receiving medication that alleviates his many rashes. Tayfun has successfully completed his school-leaving qualification and now works as a technician in a big company.

20 yaşındaki Tayfun, Kayseri'ye yakın ve küçük bir şehir olan Niğde'de yaşamaktadır. Genç delikanlı çok nadir görülen primer bağışıklık yetmezliğine sahiptir. Uzun yıllar boyunca doktorlar onda neyin eksik olduğunu bilememişlerdir. Çok sayıda enfeksiyon ve egzamalar onun canını sıkmakta idi. Hiçbir merhem etkili olma-mıştır ve şimdi Tayfun ağır döküntülerinin dinmesi için ilaç kullanmaktadır. Tayfun okulunu bitirmiş ve büyük bir işletmede teknik eleman olarak çalışmaktadır.





## Elmas

Die 11-jährige Elmas hat eine lange Krankheitsgeschichte: Ein angeborener Defekt in ihren Lymphozyten verursachte häufige, schwere Atemwegsinfektionen und schließlich Lymphknotenkrebs. Eine Chemotherapie konnte der malignen Erkrankung nicht dauerhaft Einhalt gebieten, Elmas konnte nur durch eine Transplantation geheilt werden. Auch wenn Elmas noch einen Mundschutz tragen muss, geht es ihr inzwischen so gut, dass sie zur Schule gehen kann. Der Unterricht gefällt Elmas sehr gut, so dass sie später einmal Lehrerin werden möchte.

Eleven-year-old Elmas has a long medical history: an innate lymphocyte defect caused frequent, severe respiratory infections and eventually cancer of the lymph nodes. Chemotherapy could not permanently stop the malign disease, Elmas could only be cured by means of a transplant. Even if Elmas still has to wear a protective mouth mask, she is now doing so well that she can go to school. She enjoys her lessons so much that she wants to become a teacher when she grows up!

11 yaşındaki Elmas uzun bir hastalık hikayesine sahiptir: Lenfositlerindeki doğuştan gelen yetmezlik, sık ve ağır gelişen solunum yolu enfeksiyonlarına yol açmış ve lenf bezi kanserine sebep olmuştur. Kemoterapi, kötü huylu hastalığı sürekli olarak duraksatamamıştır. Elmas sadece bir nakil yoluyla iyileşebilecektir ve koruyucu ağız maskesi takmak zorunda olmasına rağmen okula gitmek bu arada ona çok iyi gelmektedir. Sonrasında öğretmen olmayı isteyecek kadar dersler Elmas'ın hoşuna oldukça gitmektedir.



## Esma

Esma ist die Cousine von Selim und Sinem und lebt mit ihrer Familie in Kozaklı, einer Kreisstadt in der Provinz Nevsehir. Auch Esma ist sehr krank, neben neurologischen Entwicklungsverzögerungen leidet sie an Epilepsie. Um die epileptischen Anfälle in Schach zu halten, muss sie täglich Medikamente einnehmen. Die Ärzte in Kayseri suchen nach einer Therapie, mit der Esma dauerhaft geholfen werden kann.

Esma is Selim and Sinem's cousin and lives with her family in Kozaklı, a town in the Nevsehir province. Esma is also ill, as well as neurological developmental delay she also suffers from epilepsy. In order to keep her epileptic seizures controlled she has to take medication daily. The doctors in Kayseri are looking for a treatment that could help Esma permanently.

Esma, Selim ve Sinem'in kuzenidir ve ailesiyle birlikte Nevşehir'in küçük bir ilçesi olan Kozaklı'da yaşamaktadır. Esma da çok hastadır. Nörolojik gelişim bozukluklarının yanısıra sara hastasıdır da. Sara nöbetle-rini kontrol altında tutmak için günlük olarak ilaç kullanması gerekmektedir. Kayseri'deki doktorlar Esma'nın tam olarak iyileşebilmesine yardımcı olabilecek bir tedavi arayışındadırlar.





## Maximilian

Bei Maximilian ist es nur ein einziges Enzym im Stoffwechsel, das nicht richtig arbeitet. Eine Vergrößerung der Organe, Schmerzen und völlige Erschöpfung sind Symptome seiner seltenen Erkrankung. Im Jahr 2013 wurde ihm im Dr. von Haunerschen Kinderspital die Diagnose Morbus Gaucher gestellt. Seitdem wissen die Ärzte, wie sie Maximilian helfen können: alle zwei Wochen erhält er nun eine Enzymer-satztherapie, die es ihm ermöglicht, sich wieder mit Neugier und Tatendrang seiner Umgebung zuzuwenden.

Maximilian's suffering is caused by only one single enzyme that affects his metabolism not working. An enlargement of his organs, pain and complete exhaustion are all symptoms of his rare disease. In the year 2013 the Dr. von Hauner Children's Hospital confirmed a diagnosis of Morbus Gaucher. Since then, doctors have known how to help him: every two weeks he undergoes enzyme replace-ment therapy, which enables him to once again engage with his surroundings, allowing his natural curiositiy and his zest for action to shine through.

Maximilian'ın durumuna gelince, metabo-lizmasında doğru çalışmayan sadece tek bir enzim söz konusu. Nadir görülen hastalığının belirtileri, organların büyümesi, ağrılar ve tüm bir tükenmişlik hâli. 2013 yılında Maximilian'a, Dr. Von Haunerschen Çocuk Hastanesi'nde Morbus Gaucher teşhisi konuldu. Bu andan itibaren doktorlar, Maximilian'a nasıl yardım edebilece-klerini biliyorlar: Her iki haftada bir, enzim yerine koyma tedavisi görüyor ve bu onun yeniden çevresine merak ve canlılıkla bakmasını olanaklı kılıyor.



## Armina

Seit ihrem dritten Lebensmonat traten bei Armina immer wieder Durchfallerkrankungen und schwere Infektionen des Darms auf, ihr Zustand verschlechterte sich zunehmend. Nach einer Odyssee von Arzt zu Arzt landete sie schließlich auf der Intensivstation des Haunerschen Kinderspitals. Hier stellten Ärzte fest, dass Armina am Tricho-Hepato-Enterischen Syndrom (THE) leidet, einer angeborenen seltenen Multi-System-Erkrankung. Heilen kann die Medizin Arminas Krankheit leider noch nicht, doch lassen sich die Symptome deutlich lindern, seitdem die Ursache erkannt wurde.

Since she has been three months old, Armina has suffered repeatedly from diarrhoea and severe infections of the intestine and her condition is progressively becoming worse. After a long odyssey from doctor to doctor she finally ended up in the intensive care unit of the Dr. von Hauner Children's Hospital. It was here that the doctors discovered that Armina suffers from tricho-hepato-enteric syndrome (THE), a rare, congenital, multi-system disease. Modern medicine has not yet arrived at a point at which it is able to cure Armina, however, her symptoms have been able to be significantly alleviated since their cause has become known.

Yaşamının üçüncü ayından itibaren hep te-krarlayan ishal durumu ve bağırsaklardaki ağır enfeksiyonlar Armina'nın durumunu aç-kıyor ve artarak durumu da kötüleşiyordu. Doktordan doktora giderek gerçekleş-en uzun bir Odise'den sonra sonunda Haunerschen Çocuk Hastanesi'nin yoğun bakım ünitesinde soluđu aldı. Burada doktorlar Armina'nın Tricho-hepatoenterik sendromu olduğunu tespit ettiler. Bu, kalıtsal nadir multisistem hastalıklarından birisidir. Tıp, maalesef henüz Armina'nın hastalığının üstesinden gelemese de sebebinin anlaşılıp ortaya konmasından sonra hastalığın belirtilerinin belirgin bir şekilde dindirilmesini sağlıyor.





## Florian

Während seines stationären Aufenthaltes im Dr. von Haunerschen Kinderspital suchte man Florian vergebens auf seinem Zimmer. Vielmehr wollte er mit seinem Bruder auf dem Spielplatz im Innenhof der Klinik toben. Florian leidet an Mukoviszidose, einer seltene Erkrankung, bei der Bronchien und Bauchspeicheldrüse zu verschleimen drohen. Florian hat glücklicherweise eine mildere Form der Erkrankung und kann dank der frühen Diagnose und einer intensiven interdisziplinären Spezial-Betreuung mit seinem Leiden „gut“ leben.

During his stay at the Dr. von Hauner Children's Hospital Florian was not to be found in his room. Instead he could often be found playing in the children's playground in the inner courtyard of the hospital with his brother. Florian suffers from cystic fibrosis, a rare disease, in which the bronchi and the pancreas are in danger of becoming completely congested by mucus. Luckily, Florian has a milder version of the disease and, thanks to an early diagnosis and intensive inter-disciplinary special care, is able to cope with his suffering „quite well“.

Dr. von Haunerschen Çocuk Hastanesi'nde hasta olarak geçirdiği zaman boyunca Florian'ı odasında aramak nafi- le bir çabaydı. Odada olmak yerine erkek kardeşiyle ber- aber kliniğin iç avlusunda çığlık çığlığa oynamak istiyordu. Florian'ın hastalığı mukoviszidose; bronşları ve pankreası balgamla tıkararak tehdit oluşturan nadir bir hastalık. Neyse ki Florian hastalığın daha hafif bir şekline sahip olması sebebiyle, erken teşhis ve disiplinler arası özel bir gözetim sayesinde ızdırabıyla „iyi“ yaşabiliyor.



## Jachia

**A**uch Jachia leidet an einer Störung des Stoffwechsels, seine Erkrankung trägt den komplizierten Namen Mukopolysaccharidose Typ 2 und führt unerkannt zu schweren Schäden der inneren Organe und des Gehirns. Jachia geht es glücklicherweise sehr gut. Dank einer Enzymersatztherapie wird sein angeborener Gendefekt kompensiert und so kann er mit großen leuchtenden Augen erzählen, wie sehr er sich auf den Auftritt der Münchner Feuerwehr in der Kinderklinik freut.

Jachia also suffers from a metabolic disorder, his illness is known by the complicated name, mulypolysaccharidosis type 2 and, if undetected, results in severe damage of the internal organs and the brain. Luckily, Jachia is doing well. Thanks to an enzyme replacement therapy, his congenital gene defect is compensated for and he can thus describe just how much he is looking forward to the Munich fire brigade's visit to the children's hospital with shining eyes.

Jachia, metabolizmasındaki bir bozu-kluktan muzdarip. Hastalığının karmaşık adı Mukopolisakaridoz tip 2 ve bu hastalık farkına varılmadan iç organların ve beyin ağır hasar görmesine yol açıyor. Neyse ki Yahya'nın durumu iyi. Enzim yerine koyma tedavisi sayesinde kalıtsal gen bozukluğu gideriliyor ve bunun sonucunda Jachia parlayan gözleriyle Münih itfaiyesinin Çocuk Kliniği'ndeki gösterisini nasıl da heyecanla beklediğini anlatabiliyor.





## Joseph

Joseph litt seit seiner Geburt an verschiedenen lebensbedrohlichen Krankheitssymptomen, erst mit acht Jahren erhielt er eine Diagnose: Dyskeratosis Congenita, eine sehr seltene genetische Multisystem-Erkrankung, die nur einen von einer Million Menschen trifft. Aufgrund seines Gendefekts versagten Josephs Knochenmark und seine Leber, Blutstammzell- und Lebertransplantation folgten. Joseph wurde fortwährend von vielen Experten gleichzeitig begleitet – seine Geschichte verdeutlicht, dass eine gute Kooperation der einzelnen Disziplinen der Kindermedizin Leben rettet. Der achtzehnjährige Joseph hat es geschafft, er ist voller Tatendrang, kann normal am Schulunterricht teilnehmen und wird nur noch ambulant betreut.

Joseph has suffered from different life-threatening disease symptoms since his birth, however, it was only when he was eight that he has received a diagnosis: dyskeratosis congenita, a very rare genetic, multisystemic disease that only affects one in a million people. Due to his gene defect Joseph suffered from liver failure and a failure in bone marrow function. As well as a blood stem cell transplant he also needed a new liver. Joseph has been treated by many different experts at the same time – his story illustrates that good cooperation between the different disciplines of paediatric medicine can save lives. Joseph, who is now eighteen, has made it, he is full of a thirst for life, can go to school normally and only needs to get out-patient treatment now.

Joseph, doğumundan itibaren hayati tehlikeye yol açan farklı hastalık belirtilerine sahipti. Ancak sekiz yaşındayken Joseph'in hastalığı belirlendi ve teşhis kondu: Diskeratozis konjenita. Oldukça nadir ve bir milyonda bir görülen genetik multisistem hastalığı. Joseph'teki gen bozukluğu nedeniyle kemik iliği ve karaciğeri iflas etti. Kan kök hücrelerinin naklinden sonra yeni bir karaciğere de ihtiyaç duydu. Joseph'e farklı alanlardan uzmanlar eş zamanlı ve düzenli olarak refakat ettiler. Onun hikayesinin de açıkça ortaya koyduğu gibi çocuk tıbbının farklı disiplinleri arasında iyi yürüyen işbirliği hayat kurtarabiliyor. 18 yaşında olan Joseph zoru başardı. O, tamamen capcanlı, okul derslerine sorunsuz olarak katılabilir. Sadece ayakta tedavi edilmesi zorunlu.



## Anastasyia

Anastasyia ist schon lange Patientin am Dr. von Haunerschen Kinderspital. Bereits in ihren jungen Jahren bekam sie zwei neue Lungenflügel transplantiert. Die 13-jährige gebürtige Usbekin kam mit Symptomen einer primären pulmonalen Hypertension in die Klinik, einer seltenen Erkrankung, bei der durch einen zunehmenden Anstieg des Gefäßwiderstandes der Blutdruck im Lungenkreislauf steigt. Nicht nur Anastasyias Kraft und Geduld beeindrucken, sie vermag ihre Mitmenschen auch mit einer großen Lebensfreude anzustecken.

Anastasyia has been a patient at the Dr. von Hauner Children's Hospital for a long time. At a young age she received a lung transplant of both lungs. The thirteen-year-old Uzbek by birth was admitted to the hospital with symptoms of primary pulmonary hyper-tension, a rare disease in which, due to an increase in vascular resistance, the blood pressure in the lungs increases. Not only is Anastasyia's strength and patience impressive, she also has the ability to infect people with her joy for life.

Anastasyia, uzun zamandır Dr. von Haunerschen Çocuk Hastanesi'nde. Henüz genç yaşında sağ ve sol akciğerinin yerine yenileri nakledildi. 13 yaşındaki Özbek kız, primer akciğer yüksek tansiyonu belirtileriyle kliniğe geldi. Bu nadir görülen hastalıkta, damarsal dirençteki giderek yükselen artış akciğerdeki kan dolaşımı basıncını da artırmaktadır. Anastasyia'nın gücü ve sabırla etkilemesinin yanı sıra, o çevresindeki insanlara da büyük bir yaşam sevinci aşılamaktadır.





## Knowah

Knowah ist gerade mal eineinhalb Jahre alt – und hat schon viel Kampfgeist bewiesen: Er kam mit dem Wiskott-Aldrich-Syndrom zur Welt, einer Erkrankung, ausgelöst durch einen seltenen Gendefekt, die unbehandelt in den ersten Lebensjahren zum Tod führt. Die Care-for-Rare Foundation ermöglichte dem philippinischen Jungen die lebensrettende Knochenmarktransplantation im Dr. von Haunerschen Kinderspital, die der kleine Junge tapfer gemeistert hat. Knowah geht es von Tag zu Tag besser und erfreut seine Eltern und das gesamte Klinikpersonal mit seinem sonnigen Gemüt.

Knowah is just one year and a half – and has already shown a great fighting spirit: He was born with the Wiskott Aldrich syndrome, a disease caused by a rare genetic defect which leads to death in early childhood if left untreated. The Care-for-Rare Foundation made the life-saving bone marrow transplant at Hauner Children's Hospital possible. It went very well and the little Filipino is out of the woods now. Knowah is getting better from day to day and he shows his sunny smile again – much to the joy of his grateful parents, the entire hospital staff and the team of the Care-for-Rare Foundation.

Knowah 1,5 yasinda ve yasama simsiği bagli. Oldukça nadir rastlanan bir genetik hasar neticesinde, tedavi edilmediği durumda erken çocukluk döneminde ölümlle sonuçlanan Wiskott Aldrich Sendromlu olarak doğmuş. Çocuklarda Seyrek Görülen Hastalıklar Vakfı'nın desteğiyle Hauner Çocuk Hastanesi'nde kemik iliği nakli gerçekleştirildi. Tedavisi başarıyla gerçekleştirilen bu küçük Filipinli hayatı tehlikeyi atlatmış bulunuyor. Knowah günden güne iyileşiyor, minnettar anne babasının sevinci oluyor ve yüzündeki sıcak gülümsemesini dağıtmaya devam ediyor, ailesine, tüm hastane çalışanlarına ve Çocuklarda Seyrek Görülen Hastalıklar Vakfı ekibine.

## Über uns

Die Care-for-Rare Foundation ist eine gemeinnützige Stiftung, die sich Kindern mit seltenen Erkrankungen annimmt. Die sogenannten „Waisen der Medizin“ stehen im Schatten der Öffentlichkeit: sie sind weder für die pharmazeutische Industrie noch für die Mainstream-Forschung interessant. Trotz großer Fortschritte in der Medizin sind die meisten seltenen Erkrankungen immer noch unheilbar.

Erkennen – verstehen – heilen: Nach dieser Leitlinie arbeitet die Care-for-Rare Foundation, die 2009 gegründet wurde und die Zukunft von Kindern mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessern möchte. Die Stiftung folgt dabei der Vision, dass kein Kind sterben sollte, nur weil seine Krankheit zu selten ist, um in den Fokus von Forschung und Pharmaindustrie zu rücken.

Mit den fünf Förderlinien Alliance, Academy, Awareness, Awards und Aid unterstützt die Stiftung Forschungs- und Ausbildungsprojekte im Bereich der seltenen Erkrankungen, trägt zur öffentlichen Bewusstseinsbildung bei und zeichnet herausragendes Engagement einzelner Persönlichkeiten aus. Im Einzelfall übernimmt Care-for-Rare die Behandlungskosten schwerstkranker kleiner Patienten – ohne Ansehen ihrer Herkunft und der finanziellen Möglichkeiten ihrer Familien.

## About us

The Care-for-Rare Foundation is a charitable foundation that addresses children with rare diseases. For they are the so-called „orphans of medicine“: neither the pharmaceutical industry nor mainstream research show particular interest in their fate. Despite great advances in medicine, most rare diseases are still incurable.

“From discovery to cure” is the guiding principle for the foundation’s work. The Care-for-Rare Foundation was founded in 2009 and wants to sustainably improve the future of children with rare diseases. No child should die because his or her illness is too rare to come into the focus of research and pharmaceutical development.

Within its five funding lines Alliance, Academy, Awareness, Awards and Aid the foundation supports research and education projects, contributes to public awareness-raising and honors the outstanding commitment of individuals in the area of rare diseases. In a number of cases, the Care-for-Rare Foundation bears the treatment costs for seriously ill young patients – regardless of their origin and the financial means of their families.

ausgezeichnet als:  
**WissenschaftsStiftung**  
**Jahres**  
**des**  
**2016**

## Hadakkimiz

Care-for-Rare Foundation, nadir görülen hastalıklara sahip çocuklarla ilgilenen kâr amacı gütmeyen bir kuruluştur. Tıbbın kimsesizleri olarak adlandırılan bu çocuklar kamuoyunun bilgisinin dışında ve gölgede kalmışlardır: Ne ilaç endüstrisinin ne de ana akım araştırma faaliyetlerinin ilgi alanında olmuşlardır. Tıptaki önemli adımlara rağmen, nadir görülen hastalıkların büyük bir kısmı hâlâ tedavi edilememektedir.

Tanımak, anlamak ve iyileştirmek: Bu doğrultuda çalışan ve 2009 yılında kurulmuş olan Care-for-Rare Foundation nadir hastalıklara sahip çocukların geleceğini sürdürülebilir şekilde daha iyi hâle getirmek arzusuyla hareket etmektedir. Kuruluşun vizyonuna göre hiçbir çocuk, sırf hastalığı nadir görüldüğü için ölmemelidir ve bu hastalıklar ilaç ve araştırma endüstrisinin odağında yer almalıdır.

İşbirliği, akademi, farkındalık, ödül ve yardım şeklinde belirlenen beş hareket ilkesiyle, nadir görülen hastalıklar alanında yapılan araştırma ve eğitim projelerini destekleyen kuruluş, kamuda farkındalığı artırmakta ve bu konuda bazı kişilerin kendilerini adanarak yaptıkları öne çıkan çalışmalarını ödüllendirmektedir. Bazı özel durumlarda, Care-for-Rare, ağır hasta olan küçüklerin tedavi masraflarını hiçbir şekilde geldikleri yere ve mali durumlarına bakmaksızın üstlenmektedir.

Herzlichen Dank an die Fotografen Kamer Aktas und Anselm Skogstad, mit deren Arbeiten wir dieses wichtige Projekt realisieren konnten.



Kamer Aktas



Anselm Skogstad

## Impressum

Herausgeber  
**Care-for-Rare Foundation®**  
Dr. von Haunersches Kinderspital  
Ludwig-Maximilians-Universität München  
Lindwurmstrasse 4  
D-80337 München

|            |                                |
|------------|--------------------------------|
| V.i.S.d.P. | Prof. Dr. Dr. Christoph Klein  |
| Redaktion  | Anne-Marie Flad                |
| Gestaltung | Birgit Salzeder, design4motion |
| Fotos      | Kamer Aktas, Anselm Skogstad   |
| Druck      | EGGER Druck + Medien GmbH      |

März 2016





**Care-for-Rare  
Foundation**

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen

**Care-for-Rare Foundation®**

Dr. von Haunersches Kinderspital  
Ludwig-Maximilians-Universität München

Lindwurmstrasse 4  
D-80337 München

Telefon +49-(0)-89 4400 5 7701

Fax +49-(0)-89 4400 5 7702

E-Mail [info@care-for-rare.org](mailto:info@care-for-rare.org)

[www.care-for-rare.org](http://www.care-for-rare.org)

**Sie können spenden:**

Care-for-Rare Foundation

Sparkasse Ulm

IBAN: DE93 6305 0000 0000 0035 33

BIC: SOLADES1ULM

Mit freundlicher Unterstützung von unseren Partnern



Deutsch-Türkisches Jahr der  
Forschung, Bildung und Innovation 2014  
Türk-Alman Araştırma,  
Eğitim ve İnnovasyon Yılı 2014



AB ve Uluslararası İlişkiler Merkezi  
European International Relations Department  
Zentrum für internationale Beziehungen sowie Beziehungen zu den EU

