

Care-for-Rare Foundation

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen



**Aus
unseren
Projekten**

2020





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

das Pandemie-Jahr 2020 hat uns alle vor große Herausforderungen gestellt. Dank Ihrer treuen Unterstützung konnte Care-for-Rare neue Projekte initiieren.

Unser Child Life-Programm am Haunerschen Kinderspital, das erste seiner Art in Deutschland, kommt allen Kindern der Klinik zugute. Der neue pädagogische Ansatz stellt sicher, dass die Lebenswirklichkeit eines Kindes in den Strukturen einer Welt der Erwachsenen geachtet wird. Auch wenn der Austausch aufgrund der Pandemie erschwert war, konnten wir im Rahmen unserer globalen Allianz wichtige wissenschaftliche Projekte fördern. Die Identifizierung neuer Zielstrukturen ermöglicht uns nun die Entwicklung heilender Therapien. Die Stiftung konnte insgesamt 28 Stipendien an junge ÄrztInnen und WissenschaftlerInnen vergeben, die sich mit großem Enthusiasmus für die Erforschung seltener Kinderkrankheiten einsetzen.

Diese kleine Broschüre vermittelt Ihnen einen Einblick in die Arbeit des vergangenen Jahres. Bitte bleiben Sie an unserer Seite, unsere großen Ziele zur Verbesserung der Gesundheit unserer Kinder mit schweren, komplexen und seltenen Erkrankungen können wir nur mit Ihrer Hilfe erreichen!

Ihr

Prof. Dr. Dr. Christoph Klein

P.S.: Ab sofort können Sie wieder unseren Newsletter erhalten – besuchen Sie dazu unsere neue Website!



Kindern eine Stimme geben: Das Child Life Specialist- Programm



Kindgerechte Kommunikation ist die Kernaufgabe der CLS

Wenn Kinder die Geborgenheit ihrer Familien verlassen müssen, wird ihre Verletzlichkeit besonders deutlich. In den Strukturen des Gesundheitswesens ist kaum mehr Zeit und Raum,

die Lebenswirklichkeit der kleinen Patienten zu würdigen. In vielen angloamerikanischen Kinderkliniken sind sogenannte „Child Life Specialists“ (CLS) längst Standard. Sie begleiten kranke Kinder und stellen sicher, dass die Sicht der Kinder respektiert wird. **Sie nehmen sich die Zeit, die Pflegende und Ärzte nicht mehr haben, sie trösten und schenken Zuwendung, erklären Krankheitsbilder und Untersuchungen auf kindgerechte Art und Weise.** Das Berufsbild geht auf die Pionierarbeit von Emma Plank zurück, einer Schülerin von Maria Montessori. In Deutschland ist es kaum bekannt.

„Ich bekomme den Zaubersaft in meinen Rücken, damit ich wieder stärker werde!“

7-jähriger Patient vor einer Injektion

Die Care-for-Rare Foundation hat im vergangenen Jahr Deutschlands erstes Child Life Specialist-Programm am Dr. von Haunerschen Kinderspital etabliert. Das Pilotprojekt in der Münchner Kinderklinik wird

wissenschaftlich begleitet und soll zum Vorbild für andere Kinderkliniken werden. Care-for-Rare setzt sich dafür ein, dass „Child Life Specialist“ zu einem anerkannten Berufsbild im deutschen Gesundheitssystem wird. Ziel muss es sein, diese wichtige Arbeit durch die Sozialversicherungen zu finanzieren.



Das Corona-Jahr: Forschen...

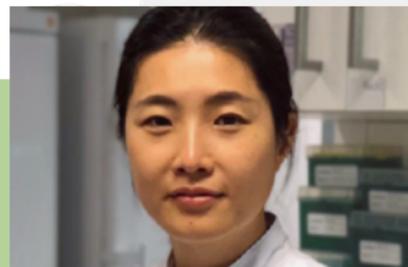


COVID Kids Bavaria: Unterstützung der bayernweiten Studie zur Übertragung von SARS-CoV-2 in Grundschulen und Kindergärten

Die Care-for-Rare Foundation hat die Studie „COVID Kids Bavaria“ des bayerischen Wissenschaftsministeriums unterstützt und die Finanzierung für eine Erweiterung des Projekts sichergestellt. Damit können zusätzliche Untersuchungen bei betroffenen Kindern durchgeführt werden. Die Stiftung orchestrierte darüber hinaus Corporate Social Responsibility-Kooperationen (u.a. mit Audi und BMW).

Die COVID Kids Bavaria Studie untersucht die pandemische Situation in Kinderbetreuungseinrichtungen im Freistaat und nimmt neben der Ansteckungsgefahr durch SARS-CoV-2 auch allgemeine Fragen der Kindergesundheit in den Blick. Erste Ergebnisse werden im Laufe des Sommers 2021 erwartet.

COVID-Forschung: Sarah Kim-Hellmuth erforscht Krankheitsverläufe bei Kindern



„Zu Beginn der Pandemie wurde deutlich, dass die Infektion mit dem neuen Virus SARS-CoV-2 bei Kindern anders verläuft als bei Erwachsenen. Daten hierzu gab es jedoch kaum, so dass innerhalb kürzester Zeit und mit der unbürokratischen finanziellen Unterstützung der Care-for-Rare Foundation eine pädiatrische COVID-19-Studie am Haunerschen Kinderspital ins Leben gerufen wurde, deren Aufbau und Leitung ich übernommen habe. Ziel unserer Studie ist die klinische und molekulare Charakterisierung von SARS-CoV-2-Infektionen im Kindes- und Jugendalter sowie die Identifizierung genetischer und nicht-genetischer (Umwelt-)Faktoren, die den Krankheitsverlauf beeinflussen oder vorhersagen.“



...und Helfen gegen die Pandemie

Schnelle Corona-Hilfe am Dr. von Haunerschen Kinderspital in München



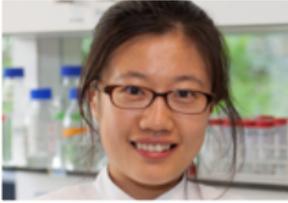
An Covid-19 erkrankte Kinder haben in der Regel einen milden Krankheitsverlauf. In seltenen Fällen allerdings sind auch Kinder hoch gefährdet, insbesondere wenn sie an

seltenen, chronischen und komplexen Grunderkrankungen leiden. So waren auch am Dr. von Haunerschen Kinderspital einige dringende Maßnahmen und Vorkehrungen zur Eindämmung der Pandemie nötig, die Care-for-Rare Foundation unterstützte schnell und unbürokratisch: Die Stiftung konnte beispielsweise zur **Finanzierung eines virologischen Testgerätes sowie eines PCR-Gerätes** beitragen, mit deren Hilfe kranke Kinder und ihre Begleitpersonen innerhalb kürzester Zeit auf SARS-CoV-2 getestet werden können. Für die eilig eingerichtete Corona-Station am „Hauner“ hat Care-for-Rare zudem Gelder für die Anschaffung von Schutz- und Testausrüstung bereitgestellt.

Auch stationär betreuten Patienten konnte Care-for-Rare den Klinikaufenthalt etwas erleichtern: Aufgrund der hohen Ansteckungsgefahr mussten kranke Kinder streng isoliert werden, nur eine einzige Bezugsperson durfte sie besuchen. Um den Kontakt zu ihren Familien zumindest virtuell zu ermöglichen, stellte Care-for-Rare den Stationen **Tablets zur Verfügung, mit denen kranke Kinder mit ihren Angehörigen videotelefonieren konnten**. Auf diese Weise konnte auch das Home-Schooling am Krankenbett ermöglicht werden.



Care-for-Rare Academy: „Wir erforschen die Seltenen!“



Yanxin Fan **Forschung zu** **kongenitalen** **Neutropenien**

Schwere kongenitale Neutropenien treten bei weniger als einem von 300.000 Neugeborenen auf. Betroffene Kinder leiden u.a. an schweren bakteriellen Infektionen, Fieber, Lungenentzündungen und Hautabszessen. Yanxin Fan hat sich der Ursachenfindung dieser Erkrankung gewidmet und 2019 ihre Doktorarbeit zur genetischen Charakterisierung neuer Mutationen, die schwere Neutropenie verursachen, abgeschlossen. **Dafür hat sie die Zellfunktionen des eiweißbildenden Gens HAX1 untersucht, um schließlich die Pathomechanismen von HAX1-bedingten Krankheiten aufzuklären.** Mit einem Postdoktoranden-Stipendium der Care-for-Rare Foundation führt sie ihre Forschungen am Comprehensive Childhood Research Center des Dr. von Haunerschen Kinderspitals weiter, um neue Behandlungsmöglichkeiten auszuloten.



Florian Gothe **Translationale** **Forschung zu** **seltenen Lungen-** **erkrankungen**

Dr. Florian Gothe kehrte im Juni 2020 nach zweieinhalb Jahren Forschungsaufenthalt an der Newcastle University in England nach München zurück. Am Dr. von Haunerschen Kinderspital widmete er sich der Veröffentlichung seiner Forschungsergebnisse und publizierte drei Artikel in renommierten Fachzeitschriften. Dank eines Clinician-Scientist-Stipendiums konnte er neben seiner klinischen Tätigkeit wissenschaftlich arbeiten und erörtern, wie er das in Newcastle erworbene Wissen in München anwenden und weiterentwickeln könnte. **So wird er zukünftige Forschungsanstrengungen seltenen interstitiellen Lungenerkrankungen des Kindesalters widmen, die – im Gegensatz zu Erkrankungen anderer Organe – bislang wenig erforscht wurden.**



Stephanie Frenz **Leukämie: Ursa-** **chenforschung zu** **neuem Gendefekt**

Dr. Stephanie Frenz nimmt in ihrer Forschung ein Protein ins Visier, das in der Entwicklung von speziellen weißen Blutkörperchen, den neutrophilen Granulozyten, im Knochenmark eine Rolle spielt. Eine neu entdeckte Mutation in dem zugrundeliegenden Gen könnte nicht nur einen Mangel an neutrophilen Granulozyten auslösen, sondern auch die Neigung zur Entwicklung einer Leukämie erklären. Stephanie Frenz untersucht nun die Rolle dieses Proteins in der Ausreifung der weißen Blutkörperchen im Knochenmark, in Zusammenarbeit mit der Universität Hiroshima, Japan. **Die Ergebnisse können wegweisend für die Entwicklung neuer Behandlungsoptionen von Blutkrebs sein.**

Ausgewählte Forschungsprojekte unserer StipendiatInnen



David Illig **Forschung für Kinder mit CED**

400.000 Menschen leiden in Deutschland an chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen (CED), Kinder sind meist von besonders schweren, oft lebensbedrohlichen Formen betroffen. Heilbar sind diese Erkrankungen bislang nicht.

Unser Care-for-Rare-Stipendiat David Illig konnte eine mögliche neue Krankheitsursache für frühkindliche CED identifizieren: Mutationen im Gen CD33. Diese könnten eine entscheidende Rolle bei der Krankheitsentstehung spielen. David Illig erforscht nun die Pathomechanismen, um daraus neue Behandlungsstrategien entwickeln zu können.



Sathya Darmalinggam **PhD-Stipendium zur Erforschung seltener Genmutationen**

Die Care-for-Rare Foundation vergibt Stipendien für die Teilnahme am internationalen Promotionsprogramm »Genomic and Molecular Medicine – Personalized Approaches to Childhood Health«, dem deutschlandweit ersten PhD-Programm zur Kindermedizin. Sathya Darmalinggam kommt aus Malaysia. Nach ihrer Tätigkeit am Genome Institute in Singapur sowie molekularbiologischen Studien an der Universität Manchester und dem Imperial College London kann sie sich nun mit einem Care-for-Rare Stipendium ihrer Dissertation widmen und den Einfluss der RNA-Expression auf die Funktion von Immunzellen untersuchen.



Christian Braun **Seltenen kindlichen Tumoren auf der Spur**

Dr. Christian Braun ist seit 2019 Stipendiat der Care-for-Rare Foundation und nimmt am »Clinician Scientist Program« teil. Neben seiner klinischen Ausbildung zum Facharzt widmet er sich der Wissenschaft: Gemeinsam mit seiner Arbeitsgruppe geht Christian Braun seltenen kindlichen Tumoren auf den Grund, um Therapien für Kinder zu entwickeln, die an seltenen Krebserkrankungen leiden und für die es heute noch keine Heilung gibt. 2019 wurde der Forscher mit dem Lisec-Artz-Preis für junge Onkologen ausgezeichnet. 2020 konnte Braun seine Forschungsergebnisse in drei Wissenschaftsmagazinen veröffentlichen, darunter die renommierten Zeitschriften »Nucleic Acids Research« und »Nature Reviews Cancer«.

„Wir sind davon überzeugt, dass uns ein besseres Verständnis von CD33 und der Pathomechanismen hilft, die Behandlung von Kindern mit frühkindlicher CED zu verbessern!“ (D. Illig)



Neue Wege in Diagnostik und Prävention: Die Scivias-Studie



Torin (3), der erste kleine Patient am Augenmikroskop

Vor fast 900 Jahren prägte Hildegard von Bingen die Vorstellung, dass das Auge das Fenster zur Seele des Menschen sei. Diese alte Weisheit überträgt Care-for-Rare in eine innovative Studie,

mit der herausgefunden werden soll, **welche bislang nicht wahrgenommenen Krankheitszeichen sich im menschlichen Auge verbergen.**

Kleine Patienten am Dr. von Haunerschen Kinderspital nehmen freiwillig an der Studie teil, mit einem speziellen „Augenmikroskop“ wird ihr Augenhintergrund untersucht. Die gewonnenen Daten werden mit Hilfe neuer Algorithmen der „künstlichen Intelligenz“ analysiert. Zunächst gilt es in diesem interdisziplinären Projekt, neue Biomarker aus der Analyse der großen Datenmengen zu definieren. In einem zweiten Schritt sollen klinische Studien zur Prävention von schweren, komplexen und seltenen Erkrankungen durchgeführt werden.



Wir hoffen, dass mit diesem schmerzfreien und komplikationslosen Diagnoseverfahren in Zukunft seltene und komplexe systemische Erkrankungen sehr viel früher diagnostiziert und neue Präventionsmaßnahmen entwickelt werden können.



Krankheiten erkennen durch „Next Generation Sequencing“

Für Kinder mit seltenen Erkrankungen ist der Weg zu einer korrekten Diagnose meist lang. In vielen Fällen sind Krankheitsursachen nur durch sog. Gensequenzierungen zu erkennen, da 80% aller seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind. Die Kosten für die Gendiagnostik werden in Deutschland allerdings nicht von den Krankenkassen übernommen – die Care-for-Rare Foundation schließt diese Lücke und finanziert Gensequenzierungen im Care-for-Rare Center am Dr. von Haunerschen Kinderspital.



Ein Blick auf die menschliche DNA führt oft zu einer Diagnose.

Beim „Next Generation Sequencing“ lesen Forscher die Information des menschlichen Erbguts aus und können so Gendefekte entschlüsseln. Diese Information kann helfen, Erkran-

kungen ursächlich aufzuklären und wirksame Behandlungsstrategien abzuleiten. Die Analyse der Erbinformation liefert außerdem wichtige Hinweise auf die grundlegenden Funktionsweisen unserer rund 23.000 Gene und dient damit auch dem Verständnis häufiger Krankheiten.

Die Kosten einer Sequenzierung eines Patienten belaufen sich auf rund 1.000 Euro. 2020 konnte Care-for-Rare über 500 solcher Sequenzierungen finanzieren, rund ein Drittel der untersuchten Kinder erhielten so eine molekulare Diagnose. Leider werden diese Kosten immer noch nicht von den Krankenkassen refinanziert.

Um die Erfolgsquote der Gendiagnostik weiter zu erhöhen, ist eine Erweiterung der Sequenzierkapazität im Care-for-Rare Center dringend nötig. Wir hoffen, die aktuelle Diagnose-rate von 1/3 im Laufe der kommenden Jahre auf 2/3 zu erhöhen. Bitte helfen auch Sie mit Ihrer Spende!



Benefiz-Radtour: AUGEN AUF für die Waisen der Medizin



Jörg Richter radelt seit 2015 für die Care-for-Rare Foundation.

Corona zum Trotz radelte Care-for-Rare-Botschafter und Hobbysportler Jörg Richter im Sommer 2020 zum sechsten Mal zugunsten von Kindern mit seltenen Erkrankungen. Von seiner Heimat-

stadt Würzburg aus führte ihn seine Tour durch alle deutschen Bundesländer und die jeweiligen Hauptstädte. Unter dem Motto „AUGEN AUF für die Waisen der Medizin“ warb der Radfahrer um mehr Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen, besuchte (wo möglich) Krankenhäuser und betroffene Familien. Acht Wochen war Richter unterwegs, er legte eine Strecke von rund 3.800 km zurück und sammelte dabei 3.500 Euro Spenden. Das Geld floss in die Finanzierung eines neuen Lasergerätes für die Intensivmedizin am Haunerschen Kinderspital. Wir danken Jörg Richter für seinen unermüdlichen Einsatz!

Care-for-Rare Aid: Neues Lasergerät für Luftröhrenerkrankungen

Mit der Hilfe vieler Spenderinnen und Spender konnte Care-for-Rare die Hälfte der Anschaffungskosten eines innovativen Gerätes zur Behandlung schwerer Kehlkopf- und Luftröhrenerkrankungen für die Intensivmedizin am Dr. von Haunerschen Kinderspital übernehmen. Mit dem „AcuPuls DUO“ werden erkrankte Kinder nun noch präziser und schonender behandelt, Ende 2020 wurde das Gerät an das Team der Endoskopie übergeben. Wir danken allen Spenderinnen und Spendern von Herzen, insbesondere der Koller-Stiftung, für ihre großzügige Unterstützung!



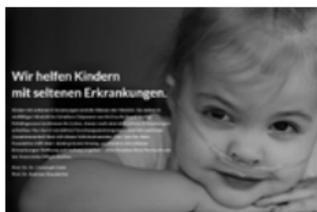
v.l.n.r.: PD Dr. Karl Reiter, Stefanie zu Sayn-Wittgenstein, Dr. Carola Schön mit dem neuen Lasergerät

Und sonst? Kurz berichtet:



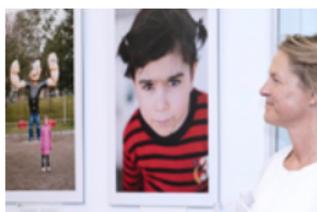
Care-for-Rare America

Die Care-for-Rare Foundation gibt es seit 2020 auch in Amerika. Sie wird internationale Forschungsprojekte der Mutterstiftung in München unterstützen und baut als Teil der Care-for-Rare Alliance das weltweite Netzwerk akademischer Exzellenzzentren für Kinder mit seltenen Erkrankungen aus. Ziel ist es, eine globale Solidarisierung mit den Waisen der Medizin zu erreichen und die besten Zentren zu vereinen.



Wachstum und Digitalisierung

Um den Anforderungen unserer digitalen Welt gerecht zu werden, befindet sich die Stiftung aktuell im Prozess der Umstrukturierung und Digitalisierung. In einem ersten Schritt erfolgte 2020 der Relaunch der Website www.care-for-rare.org, der Ausbau weiterer digitaler Kommunikationskanäle sowie der internen Infrastruktur folgen.



Fotoausstellung

Unsere Ausstellung „erkennen - verstehen - heilen“ mit Fotografien von Kindern mit seltenen Erkrankungen wird weiterhin verliehen und ist an verschiedenen Orten zu sehen. 2020 wurden die Bilder beispielsweise in einigen Anwaltskanzleien Münchens ausgestellt. Wenn Sie Interesse daran haben, unsere Fotoausstellung auszuleihen, lassen Sie uns bitte eine kurze Nachricht an info@care-for-rare.org zukommen. Wir freuen uns über Ihr Interesse!

Impressum

Die Care-for-Rare Foundation ist eine rechtsfähige Stiftung bürgerlichen Rechts.

Kontakt

E-Mail: info@care-for-rare.org

Web: www.care-for-rare.org

Telefon: +49 89 4400 57700

Telefax: +49 89 4400 57702

Administrationsbüro

Care-for-Rare Foundation

Büro im Dr. von Haunerschen Kinderspital der Ludwig-Maximilians-Universität München

Lindwurmstr. 4

D-80337 München

Vertretungsberechtigte Personen

Prof. Dr. Dr. Christoph Klein

Prof. Dr. Andreas Staudacher

Spendenkonto

Care-for-Rare Foundation

IBAN: DE93 6305 0000 0000 0035 33

SWIFT-BIC: SOLADES1ULM

Spenden sind steuerlich absetzbar. Gerne stellen wir Ihnen eine Spendenbescheinigung aus.

Fotos: Stefan Randlkofer, Michael Woelke/Haunersches Kinderspital, Jörg Richter, pixabay.de



ausgezeichnet als:

WissenschaftsStiftung
Jahres^{des} 2016