

Care-for-Rare Foundation

Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen



**Aus
unseren
Projekten
2021**





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

der anhaltenden pandemischen Situation zum Trotz konnte Care-for-Rare auch 2021 wieder neue Projekte initiieren und Akzente für Kinder mit seltenen Erkrankungen setzen – nicht zuletzt dank der Unterstützung unserer vielen treuen Spenderinnen und Spender.

Nol, ein kleiner, schwer kranker Junge aus dem Kosovo, benötigte dringend unsere Hilfe, eine kurzfristige Spendenaktion konnte die lebensrettende Therapie sicherstellen. Unser Child Life-Programm am Haunerschen Kinderspital konnte weiterentwickelt und um innovative technische Angebote ergänzt werden.

Auch das Corona-Virus stand im Zentrum der Stiftungsaktivitäten: Care-for-Rare unterstützte tatkräftig den Aufbau der ersten bayernweiten Long-COVID Ambulanz.

Mit insgesamt 20 Stipendien wurden junge ÄrztInnen und WissenschaftlerInnen gefördert, die sich erfolgreich und mit großem Engagement für die Erforschung seltener Kinderkrankheiten einsetzen.

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

Ihre

Prof. Dr. Dr. C. Klein

Prof. Dr. A. Staudacher



Lebensrettende Therapie: Hilfe für den kleinen Nol



Eine Stammzelltransplantation rettete Nol das Leben.

Anfang Juni 2021 kam der eineinhalbjährige Nol aus dem Kosovo in den Armen seiner Mutter im Dr. von Haunerschen Kinderspital in München an. Ausgezehrt, erschöpft, traurig. Die Ärzte in seinem

Heimatland konnten dem Jungen nicht helfen und hatten die Eltern bereits auf das Schlimmste vorbereitet. Doch sie wollten um das Leben ihres Kindes kämpfen.

Im Dr. von Haunerschen Kinderspital konnten Ärzte die Ursache für die akut lebensbedrohliche seltene Erkrankung des Jungen umgehend feststellen: **Nol hat einen angeborenen IL 10-Rezeptor-Defekt.** Diese seltene Krankheit, vor einigen Jahren erstmals durch das Care-for-Rare Team entdeckt, führte dazu, dass Nol seit seiner Geburt an schweren Entzündungen im Darmbereich leidet. Dauerhaft drastische Schmerzen waren die Folge,

„Zuhause haben uns die Ärzte gesagt, unser Sohn wird an seiner seltenen Erkrankung sterben. Das konnte ich nicht glauben und machte mich mit meinem Sohn auf den Weg, um Hilfe zu finden.“

Nols Mutter bei der Aufnahme im Krankenhaus

einhergehend mit zunehmender Verzweiflung der Eltern, da herkömmliche Therapien nicht anschlugen.

Mit der Hilfe vieler Spenderinnen und Spender konnten wir dem kleinen Nol in München eine **lebensrettende Stammzelltherapie** ermöglichen. Die Behandlung ist komplikationslos verlaufen und dem kleinen Kämpfer geht es den Umständen entsprechend sehr gut! Wir danken unseren Spenderinnen und Spendern von Herzen für ihre Solidarität mit Kindern wie Nol, die an einer seltenen Erkrankung leiden.



Junge Forschung fördern: Gemeinsam gegen Kinderkrebs

Jährlich erkranken in Deutschland etwa 2.000 Kinder an Krebs. Die gute Nachricht ist: Vielen erkrankten Kindern kann heutzutage geholfen werden, 80% von ihnen werden geheilt. Für viele krebskranke Kinder und ihre Familien gibt es aber auch heute noch keine Hoffnung auf dauerhafte Heilung. Diese Kinder sterben, weil die Medizin teilweise immer noch machtlos ist.

Die Care-for-Rare Foundation will das ändern: Die Stiftung fördert die **Entwicklung innovativer molekularer Therapieansätze**, welche darauf abzielen, biochemische Schwachstellen auszunutzen und damit zielgerichtet Krebszellen in ihrem Wachstum zu hindern. Am Dr. von Haunerschen Kinderspital nutzt die Arbeitsgruppe um Dr. Christian Braun CRISPR Genomeditierungs-Methoden, um im Hochdurchsatzverfahren zu modellieren, wie punktgenaue genetische Veränderungen das Tumorwachstum beeinträchtigen. Diese Technologie, für die die Arbeitsgruppe auch von der Deutschen Krebshilfe ausgezeichnet wurde, kann es ermöglichen, neue Therapieansätze zu entwickeln – um krebskranke Kinder eines Tages heilen zu können.

Care-for-Rare Stipendiat Dr. Christian Braun

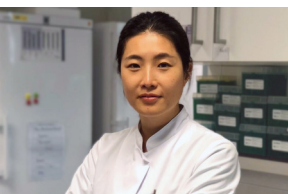


„Der schlimmste Moment im Berufsalltag eines Kinderonkologen ist das Eingestehen der eigenen Hilflosigkeit im Moment des Scheiterns auch der letzten Therapieoption. So sehr hatte man mit dem Kind und den Angehörigen gebangt, sich über das initiale Ansprechen der Therapie gefreut und an eine Heilung geglaubt – und muss sich dann doch wieder darauf konzentrieren, Schmerzen zu lindern und Trost zu spenden. Ich will auch diese Kinder eines Tages heilen können, darum widme ich mich der Erforschung neuer Therapien gegen Kinderkrebs!“



Junge Forschung fördern: Programme und Preise

Im Jahr 2021 konnte Care-for-Rare Stipendien an 20 junge WissenschaftlerInnen und ÄrztInnen für die Erforschung seltener Erkrankungen vergeben, u.a. im Rahmen des von der Reinhard Frank-Stiftung unterstützten **Postgraduiertenprogramms „Clinician-Scientists“**, das jungen MedizinerInnen neben ihrer klinischen Tätigkeit die Verwirklichung von Forschungsvorhaben ermöglicht. Care-for-Rare vergab außerdem Stipendien für das interdisziplinäre **PhD-Programm „Genomic and Molecular Medicine – Personalized Approaches to Childhood Health“** an der LMU, Deutschlands einzigem PhD-Programm, welches sich speziell der Kindermedizin widmet.



Zweifach ausgezeichnet: Care-for-Rare Stipendiatin Dr. Sarah Kim-Hellmuth

Dr. med. Sarah Kim-Hellmuth, Ärztin und Wissenschaftlerin am Dr. von Haunerschen Kinderspital und am

Helmholtz Zentrum München, konnte sich 2021 über zwei Auszeichnungen freuen: Sie wurde von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) in das prestigeträchtige **Emmy Noether-Programm** aufgenommen und von der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin im Oktober mit dem **Adalbert-Czerny-Preis 2021** ausgezeichnet. Die Förderung durch die DFG in Höhe von 1,2 Millionen Euro ermöglicht Dr. Kim-Hellmuth die Einrichtung einer Nachwuchsgruppe zum Forschungsthema „Charakterisierung des genetischen Einflusses auf die interindividuelle Variabilität der Immunantwort im Menschen“. Den Adalbert-Czerny-Preis, die höchste Auszeichnung für Kindermedizin in Deutschland, erhielt Kim-Hellmuth für ihre Publikation: „Cell type-specific genetic regulation of gene expression across human tissues“, erschienen 2020 in der Fachzeitschrift Science.

Die Hauner Biobank: Herzstück medizinischer Forschung



Wissenschaftlerin in den Laboren des Care-for-Rare Centers

Das Care-for-Rare Center am Dr. von Haunerschen Kinderspital in München gehört zu den wichtigsten Anlaufstellen für Kinder mit seltenen Erkrankungen in Deutschland. Wo

Krankheitsursachen unklar sind, sind nicht nur modernste genetische Untersuchungen nötig, sondern auch wissenschaftliche Plattformen zur Aufklärung von Krankheitsmechanismen. Um Anschluss an die rasante Entwicklung zu halten und allen Kindern bestmögliche Hilfe anzubieten, wurde 2021 eine moderne Biobank etabliert. **Die Biobank ermöglicht es, Blut- und Gewebeproben zu lagern und die im Zuge laufender Forschungen erhobenen Daten dauerhaft zu speichern.**

Mittelfristig soll ein Datenbestand aufgebaut werden, der das wachsende Fundament der IT-gestützten und vernetzten medizinischen Forschung bildet. Der Kernbestand der Biobank umfasst einen Ultra-Tiefkühlschrank, einen Pipettierroboter, eine Kühlzentrifuge sowie einen großen Stickstofftank.

Wir bedanken uns herzlich bei der Eva Mayr-Stihl Stiftung für die großzügige Unterstützung dieses wichtigen Projekts!

Long-COVID: Spezial-Ambulanz an Münchens Unikinderkliniken

Die Corona-Pandemie stellt das Gesundheitssystem und auch die Kindermedizin vor neue Herausforderungen: Das „Long-COVID“-Syndrom gibt ÄrztInnen und WissenschaftlerInnen Rätsel auf und sorgt bei zunehmend mehr Kindern für Leid. Noch ist wenig über diese Krankheit bekannt, aber es mehren sich die Fälle, in denen Kinder, die an COVID-19 erkrankt waren, erneut Krankheitssymptome



Kinder brauchen Hilfe bei Verdacht auf Long-COVID.

aufweisen. Dazu zählen chronische Erschöpfung (Fatigue), Kopfschmerzen, Atembeschwerden, Kreislaufprobleme, Schlafstörungen, Aufmerksamkeitsdefizite, Entzündungen im Herzen

und den großen und kleinen Blutgefäßen sowie Autoimmunerkrankungen, die jedes Organ betreffen können. **Noch ist Long-COVID bei Kindern eine seltene Erkrankung**, aber ExpertInnen gehen davon aus, dass zunehmend mehr Fälle auftreten werden.

Care-for-Rare unterstützte 2021 den **Aufbau der bayernweit ersten Spezial-Ambulanz für Kinder und Jugendliche, die an „Long-COVID“ leiden**. Neben der medizinischen Versorgung besteht für alle PatientInnen die Möglichkeit, an einer Studie zur Erforschung der Langzeitfolgen von COVID-19 teilzunehmen.



Child Life Specialists:

Sie garantieren eine ganzheitliche und kindgerechte Betreuung kranker Kinder: das Team der Child Life Specialists. Sie bereiten die Krankenhausumgebung vor, sie erklären medizinische Eingriffe kindgerecht, sie stehen Patientenfamilien für Fragen zur Verfügung, sie sorgen dafür, dass die professionelle Struktur eines Krankenhauses die Achtung vor der Lebenswirklichkeit der Kinder nicht vergisst.

Mit dem Beginn der Covid-Pandemie hat Care-for-Rare das Child Life Specialist-Programm

im Dr. von Hauner-schen Kinderspital als Pilotprojekt etabliert. Auch wenn die Startbedingungen herausfordernd waren, **hat das CLS-Team bereits über 1.000 Kinder betreut.**



Ein Patient wird von einer Child Life Spezialistin betreut

Ein Aspekt der Betreuung besteht darin, digitale Angebote für Kinder verfügbar zu machen.

„Tech Specialists“ entwickeln kindgerechte Erklär-Videos, welche nicht primär der Unterhaltung, sondern vielmehr der Wissensvermittlung und Behandlungsbegleitung dienen. Mit speziellen Spielen erhalten die Kinder verständliche Informationen zu Therapien, üben Beruhigungstechniken ein und werden während einer Behandlung von ihrer Angst vor möglichen Schmerzen abgelenkt. Damit wird das bewährte Programm der Kinderbibliothek um neue Dimensionen ergänzt.

Für die Achtung der Kinderrechte in der Medizin

Das Ziel besteht nicht nur darin, eine kindgerechte Atmosphäre für die kleinen PatientInnen zu schaffen, sondern auch die **Strukturen des deutschen Gesundheitswesens nachhaltig zu verbessern**. Care-for-Rare hat Kooperationen mit amerikanischen CLS-Programmen initiiert

und möchte gemeinsam mit der Katholischen Stiftungshochschule München in Zukunft diese besondere Form der Krankenhauspädagogik strukturell sichern.



Technische Angebote erleichtern Kindern den Klinikaufenthalt

Mit dem Einsatz der Child Life Specialists setzen wir einmal

mehr Forderungen der Kinderrechtskonvention um:

Neben des in Artikel 24 festgeschriebenen Rechts des Kindes auf „das erreichbare Höchstmaß an Gesundheit“ tragen kindgerechte Angebote im Krankenhaus weiteren Forderungen der Kinderrechtskonvention wie z.B. dem Recht auf Bildung (Art. 28), dem Recht auf Spiel und aktive altersgemäße Erholung (Art. 31) sowie der Berücksichtigung des Kinderwillens (Art. 12) Rechnung.



Quelle: <https://www.unicef.de/informieren/ueber-uns/fuer-kinderrechte/un-kinderrechtskonvention>



Aufmerksamkeit für die Waisen der Medizin



Plakatkampagne: Meine Krankheit fühlt sich so an!

Meine Krankheit fühlt sich so an!

Jede der rund 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen manifestiert sich in einem einzigartigen Krankheitsbild.

Einige dieser Erkrankungen gehen mit Entzündungen im Körper einher, die sehr schmerzhaft sein können:

Morbus Fabry, Morbus Boeck, Erythromelalgie oder PIMS (Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome), das in sehr seltenen Fällen als schwere Folgeerkrankung nach einer COVID-19-Infektion bei Kindern auftreten kann, sind nur wenige Beispiele für Erkrankungen, bei denen die PatientInnen unter brennenden Schmerzen leiden – wie unser „**Feuermädchen**“, das 2021 im Raum München auf Litfaßsäulenplakaten zu sehen war.

Gemeinsam mit der Hamburger Marken-Agentur PAHNKE, die uns ehrenamtlich unterstützt, gaben wir mit dieser Aktion jenen Kindern ein Gesicht, die an solch schweren Krankheiten leiden.

Zum Tag der seltenen Erkrankungen am 28.2.: SELTEN SIND VIELE!

So selten die einzelnen Erkrankungen sind, so häufig sind Kinder von einer seltenen oder unklaren, oft schweren Krankheit betroffen: Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der EU leben ca. 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung (Quelle: Bundesgesundheitsministerium). Bislang sind etwa 8.000 dieser selten vorkommenden Erkrankungen beschrieben, ihre Zahl wächst stetig weiter an.



Und sonst? Kurz berichtet:



Dr. Holger Müller Preis an Dr. phil. nat. Dasha Nelidova

Für ihre herausragende Publikation zur „Reparatur“ von Netzhautzellen

erhielt Dr. phil. nat. Dasha Nelidova vom Institut für Molekulare und Klinische Ophthalmologie Basel (Schweiz) den Dr. Holger Müller Preis 2020. **Dr. Nelidova und ihrem Team ist es gelungen, eine neue optogenetische Technologie zu entwickeln**, mit deren Hilfe fast vollständig erblindeten Patienten in Zukunft wieder Seh- wahrnehmungen im nahen Infrarotbereich ermöglicht werden könnten.



Next-Generation-Sequencing: Der „NovaSeq 6000“

Dank der Unterstützung vieler Spen- derInnen konnte ein hochmodernes,

leistungsstarkes Sequenziergerät für das Care- for-Rare Center am Dr. von Haunerschen Kinder- spital in München angeschafft werden. **Mit dem „NovaSeq 6000“ kann ein gesamtes Genom in kurzer Zeit untersucht werden**, im Vergleich zu älteren Geräten konnte die Anzahl der zeitgleich sequenzierten Exome verdreifacht werden; die Diagnoserate verdoppelte sich zudem auf 60%. Ein Meilenstein in der Sequenziertechnologie!



Benefiz-Radtour 2021: Von Marseille nach München

Care-for-Rare Botschafter Jörg Richter ist erneut für Kinder mit seltenen Er-

krankungen geradelt. 2021 führte ihn sein Weg vom südfranzösischen Marseille in die bayeri- sche Hauptstadt. **1.200 Kilometer und unglaubliche 15.000 Höhenmeter hat der Hobbysport- ler dabei bewältigt**. Unterwegs hat Jörg über seltene Erkrankungen berichtet und Spenden für Care-for-Rare gesammelt.

Impressum

Care-for-Rare Foundation,
rechtsfähige Stiftung bürgerlichen Rechts

Vertretungsberechtigte Personen:

Prof. Dr. Dr. Christoph Klein
Prof. Dr. Andreas Staudacher

Herausgeber:

Care-for-Rare Foundation, 07/2022

Stiftungssitz:

Berblinger Str. 31
D-88471 Laupheim
Steuernummer Finanzamt Biberach: 5 4004 / 2 5580

Zuständige Aufsichtsbehörde:

Regierungspräsidium Tübingen
Konrad-Adenauer-Straße 20, D-72072 Tübingen

Administrationsbüro

Direktion der Kinderklinik
Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU
Lindwurmstr. 4
D-80337 München

Kontakt:

E-Mail: info@care-for-rare.org
Web: www.care-for-rare.org
Telefon: +49 89 4400 57700
Telefax: +49 89 4400 57702

Verantwortliche i.S.d.P.:

Petra Thollembeek

Gestaltung: Anne-Marie Flad

Druck: WIRmachenDRUCK

Mühlbachstr. 7, 71522 Backnang

Fotos: Stefan Randlkofer, Verena Müller, Michael
Woelke/Haunersches Kinderspital, LMU-Klinikum,
Jörg Richter

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.



ausgezeichnet als:

WissenschaftsStiftung
Jahres ^{des} **2016**