



Forschungspreis für neuartige Gentherapie

Am Tag der Seltenen Erkrankungen, dem 28. Februar wurde der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen verliehen - Seite 4



Schule sammelt für „die Seltenen“

Schüler, Lehrer und Eltern - eine ganze Schule engagiert sich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und sammelte Geld - Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 02 / März 2011

Eine Lebensperspektive für Felix – dank Forschung und Mut

„Erst vier Kinder weltweit wurden vorher mit der neuen Therapie behandelt. Noch keine Studien: Wir mussten Vertrauen haben.“

Olaf Ott, Vater von Felix





Liebe Freunde der ACHSE!

am 28. Februar, dem Tag der Seltenen Erkrankungen, haben die betroffenen Menschen, die „Waisenkinder der Medizin“ viel Aufmerksamkeit erfahren. Langsam, Jahr für Jahr, werden dieser Tag und damit die Anliegen und Probleme der „Seltenen“ besser wahrgenommen. ACHSE trägt viel dazu bei, indem sie den „Seltenen eine Stimme gibt“.

Der am selben Tag verliehene Eva Luise Köhler Forschungspreis ging an Professor Christoph Klein und sein Team – für die Entwicklung einer Gentherapie, die Felix heilen konnte. Die Geschichte dieses kleinen Patienten gibt vielen Menschen Hoffnung, die an Erkrankungen leiden, die bisher noch unerforscht und deshalb unheilbar sind.

Ich freue mich, dass Sie der ACHSE verbunden sind und sie bei ihrem Einsatz für die „Waisenkinder der Medizin“ unterstützen!

Ihre

Eva Luise Köhler

Eine Lebensperspektive für Felix – dank Forschung und Mut

Knapp vier Jahre lebte Felix wegen einer seltenen Immunerkrankung, dem Wiskott-Aldrich Syndrom, isoliert von der Außenwelt. Das Risiko von Verletzungen und Infektionen war zu groß für den kleinen, kranken Körper. Dann die Rettung: Felix erhielt als viertes Kind weltweit eine experimentelle Gentherapie, die ihn heilte. Nun kann er am Leben teilnehmen – fast wie ein gesundes Kind.

„Wie ein Pumababy sah er aus – übersät mit blauen Flecken,“ erzählt Felix' Vater, Oliver Ott von der Geburt seines Sohnes. Der kleine Säugling kam sofort auf die Kinderintensivstation. Dort stellten die Ärzte einen Thrombozytenmangel fest: Das sind die kleinsten Zellen im Blut, die dafür sorgen, dass es gerinnt. Der Druck im engen Geburtskanal, dem Felix' Körper nicht standhalten konnte, hatte die Hämatome verursacht.



In den folgenden drei Jahren wird Felix mit einer Immunglobulintherapie behandelt, die ihn erst einmal stabilisieren soll. Dazu muss er wöchentlich 2-3 Stunden an den Tropf – eine quälende Erfahrung für das Kleinkind. Die Ursache für sein Leiden, sprich eine Diagnose wurde aber noch nicht gefunden.

Der Alltag entwickelte sich zu einer riesigen Herausforderung für die ganze Familie, weil jeder Stoß, jeder zu feste Druck eine Gefahr für Felix barg:

„Wir lebten in ständiger Sorge um Felix und wollten ihn beschützen. Wir bauten ein kleines Schloss aus Watte um ihn herum – keine harten Ecken oder Kanten.“

Da auch sein Immunsystem sehr schwach war, durfte er nicht draußen mit anderen Kindern die Welt erkunden. Jede kleine Infektion, jeder Sturz war lebensgefährlich für ihn.

Das bewegt die ACHSE!

ACHSE bündelt und verbessert Informationen und ist Katalysator für die Forschung.

Nicht die Seltenen Erkrankungen sind rar, sondern das Wissen um sie!

Ärzte sind bei Diagnose und Behandlung auf Informationen angewiesen. Für die Patienten bedeuten mehr und bessere Informationen eine Verkürzung des Diagnosewegs, eine bessere Versorgung und eine Chance auf mehr Lebensqualität – vielleicht sogar Lebensdauer.

Über Seltene Erkrankungen ist meist wenig bekannt, und das geringe Wissen dazu auch noch schwer zugänglich. ACHSE arbeitet als Netzwerk an qualitätsgeprüften, verständlichen Informationen, die die Erfahrungen von Betroffenen und spezialisierten Ärzten berücksichtigen und erleichtert den Zugang durch das Portal www.achse.info

Forschung für mehr und bessere Informationen

Zu Seltenen Erkrankungen wird noch zu wenig geforscht. ACHSE bringt auch hier Räder ins Rollen durch Beratung, Weiterbildung, Vernetzung und Unterstützung von Initiativen zur Forschungsförderung.

In Kooperation mit der „Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ vergibt die ACHSE jährlich einen



Zum Schutz vor Infektionen musste Familie Ott auch zuhause sehr vorsichtig sein.

Endlich - nach 3 Jahren der Isolation und der Ungewissheit kamen die Ärzte auf die Spur der Erkrankung: Felix leidet am Wiskott-Aldrich Syndrom, einem sehr seltenen Gendefekt. Zwar konnten Marion und Oliver Ott dem Leiden ihres Sohnes nun endlich einen Namen geben, aber mit der Diagnose zogen neue Ängste ein. Denn die Lebenserwartung der kleinen Patienten liegt bei höchstens zehn Jahren.

Auf Rat ihres behandelnden Arztes fuhren die Otts zu Professor Christoph Klein nach Hannover. Er stellte ihnen eine neuartige Gentherapie vor, an der er seit der Mitte der

90-er Jahre arbeitet. Er habe erst 3 Kinder weltweit behandelt. Es gebe also noch keine Studienergebnisse oder Langzeitbeobachtungen. Und dennoch: Nach einem Beratungsgespräch, in dem die Otts ausführlich über mögliche, jedoch nicht belegte Risiken und Chancen der Therapie aufgeklärt wurden, entschlossen sie sich schließlich dazu. Das Fehlen gesicherter Therapiemöglichkeiten half ihnen, das nötige Vertrauen und den Mut für die neuartige Therapie zu entwickeln.

Schon wenig später begann die 6-wöchige Therapie. Zunächst wurden Felix Stammzellen entnom-

men, dann erhielt er eine Chemotherapie. Dadurch werden Zellen im Knochenmark zerstört, um Lücken zu schaffen und den Aufbau der Zellen nach der Therapie anzuregen. Ein gesundes Gen wurde über einen künstlich hergestellten Virus, ein sogenanntes Gentaxi, ins Knochenmark transportiert. Nun konnten sich die Zellen nach dem Bauplan des gesunden Gens vermehren.

Obwohl Felix mit seinen gerade 4 Jahren schon ein richtiger Krankenhausroutinier war, fiel ihm die Zeit im Krankenhaus sehr schwer. Er litt darunter nicht raus zu dürfen, er vermisste seine Schwester Maike, aber er blieb tapfer. *„Es gab nur einen Moment, in dem Felix Angst bekam: das war, als ihm von der Chemotherapie die Haare ausfielen.“*

Heute ist auch diese Angst vergessen. Viel größer ist die Freude auf seine Einschulung im Sommer. Denn Felix kann nun am Leben teilnehmen – wie ein gesundes Kind. Er kann lachen, toben und spielen. Er ist geheilt.



Preis zur Erforschung Seltener Erkrankungen. Gemeinsam mit der Central Krankenversicherung wurde jüngst ein weiterer Preis ins Leben gerufen. Sein Ziel: die Förderung innovativer Projekte, die die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen stärken.

ACHSE

• bietet Seminare, die den Mitgliedsorganisationen Wissen über Forschung und Forschungsförderung vermitteln

- gibt Know-how, um eigene Forschungsprojekte zu realisieren und bündelt Forschungsanliegen
- ist Kooperationspartner bei Forschungsprojekten, wie „EiVE“ oder „Beiträge der Selbsthilfe im Gesundheitswesen“
- bringt Experten - also Betroffene und andere - zu Forschungsthemen an einen Tisch

„Leidet man an einer Krankheit, zu der keine Informationen verfügbar sind – weder beim Arzt, noch im Internet – fühlt man sich hilflos und allein gelassen.“



Lisa Biehl arbeitet bei der ACHSE im Bereich „Informationen verbessern“



Vlnr: Christoph Nachtigäller (ACHSE), Eva Luise Köhler, das Preisträgerteam Christof von Kalle, Kaan Boztug, Christopher Baum, Christoph Klein, Sonderpreisträger Boris Greber und Bundespräsident a.D. Horst Köhler

Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen

Zum vierten Male jährte sich die Vergabe des Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen

Für die Entwicklung einer experimentellen Gentherapie verlieh Eva Luise Köhler am 28. Februar den nach ihr benannten Forschungspreis an Prof. Dr. Christoph Klein und sein interdisziplinäres Team

aus Medizinern und Forschern. Der mit 50.000 Euro dotierte Preis soll dazu beitragen, die Nachhaltigkeit der neuen Methode zu prüfen und zu optimieren. Erste Erfolge bei Patienten mit dem Wiskott-Aldrich Syndrom machen Hoffnung, dass die Therapie zukünftig auch bei Patienten anderer monogener Erkrankungen angewendet werden kann.

Fakten

Seltene Erkrankungen

- Höchstens 5 von 10.000 Menschen sind von einer solchen Erkrankung betroffen.
- Es gibt über 6000 verschiedene Seltene Erkrankungen, sie sind überwiegend chronisch und unheilbar.
- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene, davon sind mehr als 3 Mio. Kinder.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente und Spezialisten sind rar.



„Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung haben eine besonders schwere Lebenssituation zu meistern. Für die Arbeit der ACHSE bitte ich Sie um Ihre Unterstützung.“

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin der ACHSE

ACHSE e.V.
Bank für Sozialwirtschaft
Spendenkonto 80 50 500
BLZ 370 205 00

IHRE SPENDE HILFT!



Schüler sammeln für „die Seltenen“

Hier weiß man Bescheid!

In der Internationalen Schule Berlin (ISB) weiß jedes Kind, was eine Seltene Erkrankung ist. Was vor 3 Jahren mit einem Schulaktionstag zu Seltenen Erkrankungen angefangen hat, ist zu einer richtigen Freundschaft herangereift: Ob Schüler, Lehrer oder Eltern – die ISB weiß um die Nöte und Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.



Jedes Jahr sammeln alle gemeinsam beim Weihnachtsbasar für die ACHSE. *Vielen Dank!*

Impressum

achse Stimme
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
Vors. Ass. jur. Christoph Nachtigäller

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann
Titelbild Felix Ott
Foto Kay Herschelmann, Verena Müller
Redaktion Rania von der Ropp
Layout Gänsewein, Berlin

ACHSE e.V. Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
Konto 80 50 500
BLZ 370 205 00