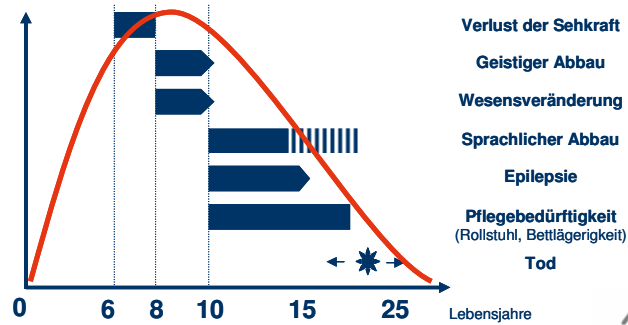


Wofür setzt sich die NCL-Stiftung ein?

- Diese 2002 gegründete gemeinnützige Einrichtung bekämpft die tödliche Kinderkrankheit **Neuronale Ceroid Lipofuszinose**. Deren unaufhaltsamer Krankheitsverlauf führt über Erblindung, psychischen und physischen Abbau, Pflegebedürftigkeit zum Tod im Alter von ca. 25 Jahren. Tim, der heute 15-jährige Sohn des Stiftungsgründers, ist bereits vollständig erblindet.



- Ein Stiftungsschwerpunkt ist die gezielte Aufklärung von Ärzten, da es häufig zu Fehldiagnosen kommt. Vor allem werden Augen- und Kinderärzte durch **Fortbildungen** über NCL informiert, um somit die Früherkennung zu ermöglichen.
- Die Stiftung baut ein wissenschaftliches **NCL-Netzwerk** auf und setzt sich für die Forschungsinitiierung ein, da von Seiten der Industrie keine Hilfe erfolgt. Denn die NCL-Kinder stellen keine wirtschaftlich lohnenswerte Zielgruppe für sie dar. Um die Forschung voranzubringen, vergibt die NCL-Stiftung **Doktorandenstipendien**.

Ziel des NCL Charity Runs ist es, Spenden für ein international ausgerichtetes NCL-Forschungsprojekt in Dresden zu sammeln. Der Titel des Forschungsthemas lautet: „*In vitro* Modellierung der juvenilen Neuronalen Ceroid Lipofuszinose (jNCL): Patienten-Fibroblasten und ihre reprogrammierten Derivative als humane Modelle der jNCL“.

Das Projekt soll von der Forschergruppe um Prof. Andreas Storch der TU Dresden durchgeführt werden. Ziel ist es, aus Patientenzellen induzierte pluripotente Stammzellen - KEINE embryonalen Stammzellen - herzustellen. Diese ethisch unbedenklichen Zellen sollen als Grundlage dienen, um die tödliche Kinderkrankheit NCL zu verstehen und später Therapieansätze zu testen.

Vorgehen: Als erstes werden Hautproben von jNCL-Patienten und gesunden Probanden entnommen. Anschließend werden im Kooperationslabor in Münster (Prof. Hans Schöler, Max-Planck-Institut) aus diesen Zellen induzierte pluripotente Stammzellen (iPS-Zellen) hergestellt. Dies erfolgt über die sog. Reprogrammierung. Die anfängliche Charakterisierung wird ebenfalls im Labor von Prof. Schöler erfolgen. Fortführend werden die iPS-Zellen zu verschiedenen Nervenzelltypen differenziert und anschließend charakterisiert. Somit wird ein humanes Zellsystem einer erblichen Nervenerkrankung angestrebt, welches als Grundlage für die Evaluierung von Therapieansätzen dienen kann.

Ziel des NCL Charity Runs ist es, eine Doktorandenstelle in Dresden zu finanzieren. Das Verbrauchsmaterial stellt Herr Prof. Storch aus eigenen Mitteln. Neben Herrn Prof. Schöler wird sich das Labor von Dr. Susan Cotman (Boston, USA) an diesem Projekt wissenschaftlich beteiligen, so dass hier eine internationale und interdisziplinäre Kooperation zustande käme.

Am Ende des Projektes steht ein Nervenzellen-Testsystem, welches auf Patientenzellen basiert. Anhand dieser humanen Nervenzellen, die immer noch den Gendefekt besitzen, könnte der Krankheitsverlauf sowohl verfolgt als auch zukünftig beeinflusst werden. Ein klarer Vorteil bestünde darin, dass nicht am Tier sondern sehr nah am Patienten geforscht werden könnte. Möglicherweise könnten auch neue Biomarker, die für klinische Studien essentiell sind, identifiziert werden. Ein weiterer Pluspunkt wäre, dass Therapieansätze an diesem Modell präklinisch getestet werden könnten.