

Presseinformation

Eva Luise Köhler zu Besuch in der Kinderklinik der UMG und dem Deutschen Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit

Eva Luise Köhler, Ehefrau des ehemaligen deutschen Bundespräsidenten Horst Köhler, besuchte am 8. Oktober 2024 die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) und das Deutsche Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ) an der UMG, um sich über die laufenden Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen zu informieren. Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie das DZKJ haben es sich zur Aufgabe gemacht, die Forschung in diesem Bereich zu unterstützen, um die medizinische Versorgung für Betroffene zu verbessern.

Göttingen, 14. November 2024 – Das Deutsche Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ) an der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) erforscht vor allem die Ursachen seltener Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter, um innovative Therapien und Vorsorgestrategien zu entwickeln und diese zeitnah in die medizinische Praxis zu überführen. Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen setzt sich ebenso wie das DZKJ aktiv für diese Ziele ein und unterstützt die Forschung für eine bessere medizinische Versorgung der jungen Patient*innen.

Eine äußerst seltene neurodegenerative Erkrankung ist NEDAMSS (Neurodevelopmental Disorder with Regression, Abnormal Movements, Loss of Speech and Seizures). Die Symptome dieses Krankheitsbildes reichen von milden Entwicklungsstörungen bis hin zu schwerer Neurodegeneration, gekennzeichnet durch den Untergang von Nervenzellen, und begleitenden Krampfanfällen. Eine Diagnose ist bislang nur mithilfe genetischer Verfahren möglich.

Eva Luise Köhler, Ehefrau des ehemaligen deutschen Bundespräsidenten Horst Köhler, traf sich am 8. Oktober 2024 mit Forscher*innen des DZKJ sowie mit dem heute sechsjährigen Johnny, einem betroffenen Patienten, und dessen Eltern, um über ihre Erfahrungen zu sprechen. „Bei Johnny traten die ersten Symptome auf, als er gerade einmal fünf Monate alt war“, berichtet sein Vater Jens Kiefer. „Er entwickelte eine schwere Epilepsie. Die Diagnose NEDAMSS erhielten wir, als Johnny ein Jahr alt war.“ NEDAMSS wurde erstmals im Jahr 2018 beschrieben. Die Krankheitsmechanismen sind noch weitgehend unerforscht und der Verlauf lässt sich kaum vorhersagen. Eine ursächliche Therapie oder gar Heilung gäbe es bislang leider nicht – eine besondere Herausforderung für die Forscher*innen und eine hohe emotionale Belastung für die Familie, wie Johnnys Eltern im Gespräch mit Eva Luise Köhler eindrücklich schildern. „NEDAMSS ist eine drastische Erkrankung, bei der viele Kinder in kurzer Zeit all ihre Fähigkeiten verlieren. Wenn wir die Erkrankung aufhalten wollen, müssen wir schnell eine Therapie finden. Dazu bedarf es nicht nur engagierter Forscherinnen und Forscher, sondern auch einer finanziellen Förderung dieser Forschung, denn hier bedeutet Geld Zeit“, sagt Johnnys Vater.

„Als Stiftung gehen wir drei wichtige Herausforderungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen an: Erstens möchten wir den Zugang zu modernen genetischen und molekulardiagnostischen Verfahren

Presseinformation

erleichtern, damit frühzeitig die richtige Diagnose gestellt und eine mögliche Behandlung begonnen werden kann. Zweitens fördern wir gezielt Forschung, um Krankheiten besser zu verstehen und die Suche nach wirksamen Medikamenten zu unterstützen. Und schließlich bauen wir mit unserer Forschungsinitiative Alliance4Rare ein spezialisiertes Netzwerk auf, das sowohl die Forschung als auch die Versorgung der betroffenen Patientinnen und Patienten wie Johnny nachhaltig verbessert“, sagt Eva Luise Köhler. Diesen Herausforderungen stellt sich auch das DZKJ. „Die Ängste und die Verzweiflung der betroffenen Familien sind verständlich, wenn man sich vorstellt, dass Eltern oft eine lange, zermürbende Odyssee auf der Suche nach Hilfe für ihr Kind durchlaufen, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Häufig müssen sie dann erfahren, dass es noch keine wirksame Therapie für die seltene Krankheit ihres Kindes gibt. Es ist daher unsere Aufgabe, durch Vernetzung mit den anderen DZKJ-Partnerstandorten und gezielte Forschungsförderung unsere Expertisen zu bündeln, um die Entwicklung von Therapien bestmöglich voranzutreiben“, erklärt Prof. Dr. Jutta Gärtner, Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG und Sprecherin des DZKJ.

Seltene Erkrankungen sind häufig

Laut der Bundesärztekammer gilt eine Erkrankung in der Europäischen Union als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Rund 8.000 verschiedene chronische seltene Erkrankungen gibt es aktuell. Allein in Deutschland leben schätzungsweise etwa vier Millionen Menschen mit einer solchen Diagnose. Für die Betroffenen ist der Alltag besonders herausfordernd, da die Seltenheit einer Erkrankung oft bedeutet, dass es an Fachwissen, Diagnosemöglichkeiten, geeigneten Behandlungsmethoden und Medikamenten fehlt. Viele dieser Erkrankungen haben zudem genetische Ursachen und begleiten die Patient*innen ein Leben lang. Häufig sind sie lebensverkürzend, verursachen schwerwiegende Symptome und treten oft schon im Kindesalter auf – eine immense Belastung für die Betroffenen und ihre Familien.

Seltene Erkrankungen, die im Kindesalter beginnen, sind ein wichtiger Forschungsbereich im DZKJ, dem sich am Standort Göttingen vor allem die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin und das Institut für Humangenetik der UMG widmen. „Wir können mittlerweile alle Bausteine der gesamten Erbinformation analysieren und hierdurch genetische Diagnosen stellen. In anschließenden Forschungsprojekten entschlüsseln wir gezielt die ursächlichen Krankheitsmechanismen. Diese neuen Erkenntnisse nutzen wir, um neue und zielgerichtete Therapien zu entwickeln“, erklärt Prof. Dr. Bernd Wollnik, Direktor des Instituts für Humangenetik der UMG und Leiter des Bereichs Seltene Erkrankungen im DZKJ.

Weitere Informationen:

Deutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ): <https://dzkj.org/>

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen: www.elhks.de

KONTAKT

Universitätsmedizin Göttingen, Georg-August-Universität

Presseinformation

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prof. Dr. Jutta Gärtner
Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen
Telefon 0551 / 39-67015
kinderklinik@med.uni-goettingen.de

Universitätsmedizin Göttingen, Georg-August-Universität
Leitung Unternehmenskommunikation
Lena Bösch (Pressekontakt UMG)
Von-Siebold-Straße 3, 37075 Göttingen
Telefon 0551 / 39-61020, Fax 0551 / 39-61023
presse.medizin@med.uni-goettingen.de
www.umg.eu



(V.l.n.r.) Prof. Dr. Wolfgang Brück, Sprecher des Vorstandes, Vorstand Forschung und Lehre und Dekan der Medizinischen Fakultät der Universitätsmedizin Göttingen (UMG), Prof. Dr. Jutta Gärtner, Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG und Sprecherin des DZKJ, Priv.-Doz. Dr. Lars Schlotawa, leitender Oberarzt in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der UMG und stellvertretender Standortdirektor des DZKJ, Eva Luise Köhler, Vorsitzende des Stiftungsrats der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, Prof. Dr. Bernd Wollnik, Direktor des Instituts für Humangenetik der UMG, Forschungsleiter am DZKJ, Prof. Dr. Hendrik Rosewich, Oberarzt in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin und Forschungsleiter am DZKJ. Foto: umg/Lena Bösch



(V.l.n.r.) Eva Luise Köhler, Vorsitzende des Stiftungsrats der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, mit Johnny und seinen Eltern Lina Paulsen und Jens Kiefer. Foto: umg/Prof. Dr. Jutta Gärtner

Presseinformation