

## Grußwort von Eva Luise Köhler zur Verleihung des Forschungspreises für Seltene Erkrankungen 2018

Sehr geehrte Frau Prof. Busse, sehr geehrter Herr Bürgermeister, liebe Frau Prof. Grüters-Kieslich, sehr geehrte Frau Hedrich-Klimosch, sehr geehrte Damen und Herren,

ich begrüße Sie herzlich zur nunmehr elften Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen. In diesem Jahr sind wir erstmals hier in Heidelberg zu Gast, an diesem wunderbaren Ort mit einer Jahrhunderte währenden akademischen Tradition. Wir danken der Universität und der Stadt Heidelberg, dass sie unsere Stiftung so freundlich aufgenommen haben.

Welche Bedeutung hat Forschung für die Menschen mit Seltene Erkrankungen? Um diese Frage zu beantworten, sollten wir uns zunächst vergegenwärtigen, dass etwa 80 Prozent

der rund 8.000 heute bekannten Seltene Erkrankungen genetisch bedingt sind. Daher machen sich viele seltene Krankheiten schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Die Verläufe sind in der Regel chronisch, schwerwiegend und betreffen oft mehrere Organe gleichzeitig. Viele dieser Krankheiten sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität. Für die betroffenen Kinder und Jugendlichen bedeutet Forschung daher „Zukunft“.

Eine Zukunft, die für einige das Überleben, für andere Linderung eines Leidens, aber zunehmend für viele auch Heilung und ein selbstbestimmtes Leben beinhaltet. Ein wunderbares Beispiel dafür, wie medizinische Forschung Zukunft schenken kann, ist das Neugeborenencreening, dessen Wiege hier in Heidelberg steht. In der hiesigen Universitätskinderklinik veranstalteten Pioniere wie Prof. Horst Bickel schon in den 1970er Jahren einen internationalen Kongress zum Neugeborenencreening. Ihrem unermüdlichen Einsatz ist es zu verdanken, dass heute vielen Kindern, die mit einer seltenen Stoffwechselerkrankung zur Welt kommen, das Schicksal einer lebenslangen Behinderung durch eine frühe und präzise Diagnose und einen rechtzeitigen Therapiebeginn erspart bleibt.

Ebenso gibt es inzwischen auch für viele Krebserkrankungen bei Kindern – die alle zu den „Seltene“ gehören und von denen viele noch vor 20 Jahren tödlich verliefen – heute Therapien. Therapien, die nicht nur ein Überleben, sondern ein gutes Leben ermöglichen ohne gravierende Nachwirkungen der Krebsbehandlungen. Und es gibt, gerade in den letzten Jahren, neue weitreichende Erfolge durch die sogenannte „Präzisionsmedizin“, die auf den Ergebnissen genetischer und molekularer Forschung

basiert. Denn erst das Wissen um die dem Krebs zugrundeliegenden Mechanismen erlaubt die gezielte Entwicklung neuer Medikamente für bestimmte, aggressive Tumore, die bisher schlecht zu behandeln waren. So konnte beispielsweise das Team um Prof. Pfister, der am Nationalen Centrum für Tumorerkrankungen in Heidelberg forscht, in den letzten Jahren neue Wege in der Therapie eines sehr seltenen und bösartigen Hirntumors aufzeigen.

Auch im Rahmen unseres heutigen Fachsymposiums, das unsere Stiftung nun bereits zum dritten Mal veranstaltet hat, haben uns renommierte Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler Einblicke in ihre aktuellen Arbeiten gewährt, die uns hoffen lassen. So haben wir interessante neue Therapieansätze zur Behandlung von Stoffwechselerkrankungen und Anämien und bislang fatal ablaufenden neurologischen Erkrankungen kennengelernt. Und es verstärkt sich der Eindruck, dass wir an der Schwelle einer Ära stehen, in der sich durch Forschung in einem unglaublichen Tempo Möglichkeiten ergeben, die bislang nicht vorstellbar waren.

Wie jeder Fortschritt wirft auch diese Entwicklung Fragen auf, die einen reflektierten und ethischen Umgang von allen Beteiligten, Forschern, Ärzten und Betroffenen erfordern. So sind die Chancen und Risiken innovativer Therapien anfänglich oft nicht vollständig abzusehen und es liegt in der Natur der Sache, dass klinische Studien bei Seltenen Erkrankungen aufgrund der geringen Fallzahlen nur sehr schwer und über lange Zeiträume zu realisieren sind. Nebenwirkungen treten aber unter Umständen erst spät zutage.

Wie aber ist dann eine richtige und ethische Entscheidungsfindung für die Teilnahme an einer Studie möglich, wenn ein Kind betroffen oder ein erwachsener Patient nicht einwilligungsfähig ist? Welche Risiken darf man in Kauf nehmen, wenn potentiell eine Heilung oder zumindest eine deutliche Verbesserung der Lebensqualität möglich ist? Diese Fragen sind schwer zu beantworten – insbesondere, dann, wenn es nicht um statistische Größen, sondern um die Zukunft des eigenen Kindes, des Partners oder aber von einem selbst geht. Doch auch eine aufgeklärte Wissensgesellschaft muss hier Antworten finden.

Und damit nicht genug: Auch die Finanzierbarkeit des medizinischen Fortschritts wirft ja immer wieder Fragen auf. Die Kosten für die Forschung und die Entwicklung neuer Therapien sind enorm, die Absatzmärkte bei Seltenen Erkrankungen jedoch klein...

Meine sehr verehrten Damen und Herren, Sie sehen das Problem – doch die Antworten lassen sich nicht in Wahrscheinlichkeits- oder Wirtschaftlichkeitsrechnungen finden. Denn wie kann man Eltern eines

betroffenen Kindes, dass ja zu 100 Prozent betroffen ist, egal wie selten die Erkrankung ist, erklären, dass es keine Finanzierung der Forschung oder für die Medikamentenentwicklung gibt?

Menschen mit Seltenen Erkrankungen dürfen nicht vom Fortschritt ausgeschlossen werden, wenn es erstmals möglich ist, einer großen Zahl von ihnen eine Zukunft zu geben. Es ist die Vision unserer Stiftung, dass es durch die gemeinschaftliche Anstrengung von öffentlicher Forschungsförderung, privaten Partnern und zivilgesellschaftlichem Engagement gelingen wird, allen sogenannten „Waisen der Medizin“ eine adäquate, wohnortnahe medizinische Versorgung zu ermöglichen. Und ich möchte Sie alle aus tiefstem Herzen bitten, mit uns solidarisch an der Seite dieser Menschen zu stehen!

Ein erster vorbildlicher Schritt hin zu einer integrierten Versorgung wurde mit der Aufnahme der Zentren für Seltene Erkrankungen im Land Baden-Württemberg gemacht. Für die Vernetzung von neun Zentren für Seltene Erkrankungen in der gesamten Bundesrepublik wurden bis 2020 Projektgelder aus dem Innovationsfonds beim Gemeinsamen Bundesausschuss bereitgestellt. Nun gilt es, diese Entwicklung nachhaltig zu stellen und durch zivilgesellschaftliches Engagement zu unterstützen und zu beflügeln. So wie dies beispielsweise durch das Engagement der Dietmar Hopp Stiftung für das Kindertumorzentrum am Universitätsklinikum Heidelberg gelungen ist.

So wie die Forschungs- und Behandlungserfolge der Heidelberger Kinderonkologie dazu geführt haben, dass großzügige Spenden von Stiftungen und Bürgern zusammengetragen wurden, um hier das erste Tumorzentrum für Kinder in Deutschland zu gründen und zu bauen, so soll auch das ehrliche Engagement zahlreicher Wissenschaftler und Kliniker, die sich andernorts für eine bessere Versorgung ihrer Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen einsetzen, Anerkennung finden.

Am heutigen Abend haben wir die Ehre und die Freude, eine besonders schönes Projekt mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis 2018 auszuzeichnen. Doch weil eine kleine Stiftung wie die unsere nicht jeden Tag einen Forschungspreis verleihen oder eine Anschubfinanzierung leisten kann, übernehmen wir in erster Linie doch eine Vorbildfunktion – auch mit unserem neuen Stipendiatenprogramm, das ambitionierten Nachwuchswissenschaftlern die nötigen Freiräume zur Erforschung seltener Krankheitsbilder verschaffen wird. Ihre heutige Anwesenheit, sehr verehrte Damen und Herren, verstehe ich in eben diesem Sinne. Danke, dass Sie an unserer Seite sind!

Und vielleicht dürfen wir so dank unserer gemeinschaftlichen Anstrengungen bei einer nächsten Preisverleihung bereits auf die Etablierung eines Netzwerks von nationalen Zentren für Seltene Erkrankungen blicken, die wie in den Tumorzentren Forschung und Versorgung vorbildlich verknüpfen.

Für eine vorbildliche Translation von Grundlagenforschung in klinische Praxis steht auch das heute von uns ausgezeichnete Projekt einer Arbeitsgruppe des Hertie-Instituts für klinische Hirnforschung in

Tübingen. Wir freuen uns, dass mit Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch und ihren Co-Bewerbern heute eine Riege junger Wissenschaftler den Eva Luise und Horst Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2018 erhält, die sich durch ihre besondere Nähe zur Universitätskinderklinik Tübingen auszeichnen. Durch diese Patientennähe und die gute Vernetzung haben es die Ergebnisse ihrer Forschung zu Defekten im neuronalen Kaliumkanal innerhalb weniger Monate vom Labor zum Patienten geschafft. Nach ersten sehr ermutigenden Heilversuchen dürfen wir nun hoffen, dass von Tübingen ausgehend bald schon vielen Menschen mit einer besonders schweren und bisher nicht ausreichend behandelbaren Form der Epilepsie geholfen werden kann. Womit wir nun wieder beim Thema „Zukunft“ wären...

Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit.