



Die Merlin Foundation

Neurofibromatose Typ 2 Erkennen – Helfen – Heilen

PROF. DR. MED. STEFFEN ROSAHL

Unter manchen Krankheiten müssen Menschen ein Leben lang leiden. Wenige dieser Krankheiten sind so selten, dass die Aufmerksamkeit, welche sie durch Medien, Forschung, Technik und Pharmaindustrie bekommen, zu gering ist, um rasch Fortschritte in ihrer Behandlung zu erwirken. Die Neurofibromatose Typ 2 (NF2) ist so eine Erkrankung. Ihre genetische Ursache ist geklärt, aber noch fehlen die richtigen Instrumente, um die Erkrankung zu heilen oder zu verhindern.

Wir haben die „Merlin Foundation“ ins Leben gerufen, weil wir glauben, mit dem Wissen von Betroffenen und Experten im Zusammenhang mit neuen medizinischen und biologischen Technologien einen entscheidenden Schritt in Richtung auf Heilung der Erkrankung zu gehen und gleichzeitig schon jetzt Betroffenen helfen zu können.

„MERLIN“ ist die Abkürzung für ein Eiweißmolekül, welches in vielen Zellen im Körper – vor allem aber im Nervengewebe – vorhanden ist. Eine der Funktionen dieses Moleküls beim Menschen ist die Unterdrückung der Entstehung von Tumoren (Tumorsuppressorprotein). Bei Neurofibromatose Typ 2 fehlt Merlin durch einen Gendefekt. Dieser Defekt löst eine Kaskade von zellulären Veränderungen aus, die interessanterweise nicht nur die Ursache für NF2

sind, sondern auch für die Entstehung vieler anderer menschlicher Tumoren und für Altersprozesse.

Die Förderung von Forschung, Erkennung, Behandlung und Aufklärung auf dem Gebiet der NF2 durch die Merlin Foundation unterstützt daher den Kampf gegen andere menschliche Erkrankungen. Wir wollen diese Förderung in Kooperation mit Forschungs- und Hochschulinstituten auf nationaler, dann aber auch auf internationaler europäischer Ebene zielgerichtet ausbauen. Die Merlin Foundation soll eine Keimzelle zum Aufbau eines Netzwerkes aus wenigen Kernzentren und vielen assoziierten Forschungs- und Behandlungszentren sein. Wo immer ein Neurofibromatose-2-Patient Beratung, Diagnostik oder Behandlung bedarf, soll die medizinische Versorgung dadurch dem aktuellen Stand entsprechen, ohne dass diese



→ FRAU PROF. DR. HELEN MORRISON,
PHD (FORSCHERIN UND FORSCHUNGS-
DIREKTORIN DER MERLIN FOUNDATION).



Patienten zwischen vielen Einrichtungen und Ärzten sowie Therapeuten hin- und herreisen müssen. Aktuell suchen wir mit Unterstützung der Merlin Foundation über die Arbeitsgruppe Morrison am Leibniz Institut Jena experimentell nach Möglichkeiten der pharmakologischen und genetischen Behandlung der NF2.

Ein Weg dahin könnte darin bestehen, dass das Immunsystem den Tumorzellen (z. B. in Schwannomen, Meningeomen und Ependyomen) entgegentritt, wozu die Antikörper und Immunzellen allerdings wissen müssten, gegen welche Zellen sie kämpfen sollen. Dazu müssen in der Forschung äußerliche Merkmale oder „Marker“ an den kranken Zellen gefunden oder den Tumorzellen solche Marker „eingesetzt“ werden. Um so etwas zu schaffen, braucht es eine enge Kooperation zwischen Klinik und Forschung, zum Beispiel zur Lieferung menschlicher Tumorzellen, welche mit den neuesten Analysemethoden im Labor untersucht werden können (Tumorbank). Aus einer Datenbank (NF2-Registry; verantwortlich sind Anna McLean, Universität Jena und Steffen Rosahl, Helios Klinikum Erfurt), in der viele andere Informationen gespeichert sind, wie z. B. die Wachstumsgeschwindigkeit des entfernten Tumors, können dann auch individuelle Profile erstellt oder Tumorgruppen mit gleichen Eigenschaften erforscht werden.

Tumorbank und Registry sind daher aktuell die bedeutsamsten Instrumente im Kampf gegen die Erkrankung. Beides wird die Merlin Foundation unterstützen. Dieses Projekt hat einen thüringischen Kern, wird aber mit weiteren Arbeitsgruppen in Hamburg, Tübingen, Berlin und Würzburg zunächst deutschlandweit, später hoffentlich europaweit ausgerollt werden.

Im Rahmen eines multizentrischen Projektes mit dem Neurofibromatosezentrum Erfurt ist es der psychologischen Fakultät Gießen (Anna Freier, Johannes

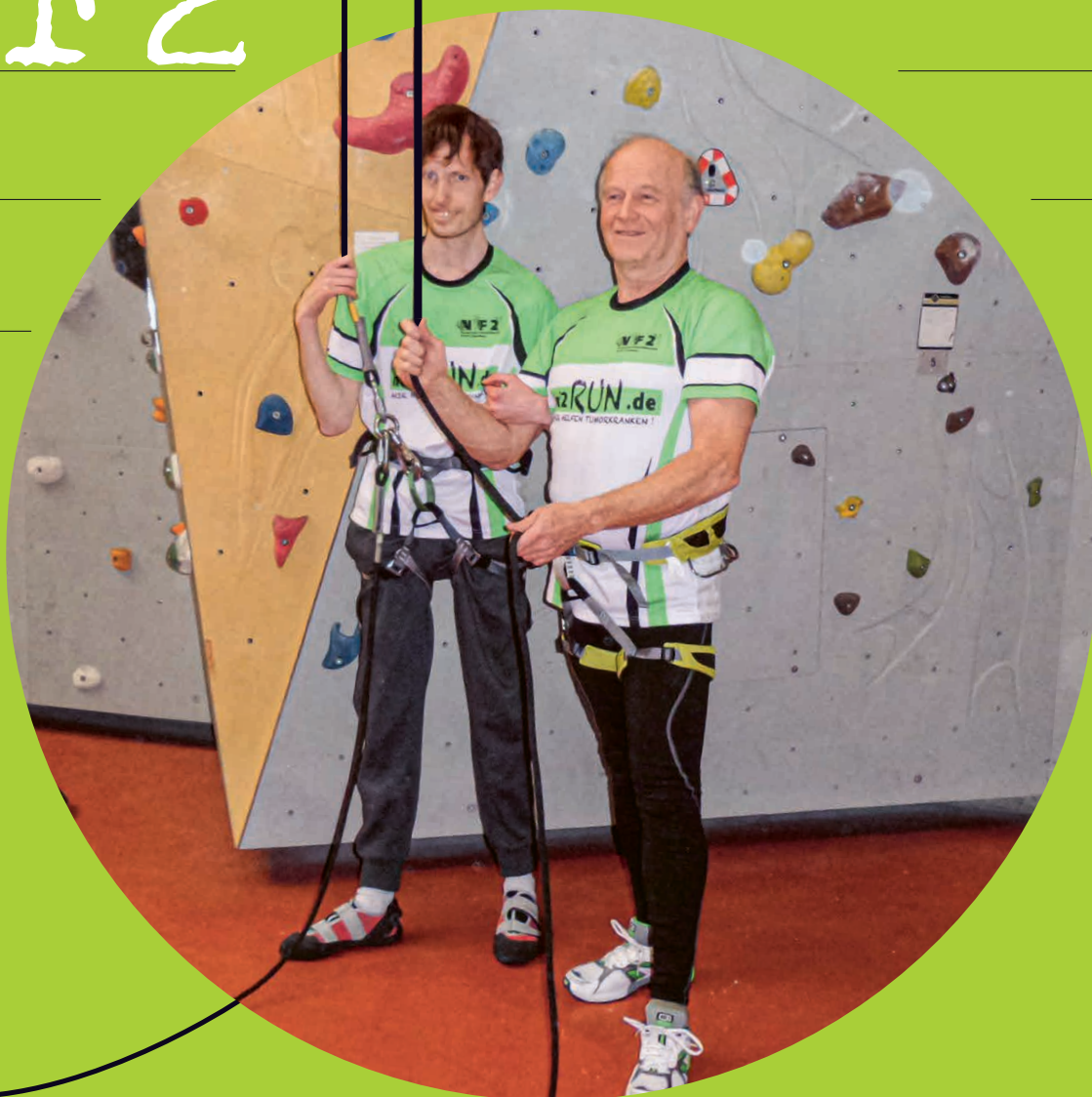
Kruse) gelungen, wesentliche psychologische Faktoren bei der Krankheitsbewältigung (z. B. individuelle Resilienz) und deren Korrelation zur Krankheitschwere bei NF2 aufzudecken.

In Vorbereitung ist neben dem Ausbau der Webseite der Merlin Foundation auch die Untersuchung des Einflusses von Ernährung und körperlicher Aktivität auf das Wachstumsverhalten von Tumoren, auf neuronale Regeneration und auf die Lebensqualität. Auch hier gibt es erste Ergebnisse. Vanessa Stork von der Universität Erfurt hat im Rahmen ihrer Masterarbeit zum Gesundheitsverhalten und zur Nutzung von Smartphone, Internet und Gesundheits-Apps von NF2-Patienten erste Grundlagen geschaffen. Wenn es gelingt, Nahrungsbestandteile zu identifizieren, welche Tumorstadium fördern oder hemmen, könnte man möglicherweise Nebenwirkungen toxischer Medikamente umgehen und auf natürliche Weise öffentliche Gesundheitsförderung auf diesem Gebiet betreiben.

Um die aktuellen diagnostischen und therapeutischen Bemühungen in den Kliniken effizienter zu gestalten und die deutschlandweite Kooperation mit den niedergelassenen ÄrztInnen zu verbessern, haben wir in den vergangenen Monaten mit den Vorständen der Deutschen Krankenhausgesellschaft (DKG) und des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) kommuniziert und einen aufwendigen Antrag auf Aufnahme der NF2 in die Liste der für die ambulante spezialärztliche Versorgung (ASV) zugelassenen Erkrankungen erstellt (Denise Löschner, Helios Klinikum Erfurt). Dieser Antrag wurde mit Vertretern der o.g. Einrichtungen besprochen. Im Ergebnis steht, dass die NF2 besser an die bereits bestehende ASV für „Tumoren des Gehirns und der peripheren Nerven“ angebunden werden und zusätzlich ein Antrag an den Innovationsfond der Krankenkassen mit einem originären Ansatz der effizienten NF2-Versorgung in Deutschland gestellt werden soll.

Neurofibromatose Typ 2

Diagnose: NF2



→ IN DER KLETTERHALLE IN WÜRZBURG, 2015.



Im Gespräch mit Frederik Suter

Bei einem Besuch in Würzburg erzählen Frederik und sein Vater Ricardo Suter über das Leben mit der Krankheit NF2 sowie die Gründung der Merlin Foundation.

Die Gründung der Merlin Foundation geht zurück auf die NF2-Erkrankung von Frederik Suter, dessen Leben mit 17 Jahren einen existentiellen Wendepunkt erfährt. In der Zeit der Jugend, als der Bolzplatz sein zweites Zuhause war und sich der Kontakt zu ersten Freundinnen anbahnte, traten plötzlich Gleichgewichtsstörungen sowie Hörprobleme auf. Mit der Diagnose Neurofibromatose Typ 2 sind damals nicht nur seine Eltern, sondern auch die Ärzte überfordert. Die genetisch bedingte Erkrankung, die zu Tumorbildungen im Nervensystem und insbesondere auf den Gehör- und Gleichgewichtsnerven führt, ist nicht heilbar. Die Tumore verursachen irreparable Schäden oder bilden sich neu. Ohne operative Entfernung der Tumore haben NF2-Betroffene keine Überlebenschance.

Aufgrund der Seltenheit der Krankheit, dem oft unzulänglichen medizinischen Wissen und den besonders früher noch gering entwickelten Operationsmethoden erleiden NF2-Betroffene häufig gravierende Behandlungsfolgen, die nicht unmittelbar auf die Erkrankung selbst zurückgehen. Die Ertaubung stellt hierbei oft den ersten Schicksalsschlag dar. So erging es auch Frederik Suter, der nach seiner ersten Operation vor zwanzig Jahren nahezu taub war und der in den Folgejahren unzählige weitere Operationen erfahren musste. Diese führten nicht nur zu einem totalen Hörverlust, sondern ließen ihn zeitweise auch in einer völligen Pflegebedürftigkeit zurück. Unfähig zu essen und zu laufen, beatmet über eine Trachealkanüle und abhängig von einer Intensivbetreuung folgte

die Phase einer tiefen Depression. Doch irgendwann realisierte Frederik, dass ihm nichts übrigblieb, als seine Situation anzunehmen, und er entschied anstatt gegen sein Schicksal anzukämpfen, dieses in seinem Kampf um das Leben mitzunehmen.

Frederik überschreitet nahezu unüberwindbare Grenzen: Trotz seiner Einschränkungen studiert er in England Spanisch und Englisch. Um die an der Universität bestehende Isolation von der Welt der Hörenden zu durchbrechen, unterrichtet er Gebärdensprache für interessierte Kommilitonen, schafft sich so eine Gemeinschaft, die ihn aus seiner Einsamkeit befreit. Nach dem Studienabschluss bereist er ungeachtet seiner Krankheit die Welt. Mit und ohne Begleitung schnallte er den Koffer auf den Rollator, reist nach Kuba, um sein Spanisch zu üben und besucht das noch fernere San Francisco.

Als Brückenbauer zwischen zwei Welten hat Frederik bereits vier Bücher herausgegeben. Im ersten, 2015 erschienenen Buch „Suerte oder der Teufelskreis des Glücks“ erzählt er seine Lebensgeschichte und gewährt einen tiefen Einblick in seine bewegende Innenperspektive auf die Krankheit. Gleichzeitig vermittelt er eine wertvolle Botschaft, die nicht nur NF2-Betroffenen Mut und Zuversicht gibt. Der Begriff „suerte“ bedeutet im Spanischen sowohl Glück wie auch Schicksal. Zusammen mit drei weiteren Büchern, in denen Erkrankte, Angehörige, Therapeuten und Ärzte zu Wort kommen, gibt es nicht zuletzt den mit NF2 noch unvertrauten Medizinerinnen und Therapeuten eine lebenspraktische Orientierung.

F: Frederik Suter
R: Ricardo (Vater)

Diagnose: NF2



→ UNTERWEGS MIT DEM LIEGEDREIRAD BEI WÜRZBURG, 2021.

Frederik, durch eine erste Operation im Jahr 2003 verloren Sie fast vollständig Ihr Gehör, bis auch dieses Resthörvermögen einige Jahre später nach einer zweiten großen Operation gänzlich verschwand. Im März 2022 erhielten Sie ein neuartiges Mittelhirn-Hörimplantat. Seitdem hören Sie wieder etwas?

F: Ja, seit Juni 2022.

R: Das Hörimplantat wurde im März eingesetzt. Dann musste man abwarten, bis die Schwellungen abgeklungen sind. Im Juni wurde das Implantat das erste Mal eingeschaltet. Es ist die neueste Technik. Frederik ist einer von nur sieben Menschen auf der Welt, die so ein Implantat haben.

Was hören Sie jetzt gerade?

F: Ich höre ganz leise den Luftbefeuchter und das Sprechen, welches ein wenig wie eine Fremdsprache klingt. Ganz undeutlich und wie wenn man eine Hand vor den Mund hält.

Für einen Hörenden ist es schwer vorstellbar, was es heißt, nicht hören zu können. In Ihrem Buch beschreiben Sie Ihre „Gehörserinnerung“, also dass Sie beispielsweise, wenn Sie am Meer sind, das Meeresrauschen von früheren Urlauben hören.

F: Wenn ich gar nichts höre, dann fühle ich mich wie gefangen in meinem Kopf und ohne Bezug zu meiner Umwelt.

R: Frederiks Gehirn hat alle möglichen Geräusche abgespeichert. Das ist ein Vorteil gegenüber jemandem, der taub geboren wurde. In so einem Fall würde auch das neue Implantat nicht helfen, weil das Gehirn nicht wüsste, was es mit den Impulsen machen soll. Aber Frederik hat 20 Jahre lang gehört. Wenn er jetzt Wellen sieht, dann weiß sein Gehirn, das rauscht irgendwie. Das hat sein Gehirn so abgespeichert und

daher hört Frederik nun wieder das Rauschen der Wellen. Aber eben anders als früher und er muss dieses Hörempfinden von früher neu einordnen. Das was er jetzt hört – das elektronische Hören – ist anders als das natürliche Hören.

F: Elektronisch würde ich nicht sagen. Zum Beispiel habe ich vor ein paar Tagen zum ersten Mal den Wäschetrockner gehört und nicht gleich gewusst, was das ist. Aber dann erkannte ich: „Das ist der Trockner“ und diese Wahrnehmung ging in genau das Geräusch über, das ich in Erinnerung habe.

Wie empfinden Sie diese neuen Höreindrücke, die Sie erst einmal wieder zuordnen müssen?

F: Das ist jeden Tag wie eine neue Geburt. Ich habe mir immer gleich aufgeschrieben, wenn ich ein bekanntes Geräusch gehört habe, und es dann zugeordnet, was es genau ist – auch neue Geräusche, die ich früher noch nicht kannte. Hier in der Wohnung sind es zwar immer die gleichen, aber wenn ich unterwegs bin, sind jeden Tag neue Geräusche dabei.

R: So war es zum Beispiel in Hannover, wo wir öfters hinfahren, um das Implantat neu justieren zu lassen. Ich habe Frederik im Rollstuhl von der medizinischen Hochschule hinüber ins deutsche Hörzentrum geschoben und auf einmal sagt er: „Ich glaube ich hör einen Vogel pfeifen“, das erste Mal seit 14 Jahren – toll!

Dort in der Nähe befindet sich auch das als „Hirn von Hannover“ bezeichnete Institut von Professor Samii, der in den 60er Jahren als einer der ersten Neurochirurgen damit begann, mit dem Mikroskop zu operieren.

R: Ja, richtig, das „International Institute of Neuroscience“, wo Frederik auch operiert wurde. Prof. Madjid Samii ist für NF2-Betroffene ein Held. Durch ihn ist die hohe Sterblichkeit bei diesen schwierigen Gehirnoperationen maßgeblich zurückgegangen. Als Wegbereiter moderner Verfahren ist er inzwischen

“ Von keiner Patienten-Familie können Ärzte und Therapeuten so viel lernen, wie von dieser. Nicht nur für den Beruf, vor allem für sich selbst. Für das eigene Leben.

Prof. Dr. Steffen Rosahl

ein älterer Herr, jedoch auch weiterhin tätig und noch bei manchen Operationen dabei. Das Institut betreibt jetzt sein Sohn, Amir Samii, der schon mit zwölf Jahren mit dem Papa am OP-Tisch stand. So sind auch die meisten Professoren, die heute in den NF2-Zentren in Deutschland arbeiten, Schüler von Prof. Samii, wie z. B. auch Professor Steffen Rosahl.

Mit Prof. Rosahl verbindet Sie weit mehr als ein gutes Arzt-Patienten-Verhältnis. Können Sie sich noch an den Tag erinnern, an dem Sie Prof. Rosahl das erste Mal begegnet sind?

F: Das war toll, das werde ich nie vergessen. Ich kam zum ersten Mal in seine Sprechstunde und da war seine Sekretärin, die alles mitgetippt hat. Er hatte damals schon die Spracherkennung, damit ich mitlesen konnte, was er sagt. Er hatte sich intensiv über meine gesundheitliche Situation erkundigt, aber ständig hat das Telefon geklingelt. Irgendwann hat er es genommen und mit voller Kraft gegen die Wand geworfen.

Im Ernst?

F: „Entschuldigung, aber ich möchte mich auf Sie konzentrieren“, hat er nur dazu gesagt.

R: Unter den Ärzten war Professor Rosahl der einzige, den wir kennengelernt haben, der mit Frederik gesprochen hat und nicht mit uns Eltern. Bevor es diese Spracherkennung gab, mussten wir Frederik in Gebärdensprache stark verkürzt wiedergeben, was die Ärzte uns gegenüber mitgeteilt haben. Das hat ihn fast verrückt gemacht. Er wurde dadurch praktisch entmündigt. Herr Rosahl hat es geschafft, dass er mit dem Patienten direkt spricht und nicht im Dreieck mit uns Eltern.

Gemeinsam mit Prof. Rosahl haben Sie 2021 eine Stiftung ins Leben gerufen. Wie kam es zur Entstehung der Merlin Foundation und wann begann dieser Weg?

F: Über die Jahre hinweg habe ich im Austausch mit Professor Rosahl immer wieder herausgehört, dass er sich eine bessere Versorgung für uns NF2-Patienten wünscht. Parallel gab es in der NF2-Community immer wieder das Bedürfnis, Geld zu spenden. Prof. Rosahl war begeistert, wie das in England funktioniert.

R: In England gibt es für NF2-Patienten eine regional zuständige Person, die sich um sie kümmert. Eine Ansprechpartnerin, die über die Krankheit und die Spezialzentren Bescheid weiß, sie dorthin vermittelt und ggf. Anträge stellt. Als Frederik beispielsweise in England studierte und nachts aufgrund seiner Gleichgewichtsstörung gestürzt war, hat die zuständige Person vor Ort gleich einen Antrag für ihn gestellt, dass er ein Auto bekommt. Somit waren all die bürokratischen Kämpfe mit den Krankenkassen und Behörden, wie sie hiesige Angehörige und Betroffene oft auf sich nehmen müssen, gar nicht nötig.

F: Die Idee zur Gründung einer Stiftung kam von Prof. Rosahl. Er hat sich das gewünscht und ich habe überlegt, wie ich ihn dabei unterstützen kann. Und so reifte aus dieser Idee langsam ein konkreter Plan.

R: Frederik fragte in der NF2-Community, ob jemand Prof. Rosahl bei der Verwirklichung dieser Idee unterstützen könnte. Als sich niemand dafür fand, habe ich beschlossen, diese Aufgabe zu übernehmen – ohne zu wissen, was es heißt, eine Stiftung zu gründen.

[lacht]

Wie nahm die Idee dann Gestalt an?

R: Ich hatte mir ein dickes Buch zu den Möglichkeiten und Bedingungen einer Stiftungsgründung besorgt, über selbstständige wie unselbstständige Stiftungen, musste dann aber bald einsehen, dass ich als Laie in diesem Dschungel von Stiftungsmöglichkeiten nicht weiterkam. Darauf rief ich bei der Stiftungsaufsichtsbehörde in Erfurt an, welche mich an Prof. Werner in Jena vermittelte, da sie selbst als Aufsichtsbehörde

Diagnose: NF2

nicht beraten dürfe. Und so nahm ich Kontakt zu einem wahren Experten auf, der uns dann sehr gut beraten konnte und in verlässlichen Schritten zum Ziel führte.

Am Anfang hatten Sie eine selbstständige Stiftung angestrebt?

R: Ja. Wir wollten zuerst selbstständig sein, weil dann diese ganzen Umwege entfallen, wir also zum Beispiel selbst Spendenquittungen unterschreiben und Minijobs vergeben können. Außerdem sollte in Zeiten der Niedrigzinspolitik das Gründungskapital möglichst klein bleiben, um die uns zufließenden Spenden allein für die Stiftungsarbeit einsetzen zu können. Da waren die Stiftungsbehörden erst einmal geschockt, weil so ein Vorgehen nicht üblich ist. Andererseits hatten wir überhaupt keine Ahnung, was es heißt, eine Stiftung zu führen, sodass uns Prof. Werner schließlich vorgeschlagen hat, als unselbstständige Stiftung in die Treuhänderschaft der Ernst-Abbe-Stiftung aufgenommen zu werden. Diesen Vorschlag haben wir dann angenommen und nachdem Prof. Werner die ganze Satzung in eine unselbstständige abgewandelt hatte, war die Gründung dank der Ernst-Abbe-Stiftung nach eineinhalb Jahren tatsächlich erreicht. Im Status einer Treuhandstiftung und mit einem relativ geringen Gründungskapital von 15.000 Euro. Da waren wir natürlich happy, dass wir das nicht selbst machen mussten.

Ihre Stiftung ist noch jung und steht erst am Anfang ihrer Arbeit. Was konnte Ihre Stiftung bisher schon erreichen bzw. welche Projekte konnten Sie bereits verwirklichen?

R: Die Datenbank – die sogenannte Registry – ist das erste große Projekt. Diese Datenbank soll eine



→ FREDERIK MIT SEINEM VATER
RICARDO IN EINEM EISCAFÉ
IN WÜRZBURG, 2022.

wichtige Grundlage medizinischer Forschung bilden, in der all das Wissen und die Informationen der NF2-Zentren zusammengeführt werden. Hintergrund ist, dass es nicht viele Fälle von NF2-Patienten gibt, im Gegensatz zu Schlaganfällen bspw., wo tausende von Patienten und Erfahrungen vorliegen. Seit 1. Juli 2023 haben wir nun drei Studenten als Minijobber eingestellt, die von Dr. Anna McLean, einer forschenden Ärztin in Jena und Kuratoriumsmitglied unserer Stiftung, betreut werden und die jetzt die Datenbank weiter füttern.

F: Ja, und schließlich sind wir besonders froh, dass nun durch die Anschubfinanzierung unserer Stiftung zwei Forschungsprojekte realisiert werden können. Unter Leitung unseres Vorstandsmitglieds Prof. Dr. Helen Morrison vom Jenaer Leibniz-Institut für Alternsforschung – Fritz Lipmann Institut (FLI) sollen für ein Jahr Bedingungen des Tumorwachstums erforscht werden, aus denen sich neue medikamentöse-therapeutische Ansätze und Heilungsperspektiven gewinnen lassen.

Was wünschen Sie sich für die Zukunft der Stiftung?

F: Die drei aktuellen Projekte für die Forschung haben unsere vorhandenen Mittel fast aufgebraucht, so dass wir weiterhin auf der Suche nach Sponsoren, Unterstützern und Spendern sind, um die Forschung in diese Richtung fortzuführen und zu intensivieren.

Neurofibromatose Typ 2



Weitere Informationen unter:
www.merlin-foundation.org



→ PAUSE AM BAGGERSEE MIT DEM NEUEN
DREIRAD, WÜRZBURG, 2023.