

9. Juni

Willkommensrede

Malena, Norma Alhambra und Dr. Pablo Lapunzina: Organisation für Spanisch-sprechende Länder, 150 Familien, 500.000 Euro Budget, fördern auch Forschungsvorhaben

Berichte von Eltern

Sandra Robert und zwei weitere Mütter aus Spanien berichten über ein Leben mit einem Kind mit Phelan-McDermid-Syndroms (PMD)

Dr. Catalina Betancur

arbeitet für das Forschungsinstitut INSERM in Frankreich

Vortrag zu Genotyp-Phänotyp-Korrelation, also welchen Einfluss, die Größe des Genverlusts auf die medizinischen Probleme des Menschen mit PMD hat

bei größeren Deletionen sind folgende Probleme häufiger: Hypotonie, Entwicklungsverzögerung, Sprachstörung, äußere Auffälligkeiten (Gesicht, Hände und Füße), Nieren-, Herzprobleme und Lymphödem

derzeit läuft eine große Genotyp-Phänotypstudie über das Patientenregister der PMSF

Dr. Julian Nevado

PMD-Experte aus Madrid

berichtet von großer Studie zum PMD mit mehreren Hundert Teilnehmern

nur 20 % haben in ihrem Leben bisher eine Autismusdiagnostik erhalten, obwohl Autismus deutlich häufiger bei PMD ist – sieht hier einen Missstand

Dr. Teresa Tavassoli

deutsche PMD-Expertin, die in den USA am Mount Sinai Hospital in New York und nun in Großbritannien an PMD arbeitet

SAND – sie entwickelte dieses diagnostische Werkzeug, um auch bei Menschen ohne verbale Sprache, Sinnesfunktionen testen zu können

Fähigkeiten bei Tätigkeiten des alltäglichen Lebens hängen von den sensorischen Fähigkeiten ab

Dr. Joseph Buxbaum

US-amerikanischer Experte für PMD, arbeitet in New York im Seaver Autism Center und Mount Sinai Hospital

berichtete von einer „drug discovery pipeline“: er sucht über die Anwendung verschiedener Medikamente auf Nervenzellen in Kulturschalen und in Mausmodellen nach neuen Medikamenten

SHANK3 hat eine fast 100%ige Wirkung, es gibt also kaum einen Menschen, der einen Verlust eines SHANK3-Gens hat und keine Auffälligkeiten hat

berichtet von der Wichtigkeit von Biomarkern (messbare Größen, z.B. im Blut), die idealerweise mit dem Schweregrad der Ausprägung einer Krankheit zusammenhängen und z.B. bei Therapiestudien als ein Maß für die Wirkung verwendet werden können

Flavio Tomasi

Doktorand am Mount Sinai Hospital in New York

berichtet vom Cannabinoid-System im Gehirn: wichtig für Synapsen (Kontaktstellen zwischen Nervenzellen des Gehirns)

Rimonabant (CB1R-Antagonist): dieses Medikament verbesserte im PMD-Mausmodell Lernen, Motorik, aber nicht die Ängstlichkeit

AEF0217 (ähnliche Substanz, die auch für Menschen geeignet wäre)

Vincenzo Piazza

als Leiter der Pharma-Firma Aelis Farma

CB1R-Modulator: AEF0217, Medikament, das derzeit bei Down-Syndrom zur Verbesserung der kognitiven Fähigkeiten getestet wird

im Mausmodell des Down-Syndroms verbesserte es die Gedächtnisleistung

kann als Trinklösung angewandt werden

Firma überlegt, das Medikament auch bei PMD zu untersuchen

Dr. Alexander Kolevzon

Kinder-und Jugendpsychiater und PMD-Experte an der Mount Sinai-Klinik in New York

berichtete von der Behandlungsstudie mit IGF1, die er leitete: das Medikament zeigte teilweise positive Effekte

NNZ-2591: Medikament der Firma Neuren, das derzeit in den USA an Menschen mit PMD untersucht wird; es soll Entzündungsvorgänge reduzieren, synaptische Kontakte stärken

AMO-01: dieses Medikament wird derzeit ebenfalls untersucht und könnte positiv auf Epilepsien wirken

Jaguar: forscht an einem „mini“ SHANK3 das als Gen über einen viralen Vektor in Zellen gebracht werden soll (Anmerkung: vermutlich ähnlich wie die DNA-Wirkstoffe bei Corona)

PYC Therapeutics: diese Firma arbeitet ebenso an einem gentherapeutischen Ansatz, über sogenannte ASOs wird der Abbau des verbliebenen SHANK3 in der Zelle reduziert

berichtet von Biomarker-Suche mit dem sensorischen Test SAND (siehe oben), Augen-Tracking und mittels Ableitung von elektrischen Strömen am Kopf

Dr. Angeles Garcia Cazorla

aus Barcelona, Experte für Hirnstoffwechsel

sieht PMD als neuro-metabolische Krankheit

wollen eine spezielle Vitaminmischung als Medikament bei PMD testen

Dr. Jordi Xaus

von der Pharma-Firma Oryzon

für ein erfolgreiches Medikament braucht man: 1) sicheres und wirksames Medikament, 2) klar definierte Zielgruppe, 3) verlässliche Wirksamkeit und Biomarker, um diese zu messen

Vafidemstat: Wirkung auf Genregulation und Entzündungsvorgänge

wirksam in Mausmodell

Dr. Paulina Rychenkova

Mutter von Daria, Vertreterin der Organisation cureSHANK, die sich zum Ziel setzt, Therapiestudien zu PMS zu fördern

10. Juni

Dres. Betancur, Kolevzon, Buxbaum

Diskussion zur Bedeutung der Größe des Genverlusts und zu Therapieforschung

Dr. Kolevzon

berichtet zu psychiatrischen Problemen und Regression (Verlust von Fähigkeiten)

er berichtet außerdem von einem diagnostischen Werkzeug namens LOST, um den Verlust von zuvor gekonnten Fähigkeiten zu messen

DSC: dieses Konsortium setzt sich zum Ziel, seltene syndromale Krankheiten, die die Synapsenfunktion beeinträchtigen, besser zu verstehen, wie ein Leben mit den Krankheiten verläuft und man diese Menschen optimal medizinisch versorgen kann

derzeit läuft eine Langzeitstudie (wie entwickeln sich Menschen mit PMD) an fünf Kliniken mit 190 Teilnehmern über vier Jahre

ECHO-Gruppe: 16 Expert/innen bieten hier eine Fernberatung bei PMD an; jeder darf kostenlos Rat einholen, wenn schwierige neurologische oder psychiatrische Probleme bei PMD auftreten; es gibt ein Kontaktformular online, das der behandelnde Arzt einreicht (<https://pmsf.org/neuropsychiatric-consultation-group/>)

berichtet insbesondere davon, dass Katatonie (eine schwere psychiatrische Störung, die sich z.B. in einem Verharren oder widerkehrenden motorischen Bewegungen äußern kann) oft unzureichend oder gar nicht in Betracht gezogen wird; manche Medikamente können die Katatonie sogar verstärken

Dr. Antonio Persico

italienischer Neurologe und PMD-Experte

berichtet über Schlafstörungen bei PMD

wichtig sind: Schlafhygiene (Routinen), es können u.a. Melatonin oder 5-OH-Tryptophan gegeben werden, bei restless legs auch Ferritin-Eisen

Dr. Betancur

Bericht zu Genetik

Dr. Kolevzon

Vortrag zu verschiedenen klinischen Themen

11. Juni

Dr. Sarah Jesse

Neurologin, Leiterin der PMD-Ambulanz in Ulm

2-4 % aller Menschen haben im Leben Fieberkrämpfe

2-4 % aller Menschen haben 1x im Leben einen Anfall

1 % aller Menschen haben Epilepsie, ca. 30 % bei PMD

Anfälle können sehr vielgestaltig sein: 1) generalisiert (ganzes Gehirn), 2) fokal (Teil des Gehirns) – wenn der frontale Teil betroffen ist (motorische, sprachliche oder Verhaltensauffälligkeiten), wenn der obere Teil betroffen ist (Tastempfindungs-Auffälligkeiten), wenn der hintere Teil betroffen ist (Seh-Störungen), wenn der untere betroffen ist (Riech-, Geschmacksstörungen, Angstzustände, Übelkeit)

Absenzen sind bei PMD in Kindheit sehr häufig, oft nur 5-15 s, starrer Blick, meist gut zu behandeln mit Medikamenten

generalisierte Anfälle: tonisch-klonisch (Überstreckung,-/beugung und wiederkehrende rhythmische Bewegungen des ganzen Körpers, keine Erinnerung

fokale Anfälle: widerkehrende Bewegungen

wie soll man sich als Angehöriger verhalten?: ruhig bleiben (95 % innerhalb weniger min wieder von selbst beendend); Objekte in Umgebung entfernen; Zeitdauer notieren: wenn mehr 5 min, dann Gabe von Midazolam oder Diazepam; notieren, wie sich der Anfall geäußert hat und den Ärzten berichten

Diagnostik: Anamnese, körperliche Untersuchung, Blut- und ggf. Liquoruntersuchung, MRT, EEG (falls notwendig auch 24h, da im Schlaf epilepsietypische Auffälligkeiten häufiger)

berichtet über einzelne Fälle mit Autoimmunenzephalitis

Therapie: wie bei Epilepsie ohne PMD, erst ein Medikament, ggf. auch mehrere

Dr. Sergio Serrada Tajeda

PMD-Experte aus Spanien

Bericht zu Physiotherapie und Sensorik bei PMD

Dr. Monica Burdeus

PMD-Expertin aus Madrid, Psychologin, Mitglied des Leitlinien-Konsortiums

berichtete von einer Studie bei der die autistischen Erscheinungen bei PMD mit denen bei Autismus ohne PMD verglichen wurde: teilweise haben PMD-Betroffenen einen etwas abweichendes Erscheinungsbild als Autisten ohne PMD

Dr. Stefano Cainelli

von der Universität Trient in Italien

berichtete zu den Problemen der Geschwister von PMD-Betroffenen

Verfasser: Michael Schön, Fragen an: michael.schoen@uni-ulm.de

häufig haben diese Schuldgefühle oder auch Wut, fühlen sich überfordert

berichtete von sogenannten sib-shops, bei denen sich Geschwister regelmäßig treffen und ihnen Hilfe angeboten wird

Dr. Juan Miguel Rodriguez Gomez

Experte zur Darmflora beim Menschen

derzeit läuft klinische Behandlungsstudie mit dem Bakterienstamm L. salivarius in Spanien