

Liebe Familien,

am Institut für Anatomie und Zellbiologie wird seit Jahren auch an Therapien für das Phelan-McDermid-Syndrom geforscht. Die gemeinnützige Organisation SPARK NS aus Kalifornien wird in den kommenden zwei Jahren ein Projekt unter Leitung von Prof. Tobias Böckers mit bis zu 1,7 Millionen Euro fördern.

Um was geht es in dem Projekt?

Beim Phelan-McDermid-Syndrom wird der Mangel an SHANK3 in Nervenzellen als eine der Hauptursachen der kognitiven, neurologischen und psychiatrischen Probleme gesehen. Eine der beiden SHANK3-Gene auf den Chromosomen 22 ist beim Phelan-McDermid-Syndrom entweder fehlend oder verändert.

Gene werden in Zellen ständig zu Botenmolekülen, der sogenannten messenger RNA (mRNA), übersetzt.

Diese wiederum liefert den Bauplan für die Proteine. Das SHANK3-Protein ist wesentlich für die Funktion der Kontaktstellen zwischen den Nervenzellen, die man auch als Synapsen bezeichnet.

Das Ziel der hier geförderten Studie ist es, die SHANK3-mRNA Menge in den Nervenzellen zu erhöhen. Dafür wurde am Institut von Prof. Böckers ein sogenanntes Antisense-Oligonukleotid (ASO) hergestellt.

Dieses bindet an die SHANK3-mRNA und in Zellkulturen konnte gezeigt werden, dass die SHANK3-

Proteinmenge erhöht war. Nun will das Ulmer Team zusammen mit einer Forschungsgruppe in Mailand diese Wirkung näher erforschen.

Es soll untersucht werden, ob diese Wirkung auch in einem PMD-Mausmodell auslösbar ist und es sind umfangreiche Tests zur Sicherheit der Behandlung geplant. Das wäre die Voraussetzung für einen Einsatz bei PMD-Betroffenen.

Erst nach Erhalt der Ergebnisse dieser präklinischen Forschung kann eine Studie an Betroffenen erwogen werden.

Darüber hinaus wurden am Ulmer Forschungsinstitut Biomarker für das PMD entwickelt, u.a. der Nachweis von SHANK3 im Blut. Biomarker sind messbare Größen, die man bei einer Krankheit erheben kann, um Krankheitsausmaß oder Therapiewirkung zu bestimmen. So bestimmt man bspw. bei Diabetes den Blutzuckerwert. Einige Familien haben bereits bei einer Studie während des PMD-Familientreffens in Schönblick 2024 teilgenommen. Diese Daten gingen in den Antrag bei SPARK NS ein und waren wesentlich für die Bewilligung der Förderung. Das Team um Prof. Böckers dankt allen, die bereits teilgenommen haben. Wir hoffen sehr, dass diese Forschung betroffenen Familien unmittelbar helfen wird.

Wie kann ich mich beteiligen?

Das Ulmer Team hat die Bluttests weiterentwickelt und will Blutzellen u.a. auch im Labor züchten und mit dem ASO behandeln. Es werden auch mehr Teilnehmer/innen benötigt, um sichere Aussagen über die Wertigkeit und Verwendbarkeit der Biomarker treffen zu können.

Wir planen daher erneut eine Studie mit einer Blutentnahme während unseres PMD-Familientreffens in Schönblick im Mai 2026. Wir würden ggf. auch Haarzwurzelzellen nehmen und begleitend auch den gesundheitlichen Zustand erfragen. Genauere Informationen folgen bald. Es wird auch Möglichkeiten zur Studienteilnahme geben, wenn man nicht am Familientreffen in Schönblick teilnehmen kann.

Wer ist SPARK NS?

SPARK NS fördert seit knapp drei Jahren Forschungsprojekte für den Transfer von Grundlagen-Therapieforschung in die klinische Anwendung.

Herzliche Grüße,

Euer Michael Schön (Vorstand und Forscher am Institut für Anatomie und Zellbiologie)