

Phelan McDermid Sprechstunde Ulm

PD Dr. S. Jesse



22q13

Agenda

Die Sprechstunde

Angebote

Projekte

Ausblick

Ulmer Standort – die perfekte Trias



Phelan McDermid Verein
– Sitz in Ulm in der
Abteilung für Neurologie
des Universitätsklinikums

Neurologie < Sprechstunden / Ambulanzen < Interdisziplinäre Phelan-McDermid-Sprechstunde

Interdisziplinäre Spezialsprechstunde für Betroffene mit Phelan McDermid-Syndrom (Deletionssyndrom 22q13)



PD Dr. med. Sarah Jesse
Oberärztin
Kontakt

Interdisziplinäre Phelan-McDermid-Sprechstunde

Neurologische, urologische, orthopädische, kardiologische Anliegen sowie
Teilnahme an Patientenstudien

Hier erfolgt die individuell notwendige Diagnostik und Therapie sowie Vorstellung in der Klinik für
Neurologie, Universitätsklinikum Ulm, RKU Oberer Eselsberg 45, 89081 Ulm
bei Frau PD Dr. Jesse

Terminkoordination über die Telefonnummer 0731-177-5243 oder per email: sarah.jesse@uni-ulm.de

Psychiatrische Anliegen/Verhaltensauffälligkeiten

Die individuell notwendige Diagnostik und Therapie sowie Unterstützung im sozialen Bereich erfolgt durch
die Kinder- und Jugendpsychiatrie, Universitätsklinikum Ulm, Krankenhausweg 3, 89075 Ulm

Terminkoordination über die Telefonnummer 0731/500 61636

Institut für Anatomie und
Zellbiologie der Universität Ulm



Phelan McDermid Sprechstunde

- Aktuell ~150 Familien aus Deutschland, Österreich und der Schweiz
- Möglichst viele Patientendaten werden in ein Register eingeschlossen (REDCap)
- von möglichst vielen Patienten werden Biomaterialien gewonnen (Blut, iPS-cells, Liquor)
- Neue Patienten erhalten eine standardisierte Diagnostik, wenn noch nicht extern erfolgt
 - Fremdanamnese
 - neurologische Untersuchung
 - Labordiagnostik
 - cMRT
 - EEG/langzeit-EEG
 - TTE, OBS
 - ggf. Liquor
 - ggf. psychiatrische Diagnostik auf ASD, ADHD, Depression, bipolare Störung...

Unser neues Register



Pseudonymisierte Erfassung von Patientendaten

Online Fragebögen

Englisch-Sprachliche Version

Kombinierbar mit anderen Datenbanken, für eine internationale Kooperation geeignet

Internationale Projekte – Etablierung einer Leitlinie

Editorial > Eur J Med Genet. 2023 May;66(5):104736. doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104736.

Epub 2023 Mar 11.

Editorial: Towards a European consensus guideline for Phelan–McDermid syndrome

Conny M A van Ravenswaaij-Arts¹, Ingrid D C van Balkom², Sarah Jesse³, Maria C Bonaglia⁴

Etablierung einer europäischen Leitlinie für das Syndrom 2022
Einbezug von Publikationen, Expertenwissen und Patientenvertretern
Publikation der Leitlinie 2023 in Europ J Med Genet

Projekte aus der Sprechstunde

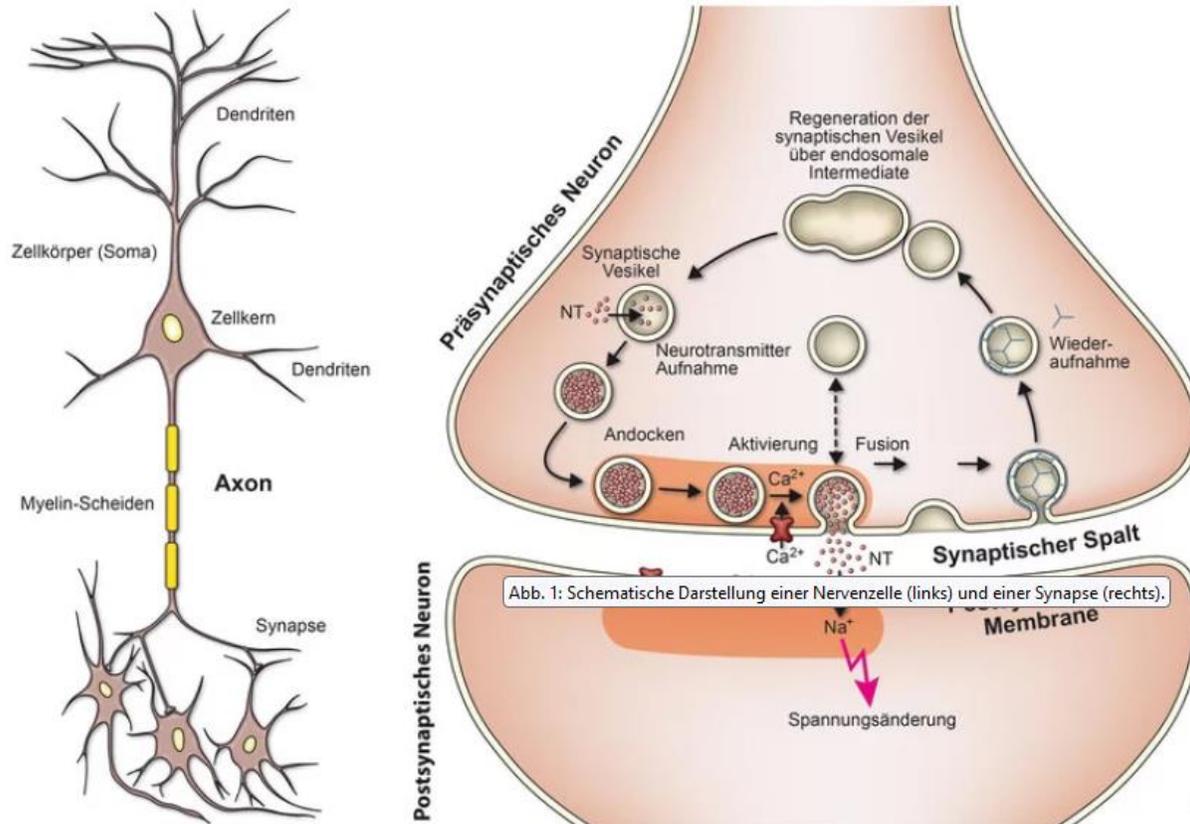
› [Ann Clin Transl Neurol. 2020 Jan;7\(1\):46-58. doi: 10.1002/acn3.50959. Epub 2019 Dec 2.](#)

Severe white matter damage in SHANK3 deficiency: a human and translational study

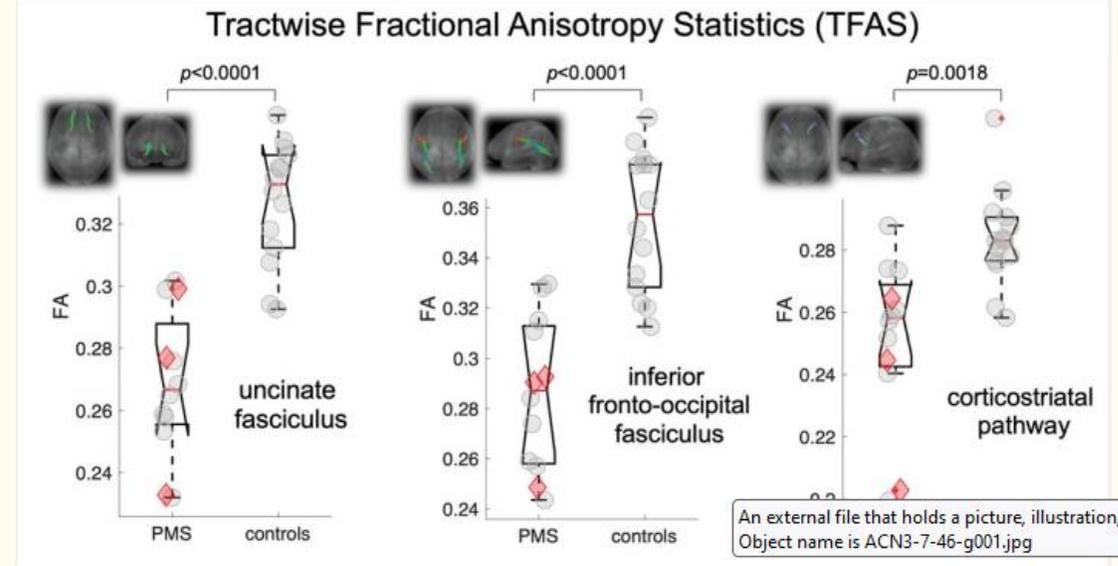
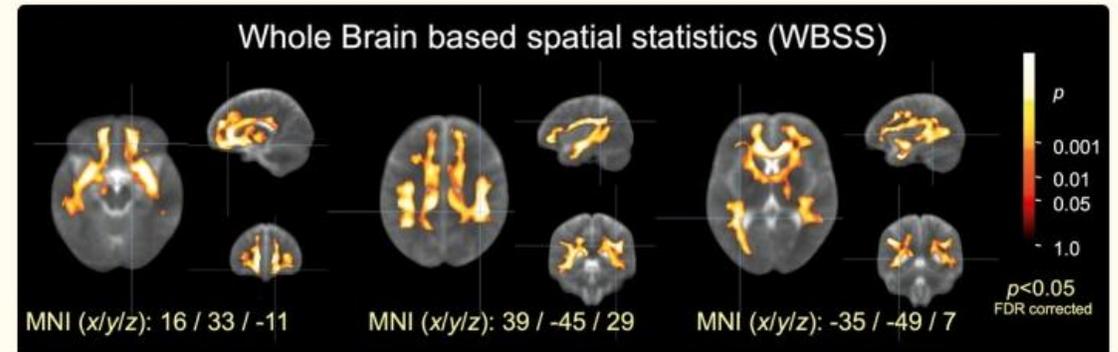
Sarah Jesse¹, Hans-Peter Müller¹, Michael Schoen², Harun Asoglu², Juergen Bockmann², Hans-Juergen Huppertz³, Volker Rasche⁴, Albert C Ludolph^{1 5}, Tobias M Boeckers^{2 5}, Jan Kassubek¹

Untersuchung von cMRT Daten mittels Diffusion tensor imaging-based and automatic volumetric brain mapping
Erstmalige Darstellung, dass die Erkrankung nicht nur eine synaptische Pathologie hat...

PMD – nicht nur synaptisch



Guilmatre et al. Dev Neurobiol. 2014



Projekte aus der Sprechstunde

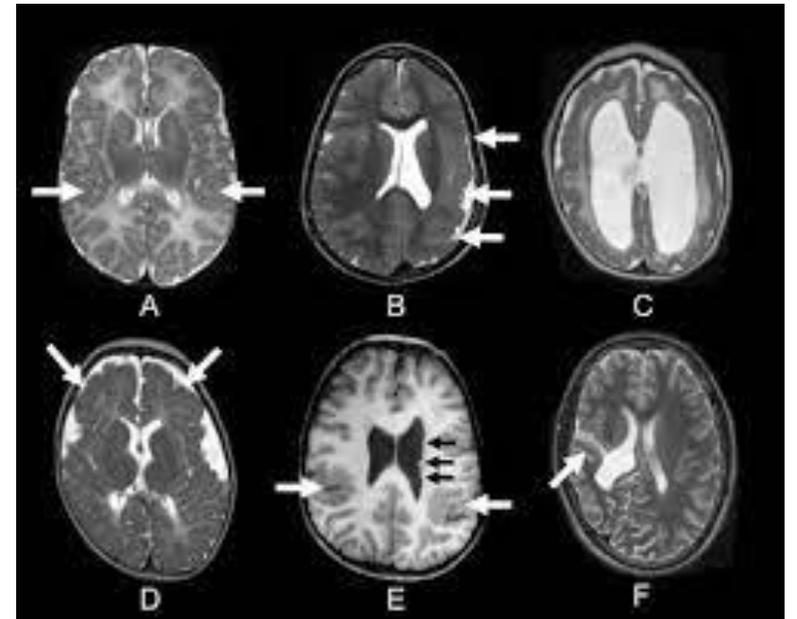
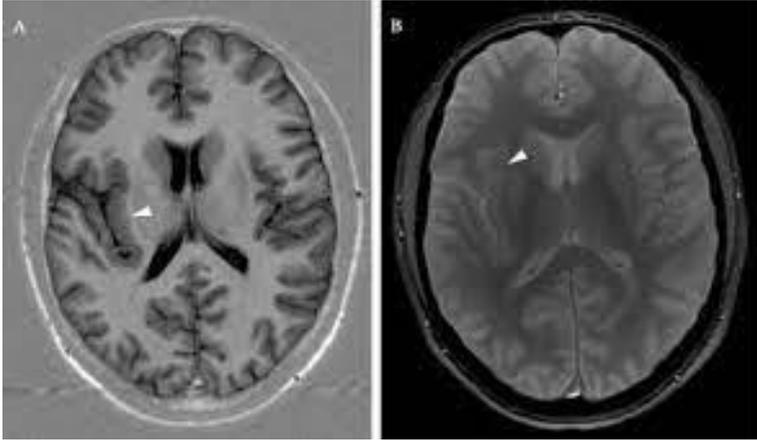
> [Pediatr Neurol. 2021 Feb;115:7-9. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.11.005. Epub 2020 Nov 14.](#)

Focal Cortical Dysplasia: Relevant for Seizures in Phelan-McDermid Syndrome?

Sarah Jesse ¹, Hans-Jürgen Huppertz ², Albert Christian Ludolph ³, Jan Kassubek ³

cMRT Daten von Patienten mit komorbider Epilepsie
Es gibt keine strukturellen Veränderungen als Ursache einer Epilepsie bei
PMD
Rolle von *SHANK3* ?

Epilepsie - keine ZNS-Strukturveränderungen



Projekte aus der Sprechstunde

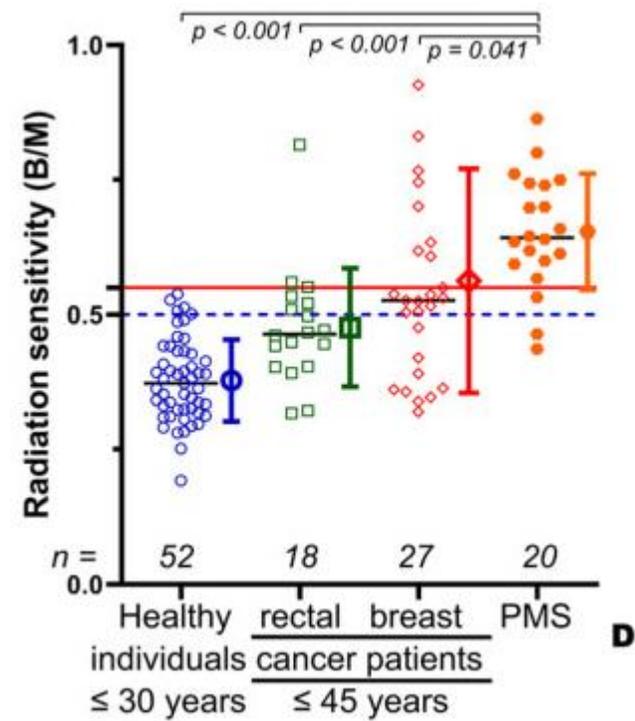
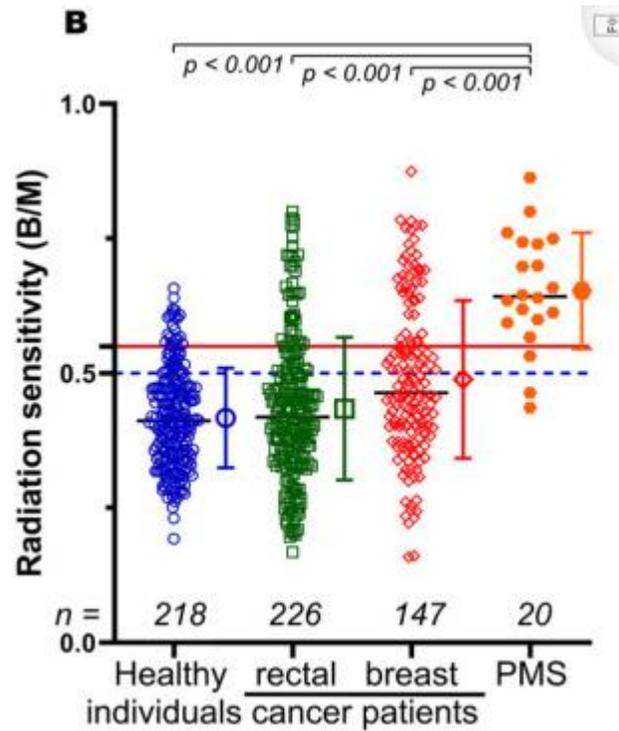
› [Cells](#). 2023 Mar 6;12(5):820. doi: 10.3390/cells12050820.

Increased Radiation Sensitivity in Patients with Phelan–McDermid Syndrome

Sarah Jesse¹, Lukas Kuhlmann², Laura S Hildebrand², Henriette Magelssen³, Martina Schmaus⁴, Beate Timmermann⁵, Stephanie Andres⁶, Rainer Fietkau², Luitpold V Distel²

Patienten mit PMD weisen eine deutlich erhöhte Strahlensensitivität auf
Kein erhöhtes Tumorrisiko vorhanden
Ausdruck von Anpassungsphänomenen? Pre-aging?

Erhöhte Strahlensensitivität



Projekte aus der Sprechstunde

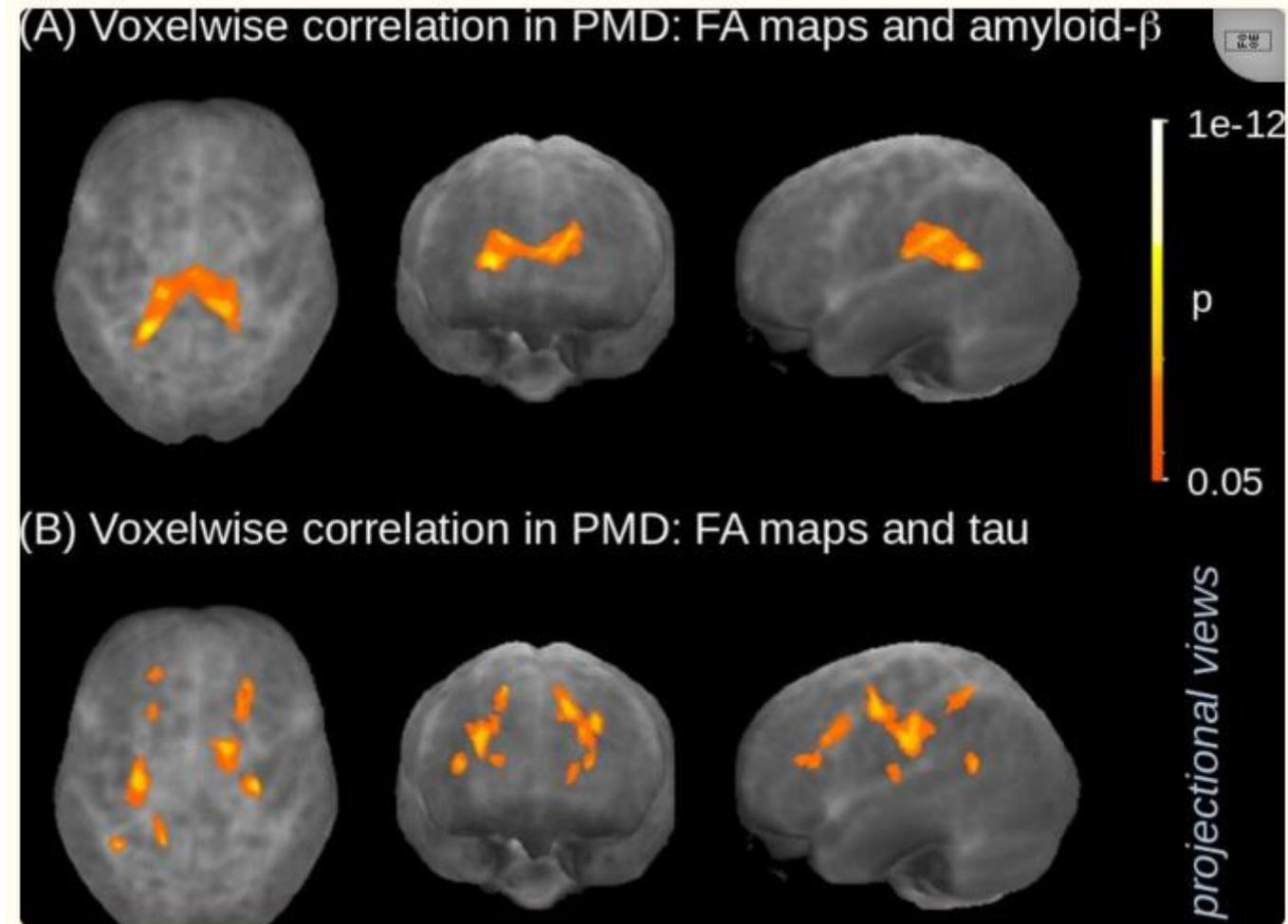
› Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 5;18(1):274. doi: 10.1186/s13023-023-02863-7.

Neurodegeneration or dysfunction in Phelan-McDermid syndrome? A multimodal approach with CSF and computational MRI

Sarah Jesse^{1 2}, Hans-Peter Müller³, Hans-Jürgen Huppertz⁴, Stephanie Andres⁵,
Albert C Ludolph^{3 6}, Michael Schön⁷, Tobias M Boeckers^{6 7}, Jan Kassubek^{3 6}

Pathologische Neurodegenerationsmarker im Liquor von PMD-Patienten
Allerdings kein AD-typisches Muster
Korrelation von Tau-Protein mit Integritätsverlust kortikospinaler Fasertrakte
Korrelation von Amyloidβ mit Integritätsverlust des limbischen Systems
Ausdruck von Anpassungsphänomenen? Pre-aging?

Proteinveränderungen im Liquor



Ausblick

Auswertung der Insulin-Fragebögen

Gemeinsame Dateninterpretation mit den Kollegen aus den Niederlanden

Weitere internationale Projekte, die sich aus den Kooperationen ergeben

Vergrößerung der Kohorte, um möglichst gute Aussagen zu treffen