



NEWSLETTER

JULI 2024

CDKL5 WOCHENENDE IM WESTEN DES SAUERLANDS

Am 14.06.2024 startete das bereits 11. CDKL5 Wochenende für Familien, Angehörige und vom Gendefekt betroffene Kinder und Erwachsene.

Für manche war es das erste Treffen und vielleicht auch eine Reise ins Ungewisse. Jeder kann mitfühlen, was es bedeutet, erstmals andere Familien in ähnlichen Situationen zu treffen. Für andere war das Wochenende ein Wiedersehen, ein Treffen mit Freunden oder guten Bekannten.

Hier trifft Herz auf Herz mit Verständnis und Wohlwollen. Es gibt keinen Unterschied, ob man sich 5 Minuten oder schon 5 Jahre kennt. Jeder gehört voll und ganz dazu und keiner ist allein.

Viele Familien reisten am Freitag zwischen den Nachmittagsstunden und dem frühen Abend an. Für die Familien war bereits bei der Ankunft alles umfangreich organisiert worden. Angelika und Gerd Pollnow hatten wahnsinnig gute Vorbereitungsmaßnahmen getroffen und dadurch für einen reibungslosen Ablauf gesorgt.

Bereits unmittelbar nach der Ankunft zeigte sich die enorme Hilfsbereitschaft unter den Familien. Jeder Einzelne wurde beim Ankommen im Hotel unterstützt. Dabei war es egal, ob der Koffer eines anderem getragen wurde, dessen Kinder bespaßt oder ein anderer Rollstuhl oder Kinderwagen geschoben wurde. Einer für Alle und Alle für Einen. Sich wohl zu fühlen, wird einem leicht gemacht. Die Verbundenheit und Zusammengehörigkeit ist kein Verdienst eines Einzelnen, sondern der Zusammenschluss aller Familien und Angehörigen.

Für leckeres Abendessen war dann gesorgt und es erfolgte eine fröhliche offizielle Begrüßung. Ebenfalls stellte sich der Holzschnitzkünstler und Bildhauer Max Hermann vor. Für den kompletten Samstag bestand somit ein kreatives Angebot für alle Kinder oder auch interessierte Erwachsene.

Sportlich und entspannt wurde der Tag um 20 Uhr mit einem Yogaprogramm durch Rejane Bager abgerundet. Der erste Abend ging schließlich mit netten Gesprächen und dem Fußballspiel (Deutschland-Schottland) zu Ende.

Am Samstag starteten wir nach einem gemeinsamen Frühstück mit der Mitgliederversammlung des CDKL5 Deutschland e.V. Des Weiteren folgte ein Vortrag zum aktuellen Stand der Forschung. Als weiterer Referent war Dr. med. Tilmann Polster zur Fenfluramin-Studie eingeladen. Natürlich war dazwischen viel Zeit für Mittagessen, Kaffee & Kuchen und natürlich zahlreichen Gesprächen untereinander. Die Geschwisterkinder erhielten ein umfangreiches kreatives Tagesprogramm und auch die CDKL5 Kinder waren bestens versorgt und betreut. Der Abend neigte sich dann mit leckeren Getränken in gemütlicher Atmosphäre dem Ende zu.

Am Sonntag den 16.06.2024 hatten nach einem gemeinsamen Frühstück alle Familien noch die Möglichkeit, sich im Patiententregister anzumelden, bevor der Heimweg angetreten wurde. Rückblickend bleiben vor allem die vielen tiefgründigen, hilfreichen und aufmunternde Gespräche haften... denn welches Netzwerk ist schon besser als ein Elternnetzwerk?

S. Boßert





JETZT HIER ONLINE REGISTRIEREN!



Das CDKL5-Register schließt CDKL5-Betroffene ganz unabhängig vom Alter, vom Schweregrad oder von der Nationalität ein. Die Beantwortung der Fragebögen erfolgt durch die Eltern, Angehörigen bzw. durch Betreuer von Personen mit CDKL5. Aktuell stehen die Fragebögen nur auf deutscher Sprache zur Verfügung. Im Verlauf sollen jedoch weitere Sprachen hinzukommen!

Ein kurzes Einführungs-Video von Dr. Driedger steht hier zur Verfügung: [Link zum Video](#)

CDKL5 AWARENESS DAY CONFERENCE IRELAND

Eine kurze Zusammenfassung

Am 22. Juni fand in Dublin eine Hybrid-Veranstaltung unter dem Motto „Hope is our guardian“ statt. Die Fachvorträge wurden diesem Motto mehr als gerecht.

Als erster Referent gab Xiavier Liogier von der Loulou-Foundation einen Zwischenbericht von der laufenden CANDID-Studie. CANDID verfolgt vereinfacht gesagt das Ziel, CDKL5 „studienreif“ zu machen, indem sie prüft, inwiefern etablierte neurokognitive Tests und Skalen auf CDKL5 anwendbar sind. Die Studie startete Anfang 2024 mit 112 Patienten und es wurden bereits erste neurokognitive Parameter identifiziert, die in künftigen Medikamentenstudien eine Rolle spielen können.

Auch in den Vorträgen von Edda Grilli und Massimiliano Bianchi (Ulysses Neuroscience) ging es um sogenannte „Biomarker“, biologische Parameter, die zuverlässig klinisch messbar sind und deren Wert mit der Schwere der Erkrankung korreliert. Die Firma Ulysses Neuro schaut sich dazu das Blutplasma von Patienten an. Sie haben herausgefunden, dass bei CDKL5 eine Schädigung der Mikrotubuli vorliegt und dass diese Schädigung im Plasma nachweisbar ist. In einer aktuell laufenden internationalen Studie namens „Elpis“ möchten sie nun ihre Befunde validieren. Möglicherweise eignet sich die von ihnen angewandte Testung zukünftig nicht nur als Biomarker, sondern auch zum frühzeitigen Nachweis von CDKL5 in Ländern, die noch keine Gen-Testung anbieten können.

Maria Luisa Tutino von der Universität Neapel stieß zum Abschluss der Konferenz das Tor der Hoffnung ein weiteres großes Stück auf. Sie forscht seit Jahren an Möglichkeiten einer Protein-Ersatztherapie für CDKL5. Als größte Hürde stellt sich dabei der äußerst komplizierte Aufbau des Proteins heraus. So hat sich etwa der Weg einer synthetischen Proteinherstellung als zu aufwendig erwiesen. Idealerweise lässt sich das CDKL5-Enzym aber ähnlich wie andere Stoffe (z.B. Insulin) in Zellfabriken biologisch herstellen. Hier kommt nun ein antarktisches Bakterium mit dem Namen PhTAC125 ins Spiel: Aktuelle Forschung mit diesem Bakterium zeigt sehr vielversprechende Ergebnisse. Diese Ergebnisse werden aktuell in einer Kooperation zwischen Neapel und Bologna weiter untersucht. Sollte sich TAC125 als erfolgreich in der Enzymproduktion erweisen, wäre das ein sehr großer Schritt in Richtung einer Protein-Ersatztherapie.

P.Bager



CDKL5 ON THE ROAD

links: Constanze Werdermann spricht in Offenburg auf dem Neurokongress

rechts: Franka mit Mama Anke und Papa Mathias neben Erich Irlstorfer und Luise Köhler



Vernetzung ist für unseren Verein sehr wichtig. Wir Eltern knüpfen Kontakte untereinander, aber auch in die Forschung und in die Politik reicht unser stabiles Netz. Dafür sorgen immer wieder engagierte Eltern wie Connie Werdermann und die Familie von Franka Büttner.

Nikes Mutter sprach am 15.6. am Öffentlichkeitstag der DGFE in Offenburg vor 200 Ärzten und Forschern über den Alltag mit einem CDKL5-Kind.

Und Franka besuchte am 13.7. Herrn Irlstorfer, den Ombudsmann für Seltene Erkrankungen im Bundestag, und Frau Köhler von der Horst-und-Luise-Köhler-Stiftung auf einem Hoffest bei München.

DER NEUE VORSTAND STELLT SICH VOR



gewählt wurden (vlnr): Kathrin Kunkel, Stefanie Putzmann, Patrick Bager, Christin Schmidt, Johanna Kißler, Sandra Boßert.

Vielen Dank für Euer Vertrauen!

EINKAUFEN UND GUTES TUN

Es gibt viele Arten unserem Verein zu helfen. Eine besonders einfache Option ist es, seine Online-Einkäufe über eine Spendenplattform zu erledigen. Dabei erhält unser Verein mit jedem Einkauf Spenden - und das ganz ohne Mehrkosten.

Probiert es einfach aus:
bei gooding.de

bei schulengel.de



Bürobedarf einkaufen +
unseren Verein
unterstützen

Ich bin dabei
und mache mehr aus meinen Einkäufen.

gooding