



Juli 2022

CDKL5 DEUTSCHLAND E.V.

NEWSLETTER

RÜCKBLICK FAMILIENWOCHENENDE 17.-19. JUNI



Das Familienwochenende im Theodor-Schwartz-Haus in Travemünde haben wir dieses Jahr auf den Fronleichnam-Termin gelegt, so dass einige Familien die Möglichkeit hatten, bereits am Donnerstag anzureisen und mehr Zeit für den persönlichen Austausch blieb.

Das Haus bietet neben barrierefreien Zimmern und Bädern auch eine tolle große Spielwiese mit Kinderhaus, Spielgeräten, Fußballplatz und Lagerfeuermöglichkeit. Es liegt am Brodtener Steilufer, wo wir uns auf einem gemütlichen Spaziergang auch mit unseren Rolli-Kindern den Wind um die Nase wehen lassen konnten.

14 Familien sind teilweise quer durch Deutschland angereist und wurden mit strahlendem Sonnenschein belohnt.

Im Programm war ein sehr interessanter Vortrag der Firma Rehavista, der uns die Möglichkeiten und Vielfältigkeit der unterstützten Kommunikation näher gebracht hat. Dabei haben wir herausgearbeitet, dass die Kommunikationsform individuell nach Kompetenzen und Bedarf des Nutzers gewählt und entsprechend angepasst wird. Von Sprechenden Tasten über Symbolkarten, Kommunikationsbücher und Talker bis hin zu Sprachcomputern mit und ohne Augensteuerung war alles vorhanden, wurde erklärt und konnte ausprobiert werden. Jeder konnte hier nochmal für sich auf seinen Alltag schauen und hat die eine oder andere Idee mitgenommen, um Kommunikation handhabbarer und besser zu machen.

(Fortsetzung...)

RÜCKBLICK FAMILIENWOCHENENDE 17.-19. JUNI

Ein weiterer Vortrag informierte uns über den Fortschritt bei der Erstellung eines deutschen CDKL5-Patientenregisters. Die ist ein Datenbanksystem zur Erfassung von Patienten und der Behandlungsdaten, um z. B. Mediziner eine bessere Grundlage zur Auswahl der Behandlung zu bieten; aber auch, um klinische Studien zu unterstützen. Ein Team an der Universitätsklinik Heidelberg unter der Leitung von Prof. Dr. med. Syrbe arbeitet derzeit an der Umsetzung. Frau Prisca Wille hat uns darüber informiert, dass die Ethik-Kommission bereits zugestimmt hat und es jetzt nur noch um die technische Umsetzung geht.

Schließlich haben wir in der Jahreshauptversammlung den alten Vorstand entlastet und einen neuen gewählt. Wir danken allen für die geleistete Arbeit und wünschen dem neuen Vorstand viel Spaß und Erfolg.

Die CDKL5-Kinder und deren Geschwister wurden während der Vorträge bestens von 6 angehenden Erzieherinnen versorgt. Es wurde gespielt, gebastelt, gemalt und vor allem wurden jede Menge Seestern-Glitzer-Tatoos angefertigt.

Es war Zeit, um einander besser kennenzulernen, für Lagerfeuer mit Stockbrot und Marshmallows, für Spaziergänge und Strandbesuche und für viele tolle Gespräche, teilweise bis tief in die Nacht.

Danke an alle für die Teilnahme, danke an die tolle Organisation; ihr alle habt dazu beigetragen, das CDKL5-Wochenende zu etwas ganz Besonderem zu machen, von dem man einfach Mee(H)r haben will! – Vielleicht nächstes Jahr in Wiesbaden? Der Termin wird noch bekannt gegeben.

Text: Angelika Pollnow



Der neue Vorstand stellt sich vor: Kathrin Kunkel, Patrick Bager, Stefanie Putzmann und Christin Schmidt (vlnr.)

Väterwochenende 2022

07. – 09. Okt.

München



Erstmals erwähnt wurde München am 14. Juni 1158 von Kaiser Friedrich I. Mit der Vielzahl an historischen Bauwerken und Museen, gehört München zu den wichtigsten Kulturschätzen von ganz Deutschland. Wenige Schritte südlich des Marienplatzes liegt die Peterskirche. Viel Beachtung fand der Bau des Museums Brandhorst, das im Kunstareal München erbaut und 2009 eröffnet wurde. Das Nachtleben in München findet heutzutage vor allem im Stadtzentrum (Altstadt-Lehel) und den Stadtbezirken Maxvorstadt und Ludwigsvorstadt-Isarvorstadt statt. Dies und vieles mehr, werden wir gemeinsam erkunden um im gemütlichen Beisammensein vom Alltag ein wenig Abstand zu nehmen. Alles weitere erfahrt ihr per Mail.



EIN BESUCH IM ORPHAN DISEASE CENTER DER UNIVERSITY OF PENNSYLVANIA



Anlässlich einer Spende und der Tatsache, dass unsere älteste Tochter Lena seit 2019 an Upenn studiert, besuchten wir (und unsere Tochter Lena) am 10.05.2022 das ODC (<https://www.orphandiseasecenter.med.upenn.edu>). Dieses hat sich über die letzten Jahre als eine der führenden Universitäten in der Erforschung von CDD (CDKL5 Deficiency Disorder) entwickelt.

Die CDD Spezialisten Dan Lavery und Alexis Zavez stellten uns dabei den Stand der aktuellen CDD Forschung dar, den ich hier kurz zusammenfassen möchte.

Ingesamt gibt es mehrere Ansätze in der Forschung, die ich hier nach meiner Meinung in absteigender Wesentlichkeit aufführe:

1) Gentherapeutische Ansätze. Dabei geht es um die „Berichtigung“ des defekten Gens (Gene Editing) oder um den Zusatz von heilem Gen (Gene Replacement/Gene Therapy). Diese Ansätze sind insofern besonders bedeutsam, weil sie CDD kausal angehen und im Erfolgsfall zu einer echten Heilung führen könnten. Des weiteren sind auf diesen Gebieten in den letzten Jahren die größten Fortschritte gemacht worden, und an CDD Mäusen sind z.T. erstaunliche Wirkungen erreicht worden. Probleme sind die Übertragbarkeit der Mausbehandlungen auf den Menschen, insbesondere wie und wo der Wirkstoff appliziert werden kann (Probleme z.B. Blut-Hirn-Schranke bzw. andere Behinderungen bei der Erreichung der Zellen).

Insgesamt ist es denkbar, dass diese Wege bis 2025 zum Erfolg (praktische Anwendung am Patienten) führen können. Inwieweit damit allerdings beim schon weiter entwickelten Menschen (über dem Kleinkindalter) noch Wirkungen zu erzielen sind, ist unklar. Allerdings stimmen die Maustests positiv (d.h. auch bei ausgewachsenen Mäusen wurden starke Verbesserungen der Symptomatik beobachtet).

2) Speziell für sogenannte Nonsense Mutationen (bis zu 40% der beobachteten CDD Fälle, so z.B. auch unsere Tochter Lili) gibt es Forschung an Medikamenten, die die vorzeitige Beendigung der Proteinreplikation verhindern sollen. Dabei wurde bisher v.a. am Wirkstoff Ataluren geforscht, wo allerdings die Nebenwirkungen bei vielen Patienten zu stark waren (es gibt allerdings CDD-Kinder, die profitierten). Hier gibt es inzwischen neuere Ansätze mit ähnlichen Medikamenten, die allerdings noch auf einer früheren Forschungsstufe sind.

3) Proteinsubstitutionstherapie. Hier geht es darum, das wegen der CDD-Krankheit fehlende Protein künstlich herzustellen und dann dem Körper zuzuführen. Dies war der erste Forschungsansatz in der CDD Therapie, es haben sich jedoch diverse Schwierigkeiten ergeben, die zu erheblichen Verzögerungen in der Forschung geführt haben und insgesamt die Aussichten auf dieser Schiene eher schwierig erscheinen lassen (z.B. Abstoßungsreaktionen des Körpers, Überwindung der Blut-Hirn-Schranke, Dosierung etc.). Es wird weiter aktiv geforscht.

4) Reaktivierung des ausgeschalteten X-Chromosoms. Hier geht es darum, das schlummernde und ggf. heile X Chromosom zu aktivieren und das defekte X-Chromosom zu deaktivieren. Diese ebenfalls kausale Therapieidee ist noch in den Kinderschuhen.

5) Small Molecules Therapien bzw. die Anwendung bisher bekannter und anerkannter Wirkstoffe aus anderen Bereichen auf CDD. Hier wird viel geforscht, allerdings wäre die Therapie auf diesem Wege nie kausal sondern immer symptomatisch. Hervorzuheben sind die ersten Erfolge, die z.B. Marinus Therapeutics mit Ganaxolone zur Verminderung von epileptischen Anfällen bei CDD erzielt haben (Ganaxolone wurde in den USA im März zur allgemeinen Therapie freigegeben).

EIN BESUCH IM ORPHAN DISEASE CENTER DER UNIVERSITY OF PENNSYLVANIA

Insgesamt ist es ziemlich klar, dass der mit Abstand erfolgversprechendste Ansatz der unter 1) ist, weil a) hier die größten Fortschritte gemacht werden, und b) die meisten anderen Ansätze nicht kausal sondern nur symptomatisch wirken.

Es ist die Einschätzung des ODC, dass insbesondere heute der Ansatz 1 mit Geldern und anderer Forschungsförderung maximal schnell vorangetrieben wird. Dafür gesorgt hat der Vater eines CDD Kindes, der die LouLou Foundation (Stiftung) ins Leben gerufen hat und mit Spenden im zweistelligen Dollar-Millionenbereich eine maximale Beschleunigung und Intensität der Forschung erreicht hat.

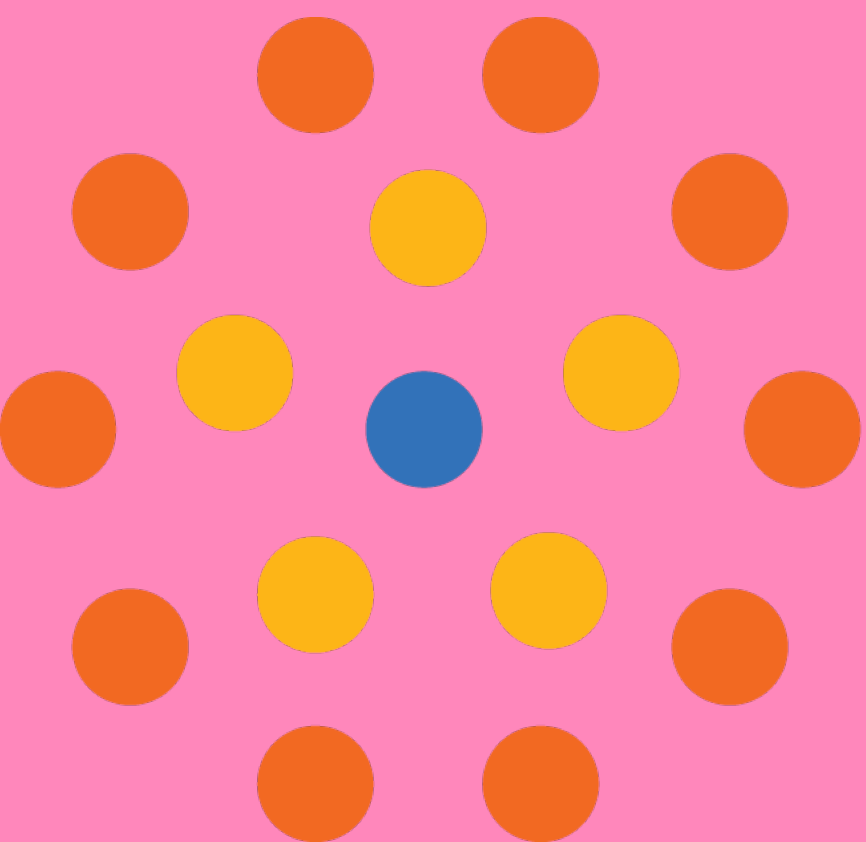
Das ODC und die LouLou Foundation treiben ebenfalls die Vorbereitung von klinischen Studien voran, indem sie die Pharma-Industrie sowie die Regulierer (zur möglichst schnellen Genehmigung der Anwendung) an einen Tisch geholt haben. Wir haben uns dabei auch an der Finanzierung des CDKL5 Registry (www.cdkl5registry.org) beteiligt. Hier geht es darum, die Daten möglichst vieler CDD Patienten aufzunehmen, um geeignete Kandidaten für klinische Studien und Behandlungen zu finden.

Bitte registriert Euch unter www.cdkl5registry.org !!!

Es ist in vielen Sprachen möglich, u.a. auch auf Deutsch. Es ist zwar lang, kann aber zwischendurch abgespeichert werden.

Gerne könnt Ihr uns ansprechen, wenn Ihr Fragen habt. Wir sind allerdings beide nicht vom Fach – bitte beachtet dies auch, wenn Ihr die Zusammenfassung oben beurteilt.

Sabine Sauer & Nico Hansen (Eltern von Lili)



the
orphan
disease center

Urlaub buchen

+ unseren Verein

unterstützen

Ganz ohne Mehrkosten!



Ich bin dabei
und mache mehr aus meinen Einkäufen.

gooding