

INFOBLATT über Forschung am Phelan-McDermid-Syndrom am Standort Ulm

Klinik (PMS-Spezialambulanz, Neurologische Universitätsklinik, Leitung: Prof. Dr. Albert Ludolph):

Charakterisierung des Syndroms: Wir wollen herausfinden, wie sich die Genetische Veränderung bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen äußert. Wir wollen insbesondere auch wissen, wie sich Ihre Kinder und Jugendlichen im Laufe ihres Lebens (weiter-)entwickeln.

Therapie: Wir untersuchen, wie sich z.B. die Gabe von intranasalem Insulin auf das Verhalten und die Entwicklung von Betroffenen auswirkt.

Labor (Institut für Anatomie und Zellbiologie, Leitung: Prof. Dr. Tobias M. Böckers):

Forschung an Zellen von Betroffenen: Wir untersuchen an Nervenzellen und anderen Zelltypen, welche Prozesse beim Phelan-McDermid-Syndrom im Vergleich zu „Nicht-Betroffenen“ verändert sind. Die Nervenzellen erzeugen wir aus den Haarwurzeln von Spender/innen. Wir können mittlerweile auch millimetergroße, organähnliche Strukturen wachsen lassen und interessieren uns für die Vernetzung von Nervenzellen und testen Medikamente, die die Auffälligkeiten positiv beeinflussen.

Forschung am Tiermodell: Wir arbeiten an weiteren Modellsystemen für die genetische Veränderung (PMS) in unserem Labor. Hierbei handelt es sich insbesondere um eine Mauslinie, bei der man das *Shank3*-Gen ausgeschaltet hat (*Shank3*-KO). Dabei untersuchen wir, ob diese Mäuse auch ein dem PMS ähnliches Erscheinungsbild (z.B. Verhalten) haben. Weiterhin planen wir derzeit eine Studie, bei der wir die Mäuse mit verschiedenen, überwiegend bei PMS schon angewandten und aussichtreichen Medikamenten behandeln wollen.

Forschung an menschlichem Gewebe: Wir haben bereits Muskelproben von Menschen mit PMS untersucht. Künftig wollen wir auch gegebenenfalls auch Nervengewebe von Verstorbenen untersuchen.

Wie kann ich helfen?

Sie können sich jederzeit gerne bei Fragen zu klinischen und Laborstudien bei uns melden: PD Dr. Sarah Jesse (sarah.jesse@uni-ulm.de) leitet die Spezialambulanz, Dr. Michael Schön (michael.schoen@uni-ulm.de) koordiniert Forschungsvorhaben im Labor.

Jede/r Betroffene, der in die Spezialambulanz kommt, um sich untersuchen und beraten zu lassen, trägt auch zur Erforschung des Syndroms bei, da es wichtig ist besonders bei seltenen Erkrankungen eine möglichst große Anzahl von Betroffenen zu untersuchen. Alle Daten werden nur ohne Namen und ohne Rückschlüsse auf die Identität für Studien genutzt. Falls Sie Interesse haben, die intranasale Insulintherapie anzuwenden, fragen Sie uns gerne.

Sollte für einen Betroffenen auch die Bereitschaft zur Organspende nach dem Tode vorstellbar sein, bitten wir Sie uns zu kontaktieren und darüber Informationen auszutauschen.