

Die Suche nach neuen Therapieansätzen für das Rett-Syndrom schreitet weiter und intensiver voran

8. Dezember 2011 in Uncategorized | Tags: [Huda Zoghbi](#), [Monica Coenraads](#), [rett](#), [rett syndrome](#), [Rett Syndrome Research Trust](#), [RSRT](#) | [Leave a comment](#)

RETT SYNDROME RESEARCH TRUST WEBSITE

von Monica Coenraads

Viele von Ihnen wissen, dass ich mich aus persönlichen Gründen für die Rett-Forschung engagiere. Ich habe eine Tochter, die sehr an jedem in der Literatur beschriebenen Rett-Symptom leidet. Heute ist sie 15 Jahre alt, und jedes Jahr bedeutet neue Herausforderungen. In den letzten sechs Monaten hat sie ernsthafte Parkinson-Symptome entwickelt: starkes Zittern, verstärkte Steifheit sowie Schwierigkeiten, Bewegungen einzuleiten.

Trotz der gestiegenen Härtefälle bleibt mir nichts als optimistisch zu sein. Die Neuigkeiten aus der Forschergemeinschaft bleiben ermutigend, und bisher gab es nicht die geringste Menge an Daten, die meinen Optimismus gedämpft hätte. Wenn ich auf den aktuellen Stand der Forschung blicke, berührt mich eine Sache besonders: die Anzahl der möglichen Behandlungsansätze, die wir nebeneinander verfolgen. Von der Gentherapie über die Forschung an Modifikatorgenen bis hin zum Neueinsatz existierender Medikamente besteht sicherlich kein Mangel an Ideen darüber, wie man das Rett-Syndrom behandeln bzw. die Symptome mildern könnte. Diese einfache Gegebenheit richtet mich selbst an diesen düsteren "Rett-Tagen" wieder auf.



Huda Zoghbi, M.D.
Baylor College of Medicine
Howard Hughes Medical Institute

RSRT awards half million-dollar grant to Dr. Huda Zoghbi, bringing our total commitment to the Zoghbi lab to \$817,000.

(Bildtext: Der RSRT gewährt Dr. Huda Zoghbi Zuschüsse in Höhe von einer halben Millio USDso dass das Zoghbi-Labor inzwischen mit 817.000 USD gefördert wird.)

Der RSRT freut sich heute über die Ankündigung, dass wir unser Portfolio für Behandlungsmöglichkeiten mit einer weiteren Finanzierung von 515,054 USD für Huda Zoghbi und ihr Labor erweitern. Dr. Zoghbi muss wohl niemandem, der mit dem Rett-Syndrom vertraut ist, extra vorgestellt werden. Sie entdeckte 1999 die *MECP2*-Mutationen als Ursache des Rett-Syndroms und hat seitdem ständig zum Aufbau unseres heutigen Wissensstands zu der Störung, zu den Tiermodellen und dem Protein beigetragen. Mit anderen Worten: Ohne Dr. Zoghbi würde das Forschungsgebiet Rett heute anders aussehen.

Die neue Finanzierung mit dem Titel "*Erforschung neuer Therapieansätze für das Rett-Syndrom*" verfolgt drei separate Ziele, von denen jedes das Potenzial zur klinischen Relevanz hat.

Das erste Ziel testet eine pharmakologische Intervention, wogegen die beiden anderen auf eine Veränderung der Aktivität des neuronalen Netzwerks abzielen.

1) *Medikamententests an Mausmodellen für Rett, um den cholinergen Weg zu verbreitern.*

Dieser Neurotransmitter-Übertragungsweg ist entscheidend für das Lernen, das Gedächtnis und die Regulierung des autonomen Nervensystems. Medikamente zur einzelnen oder kombinierten Anwendung sind vorhanden. Sollten sich die Daten von den Mausmodellen als ermutigend herausstellen, könnten die Entdeckungen direkt in klinische Versuche übertragen werden.

2) *Erforschung der Tiefenstimulation des Gehirns (deep brain stimulation, DBS) als neue Behandlungsstrategie.*

DBS hat die Parkinsonbehandlung revolutioniert und wird nun ebenfalls zur Behandlung von Depressionen, OCD (obsessive zwanghafte Störung), Alzheimer und in letzter Zeit auch bei pädiatrischen Störungen wie Dystonie und Tourette eingesetzt. Die Verfügbarkeit von Mausmodellen für Rett gibt uns Gelegenheit, mögliche Vorteile dieses Vorgehens für Rett zu erforschen. Ermutigende Daten könnten wiederum schnell auf klinische Verfahren übertragen werden.

3) *Ankurbeln der Mecp2-Grade in normalen Zellen.*

Mädchen mit Rett haben ungefähr 50% normale Zellen und 50% Zellen, denen das MeCP2-Protein fehlt. Dr. Zoghbi wird erforschen, ob ein Ankurbeln der MeCP2-Grade in den Zellen, die schon eine normale Menge haben, die allgemeine Aktivität des neuronalen Netzwerk steigern kann, obwohl die verbleibenden 50% kein Protein haben. Wenn ein Ankurbeln der Grade normaler Zellen einige Symptome lindert, würde dies den Weg für breitere Bemühungen frei machen, um Ziele aufzuspüren, die MeCP2-Grade verändern können.



"We are very eager to pursue these projects given the pressing need to tackle this horrific disorder. Clearly these experiments are high risk and exploratory. However, if any of them are successful in modulating the disease phenotypes, these experiments will provide the foundation for new avenues for research and potentially novel therapeutics.

We are also very grateful that RSRT is willing to support exploring new strategies, even if they are risky. Without such support it would be almost impossible to get these projects going."

Huda Zoghbi, M.D.

(Bildtext: "Wegen der dringenden Notwendigkeit, diese furchtbare Störung in den Griff zu bekommen, arbeiten wir mit Hochdruck an diesen Projekten. Natürlich sind diese Experimente risikoreich und stellen eine Sondierung dar, doch wenn irgendwelche davon die Phänotypen des Leidens verändern können, bilden unsere Experimente eine Basis für neue Wege der Forschung und für mögliche neue Therapien.

Wir sind sehr dankbar, dass der RSRT zur Unterstützung der Erforschung neuer Strategien bereit ist, auch wenn diese risikoreich sind. Ohne diese Unterstützung wäre es quasi unmöglich, die Projekte voranzutreiben.")

Bitte schließen Sie sich meinen Glückwünschen an Dr. Zoghbi für diese Finanzierung und meinen besten Wünschen für die Verfolgung dieser neuen Forschungswege an. Ich ergreife hiermit ebenfalls die Gelegenheit, ihr nochmals zu gratulieren, weil sie den prestigeträchtigen Gruber Neuroscience Prize 2011 erhalten hat. Dieser wurde auf dem Jahrestreffen der Gesellschaft für Neurowissenschaften im letzten Monat vergeben.