

Forschung für Seltene Erkrankungen

Am Beispiel neuromuskulärer Erkrankungen

Dr. Dr. Wolfram Kreß



Die Bedeutung molekulargenetischer Forschung am Beispiel der Muskeldystrophie Duchenne und ihre Übertragbarkeit auf andere seltene Erkrankungen

Mehr als 25 Jahre Forschung haben dazu beigetragen, die Entstehung dieser sehr schweren Muskel-erkrankung zu verstehen, die im Muskel ablaufenden Prozesse zu finden und eine geeignete Diagnostik zu etablieren. Das Verstehen der molekularen Abläufe hat zu ersten Versuchen mit einer kausalen Therapie geführt. Die gewonnenen grundsätzlichen Erkenntnisse sind teilweise auch auf weitere genetisch bedingte Erkrankungen übertragbar.



Prof. Andrea Kübler

Gedankenbilder. Wie die Fantasie schwerstgelähmter Menschen zu Farbe wird

Gehirn-Computer-Schnittstellen, oder auf Englisch „Brain-Computer Interfaces“ (BCI), haben zum Ziel, vollständig gelähmten Menschen wieder Ausdruck zu verleihen. BCI werden allein durch die Aktivität des Gehirns gesteuert. So wird beispielsweise Kommunikation oder die Steuerung von Rollstühlen ermöglicht. Um dem Bedürfnis nach künstlerischem Ausdruck gerecht zu werden, wurde u.a. das BCI-gesteuerte *Brain Painting* entwickelt. Wie das genau funktioniert und welche wunderbaren Bilder dabei entstehen, erfahren Sie im Vortrag.

Seit 2008 wird jährlich rund um den 29. Februar der Internationale Tag der Seltene Erkrankungen begangen. In Würzburg hat sich zu diesem Zweck der Aktionskreis WAKSE gegründet, der in diesem Jahr bereits zum neunten Mal zu einer Informationsveranstaltung einlädt - diesmal wieder mit Vorträgen und einem kulturellen Rahmenprogramm.

17:30 Grußwort der Schirmherrin, Landtagspräsidentin Barbara Stamm



17:45 Grußwort der Sozialreferentin der Stadt Dr. Hülya Düber



18:00 Prof. Helge Hebestreit: Ein Jahr ZESE - Ein Update



18:30 Dr. Dr. Wolfram Kreß: Die molekulargenetische Erforschung der Muskeldystrophie Duchenne

19:00 Prof. Andrea Kübler: Gedankenbilder - Wie die Fantasie schwerstgelähmter Menschen zu Farbe wird.

ÜBER CAFÉ SEHNSUCHT:

Sängerin Silvia Kirchhof und Pianist Achim Hofmann begeistern seit vielen Jahren durch die anspruchsvolle Neuinterpretation von Liedern und Chansons aus den 1920 bis 1970er Jahren. Witzig, ironisch und nachdenklich - auf ganzer Linie unterhaltsam.

Verantwortlich i.S.d.P. Gerald Brandt, HPP Deutschland e.V., Rottendorfer Straße 1, 97072 Würzburg

9. Würzburger “Tag der Seltene”

Diesmal zum Thema:
Forschung für Seltene Erkrankungen

Musikalische Umrahmung: “Café Sehnsucht”



29. Februar 2016, ab 17.00 Uhr
ME-Haus, Bahnhofstraße 4
Freier Eintritt, keine Anmeldung!



Aktivbüro der Stadt Würzburg
Bürgerengagement • Selbsthilfe • Gesundheitsförderung



**WÜRZBURGER
ARBEITSKREIS
SELTENE
ERKRANKUNGEN**

Der „Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen“ ist ein Zusammenschluss von überregionalen und örtlichen Selbsthilfeorganisationen. Gemeinsam mit der Stadt und dem Universitätsklinikum organisiert der WAKSE seit 2008 den Würzburger „Tag der Seltenen“

Aktivbüro der Stadt Würzburg

Bürgerengagement • Selbsthilfe • Gesundheitsförderung

Das Aktivbüro Würzburg ist als Zentrum für Bürgerengagement, Selbsthilfe und Gesundheitsförderung aktive Schnitt- und Schaltstelle zwischen Menschen und ihren Anliegen. Es unterstützt den „Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen“.

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. DGM



Neuromuskuläre Krankheiten oder Muskelkrankheiten haben verschiedene Ursachen. Allen bisher bekannten über 800 Erkrankungsformen gemein ist der fortschreitende Kraftverlust, der oft zu Mobilitätsverlust und einer Zunahme des Hilfebedarfs im Alltag führt.

Bundesverband Skoliose e.V.



Als Skoliose bezeichnet man eine Seitenverbiegung der Wirbelsäule mit gleichzeitiger Verdrehung der Wirbelkörper. Meist bleibt die Ursache unbekannt. Die Skoliose führt zum fortschreitenden Verlust der Beweglichkeit, auch Störungen im Bereich der inneren Organe können auftreten.



ZESE
Zentrum für
Seltene Erkrankungen
Nordbayern

Seit Ende 2014 ist das ZESE das Zentrum des Universitätsklinikums Würzburg für seltene Erkrankungen.



Deutsche Rheuma-Liga e.V. Landesverband Bayern

Rheuma ist der Überbegriff für zahlreiche entzündliche bzw. degenerative Erkrankungen, verbunden mit Schmerzen und Bewegungseinschränkungen. Selten sind zum Beispiel das Sjögren-Syndrom und die Sklerodermie.



LUPUS
Erythematodes
Selbsthilfegemeinschaft e.V.

Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.

Lupus ist eine seltene Autoimmunerkrankung, bei der das körpereigene Abwehrsystem nicht mehr zwischen „fremd“ und „eigen“ unterscheiden kann und schwerste Entzündungen im ganzen Körper verursacht. Jedes Organ kann betroffen sein.

Hypophosphatasie Deutschland e.V.



Hypophosphatasie ist eine Störung des Knochenstoffwechsels. Kleinkinder zeigen Symptome einer schweren Rachitis, Erwachsene leiden unter Osteoporose und/oder Arthritis. Typisch sind Knochenverbiegungen und Brüche, Zahnverlust, Fatigue, Schmerzen und Entzündungen.

Mukoviszidose e.V.



Mukoviszidose ist die häufigste vererbte Stoffwechselkrankheit in Deutschland. Von Geburt an verstopft zäher Schleim Bronchien und Lungen. Dadurch kommt es zu Lungenentzündungen, die die Atmungsorgane auf Dauer zerstören.

Interessenverband Tic & Tourette-Syndrom e.V. Und Tourette Gesellschaft Deutschland e.V.



IVTS
Das Kompetenznetz

Das Tourette-Syndrom ist eine neuropsychiatrische Erkrankung, die durch motorische und vokale Tics charakterisiert ist. Tics sind unwillkürliche (unkontrollierbare), meist kurze, plötzliche Bewegungen oder Lautäußerungen. Auch in weniger ausgeprägter Form können Ticstörungen auftreten (z.B. Räuspern oder Blinzeln).



Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.



Tay-Sachs und Morbus Sandhoff sind zwei neurodegenerative lysosomale Speichererkrankungen. Die Betroffenen, meistens Kinder, verlieren nach und nach alle erworbenen Fähigkeiten, sie werden selten älter als 6 Jahre. Je später die Krankheit ausbricht desto langsamer ist der Verlauf.

Deutsche Narkolepsie-Gesellschaft e.V.



Narkolepsie zählt zu den neurologischen, chronischen Erkrankungen. Narkolepsie-Patienten werden oft mehrmals am Tag von Schlafattacken überwältigt. Viele verlieren dabei auch die Muskelspannung in Gesicht und Beinen. Folgen dieser „Katalexien“ sind zuckende Mienen und heftige Stürze.



Deutsche Sarkoidose Vereinigung e.V.

Die Sarkoidose ist eine Krankheit, bei der es zur Bildung von Granulomen (kleinste Bindegewebsknötchen) kommt. Diese können sich überall im Körper bilden und dann zu Störungen