

Neues aus der Rett-Welt – Okt 2022



Stella Peckary ist im Vorstand der RSE vertreten und begann ihre Ausführungen mit den Aktivitäten der Rett-Syndrom Europe (RSE), welche der Dachverband der europäischen Rett-Syndrom- Gesellschaften ist. Die RSE hat 25 Mitgliedsländer, die entweder durch eine offizielle Organisation, wie die ÖRSG, oder wie zum Beispiel Malta, nur mit einer Person vertreten ist.

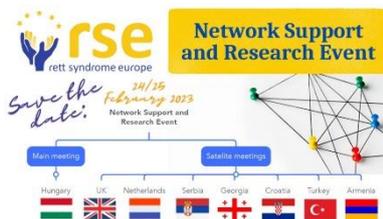


Die jährliche Generalversammlung der RSE wird am 26. November 2022 online stattfinden. Bitte melden Sie sich mit folgendem Link bis 24. November 2022 an und registrieren Sie sich, wenn Sie an der

Generalversammlung teilzunehmen möchten:

<https://forms.office.com/r/A5n5RSxEXT>

Es wird ein zusammenfassender Tätigkeits- und Finanzbericht von 2021 besprochen. Ebenfalls wird die Arbeit des Vorstandes der RSE und weitere spannende und nützliche Präsentationen vorgestellt.



RSE hat auch einen wissenschaftlichen Beirat (SAB) der aus namhaften europäischen Wissenschaftlern und Ärzten besteht (siehe auch Rundbrief 2022 Ausgabe 1). RSE veranstaltet eine Hybridkonferenz vom 24. bis 25. Februar 2023 in Budapest, Ungarn. Zu diesem Treffen

werden die RSE-Länder: Vereinigtes Königreich, Niederlande, Georgien, Armenien, Kroatien und Türkei per Satelliten zugeschaltet. Bei dieser Veranstaltung werden auch internationale Wissenschaftler Vorträge präsentieren.

<https://www.rettsyndrome.eu/news/network-support-and-research-event-coming-soon/>

<https://www.rettsyndrome.eu/research/scientific-advisory-board>



Im Herbst 2023 soll auch wieder ein Europäischer Rett Syndrom Kongress in Frankreich, sowie im Herbst 2024, der ebenfalls verschobene 9. Rett-Welt-Kongresse in Australien stattfinden.

Rett-Syndrom Europe veröffentlichte 2022 drei E-Newsletter, in denen u.a. Beiträge für und von Familien, der Rett-Syndrom Forschung und über Veranstaltungen publiziert wurden.



Stella Peckary wies auch auf den „October is Rett Syndrome Awareness Month“ hin. Vor zehn Jahren war die Bekanntmachung des Rett-Syndroms noch nicht so häufig wie heute. Dies ist auch den sozialen Netzwerken geschuldet.

Immer mehr ins Gespräch kommen aber auch Buben mit Rett-Syndrom, wie auch im letzten E-Newsletter im September 2022 der RSE zu lesen war.



Die Familie Covini, hat im Vorjahr bei ihren Sohn Matteo, MDS diagnostiziert bekommen. Die Familie ist der Vereinigung „Lespetitsmecp2“ beigetreten und engagiert sich für die Eltern, deren Kinder von einem seltenen und schweren genetischen Defekt betroffen sind, dem MeCP2-Gen-Duplikationssyndrom (MDS). Dieser Verein ist mit der französischen Rett-Syndrom-Gesellschaft verbunden.

<https://afsr.fr/>

<https://www.rettsyndrome.eu/news/extraordinary-mateo/>

<https://www.lespetitsmecp2.org/>

Weitere Neuigkeiten gibt es auch zum Medikament Trofinetide und dem RNA Editing beim Mausmodell: „Die von Rett Syndrome Research Trust finanzierte Studie demonstriert die allererste Symptomverbesserung in einem Mausmodell einer beliebigen menschlichen Krankheit unter Verwendung von RNA-Editierung“. Weitere Informationen zu diesem Artikel finden sie unter

<https://www.prweb.com/releases/2022/8/prweb18839552.htm>

Trotz Einschränkungen durch die Covid-19 Pandemie gab es 2022 einige Veranstaltungen der nationalen Rett-Vereine:



Am 10. und 11. Juni 2022 wurde diese Konferenz als Hybrid-Event abgehalten.

Wissenschaftler und Forscher berichteten über die neuesten klinischen Versuche und die abzeichnenden Entwicklungen. Besonderes Augenmerk wurde auf dem Thema Gentherapie gewidmet.

<https://www.rettsyndrome.eu/news/airett-conference/>



Die Veranstaltung „Running for Rett“ fand von 17. September bis 15. Oktober 2022 statt. Mit der Teilnahmegebühr von € 15,00 unterstützten die Mitwirkenden mit € 10,00 die Rett-Syndrom-Forschung.

Mit der Anmeldung erhielten die Teilnehmer eine Urkunde, Startnummer und einen Rett-Syndrom-Lauf 2022 Button. Es waren jedoch nicht nur Läufer, sondern auch Walker und Rollstuhlfahrer willkommen. Die angebotenen Distanzen waren 1,5 km bis zu 21 km. Mit einer beliebigen „Running-App“ auf dem Smartphone wurde die gelaufene Distanz aufgezeichnet. Nachdem das Ziel erreicht wurde, übermittelte der Teilnehmer via Upload-Link in seiner erhaltenen Bestätigungsmail der Anmeldung, seine erreichte Distanz und lud dazu einen Screenshot oder Bild hoch.

<https://www.rett-syndrom-deutschland.de/running-for-rett>



RettEd Webcasts sind eine regelmäßige Reihe von Live-Webinaren mit Expertenrednern zu verschiedenen Rett-bezogenen Forschungs-, Therapie- und Pflegethemen.

Seit Mai 2022 ist eine kostenlose dreiteilige Serie über Erwachsene mit Rett verfügbar. Wer den YouTube-Kanal abonniert hat, kann auch frühere Aufzeichnungen kostenlos ansehen. Ebenfalls hat Stella Peckary mehrere Beiträge, unter anderem „What comes next“ vom Englischen ins Deutsche übersetzt und für den Rundbrief, wie auch für die ÖRSG-Homepage aufbereitete.

<https://www.youtube.com/user/IRSFoundation>

https://www.youtube.com/watch?v=NO1V7kQ4_xA&t=147s

https://www.youtube.com/watch?v=2WUnvgH_SuM&t=13s

<https://www.youtube.com/watch?v=t7CjsWplr80&t=192s>



In der letzten Aprilwoche 2022 begrüßte die internationale Rett-Syndrom Stiftung mehr als 500 Mitglieder der Rett-Gemeinschaft zum nationalen

ASCEND 2022 Rett-Syndrom-Gipfel in Nashville, Tennessee. Im Laufe von zweieinhalb Tagen präsentierten 45 Redner mehr als 23 Stunden durchdachte und lehrreiche Programme zu den Themen, die für Betreuer, Eltern, Erzieher, Therapeuten, Forscher und Kliniker am wichtigsten sind.

World Leaders Forum – Rett Syndrome Associations

Diese Meetings der Repräsentanten der internationalen Rett-Syndrom Vereinigungen finden viermal im Jahr via Zoom statt. Dabei werden immer interessante Themen bearbeitet. Sprecher waren u.a. John Christodoulou, Australien: <https://www.rettsyndrome.org/summit/>



Rett-Deutschland zeigt ein kurzes Video einer Familie eines Kindes mit Rett-Syndrom und, wie diese damit zurechtkommen. „Verdient geliebt zu werden“



Rett Syndrome Europe hat sich auch sehr dafür eingesetzt, dass Rett-Familien aus der Ukraine, die wegen des Krieges fliehen mussten, unterstützt werden. Aber auch die Rett-Familien, die in der Ukraine zurückgeblieben sind, haben Hilfestellung erhalten.



Nach diesen sehr detaillierten Ausführungen aus der „Rett-Welt“ bedankte sich die ÖRSG mit einer kleinen Aufmerksamkeit bei Stella Peckary, der Auslands- und Forschungsbeauftragten der ÖRSG.

In diesem Zusammenhang erwähnte Günther Painsi, dass für Stella Peckary noch immer **dringend eine Nachfolgerin/ein Nachfolger** gesucht wird.