

Neues aus der Rett-Welt



2022 - 2023





RETT SYNDROME EUROPE

Rett-Syndrom Europa hat derzeit 25 Mitgliedsländer, die entweder durch eine offizielle Organisation oder eine Einzelperson vertreten sind.

- MONATLICHE MEETINGS DES VORSTANDES
- 6-WÖCHIGE MEETINGS RSE WISSENSCHAFTL. BEIRAT (SCIENTIFIC ADVISORY BOARD)
- HALBJÄHRLICHE ONLINE MEETINGS DER MITGLIEDER – MAI 2023
- JÄHRLICHE GENERALVERSAMMLUNG
- QUARTAL E-NEWSLETTER AN MITGLIEDER UND AUF WEBSITE
- AKTUELLES AUF FACEBOOK
- RETT-SYNDROME EUROPE CONFERENCE 17 – 18 MÄRZ 2023
- VORBEREITUNG 7. ERSC IN MARSEILLE 6 – 8 OKTOBER 2023





The idea of RSE was born in Belgium

1993

1994

Decision to formalize and rename in Paris

2000

2001

Statutes changed in Berlin

2017

First official meeting in Luxembourg

Statutes approved in Budapest



3. ERSC Maastricht, Niederlande
2013



4. ERSC Rom, Italien
2015



5. ERSC Berlin, Deutschland
2017



6. ERSC Tampere, Finnland
2019



Ziele von Rett Syndrome Europe

Das Rett-Syndrom in der Öffentlichkeit, bei Fachleuten, Betreuern und direkt Betroffenen in allen europäischen Ländern besser bekannt zu machen

Verbesserung der Kommunikation innerhalb der europäischen Rett-Gemeinschaft

Interessen der Menschen mit Rett-Syndrom und ihrer Familien fördern

Ausdehnung von RSE auf alle europäischen Länder und, falls erforderlich, Unterstützung bei der Gründung nationaler Vereinigungen

Förderung der Erforschung des Rett-Syndroms



www.rettsyndrome.eu/news

Neurotech International - klinisches Programm auf Cannabinoidbasis zum Einsatz des Leitmedikamentes NTI164 zur Behandlung



Neurogene - neue Gen-Therapie-Studie ab Juni in USA

Taysha – Dosierung für einen potentiellen Teilnehmer an der Phase 1 /2 REVEAL Studie für Erwachsene Rett Patienten in Kanada geplant - **am 5.6. erhielt die erste Rett Syndrom Patientin ein Medikament für Gen-Therapie !!**



TAYSHA
GENE THERAPIES



www.rettsyndrome.eu/news

Telethon Kids Australia

online Leitfaden für Familien und Betreuer, als Hilfestellung um Rett-Patienten zu einem körperlich aktiveren Leben zu verhelfen



EpiCare – neues Merkblatt für medizinisches Fachpersonal und Pflegekräfte über häufige Probleme mit Epilepsie bei Rett Syndrom (Dr. Aglaia Vignoli)



[List EpiCARE centres - EpiCARE - ERN EpiCARE centres \(epi-care.eu\)](http://epi-care.eu)

Familiengeschichte – „Was tun bei therapieresistenter Epilepsie – Katharinas Weg“





• Programm

- **Natural History (pathogenetische Entwicklung) & Begleiterkrankungen**
- **Herkömmliche und Alternative medizinische Unterstützung**
- **Staatlicher, politische Einflussnahme**
- **Innovative Therapien beim Rett Syndrom**

Kosten

Registrierung: www.rett2023.fr

Nichtmitglieder AFSR:

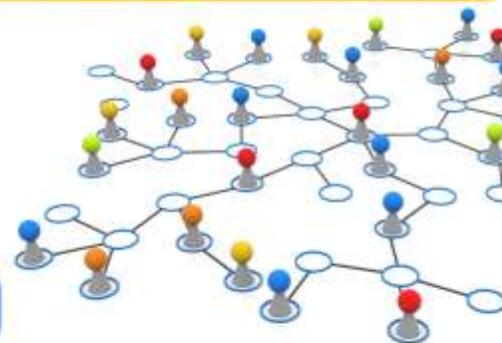
- Registrierungsgebühr : 100 €
- Congress dinner am Samstag 7 Oktober 2023: €50
 - Unterkunft am Samstag 7 Oktober 2023: €50



Network Support and Research Event

17/18 March 2023

Network Support and Research Event



Main meeting

Satellite meetings

Hungary



UK



Netherlands



Serbia



Georgia



Croatia



Turkey



MAGYAR
RETT SZINDRÓMA
ALAPÍTVÁNY



KROATIEN - Gründung 2019

- erste Konferenz
- interdisziplinäres Ärzteteam f RS-
Kinderkrankenhaus Kroatien
- Prof. Bernd Wilken
- Dr. Aglaia Vignoli
- Erfahrungsaustausch
- Diskussionen : Daybue, Epilepsie, Verbesserung
Lebensqualität



SERBIEN keine eingetragene Rett-Gemeinschaft

- interdisziplinäres Ärzteteam und Therapeuten (7)
- Repräsentanten von Tagesstrukturen (Rett-Syndrom)
- Studenten (Therapeuten)
- Eltern (2 davon Ärzte)
- Repräsentanten RS-Gemeinschaft
- RSE Gast aus Spanien - Paula Bolzani



TÜRKEI – lose Gemeinschaft seit 2002
9 Familien – 100 Familien
Antrag für offizielle Eintragung 2023

38 Teilnehmer

- interdisziplin. Ärzteteam u Therapeuten
- Eltern
- RSE aus Dänemark u Schweden
- Vorträge d. Ärzte für Teilnehmer Türkei
- anschl. Diskussionen
- Verbindung zu Rare Disease Centers (Acibam Universität)
- neue working groups für Webinars AAC, Physio, Gastro, Genetik





Day 1 Friday 17th March



Network Support and Research Meeting 17th & 18th March 2023



09:30 - 09:45	Introduction	Becky Jenner & Gillian Townsend
09:45 - 10:15	Rett Syndrome: The Road from Recognition to Treatment	Jeffrey Neul
10:15 - 10:35	Tea Break	
10:35 - 10:50	Gene Therapy: Hope, Myth and Difficulty	Jean-Christophe Roux
10:50 - 11:05	Human Stem Cell-based Models for the Study of Rett Syndrome: Overview and Perspectives	Sonja Gull
11:05 - 11:35	Discussion in Country Groups	
11:35 - 12:00	Q&A to Speaker Panel	
12:00 - 13:15	Lunch / Networking	
13:15 - 13:35	Genetic Therapy Approaches in Rett Syndrome - an update	Stuart Cobb
13:35 - 13:45	Neurogene Update: NGN-401: A Self-regulating Gene Therapy for Rett Syndrome	Stuart Cobb
13:45 - 14:00	Neuren Update: Trofinetide in Rett Syndrome	Nancy Jones
14:00 - 14:10	Taysha Update: An Investigational Approach to Gene Therapy for Rett Syndrome	Berit Maru
14:10 - 14:20	Burden of Illness in Rett Syndrome: Initial Evaluation of a Disorder-Specific Caregiver Survey	Walter Kaufmann
14:20 - 14:35	Clinical Trial Registries and Databases	Daniela Tropes
14:35 - 14:55	Patients at the European Medicines Agency	Francois Houyez
14:55 - 15:15	Tea Break	
15:15 - 15:25	Family Contact and Engagement: Why and How	Becky Jenner
15:25 - 16:00	Discussion in Country Groups	
16:00 - 17:00	Q&A to Speaker Panel and Whole Group Discussion	
17:00 - 18:30	Drinks / Networking / Chat *	
18:30 - 21:00	Dinner *	



Day 2 Saturday 18th March



Network Support and Research Meeting 17th & 18th March 2023



09:00 - 09:15	Re-cap and Introduction	Becky Jenner
09:15 - 09:30	I Can't Get No Sleep...	Karen Spruyt
09:30 - 09:50	Epilepsy in Rett Syndrome	Aglaia Vignoli
09:50 - 10:05	Control of Breathing	Ana Abdala
10:05 - 10:25	Tea Break	
10:25 - 10:40	Gastrointestinal Myths and Misconceptions in Rett Syndrome	Kathleen Motil
10:40 - 11:00	Identifying and Managing Emotional, Behavioural Autonomic Dysregulation in Rett Syndrome	Paramala Santosh
11:00 - 11:30	Discussion in Country Groups	
11:30 - 12:15	Q&A to Speaker Panel	
12:15 - 13:15	Lunch / Networking	
13:15 - 13:25	Physical Therapy Interventions in Rett Syndrome	Meir Lotan
13:25 - 13:35	Communication Research and the Rett Syndrome Communication Guidelines	Gillian Townsend
13:35 - 13:45	Communication Continued: Well-being and Emotional Competence	Helena Wandts
13:45 - 14:00	Occupational Therapy: Role in Rett Syndrome	Pamela Diener
14:00 - 14:10	Music Therapy and People with Rett Syndrome	Linn Johnels
14:10 - 16:40	Discussion in Country Groups	
14:40 - 15:00	Tea Break	
15:00 - 15:30	Q&A to Speaker Panel	
15:30 - 16:00	Action Planning in Country Groups	
16:00 - 16:45	Feedback to Whole Group	
16:45 - 17:00	Summary, Thank You and Closing	Becky Jenner & Gillian Townsend



Polnisch - (Polski)
Französisch - (Français)
Englisch - (English)
Italienisch - (Italiano)
Schwedisch - (Svenska)
Arabisch - (Arabic)
Norwegisch - (Norsk)
Finnisch - (Suomalainen)
Russisch - (Russian)
Bosnisch - (Bosnian)
Serbisch - (Serbian)
Kroatisch - (Croatian)
Persisch - (Persian - Farsi - Dari)
Portugiesisch - (Portugues)
Türkisch - (Turkish)
Deutsch - (German)
Ukrainisch - (Ukrainian)

Rett 
Deutschland e.V. seit 1987
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom





Das wissenschaftliche Rett-Syndrom-Treffen ist das einzige globale und umfassende Forschungstreffen, das sich ausschließlich auf das Rett-Syndrom konzentriert.

Poster- und Vortragssitzungen

Diskussionsrunden: grundlegende, translationale und klinische Arbeiten zum Rett-Syndrom

Kontakte knüpfen

neue Partnerschaften schließen

Behandlung und Heilung des Rett-Syndroms

DAYBUE™ (trofinetide)



On 10 March 2023 Neuren's North America partner Acadia Pharmaceuticals received marketing approval from the U.S. Food and Drug Administration (FDA) for DAYBUE™ (trofinetide) to treat Rett syndrome in adults and pediatric patients 2 years of age and older. Please refer to the ACADIA Pharmaceuticals website for further information about DAYBUE™ (trofinetide) in the United States.



[Click here for Acadia's product information →](#)

- ACADIA PHARMACEUTICALS
- Zulassung März 2023
- Erstes und einziges zugelassenes Medikament in den USA (Rett-Patienten ca 6000 – 9000)
- Behandlung: zentrale Verhaltens-, Kommunikations- und körperliche Symptome
- Studie LAVENDER: 187 Patienten Alter: 5–20 Jahre. Daybue zeigt im Vergleich zu Placebo signifikante Verbesserung

DAYBUE

ACADIA PHARMACEUTICALS

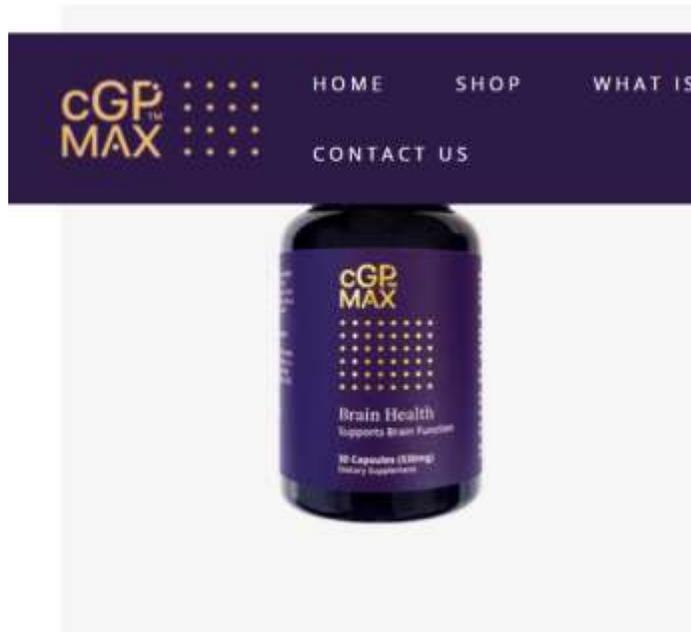
Behandlung von: zentralen Verhaltens-, Kommunikations- und körperlichen Symptomen

Studie LAVENDER: 187 Patienten Alter: 5-20 Jahre.

Daybue zeigt im Vergleich zu Placebo signifikante Verbesserungen

Fragebogen: Beurteilung von Pflegekräften

- Symptome wie Lautäußerungen, Gesichtsausdrücke, Blicke, Handbewegungen (oder Stereotypien), repetitive Verhaltensweisen, Atmung, nächtliche Verhaltensweisen und Stimmung.
- eine globale ärztliche Einschätzung, ob sich der Zustand eines Patienten verbessert oder verschlechtert hat. In der Studie waren die häufigsten Nebenwirkungen Durchfall (82 %) und Erbrechen (29 %).



cGP MAX™: eine Weltneuheit bei natürlichen Nahrungsergänzungsmitteln für die Gesundheit des Gehirns

Für die Gesundheit des Gehirns ist 100% natürlich

Unterstützt das Gefäßsystem bei seiner Aufgabe, kleine Blutgefäße zu bilden

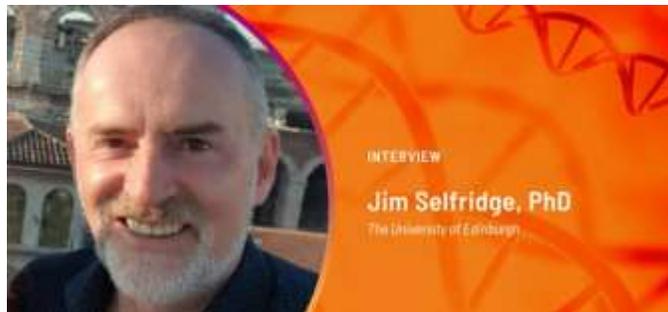
Hilft gleichzeitig, den Blutfluss zu verbessern (gesünderer Schlaf, erhöhte Aufmerksamkeit, ausgeglichenes Temperament)

Keine Studien an Probanden

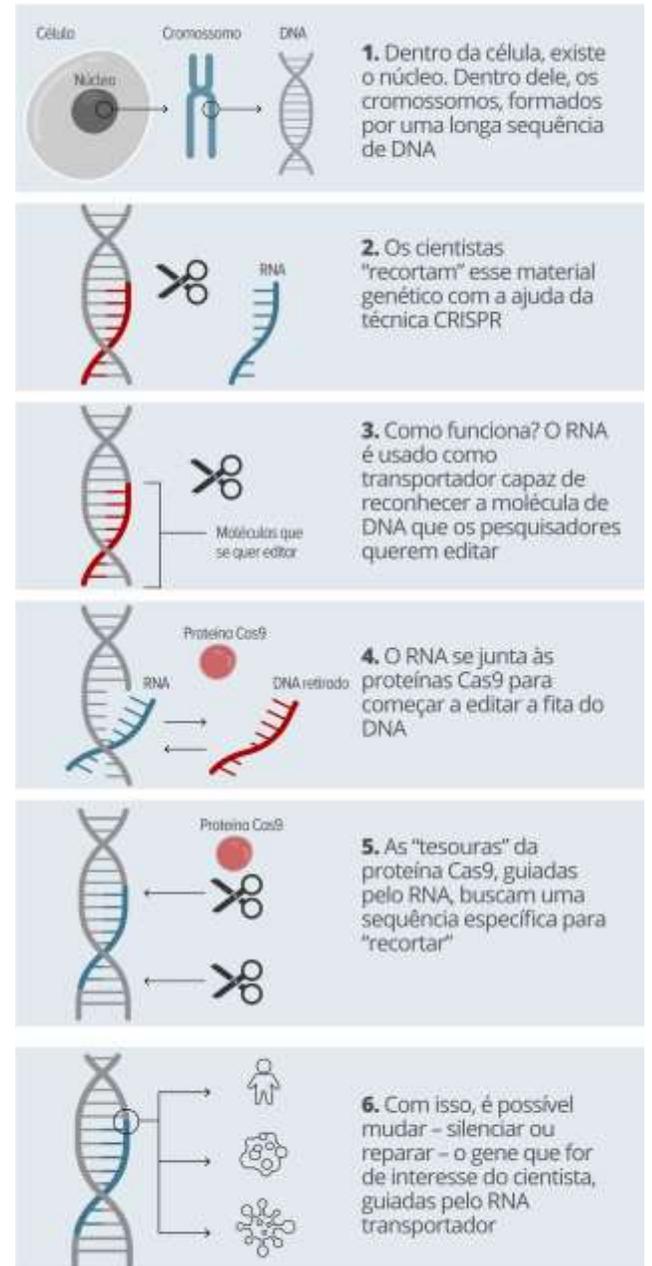
Angeblich natürliches Pendant zu Daybue

RNA Editing bei Mausmodell

Erste veröffentlichte Studie zur Symptomverbesserung in einem Mausmodell einer menschlichen Krankheit unter Verwendung von RNA-Editing. Das ist ein biochemischer Vorgang innerhalb bestimmter Zellen oder Zellorganellen, der im Verlauf der Genexpression stattfinden kann und die Wiedergabe genetischer Information abändert. RNA-Editing kann die Symptome in einem Mausmodell des Rett-Syndroms verbessern und daher liefert die Studie einen wesentlichen Machbarkeitsnachweis für die Verbesserung der Symptome des Rett-Syndroms durch RNA Editing



Entenda o Crispr



WISSENSWERT



IRSF Parent Panel: My Trofinetide Clinical Trial Experience

www.youtube.com/watch?v=KGVQIK8Ci8Q



What is DAYBUE? - What You Need to Know About DAYBUE (trofinetide), Part 1

www.youtube.com/watch?v=wcw-sF9mXo0



Friday Focus - August 19th, 2022



Modeling

- www.youtube.com/watch?v=rV61gBWK7Og



LIFEtool Video-TIPPs

LIFEtool Austria
47 Videos 1.593 Aufrufe Zuletzt am 11.04.2023...



2020-04-02 13:58:44

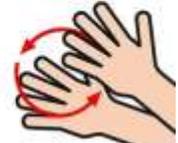
Mit welchen Wörtern fangen wir an?



Symbole © Metacom / Annette Kitzinger

UK-Fortbildungen für Familien und Angehörige

 www.gesellschaft-uk.org



2. bis 5. Oktober 2024

www.rettworldcongress.org

9th World
RETT Congress

Gold Coast
Australia
**Postponed
to 2024**



**VIELEN DANK FÜR
EURE
AUFMERKSAMKEIT**
