

**3. Konferenz der Choroideremia Research Foundation
Denver vom 15. bis 18. Juni 2014
Michael Längsfeld Ansprechpartner Choroideremie
Pro Retina Deutschland**

1. Ankunft in Denver, der Hauptstadt von Colorado: Am Nachmittag nach einem zehnstündigen Flug und acht Stunden Zeitunterschied traf ich mit der Deutschen Lufthansa in Denver ein. Transfer zum Hotel Westin Westminster(ca. 20 km von der Innenstadt von Denver). Am Horizont sieht man die Berge: Die Rockies.

18.00: Registrierung und Begrüßung

2. CRF-Konferenz: Nach der Registrierung stellte ich mich Eric Hartmann, Direktor des CRF, Beth Foss, Ex- Presidentin des CRF, Chris Moen, neuer President des CRF, Cory Mac Donald, Organisator, vor.

An diesem Abend habe ich auch viele amerikanische CHM Betroffene kennengelernt und über die Aktivitäten der amerikanischen CRF gesprochen und die Pro Retina vorgestellt.

16. Juni - 08.00 Uhr: Auftaktveranstaltung

Beth Foss begrüßte die 150 Teilnehmer aus allen Teilen der USA, darüber hinaus werden auch die Anwesenden aus Australien, Frankreich, Kanada und Deutschland besonders begrüßt. Sie hat darauf hingewiesen, dass seit dem letzten CRF Kongress in Bosten inzwischen zwei Jahre vergangen sind. Die Anzahl der Teilnehmer war etwas geringer bei diesem Kongress, was dadurch erklärt wurde, dass die meisten CHM Betroffenen an der Ostküste der USA leben, also im Raum Boston.

Die CRF ist eine Geschichte der Hoffnung. Vor 10 Jahren hatten die CHM Betroffenen kaum Hoffnung auf eine Therapie. Heute besteht Hoffnung und es sind Forscher aus 12 Ländern aus der ganzen Welt an der CHM Forschung beteiligt. Die CRF ist eine Geschichte der Freundschaft, einer Gruppe von Menschen, die durch einen gemeinsamen Wunsch vereint sind, sich von der Krankheit zu befreien und sich gegenseitig zu helfen.

Auf den folgenden Seiten wird eine Zusammenfassung verschiedener Präsentationen dargestellt, welche auf der dreitägigen Konferenz in Denver vorgestellt wurden.

Ein großes Dankeschön an den CRF für ihre Gastfreundschaft und Professionalität, die der CRF bei der Organisation und Durchführung der Konferenz und des wissenschaftlichen Symposiums gezeigt hat.

Mehr denn je ist die Zusammenarbeit zwischen Patientenorganisationen aus aller Welt wichtig, so dass Therapien zur Behandlung der Choroideremie entwickelt werden können, damit die Behandlung der Choroideremie so bald wie möglich Wirklichkeit wird.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014**Inhaltsverzeichnis****1 Patientenseminar**

Generalversammlung 2014 CRF	3
Vorstellung und Einleitung Dr Ian Mac Donald	4
Spendensammlung durch Fundraising	5
Mobilitätstraining und die Verwendung des Langstocks	7
My Retina Tracker für Netzhauterkrankungen: myRetinaTracker	9
Humangenetische Beratung und Gentest	10
Session Betroffene; Eltern / Großeltern; Kinder	10
Internationale Zusammenarbeit der Patientenvereinigungen - Abendessen	10
Erhaltung der Netzhaut durch Neuroprotektion	12
Stammzelltherapien: Die potentiellen Rollen von IPS-Zellen	13
Die Gentherapie Studien	14
Pharmakologische Therapie zur Behandlung der CHM	15
OCT Die Wichtigkeit des OCTs	17
Studie der Netzhautstruktur und deren Funktion	17
Session Fragen / Antworten mit den anwesenden Forschern	17

2 2. Internationales Symposium Chorioideremie	19
--	-----------

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

1.Generalversammlung 2014 CRF

Die Hauptversammlung des CRF begann mit der Abstimmung über den Finanzbericht und über die geförderten Forschungsaktivitäten zur CHM Behandlung. Anschließend wurde eine Satzungsänderung, zur Erweiterung des Vorstands, beschlossen, um die Zahl der Vorstandsmitglieder auf drei zu erhöhen, um dadurch die internationale Zusammenarbeit zu intensivieren. Der dritte Vorstandssitz wurde sowohl Mark Huyser - CRF Kanada, als auch Cecile du Columbier von der französischen CRF angeboten und dann von der französischen CRF Vorsitzenden übernommen, welche diesen nun für ein Jahr begleitet. Beth Foss verlässt die Präsidentschaft des CRFs und wird von Chris Moen als neuer CRF Präsident abgelöst.

Die Geschichte von Chris ist beispielhaft: Im Alter von 2 Jahren, während die Eltern mit dem älteren Bruder, wegen eines Unfalls den Augenarzt besuchen, treten bei ihm Sehstörungen auf. Als die Eltern dem Augenarzt berichten, dass es weitere Fälle von Sehstörungen in der Familie gibt, schlägt dieser vor die Angelegenheit intensiver zu untersuchen. Die Untersuchungen ergaben, dass Chris bereits Anzeichen von Retinitis Pigmentosa zeigte. Man sagte ihm, dass es zurzeit keine verfügbare Behandlung gibt. 15 Jahre später machte das Brillenforschungszentrum in Philadelphia der Familie den Vorschlag, eine humangenetische Untersuchung durchführen zu lassen, an der 40 Familienmitglieder teilnahmen. Der Test ergab eine Veränderung des CHM-Gens. inkl. 19 vorliegenden Mutationen. Die Eltern diskutierten mit Dr. Jean Bennett und erzählten ihr von ihrem Chris, der damals 16 Jahre alt war. Zu dieser Zeit träumte er davon Arzt zu werden. Sie fragten ihn, ob er zufällig bereit sei, ein einmonatiges Praktikum zu machen, das übernahm er und der junge Chris wurde Praktikant. Durch diese Berufung und die Zusammenarbeit entstand eine große Freundschaft mit Dr. Bennett. Chris setzte seine Karriere trotz Chorioideremie weiter fort und setzte sich für weitere medizinische Studien ein. **Damals Praktikant in Philadelphia und jetzt Präsident des CRF!**

Projekte der CRF sind vielfältig:

Direkte Unterstützung der Forschungsprogramme:

- Klinische Gentherapie-Versuche (die seit Ende 2011 in Oxford durchgeführt und die Jean Bennett bis Ende 2014 in den USA einführen möchte)
- Menschliche Zellmodelle Viki Kalatzis,
- Die pharmakologische Therapie Mariya Moosajee und Viki Kalatzis,
- Die erste Stammzellentherapie, Forschung von Professor Miguel Seabra (Portugal).

Unterstützung der Forschungsprogramme:

- Unterstützung von wissenschaftlichen Symposium zur CHM Forschung,
- Das Projekt "Bio Bank", Die Erlaubnis der gewerblichen Sammlung von Blut und Haut von CHM Patienten oder Trägern, die dann den verfügbaren Forschern aus der ganzen Welt zu Forschungszwecke angeboten werden.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Die Entwicklung der Stiftung:

- Schaffung eines wissenschaftlichen Rates.
- Neugestaltung der Website des CRFs mit der Entwicklung einer Plattform.
- Fundraising.
- Die Zukunft der CRF.
- Ist der aktuelle Schwerpunkt, die Gentherapie, bald Realität?
- Zukünftige Möglichkeiten.
- Die Möglichkeiten einer Therapie durch Medikamente.
- Förderung von Therapien für die Betroffenen, die sich in einem fortgeschritten Stadium befinden, durch Implantate.
- Die Einheit ist eine Stärke, daher ist eine Zusammenarbeit mit anderen internationalen Patientenorganisationen zu fördern und ein permanenter Informationsaustausch durch Telefonkonferenzen, Newsletter, Mails und Internetplattformen sollte stattfinden.

Vorstellung und Einleitung von Dr. Ian MacDonald

Dr. MacDonald war der erste Wissenschaftler mit dem der CRF seit seiner Gründung zusammenarbeitete. Dr. MacDonald erinnerte daran, dass CHM eine seltene Krankheit ist, die alle Rassen betrifft. Der Name CHM entstand aus der Tatsache, dass Forscher zunächst glaubten, dass nur die Aderhaut betroffen sei, während man heute weiß, dass die Erkrankung durch Mutationen des CHM- Gens verursacht wird. Dieses verhindert die Produktion des REP1 Proteins, dass dazu führt, dass die aus mehreren Schichten bestehende Netzhaut, einschließlich Photorezeptoren und Pigmentepithel abstirbt. Ohne das REP1- Proteins sterben die Zellen in der Netzhaut.

CHM- Gen- Mutationen werden in mehrere Kategorien eingeteilt:

Nonsense Mutationen, verändern den DNA-Code, und führen vorzeitige „Stop“ Signale ein. Dies verhindert die REP-1 Produktion.

Insertionsmutationen, bei der das CHM-Gen zusätzliche Informationen enthält

Deletionsmutationen, bei der dem CHM- Gen einige Informationen fehlen

Mutationen Insertion- Deletion, bei der eine DNA Sequenz durch eine andere ersetzt wird.

Duplikationen, bei dem ein Teil der DNA- Sequenz wiederholt wird

Jede CHM Familie hat deshalb eine Mutation. Ihre Mutation kommt bei mehreren unabhängigen Familien vor.

Wie entwickelt sich die visuelle Funktion im Verlauf der CHM? Obwohl dies bei jedem Betroffenen variiert, bleibt in der Regel die Sehschärfe lange erhalten.

Ab dem 20. Lebensjahr schreitet die Erkrankung fort und das Gesichtsfeld verschlechtert sich rasch.

Die Verkleinerung des Gesichtsfelds geht bei einem Betroffenen schneller, bei anderen langsamer.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Da CHM durch einen Mangel des Proteins REP 1 verursacht wird, könnte man überlegen, dieses REP 1 Protein direkt in den Körper zu injizieren. Leider ist dies nicht möglich, da das Protein in die Zelle eingeführt werden muss. Es muss ein Genträger erstellt werden, dieser in die Makula injiziert werden, wobei der virale Vektor das reparierte Gen enthalten muss. Die DNA des Genträgers wird dann allmählich absorbiert und dringt in die Zellen der Netzhaut ein, die das übertragene Gen für die Produktion eines funktionellen Proteins benutzt.

Die teilnehmenden Patienten klinischer Studien müssen zuerst einen humangenetischen Test durchgeführt haben und die ursächliche Mutation muss bekannt sein. Während der Operation, die unter Vollnarkose durchgeführt werden muss, wird der virale Vektor, der das korrigierte CHM Gen enthält, in ein Auge injiziert, Nach der Operation werden mit dem Patienten neue visuelle Tests durchgeführt, um die Reaktivität zu bewerten.

Beim behandelten Auge müssen Sehschärfe und Gesichtsfeld überprüft werden, um unverzüglich Fortschritte festzustellen.

Die Tests werden 6 Monate nach der Injektion und dann jedes Jahr wiederholt.

Auf allen Fällen sollten die Patienten und ihre Angehörigen sich bewusst sein, dass eine klinische Studie eine medizinische Behandlung bleibt und ein Risiko beinhaltet!

Spendensammlung durch Fundraising

Die Präsentation begann mit der Vorführung des Films "Driving Jalousie" („Verblendung“), dieser beschäftigt sich mit den Erfahrungen von EJ Scott, der dreißigjährige Amerikaner und CHM Betroffene, beschloß blind 12 Marathons in 12 verschiedenen Staaten zu laufen um Spenden einzusammeln.

Er lief von Stadt zu Stadt, immer begleitet von einem Freund, als freiwilliger Läufer begleitet. Er läuft mit verbundenen Augen, um nicht durch Schatten, Kontraste, Licht und Lichtblitze gestört zu werden.

Für ihn ist die Botschaft klar: Er wird tun, was er zu tun muss, damit eine Therapie Wirklichkeit wird.

In diesem Jahr gelang es ihm, 150.000 USD zu sammeln!

Dies ist eine gute Einführung in das Thema Fundraising um alle Teilnehmer der Konferenz davon zu überzeugen, dass Fundraising wichtig für die Unterstützung der Forschung ist und alle angeht.

"Fundraising" ist kein Schimpfwort!

Wenn man darüber nachdenkt, könnte jeder daran teilnehmen oder man hat bereits am Fundraising teilgenommen, zum Beispiel mit Kuchenverkauf in der Schule, an einem Sponsorenlauf oder man hat mit dem Kauf von Kalendern verschiedene Projekte unterstützt und mitfinanziert. Dies ist ein übliches Verfahren zur Unterstützung verschiedener Projekte.

Fundraising ist nicht da um Almosen zu geben, sondern im Gegenteil um zuzulassen, dass Freunde und Familie sich helfen. In der Regel sind diese Menschen bereit etwas zu tun, um Ihnen und der Forschung für CHM zu helfen.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Ideen für Fundraising sind vielfältig.

Beispiele sind die Organisation von Shows, Konzerte, Abendessen, Weinproben, Teilnahme an einer Sportveranstaltung

Für alle diejenigen, die wie EJ Scott helfen wollen und gemeinsam alle Anstrengungen vereinen und gegen CHM zu kämpfen, hat der CRF zur Unterstützung des Fundraisings das **"Team CHM"** gegründet.

Das Konzept des Teams wird bereits von anderen Stiftungen und Organisationen angewendet.

Zum Beispiel hat die Parkinson-Stiftung mehr als 27 Millionen Dollar eingesammelt!

Wir haben festgestellt, dass jedes Teammitglied es geschafft hat, mehr als USD 4.000,00 zu sammeln. Wir werden versuchen USD 1.000.000,00 zu sammeln um notwendige Forschungsstudien für CHM zu unterstützen.

Tipps, um ihre Fundraising zu starten:

- Wählen Sie eine Gruppe oder eine sportliche Herausforderung;
- Erstellen Sie Ihr eigenes Team oder wenden sich an einen Verein oder ein bestehendes Team. Hierzu ist es möglich, mit einem örtlichen Laufteam / Triathlon-Team, was diese zweifellos freuen wird, zusammenzuarbeiten und gemeinsam zu sammeln
- Seine eigene Fundraisingseite zu erstellen. dort seine persönliche Geschichte beschreiben und dies als Grund für die Unterstützung der CHM Forschung angeben.
- Kontaktieren Sie Freunde, Familie, Kollegen und warum nicht ein Unternehmen Für jeden USD mehr Umsatz kann ein bestimmter Betrag oder Prozentwert als Unterstützung für die Forschung oder als eine direkte Spende eingenommen werden. Verwenden Sie intensiv soziale Netzwerke wie Internet, Facebook, Twitter, LinkedIn....
- Kontaktieren Sie die lokalen Medien kurz vor der Veranstaltung, um ihre Sammlung zu präsentieren,
- Einführung einer Online-Sammlung und / oder mit dem Feld Prozentsatz, der in der Anmeldegebühr auf das Rennen, Spenden, Kuchenverkauf, Sponsoring für jeden gefahrenen Kilometer abgeführt wird.
- Organisieren Sie eine Party, um nach dem Rennen mit Ihren Teamkollegen und Sponsoren Spenden zu sammeln, sich zu bedanken und verkünden Sie dort das Ergebnis der Sammlung.

Der CRF hat Instrumente entwickelt um die Mitglieder, die sich daran beteiligen wollen, zu unterstützen, je nach Art der Herausforderung:

- Eine Linie von T-Shirts mit prominenten Logo und Ausrüstung für Triathlon oder Radfahren.
- Die Webseite des CRFs wurde neu gestaltet, damit sie sehr schnell erstellen werden kann.
- Für das eigene Team oder für ein bestehendes Team (Membership Registration und Team-Online-Zahlungssysteme wurden entwickelt).
- Die T-Shirts haben auf der Rückseite einen Raum, der an Sponsoren oder für Werbezwecke verkauft werden kann.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

- Eine Auszeichnung für Familien, die mindestens 250 USD einzeln oder USD 500 pro Familie gemeinsam im Jahr gesammelt haben.

NB: Ein ähnliches Projekt wurde in Frankreich, als Alvarum Projekt von der französischen Chorioideremie Stiftung gestartet.

Eine Fundraising-Seite wurde erstellt, welche das Projekt präsentiert und die T-Shirts stehen ebenfalls zur Verfügung (<http://www.alvarum.com/francechoroideremie>).

Ein weiteres bemerkenswertes Beispiel für Fundraising ist die von den Eltern von Mark de Voe. Sie litt sehr durch die Blendung bei ihrer CHM Untersuchung, da beschlossen sie, alles zu unternehmen, um sicherzustellen, dass dies nicht wieder geschehen soll. Sie schufen die Website "Engel für Mark" ("Angels Mark") um Spenden zu sammeln und sie haben diese dem CRF gespendet. Die erstellten T-Shirts tragen sie zu jedem Anlass.

Kleidung mit dem Logo des CRFs: T-Shirts, Polo-Shirt, Fleece-Jacke gewinnen Aufmerksamkeit und werfen Fragen auf. Mit anderen Worten sie werben und erreichen Aufmerksamkeit!

Wir sind voller Ideen: Man kann ein Konzert mit der Hilfe eines Musikers organisieren und einen Prozentsatz der Einnahmen spenden.

Wir können mit einem Restaurant in unserer Stadt vereinbaren, dass dieses für jeden Kunden, welchen wir dorthin vermitteln, einen Betrag spendet. Hierdurch wurden im Oktober USD 750,00, ohne jede Anstrengung, eingenommen. Dies kann man mit dem Druck von Karten organisieren, welche an Freunde verteilt werden.

Stellen Sie den Kontakt zu lokalen Clubs (Rotary, Lions Club Sport ...) her. Diese werden wahrscheinlich bereit sein, dass Sie Ihre Geschichte und die Ursachen von CHM präsentieren und beschreiben können. Sie demonstrieren wie wichtig die Forschung und Behandlung ist. In den letzten Jahren wurde die Familie de Voe Meister in der Mittelbeschaffung, weil sie davon überzeugt ist, dass es ihre Pflicht sei sich für CHM und ihre Familien einzusetzen. CHM ist kein beschämendes Geheimnis, stattdessen sollten wir keine Angst davor haben sondern darüber reden und dies auch vor Publikum präsentieren, wann immer es dazu die Gelegenheit gibt.

Man muss etwas tun um etwas zu verändern

Mobilitätstraining und die Verwendung des Langstocks

Um die Anwesenden zum Mobilitätstraining zu animieren, präsentierte Mike McCarthy einen Film über sein Leben als Student vor vier Jahren auf einer Konferenz in Seattle. Es ist ebenfalls CHM Betroffener. Heute ist Mike Mobilitätslehrer, trotz seines eingeschränkten Gesichtsfelds.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Vor jedem Mobilitätstraining für Sehbehinderte müssen mehrere Fragen beantwortet werden. Welches Umfeld muss bearbeitet und trainiert werden?

Ist dieses unbekannt, laut, bunt, sind Lichtkontraste vorhanden, etc.?

Anschließend werden Methoden und Tipps für die Fortbewegung gezeigt.

CHMler sind nicht blind, so dass eine spezielle Schulung mit einem eingeschränkten Gesichtsfeld durchgeführt werden sollte.

Auch muss die Frage behandelt werden, aus welchem Material der Langstock hergestellt sein soll. Die Entscheidung, einen Langstock zu verwenden war sehr wichtig für sein Leben, da er sich endlich frei bewegen kann.

Er beschrieb er fühle sich ein bisschen wie Moses, der das Meer teilt!

„Die Öffnung des Meeres mit meinem Stock!“ erklärt Richard Faubian, der Präsident der FFB, auch Sehbehinderter.

Es gibt mehrer Arten von Langstöcken, mit unterschiedlichen Längen, Faltungen, Teleskop oder starr. Alles hängt von den individuellen Anforderungen und Praktiken der Nutzer ab und was diese wünschen. Man unterscheidet in der Regel flexible Stöcke für Mobilität oder Fortbewegung und starre, um eine bessere Wahrnehmung der Umwelt zu ermöglichen. Mike hat zum Beispiel mehrere Stöcke und wählt diese je nach Bedarf. Die Mobilitätsberater sind da, um zu zeigen, welcher Langstock bei welcher Umgebung am besten geeignet ist. Wie lange muss dieser sein? Welche Marke? Wo sollte ich diesen kaufen?

Was kann man bei Verwendung des Langstocks erreichen?

- Schutz
- seine Umgebung kennenlernen
- keine dummen Bemerkungen von Mitmenschen, verursacht durch Zusammenstöße etc.

Die Schulung in Orientierung und Mobilität umfasst folgende Punkte:

- Orientierung: die Wahrnehmung der Umwelt, Bodenmarkierungen,
- Signale der Umwelt (Lärm, Vibrationen),
- Mobilität / Fortbewegung: Schutz, technische Beratung und die Nutzung des Langstocks.

Stellen Sie sicher, dass Sie den Langstock immer dabei haben:

- Verwenden Sie immer einen Stock "just in case"
- Verfügen Sie über Ersatzstöcke
- Planen Sie ihre Reisen, Ausflüge, Wege, etc.

Verändern Sie ihre persönliche und geistige Einstellung in Bezug auf den Langstock

- *Menschen können sehen, dass ich sehbehindert bin, es ist eine Chance und nicht ein Kampf*
- Zögern Sie nicht, um Hilfe zu bitten und gehen mit gutem Beispiel voran.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

- Leichter gesagt als getan!

Mikes Gleichung ist einfach:

positiver Geist + Fähigkeiten + Training = Erfolg garantiert!

Anschließend wird eine Präsentation von einem Mitglied des FFB mit einem Blindenhund durchgeführt

Mit dem Hund kann eine gewisse Unabhängigkeit zurückgewonnen werden, aber vergessen Sie nicht, ein Hund kann nicht lesen (!) Sein Herr muss immer die Grundregeln beherrschen um die Mobilität für Sehbehinderte sicherzustellen

MyRetina Tracker für Netzhauterkrankungen: (meine Netzhaut-Tracker)

Die FFB (Foundation Fighting Blindness) startete eine große Umfrage "Mein Netzhaut-Tracker" für Netzhauterkrankungen, weil sie die Forschung an seltenen Krankheiten beschleunigen möchte. Dafür brauchen die Forscher unsere Hilfe, um die unterschiedlichen Ausprägungen besser bekannt zu machen, beispielsweise können Informationen über unterschiedliche Genotypen gegeben werden.

- Arten von Genen und verschiedenen Ausprägungen (alle Anzeichen und die Fortschreitung der Netzhauterkrankungen können vom Betroffenen besser dokumentiert und beobachtet werden).
- Beginn der statistische Auswertungen einer großen Anzahl von Betroffenen
- Identifizierung von Zielen für Therapien sind ermittelbar
- Potenzielle Teilnehmer für klinische Studien können ermittelt werden

Für Patienten selbst ist es möglich sein Sehvermögen und die Behandlungen zu dokumentieren und zu verfolgen. Es wird empfohlen die Daten jährlich zu aktualisieren und auf dem laufenden zu halten.

Was kann über den Registrierten ausgewertet werden?

- Über eine Person mit einer genetischen degenerativen Erkrankung der Netzhaut wird seine Staatsangehörigkeit und das Land in dem er lebt registriert.
- Hat jemand genetisch bedingten Veränderungen des Erbgutes an eine weitere Person mit einer genetisch degenerativen Netzhauterkrankung weitergegeben?
- Kleine Kinder können mit der Zustimmung ihrer Vertreter teilnehmen
- Es ist möglich, eine Familiengruppe zu erstellen, d.h. dass die erste Person einer Familie, die registriert wird, den anderen Familienmitgliedern ein Fragebögen zustellen kann und diese dann in diesem Tool als Familie gruppiert wird.
- Die Daten bleiben Eigentum der Patienten. Forscher und Kliniker erhalten nur anonyme Daten zum Beispiel die Art der Mutation oder die Symptome.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Die Teilnahme ist unter dem Link <https://www.myretinatracker.org> möglich

Hinweis: Derzeit ist die Umfrage nur in englischer Sprache verfügbar.

Was bringt Mein Retina Tracker für die Betroffenen?

- Die Datenkontrolle bleibt bei dem Patienten
- Die Umfrage ist nicht exklusiv
- Die Teilnehmeranzahl der Umfrage ist nicht beschränkt
- Die ausgewerteten Daten können allen Wissenschaftlern, weltweit auf Anfrage mitgeteilt werden oder es kann eine Auswertung nach den angeforderten Daten erstellt werden.

Es ist ein sehr wichtig, dass CHM durch eine große Zahl von Betroffenen vertreten ist. Eine große Anzahl von Registrierten zeigen den Forschern ein großen Bedarf an Therapien an. CHMler sollten der Forschung das Leben erleichtern und diese Informationen über die Krankheit zugänglich machen. Die Forschung wird durch den FFB ermutigt sich für unsere Krankheiten zu interessieren. Die bisherige Teilnahme der CHM-Patienten ist sehr gut und sollte fortgesetzt werden.

Gentests

Nur Gentests können eine Diagnose von CHM bestätigen und zeigen, welche anderen Familienmitglieder als CHM-Träger betroffen ist. Der Gentest informiert auch, ob hier eine Mutation vorliegt, was für die Auswahl von Teilnehmer von Studien oder für zukünftige Therapien wichtig ist. Forscher benötigen diese Informationen um die Krankheit besser kennen zu lernen und um diese zu verstehen.

Hinweis: Die genetischen Tests sind immer erforderlich, um an qualifizierten Studien teilzunehmen

Der CRF startete ein Großprojekt "Genotypisierung CHM-Projekt", weil es scheint, dass der Test die Genetik in den Vereinigten Staaten weiter verbreiteten kann. Die Daten bleiben im Besitz der Patienten. Der CRF führt daher dieses Projekt in Zusammenarbeit mit einem gemeinnützigen genetischen Diagnostik Zentrum durch. Die erwarteten Gewinne aus diesen Tests werden für diejenigen benutzt, deren finanzielle Mittel nicht ausreichen, um den Test zu finanzieren.

Session Betroffene; Eltern / Großeltern; Kinder

Bei der Konferenz gab es einen Zeitraum zum Erfahrungsaustausch für bestimmte Gruppen. Hier gab es verschiedene Diskussionsgruppen, die sich für eine Stunde zum Erfahrungsaustausch zusammensetzten.

Folgende Gruppen wurden gebildet:

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

CHM Betroffene
CHM Ehe und Lebenspartner
CHM Verwandten, Großeltern, Eltern und Kinder

Es ist wichtig, sich mit Menschen mit der gleichen Krankheit zu treffen und seine Erfahrungen und Probleme auszutauschen. Ferner ist es wichtig, dass sich die Menschen, die in der Umgebung eines CHM Betroffenen leben oder in einer Beziehung zu ihm stehen sich mit ihm und untereinander auszutauschen, damit sie die Krankheit verstehen, sich beraten, Vertrauen aufbauen und sich gegenseitig helfen können. Ferner ist es wichtig immer ein Gesprächspartner für diese Angelegenheiten zu haben.

Chris Moen, Eric Hartmann, Jim Banks, Mike McCarthy sind trotz ihrer Krankheit gute Beispiele für Eltern mit betroffenen Kindern um diesen zu zeigen, dass man auch mit dieser Krankheit etwas in seinem Leben erreichen kann.

(Chris ist Notarzt, Eric ist bekannter Künstler, Jim ist Rechtsanwalt, Mike ist Mobilitätstrainer) Unabhängig von dem Grad ihrer Behinderung und persönlichen Grenzen ist es wichtig, dass unseren Kindern und Enkelkindern keine Grenzen gesetzt werden, um ihre Träume und Ambitionen zu verwirklichen.

Informationen und Wissen verhindern Ängste

Internationale Zusammenarbeit der Patientenvereinigungen - Abendessen

Der neue Präsident der CRF USA Chris Moen stellt die ausländischen Teilnehmer vor

Mark CRF Kanada
Cecile CRF France
Michael Pro - Retina Deutschland.

Das Ziel ist es ein Netzwerk zu Verbänden mit CHM Vertretern auf internationaler Ebene zu erstellen und die Zusammenarbeit und den Austausch von Wissen und Erfahrungen auf allen Ebenen zu fördern. Die internationale Zusammenarbeit soll vor allem eine Stärkung des Wissens bezüglich Forschung fördern und einen Informationsaustausch sicherstellen. Fran und Amaia Olea, die Vertreter des spanischen CRF Verbandes, konnten aus gesundheitlichen Gründen die Reise in diesem Jahr nicht antreten, aber sie haben natürlich immer einen Platz in unserem informellen Netzwerk.

Ferner werden die Aufgaben und die Anforderungen der Pro Retina erklärt und auch berichtet, dass die Pro Retina ebenso die Forschung der Netzhauterkrankungen unterstützt. Die Teilnehmer wurden auch darüber informiert, dass die CHM Gruppe der Pro Retina im Oktober 2014 eine CHM Konferenz in Frankfurt in deutscher Sprache durchführt. Ferner habe ich darüber berichtet, dass wir im Aufbau eines internationalen Netzwerks sind und bereits Kontakte zu anderen CHM Verbänden und Betroffenen in Brasilien, Südafrika, Finnland, Österreich und der Schweiz haben.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Anschließend wurde diskutiert, wie wir zukünftig in Kontakt bleiben können und es wurden regelmäßige Telefonkonferenzen und ein gemeinsamer Mailverteiler vereinbart. In den USA besteht immer wieder das Problem mit Fehldiagnosen, da anfänglich Fehldiagnosen durch lokale Augenärzte gestellt werden und häufig CHM mit RP verwechselt wird, daher plant der CRF Artikel, wie man CHM von anderen Pigment-Retinopathien unterscheidet, diese sollen auch auf der Webseite und in der Fachpresse erscheinen.

Es wurde auch berichtet, dass ein Teilnehmer der englischen CHM Studien von MacLaren in Oxford früher britischer Parlamentsabgeordneter war und nun Mitglied des Europäischen Parlaments ist. Dies könnte ein Vorteil sein und die Arbeit für CHM auf europäischer Ebene voranbringen.

Erhaltung der Netzhaut durch Neuroprotektion

Das Referat wird von Ben Shaberman FFB (Foundation Fighting Blindness) gehalten, der daran erinnern, dass der FFB der größte Geldgeber für die Erforschung von Netzhauterkrankungen ist, und die CHM Forschung in den letzten 10 Jahren mit mehr als 1,5 Millionen USD unterstützt hat.

Hierzu sind besonders folgende Forschungsprogramme zu erwähnen:

Professor Seabra am Imperial College in London, dem Vorläufer von klinischen Studien und die Mac Laren Studie in Oxford

Was ist Neuroprotektion?

Dies bedeutet die Netzhautzellen so lange wie möglich am Leben zu halten, indem Nährstoffe in kleinen Molekülen oder Proteinen zugeführt werden.

Dieser Ansatz der Neuroprotektion ist auch für die Parkinson-Krankheit oder der Behandlung von Glaukom gut geeignet. Die Netzhaut besteht aus einem Gewebe, welches leicht zugänglich für die Zuführung von:

- Antioxidantien, um oxidativen Stress der Zellen zu verringern,
- Ergänzungsmittel um den Tod der Zelle zu verzögern
- Wachstumsfaktoren der Moleküle zu fördern oder zu hemmen, um die Vermehrung und das Wachstum der Zellen zu fördern.

FFB hat kürzlich 2 Millionen USD in Mitochem Therapeutics investiert

Das ist die Entwicklung kleiner Moleküle, die die Eigenschaft haben, die mitochondrialen Funktion zu verbessern und die Energieproduktion der Zellen zu fördern. Mitochem Therapeutics hat herausgefunden, dass aus mehr als 50.000 Molekülen einer Zelle diejenigen ausgewählt werden können, die eine ausgezeichnete Wirksamkeit haben und dann in vitro oder in vivo in Tieren, insbesondere Schweine mit Retinitis Pigmentosa, eingebracht werden können.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Verschiedene Wege werden in der Welt verfolgt, aber bis sie für eine Behandlung von Patienten zur Verfügung stehen, müssen wir versuchen, die maximale Anzahl von unseren Zellen zu bewahren. Es ist besser die Zellen, die wir haben, zu bewahren und zu schützen, als zu versuchen die Zellen, die wir verloren haben, zu ersetzen. Neben einer gesunden Ernährung und Bewegung ist es auch wichtig die Netzhautzellen gesund zu halten. Eine aktuelle Studie hat gezeigt, dass Aerobic-Übungen positiv auf die Netzhaut wirkten. Während der Studie wurde an Mäusen eine Maus-Studie durchgeführt, bei der Mäuse beschäftigt und in ein Rad gesetzt wurden, damit sie sich bewegen. Wir können lächeln, aber es wurde klar gezeigt, dass Mäuse, die sich regelmässig, ausdauernd bewegten und deren Augen mit hellem Licht ausgesetzt waren, doppelt so viele gesunde Photorezeptoren hatten, als inaktive Mäuse.

Warum sich auf die Neuroprotektion konzentrieren?

- Die Gentherapie wird keine Zellen reaktivieren, die durch CHM bereits abgestorben sind.
- Bei einer Netzhaut die schwer beschädigt ist, ist die medizinische Diagnose ein Problem;
- Neuroprotektion ist eine gute Ergänzung zur Gen- und Stammzelltherapie;
- Behandlung von Neuroprotektion ist einfach anzuwenden (oral oder mit Augentropfen);
- Von einer neuroprotektiven Behandlung können viele Netzhauterkrankungen profitieren.

Stammzelltherapien: Die potentielle Rollen von IPS-Zellen in Studien und die Behandlung von Chorioideremie

Der Referent, Dr. David Gamm, von der University of Michigan, erinnert uns daran, dass CHM sich von anderen degenerativen Netzhauterkrankungen unterscheidet, weil sie sowohl die Photorezeptoren, das Pigmentepithel als auch die Aderhaut betrifft

Die Stammzelltherapie, also der Ersatz von Netzhautzellen, wirft mehrere Fragen auf:

1. Müssen wirklich Zellen zugeführt werden?
2. Welche Zellen sollten zugeführt werden(Photorezeptoren, Pigment-Epithel, Aderhaut)?
3. Wann sollten - Zellen zugeführt werden(wenn sie bereits inaktiv sind oder sogar bevor sie geschädigt sind)?
4. Wo sollten wir Zellen zuführen? Im Zentrum der Netzhaut oder in anderen Bereichen? Wo sollen neue Zellen verwahrt werden, damit sie überleben und die Funktion bewahren können bis sie in die Netzhaut eingeführt werden?

Sie sollten wissen, dass es sich bei der Forschung für eine Netzhautzelltherapie um ein erweitertes Abfallprodukt handelt, welches aus der Verhinderung einer Immunreaktion hervorging. Können Sie sich vorstellen, dass aus demselben Individuum verschiedenen Zellen hervorgehen können, die dann injiziert werden können. Es ist eine Kostenfrage, weil dies bedeuten würde, dass keine spezifische Zelle für jede einzelne Zelltherapie reproduziert werden muss.

- Alle laufenden klinischen Studien zur Gentherapie können davon profitieren.
- Es kann zu Fortschritt in der Augenchirurgie kommen
- Für CHM kann die zentrale Makula konserviert werden.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Mögliche Probleme:

- Eine Vielzahl von Netzhautzellen können ersetzt werden (Photorezeptoren, Epithel, Aderhaut) Bisher gibt es keine Klarheit darüber was das vorrangige Ziel ist?
- Es besteht eine komplexe Gefäßbeteiligung
- Es besteht eine mögliche Gefahr von Entzündungen.

Herr Professor Gamm beschreibt, dass im günstigsten Fall die ersten klinischen Studien der Transplantation von Netzhautzellen in 3 Jahren durchgeführt werden kann.

Die Gentherapie-Studien

Jean Bennett geht zuerst auf die Geschichte der ersten klinischen Gentherapie-Versuche ein. Es begann im Jahr 1970 mit einem ersten Transfer eines menschlichen Gens, ohne Durchführung von Tests. Die Genehmigung durch die Gesundheitsbehörden führte zu einem Skandal.

Im Jahre 1974 hat in den Vereinigten Staaten der RAC (Advisory Committee Rekombinante), der beratende Ausschuss für die DNA-Modifikation, die Ordnung und Sicherheit bestätigt.

Forschung an DNA.

1990 startete die erste von der RAC genehmigte Gentherapie-Studie zur Behandlung einer genetischen Erkrankung. für ADA (Adenosin-Desaminase-Mangel), der zu einer ernsthaften Beeinträchtigung des Immunsystems führt. Leider ereignete sich im Jahr 1990 dann ein tragisches Ereignis, welches die wissenschaftliche Welt erschütterte. Jesse Gelsinger, einer von 18 freiwilligen Probanden, der klinischen Studie an der University of Pennsylvania für Stoffwechselerkrankung, verstarb, nach einer Gentherapie zur Behandlung eines Ornithintranscarbamylase Mangels, 4 Tage nach der Behandlung. Jesse starb an einem schweren Angriff auf seine Leberfunktion. Wir entdeckten dann, dass viele Fehler bei der Durchführung der klinischen Studien gemacht wurden. Angesichts dieses enormen Skandals ist die öffentliche Meinung sehr negativ auf Gentherapie-Versuche eingestellt und wissenschaftliche Gemeinschaften mussten die Kontrolle und Sicherheit extrem verstärken um die Sicherheit des Verfahrens sicherzustellen. Danach wurde die Forschung an der Gentherapie für mehr als 10 Jahre eingestellt. Da glücklicherweise die Forschung durch Fortschritte neu entfacht wurde, entstand für Hämophilie, kongeniale Leber Amaurose (LCA) und hämatologischen Krebs neue Therapien

Sei den 90er Jahren sind neue Techniken entwickelt worden und die Augenchirurgie hat ebenso Fortschritte gemacht.

Forschung an viralen Vektoren.

Es sind AAV-Vektoren in Tests entwickelt worden, die die Behandlung in den CHM-Kliniken jetzt ganz sicher gemacht haben. Diese Geschichte hilft uns besser zu verstehen, warum so viele Versuche und Überprüfungen gemacht werden müssen bis der Weg für eine klinische Studie offen ist. Oft scheint es langweilig, unnötig zu sein und es verlängert den Prozess aber solche Lizenzanträge sind wichtig um unsere Sicherheit sicherzustellen.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

- Für klinische Studien sind Vorstudien durchzuführen, um sicherzustellen, dass es keine Übertragungen des transplantierten Gens, weder horizontal (in andere Organe des zu behandelnden Patienten) noch vertikal (an Nachkommen), gibt.
- Die Einführung des Gens darf keine Entzündungen oder Gewebereaktionen verursachen (Immun)
- Die Einführung des Gens darf nicht zu einer unkontrollierten Zellteilung führen (dies erzeugt Krebs).

3 Phasen der klinischen Studien dienen unterschiedlichen Zwecken:

- Phase I: Überprüfung der Sicherheit der Therapie und um Assays zu entwickeln;
- Phase II: Überprüfung der kurz- und mittelfristigen Wirksamkeit der Behandlung, um zu sehen, ob es zu einer echten Verbesserung oder Vorhinderung von Verschlechterung der Erkrankung kommt.
- Phase III: testet langfristige Nebenwirkungen und erhöht die Nutzerzahl um individuelle Unverträglichkeiten zu identifizieren. Alle Medikamente unterliegen dieser Überwachung auch noch nach der Markteinführung

Für den Fall, dass im Test etwas schief geht, wird in klinischen Studien nur ein Auge aus Sicherheitsgründen behandelt. Darüber hinaus wird eine Selbstreaktion befürchtet, die das 2. Auge beeinflusst. Durch eine 2. neue Injektion in das 2. Auge kann dieses später behandelt werden. In LCA-Tests, wurden die Injektionen bei zwei Augenpatienten ausprobiert und die Ergebnisse sind sehr überzeugend.

Die klinischen LCA Phase-III-Studien wird voraussichtlich bis Ende 2014 beginnen. Wenn die guten Ergebnisse sich bestätigen, wird es die 1. Therapie sein, die als Gentherapie für das Auge erhältlich ist.

Derzeit sind für alle Augenkrankheiten, 203 menschlichen Augen in klinische Gentherapie-Studien behandelt worden, darunter 9 für Chorioideremie. In den Vereinigten Staaten wurden bisher mehr als 200 Mäuse und 10 Affen in toxikologischen Studien getestet

Chorioideremie

In den Vereinigten Staaten ist geplant, in der Kinderklinik in Philadelphia eine CHM Studie einzurichten, durchzuführen und zu finanzieren. Für weitere Krankheiten sind klinische Studien mit Gentherapien geplant. Weitere CHM Studien sind an weiteren amerikanischen Kliniken geplant. Der Anfang ist für Ende 2014 geplant, was aber an den letzten Genehmigungen der Aufsichtsgremien hängt, welche noch nicht gegeben worden sind, daher ist noch keine Rekrutierung von Patienten möglich und auch die Veröffentlichung der Kriterien für die Zusammensetzung der Patientenauswahl ist noch nicht veröffentlicht.

Pharmakologische Therapie für CHM

Mariya Moosajee vom Imperial College London referierte über eine mögliche pharmazeutische Therapie, welche sie entwickeln will, um die Ursachen der CHM zu behandeln.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

Es besteht bei einem Drittel der CHM Fälle eine Mutation des CHM Gens. Es wurde festgestellt, dass durch die Eigenschaften von Antibiotika eine versteckte Stop Mutation in der DNA entfernt werden kann, damit das RAB 1 Protein wieder gebildet werden kann.

Die Auswirkungen dieser Mutationen und deren Bedeutung, d.h. das versteckte STOP durch die Mutation der DNA-Lesung zu verändern, wird verhindert durch die hohe Toxizität von Antibiotika in der Leber bei der Anwendung auf den Menschen. Seitdem sind in Studien neue Moleküle erforscht worden, welche die gleichen Eigenschaften haben, die aber viel weniger toxisch wirken. Eine von ihnen ist Ataluren von PTC Therapeutics, welches bereits in Phase III-Studien für andere Krankheiten getestet wurde und von der Europäischen Arzneimittelagentur genehmigt worden ist. Es ist bereits als Medikament "Translarna", für die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) zugelassen worden.

Aminoglycosid ist ein synthetischer " Designer Aminoglykosid "(einschließlich NB84), welches von dem israelischen Professor Timor Baasov entwickelt und hergestellt wird, um die Toxizität zu begrenzen. Diese Verbindung wird derzeit erfolgreich in Zellen von Patienten getestet (Usher-Syndrom und Mäuse).

Im ersten Test, gab es eine bessere Penetration der Netzhautzellen, aber klinische Studien sind noch weit entfernt. Diese experimentellen Methoden sind geplant:

- Tests, sowohl mit die Ataluren (unter dem Namen PTC 124) als auch NB84;
- Die Tests werden parallel in vivo durch Mariya Moosajee am Imperial College in London, an Zebrafischen und Tier-Modellen mit einer einzigen CHM Mutation durchgeführt ebenso In-vitro an Netzhaut-Zellen hergestellt von Dr. Viki Kalatzis in Montpellier aus Fibroblasten von CHM Patienten;
- Es ist erforderlich, die Dosierung zu bestimmen.
- Bei den Tests mit Zebrafischen, sind die Ergebnisse sehr überzeugend.
- Die Behandlung hatte einen positiven Effekt auf die Lebensdauer des Tiers.
- Die Tests hatten keine nachteiligen Auswirkungen auf die Nierenfunktion,
- Sie verringerten den oxidativen Stress in der Netzhaut,
- Es wurde ein hohes Maß des Proteins REP1 produziert

Dies waren die Folgen an dem Tag nach der Injektion, es bleibt zu erforschen, wie das Molekül in der Netzhaut erhalten werden kann.

Wenn die Tests in vitro erfolgreich sind, werden klinische Prüfungen in der CHM Zelle folgen und mit PTC Therapeutics organisiert. Mariya Moosajee hofft innerhalb von 18 Monaten damit zu beginnen.

Einer der Pluspunkte der pharmakologischen Therapie ist es, dass sie viel billiger ist, als die Genterapie, jedoch wird die Behandlung langfristig notwendig sein.

Pharmakologische Therapie können CHM Patienten heilen, die durch eine Mutation verursacht wird.

Es ist daher wichtig festzustellen, ob eine Mutation vorliegt. Es ist daher wichtig, dass die Patienten eine genetische Diagnostik durchgeführt haben und die Mutation bestimmt ist.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

OCT Die Wichtigkeit des OCTs

Dr. Daniel CHUNG Philadelphia stellt die Chancen und Möglichkeiten des OCTs (Optische Coherence Tomography) vor. Das OCT ist ein neues optisches Abbildungssystem

Das "Optical Coherence Tomography" ist dem Ultraschall ähnlich. Statt Schallwellen wird ein spezielles völlig harmloses Laserlicht verwendet. Das Licht (Optik) ein Laser, der aus kohärenten Lichtwellen besteht, erzeugt Bilder, indem es Schnitte (CT), aus allen Schichten der Netzhaut sichtbar macht.

Bei einem CHM Patienten ermöglicht dieses, die Stärke der Schicht der Photorezeptoren und dadurch das Fortschreiten der Erkrankung besser beurteilen zu können. Kleine Anomalien des Pigmentepithels und der Netzhaut konnten bisher in klinischen Untersuchungen nicht nachgewiesen werden.

Natural History Chorioideremie: Crossover-Studie von Netzhautstruktur und deren Funktion.

Dr. Jessica Morgan aus Philadelphia präsentierte die Ergebnisse einer Studie an der 63 CHM Patienten im Alter von 7-63 Jahren teilnahmen, in der der unterschiedliche Grad des Fortschritts der Erkrankung verglichen wurde. Es wurden nicht nur Patienten verglichen, sondern auch Bilder der Netzhaut des Patienten, die sich auf der gleichen Altersstufe befanden. Ihre Studie zielt darauf ab, den natürlichen Verlauf der Netzhaut der CHM-Patienten besser zu verstehen, um die Wirksamkeit von Therapien einfacher nachweisen zu können.

Für ihre Studie, verwendet Dr. Morgan verschiedene, nicht-invasive, optische Techniken wie OCT, Gesichtsfeld, Autofluoreszenz, adaptiven Optik (die Bilder der Retina mit sehr hoher Auflösung erzeugen)

Frage / Antwort Session mit Forschern

• Gibt es für klinische Gentherapieversuche eine Auswahl in Bezug auf die Mutation?

Nicht anders als bei pharmakologische Therapien, kann die Gentherapie alle Arten von Mutationen betreffen, daher ist die Mutation daher kein Auswahlkriterium

• Wer ist der richtige Patient für eine Studie?

Der richtige Kandidat für eine klinische Studie hat die folgenden Eigenschaften:

- Gutes Sehvermögen, aber hohe Risiko der Degeneration,
- Symmetrische visuellen Funktion,
- Netzhautgewebe in gutem Zustand.

• Welche Unterschiede wird es zwischen der Studien in Großbritannien und der Studie, die Dr. Bennett in den USA plant, geben?

Die Studien werden im Wesentlichen gleich sein, obwohl das Behandlungsprotokoll und verschiedene Maßnahmen der Effizienztests unterschiedlich sein werden.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

- **Sind die klinischen CHM Studien der Genterapie in den USA auch für Patienten von außerhalb der USA zugänglich?** Dr. Bennett bestätigt dies, diese werden allen Patienten unabhängig von der Nationalität zugänglich sein (Anmerkung: Dies ist für die britischen Studien nicht der Fall).
- **Besteht die Genterapie aus einer einzigen Injektion oder ist sie eine längere Behandlung?** Die Tests sind noch nicht abgeschlossen und noch nicht genau definiert, folgende Aussagen können aber getroffen werden. Die Genterapie erfordert eine einzige Injektion, im Gegensatz zu anderen Therapie (pharmakologische Behandlungen erfordern eine langfristige Therapie).
- **Die Genterapie ist geeignet die Krankheit zu stoppen, aber nicht zuheilen. Sie scheint für junge CHM Patienten geeignet zu sein, deren Gesichtsfeld nicht völlig verloren ist. Was bleibt für diejenigen, deren CHM sehr weit fortgeschritten ist?** Für CHM Patienten, deren Gesichtsfeld bereits verloren ist, existieren vielversprechende Netzhautprothesen oder auch die Stammzelltherapie.
- **Ist Der Schlaf wichtig für die Erhaltung der Netzhaut?** Ja, der Schlaf ist wichtig für die Erhaltung der Gesundheit und der Netzhaut. Ebenso ist eine ausgewogene Ernährung wichtig. Schlaf ist eines der Elemente des Lebens und ist gesund.
- **Ist der AAV5 Vektor von Dr. Viki Kalatzis für die Genterapie in Betracht gezogen worden? –Ist er effektiver als der AAV2 Vektor?** Die Effizienz der AAV5 Vektor ist nicht spezifisch für CHM entwickelt worden. Jedoch haben alle In-vitro-Studien über CHM- Zellen gezeigt, dass bei der gleichen Dosierung, die AAV5 Vektoren 5-mal wirksamer sind, als die des Typs AAV2. Dies wurde in anderen klinischen Studien nachgewiesen.
- **Wirkt die Genterapie auf die gesamte Netzhaut oder ist sie auf bestimmte Bereiche begrenzt?** Die Genterapie wirkt zuerst auf den zentralen Bereich der Netzhaut, indem sich die weniger beschädigten Zellen befinden, jedoch langfristig kann es wahrscheinlich auch in anderen Bereichen zu Verbesserungen kommen. Geräte zeigen auch dort Aktivitäten und Verbesserungen.
- **Existiert ein Informationsaustausch zwischen den Forschungslaboren?** Dies ist eine schwierige Frage, weil medizinische Daten dem Datenschutz (Vertraulichkeit) unterliegen. So müssen die Daten zuerst, bevor sie ausgetauscht werden, anonymisiert werden. Viele Forschungsprotokolle sind nicht identisch, so dass sie zwischen den Forschungsinstituten nicht vergleichbar sind, und eine Harmonisierung und Konsolidierung der Ergebnisse sehr schwierig macht.

Konferenzbericht CRF DENVER Juni 2014

2. International Symposium on Chorioideremie

An die Konferenz schließt sich direkt das 2. Internationale Symposium zur Chorioideremie an, das nach dem 1.Symposium im September 2011 in Montpellier, welches seinerzeit von dem CRF, unter der wissenschaftlichen Leitung von Dr. MacDonald von Edmonton (Kanada), organisiert wurde.

Dieses Mal trafen sich 34 Wissenschaftler aus der ganzen Welt.

Der CRF hofft, die Zusammenarbeit zwischen den Forschungslabors zu fördern und damit die Entwicklung der Forschung an einer CHM Therapie zu beschleunigen.