CMT Austria
CHARCOT-MARIE-TOOTH-SYNDROM

Leben mit CMT

Die Mitgliederzeitung von CMT-Austria – der Interessensgemeinschaft für Patienten mit vererbter Polyneuropathie (Charcot-Marie-Tooth-Syndrom)

Hotline: 0676/6601851
www.cmt-austria.at

Ausgabe 03
August 2019

Ein rosa Delfin in der Pariser Metro?

Die Plakate sind Teil einer europaweiten CMT-Sensibilisierungskampagne! CMT-Austria ist jetzt Mitglied bei der Europäischen CMT Föderation.

Anzeigen in der Pariser Metro als Teil einer Sensibilisierungskampagne für CMT *(Bild:* ECMTF2018 / www.cmt-awareness.com)

Die ECMTF (Europäische Charcot-Marie-Tooth Föderation) ist ein Zusammenschluss mehrerer nationaler CMT-Selbsthilfegruppen in eine europäische Dachorganisation. CMT-Austria ist seit kurzem auch Mitglied. Neben der internationalen Vernetzung von CMT-Betroffenen, hat sich die ECMTF auch zum Ziel gesetzt, CMT bekannter zu machen und den Begriff in die Köpfe der Ärzte und Institutionen zu bringen. Die Aktion mit den Plakaten u.a. in der Pariser Metro, war die erste große Kampagne. Bereits heuer im Oktober startet die neue mit neuen Plakaten und Schaltungen. Die internationale Kampagne in den Sprachen Deutsch, Französisch, Italienisch, Spanisch und Holländisch ist auch auf der Website **www.cmt-awareness.com** einsehbar.

JETZT ANMELDEN!

CMT-Herbsttagung 2019
am Samstag, 28. September
im Hotel Lamm in Bregenz!

Anmeldung an
anmeldung@cmt-austria.at

Tel.Nr. 0676/6601851
oder
auf der Website
www.cmt-austria.at

WIR FREUEN UNS AUF IHR KOMMEN!

Auf ein Vor-Wort der Obfrau

Liebe Mitglieder von CMT Austria!

„Wenn du es eilig hast, geh langsam!" Ein Buch mit diesem Titel war das Abschiedsgeschenk meiner Kolleginnen zu Schuljahresende…
Für eine/n CMT Betroffene/n mag das sehr eigenartig klingen… „Super, ich kann ja sowieso nicht schnell gehen…!" Der Spruch hat sich aber seitdem in meinem Kopf festgesetzt. Er begleitet mich, mahnt mich und hilft mir dadurch immer wieder durchzuatmen und einen Gang zurückzuschalten.
Der Alltag mit Familie, Beruf und etwaigen „Nebenämtern" ist genauso, wie bei allen anderen zu bewältigen. Durch unsere Handicaps fordert das oft noch einiges mehr an Gedanken-, Kraft-, Flexibilitäts- und Geduldsaufwand. Da kommt Stress auf! Dieser, in Kombination mit unseren angeschlagenen Nerven, bringt uns unweigerlich zum „Stolpern" und lässt uns das Kaffeehäferl aus der Hand fallen.

Eine liebe Freundin hat mich vor zwei Wochen besucht. Sie ist, trotz ihrer CMT immer voller Elan und zeigt, wie man das Positive in unserer Krankheit sehen kann. So wagten… und schafften wir gemeinsam eine Wanderung auf die Scheiplalm.
Wir mussten sehr bewusst und konzentriert einen Fuß vor den anderen setzen und „langsam" gehen, um nicht zu fallen. So war in dieser Zeit des Gehens kein Platz für andere, belastende Gedanken und wir konnten das tolle Panorama und den glasklaren Bergsee umso intensiver genießen…

Vor Ihnen liegt die neue Ausgabe der CMT-Zeitung. Nehmen Sie sich die Zeit sie „langsam" zu lesen und die vielen Neuigkeiten zu erfahren. Genießen Sie dabei die schönen Stunden des Spätsommers.

Alles Gute und auf Wiedersehen bei der Herbsttagung 2019 in Bregenz.!

Silvia Kendler

CMT ist … Viele!

In den meisten Fällen bleiben die Symptome von CMT für lange Zeit von außen kaum merkbar. Rollstuhl bzw. Gehhilfen wie etwa Stöcke können, müssen aber nicht sein. *BC*

©Nigel Bewley: Adele, 12. April 2017. Adele leidet an CMT, die ihre Mobilität beeinträchtigt. Dieses Porträt stammt aus einer Serie, um auf die Krankheit aufmerksam zu machen. Fotografiert an einem von Adeles Lieblingsorten: Regent's Park, London, England, UK.

CMT folgt keinem klaren Krankheitsbild: Mehr als 80 Gene als Ursache für die CMT-Erkrankung wurden bereits identifiziert und selbst innerhalb einer Familie, also innerhalb eines Subtyps, sind die Ausprägungen total unterschiedlich. Was sich bei allen gleichermaßen bestätigt: Die, die immer in Bewegung geblieben sind, Therapieangebote angenommen haben, sind besser dran.

CMT-Expertin Univ. Prof. Dr. Michaela Auer-Grumbach bei einem Gespräch in Wien: „Man sieht, vor allem der frühe Einsatz bringt oft viel." Sie berichtet von einer Familie, die mit einem Kind zu ihr gekommen ist. Beim Erstbesuch war das Kind als „deutlich betroffen" einzuschätzen: Die motorische Entwicklung war verzögert, das Gehen fiel schwer, und war vor allem auch mit häufigem Stolpern verbunden. Die Eltern ergriffen die Initiative, organisierten konservative Therapien, nahmen die Herausforderung an. Einige Jahre später war die Einschränkung nur noch als leichte Gangstörung einzustufen. „Diese gute Entwicklung war für alle überraschend!"

Übrigens: Erst nachträglich wurden die Eltern ebenfalls untersucht und ein Elternteil als Genträger erkannt – subjektiv komplett symptomfrei.

CMT-ein Überbegriff

Der Fachausdruck für diese unterschiedlichen Ausprägungen und Prognosen ist Variabilität. Charcot-Marie-Tooth ist zu einem Überbegriff geworden. CMT als Name für alle **peripheren hereditären Neuropathien** ist ein Schirm, der sich über mindestens

80 Erkrankungstypen spannt, und laufend werden neue gefunden.

Erklärung:

„**Peripher**" - die in die Peripherie gehenden Nervenbahnen, also zu Armen/Händen und Beinen/Füßen.

„**Hereditär**" - die Vererbung betreffend, in den Genen manifest (wobei auch spontane Neuauftritte möglich sind und die Festlegung in den Genen nicht zwingend einen Ausbruch bzw. gleichartigen Verlauf bedingt)

„**Neuropathie**" - Schädigung des Nervs.

„Polyneuropathie" (PNP): Schädigung mehrerer Nerven. Muskel bleiben, wenn sie regelmäßig angesprochen werden, auch trainierbar und an sich erhalten.

Wobei: Ganz kann ein Muskelschwund und eine Muskelschwäche nach jahrelangem Verlauf oft nicht verhindert werden, da der Nervenstimulus zu schwach ist oder fehlt.

Früherkennung und Austausch

Derzeit geht man von ca. 4000 CMT-Betroffenen in Österreich aus, das ist einer von 2.500 Menschen. Nimmt man alle Ursachen für Polyneuropathien zusammen - die Hauptursache ist Diabetes mellitus Typ II und toxische Substanzen wie zB Alkohol oder Chemotherapeutika - sind 900.000 Menschen betroffen von den auch für CMT typischen Symptomen wie Gangunsicherheit, Missempfindungen und Taubheitsgefühlen. Der Erfahrungsaustausch lohnt sich: Bürstenmassagen, Vibrationsplatten, Salzeinreibungen und viele andere physikalische Therapien helfen unabhängig von der Ursache einer Polyneuropathie. Und Bewegung sowieso.

Was bei CMT anders ist, ist, dass sie sich oft in Jugendjahren zeigt. Der Grund dafür ist, dass durch das Körperwachstum die Versorgung der Muskeln durch die peripheren Nerven oft nicht mehr ausreichend ist, der Nerv mehr leisten muss und ihn das vielleicht schon überfordert. Gerade das kann man als Chance sehen: Früherkennung hilft gegenzusteuern!

Zu den Fotos:
Nigel Bewley ist Hobbyfotograf und Mitglied der britischen CMT-Vereinigung. Für mehrere seiner CMT-Fotoportraits wurde er auf der Fotoplattform flickr.com ausgezeichnet. Wir danken für die Erlaubnis, zwei seiner Bilder veröffentlichen zu dürfen!

© Nigel Bewley - Donna mit ihrem Hund Felix. 23. April 2017. Donna leidet an CMT, die ihre Mobilität beeinträchtigt. Dieses Porträt stammt aus einer Serie, um auf die Krankheit aufmerksam zu machen. Fotografiert an einem von Donnas Lieblingsorten: Victoria Park, London, England, UK.

Leitfaden für die Schule

Für CMT-betroffene Kinder und Jugendliche ist die Schulzeit eine herausfordernde Zeit, wird hier doch fast täglich der Vergleich zu anderen Kindern gezogen und die Einschränkungen so deutlich wie sonst nie offenbart. KM

CMT-Austria plant für das kommende Jahr eine umfangreiche Informationskampagne über CMT, die sich speziell an Schulärzte und Lehrpersonal richten soll. Nachfolgender Text wird in einer eigenen Broschüre als Leitfaden für den Umgang mit CMT-Kindern aufklären. Sollten Sie als Betroffene/r oder Angehörige/r weitere Vorschläge für diese Kampagne haben, so bitten wir um Ihren Beitrag per Mail an info@cmt-austria.at.

Foto von Pixybay – freie Nutzung unter Pixybay-Lizenz

Über CMT

Das Charcot-Marie-Tooth Syndrom (CMT) ist eine vererbbare neurologische Erkrankung. Einer von 2.500 Menschen ist durchschnittlich betroffen, das sind 2,8 Millionen Menschen weltweit.

CMT verursacht eine Nervenschädigung in den peripheren Nerven. Dadurch werden Signale zu den Muskeln schwächer und verzögert übertragen, was eine Degeneration von Muskeln in den Beinen und Unterarmen zur Folge hat. Daraus resultieren auch Fußdeformitäten wie Hohlfuß, Klumpfuß, Hammerzehen… Für CMT gibt es keine ursächliche Therapie und es ist daher nicht heilbar.

CMT verursacht keine geistigen Beeinträchtigungen! Eventuelle Lernschwierigkeiten haben daher andere Ursachen. Ein Kind mit CMT kann aber eine Vielzahl von Symptomen wie z. Bsp. Einschränkungen in der physischen Koordination, schnellere Ermüdung, Schmerzen usw. aufweisen, was sich auch auf die psychische Gesundheit auswirken kann.

Es ist wichtig für einen Lehrer/eine Lehrerin, sich mit der CMT-Erkrankung vertraut zu machen. So kann er/sie das Kind, dessen Eltern und die Mitschüler unterstützen mit der Situation besser umzugehen und dem Kind eine gute Schulerfahrung vermitteln.

Die Auswirkungen der Muskelschwäche

CMT sieht bei jedem Kind anders aus! Viele Betroffene haben im Schulalter noch keine Symptome. Andere zeigen mehr oder weniger deutliche Anzeichen:

- Gangauffälligkeiten (Steppergang, Fallfuß, Fußaußenrandbelastung…)
- Häufiges Stolpern und Stürzen, Umknicken, Überknöcheln…
- Probleme beim Treppensteigen, Übersteigen von Barrieren, Rampen etc.
- Probleme beim Mithalten mit Schulkollegen beim Sport und sonstigen körperlichen Aktivitäten
- Verwendung von orthopädischen Schuhen und Orthesen
- In seltenen Fällen werden Mobilitätshilfen wie Krücken oder Rollstühle benötigt

Der Verlauf von CMT ist meist langsam und die Symptome verschlechtern sich über Jahre. In manchen Fällen, oft in der Pubertät, kann es aber zu einem schnellen Verschlechterungsschub kommen. Beobachten Sie alle Veränderungen bei den Fähigkeiten eines Kindes und stellen Sie sich darauf ein!

Was zu erwarten ist

Geschwächte Muskeln in Händen und Fingern können dazu führen, dass Füllfeder und Stifte nicht richtig gehalten werden können. Es könnte daher sein, dass Lehrpersonen die Handschrift eines betroffenen Kindes unordentlich finden.

Die Handschwäche, aber auch Zittern und Krämpfe können es schwierig machen, schnelle Notizen aufzuschreiben (z. Bsp. bei Diktaten) oder für längere Zeit mit Füllfeder oder Stift zu schreiben (Schularbeiten).

Defizite bei feinmotorischen Fähigkeiten können beim Basteln, Knöpfe öffnen/schließen, Maschen binden etc. zu Problemen führen.

CMT-Kinder werden meistens langsamer und schwächer sein als ihre gleichaltrigen Klassenkameraden. Das zeigt sich am ehesten beim Sportunterricht. Es wird aber auch bei anderen alltäglichen Aktivitäten, die Schnelligkeit erfordern, wie dem Aufräumen, dem Wechsel der Klassenzimmer, dem Ankleiden usw. erkennbar sein.

Klassenkameraden

Sprechen Sie mit den Eltern des betroffenen Kindes und mit dem Kind selbst, wie offen sie mit der Behinderung umgehen möchten. Manche Familien bzw. Kinder wollen nicht, dass Klassenkameraden von der Erkrankung erfahren.

Wenn das Kind und die Eltern für einen offenen Umgang mit der Behinderung sind, ist eine Vorstellung von CMT und dessen Auswirkungen bei den Klassenkameraden sicher ein großer Vorteil. Mit einem offenen Umgang können die Mitschüler ein besseres Verständnis für die Krankheit entwickeln und es können so Hänseleien und Verspottung reduziert werden. Das wird dem Kind bei der weiteren seelischen Entwicklung sehr helfen!

Was Sie als Lehrer/Lehrerin tun können

Eine informierte und mit der Lage vertraute Lehrperson kann dem Kind sehr helfen und es auf dem weiteren Lebensweg sehr unterstützen. Nehmen Sie Rücksicht auf die Beeinträchtigungen des Kindes: Unterstützen Sie es, bevorzugen Sie es aber nicht!

Geben Sie den Kindern angemessen Zeit bei Diktaten oder Schularbeiten! Nehmen Sie bei der Benotung auch Rücksicht auf das Wissen, sollte das Kind mit der Arbeit nicht fertig geworden sein.

Achten Sie bei Hausaufgaben auf die adäquate Menge. Zu viele Hausaufgaben werden gerade CMT-Kinder überfordern und zu Müdigkeit, Frustration und evtl. auch Schmerzen führen. Außerdem braucht das Kind auch Zeit für Physiotherapie und Übungen.

Leibesübungen / Sport

Oft fürchten CMT-Kinder am meisten das Schulfach „Leibesübungen". Geben Sie dem Kind ausreichend Zeit beim Umkleiden. Wenn es Orthesen oder orthopädische Schuhe trägt, sind diese oft schwierig aus- bzw. anzuziehen. Betroffene Kinder werden bei vielen Turnübungen langsamer und schwächer sein oder schaffen sie gar nicht. Nehmen Sie bitte Rücksicht auf die physische Konstitution des Kindes. Lassen Sie das Kind an allen Übungen teilnehmen, zwingen Sie es aber nicht Übungen abzuschließen, welche es nicht schafft. Grenzen Sie das Kind nicht aus, das führt zu Demütigungen durch Klassenkameraden.

Turnen und Sport ist wichtig für CMT-Kinder! Es hilft die Kraft zu erhalten und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen. Eine Überforderung hat aber die gegenteilige Wirkung, es schwächt die ohnehin schon geschädigten Nervenfasern.

Weitere Informationen

Der Selbsthilfeverein CMT-Austria steht Ihnen über die CMT-Hotline 0676/6601851 oder via E-Mail an info@cmt-austria.at für Fragen zur Verfügung. Umfangreiche Informationen erhalten Sie auch auf der Website www.cmt-austria.at

GRUPPENTREFFEN

Oberösterreich:

Im März, Juni, September und November jeweils am 2. Freitag um 18:00 Uhr im Verein Proges in 4600 Wels, Carl-Blum-Straße 3,
E-Mail: oberoesterreich@cmt-austria.at

Graz:

Auf Ankündigung in den Räumen der Selbsthilfe Steiermark,
8020 Graz, Lauzilgasse 25/3
Telefon: 0664/9622104,
E-Mail: graz@cmt-austria.at

Vorarlberg:

Jeden vorletzten Dienstag im Monat
Lebensraum Bregenz
Clemens-Holzmeister-Gasse 2,
Telefon 05574/52700
E-Mail: vorarlberg@cmt-austria.at

Wien:

Zweimal jährlich auf Ankündigung
1220 Wien
Anmeldung Tel. 0699/17 00 00 86
oder E-Mail: wien@cmt-austria.at

Kärnten:

Auf Ankündigung in Klagenfurt und Wolfsberg
Anmeldung unter Tel. 0676/7450616
od. E-Mail: kaernten@cmt-austria.at

Obersteiermark:

Auf Ankündigung
Anmeldung unter Tel. 0676/6601851
E-Mail: anton.schmedler@cmt-austria.at

Wenn auch Sie einen Stammtisch in Ihrer Nähe gründen wollen, melden Sie sich bitte unter Tel. 0676/6601851 oder

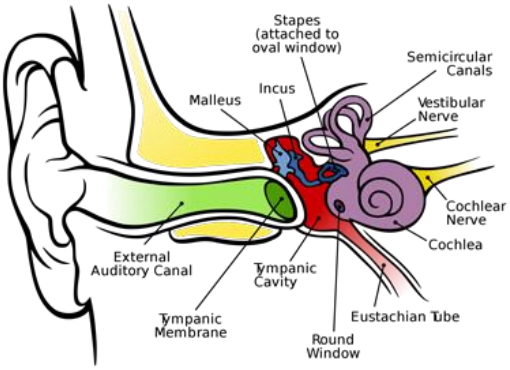
office@cmt-austria.at

Schwerhörigkeit und CMT

Je nach CMT-Subtyp ist Schwerhörigkeit ein Symptom von CMT – *KM*

Der Zusammenhang zwischen Hörverlust und CMT ist seit langem bekannt. Die erste Publikation zu diesem Thema stammt aus den siebziger Jahren. Diese Verbindung ist nicht überraschend, da unser Gehörsinn auf Nerven (Cochlear-Nerven) beruht, um unser Innenohr-Schallerkennungssystem mit dem Teil unseres Gehirns zu verbinden, der den Klang interpretiert. So wie die Nerven in unseren Beinen und Armen von CMT betroffen sein können, können dies auch die Cochlea-Nerven sein. Interessanterweise variiert die Häufigkeit von CMT-bezogenem Hörverlust je nach CMT-Subtyp.

Die Studie des „Inherited Neuropathie Consortium (INC)", die bis dato umfassendste Maßnahme zur Charakterisierung des Verlaufs der verschiedenen Subtypen der CMT, untersuchte die Anzahl der Patienten mit verschiedenen CMT-Typen, die über Hörverlust klagten. Etwa 15% der Patienten mit CMT1A, dem häufigsten CMT-Typ, klagten über Hörverlust und unterstrichen die Notwendigkeit, diese relativ weit verbreitete Beschwerde besser zu charakterisieren und zu verstehen. Ein noch größerer Anteil der Patienten mit CMT1B und rezessiven Formen der CMT (CMT4) stellte das gleiche Problem fest (28,2% bzw. 30%). Andere mit Hörverlust assoziierte CMT-Subtypen sind die erbliche Neuropathie mit Druckläsionen (HNPP), CMT1X und CMT2A. CMT-bedingter Hörverlust wirkt sich in der Regel auf beide Ohren gleichermaßen und auf Mittel- und Hochfrequenzen aus.



Patienten mit CMT-bedingten Hörverlust haben häufig Probleme, andere zu verstehen, wenn sie sich in einer Umgebung mit lauten Hintergrundgeräuschen befinden (z. B. bei einer Party oder einem Konzert). Hörverlust kann die Lebensqualität von Patienten erheblich beeinträchtigen und die Kommunikation und Lernentwicklung von Kindern mit CMT beeinträchtigen, insbesondere wenn sie längere Zeit nicht diagnostiziert wurden.

Hörscreening-Tests und aktive Diskussionen zwischen Patienten und Ärzten sind wichtige und hilfreiche Strategien, um CMT-bedingte Schwerhörigkeit zu erkennen und zu bewältigen. Die Verwendung von Hörgeräten kann ebenfalls sehr nützlich sein. Neue Technologien, die dedizierte mobile Apps verwendet, ermöglicht individuelle Anpassungen des Hörgerätesystems an spezifische Umgebungen und soziale Gegebenheiten.

Quelle: https://www.cmtausa.org/resource-center/treatment-management/hearing-loss-and-cmt/

Tag der seltenen Krankheiten

Seit 12 Jahren wird der Tag der Seltenen Krankheiten im Februar begangen. Heuer erhielt CMT-Austria die Einladung, vor Mitarbeitern der Firma Pfizer eine Präsentation zu halten. Leben mit einer seltenen Erkrankung - was bedeutet das?

Barbara Chaloupek hielt die Präsentation und schloss mit einem Appell nach dem Motto "Freiheit - Gleichheit - Brüderlichkeit":

Freiheit - jeder geht seinen Weg auf seine Weise (also bitte nicht irritieren lassen, wenn Sie jemand wackelig gehen sehen - aber bitte auch die unterschiedlichen Wege akzeptieren, mit der Krankheit umzugehen)

Gleichheit - das betrifft zB Zugang zum Arbeitsmarkt, Freizeit-aktivitäten, Einkaufsmöglichkeiten - und meint auch Gleichwertigkeit

Brüderlichkeit - eine Beeinträchtigung kann jeden/jede treffen. Und manchmal tut eine geschwisterliche Umarmung oder helfende Hand eben gut

Der nächste Tag der seltenen Krankheiten ist am 29.Februar 2020.

Zum 80. Geburtstag von Willi Pischon

Das CMT-Austria Gründungsmitglied, langjähriger Landesgruppenleiter für Kärnten und Vorstand für Senioren-fragen Willi Pischon aus Wolfsberg feierte kürzlich seinen 80. Geburtstag.

Der umtriebige Jubilar wurde im Zuge des letzten Stammtischtreffens in Wolfsberg von Obfrau Silvia Kendler geehrt. Sie bedankte sich für die große Aufbauarbeit für den Verein und die wertvolle Unterstützung für alle CMT-Betroffenen. CMT-Austria wünscht Willi das Allerbeste und noch viele gute Jahre!

TIPPS

aus der Erfahrungsdatendank

Trunk gegen Muskelkrämpfe

gepostet von Klaus

in Kategorie Ernährung/Nahrungs-ergänzungsmittel

In einer Gesundheitssendung des MDR ging es um das Thema Polyneuropathie. Dabei wurde auch ein Trunk gegen schmerzhafte Muskelkrämpfe vorgestellt, der relativ einfach herzustellen ist:

0,25 lt. Orangensaft
1,5 TL Zimtpulver
0,5 TL Ingwerpulver
1 Messerspitze Cayennepfeffer

vermischen und trinken. Die Wirkung tritt nach ca. 1 - 1,5 Stunden ein und lindert die Krämpfe, da die Gewürzmoleküle an die Nervenrezeptoren andocken und so den Schmerz lindern.

Quelle und Link zur Sendung: www.mdr.de/mediathek/mdr-videos/c/video-237038.html
Das Rezept gibt es ca. bei Minute 2:30

Weitere nützlich Erfahrungsberichte finden sie im Mitgliederbereich von www.cmt-austria.at. Wir freuen uns auch auf Ihre Berichte. Gerne können Sie Ihre Tipps auch an postmaster@cmt-austria.at senden.

Neues von der CMT-Forschung

Hier ein Auszug von im Internet recherchierten Forschungsprojekten - *KM*

Gentherapie

Unsere Gene bestimmen viele unserer persönlichen Eigenschaften. Mutationen in Genen verursachen jedoch genetische Erkrankungen wie CMT. Wissenschaftler arbeiten seit Jahrzehnten daran, fehlerhafte Gene zu verändern oder durch gesunde zu ersetzen, um Krankheiten zu behandeln, zu heilen oder zu verhindern. Glücklicherweise sehen wir erhebliche Fortschritte bei diesen Bemühungen, Gentherapieoptionen für CMT anzubieten. Tatsächlich haben kürzlich durchgeführte Studien eine wirksame Gentherapie für die spinale Muskelatrophie (SMA) zur Verfügung gestellt, eine verheerende Erkrankung, die dieselben motorischen Neuronen betrifft, wie die von CMT.

In CMT sind die genetischen Ursachen für viele Arten bereits bekannt, wodurch Wissenschaftler effizienter auf genetische Lösungen zurückgreifen können, um die Krankheit zu behandeln und möglicherweise zu heilen. Während die Gentherapie-Forschung im Labor fortsetzt wird, ist es das Endziel, diese in wirksame Behandlungen für Menschen mit CMT umzuwandeln.

In der Gentherapie können Wissenschaftler je nach Problem mit dem Gen eines von mehreren Dingen tun. Die einfachste Form der Gentherapie besteht darin, einfach eine korrekte Kopie des Gens bereitzustellen, das die Grundlage der Gentherapie für SMA ist. Bei Variationen dieses Ansatzes können Gene, die Probleme verursachen, unterdrückt werden.

Um neue Gene direkt in Zellen einzufügen, verwenden Wissenschaftler ein Vehikel, einen Vektor, der gentechnisch so konstruiert ist, dass er die korrekte Version des Gens liefert. Zum Beispiel haben Viren eine natürliche Fähigkeit, genetisches Material in Zellen abzugeben, und können daher als Vektoren verwendet werden. Während einige Viren Krankheiten verursachen, sind Virusvektoren stark modifiziert, ihre Fähigkeit, Krankheiten zu verursachen ist entfernt, so dass sie sicher verwendet werden können, um therapeutische Gene in menschliche Zellen zu tragen.

Quelle: https://www.cmtausa.org/our-research/for-patients-and-families/the-cmta-is-accelerating-research-through-gene-therapy/

CMTA finanziert Machbarkeitsstudie zu Gentherapie für CMTX

"Die Studie ist ein weiterer Schritt auf dem Weg zu unserer Hoffnung, dass Gentherapie für CMT in nicht allzu ferner Zukunft auch außerhalb des Labors Realität wird", sagte Amy Gray, CEO von CMTA. "Dieses Projekt baut auf unseren vorherigen gemeinsamen Bemühungen auf, die Gentherapie für CMT1X in die nächste Phase zu überführen. Noch wichtiger ist jedoch, dass die Erkenntnisse bei Erfolg auf alle demyelinisierenden Formen von CMT (Typ 1 und die meisten Typ 4) angewendet werden. Die Therapie ist weiterhin vielversprechend für die Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen.

Quelle: https://charcot-marie-toothnews.com/2019/05/16/aanam-gene-therapy-treats-cmtx-even-after-disease-onsest-mouse-study-suggests/?utm_medium=desktop-push-notification&utm_source=Notifications&utm_campaign=OneSignal

Italienisches Gesundheits-ministerium finanziert Gentherapieprojekt für CMT2A

Das Ziel der Gentherapie, die in diesem Projekt für die CMT2A-Krankheit gezeigt wurde, ist es, das defekte Mitofusin-Gen auszuschalten und die Expression des gesunden Gens zu ermöglichen. Auf diese Weise sollten Patienten über einen angemessenen Proteinspiegel verfügen, damit ihre Zellen effizient arbeiten können.

Eine hohe Fördersumme ist zusammen mit der Unterstützung der Patientenorganisation Progetto Mitofusin 2 (ebenfalls ein Mitglied der ECMTF) und der Dino Ferrari Center Association ein zusätzlicher Anreiz, sich anzustrengen um eine endgültige Gentherapie für Patienten mit der CMT2A-Krankheit zu finden.

Quelle: https://mitofusin2projectblog.wordpress.com/2019/06/25/cmt2a-the-gene-therapy-project-of-the-dino-ferrari-centre-got-a-funding-from-the-italian-ministry-of-health/?fbclid=IwAR3Zjbd4uZVHs4PnFwPMGm8n5yMlZUFZpRoItFjR4cN_sOocOKCW-HUfwPE

Impressum:
CMT-Austria e.V. - Interessensgemeinschaft für Patienten mit vererbter Polyneuropathie

8785 Hohentauern, Kirchgasse 2

E-Mail: office@cmt-austria.at
Redaktion: Barbara Chaloupek und Klaus Mannsberger

Gefördert aus Mitteln der Sozialversicherung