

In dieser Ausgabe

Was ist OPTIMISTIC?

Bisherige Fortschritte

Schwerpunkt: Genetik

Herzlich willkommen zu unserem zweiten OPTIMISTIC Newsletter. Sie erhalten den Newsletter, da wir glauben, dass er interessante Informationen für Sie enthält. OPTIMISTIC hat viele verschiedene Aspekte und wir werden versuchen, Sie im Laufe des Projekts mit allen bekannt zu machen.

In dieser zweiten Ausgabe des Newsletters liegt der Schwerpunkt auf dem Thema Genetik, zusätzlich möchte wir Sie natürlich auch über den aktuellen Stand des Projekts informieren.

Vielen Dank für Ihr Interesse an OPTIMISTIC!

Was ist OPTIMISTIC?

OPTIMISTIC ist ein Forschungsprojekt über Myotone Dystrophie Typ 1 (MD1), das für vier Jahre von der EU finanziert wird. Das Projekt führt eine Versuchsreihe zu einer neuen, nicht-pharmakologischen Behandlungsmethode durch. Eine Kombination aus kognitiver Verhaltenstherapie und Krankengymnastik soll daraufhin untersucht werden, ob sie Tagesmüdigkeit reduzieren und somit die Lebensqualität der Betroffenen verbessern kann.

Die Studie wird in Deutschland (München), Großbritannien (Newcastle upon Tyne), Frankreich (Paris) und den Niederlanden (Nimwegen) durchgeführt.

Neben der Studie selbst werden wir außerdem versuchen, so viel wie möglich über Myotone Dystrophie herauszufinden und darüber, wie die Krankheit das Leben der Betroffenen individuell beeinträchtigt. Forscher aus ganz Europa werden eine Vielzahl verschiedener Aspekte dieser Krankheit untersuchen, beispielsweise Biomarker, Erbanlagen und Therapierfolge.

In den kommenden Newslettern werden wir näher auf die verschiedenen Bereiche eingehen. Außerdem finden Sie weitere Informationen auf unserer Website www.optimistic-dm.eu

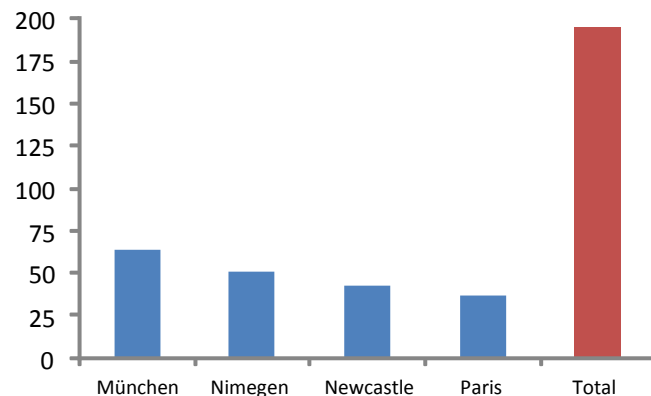


Koordiniert wird das Projekt von Baziel Van Engelen aus Nimwegen in den Niederlanden

Bisherige Fortschritte

Einschluss von Patienten

OPTIMISTIC hat mit der Rekrutierung von Patienten im April 2014 begonnen; im Oktober 2014 startete der 100. Patient. Aktuell (Februar 2015) nehmen 190 Patienten an der Studie teil.



Im Durchschnitt haben 17 Personen pro Monat an der Studie teilgenommen, 64 in München, 51 in Nimegen, 43 in Newcastle und 37 in Paris. Im April 2015 möchten wir insgesamt mehr als 200 Patienten rekrutiert haben.

Kernspintomographie (Beine)

Die ersten fünf Patienten haben sich einer Kernspintomographie der Beine unterzogen. Diese Untersuchung findet nur in Nimegen und Paris statt. 50 Patienten werden dabei zu Beginn und am Ende der Studie untersucht. Mehr Informationen finden Sie unter: www.optimistic-dm.eu

Kernspintomographie (Herz)

Die ersten fünf Patienten haben sich einer Herz-Kernspintomographie unterzogen. Diese Untersuchung findet nur in Newcastle statt, insgesamt 50 Patienten werden zu Beginn und am Ende der Studie untersucht. Mehr Informationen finden Sie unter www.optimistic-dm.eu

Biobank

Von allen Teilnehmern werden Blut- und Urinproben genommen, die dann an die Biobank nach Newcastle gesendet werden. Andere Wissenschaftler, die dafür die Erlaubnis der Ethikkommission haben, können dann auf diese Proben zugreifen und weiterforschen. Es werden keine personenbezogenen Daten weitergegeben.

Kalender

28 Februar 2015

Tag der Seltenen
Erkrankungen, weltweit
www.rare diseaseday.org

6 – 7 Juni 2015

OPTIMISTIC Steering
Committee Meeting, Paris,
Frankreich

8 – 12 Juni 2015

IDMC-10; Internationaler
Kongress Thema Myotone
Dystrophie, Paris,
Frankreich

30 September – 4 Oktober 2015

Internationaler Kongress
der World Muscle Society,
Brighton, England

Vielen Dank, dass Sie unseren Newsletter gelesen haben. Wir freuen uns über Ihre Anregungen und Ihr Feedback zu diesem Newsletter. Bitte lassen Sie uns wissen, welche Informationen sinnvoll waren, welche nicht und ob Sie etwas vermisst haben, damit wir die nächste Ausgabe verbessern können.

Kontakt Libby Wood;
Elizabeth.wood2@ncl.ac.uk

Schwerpunkt: Genetik

Innerhalb der OPTIMISTIC Studie wird drei Mal Blut abgenommen, um mehr über Biomarker und genetische Faktoren zu erfahren. Wir möchten in diesem Newsletter etwas näher auf die genetische Studie eingehen.

Für die genetische Studie wird DNA extrahiert. Die DNA wird oft mit einer Gebrauchsanleitung verglichen, die Anweisungen zur Konstruktion von anderen Zellkomponenten enthält, wie zum Beispiel Proteine. Die DNA besteht aus nur vier verschiedenen Molekülen, die als Basen bezeichnet werden, diese Basen sind nach den Buchstaben A, C, T und G benannt.

Diese Basen bilden unsere Gene, die wiederum ein Teil der DNA sind und Informationen enthalten, wie ein bestimmtes Protein gebildet werden soll.

Wir wissen bereits, dass die Symptome von MD1 auf einer Veränderung (Mutation) der DNA beruhen, die im Gen DMPK vorkommt. Dabei wird die Basensequenz CTG mehrfach wiederholt, das kann von 100 bis zu 1000 Wiederholungen reichen. Die Anzahl der Wiederholungen ist allerdings nicht bei allen MD1 Patienten identisch, sie ist auch nicht in allen Zellen gleich und kann sich im Alter verändern. Das macht es für Ärzte sehr schwierig, den Verlauf von MD1 für den Patienten vorherzusagen.

Prof. Darren Monckton und sein Team aus Glasgow analysieren die extrahierte DNA. Sie wollen herausfinden, ob ein Zusammenhang besteht zwischen der Anzahl der CGT Wiederholungen und dem Alter bei Krankheitsbeginn sowie der Schwere der Erkrankung. Ziel ist, die genetischen Mechanismen der Krankheit und der Zusammenhang mit den auftretenden Symptomen besser zu verstehen. Die Proben, die in OPTIMISTIC gesammelt werden, sollen Prof. Monckton und seinem Team dabei helfen, mögliche Prognoseinstrumente zu entwickeln, mit denen man einschätzen kann wie sich im Laufe der Krankheit die CTG Sequenz verändert und wie das wiederum die Symptome beeinflusst.

Bei einigen MD1-Patienten wurden spezielle Basensequenzen innerhalb der CTG Wiederholungen beobachtet. Wir werden herausfinden, ob diese Sequenzen auch in OPTIMISTIC beobachtet werden können und welchen Einfluss das auf die Symptome hat.

Wenn Sie mehr über die genetischen Faktoren von MD1 erfahren möchten, können Sie über den Link an einem Webinar von Prof. Monckton teilnehmen: www.myotonic.org/webinar-everything-you-wanted-know-about-ctg-repeats