

# Statuskonferenz zu Forschungsprojekten der Neuropädiatrie am Freitag/Samstag, den 15.-16.11.2024 in Berlin

**Tagungsort und Unterkunft für Teilnehmer:** Gästehaus Blumenfisch am Großen Wannsee, Am Sandwerder 11-13, 14109 Berlin. <https://www.blumenfisch-gaestehaus.de/>

## FREITAG, den 15.11.2024

Es erwartet Sie zur Begrüßung nach Ihrer Anreise ab 13.30 Uhr ein kleines Buffet.

### 14:00-14:15 BEGRÜSSUNG

Angela M. Kaindl und Markus Schülke-Gerstenfeld, Charité, Berlin

### 14:15-15:15 INDIVIDUALISIERTE THERAPIEN I

*Vorsitz: Prof. Dr. Markus Schülke-Gerstenfeld, Charité – Universitätsmedizin Berlin*

#### 14:15-14:30 Achse e.V. – Menschen mit seltenen Erkrankungen brauchen individualisierte Therapien

Christine Mundlos, Achse e.V., Berlin

#### 14:30-15:15 Individualisierte genetische Therapien für Patient:innen mit seltenen neurogenetischen Erkrankungen

Marlen Laufer, Dutch Center for RNA Therapeutics (DCRT), Leiden, NL

### Kaffeepause 15:15-15:45

### 15:45-16:45 INDIVIDUALISIERTE THERAPIEN II

*Vorsitz: PD. Dr. Astrid Blaschek, LMU München*

#### 15:45-16:15 Konzept eines N-of-1-Therapieprotokolls zur standardisierten Erfassung individueller Heilversuche bei Patienten mit genetischen Entwicklungsstörungen

Steffen Syrbe, Neuropädiatrie, Universität Heidelberg

#### 16:15-16:45 ASO and Exon-Skipping/Inclusion-Therapien

Sebahattin Cirak, Neuropädiatrie, Universität Ulm

### Kaffeepause 16:45-17:15

### 17:15-18:40 INDIVIDUALISIERTE THERAPIEN III + Epilepsie

*Vorsitz: Prof. Dr. Steffen Syrbe, Universität Göttingen*

#### 17:15-17:30 Retinoide zur Behandlung von Multipler Sulfatase Defizienz

Lars Schlotawa, Neuropädiatrie, Stoffwechselmedizin, Universität Göttingen

#### 17:30-17:45 TRPM3-assoziierte Erkrankungen

Lena-Luise Becker, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

#### 17:45-18:00 High-content small molecule screen identifies a novel compound that restores AP-4-dependent protein trafficking in neuronal models of AP-4-associated hereditary spastic paraplegia

Afshin Saffari, Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin) Universität Heidelberg

- 18:00-18:15 Nukleosid-Substitution zur Behandlung der TK2 Defizienz**  
Gabriel Dworschak, Neuropädiatrie, Universität Bonn
- 18:15-18:40 Outcome following stereotactiv laser ablation in 30 children with temporal lobe epilepsy (online)**  
Daniel J. Curry, Pediatric Neurosurgery, Texas' Children, USA

**Gemeinsames Abendessen und Gespräche in kleinen Kreisen ab 18.40 Uhr**

**SAMSTAG, den 16.11.2024**

**08:30-09:30 NEUROINFLAMMATION-I**

*Vorsitz: Prof. Dr. Ulrike Schara, Universität Essen*

- 08:30-08:45 Long-term-FU-Studie zu Multipler Sklerose im Kindesalter**  
Astrid Blaschek, Neuropädiatrie, Ludwig-Maximilians-Universität München
- 08:45-09:00 Identifikation neuer Biomarker bei MS und Autoimmunenenzephalitis durch Multiplexed Antikörper Profiling**  
Jakob Kreye, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin
- 09:00-09:15 mGluR5 und paraneoplastische neurologische Syndrome bei pädiatrischen Hodgkin-/Non-Hodgkin-Lymphomen: Neue Erkenntnisse im Hinblick auf das Ophelia Syndrom**  
Ingeborg Viezens, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin
- 09:15-09:30 Caspr2-Antikörper und Glomerulonephritis: Neue Aspekte des Morvan-Syndroms, Suche nach einem immunologischen Zusammenhang**  
Marc Nikolaus, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

**Kaffeepause 09:30-10:00**

**10:00-11:15 NEUROINFLAMMATION-II**

*Vorsitz: Prof. Dr. Angela M. Kaindl, Charité – Universitätsmedizin Berlin*

- 10:00-10:15 Molecular dynamics simulation of STING, a protein associated with neuroinflammation**  
Victoria Tüngler, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Dresden
- 10:15-10:30 Epilepsy and inflammation**  
Shyamala Mani, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin
- 10:30-10:45 Prävalenz neuronaler Autoantikörper im Liquor von Kindern mit Epilepsie**  
Elena Pelivan, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin
- 10:45-11:00 Anti-GAD65-assoziierte Epilepsie und Enzephalitis – eine laufende Untersuchung zu Therapie und Outcome im Kindes- und Jugendalter**  
Mira Stapel, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin
- 11:00-11:15 JAK-Inhibitoren zur Behandlung des zerebralen Phänotyps von Typ-I-Interferonopathien: Humane und murine Daten zur RNASET2-Defizienz.**  
Matthias Kettwig, Universität Göttingen

**Kaffeepause 11:15-11:45**

## **11:45-12:30 NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN**

*Vorsitz: Prof. Dr. Maja von der Hagen, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Dresden*

### **11:45-12:00 Inflammation bei SMA-Therapie**

Lisa Bitzan, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

### **12:00-12:15 Kognition von Kindern mit SMA und 2-3 SMN2-Kopien**

Johannsen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

### **12:15-12:30 sNfL bei SMA nach Zolgensma**

Peter Huppke, Neuropädiatrie, Universität Jena

**Gemeinsames Mittagessen und Zeit zur Interaktion 12.30-14.00 Uhr**

## **14.00-15.45 ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN, NEUROSTIMULATION**

*Vorsitz: Prof. Dr. Regina Trollmann, Universität Erlangen*

### **14:00-14:15 Effects of cerebellar transcranial direct current stimulation (ctDCS) in very preterm-born young adults**

Bilge Albayrak, Neuropädiatrie, Universität Essen

### **14:15-14:30 Planung einer multizentrischen Studie zur Integration von Menschen mit neurologischen Erkrankungen mit Beginn in der Kindheit in die Arbeitswelt**

Astrid Bertsche, Neuropädiatrie, Universitätsmedizin Greifswald

### **14:30-14:45 Loss-of-function-Varianten des LZTR1-Gens bei Patienten mit isolierten Café-au-lait-Flecken mit oder ohne Freckling**

Svea Horn, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

### **14:45-15:00 Störungen des Ubiquitin-Proteasom-Systems sind mit frühkindlichen neurodegenerativen Erkrankungen assoziiert**

Robert Steinfeld, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

### **15:00-15:15 Die Rolle von Dopamin beim Allan-Herndon-Dudley-Syndrom**

Nina Wilpert, Neuropädiatrie, Charité – Universitätsmedizin Berlin

## **15.15-15:30 ABSCHLUSSDISKUSSION UND VERABSCHIEDUNG**