

(Margaret Kenna) Können mich alle hören? Mein Name ist Margaret Kenna. Ich bin Ärztin in Boston und ich darf heute hier sein und ich freue mich sehr, dass ich hier sein darf um ehrlich zu sein. Denn wir diagnostizieren Babys schon bei der Geburt.

Und deswegen kann ich sagen, dass ich wirklich sehr, sehr viel dazu weiß, wenn es darum geht, hier Hörverlust zu bestimmen und so weiter. Ich möchte hier also erstmal Danke sagen. Vielen, vielen Dank, dass ich heute hier sein darf. Wir haben also Leute hier in Deutschland, die die ganze Arbeit gemacht haben. Wir schätzen das wirklich sehr. Und ich möchte mich auch wirklich bei den Dolmetschern bedanken.

Als wir das in Austin gemacht haben, haben wir wirklich, wirklich Schwierigkeiten gehabt, Dolmetscher zu finden. Ich weiß also, es ist sehr, sehr schwierig, diese verschiedenen Dolmetscher zu finden, Zugang zu ihnen bekommen. Ich weiß also, das ist viel, viel Arbeit. Wir können hier natürlich alles sehen, was gesagt wird, alles wird geschrieben, also sie sind wirklich sehr, sehr gut. Vielen Dank an alle Dolmetscher. (Applaus)

MARGARET KENNA

Und zuletzt möchte ich noch sagen: Vielen Dank an alle Patienten und Familien, die heute hier sind. Wenn Sie nicht hier wären, wären wir natürlich auch nicht hier. Ich sehe schon, wir platzen aus allen Nähten. Wir brauchen also beim nächsten Mal einen größeren Raum.

Ich möchte es noch einmal kurz zusammenfassen, was wir am ersten Tag präsentiert haben über die Diagnose des Usher-Syndroms und natürlich, wie viele der vorherigen Sprecher schon gesagt haben: Ohne Diagnose würden wir uns alle gar nicht kennen. Und wir hätten keine klinischen Studien und so weiter. Das heißt also es gibt sehr viele verschiedene Gründe, warum wir das hier machen sollten.

Viele der Sprecher des ersten Tages, wie zum Beispiel Dr. Kimberling, der auch Teil des Teams war und - er müsste hier auch irgendwo sein, glaube ich - und viele der anderen Leute, die heute auch hier sind, haben über verschiedene Aspekte gesprochen. und natürlich haben schon viele Leute darüber gesprochen, wie die Behandlung aussehen kann, wie die verschiedenen Gene zusammenarbeiten und so weiter.

Wir können also sagen, dass wir hier wirklich einfach zusammengearbeitet haben. Bill Kimberling - wie ich schon gesagt habe - hat vor Jahren schon sieben Schritte für die Behandlung ran gebracht. Das ist wirklich etwas, was sehr, sehr interessant ist. Zunächst einmal muss man also quasi die Gene herausfinden und da sind wir schon ziemlich weit beim Usher-Syndrom, aber es gibt andere Gene, die wir noch nicht kennen. Und genau wie diese Gene sozu-

MARGARET KENNA

sagen zusammenspielen wissen wir auch noch nicht. Aber ich glaube einige der Dinge, die hier wirklich sehr wichtig sind und Rebecca hat es schon erwähnt:

Es ist wichtig, dass man seinen Genotyp bestimmen lässt. Man muss also herausfinden, was der Genotyp ist. Und man muss auch wirklich sicher gehen, dass, wenn man das Usher-Syndrom hat, dann gibt es ja verschiedene Sachen, die man machen kann. Es gibt auch andere Sachen, als nur der Verlust des Sehvermögens und des Hörvermögens. Es gibt einfach viele verschiedene Sachen, die man herausfinden kann.

Jeder weiß, dass es mindestens drei verschiedene Arten des Usher-Syndroms gibt. Und wie Rebecca ja schon gesagt hat, gibt es hier einfach Sachen, die wir schon wissen, das kann man hier also sehen. Das heißt also, es ist möglich das Usher-Syndrom Typ 1 zu haben und das sieht dann aber aus als hätte man Typ 2. Oder man hat Typ 2 und es sieht aus wie Typ 1. Also all das ist wirklich möglich. All das sind verschiedene Sachen.

Hier können wir immer noch sehr viel lernen basierend auf den Genotypen. Und es gibt hier einfach viele verschiedene Arten, wie die Symptome rauskommen können. Hier gibt es die verschiedenen bekannten Gene, die getestet werden können. Aber es gibt natürlich auch andere Gene, die dann auch nochmal ein Grund sind, warum das Usher-Syndrom kommt. Oder auch Gene, die mit diesen Genen interagieren.

MARGARET KENNA

Und ganz egal, wie man diese Gene dann quasi zusammenstellt oder wie sie miteinander interagieren, kann man sehen, dass einfach klinische Resultate unterschiedlich ausfallen können. Hier ist also nochmal ein weiterer Grund, warum wir diese Genotype bestimmen sollten. Auf der linken Seite sieht man GJB2. Das Kind kam also auf die Welt und war schon taub. Auf der rechten Seite haben wir MYO7A. Auch hier haben wir einen Hörtest gemacht.

Wenn wir uns das Baby anschauen, dann können wir sagen, dass diese beiden Babys genau gleich aussehen. Wir müssen also herausfinden, was wir mit diesen Kindern machen und das machen wir, indem wir Gentests machen. Das ist nochmal ein Baby hier. Dieses Baby hat auch das Hörvermögen verloren. Das also ein Baby hier, was wir hier sehen, mit USH1B. Das Baby hat noch das Hörvermögen nicht verloren. Und das heißt, beide dieser Patienten haben Mutationen im gleichen Gen, aber sie haben nicht die gleichen Mutationen.

Und die klinischen Daten, die wir dazu bekommen haben, waren natürlich nicht die gleichen. Man kann also auch sehen, dass die Symptome nicht das Gleiche sind. Dieses Baby zum Beispiel hat für Jahre hier wirklich Hilfe gehabt zu verstehen, hat hier einfach, ja, wirklich gut funktioniert. Es ist also sehr, sehr wichtig, wie man sehen kann. Bill Kimberling hat ja schon über die Geschichte der Gentests gesprochen. Und wir haben hier natürlich auch, ja, große Details bekommen, wenn man also nur ein Gen testet zum Beispiel, dann weiß man viele andere Sachen nicht.

MARGARET KENNA

Es gibt hier viele verschiedene Sachen, die man machen kann, zum Beispiel kann man die Mutation testen, dann kann man die Einzelgene testen und so weiter. Dann gibt es natürlich Panele für Hörverlust und so weiter, auch die für das Sehvermögen gibt es und das ist sehr, sehr ähnlich. Das heißt es gibt verschiedene Panele, so dass man einfach niemanden ausschließt. Und dann, wie gesagt, sprechen wir sehr viel über die Tests von Exons und das ist also der Proteinteil der DNS und so weiter. Das heißt also, hier passieren Sachen sehr, sehr schnell und jeder Schritt hat hier quasi gute Nachrichten und schlechte Nachrichten und diese schlechten Nachrichten müssen wir uns einfach genauer ansehen. Und warum ist das wichtig?

Na ja, wenn man die Versicherungen in den USA anruft, dann ist es genau das, was wir am Anfang hören: Warum müssen wir diese Tests machen? Was macht das für einen Unterschied? Warum sollten wir dafür bezahlen? Na ja, also diagnostiziert zu werden hilft natürlich schon mal sehr und sobald es dann hier wirklich Forschung gibt, die helfen kann, hilft das natürlich sehr. Und wir müssen auch herausfinden, wie die verschiedenen Gene interagieren, wie sie dann zum Beispiel das Sehvermögen, das Hörvermögen und so weiter beeinflussen. Einige Gene haben nur einen Einfluss auf entweder das Sehvermögen oder das Hörvermögen, manche auch auf beides.

Das kommt immer darauf an. Wenn man zum Beispiel dieses Gen verändert, das ist so ein bisschen wie so ein kleines Spielzeug. Man macht zum Beispiel eine Verän-

MARGARET KENNA

derung auf einem Gen, was hat das für einen Einfluss auf andere Gene? Wir müssen immer darauf achten, dass die Situation nicht schlimmer wird, dadurch, dass wir ein Gen verändern. Und wie gesagt, es gibt hier noch viele Gene, die wir nicht kennen.

Und wie gesagt, USH2A ist ein sehr großes Gen und es gibt hier auch sehr viele verschiedene Versionen von USH2A. Welche behandelt man? Welche sind wichtig? Wie sehen diese klinisch aus und so weiter. Und dann muss man sich überlegen, okay, haben wir überhaupt USH? Ich weiß, es klingt natürlich etwas komisch, aber es gibt auch Leute, die zum Beispiel ihr Hörvermögen verlieren oder ihr Sehvermögen verlieren, aber sie haben kein USH. Auch das ist sehr, sehr wichtig zu wissen. Und ja, jetzt sprechen wir also darüber, was wir meinen mit Usher-Syndrom. Das ist also eine bestimmte Art von dem Verlust des Hörvermögens und des Sehvermögens. Was können wir also von anderen Leuten lernen?

Also die kleinen Zellen der Haare zum Beispiel und so weiter auch andere Gene, die wichtig sind und wir haben hier auch zwei weitere Redner gehabt, einen aus Nashville, der darüber gesprochen hat, wie das dann quasi diese ganzen Systeme beeinflusst, zum Beispiel auch den Darm und die Haut und so weiter. Auch davon können wir sehr, sehr viel lernen. Und dann hatten wir jemanden aus Berlin hier, der wie gesagt über die Haut gesprochen hat.

Es gibt hier auch sehr viele Gleichheiten zwischen den verschiedenen Organen, aus denen wir lernen können.

MARGARET KENNA

Die können auch involviert sein im Usher-Syndrom. Aber hier müssen wir einfach noch mehr Forschung machen.

Das heißt also, die Gentests sind sehr, sehr wichtig. Anne Françoise Roux hat davon gesprochen, eine 2. oder 3. Mutation zu finden. Auch das ist sehr wichtig und auch wie das dann die Diagnose beeinflusst und so weiter. Sind diese Mutationen zum Beispiel an Orten der DNA, wo wir noch nicht geschaut haben, in den Introns zum Beispiel, auch das ist sehr, sehr wichtig. Und hier gibt es natürlich auch verschiedene Arten Gene, viele verschiedene Versionen und ist es wirklich dominant oder ist es rezessiv und so weiter?

Es gibt verschiedene Gründe für den Hörverlust und den Sehverlust und so weiter. Es ist nicht so selten. Und natürlich ist es auch sehr, sehr wichtig und wie jeder vor mir schon gesagt hat, man muss sich registrieren. Das ist sehr, sehr wichtig. Wir müssen diese Patienten und Familien finden, so dass wir besser netzwerken können und so weiter. Und natürlich, wenn wir das machen, haben wir auch bessere Behandlungen, weil wir eine größere Gruppe sind.

Und jetzt kommt natürlich die Frage: Wie hilft es uns zu wissen, was für Gene wir haben? Welche beeinflusst werden und so weiter? Und auch welche Mutationen da sind? Natürlich auch: Was müssen wir hier machen, dass die Gene größer, kleiner, besser und so weiter werden? Es gibt hier verschiedene Medikamente und so weiter. Gestern war jemand hier, der auch darüber gesprochen hat.

MARGARET KENNA

Es gibt hier zum Beispiel Medikamente, die zum Beispiel helfen können, die eigentlich für verspannte Muskeln gedacht sind. Es gibt hier verschiedene Arten, wie man das machen kann, aber wir wissen noch nicht genau, was. Und dann ist natürlich die Frage: Wann behandeln wir? Auch das ist sehr wichtig.

Sagen wir: Okay, wir kennen das Gen und wir wissen, dass diese Gene zu verschiedenen Zeitpunkten beeinflusst werden, aber wann macht man etwas? Wann macht man etwas über den Sehverlust, über den Hörverlust und so weiter? Diese verschiedenen Symptome, die wir haben, die müssen wir natürlich behandeln. Und wir können jetzt natürlich auch Gene schon vor der Geburt testen. Wir haben also zum Beispiel auch Eltern, die zu mir kommen und ihr Baby ist noch nicht mal geboren und sie wissen, dass das Baby etwas haben wird, das ihr Sehvermögen oder ihr Hörvermögen beeinflussen wird. Und sie möchten es einfach vorher wissen. Man kann das schon machen, bevor das Baby geboren ist.

All das sind natürlich schwierige Fragen. Das ist natürlich auch ethisch sehr, sehr schwierig zu beantworten. Aber es sind wichtige Fragen und das sind genau die Fragen, die genau diese Familien und Patienten haben. Und wir alle müssen zusammen daran arbeiten das zu lösen. Also: Vielen, vielen Dank. (Applaus)