

Dup15q e.V.



Deutschland Österreich Schweiz



# Pressekonferenz genomisches Neugeborenenenscreening (gNBS)



04.03.2024 10:00 bis 15:00

Uniklinikum Heidelberg



Verena Romero, 1. Vorsitzende Dup15q e.V., betroffene Mama

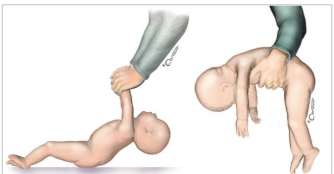


[www.dup15q.de](http://www.dup15q.de)

# Das Dup15q-Syndrom ist eine seltene neurologische Erkrankung mit komplexer Mehrfachbehinderung



**Muskelhypotonie**



**globale Entwicklungsverzögerung**



**geistige Behinderung**

**Autismus-Spektrum**



**Epilepsie**



**SUDEP**

# gNBS (=frühe Diagnose) hätte großen Nutzen für Familien mit Dup15q, für das es NOCH keine Behandlung gibt

- 1 Effektivere symptomatische Behandlung
- 2 Verbesserung der Lebensqualität der gesamten Familie
- 3 Psychologisches Auffangnetz durch Selbsthilfe
- 4 Tatsächliche Prävalenz & Beschleunigung einer zielgerichteten Therapie

# 1 Frühe Diagnose ermöglicht effizientere und effektivere symptomatische Behandlung ohne Fehldiagnosen

- ⚡ +25% entwickeln infantile Spasmen im 1. Jahr, eine frühzeitige & effektive Behandlung ist wichtig
- ⚡ Fehldiagnosen (bspw. Reflux) vermeiden
- ⚡ Familien ernst nehmen
- ⚡ Ärzteodyssee vermeiden (Diagnose Ø 2,8 Jahre)
- ⚡ Kostenersparnis



gNBS entlastet Familien sowie das Gesundheitssystem

## 2 Die Lebensqualität von Betroffenen und deren Umfeld kann durch frühe Förderung verbessert werden

- ⚡ Fördertherapien wie Logopädie, Ergo- und Autismustherapie ab Geburt, um die langfristige Behinderung abzumildern
- ⚡ Auswahl bewährter Therapien statt jahrelangem „Versuch und Irrtum“
- ⚡ Fokus auf Sprache (von Geburt an unterstützte Kommunikation)



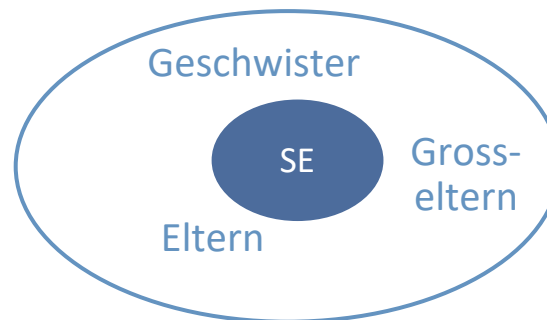
gNBS ermöglicht Frühförderung in den bedeutendsten ersten Lebensjahren (Neuroplastizität)



### 3 Das gesamte Familiensystem erhält von Anfang an ein psychologisches Auffangnetz durch Selbsthilfevereine

Selbsthilfe als komplementärer Baustein der Diagnose-Verarbeitung von Anfang an

- ⚡ Erfahrungsaustausch
- ⚡ Informationen
- ⚡ Beratungen
- ⚡ Unterstützungsangebote für alle Zielgruppen

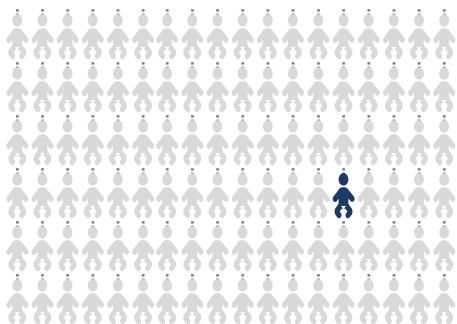


gNBS ermöglicht frühzeitige Traumaverarbeitung durch Selbsthilfe

# 4 Systematische Testung gibt Aufschluss über Prävalenz und kann gezielte Behandlung beschleunigen

1:15.000

Prävalenz



~ 6,661

Fälle



~958

Diagnosen

86

Verein

gNBS beseitigt die hohe Dunkelziffer und schafft somit Anreize für Präzisionsmedizin



Ermöglichen Sie uns die Aufnahme von Dup15q ins gNBS, um eine gezielte Behandlung zu beschleunigen?



DANKE!



# Kontakt Daten



## VERENA ROMERO

1.VORSITZENDE (BOARD CHAIR)

@ V.ROMERO@DUP15Q.DE

+49 179 435 4411

AMMERNWEG 5, 65719 HOFHEIM

WWW.DUP15Q.DE

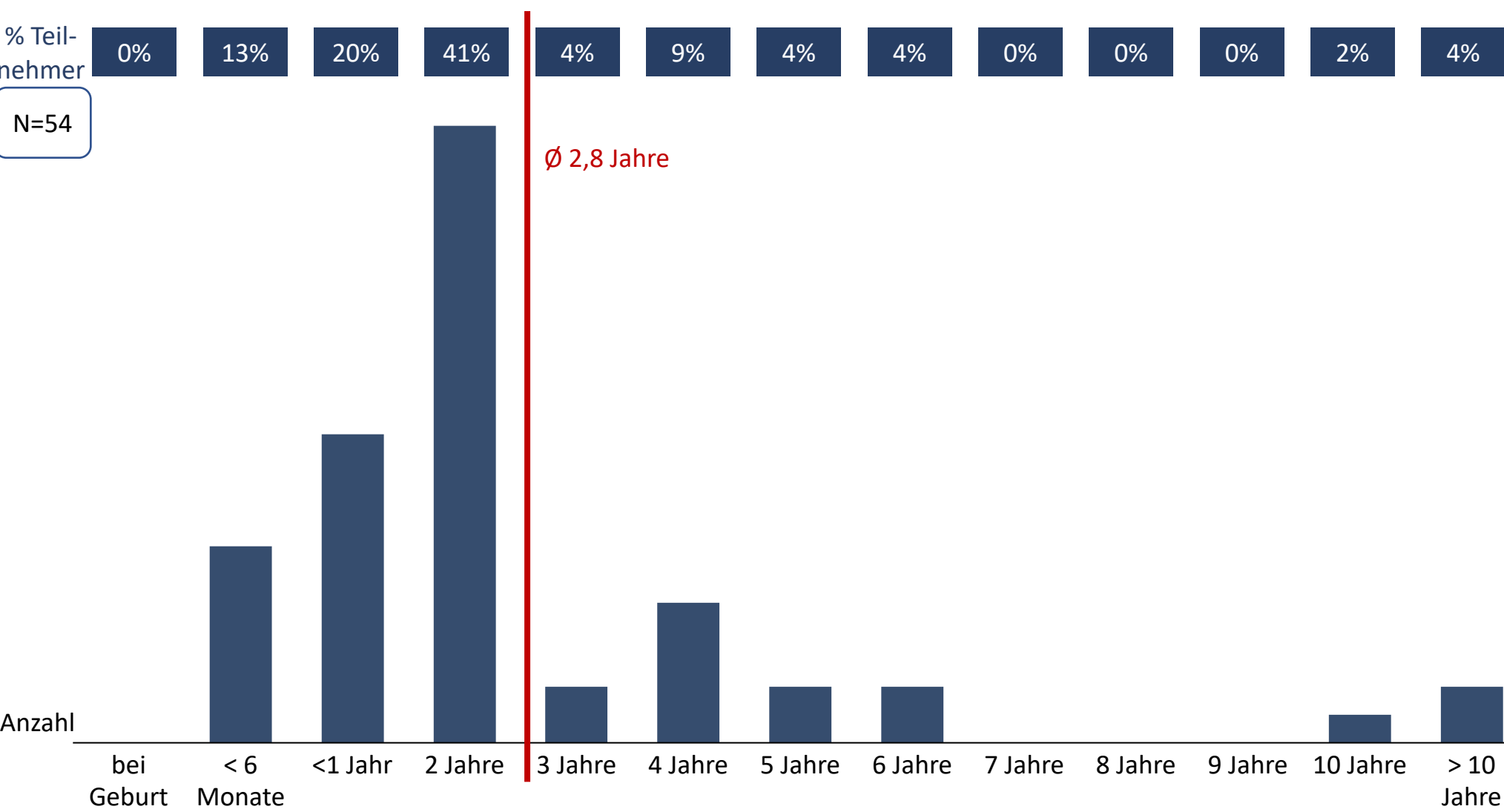
Dup15q e.v.  
Deutschland Österreich Schweiz





# Appendix

# Im Schnitt wird Dup15q erst mit 2,8 Jahren diagnostiziert



Umfrage Dup15q e.V. Mitglieder Juni 2023 mit 56 betroffenen Familien, 2 ohne Angaben zum Diagnosezeitpunkt

# Mehrere therapeutische Ansätze mit krankheitsmodifizierendem Potential für Dup15q sind bereits in der Pipeline

COMPANY	DRUG NAME	TARGET	MODALITY	PHASE OF DEVELOPMENT
Q-State Bioscience		UBE3A Overexpression	ASO	Preclinical
Kicho, Inc		UBE3A Overexpression	ASO	Preclinical
Roche	Basmisanil	GABAA alpha5 receptor	Small Molecule	In Progress - Quindecim Study
Longboard	LP352	DEE	Small Molecule	Phase 1- Pacific Study
Epygenix	EPX-100	Lennox Gastaut	Small Molecule	Phase 2
Zogenix	Fintepla	Lennox Gastaut	Small Molecule	Approved

Präzisionsmedizin

Quelle: Dup15q Alliance