



**- SAVE THE DATE! -**  
**6. und 7. Oktober 2023**  
**Universitätsklinik Ulm**

Wir laden Sie ganz herzlich zum **3. Ulmer Phelan-McDermid Symposium** ein!

Das **Phelan-McDermid-Syndrom** ist eine seltene, genetisch verursachte Entwicklungsstörung und kann durch eine Mikrodeletion auf dem Chromosom 22 (22q13-Deletions-Syndrom) oder eine SHANK3-Mutation am selben Locus verursacht werden. Betroffene sind meist stark entwicklungsverzögert, haben eine Muskelschwäche und häufig eine ausgeprägte Sprachstörung. Sehr variabel können auch psychiatrische Störungen oder Organanomalien auftreten. **Das Syndrom tritt bei 1 bis 0,3 Geburten von 10.000 auf. Es ist noch massiv unterdiagnostiziert.** Derzeit sind nur circa 200 Betroffene in Deutschland, Österreich und der Schweiz bekannt. An der Universität Ulm wird seit 2002 am SHANK3-Gen geforscht. (Inst. für Anatomie und Zellbiologie, Leitung: Prof. Dr. Tobias M. Böckers; Organisator des Symposiums: Dr. Michael Schön).

Wir freuen uns, heuer europäische Expertinnen und Experten beim Symposium begrüßen zu dürfen, die in den letzten zweieinhalb Jahren intensiv an der **ersten europäischen Leitlinien für die Diagnostik und Behandlung des Syndroms mitgearbeitet haben.** Diese Leitlinie wird im Laufe des Frühjahrs 2023 veröffentlicht werden (Informationen folgen noch).

Neben der jahrelangen Forschung an der Universitätsklinik Ulm gibt es seit 2013 auch eine **Spezialklinik für das Phelan-McDermid-Syndrom** in der Neurologischen Universitätsklinik unter der Leitung von Frau PD Dr. Sarah Jesse: Medizinische Anlaufstelle für mittlerweile über 130 Menschen mit der Diagnose PMD im In- und Ausland. Dr. Jesse wird von ihren Erfahrungen berichten.

Die **Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V.** ist ein **Selbsthilfverein** für Betroffene und deren Angehörige und veranstaltet gemeinsam mit der Universitätsklinik Ulm dieses Symposium.

**Unser Ziel ist die bestmögliche Behandlung der Betroffenen, indem weltweit Kompetenzzentren mit PMD-Expertinnen und -Experten geschaffen werden. Und nur indem das Syndrom bekannter gemacht wird, können wir der hohen Dunkelziffer entgegenwirken und neue Forschungsinitiativen vorantreiben. Im Zentrum des Symposiums wird auch das Thema klinische Behandlungsstudien stehen.**



Das Syndrom ist vor allem relevant für alle **Tätigen in Medizinberufen oder Forscherinnen und Forscher** der Fachrichtungen Pädiatrie, Neurologie und Kinder- und Erwachsenenpsychiatrie, insbesondere wenn sie sie auch Menschen mit geistiger Behinderung und/oder Autismus behandeln. Betroffene haben häufig auch **gastroenterologische, urologische, kardiologische und orthopädische Probleme, so dass auch diese Berufsgruppen eingeladen sind.**

Wir freuen uns über Ihr Interesse und Ihre Teilnahme am diesjährigen Symposium!

Wenn Sie Interesse an einer Teilnahme haben, schreiben Sie uns bitte an:  
**Dominique.stiefsohn@22q13.info**

Weitere Informationen zum Programmablauf, Anrechnung von Fortbildungspunkten und Kostenübernahme folgen noch.

**Termin: 6. und 7. Oktober 2023**  
**Ort: Universitätsklinik Ulm, Deutschland**

Weiterführende Informationen:

Spezialsprechstunde für PMD:  
(<https://www.uniklinik-ulm.de/neurologie/sprechstunden-ambulanzen/interdisziplinaere-phelan-mcdermid-sprechstunde.html>)

Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V., Selbsthilfeverein:  
[www.22q13.info](http://www.22q13.info)

Irina Haeger

Gaby Reimann

Dr. Michael Schön

Dominique Stiefsohn

Moni Thiel

Britta Wrobel