

Informationsveranstaltung am 13.04.2024

# Allan-Herndon-Dudley Syndrom



Das Allan-Herndon-Dudley Syndrom (AHDS) oder die MCT8 Defizienz ist eine sehr seltene, angeborene Erkrankung mit Entwicklungs- und Bewegungsstörung, die durch Veränderungen (Mutationen) im *SLC16A2* Gen verursacht wird. Dieses Gen trägt die Eiweißinformationen für den Schilddrüsenhormontransporter MCT8. Mutationen des *SLC16A2* Gens führen nach heutigem Stand der Forschung zu einem Funktionsverlust des MCT8 Transporters und die Schilddrüsenhormone (T3, T4) können (trotz erhöhter Werte im Blut) nicht vom Blut in bestimmte Organe (z.B. ins Gehirn) transportiert werden. Dies führt zu einer Unterversorgung bestimmter Gehirnareale mit Schilddrüsenhormonen (periphere Hypothyreose). Der Mangel an Schilddrüsenhormon beeinträchtigt die Entwicklung des Nervensystems, die motorische, verbale und soziale Entwicklung der Kinder und die kognitiven Fähigkeiten. Die Informationsveranstaltung richtet sich an Familien betroffener Kinder und soll der Aufklärung über Krankheitsmechanismen, aktuelle Erkenntnisse aus der Forschung, den Krankheitsverlauf, neue Therapieoptionen, klassische Versorgungsempfehlungen dienen und einen Austausch und Vernetzung der Familien ermöglichen.

Sie sind herzlich eingeladen!

Anmeldungen *via* E-Mail an: [nina-maria.wilpert@charite.de](mailto:nina-maria.wilpert@charite.de).

Charité, Virchow Klinikum, Mittelallee 10, 1. UG, Seminarraum 5/6. Eine virtuelle Teilnahme ist möglich.

## Programm

9:00-9:15 Uhr Begrüßung

### Krankheitsmechanismen (Moderation: Prof. Markus Schülke)

9:15-10:00 Uhr 80 Jahre AHDS (1944 bis 2024) (Prof. H. Krude, päd. Endokrinologie)

10:00-10:30 Uhr Hirnorganoide: Neue Modelle aus Stammzellen (Dr. R. Opitz, zelluläre Endokrinologie)

10:30-11:00 Uhr Kaffeepause

### Versorgung (Moderation: Dr. Nina Wilpert)

11:00-11:30 Uhr Welche Hilfsmittel braucht mein Kind? (L. van der Stam, M.Sc., Physiotherapie)

11:30-12:00 Uhr Kann eine PEG-Sonde helfen? (Dr. S. Henning, päd. Gastroenterologie)

12:00-13:15 Uhr Mittagspause

### Krankheitsverlauf & Therapieoptionen (Moderation: Prof. Heiko Krude)

13:15-14:00 Uhr Herausforderungen der Diagnosestellung (Prof. M. Schülke, päd. Neurologie)

14:00-14:45 Uhr Die Rolle von Dopamin beim AHDS (Dr. N. Wilpert, päd. Neurologie)

14:45-15:30 Uhr Erfahrungen mit Phenylbutyrat (Prof. U. Schweizer, Biochemie / PD F. Schreiner, päd. Endokrinologie)

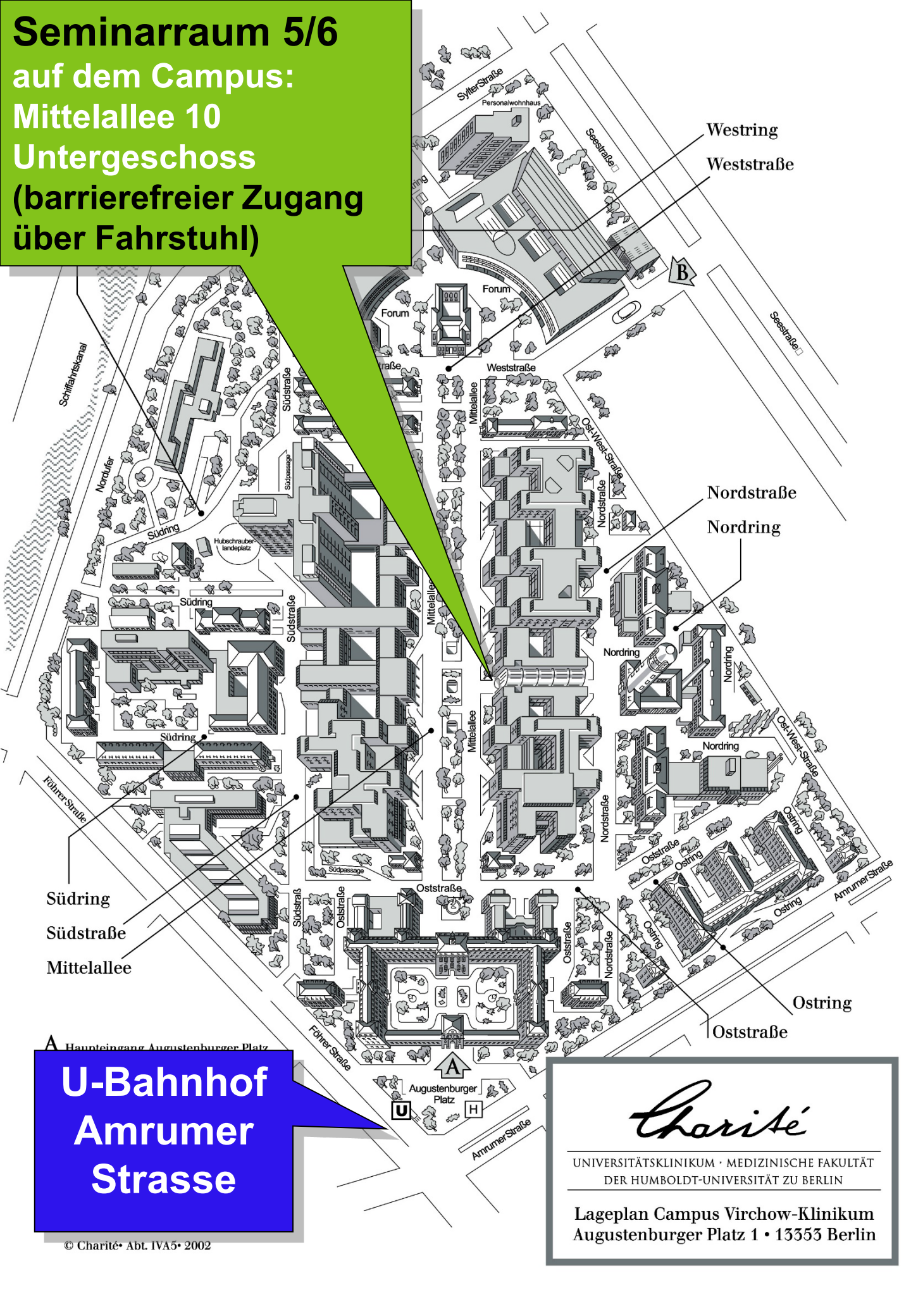
15:30-16:30 Uhr Kaffeepause

### Vernetzung

16:30-17:00 Uhr Wie starte ich eine Selbsthilfegruppe? (V. Schmeder, Vorsitzende SYNGAP Elternhilfe e.V.)

17:00-18:00 Uhr Verabschiedung

**Seminarraum 5/6**  
**auf dem Campus:**  
**Mittelallee 10**  
**Untergeschoss**  
**(barrierefreier Zugang**  
**über Fahrstuhl)**



**U-Bahn**  
**Amrumer**  
**Strasse**

*Charité*

---

UNIVERSITÄTSKLINIKUM · MEDIZINISCHE FAKULTÄT  
 DER HUMBOLDT-UNIVERSITÄT ZU BERLIN

---

Lageplan Campus Virchow-Klinikum  
 Augustenburger Platz 1 • 13353 Berlin