

Zu **1 und 2)** Ein Schwerpunkt ist die Erforschung und klinische Betreuung von Menschen mit einer seltenen Entwicklungsstörung (Phelan-McDermid-Syndrom), die häufig mit geistiger Behinderung und psychiatrischen Auffälligkeiten wie Autismus-Spektrum-Störungen einhergeht. Michael Schön ist Mitglied des Vorstands der Phelan-McDermid-Gesellschaft e.V., die die Belange der Familien vertritt. Dabei koordiniert er insbesondere die internationale Zusammenarbeit (aktuell arbeiten wir mit Kolleg/innen aus Europa an Leitlinien für Diagnostik und Behandlung des Syndroms), klinische Versorgung und Forschungsbemühungen. Er unterstützt dabei auch die einzige Spezialambulanz für das Syndrom im deutschsprachigen Raum (Leitung: PD Dr. Sarah Jesse, Neurologische Universitätsklinik). Dabei erforscht die Arbeitsgruppe auch *Shank3*-Mausmodelle. Der Verlust oder Defekt des *SHANK3*-Gens wird als Ursache der Entwicklungsstörung beim Menschen gesehen. SHANK3 ist ein Protein an der Synapse, genauer der postsynaptischen Dichte (PSD). So wird derzeit das Mausmodell auf Auffälligkeiten im sozialen Verhalten, Kognition und auf motorische Auffälligkeiten analysiert (Helen Bauer, PhD-Studentin). Außerdem werden und wurden Hirnanalysen mit MRT durchgeführt (Dr. Harun Asoglu, Dr. med. abgeschlossen; Maria L'Aouini, Doktorandin zum Dr. med. dent., Helen Bauer). Künftig ist eine präklinische Studie zur Wirksamkeit verschiedener Medikamente geplant (Helen Bauer). Weiterhin untersuchen wir neue Interaktionspartner von SHANK3 an der Synapse (Anna Nusser, Doktorandin zum Dr. med., Helen Bauer). Außerdem interessieren wir uns für die synaptische Struktur und Krankheiten der Synapse mit super-auflösender Mikroskopie (Stefanie Suhm, Doktorandin zum Dr. med.).



Leben mit dem Phelan-McDermid-Syndrom

Wissenswertes, Hilfreiches und Mutmachendes



Foto: Familientreffen im Schwäbisch-Gmünd 2019