

DUCHENNE

KONFERENZ SCHWEIZ

9.-10. SEPTEMBER 2022

Dritte Duchenne-Konferenz in der Schweiz
Hotel Sempachersee Nottwil (LU)



Wir wachsen mit und durch Duchenne

Herzlich willkommen zur dritten

Nachdem wir den Anlass zwei Mal wegen der Coronapandemie verschieben mussten, ist die Freude umso grösser, Sie hier begrüssen zu dürfen. Und wir versprechen Ihnen: Sie dürfen sich auf ein vielfältiges Programm freuen.

Hier ein Auszug aus der Agenda:

- Was bringt die Genetherapie – ist sie DIE Hoffnung?
- Wie können Nebenwirkungen vom Kortison behandelt werden?
- Werden die Steroide von Vamorolone abgelöst, das in klinischen Studien mit positivem Resultat abgeschlossen hat?
- Die Skolioseoperation ist ein grosser Eingriff – doch wie wird er gemacht?
- Was hat Duchenne-Muskeldystrophie mit kognitiven Einschränkungen und Lernschwierigkeiten zu tun?
- Gehört es zum Krankheitsverlauf, dass junge Betroffene unter Depressionen und Angstzuständen leiden?

Wir sind sicher: Auch Sie sind auf die Vorträge unseren geschätzten Rednerinnen und Redner gespannt.

In den Workshops lernen wir voneinander:

Wie gehen wir Eltern mit Selbstzweifeln und Angst um? Was können Selbsthilfegruppen leisten? Und wie gelingt es uns, den Fokus auf Gelingendes zu legen? Diskutieren Sie mit und teilen Sie Ihre Erfahrung mit den anderen Teilnehmenden.

Duchenne-Konferenz Schweiz!

Für Inspiration sorgen Betroffene und Angehörige:

Auf der Bühne begrüßen wir betroffene junge Männer, die neue Projekte in Angriff nehmen und sich nicht einschränken lassen wollen, wenn es darum geht, Ziele zu verfolgen. Und drei Geschwister sowie einen Vater berichten aus ihren Erfahrungen. Neben anderen Themen packen wir in diesem Zusammenhang auch das schwierige Thema "Tod" an.

Ein wichtiger Anteil an jeder Konferenz ist das Netzwerken:

Während der Pausen finden Sie vor der Aula Posters aufgehängt: Verschiedene Organisationen und Firmen stellen ihre Dienstleistungen und Projekte vor. Nutzen Sie die Gelegenheit, sich mit deren Vertretern und den Referentinnen und Referenten ins Gespräch zu kommen. Knüpfen Sie neue Kontakte und erweitern Sie Ihr Wissensfeld.

Wir freuen uns auf einen regen Austausch. Und darauf, uns am Ende des ersten Tages mit Ihnen beim Apéro auszutauschen. Sie sind dazu herzlich eingeladen!



Maria Fries



Robert Palm

Wir machen Sie darauf aufmerksam, dass während des Anlasses fotografiert wird. Die Fotos verwenden wir für Publikationen in Print- und Social Media.



SWISS DUCHENNE FOUNDATION

Die Stiftung Progena wurde 2006 von Huguette und Robert Palm gegründet, als ihr Sohn die Diagnose Duchenne Muskeldystrophie erhielt. Progena ist eine anerkannte, gemeinnützige Schweizer Stiftung. Es ist ihr Ziel, das Thema "seltene Muskelkrankheiten von Kindern" in der Öffentlichkeit zu verankern, Kinder mit Duchenne zu fördern und die Familien kranker Kinder zu unterstützen.

Progena vertritt als Patientenorganisation für Duchenne Muskeldystrophie die Schweiz im Ausland und ist Mitglied der TREAT-NMD, die internationale Organisation für neuromuskuläre Erkrankungen, sowie der World Duchenne Organization, die Dachorganisation aller Duchenne-Patientenorganisationen. Progena kooperiert mit ProRaris, dem Dachverband für Patientenorganisationen von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Des Weiteren unterhält Progena regelmässigen Kontakt zu Pharmafirmen und Forschern.

Progena beteiligt sich seit Beginn an der Finanzierung des Schweizer Patientenregisters für Duchenne und Becker und erleichtert somit die Teilnahme der Schweizer Patienten an den wichtigsten klinischen Studien in Europa.

2011 war Progena Mitorganisatorin des TREAT-NMD-Kongresses in Genf. Im September 2016 und 2018 organisierte Progena schon zwei Duchenne Konferenzen in der Schweiz.

Robert Palm ist Mitgründer und Präsident. **Maria Fries** ist Eventmanagerin.

www.progena.ch

Stiftung Progena, Ch. de la Brume 2, 1110 Morges, Schweiz

IBAN: CH3009000000175878648

Herzlichen Dank an unsere Sponsoren!

GOLD



SILVER



BRONZE



ÜBRIGE SPONSOREN



- 08:30 Empfang und Registrierung / Begrüssungskaffee
- 09:00 **Eröffnung der dritten Duchenne-Konferenz**
Maria Fries, *Progena Swiss Duchenne Foundation*
Mattias Fries, *Betroffener*
- 09:10 **Berechtigte Hoffnung auf Therapien? Wann kommt der Durchbruch? Studien und Therapieansätze wie Exon Skipping, Gentherapie und CRISPR/Cas9**
Prof. Dr. med. Volker Straub, *Newcastle University, UK*
- 09:50 **Warum brauchen wir zwei Patientenregister?**
- **Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen (Swiss-Reg-NMD)**
- **Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)**
Dr. Anne Tschertler, *Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern*
PD Dr. med. Andrea Klein, *Inselspital Kinderklinik, Bern und UKBB, Basel*
- 10:10 **Forschungsprojekte FSRMM**
Prof. Markus A. Rüegg, *Biozentrum, Universität Basel*
- 10:30 Kaffeepause mit Postersession
- 11:00 **Updates Studien und Stand der Zulassungen in Europa und Schweiz**
Prof. Dr. med. Volker Straub, *Newcastle University, UK*
PD Dr. med. Andrea Klein, *Inselspital Kinderklinik, Bern und UKBB, Basel*
- 11:20 **Behandlung mit Kortison**
Wirkung und Nebenwirkung auf das Verhalten, Knochengesundheit, Pubertät und deren Behandlungsmöglichkeiten
Dr. Marco Janner, *Inselspital Kinderklinik, Bern*
- 12:15 Stehlunch mit Postersession
- 13:45 **Psychosoziale Herausforderungen**
Dr. med. Christoph Hamann, *Inselspital Kinderklinik, Bern*
- 14:20 **Resultate aus der VISION-DMD Studie mit Vamorolone**
Prof. Dr. med. Volker Straub, *Newcastle University, UK*
- 15:00 Kaffeepause mit Postersession
- 15:30 **Resultate aus der TAM-DMD Studie mit Tamoxifen**
Prof. Dr. med. Dirk Fischer, *UKBB, Basel*
- 16:00 **Skolioseoperation und Sehnenverlängerung**
Prof. Dr. med. Carol-Claudius Hasler, *UKBB, Basel*
- 16:45 **Zusammenfassung und Dankeschön**
- 17:00 Netzwerkapéro mit Postersession
- 19:00 **Dinner** (Nur mit Voranmeldung)

09:30 Begrüssungskaffee

10:00 **Begrüssung**

Maria Fries, *Progena Swiss Duchenne Foundation*

10:10 **Kognitives Verhalten und Lernschwierigkeiten**

Dr. James Poysky, *Ph.d. Texas USA*

Dieser Teil wird simultanübersetzt.

10:50 **Wir leben mit Duchenne**

Einblicke und Ausblicke von Betroffenen

11:20 **Depressionen und Angstzustände**

Dr. James Poysky, *Ph.d. Texas USA*

Dieser Teil wird simultanübersetzt.

12:00 **Wir leben AUCH mit Duchenne**

Eltern und Geschwister erzählen

12:30 **Stehlunch**

13:45 **Workshops**

Hilfe! Mein Kind ist anders.

Hat sein Verhalten mit Duchenne zu tun? Wie unterstütze ich ihn?

Fragerunde, Antworten und Diskussion mit **James Poysky**.

Dieser Workshop wird simultanübersetzt.

Ich darf nicht... DOCH, DU DARFST...

...Angst haben, traurig sein, Selbstzweifel haben, wütend sein...

Was ist richtig? Vor dieser Frage stehen wir immer wieder. Wie gehen wir mit unseren Gedanken um und wie schöpfen wir daraus die Kraft für unsere Söhne?

Leitung: **duchenne-schweiz**

Positive Psychologie: Fokus auf Gelingendes

Die positive Psychologie legt den Fokus auf Ressourcen und individuelle Stärken. Es ist wichtig, dass Menschen mit Behinderung Erfolge erleben, die sie ihren eigenen Fähigkeiten zuschreiben können. Dadurch entsteht ein positives Gefühl für Selbstwirksamkeit. Welche Rahmenbedingungen sind dabei förderlich?

Zusammen diskutieren wir und tauschen Erfahrungen aus.

Leitung: **Mathilde Escher Stiftung**

Selbsthilfegruppen sind nur Jammergruppen – oder doch nicht?

Was können sie leisten? Wo liegen die Grenzen von Selbsthilfe? Wie finde ich die für mich passende Gruppe?

Diesen und weiteren Fragen rund um die Selbsthilfe und Selbsthilfegruppen gehen wir gemeinsam nach.

Leitung: **Schweizerische Muskelgesellschaft**

16:20 **Ausklang und Verabschiedung**

Ablauf Workshops am Samstag, 10. September 2022

Sie entscheiden, an welchem Workshop Sie wann teilnehmen. Die Teilnehmerzahl in den einzelnen Workshops kann daher variieren.

Jeder Workshop wird 4-Mal durchgeführt und dauert jeweils 30 Minuten. Sie haben anschliessend 5 Minuten Zeit, den Raum zu wechseln.

Nach einer kurzen Einführung in das Thema werden Sie aktiv: Tauschen Sie Erfahrungen aus, geben Sie Tipps weiter und stellen Sie Fragen!

Zeiten

13.45 – 14.15 Uhr	Workshop 1
14.20 – 14.50 Uhr	Workshop 2
14.55 – 15.25 Uhr	Workshop 3
15.25 – 15.50 Uhr	Kaffeepause (Foyer)
15.50 – 16.20 Uhr	Workshop 4
16.20 – 16.30 Uhr	Ausklang und Verabschiedung (Aula)

Themen und Raumeinteilung

Hilfe! Mein Kind ist anders.

RAUM: Aula

Hat sein Verhalten mit Duchenne zu tun? Wie unterstütze ich ihn?
Fragerunde, Antworten und Diskussion

Leitung: James Poysky. *Dieser Workshop wird simultanübersetzt.*

Ich darf nicht DOCH, DU DARFST...

RAUM: 21/22 (EG)

...Angst haben, traurig sein, Selbstzweifel haben, wütend sein...

Was ist richtig? Vor dieser Frage stehen wir immer wieder. Wie gehen wir mit unseren Gedanken um und wie schöpfen wir daraus die Kraft für unsere Söhne?

Leitung: Anneli Cattelan, duchenne-schweiz

Positive Psychologie: Fokus auf Gelingendes

RAUM: 23 (EG)

Die positive Psychologie legt den Fokus auf Ressourcen und individuelle Stärken. Es ist wichtig, dass Menschen mit Behinderung Erfolge erleben, die sie ihren eigenen Fähigkeiten zuschreiben können. Dadurch entsteht ein positives Gefühl für Selbstwirksamkeit. Welche Rahmenbedingungen sind dabei förderlich? Zusammen diskutieren wir und tauschen Erfahrungen aus.

Leitung: Michael Groer, Mathilde Escher Stiftung

Selbsthilfegruppen sind nur Jammergruppen – oder doch nicht?

RAUM: 35 (1. OG)

Was können sie leisten? Wo liegen die Grenzen von Selbsthilfe? Wie finde ich die für mich passende Gruppe? Diesen und weiteren Fragen rund um die Selbsthilfe und Selbsthilfegruppen gehen wir gemeinsam nach.

Leitung: Christina Stadelmann, Schweizerische Muskelgesellschaft



PD. Dr. med. Dirk Fischer

UKBB Basel

Abteilung für Neuro- und Entwicklungspädiatrie, leitender Arzt Elektrophysiologie, Facharzt und Privatdozent für Neurologie am Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB). Seine klinischen Schwerpunkte liegen in den peripher neurologischen Erkrankungen, speziell neuromuskulären Erkrankungen und der neurophysiologischen Diagnostik. Seine wissenschaftlichen Interessen liegen in der Erforschung neuer bildgebender Techniken zur Darstellung der Muskulatur bei hereditären Muskelerkrankungen, speziell bei den Muskeldystrophien im Kindesalter.



Dr. med. Christoph Hamann

INSELSPITAL, Universitätsspital Bern

Dr. Christoph Hamann ist Leiter der Kinder- und Jugendpsychosomatik an der Universitätsklinik in Bern für Kinderheilkunde. Er hat eine systemische und verhaltenstherapeutische Ausbildung sowie eine Emotionsfokussierte Therapieausbildung. Er hat in den vergangenen Jahren in fast allen Settings der KJP gearbeitet und auch Zeit in die Forschung investiert. Diese bezog sich vor allem auf den Bereich Schlaf, Entwicklung und psychische Erkrankungen. Dr. Hamann hat Erfahrungen in der Inneren Medizin und in der Pädiatrie, sowie in der Erwachsenenpsychiatrie. Er arbeitete zwei Jahre als Oberarzt in der Kinder- und Jugendpsychosomatik und übernahm anfangs 2022 die Leitung der Abteilung.



Prof. Carol-C. Hasler

UKBB, Basel

Prof. Carol-C. Hasler ist Chefarzt der kinderorthopädischen Abteilung des Universitätskinderspitals beider Basel (www.carolhasler.ch). Sein Spezialgebiet ist das ganze Spektrum der konservativen und operativen Behandlung von Wirbelsäulenproblemen im Wachstumsalter (Rückenschmerzen, Fehlbildungen, Deformitäten). Dies betrifft vor allem Kinder und Jugendliche mit angeborenen oder erworbenen Krankheiten der Wirbelsäule, oft auch im Rahmen von Grunderkrankungen des Nerven- oder Muskelsystems wie zum Beispiel beim Morbus Duchenne.



Dr. med Marco Janner

INSELSPITAL, Kinderklinik Bern

Leitender Arzt Kinderklinik Bern, Abteilung für pädiatrische Endokriologie und Diabetologie; Teilzeit in der Praxis. Schwerpunkt pädiatrische Knochenkrankheiten und Adipositas.



PD Dr. med. Andrea Klein

INSELSPITAL, Kinderklinik Bern

Leitende Ärztin am INSELSPITAL in Bern und Konsiliarärztin am UKBB in Basel, Andrea Klein studierte Medizin an der Universität Basel. Sie wurde 2001 zur Kinderneurologin diplomiert. Von 2002-2015 arbeitete sie als Ärztin/Oberärztin in der Abteilung für Kinderneurologie des Kinderspitals Zürich. Sie hat ein besonderes Interesse an neuromuskulären Erkrankungen und verbrachte 2006 ein Stipendium am Dubowitz Neuromuscular Centre in London und kehrte 2009 als Senior Research Fellow zurück. Ihr Hauptforschungsinteresse liegt in der Diagnose und Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen bei Kindern. 2015 habilitierte sie sich an der Universität Zürich. 2016 wechselte sie an die Pädiatrischen Neuromuskulären Zentren Basel UKBB und Bern. Sie ist Mitbegründerin und klinische Leiterin des Schweizerischen Registers für neuromuskuläre Erkrankungen. Sie ist Mitglied des TREAT-NMD Global Data Systems Oversight Committee (TGDOC).



Dr. James Poysky

Baylor College of Medicine in Houston, USA.

Er ist klinischer Psychologe, pädiatrischer Neuropsychologe und ein international bekannter Experte für Verhalten und Lernschwierigkeiten in Zusammenhang mit Duchenne Muskeldystrophie. Neben seiner Arbeit am Baylor College of Medicine in Houston USA, hat er eine private Praxis. Zusätzlich zu seiner Forschungsarbeit hält er Workshops für Familien über das Verhalten und die Lernschwierigkeiten bei Duchenne. Bis vor Kurzem war er Vorstandsmitglied im Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD). Dr. James Poysky ist Vater eines 19-jährigen Duchenne-Jungen.



Prof. Dr. Markus Rüegg

Biozentrum der Universität Basel

Markus Rüegg hat Biochemie an der Universität Zürich studiert und in Neurowissenschaften promoviert. Nach einem dreijährigen Forschungsaufenthalt an der Stanford Universität in Kalifornien (USA), kehrte er in die Schweiz zurück. Seither arbeitet Markus Rüegg als Leiter einer Forschungsgruppe am Biozentrum der Universität Basel. Die Gruppe erforscht die molekularen Grundlagen der Funktion der Skelettmuskulatur. Insbesondere versuchen sie die molekularen Vorgänge zu verstehen, die der Verschlechterung der Muskelfunktionen im Alter und bei Muskeldystrophien zu Grunde liegen. In einem Projekt hat die Gruppe einen möglichen Therapieansatz für eine sehr seltene Form einer kongenitalen Muskeldystrophie entwickelt. Markus Rüegg ist zudem Vorsitzender des wissenschaftlichen Komitees und Vizepräsident der Schweizerischen Stiftung zur Erforschung der Muskelkrankheiten (SSEM).



Prof. Dr. med. Volker Straub

Newcastle University, UK

Professor Straub ist Direktor des John Walton Muskeldystrophie Forschungszentrums und stellvertretender Dekan des Instituts für Translationale und Klinische Forschung an der Universität von Newcastle, Grossbritannien. Er ist Studienleiter für mehrere klinische Studien mit DMD-Patienten und arbeitet in verschiedenen nationalen und internationalen Projekten zu translationaler Forschung für genetische Muskelerkrankungen. Professor Straub ist amtierender Präsident der World Muscle Society.



PD Dr. Anne Tschertter

Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern

PD Dr. Anne Tschertter forschte während 10 Jahren im Bereich der Neurowissenschaften. Sie untersuchte Themen wie Querschnittlähmung oder die Aktivität von Nervenzellen in Tiermodellen für Parkinson. Im Jahr 2016 schloss sich der Forschungsgruppe von Prof. Claudia Kuehni an der Universität Bern an, um ein medizinisches Register zur Cerebralparese aufzubauen (www.swiss-cp-reg.ch). In den folgenden Jahren war sie für die Weiterentwicklung des Schweizer Registers für neuromuskuläre Erkrankungen (www.swiss-reg-nmd.ch) verantwortlich und am Aufbau des Schweizer Registers für seltene Krankheiten (www.raredisease.ch) beteiligt.

Alles hat ein Ende.

An der TREAT-NMD Konferenz in Genf, im November 2011, lernten wir beide uns kennen: Robert Palm von Progena und Maria Fries. Wir fanden heraus, dass wir beide in Schweden geboren und beide Eltern von Duchenne-Buben sind. Uns verband auch das Interesse an der internationalen Duchenne-Gemeinschaft: Wir besuchten Konferenzen in Europa, wo Forscher präsentierten, wie sie die schwer verlaufende Duchenne in die mildere Becker Muskeldystrophie umzuwandeln versuchten. Die Hoffnung keimte in uns! Dank des Kontakts zu Ärzten im Ausland, die wir an Anlässen kennengelernt hatten, wurde unseren Söhnen eine Teilnahme an klinischen Studien in Paris ermöglicht. Die Studien wurden nach ein paar Jahren leider abgebrochen – und dennoch waren wir um wertvolle Erfahrungen reicher geworden.

Während eines Treffens im Herbst 2014 entschieden wir, die erste deutschsprachige Konferenz über Duchenne Muskeldystrophie in der Schweiz zu organisieren, kurz nachdem Maria ihre Weiterbildung zur Event Managerin abgeschlossen hatte. Schliesslich hatte Robert mit Sponsoringanlässen Erfahrung und war in der Pharmaindustrie breit vernetzt – beste Voraussetzungen, so waren wir überzeugt, für einen grossen Anlass.

Die Rückmeldungen zur Konferenz 2016 waren unglaublich erfreulich und motivierend! Also wagten wir es zwei Jahre später, den nächsten Anlass durchzuführen: Die Konferenz 2018 wurde als Fortbildungsanlass mit der Vergabe von Credit Points für Fachleute von der SNG, SPG und SNGK anerkannt. Diese Bestätigung unserer Bemühungen hat uns mit Stolz erfüllt.

Die Organisation eines Anlasses dieser Grösse bedingt viel Zeit und Energie. Unzählige Stunden haben wir in freiwilliger Arbeit mit der Planung und Vorbereitung der Konferenzen verbracht. Es hat uns immer viel Freude bereitet und der Kontakt mit Leuten aus verschiedenen Bereichen hat uns bereichert.

Wir danken:

- den Sponsoren für ihre grosszügige Unterstützung,
- den Rednerinnen und Redner, welche ihr Wissen und ihre Erfahrung mit uns geteilt haben,
- den Teilnehmenden für ihr aktives Mitmachen und für die grossartigen Rückmeldungen.

Während 15 Jahren haben wir beide uns intensiv mit Duchenne auseinandergesetzt. Mittlerweile sind unsere Söhne erwachsen und leben ihr selbständiges Leben. Dies ermöglicht uns, neue Wege zu gehen. Deshalb haben wir entschlossen, dass diese dritte Duchenne-Konferenz die Letzte unter Progenas Patronat ist. Sollte jemand den Anlass weiterführen wollen, stehen wir mit unserer Erfahrung gerne zur Verfügung. Melden Sie sich doch bei uns!

Danke für das Vertrauen in uns. Auf Wiedersehen!



Robert Palm
Präsident



Maria Fries
Event Managerin