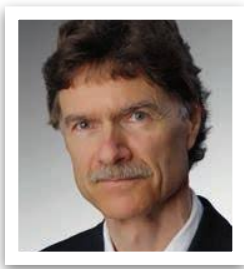


## Unterstützung für den Vorstand des Angelman e.V.

Der Angelman e.V. hat einen **medizinisch wissenschaftlichen Beirat** berufen, um Forscher/innen, Pharmaunternehmen, Ethikräten, Jurist/innen, Fachjournalist/innen, Politiker/innen, Stiftungen, Kliniken und Ärzten/innen auf Augenhöhe begegnen zu können. Die Fragestellungen werden komplexer, Therapien werden konkreter. Deshalb brauchen wir Fachleute, die uns beraten und helfen aktuelle Entwicklungen zu verstehen, um entsprechend agieren zu können. Die fünf Mitglieder unseres Beirats repräsentieren den Angelman Verein auf fachlicher Ebene. Sie werden für 3 Jahre berufen, ihre Tätigkeit ist ehrenamtlich. Ein Mitglied des Beirats wird jährlich in der Mitgliederversammlung über die Tätigkeiten des medizinisch wissenschaftlichen Beirats berichten.



### **Prof. Dr. Bernhard Horsthemke, Humangenetik Uniklinik Essen**

Bernhard Horsthemke gehört zu den führenden Angelman-Experten in Deutschland. In seinen Forschungen widmet er sich u.a. dem **genomischen Imprinting**, welches für das Verständnis vom AS richtungweisend war und die Basis für die Entwicklung der ASO-Therapien bildete. 2007 wurde er mit dem Dr. Claudia Benton Award der Angelman Syndrome Foundation (USA) ausgezeichnet. 2016 erhielt er die Ehrenmedaille der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH). Bernhard Horsthemke ist Berater von Ionis und hat zusammen mit Roche zwei Patente angemeldet.



### **Dr. Christine Makowski, Neuropädiatrie Kinderklinik München Schwabing**

Die Kinderneurologin hat die ärztliche Leitung des **Angelman Zentrum München (AZM)** übernommen, behandelt und berät zu aktuellen Therapien. Sie hat im AZM eine standardisierte Erst- und Verlaufsdagnostik der betroffenen Kinder von 0-18 Jahren implementiert. Die Daten leisten einen wertvollen Beitrag zur Natural History des Syndroms u.a. für anstehende genmodifizierende klinische Studien. Christine Makowski führt u.a. standardisierte CBD-Behandlung durch, die teilweise in Beobachtungsstudien mit aufgenommen werden. Das AZM nimmt derzeit an der Phase 3 Studie NEPTUN (OV101-Gaboxadol) von Ovid teil.

### **Prof. Dr. Johannes Lemke, Humangenetik Uniklinik Leipzig**

Seine Schwerpunkte liegen in der Erforschung der genetischen Grundlagen für Epilepsie im Kindes- und Erwachsenenalter sowie weiterer angeborener genetischer Störungen. Johannes Lemke leitet das Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig und hat dort in Kooperation mit dem Angelman Verein das **Patientenregister** initiiert. Die gesammelten Daten werden analysiert und ausgewertet. Dieses Register bildet die Basis, um das Verständnis für das Angelman-Syndrom voranzutreiben und Deutschland als Studienstandort und Wissenschaftsstandort für das AS bekannt zu machen.



### **Prof. Dr. Martin Scheffner, Biochemie Uni Konstanz**

Martin Scheffner ist Professor für Zelluläre Biochemie an der Universität Konstanz; Einer seiner Schwerpunkte bildet die Enzymologie und Physiologie des Ubiquitin-Konjugationssystems. Seine Forschung zu den Ubiquitin-Protein-Ligasen, darunter E6AP, kodiert durch das UBE3A-Gen, ist wegweisend für das Verständnis des Angelman-Syndroms. Seit 2013 ist Martin Scheffner Mitglied im **ASA Scientific Board (Wissenschaftlicher Beirat der Angelman Syndrome Alliance)** und berät den internationalen Zusammenschluss von Elternvereinen bei der Vergabe von Grants zur Förderung von Forschung zum AS.



### **Dr. Johannes Hankowitz, Apotheker, München**

Johannes Hankowitz ist Direktor des **Instituts für Pharmakologie und Präventive Medizin (IPPMed)**. Er ist Inhaber und Herausgeber des AMNOG-Monitors, eines patentierten, interaktiven Analyse- und Vorhersage-Tools, mit dem neue Wirkstoffe im Rahmen der Frühen Nutzenbewertung nach § 35a SGB V analysiert werden können. Firmen und Institutionen berät Johannes Hankowitz bei der Entwicklung neuer Arzneimittel, der Studienplanung der Phase III sowie der Erstellung von Nutzendossiers. Des Weiteren hat er umfangreiche Kenntnisse bei den spezifischen Anforderungen in Indikationsgebieten der seltenen Erkrankungen (Orphan Drugs).



**„Wenn Spinnen vereint weben, können sie einen Löwen fesseln.“**

Äthiopisches Sprichwort