

# HADDS Kurzanleitung

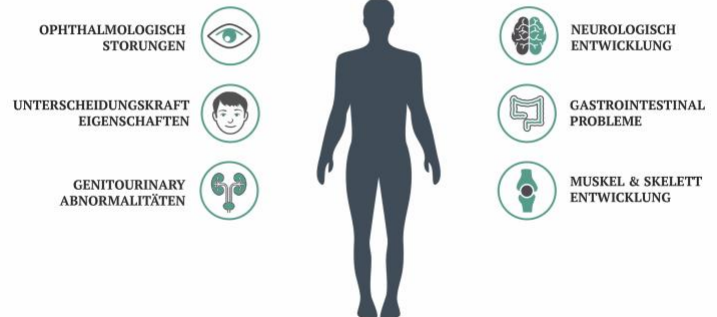
## Was Ist EBF3 HADDS?

Frühe Hypotonie, Ataxie und verzögertes Entwicklungssyndrom (HADDS) des B-Zell-Faktors 3 (EBF3) ist ein neurologisches Entwicklungssyndrom, das durch eine Mutation im Gen EBF3 verursacht wird, einem Master-Controller-Gen auf Chromosom 10, das für die neurologische Funktion wichtig ist. Das EBF3-Gen steuert, wie andere Gene in Zellen ein- und ausgeschaltet werden. Eine Mutation des EBF3-Gens führt zu Funktionsstörungen in der Kleinhirnregion des Gehirns und beeinflusst die Entwicklung.

HADDS ist häufig gekennzeichnet durch globale Entwicklungsverzögerung, mittelschwere bis schwere geistige Behinderung, Ataxie (Gleichgewichtsstörungen) und Hypotonie (niedriger Muskeltonus), was die Koordination und das Gehen erschwert, Sprachverzögerung, Strabismus (gekreuzte Augen), Dysphagie (Schluckbeschwerden), chronische Verstopfung, Blasenfunktionsstörung und hohes Risiko für Harnwegs- und Niereninfektionen. Personen mit HADDS haben häufig auch ein höheres Risiko für Anfälle.

### EBF3 HADDS

Was sind die Symptome?



## The Die wachsende HADDS-Community

HADDS wurde 2016 im Texas Children's Hospital in Houston, TX, von Dr. Hsiao-Tuan Chao, Dr. Michael Francis Wangler und Dr. Hugo Bellen entdeckt. Ab 2023 gibt es weltweit ungefähr 200 bis 250 Menschen in über 35 Ländern mit der HADDS-Diagnose, aber möglicherweise sind weltweit mehr als einige Tausend Menschen nicht diagnostiziert. Viele werden nicht diagnostiziert, weil sie Erwachsene sind, die sich der neueren Gentests wie des gesamten WES-Tests (Exome Sequencing) nicht bewusst sind oder in Gebieten und / oder Ländern leben, in denen Informationen und Zugang zu Pflege nicht so leicht verfügbar sind.

Um die wachsende Community zu unterstützen, hat die Stiftung internationale HADDS-Konferenzen und soziale Veranstaltungen organisiert, das Bewusstsein über Social-Media-Kampagnen

geschärft und HADDS-Community-Mitgliedern Reisestipendien gewährt, um sicherzustellen, dass sie an der Forschung teilnehmen und sich mit den führenden HADDS verbinden können medizinische Anbieter in Houston, TX.

## HADDS-Forschung - Ein Langfristiges Bestreben

Die Forschung in Dr. Die HADDS-Klinik und das Labor von Hsiao-Tuan Chao und Michael Wangler befinden sich im Texas Children's Hospital und im Neurologischen Forschungsinstitut von Jan und Dan Duncan (Houston, TX, USA). Ziel ist es, Fruchtfliegen- und Mäusemodelle zu untersuchen, um die neurologische Natur des Syndroms besser zu verstehen. Die langfristige Hoffnung ist, dass die Forschung auf die Entwicklung von Gentherapien angewendet werden kann, um die mit dem HADDS-Syndrom verbundenen Symptome besser zu behandeln.

Gemeinsam können wir durch Sensibilisierung und Finanzierung dazu beitragen, dass die mit HADDS lebenden Menschen gedeihen und die Unterstützung erhalten, die sie verdienen!

**LERNEN, VERBINDEN und SPENDEN**

[www.HADDS.org](http://www.HADDS.org)

