

# Medizinisch wissenschaftlicher Beirat von FAST Germany



## **Unterstützung für FAST Germany, den medizinischen Bereich des Angelman e.V.**

Der Angelman e.V. hat einen medizinisch-wissenschaftlichen Beirat berufen, um mit Expert/innen aus Forschung, Medizin, Politik und weiteren Bereichen auf Augenhöhe zusammenzuarbeiten. Angesichts komplexer Fragestellungen und konkreter werdender Therapien unterstützen die fünf ehrenamtlichen Mitglieder den Verein fachlich und beraten zu aktuellen Entwicklungen. Sie werden für drei Jahre berufen und jährlich berichtet ein Mitglied auf der Mitgliederversammlung über ihre Tätigkeiten.



**Dr. Christine Makowski,  
Neuropädiatrie**

Dr. von Haunersches  
Kinderspital München

Die ärztliche Leitung des Angelman Zentrum München (AZM) behandelt und berät zu aktuellen Therapien. Sie hat eine standardisierte Erst- und Verlaufsdagnostik implementiert deren Daten einen wertvollen Beitrag zur Natural History des Syndroms leisten, u. a. für anstehende gen-modifizierende klinische Studien. Das AZM führt aktuell die Roche Studie zu Alogabat durch. Es ist gut vernetzt mit den internationalen Angelman Kliniken innerhalb des LADDER Netzwerks.



**Dr. Johannes Hankowitz,  
Apotheker**

Institut für Pharmakologie &  
Präventive Medizin

Inhaber und Herausgeber des AMNOG-Monitors - ein interaktives Tool zur Analyse neuer Wirkstoffe im Rahmen der Frühen Nutzenbewertung nach § 35a SGB V. Er ist Berater in der Entwicklung neuer Arzneimittel, der Studienplanung der Phase III sowie der Erstellung von Nutzendossiers. Außerdem hat er umfangreiche Kenntnisse bei den spezifischen Anforderungen in Indikationsgebieten der seltenen Erkrankungen (Orphan Drugs).



**Dr. med. Janina Gburek-  
Augustat,**

Neuropädiatrie mit SPZ an der  
Universitätskinderklinik Leipzig



**Dr. med. Ilona Krey-Grauert,**

Institut für Humangenetik am  
Universitätsklinikum Leipzig

2022 wurde das Angelman-Zentrum Leipzig (AZL) etabliert. Ambulant wie stationär werden Patienten multidisziplinär und multiprofessionell betreut. Das AZL nimmt an der Natural History Study teil und an einer klinischen Phase 1/2 - Studie zur Wirksamkeit einer Antisense-Oligonukleotid-Therapie. Weitere Projekte sind in Planung.



**Dr. Andrea Maier,  
Neurologie**

Uniklinik RWTH Aachen

Die geschäftsführende Oberärztin des Angelman Zentrum Aachen und ihr Experten-Team bündeln das Wissen zum Angelman-Syndrom, um erwachsene Patienten ab 18 Jahre umfassend medizinisch zu versorgen und zu beraten. Ziel ist die Entwicklung spezifischer Therapieansätze zur Verbesserung der Lebensqualität von Betroffenen.