









Überblick über die Workshops am Samstag nachmittag und Sonntag früh
Overview of the workshops for Saturday afternoon and Sunday morning

Titel (Deutsch)	Ganzkörpervibration als Baustein in der Rehabilitation von Kindern und Jugendlichen	
Title (English)	Whole body vibration as integral part of the rehabilitation of children and young adults	
Speaker	Ibrahim Duran	
Affiliation/ Institution	Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin mit SP Neuropädiatrie / MD, neuro-paediatrician, UniReha GmbH Rehabilitation für Kinder und Jugendliche auf-die-beine@unireha-koeln.de www.unireha-koeln.de	
Inhalt Content	Es werden die seitenalternierende Ganzkörpervibrationstherapie erklärt und die aktuelle Studienlage dazu zusammengefasst. Das Rehakonzept „Auf die Beine“ der Kinderreha der Uniklinik Köln wird als Beispiel für ein Therapiekonzept mit GK-Vibration als Baustein vorgestellt.	Vibration therapy (whole body, different positions) is explained. The latest research results are presented and the concept „Auf die Beine“ – “On your feet“ of the children’s rehabilitation centre of the University of Cologne is presented.


Titel (Deutsch)	RYR 1 in Erwachsenen – ein Überblick über die Ausprägungen auf die Muskelkraft	
Title (English)	RYR1 in adults – overview of phenotypes	
Speaker	Nicol Voermans	
Affiliation/ Institution	Researcher at the Neuromuscular centre of the Radboud university medical center, Nijmegen, the Netherlands	
Inhalt / Content	Dieser Workshop wird das weite Spektrum der Myopathien abdecken, das durch Mutationen im Gen RYR1 verursacht ist (einschließlich Central Core und Multiminicore Disease und Rhabdomyolyse) Der Fokus liegt dabei auf erwachsenen Betroffenen.	This workshop will illustrate the wide spectrum of myopathies caused by mutations in RYR1, with a focus on adult patients. This includes central core disease and multiminicore disease, but also exercise-induced rhabdomyolysis


Titel (Deutsch)	Präimplantationsdiagnostik bei zentronukleären Myopathien	
Title (English)	Preimplantation Genetic Diagnosis	
Speaker	Andreas Hehr	
Affiliation/ Institution	Laborleiter PID Zentrum für Humangenetik Regensburg www.humangenetik-regensburg.de pid@humangenetik-regensburg.de	
Inhalt / Content	Es wird ein allgemeiner Überblick über die Möglichkeiten aber auch Grenzen, den technischen Ablauf der Präimplantationsdiagnostik (PID) an Embryonen und/oder Polkörpern (PKD) sowie die notwendigen medizinischen, biologischen und rechtlichen Grundvoraussetzungen für eine PKD / PID gegeben.	A general overview covering the opportunities and limits, and the technical workflow of a Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) on embryos and/or polar bodies (PBD) as well as medical, biological and legal requirements.

Titel (Deutsch)	Atemfunktion bei zentronukleären Myopathien, Anwendung für Pflege und klinische Studien	
Title (English)	Respiratory Function in Centronuclear Myopathies (CNM): Applications for Ongoing Care and Clinical Trial Readiness	
Speaker	Barbara K. Smith	
Affiliation/ Institution	Research Assistant Professor, Departments of Physical Therapy and Pediatrics University of Florida	
Inhalt / Content	In diesem Workshop geht es um die Beschreibung der Atemfunktion. Es werden Daten einer andauernden Längsschnittstudie zusammengefasst. Die Anwendung dieser Ergebnisse in der Praxis werden diskutiert. Außerdem werden Vergleiche gezogen zu einer kürzlich abgeschlossenen Gentherapie für eine andere seltene Muskelerkrankung.	This workshop will feature ongoing work to characterise respiratory and motor function in people with CNM. Data will be summarised from an ongoing rare disease longitudinal study. Applications of these results will be discussed, including lessons learned from a recently-completed gene therapy trial in another rare muscle disease.

Titel (Deutsch)	RECENSUS, INCEPTUS, klinische Studien für Gentherapie, Status quo und Pläne für das nächste Jahr	  S. Prasad & W. Müller-Felber
Title (English)	RECENSUS, INCEPTUS, clinical trials on gene therapy – status update and plans for the next 12 months	
Speaker	Suyash Prasad and Wolfgang Müller –Felber	
Affiliation/ Institution	Audentes Therapeutics and Ludwig Maximillian University of Munich	
Inhalt / Content	In diesem Workshop wird über den neuesten Stand der laufenden klinischen Programme für x-chromosomale myotubuläre Myopathie informiert. Der Fokus liegt dabei auf der RECENSUS-Studie und den Plänen für INCEPTUS (eine Studie des natürlichen Krankheitsverlaufs) Es wird die Gelegenheit geben, Vertreter von Audentes Therapeutics und den Projektleiter über die Pläne für Gentherapiestudien zu befragen.	This workshop will give an update on the current Audentes Therapeutics clinical development programs for XLMTM. It will focus on the RECENSUS study, and plans for INCEPTUS (the prospective natural history study). There will be an opportunity to ask questions of members of the Audentes Therapeutics team, and hear thoughts from a potential principal investigator on plans for gene therapy studies.

Titel (Deutsch)	Der natürliche Krankheitsverlauf von Patienten mit MTM, die an einer europäischen prospektiven Längsschnittstudie teilnehmen – Überblick und erste Ergebnisse	
Title (English)	Natural history of patients with myotubular myopathy enrolled in an European prospective and longitudinal study – Design and first results	
Speaker	Melanie Annoussamy m.annoussamy@institut-myologie.org	
Affiliation/ Institution	Project Manager, PhD Association Institut de Myologie – Institut I-Motion – Paris - France	
Inhalt / Content	X-chromosomale myotubuläre Myopathie ist eine selten Skelettmuskelerkrankung, die in unterschiedlichen Schweregraden vorkommt. In Vorbereitung auf die Entwicklung neuartiger Arzneimittel haben wir eine Studie des natürlichen Krankheitsverlaufs begonnen. Wir stellen hier den Aufbau der Studie und erste Ergebnisse vor.	X-linked myotubular myopathy (XLMTM) is a rare disease of skeletal muscle and presents several degrees of phenotype severity. In preparation for clinical development of innovative medicines, we set up an international natural history study, starting in 2014. The design and first results will be presented.

Titel (Deutsch)	Das Register für Patienten mit myotubulärer und zentronukleären Myopathien (MTM and CNM Patient Registry)	
Title (English)	The Myotubular and Centronuclear Myopathy Patient Registry (MTM and CNM Patient Registry)	
Speaker	Jo Bullivant Joanne.bullivant@newcastle.ac.uk	
Affiliation/ Institution	John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University	
Inhalt / Content	<p>Es gibt eine allgemeine Einführung zu diesem internationalen krankheitsspezifischen Register und zu den wichtigsten Entwicklungen. Das MTM and CNM Patient Registry wurde in der Zusammenarbeit von TREAT-NMD und Myotubular Trust entwickelt. Es hat zum Ziel:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hilfe zur Auswahl von Patienten für klinische Studien • Förderung weitere Forschung auf dem Gebiet der ZNM • Bereitstellung von Patienteninformationen für die forschenden Wissenschaftler • Bereitstellung von aktueller Information für Ärzte und Pflegepersonal zum besseren Management für ZNM • Information für Patienten und ihre Familien zu neuen Entwicklungen <p>Das Register ist offen für</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patienten mit einer bestätigten Diagnose einer ZNM • Trägerinnen von x-chromosomaler Myopathie • Verstorbene Patienten mit bestätigter Diagnose • Jede Person, die Informationen über diese Erkrankungen erhalten möchte 	<p>A general introduction to this international disease-specific registry, and an overview of any key trends in the data collected so far.</p> <p>The MTM and CNM Patient Registry has been developed as a partnership between the Myotubular Trust and TREAT-NMD. It aims to:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Help identify patients for relevant clinical trials • Encourage further research into Myotubular and Centronuclear Myopathy • Provide researchers with patient information to support their research • Provide doctors and health professionals with up-to-date information on managing Myotubular and Centronuclear Myopathy, to help them deliver better standards of care • Keep patients and their families informed of relevant news and developments <p>The registry is open to:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patients with a confirmed diagnosis of Myotubular or Centronuclear Myopathy • Carrier females of X-linked Myotubular Myopathy • Patients who are deceased, but who had a confirmed diagnosis • Any person who wishes to receive information about these conditions

Titel (Deutsch)	DNM2-Mutationen – Erklärungen, Prognosen, Therapien	
Title (English)	DNM2 mutations – explanation, prognosis, therapies	
Speaker	Johann Böhm	
Affiliation/ Institution	Postdoctoral researcher (MDA), PhD Institute for translational medicine and neurogenetics, IGBMC in Strasbourg Postdoc am Institut für translationale Medizin und Neurogenetik (IGBMC) in Straßburg	
Inhalt / Content	Weltweit gibt es mehr als 100 DNM2- Familien. DNM2-Mutationen entstehen meist an ganz bestimmten Stellen im Gen, und diese Stellen bestimmen die Schwere und den Verlauf der Muskelerkrankung. Diesen Zusammenhang und auch mögliche Therapieansätze werden wir in diesem Workshop erläutern.	More than 100 families with DNM2 mutations have been described. DNM2 mutations mostly arise at specific positions in the gene, and the position determines the severity and disease course. This context, as well as potential therapies, will be addressed in the workshop.

