



## Newsletter

### ZNM – Zusammen Stark! e.V.

## Familienkonferenz über myotubuläre und andere zentronukleäre Myopathien

### Über uns:

ZNM – Zusammen Stark! e.V. wurde am 5. Juni 2015 von Eltern von Kindern mit Zentronukleären Myopathien (ZNM) gegründet.

Zentronukleäre Myopathie ist ein Überbegriff für mehrere angeborene sehr seltene Muskelerkrankungen. Ihnen ist gleich, dass sich bei den Betroffenen die Zellkerne der Muskelfasern im Zentrum (zentronukleär) und nicht wie üblich, am Rand befinden.

Unsere Ziele sind, Betroffenen und Angehörigen eine Stimme zu geben, Informationen über ZNM zu teilen und Forschung für eine Heilung oder Behandlung aktiv zu unterstützen.

Wegen der Seltenheit dieser Erkrankungen gibt es kaum staatliche Forschungsförderung und vor ZNM – Zusammen Stark! e.V. gab es keinen Selbsthilfe-Verein, die Betroffenen mit allen zentronukleären Myopathien vertrat.

Vom 05. bis zum 07. Mai 2017 fand unsere Familienkonferenz in Tambach im Thüringer Wald statt. Insgesamt waren 27 Familien vertreten.

Am ersten Abend haben wir unsere Mitgliederversammlung abgehalten. Zunächst stellte der Vorstand den Jahresbericht mit den Aktivitäten des letzten Jahres, Spenden-Aktionen und aktuellen Zahlen zur Mitgliederentwicklung vor. Anschließend wurde beschlossen, dass wieder ein Betrag an den Myotubular Trust überwiesen werden soll. – Dieses Mal **20.000 Euro!** Wir sind sehr glücklich über diese große Summe, besonders weil diese Spende auch wieder ohne Umwege in die diesjährigen Forschungsstipendien fließen wird.

Am nächsten Tag gab es am Vormittag viel Information: Das interdisziplinäre Team vom Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) des Olgahospitals Stuttgart berichtete aus Medizin, Physiotherapie und Ergotherapie zugeschnitten auf

ZNM-Betroffene. Neuerungen bei der Pflegeversicherung wurden von Nico Petschner vom Verband der Behinderten e.V. Wartburgkreis erläutert und Reto Gericke von Assistenz.de erklärte die Möglichkeiten des persönlichen Budgets. Das [Programmheft](#) kann auf unserer Homepage heruntergeladen werden.

Am Nachmittag gab es Workshops zu Sekretmanagement, zur Galileo-Therapie, klinischen Studien, selbstbestimmten Leben und zum Fundraising für den Verein. Dabei konnten sich die Mitglieder gegenseitig informieren, beraten und austauschen.

Für Kinder gab es ein lustiges Programm. Nachdem die Kinder zu wilden Tigern, Piraten oder bunten Schmetterlingen geschminkt wurden, haben sie lustige Fotos gemacht, gebastelt, und draußen gespielt.

Zum Abschluss ließen wir dann Luftballons mit guten Wünschen steigen lassen. Zusammen sind wir so stark!



Die Teilnehmer der Familienkonferenz 2017 in Tambach

**Das wollen wir ändern!**

# Bericht aus der US-ZNM-Konferenz

Vom 21.7.-23.07.2017 fand in Nashville die CNM/MTM Family Conference statt. Diese zweijährig stattfindende Konferenz wird durch die MTM/CNM Family Connection organisiert. Diesmal nahmen über 50 Familien und 33 Vertreter aus Wissenschaft und Industrie an der Konferenz teil. Beim entspannten gemeinsamen Essen tauschte man sich über Erfahrungen, Probleme oder neuste Erfolge aus. Forscher und Ärzte stellten ihren aktuellen Ergebnissen vor und die Familien hatten die Gelegenheit ausführliche Antworten auf ihre Fragen zu erhalten.

Die für uns wohl spannendste Neuigkeit,

war, dass Audentes Therapeutics noch in diesem Jahr mit der klinischen Studie mit Kindern mit MTM beginnen will.

Außerdem wurde in einem Workshop gezeigt, wie man Elektrospielzeug so umarbeitet, dass auch muskelschwache Kinder es über Taster leicht bedienen können. Ein paar dieser Spielzeuge haben auch ihren Weg nach Deutschland gefunden.

Für ZNM-Zusammen Stark! e.V. hat Arlene Wüstner an der Konferenz teilgenommen. Vielen Dank für dein Engagement Arlene!



## Das MTM-ZNM-Patientenregister

Das [Patientenregister](#) für myotubuläre und zentronukleäre Myopathien (MTM and CNM Patient Registry) in Zusammenarbeit vom Myotubular Trust und Treat-NMD gibt es nun auch in deutscher Sprache. Dies möchten wir zum Anlass nehmen, euch einen Überblick über das Register und dessen Nutzen zu geben.

Das Patientenregister ist eine internationale Datenbank speziell für ZNM Erkrankungen und wurde in Zusammenarbeit mit einer Reihe von führenden neuromuskulären Forschern entwickelt.

Aufgabe des Registers ist es:

- Dabei zu helfen, Teilnehmer für klinische Studien zu identifizieren, sobald diese verfügbar sind.
- Weitere Forschung für ZNM anzuregen.
- Forschern spezifische anonyme Patienteninformationen zu liefern und so ihre Forschung zu unterstützen.
- Medizinern zu helfen, indem es ihnen aktuelle Informationen über den Umgang mit ZNM liefert und es ihnen so ermöglicht, bessere Versorgungsstandards für ihre Patienten zu bieten.

Registrieren können sich:

- alle Menschen mit ZNM, die über

einen genetischen Test oder eine Muskelbiopsie bestätigt wurde.

- weibliche Trägerinnen x-chromosomaler myotubulärer Myopathie.
- Patienten, die bereits verstorben sind, aber eine bestätigte Diagnose hatten.

Das MTM-ZNM Register hat einen Verwaltungsrat. Der Rat achtet darauf, dass die Daten im Register tatsächlich nur dazu verwendet werden, wozu sie gesammelt werden. Es werden keine Daten weitergeleitet ohne Zustimmung des Verwaltungsrates. Auch werden neue Fragen im Register erst hinzugefügt, nachdem der Verwaltungsrat zugestimmt hat. Im Rat sind sowohl Vertreter von Patientenorganisationen wie auch Wissenschaftler vertreten. Zurzeit wird der Rat durch Professor Hanns Lochmüller (Institute of Human Genetics Newcastle) geleitet.

Auch ZNM-Zusammen Stark! hat Vertreter im Verwaltungsrat. (z. Z. Aart den Hollander & Arlene Wüstner). Das Register wird von der Uni Newcastle geführt und finanziert.

Wir freuen uns, wenn viele von unseren Mitgliedern sich im Register anmeldet. Bei Fragen sind Aart und Arlene gerne für euch da!



Aart den Hollander & Arlene Wüstner  
ZNM-Vertreter im Verwaltungsrat des  
MTM-ZNM-Patienten-Registers

# Aus der Forschung

## Neuer Therapieansatz zur Heilung von MTM

Myotubuläre Myopathie wird durch eine Mutation im Gen MTM1 verursacht. Das Gen MTM1 ist verantwortlich für die Produktion des Enzyms Myotubularin. Dieses Enzym ist wiederum für den Abbau von bestimmten Membranlipiden (PIPs) verantwortlich. Wir vermuten, dass ein Hauptgrund für die Symptome der myotubulären Myopathie eine veränderte Regulierung dieser PIPs aufgrund der fehlenden Aktivität von Myotubularin ist. Das Gleichgewicht der PIPs ist also für eine normale Muskelfunktion wichtig. Wenn Myotubularin für den Abbau der PIPs fehlt, ist dieses Gleichgewicht gestört. Wenn nun das Gleichgewicht wieder hergestellt wird, in dem die Aktivität der sonst durch Myotubularin abgebauten PIPs reduziert wird, müsste das die Muskelfunktion in MTM-Muskeln verbessern.

Diese Idee wurde zunächst an einer Maus getestet, der das normale MTM1-Gen fehlt. Wir entfernten ein Enzym namens PIK3C2B, das verantwortlich für die Produktion von PIPs ist. Mäuse mit geringerer PIK3C2B-Konzentration in ihren Muskeln zeigten starke Verbesserung ihrer Muskelaktivität, eine komplette Wiederherstellung der Muskelstruktur und hatten ganz allgemein einen besseren Zustand mit normalem Gewicht, Aussehen

und Lebenserwartung. Die Reduktion von PIK3C2B verhinderte komplett, dass sich die Krankheit in den Mäusen manifestieren konnte. Bemerkenswerterweise passierte dies auch, wenn die Mäuse schon älter waren und Merkmale der Krankheit zeigten. So konnte also eine komplette Behebung aller Muskelprobleme und eine vollständige Wiederherstellung beobachtet werden

Leider gibt es zurzeit keine Medikamente, die die Aktivität des PIK3C2B spezifisch reduzieren. Es gibt aber Medikamente, die die Aktivität von Gruppen von PIPs reduzieren, zu denen PIK3C2B gehört. In Tests mit MTM-Zebrafischen und Mäusen zeigte dieses Medikament „Wortmannin“ eine leichte Verbesserung bei der Überlebensdauer. Allerdings weiß man noch nicht wie Wortmannin im Menschen wirkt.

Wir versuchen nun, spezifische Inhibitoren für PIK3C2B zu entwickeln. Dabei sind wir in Kooperation mit Jocelyn Laporte in Frankreich und Volker Haucke in Deutschland. Unsere Studien wurden bisher besonders von der Kanadischen Regierung (Canadian Institute for Health Research) und dem Myotubular Trust unterstützt, zusätzlich auch durch Will-Cure und die Joshua Frase Foundation.



Dr. Jim Dowling ist beratender Neuropädiater am [Hospital for Sick Children](#), Assistenzprofessor in der Abteilung für Pädiatrie und Molekulargenetik an der University of Toronto und Wissenschaftler im Bereich Genetik und Genombiologie am SickKids Forschungsinstitut.

## Forschungsstipendien vom Myotubular Trust und ZNM – Zusammen Stark

Der Myotubular Trust und ZNM vergeben an Jim Dowling das diesjährige Forschungsstipendium. Jim Dowling und sein Team werden mehrere Substanzen auf ihrer Wirksamkeit als Therapie für myotubuläre Myopathie untersuchen. Dies geht über die oben von ihm beschriebenen Forschungsergebnisse hinaus. Dabei geht es um die Inhibierung von PIK3C2B, aber auch anderer Molekü-

le in den Muskeln. Das Stipendium beträgt 216.000 Britische Pfund über drei Jahre. ZNM – Zusammen Stark! e. V. konnte dazu 25.000 € (=10%) beitragen Vielen Dank an unsere vielen Spenderinnen und Spender, die das möglich gemacht haben! Zusammen sind wir stark!

Weitere Details gibt es bald auf unserer Homepage und der des Myotubular Trust: [www.myotubulartrust.com/research\\_news.htm](http://www.myotubulartrust.com/research_news.htm)

## Unser Verein:

ZNM – Zusammen Stark! e. V.

Gegründet am 06. Juni 2015

**Mitglieder:** 126, davon 41 Familien mit Patienten mit ZNM (Stand: September 2017)

## Adresse:

Käte Hamburger Weg 8,  
70569 Stuttgart

## Vorstand:

Erster Vorstand:

Dr. Holger Fischer

[holfischer@gmail.com](mailto:holfischer@gmail.com)

Zweiter Vorstand:

Tracy Ulmer

Schatzmeister:

Frank Schulte

Beim Amtsgericht Stuttgart  
eingetragener Verein

Vom Finanzamt Stuttgart als  
gemeinnützig anerkannt.

Steuernummer: 99018/60576

Bankverbindung:

IBAN :

DE33 2789 3760 2051 0918 00

BIC: GENODEF1SES

Besucht unsere Website:

[www.znm-](http://www.znm-)

[zusammenstark.org](http://zusammenstark.org)

Wichtige Informationen ver-

breiten wir auch auf Facebook

[facebook.com/znmstark](https://facebook.com/znmstark)

# ExPRESS Eurordis Expert Summer School 2017 – Barcelona

Die Eurordis Summer School hat das Ziel Patientenvertreter zu den Themen klinische Studien und europäische Regularien zu schulen und ihnen das notwendige Wissen zu vermitteln, um ihre Organisationen international zu vertreten. Über 40 Vertreter verschiedener Selbsthilfeorganisationen aus ganz Europa und 10 Experten nahmen an der diesjährigen Summer School teil. Beginnend bei den ethischen Aspekten über statistische Grundlagen und dem allgemeinen Aufbau klinischer Studien bis hin zu den verschie-

denen bürokratischen Hürden, die es für ein Medikament zu nehmen gilt, wurden die Teilnehmer eingehend geschult. Wichtig war vor allem die Vorstellungen der verschiedenen Ebenen innerhalb der EU und der Zulassungsbehörden, in denen Patientenvertreter sich aktiv engagieren können, umso ihren Patientenorganisationen und den seltenen Erkrankungen generell mehr Gehör zu verschaffen! Arlene Wüstner hat dieses Jahr an der ExPRESS Expert Patient Summer School teilgenommen.



## Unsere Pläne für 2018:

Im Jahr 2018 wollen wir zwei Familienkonferenzen veranstalten: Im Juli soll es zusammen mit dem Myotubular Trust eine Internationale Familienkonferenz in London geben. Im September möchten wir dann noch in Deutschland unsere Mitgliederversammlung und unser Familientreffen abhalten. Für die Orga-

nisierung und Umsetzung dieser wichtigen Veranstaltungen benötigen wir viel Zeit und finanzielle Ressourcen. Außerdem wollen wir weiterhin die vielversprechenden Forschungsansätze, zur Behandlung von ZNM weiter finanziell unterstützen. Wir würden uns sehr freuen, wenn ihr uns dafür unterstützen könnt.

## Wie kannst du uns helfen:

1. Spende über [Betterplace.org](http://Betterplace.org) an uns oder direkt über unser **Spendenkonto**:  
IBAN: DE33 2789 3760 2051 0918 00 BIC: GENODEF1SES
2. Werde **Fördermitglied**, indem du uns monatlich oder jährlich mit einem selbst gewählten Betrag unterstützt. Das [Formular](#) findest du auf unserer Website:
3. Kauf über [gooding.de](http://gooding.de) online bei einem Shop deiner Wahl ein und eine Spende geht ohne Mehrkosten für dich an uns!
4. Schenk uns deine Zeit: Bist du fit am PC oder gut im Übersetzen von Texten, organisierst gerne Konferenzen oder hast gute Ideen für Kampagnen? Dann bist du bei uns richtig! Jede Hilfe zählt!

