

Stuttgart, Holle, Hannover, 29.02.2020

Sehr geehrte Damen und Herren,

hiermit schicke ich Ihnen den Tätigkeitsbericht für das Jahr 2019 unseres Vereins ZNM – Zusammen Stark! e. V.

Tätigkeitsbericht 2019

Allgemeine Informationen:

ZNM – Zusammen Stark! e. V. ist der Selbsthilfe-Verein für extrem seltene, sehr schwere Muskelerkrankungen (zentronukleäre Myopathien = ZNM) von denen vor allem Kinder betroffen sind, denn die Lebenserwartung von Menschen mit ZNM liegt leider deutlich unter 10 Jahren. Die meisten Betroffenen werden künstlich ernährt und oft auch über ein Tracheostoma (Luftröhrenschnitt) invasiv beatmet. Viele Eltern in unserem Verein bekommen nur unzureichend Unterstützung über Pflegekräfte, obwohl ihnen diese gesetzlich zusteht.

Mittlerweile vertreten wir 63 Familien und Einzelpersonen in Deutschland, den Niederlanden und Österreich.

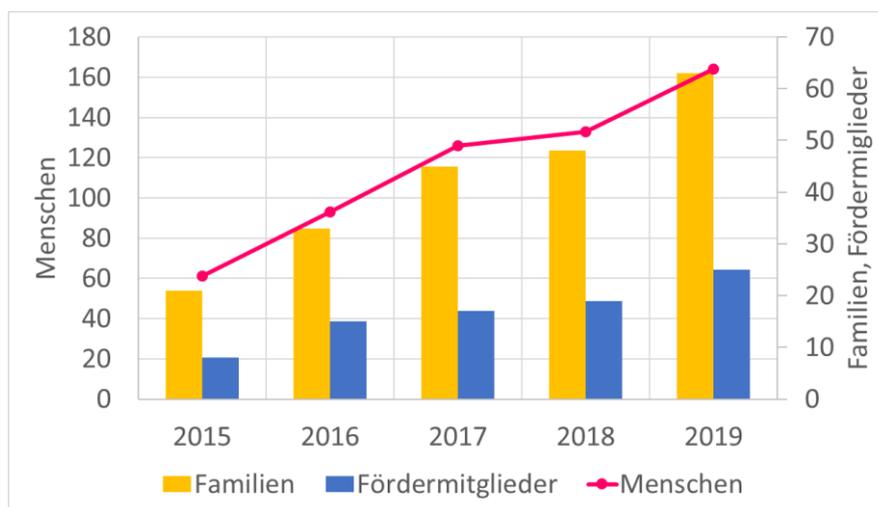


Abbildung 1: Entwicklung der Mitgliederzahlen seit Gründung



Die häufigste Diagnose in unserem Verein bleibt die schwerste aller ZNM, die myotubuläre Myopathie (MTM1). Weitere häufig betroffene Gene sind RYR1 und DNM2.

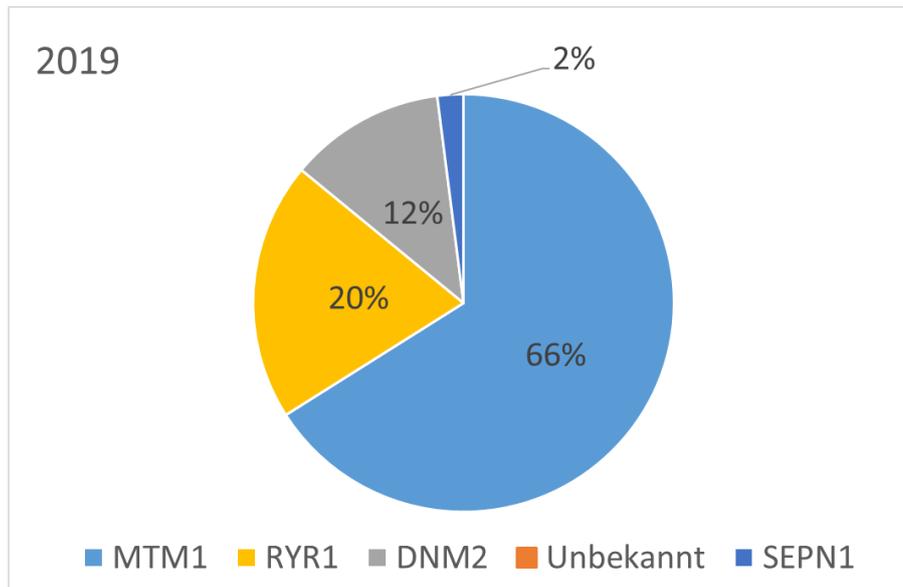


Abbildung 2: Verteilung der Diagnosen

a) interne Organisation

Wir nutzen weiterhin unsere geschlossene Gruppe auf Facebook als Forum für den Austausch, vor allem für Fragen zu Hilfsmitteln und Therapien, aber auch um uns gegenseitig zu zeigen, wie schön der Alltag trotz ZNM sein kann. Die Gruppe ist im Laufe des Jahres um über 20 Mitglieder angestiegen und wir sind jetzt über 120 Menschen, die sich im direkten täglichen Austausch miteinander befinden

Um unsere Vereinsarbeit noch effizienter zu gestalten haben wir auf der Plattform Microsoft Teams ein Konto eingerichtet. Alle aktiven Mitglieder haben damit Zugang zu den hochgeladenen Dokumenten und können an Videokonferenzen teilnehmen und selbst welche organisieren. Teams erlaubt es uns für jede AG eine eigene Untergruppe anzulegen, wo die jeweils relevanten Dokumente archiviert werden können und sich die Gruppenmitglieder in eigenen virtuellen Räumen miteinander austauschen können. Da echte Treffen für viele von uns wegen dem eigenen Gesundheitszustand und / oder der Pflege unserer Angehörigen sehr schwierig sind, hilft uns jetzt Teams sehr bei allen organisatorischen Fragen.

b) Entwicklung der Forschungsstrategie

Für ganz wichtige Fragen ist dennoch der direkte Kontakt wichtig. Für das Jahr 2019 galt dies für die Entwicklung unserer Forschungsstrategie. Am 9. und 10. März trafen sich 7 Vereinsmitglieder in Hannover (und eines war per Videokonferenz dazugeschaltet) um gemeinsam festzulegen, welche Ziele wir erreichen wollen mit dem Geld das der Verein in die Forschung investiert, welche Prinzipien dafür eingehalten sein sollten und welche Gremien dafür geschaffen werden müssen und welche weitere Ressourcen wir dafür brauchen.





Abbildung 3: Gruppenfoto vom Strategieworkshop in Hannover

Am Ende stand fest, dass wir im Verein einen **Forschungsbeirat** gründen, dem sechs Vereinsmitglieder angehören und drei externe Mitglieder (Forscherinnen und Ärzte). Aufgabe des Forschungsbeirats ist es, die Ausschreibung eines Forschungsstipendiums zu organisieren und dann auch eine Bewertung der eingegangenen Vorschläge zu übernehmen und so den Vorstand zu beraten, welches Projekt gefördert werden soll. Die Ausschreibung ist nun bereits im vollen Gange - [Bis 31.3.2020 können sich Forschergruppen um eine Förderung von 150.000 € bewerben](#). Diese hohe Summe wurde nur durch die zahlreichen Spenden unserer Mitglieder und Freunde des Vereins möglich. – Vielen Dank dafür!

Wir haben außerdem eine **AG „Medikamentenzulassung und Register“** gegründet. Dort informieren sich die Mitglieder über die Zulassungsprozesse für neue Therapien für ZNM und wie sich der Verein bzw. die Mitglieder in diese Prozesse einbringen können. Dafür sind Kontakte zur Dachorganisation für seltene Erkrankungen in Europa –EURORDIS ebenso wichtig, wie zur Europäischen Medizin Agentur (EMA), dem Gemeinsamen Bundesausschuss der Krankenkassen G-Ba. Außerdem versuchen wir zu lernen von den Erfahrungen unserer Partnerorganisation der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke DGM in den Zulassungsverfahren für Therapien für andere Muskelerkrankungen wie z. B. SMA.

Außerdem wird von dieser AG auch das Register für ZNM an der Universität Newcastle betreut. Dieses Register dient als Datenbank für alle Menschen mit ZNM, auf das Forscherinnen aus aller Welt zugreifen können. Unser Verein hat einen Sitz im Steuerungskomitee, dass die Anfragen verwaltet.

Die **AG „Öffentlichkeitsarbeit“** hat dieses Jahr eine Kommunikationskampagne über die verschiedenen Erkrankungen im Bereich Zentronukleäre Myopathie und über die Arbeit unseres Vereins in den Sozialen Medien geplant und umgesetzt. Die Ziele der Kampagne waren



mehr Aufmerksamkeit für diese seltene Erkrankung und neue Spender oder Kooperationspartner zu gewinnen und Teilnehmer zur Familienkonferenz zu bewegen. Die Aktivitäten der AG – z. B. Posts auf Facebook über die Vereinsmitglieder und die Vereinsarbeit haben unsere Reichweite dort wesentlich erweitert. Mittlerweile hat [unsere Facebook-Seite](#) über 1000 Fans.

Die Aufgabe unsere AG „Alltag meistern“ ist es, den Austausch im Verein zu fördern, so dass vor allem neue Mitglieder informiert werden, welche Hilfsmittel sinnvoll sind, welche Therapien bei anderen Vereinsmitgliedern geholfen haben, welche Tipps und Tricks es bei der Pflege gibt und wie mit Widersprüchen von Krankenkassen zu benötigten Hilfsmitteln oder Therapien umgegangen werden kann. Und natürlich geht es auch darum, in den besonders schweren Situationen für die anderen Mitglieder dazu sein, wenn ein Kind in einer lebensbedrohlichen Lage ist oder gar stirbt. Ausgangspunkt der Aktivitäten dieser AG sind wieder unser Forum auf Facebook. Dort müssen Beiträge moderiert werden, neue Mitglieder zugelassen werden. Zusätzlich werden gerade Listen erstellt mit geeigneten Hilfsmitteln, Krankenhäusern in denen Patienten mit ZNM behandelt werden.

c) Veranstaltungen

Unser Jahreshöhepunkt war unsere Familienkonferenz vom 10. bis 12. Mai in Hohenroda. Dazu kamen mehr als 30 Familien aus Deutschland, den Niederlanden und Österreich. Es war toll, sich wiederzusehen, Erfahrungen auszutauschen, Ratschläge zu geben und einfach da zu sein und sich gegenseitig zu unterstützen. Erfreulich war auch, dass viele neue Familien den Weg zur Konferenz fanden und von allen Mitgliedern unseres Vereins herzlich aufgenommen wurden. Am Abend gab es ein Treffen mit alten Bekannten und ein Kennenlernen mit den neuen Mitgliedern.



Abbildung 4: Gruppenfoto von der Familienkonferenz in Hohenroda, 2019

Am Samstag gab es wissenschaftliche Vorträgen und Workshops zu zentronukleären und centralcore Myopathien, einschließlich einiger vielversprechender Therapien zur Behandlung dieser Erkrankungen. All das ist auf [unserer Homepage dokumentiert und die Vorträge stehen](#)



[dort allen zum Download](#) bereit. Später hatten wir die Mitgliederversammlung unseres Vereins, wo wir einen [Bericht über die Aktivitäten unseres Vereins im letzten Jahr](#) und die vielversprechenden Pläne für die Zukunft hörten, einschließlich unseres Ziels, bis Herbst 2019 ein eigenes Forschungsförderungsprogramm aufzulegen. Bei diesem Treffen wurden Holger Fischer und Frank Schulte einstimmig zum Präsidenten bzw. Schatzmeister für die nächsten zwei Jahre gewählt.



Abbildung 5: Vereinsmitglieder beim Workshop auf der Familienkonferenz

Während alle Erwachsenen mit den Präsentationen und Workshops beschäftigt waren, hatten die Kinder und Jugendlichen in unserem Verein beim Kinderprogramm viel Spaß daran, wissenschaftliche Experimente zu machen, Sonnenblumen zu pflanzen, und Fußball zu spielen. Am Sonntag gab es einen Ausflug zu einem historischen Gestüt in der Nähe des Tagungshotels. Unsere geführte Tour führte uns zu verschiedenen Stationen, wo wir etwas über das Gestüt und seine fantastischen Einblicke lernten.



Abbildung 6: Beim Familienprogramm



d) Fortbildungen

Wir unterstützen unsere Mitglieder dabei, an Fortbildungen /Konferenzen teilzunehmen und dann ihr Wissen in die AGs einzubringen und den Mitgliedern zu berichten.



Diesen Juni besuchten Jenó van Tienen und seine Mutter die [Eurordis-Sommerschule für klinische Forschung und Entwicklung in Barcelona](#).

Jenó nahm dafür schon in den Monaten vorher an einigen Webinaren teil, die in die Themen (u. a. Aufbau klinischer Studien, Ethik, Statistik, Nutzen-Risiko-Bewertung) einführen sollten. Während der Präsenzwoche in Barcelona wurden diese Gebiete noch weiter im Detail erläutert und um Pharmakovigilanz, die European Medical Agency (kurz EMA), den medizinischen Rechtsrahmen und die medizinischen Verfahren sowie schließlich Marktzugang und HTA (health technology assessment) erweitert.

Jenó selbst sagt: „Ich würde die Eurordis-Sommerschule definitiv jedem empfehlen, obwohl ich sagen muss, dass sie anfangs wirklich einschüchternd und hart war. Und ich denke, obwohl ich nicht alles verstanden habe, habe ich genug verstanden und mit genug Leuten gesprochen, um es zu einer lohnenden Erfahrung zu machen.“

Unser Mitglied Aart den Hollander besuchte als Vertreter unseres Vereins die Treat NMD Konferenz, in Leiden (NL) vom 10. und 11. Dezember 2019. Er lernte dort etwas über die unterschiedlichen Zulassungswege für neuartige Medikamente und ihre Bezahlung. Und auch er konnte dort natürlich wertvolle Kontakte für den Verein knüpfen.

e) Kooperationen

Im Jahr 2019 haben wir unsere Kooperationen mit anderen Vereinen und Organisationen deutlich verstärkt. Unsere Kooperation mit der DGM ist noch enger geworden. Unsere Einladung an die DGM-Mitglieder an unserer Familienkonferenz teilzunehmen wurde gleich wahrgenommen. Ein wunderschöner Bericht in der DGM-Mitgliederzeitschrift „Muskelreport“ legt davon Zeugnis ab.

Vom 21. bis 24. Mai 2020 richten wir die [Europäische Familienkonferenz für Menschen mit ZNM](#) aus. Dafür erwarten wir 120 Menschen aus 15 Ländern. Um diese Reichweite zu erreichen wird die Konferenz mit Simultanübersetzung Englisch – Deutsch angeboten und wir arbeiten bei Programm und allen weiteren Details eng mit unseren Partnerorganisationen in Großbritannien (The Myotubular Trust) der USA (RYR1-Stiftung), Pequeños Superhéroes aus Spanien, Famiglia Italiana Miopatie Miotubulari e Centronucleari aus Italien und Oswoić



miopatie aus Polen zusammen. Regelmäßige Videokonferenzen zum gemeinsamen Projekt bringen uns stärker zusammen und führen vielleicht sogar dazu, dass wir irgendwann auch einen Europäischen Dachverband gründen können. Denn wir wissen:

Wir sind zusammen sogar noch stärker! - #TogetherEvenStronger

TOGETHER EVEN STRONGER 2020

EUROPEAN CNM FAMILY CONFERENCE - BAD NAUHEIM - GERMANY



Abbildung 7: Logo der Europäischen Familienkonferenz 2020

Alle Menschen im Verein haben einen schweren Schicksalsschlag hingenommen, sind wieder aufgestanden und haben nicht aufgegeben, sondern sich auf das Mögliche konzentriert. Und wer weiß, vielleicht erreichen wir – auch mit Ihrer Hilfe – in gar nicht allzu weiter Zukunft auch das, was wir für unmöglich gehalten haben.

Bitte helfen Sie, uns selbst zu helfen! Wir sind #ZusammenStark

Vielen Dank im Namen aller Mitglieder,

Der Vorstand von ZNM – Zusammen Stark! e. V.
Holger Fischer, Mareen Bockstette und Frank Schulte

