

Stuttgart, Holle, Hannover, 06.03.2021

Tätigkeitsbericht 2020

1. 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 (Stand 31.12.2020) vertreten wir 175 Menschen aus 68 Familien in Deutschland, den Niederlanden und Österreich (Abbildung 1).

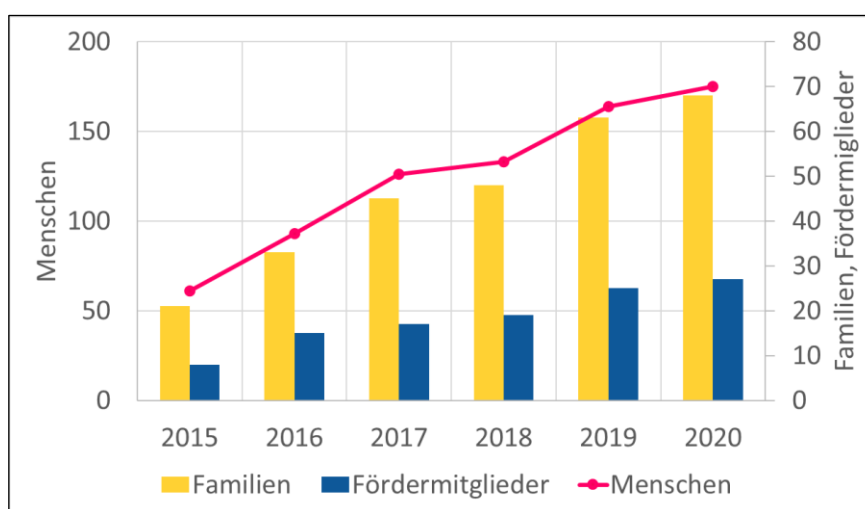


Abbildung 1: Entwicklung der Mitgliederzahlen seit Gründung (jeweils zum Jahresende)



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).

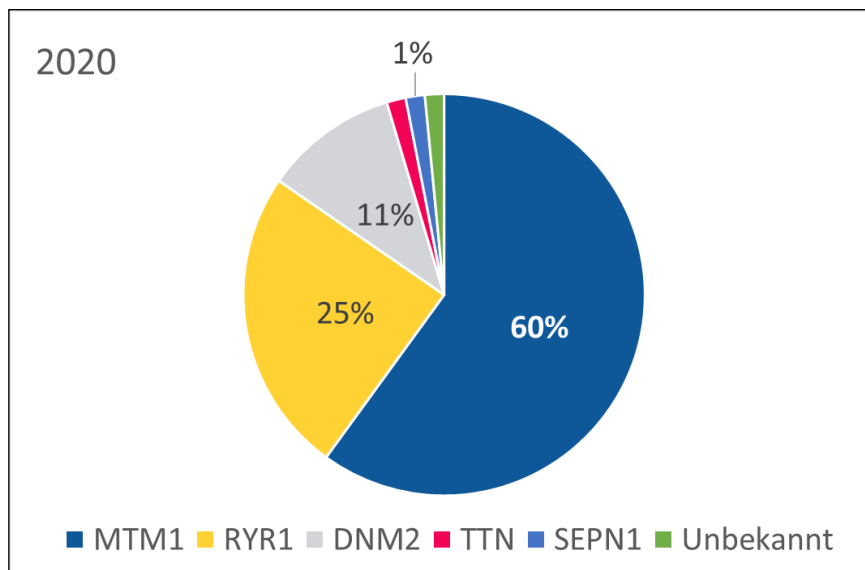


Abbildung 2: Verteilung der Diagnosen (Stand 31.12.2020)

2. Finanzen

Im Jahr 2020 hat der Verein **Eingänge von 111.659 €** verzeichnen können. Dafür waren hauptsächlich verantwortlich Spenden von pharmazeutischen Unternehmen. 48.000 € kamen von der Firma Audentes Therapeutics als Unterstützung für die Familienkonferenz. Da diese nicht stattgefunden hat, hat der Vorstand eine Rücklage für die Familienkonferenz 2022 gebildet. Zweitgrößter Betrag sind mit 36% (mehr als 40.000 €) die Spenden von Einzelpersonen. Sie sind das direkte Resultat des Engagements unsere Mitglieder, die in diesem Jahr viele Online Fundraising-Events organisiert haben. In diesen Posten gehen auch die Eingänge von den Online-Spendenportalen auf Betterplace und Facebook ein. Vom Verband der Ersatzkassen, vdek, wurde unser Verein mit 5.300 € unterstützt. Die Beiträge von Mitgliedern (inkl. Fördermitgliedern) sind im Jahr 2020 auf 4084 € angewachsen. Für diese Zuwendungen, mit denen wir fest rechnen können, sind wir sehr dankbar.



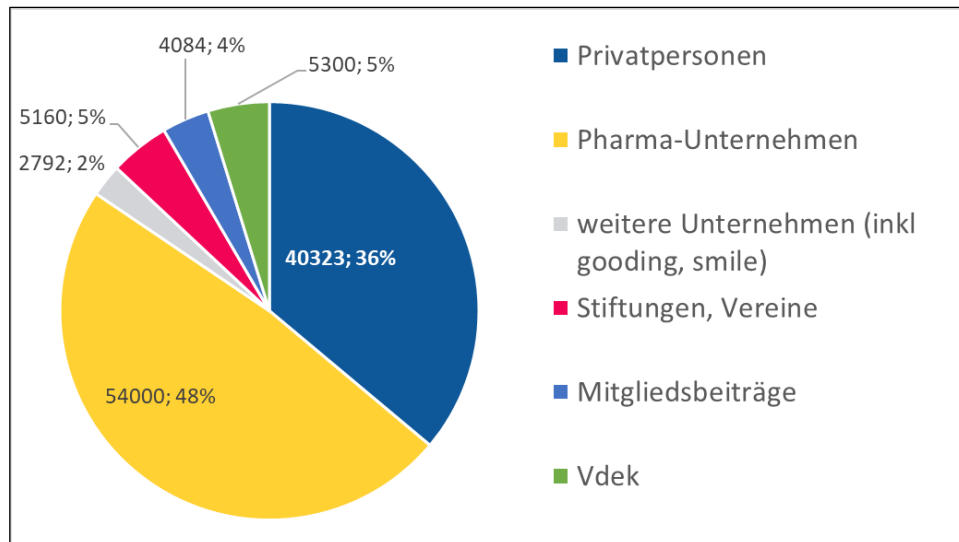


Abbildung 3: Einnahmen des Vereins im Jahr 2020

Diesen Einnahmen standen im Jahr 2020 **Ausgaben in Höhe von 127.658 €** gegenüber. Dabei geht der größte Teil (65.000 €, 51%) in die Forschung. 20.000 € wurden noch für die Ausschreibung 2019 zur Verfügung gestellt. 45.000 € sind für die nächste Ausschreibung reserviert, die im Jahr 2021 veröffentlicht werden wird.

Die Familienkonferenz wurde coronabedingt auf 2022 verschoben. Deswegen entstanden im Jahr 2020 nur Kosten von 5000 € für eine Anzahlung für das Tagungshotel. Mit dem Rest von 50.500 € wurde eine Rücklage für die Konferenz 2022 gebildet.

Die Differenz zwischen Einnahmen und Ausgaben ergibt aus einem Übertrag auf dem Konto von 2019 auf 2020, der in die Forschung investiert wurde.

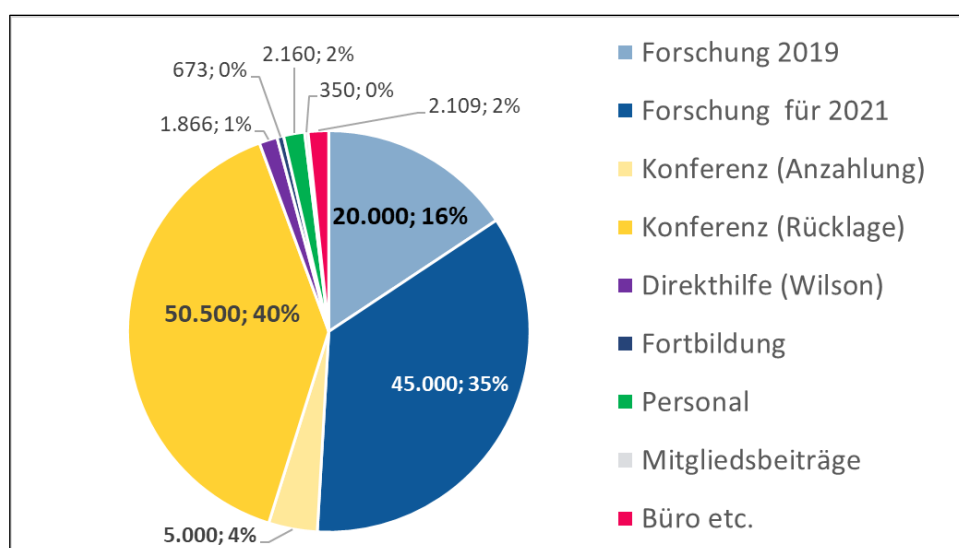


Abbildung 4: Investitionen des Vereins im Jahr 2020



3. Interne Organisation, Veranstaltungen und Fortbildungen

Das Jahr 2020 haben wir uns alle etwas anders vorgestellt. Durch Corona mussten wir leider unsere Familienkonferenz absagen und konnten uns im vergangenen Jahr nicht live treffen. Zum Glück war unser Verein schon vorher gut digital organisiert. So konnten wir unsere Mitgliederversammlung inkl. Wahl der stellvertretenden Vorsitzenden komplett digital auf Teams durchführen.

Auch unsere AG „Alltag meistern“ hat in diesem Jahr alle Angebote „online“ durchgeführt. Im März hat die AG vor allem die Informationen rund um Corona und Muskelerkrankungen zusammengetragen und für die Mitglieder bereitgestellt und im weiteren Jahr themenbezogen Online- „Stammtische“ organisiert. Dabei haben sich Menschen aus unserem Verein in unterschiedlichen Gruppen (Familien mit Kindern, betroffene Erwachsene, Jugendliche, verschiedene ZNM) auf Microsoft Teams organisiert. So ist doch ein gewisser Teil unsere Vereinskontakte, trotz ausgefallener Konferenz erhalten geblieben. Diese Stammtische werden organisiert und moderiert von Mitgliedern unseres Vereins, die dafür auch in Kursen zur Online-Moderation finanziert durch ZNM – Zusammen Stark! e. V.) geschult wurden.

Die AG arbeitet (nun vor allem online) weiter an ihren Aufgaben, die Mitglieder zu informieren, 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 unser Forum auf Facebook und unsere Teams Plattform.



Abbildung 5: Online-Veranstaltungen von ZNM – Zusammen Stark!

Die AG „Wissenschaft, Studien und Medikamentenzulassung“ bespricht, wie sich der Verein zu laufenden klinischen Studien verhält, wie die Informationen darüber für die Mitglieder angeboten werden sollen und wie der Verein sich im Zulassungsprozess bei EMA und G-Ba einbringen kann.

Die AG „Öffentlichkeitsarbeit“ hat dieses Jahr eine Vielzahl von Kommunikationskampagnen in den Sozialen Medien (Facebook, Instagram, Twitter, LinkedIn) geplant und umgesetzt. Die Themen der Kampagne waren die Arbeit unseres Vereins, den Tag der seltenen Erkran-



kungen und die wie Coronapandemie unsere Mitglieder betroffen hat. Die Ziele der Kampagne waren mehr Aufmerksamkeit für diese seltene Erkrankung und neue Spender oder Kooperationspartner zu gewinnen. Die Kampagne war sehr erfolgreich, mittlerweile hat [unsere Facebook-Seite](#) über 1200 Fans und eine Reichweite von 5000 Personen pro Monat.



Abbildung 6: Kampagne in den sozialen Medien: #Zuhausebleiben

4. Forschungsförderung

Im Herbst 2019 haben wir unser erstes Forschungsstipendium ausgeschrieben. Die ZNM - Zusammen Stark! e.V. - Forschungsstipendien sollen die Forschung in Bereichen fördern, die das größte Potenzial haben, Behandlungen und Heilungen für zentronukleäre Myopathien voranzutreiben. Bis zur Einreichungsfrist am 30. April 2020 erreichten uns 12 Anträge. Nach gewissenhafter Prüfung durch unseren Forschungsbeirat und externe ExpertInnen konnten nicht ein, sondern zwei von zwölf eingereichten Projekten eine Förderung erhalten.

1. Das Projekt "[REDyT](#)" unter Leitung von Isabel Punzon (Nationale Tierärztliche Hochschule von Alfort) erhält **106.000 €**, um mit der sog. "Gen-Schere", eine mögliche Therapie für mehrere zentronukleäre Myopathien zu entwickeln. Diese präzise Technologie zur Genom-Editierung, die in diesem Jahr 2020 mit dem Nobelpreis für Chemie ausgezeichnet wurde, wird verwendet, um die Aktivität eines Enzyms (Dynamamin) zu reduzieren, die bei Patienten mit zentronukleären Myopathien zu hoch ist. Durch



die Verringerung der Aktivität dieses Enzyms wird bei diesen Patienten ein „normales“ enzymatisches Gleichgewicht erreicht. Ähnliche Untersuchungen zu diesem Thema zeigen, dass eine Wiederherstellung des Gleichgewichts der Enzymkonzentrationen im Muskel, die Muskelkraft bei Mäusen erhöht und die Lebenserwartung erhöht. Zunächst wird die Forschungsgruppe diese neuartige Technologie in Muskelzellen und dann in einem Hundemodell testen. Dieses Hundemodell ist weltweit einzigartig, da es eine Form der zentronukleären Myopathie aufweist, die derjenigen beim Menschen sehr ähnlich ist.



Abbildung 7: Isabel Punzons Forschungsgruppe erhält eine Forschungsförderung, um zentronukleäre Myopathien zu behandeln

- Das Projekt "[Therapie-Entwicklung für DNM2 - ZNM](#)" unter Leitung von Jim Dowling (The Hospital for Sick Children, Toronto,) wird mit **44.000 €** gefördert, um zugelassene Medikamente als Therapien für ZNM zu testen. Im Rahmen dieses Projekts wird die von Jim Dowling geleitete Forschungsgruppe die Wirkung einer großen Anzahl zugelassener Medikamente an einem Fischmodell mit zentronukleärer Myopathie testen, die durch eine Mutation im DNM2-Gen verursacht wird. Dowling möchte mindestens zwei Medikamente finden, die sich positiv auf die Muskelfunktion der getesteten Fische auswirken. Im Anschluss werden die Forscher*innen die Medikamente anhand einer größeren Fischprobe validieren und die zuträglichste Dosis für eine optimale Behandlung ermitteln.





Abbildung 8: Die von Jim Dowling geleitete Forschergruppe erhält eine Forschungsförderung, um bereits zugelassene Medikamente für zentronukleäre Myopathien zu finden

5. Kooperationen


Unser Verein hat für sein Streben nach Therapien für ZNM weitere Kooperationspartner gewonnen. Mit Team Titin und Cure CMD sind wir im Gespräch v. a. um die Möglichkeiten für eine gemeinsame Forschungsförderung und Zusammenarbeit bei der Information für Betroffene und bei Familienkonferenzen auszuloten.

Unsere bisherigen Kooperationen, vor allem mit der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM), dem Bundesverband Selbsthilfe Körperbehinderter (BSK) und der Europäischen Vereinigung für seltene Erkrankungen EURORDIS, setzen wir fort.

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, die Vorstände von ZNM – Zusammen Stark! e. V.


Holger Fischer, Mareen Bockstette und Frank Schulte





