

Stuttgart, Holle, Hannover, 24.03.2024

Tätigkeitsbericht 2023

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 vielen Menschen mit ZNM liegt leider 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 31.12.2023) vertreten wir **272 Menschen aus 99 Familien** in Deutschland (85), den Niederlanden (6), Österreich (5), der Schweiz (2) und Belgien (1).

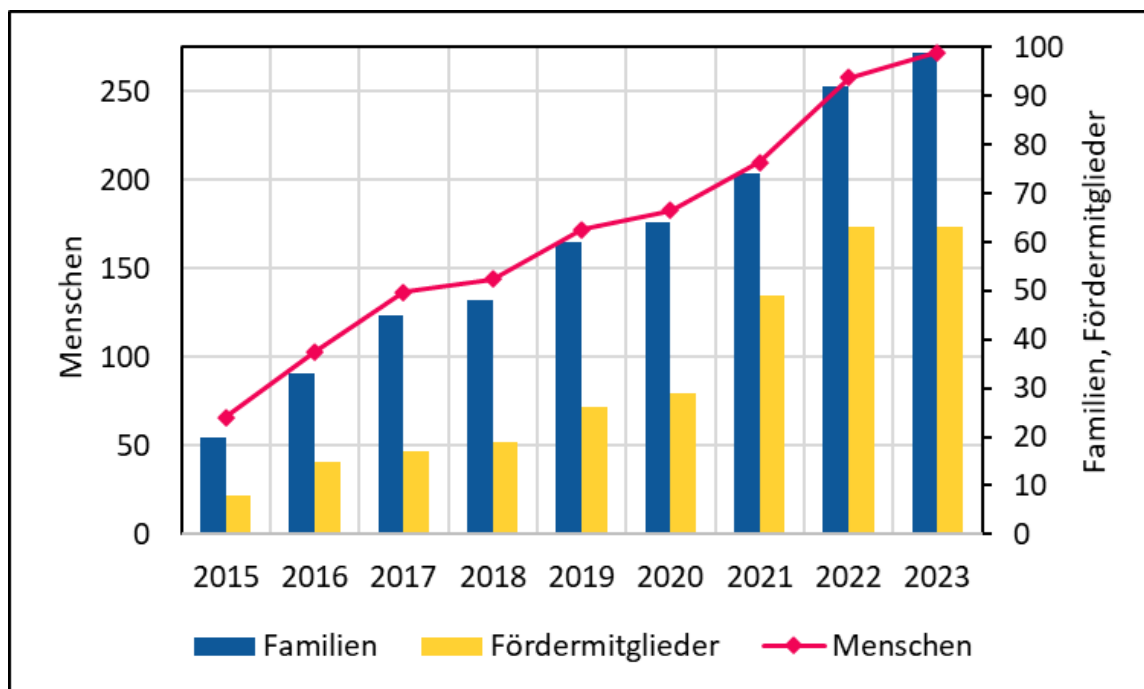


Abbildung 1: Entwicklung der Mitgliederzahlen seit Gründung (jeweils zum Jahresende)



Die häufigste Diagnose in unserem Verein bleibt die schwerste aller ZNM, die myotubuläre Myopathie (MTM1). Waren es im Gründungsjahr 2015 aber nur 10% andere Diagnosen, haben sie zum Ende des Jahres 2023 schon die Hälfte unserer Mitglieder ausgemacht. Unser Verein ist damit ein wirklicher „ZNM-Verein“ geworden. Die häufigsten Diagnosen nach MTM1 bleiben RYR1 (27%) und DNM2 (11%). Unter den weniger häufigen sind TTN und SEPN1 mit je 4% hervorzuheben. (Abbildung 2).

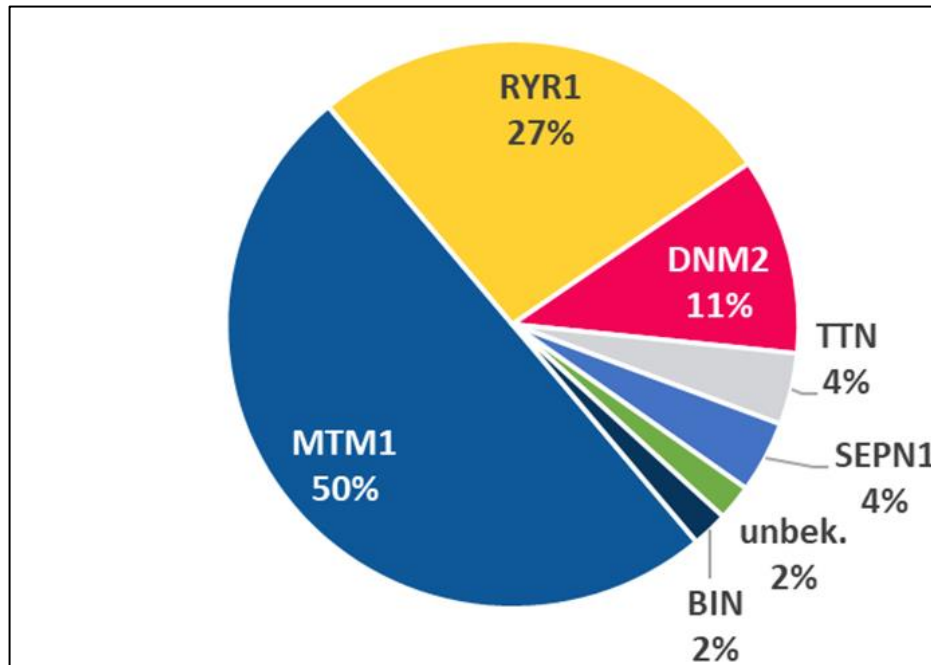


Abbildung 2: Verteilung der Diagnosen (Stand 31.12.2023)

Finanzen

2023 hat der Verein **Eingänge von 136.879 €** verzeichnen können. Das ist ein neuer Rekord und fast 23.000 € mehr als letztes Jahr. Maßgeblich zu dieser Steigerung beigetragen haben die Einnahmen zur Projektförderung vom vdek für die neue Homepage (ca. 21.494 €) und von Aktion Mensch zur Unterstützung unserer Familienkonferenz 2023 (ca. 14.240 €). Unser Haupteingang bleibt aber, wie schon seit Gründung, die Summe der vielen Einzelspenden. – 2023 waren dies insgesamt **36.388 €**.

Wir danken hier ausdrücklich unseren engagierten Mitgliedern und deren Angehörigen und Menschen im weiteren Umfeld von denen diese vielen Einzelspenden stammen!



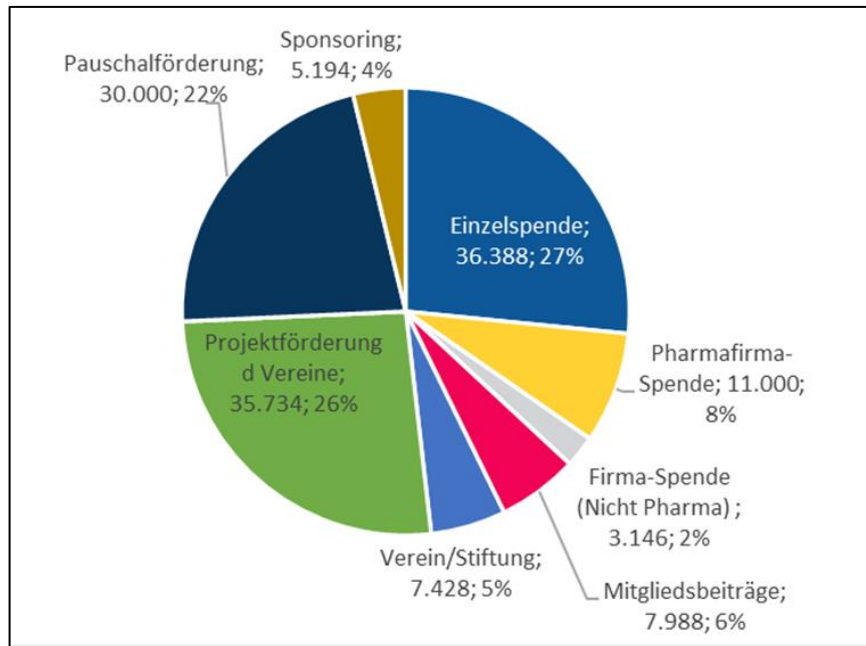


Abbildung 3: Einnahmen des Vereins im Jahr 2023

Die **Ausgaben** von unserem Hauptkonto betragen 2023 **144.430 €**. In den Ausgängen erscheinen dieses Mal die Personalkosten als größter Posten. Um die Gehaltszahlungen an unsere hauptamtliche Kraft zu gewährleisten, haben wir eine Rücklage angelegt, in der 4 bis 6 Monatsgehälter zurückgelegt sind.

29% (**42.388 €**) konnten wir nochmals in die Forschung investieren und damit ein zusätzliches Projekt aus der Ausschreibung 2023 fördern. Der nächste große Posten war unsere Familienkonferenz. Zusätzlich zu Entnahme aus unserer Rücklage haben wir dafür 14.235 € dafür zur Verfügung gestellt. Neben diesen Posten erscheinen die anderen, tendenziell für unsere Eigenverwaltung, sehr klein.

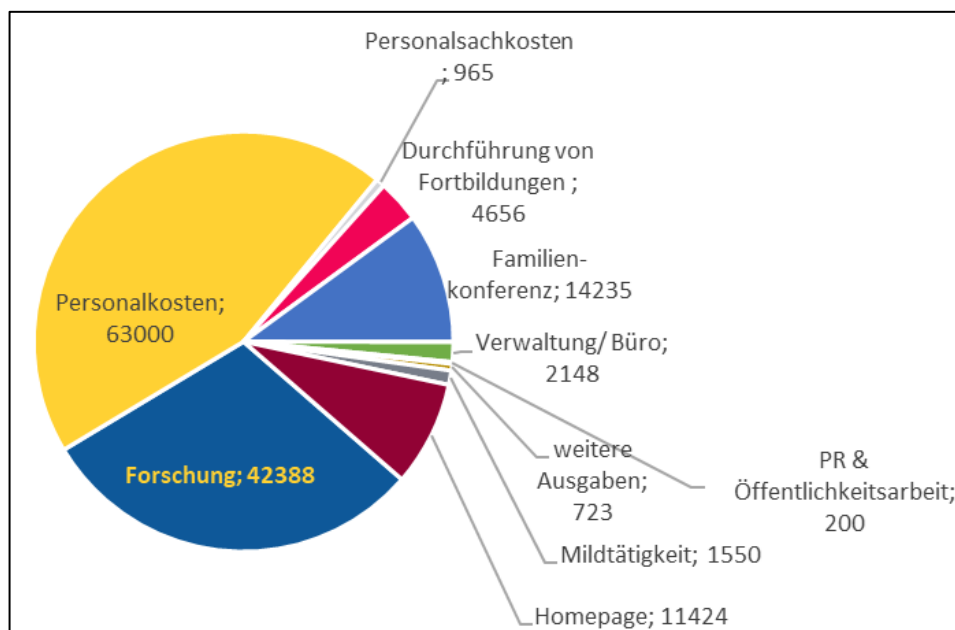
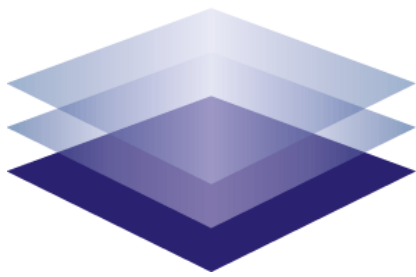


Abbildung 4: Investitionen des Vereins im Jahr 2023



Seit 2021 veröffentlichen wir wesentliche Informationen über unseren Verein, über seine Mittel Zu- und Abflüsse auf [unserer Homepage](#). Deswegen dürfen wir das Siegel der Initiative Transparente Zivilgesellschaft tragen.



Initiative
Transparente
Zivilgesellschaft

Interne Organisation, Veranstaltungen und Fortbildungen

Unsere Familienkonferenz war wieder ein voller Erfolg!

Innehalten. DURCHHALTEN. ZUSAMMENHALTEN!

ZNM FAMILIENKONFERENZ 2023 BAD NAUHEIM

Vom 28. April bis zum 1. Mai 2023 konnten wir uns nun schon zum zweiten Mal im Hotel Dolce in Bad Nauheim zu unserer [Familienkonferenz](#) „Innehalten. Durchhalten. Zusammenhalten!“ treffen. Wir hatten uns bei der Planung auf Wunsch vieler Mitglieder für ein „langes Wochenende“ entschieden, um mit dem Feiertag am Montag eine Konferenz über bis zu vier Tage anzubieten. Mehr Zeit und damit mehr Freiraum für alle Teilnehmenden, um nicht nur die Workshops und wissenschaftlichen Vorträge zu besuchen, sondern auch die freien Zeiten dazwischen für Gespräche zu nutzen. Unsere Familienkonferenz ist voll mit wichtigen Dingen für alle – und dazu gehört eben auch die Zeit für persönlichen Austausch.

Auch die Mitgliederversammlung konnte so nun am Samstag, den 29. April, wieder in Präsenz stattfinden. Trotzdem war es Vereinsmitgliedern, die nicht anreisen konnten, möglich, online teilzunehmen.

Wir wählten in diesem Jahr zwei Posten neu: In ihren Ämtern bestätigt wurden Holger Fischer als 1. Vorsitzender und Frank Schulte als Schatzmeister. Beide erklärten dies zu ihrer letztmaligen Amtszeit und warben für neue Kandidat:innen für diese Positionen. Wir als Verein danken ihnen sehr für ihr ehrenamtliches Engagement.





Abbildung 5: Auf der Mitgliederversammlung wurden Frank Schulte (links) als Schatzmeister und Holger Fischer (rechts) als Vorsitzender für zwei Jahre bestätigt in der Mitte Mareen Bockstette als stellv. Vorsitzendet.

Am Samstag, den 29. April und Sonntag, 30. April teilten sich die Mitglieder in Gruppen auf, um über den Alltag mit ZNM zu reden. Die Workshops umfassten Themen wie z. B. „Sekretmanagement mit Geräten“ „Selbsthilfe? – Wie geht das?“, „Barrierefreies Reisen ist möglich!“ und sind zum Teil online auf [unserer Homepage](#) nachzulesen.



Abbildung 6: Unser Mitglied Markus Preiß führt mit Mitgliedern den Workshop „Rückenschule für Pflegenden Personen“ durch

Am Sonntag gab es zwei wissenschaftliche Vorträge zum Leben mit einer zentronukleären Myopathie von unseren Forschungsbeiratsmitgliedern Nicol Voermans und Andreas Roos.





Abbildung 7: (Links) Dr. Lutz Dondit (Olga-Hospital Stuttgart) beim „Sekretmanagement-Workshop“ (rechts) Unsere Mitglieder während der Vorträge

Wir konnten auch den Geschäftsführer unserer Partnerorganisation [Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke \(DGM\)](#) für einen Vortrag gewinnen. Joachim Sproß berichtete den Zuhörenden, welche Vorteile ZNM - Mitglieder bei der DGM genießen – z. B., dass sie die Probewohnung nutzen können.



Abbildung 8: (Links) links Vorstand Dr. Holger Fischer (ZNM) rechts Geschäftsführer der DGM Joachim Sproß

Es liegt uns am Herzen, dass auch die Kinder eine gute Zeit haben, während Eltern und interessierte Angehörige Vorträge und Workshops besuchen. Deswegen hatten wir ein buntes Programm auf die Beine gestellt. Geboten wurden unter anderem ein mobiler Kindergarten, das beliebte Kinderschminken, Bastelangebote, für draußen eine Hüpfburg und noch vieles mehr. Für Abwechslung sorgte ein Mitmach-Theater am Samstagmorgen.

Außerdem waren die Kinder selbst gefordert beim Workshop „Serious Gaming“ und Ganzkörpervibration in der (Heim-)Therapie“.





Abbildung 9: (links) Die Die Teens an der Kosole, (rechts) Spielspass beim Kinderprogramm

Beim gemeinsamen Ausflug am Sonntag war das Feedback zur Konferenz eindeutig! Es hat allen sehr gut gefallen! Darum sind wir 2024 auch wieder hier! Die Konferenz wurde möglich durch vielfältige Unterstützung, z. B. von Aktion Mensch, vielen Einzelspenden und auch durch unsere Sponsoren. Vielen Dank!



Abbildung 10: So viele waren wir auf unserer Familienkonferenz in Bad Nauheim 2023



Im vergangenen Jahr hat unsere **AG "Alltag meistern"** wiederholt ihr Engagement unter Beweis gestellt. Durch die Organisation von drei Online-Stammtischen bot sie unseren Mitgliedern wertvolle Gelegenheiten zum Austausch. Ein besonderes Augenmerk lag dabei auf der Integration neuer Mitglieder, für die ein herzliches Willkommen sowie eine klare Ansprechpartnerstruktur im Verein geschaffen wurde.

Die AG spielte auch eine entscheidende Rolle bei der Vermittlung von Kontakten zwischen Familienmitgliedern, um den Austausch und die gegenseitige Unterstützung zu fördern. Darüber hinaus standen wir den Vereinsmitgliedern persönlich, telefonisch und über Messenger-Dienste bei zahlreichen Fragen zur Seite. Durch intensives Recherchieren haben wir umfangreiche Informationen zum Bewältigen des Alltags gesammelt und unseren Mitgliedern zur Verfügung gestellt, begleitet von einer umfassenden Erläuterung.

Besonders hervorzuheben ist unsere enge Zusammenarbeit und Vernetzung mit wichtigen Organisationen wie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM), dem Bundesverband Selbsthilfe Körperbehinderter (BSK) und dem Kindernetzwerk (KNW). Durch diese Partnerschaften konnten wir unseren Mitgliedern einen breiten Zugang zu relevanten Informationen und Ressourcen ermöglichen, die von der AG "Alltag meistern" sorgfältig gesammelt, aufbereitet und kommentiert wurden. So hat unsere AG "Alltag meistern" einen bedeutenden Beitrag dazu geleistet, unsere Mitglieder in ihrem täglichen Leben zu unterstützen und ihnen ein starkes Netzwerk zur Verfügung zu stellen.

Am 19.02.2023 hat Mareen erfolgreich die Ausbildung zum Kompetenz-Peer für ehrenamtliche und hauptamtliche Mitarbeiter:innen in der Selbsthilfe abgeschlossen.

Seit 2020 bemüht sich das knw Kindernetzwerk e.V. um Unterstützung für Familien mit beeinträchtigten Kindern oder jungen Erwachsenen, indem spezielle Maßnahmen zur Kompetenz-Peer-Beratung entwickelt und Transitionscoaches ausgebildet werden. Diese Initiativen stärken das gesamte Familiengefüge in seinen psychosozialen Aspekten. Die Peers bieten den betroffenen Familien neue Perspektiven, unterstützen bei der Reflexion der eigenen Rolle, fördern das Empowerment der Familienmitglieder und stärken die individuellen Ressourcen eines jeden Einzelnen.

Nachdem wir schon auf der Familienkonferenz Stefanie Sproß eingeladen hatten für einen kurzen Einblick in das Thema Resilienz, haben wir nach sehr positivem Feedback der Mitglieder beschlossen, mit Stefanie Sproß eine Webinar-Reihe „Resilienztraining für Menschen mit ZNM“ anzubieten. Seit September 2023 haben bisher 4 Webinare stattgefunden. Die Teilnehmenden haben dort gelernt, wie man aus sich heraus wieder zur eigenen Stärke findet, mit Stress umgeht und auf die eigenen Ressourcen achtet.





Abbildung 11: Dozentin Stephanie Sproß

Die AG „**Öffentlichkeitsarbeit**“ hat in diesem Jahr erfolgreich eine Vielzahl von Kommunikationsaktivitäten durchgeführt, um das Bewusstsein für unseren Verein und Menschen mit ZNM zu stärken. Hier einige Highlights:

Neues Videorelease: Unser [neuestes Video](#), das von einem engagierten Papa in unserem Verein erstellt wurde, fängt die Essenz unseres Vereins ein und zeigt unsere Vision sowie die unschätzbare Unterstützung, die wir Familien mit ZNM bieten.

Relaunch der Website: Wir haben [unsere Homepage](#) komplett neu aufgesetzt. Wir wissen, dass die Homepage nicht nur unser öffentliches Aushängeschild, sondern auch Informationsquelle von Ärzt:innen und ganz neu betroffenen Menschen ist. Deswegen ist es uns wichtig, dass dort optimal, aktuell und ansprechend informiert wird. Seit 22.12. ist die neue Seite nun Online. – Noch gibt es nur wenige Inhalte, doch eine Gruppe von engagierten Mitgliedern ist dabei, Schritt für Schritt Informationen auf die neue Homepage hochzuladen. Dass dieses Projekt überhaupt möglich wurde, verdanken wir der Projektförderung durch den vdek. Durch diese Förderung wurde das Projekt mit mehr als 20.000 € unterstützt.

Wir haben außerdem erfolgreich Kampagnen durchgeführt und an mehreren teilgenommen, darunter dem Tag der Seltenen Erkrankungen sowie Fundraising-Aktionen zur Unterstützung der Forschung. Wir freuen uns, diese wichtigen Themen in die Öffentlichkeit zu tragen und weiterhin positive Veränderungen für Menschen mit ZNM zu bewirken.



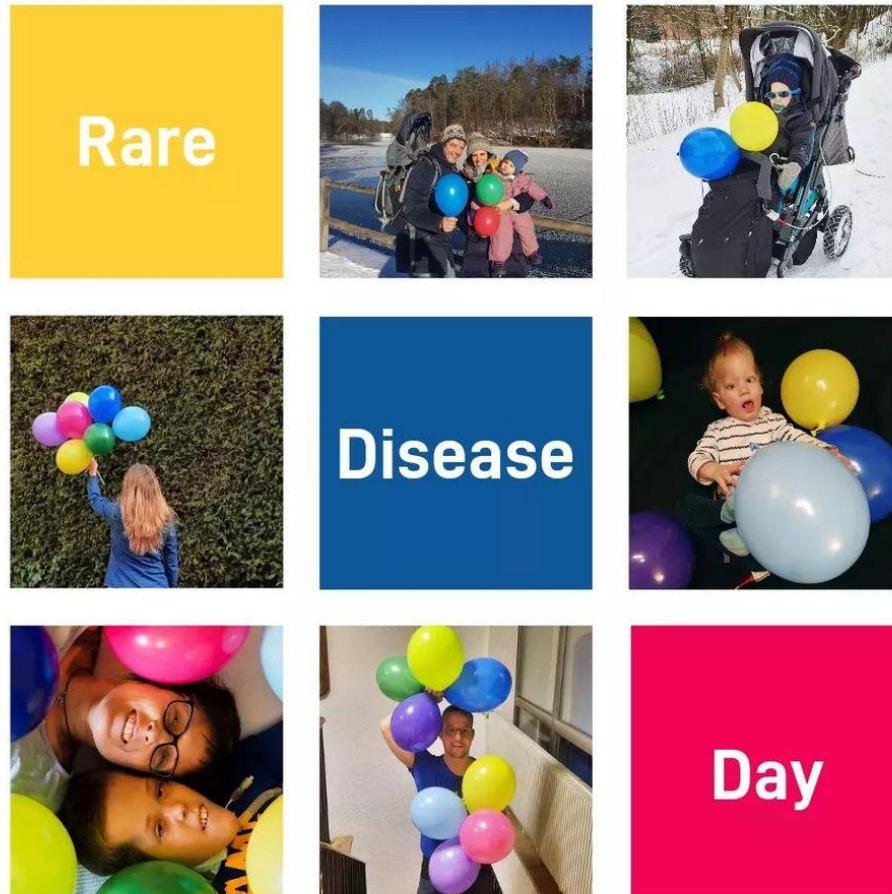


Abbildung 12: Beispiel für unsere Öffentlichkeitsarbeit zum Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day)

Forschungsförderung

Ende April 2023 endete die Frist für die Einreichung von Anträgen für unser 2. Forschungsstipendium. Es konnten Anträge bis zu einer Höhe von 150.000 € eingereicht werden. Wir erhielten sechs sehr gute Anträge von renommierten Wissenschaftler:innen. Alle Anträge wurden von jeweils 3 Expert:innen begutachtet und bewertet. Nach gewissenhafter Prüfung der Anträge und der jeweiligen Gutachten erstellte der Forschungsbeirat eine Rangliste. Diese wurde dem Vorstand übergeben, der über die Vergabe der Forschungsstipendien entschied und der Empfehlung des Forschungsbeirates folgte. Durch gute Spendeneingänge im Jahr 2023 konnten **3 Projekte mit insgesamt 192.400 €** gefördert werden:

1. Das [Projekt „CNMuscle“ von Dr. Haicui Wang](#) vom Leibniz-Institut in Braunschweig erhält **81.400 €** Förderung für den Bau eines 3D-Muskelmodells der zentronukleären Myopathie. Dr. Wang wird zehn 3D-ZNM-Muskelmodelle bauen, mit Mutationen aus vier ZNM-Genen: MTM1, DNM2, BIN1 und RYR1. An den Modellen soll die Beeinträchtigung der Muskelfunktion untersucht werden. Weiterhin wird Dr. Wang versuchen, das mutierte ZNM-Muskelmodell durch Baseneditoren (CRISPR-cas) in Form von mRNA zu behandeln. Dr. Wangs innovative Forschung zielt darauf ab, unser Verständnis der genetischen Grundlagen von ZNM zu verbessern und eine Plattform für die Entwicklung potenzieller Therapien zu schaffen.



Außerdem könnte dadurch die Genotyp-Phänotyp-Korrelation verbessert und damit die künftige ZNM-Diagnose und mechanistische Studien unterstützt werden.

2. Das [Projekt „COOPERANT“ von Dr. Susan Treves](#) von der Universität Basel erhält **45.000 €**. In ihrem Projekt wird sie Mäuse mit RYR1-Mutationen mit bereits zugelassenen Medikamenten, sog. epigenetischen Enzyminhibitoren, behandeln. Diese zeigten bereits positive Wirkung bei Mäusen. Nun sollen verschiedene Kombinationen und Dosierungen der Medikamente getestet werden. Durch die Suche nach der optimalen Dosis und der Erforschung wirksamer Medikamentenkombinationen, will Dr. Treves den Weg für eine gezielte Therapie ebnen. Dieser Ansatz könnte auch für Personen mit MTM1-Mutationen von Nutzen sein, da diese Patienten ebenfalls niedrige RYR1-Proteinspiegel aufweisen. Daher sollen auch Tests mit MTM1-Muskelzellen durchgeführt werden.
3. Ein weiteres Projekt von Marc Bitoun vom INSERM in Paris wird mit **66.000 €** gefördert. Das Projekt zielt darauf ab, mit einer "allel-spezifische Stummschaltung" das mutierte Protein gezielt zu unterdrücken. Hier befinden wir uns gerade in den Vertragsverhandlungen Projektstart ist voraussichtlich 1. Juli 2024.

Gleichzeitig wurde eine weitere kostenneutrale Verlängerung des laufenden Projektes [“REDyT”](#) unter Leitung von Isabel Punzon (Paris) bis Ende Januar 2024 genehmigt. So konnte Frau Punzon das von uns finanzierte Projekt trotz einiger ungeplanter Verzögerungen fertigstellen.

Die kompletten Informationen über den Forschungsbeirat sind auf [unserer Homepage](#) zu finden.

“

Unsere Forschung ist ein wichtiger Schritt zur Entschlüsselung der Komplexität von RYR1-bedingten Myopathien. Damit wollen wir den Weg für gezielte Therapien ebnen.

PROF. DR. SUSAN TREVES

University of Basel
Basel, Schweiz





ZNM – Zusammen Stark! e.V.

Verein für Zentronukleäre Myopathien

Ausblick

Für das Jahr 2024 haben wir uns vor allem vorgenommen, unsere innere Struktur an unsere neue Vereinssituation anzupassen. Unser Verein ist gewachsen. Viele Aufgaben können nicht mehr rein ehrenamtlich erledigt werden. Einen Schritt Richtung Professionalisierung

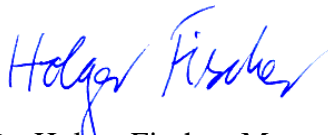


sind wir bereits im November 2022 mit der Einstellung unserer ersten hauptamtlichen Kraft Judith Wartenburger gegangen. Welche weiteren Schritte wollen wir nun gehen? Wie soll die Vorstandsarbeit zukünftig gestaltet und verteilt sein? Wo wollen wir in den nächsten Jahren als Verein unser Hauptaugenmerk legen? – Dies sind alles Fragen, die wir in einem schon gestarteten Strategieprozess zusammen mit möglichst vielen Mitgliedern beantworten wollen. Höhepunkt wird unsere Familienkonferenz 2024 sein, auf der wir einen Tag für diese Themen reserviert haben.

Natürlich wollen wir wieder viel Geld für unser Forschungsstipendium sammeln und neben der Familienkonferenz weitere (Online-)Formate zum Vernetzen der Mitglieder anbieten.

All diese Projekte können wir nur durch die fortwährende Unterstützung unserer vielen Spender: innen erreichen. Bitte helfen Sie, uns selbst zu helfen! Wir sind #ZusammenStark.

Vielen Dank im Namen aller Mitglieder,
die Vorstände von ZNM – Zusammen Stark! e. V.



Dr. Holger Fischer, Mareen Bockstette und Frank Schulte

