



Tätigkeitsbericht 2024

Allgemeine Informationen – Wer sind wir?

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 31.12.2024) vertreten wir **282 Menschen aus 115 Familien** in Deutschland (98), Österreich (6), den Niederlanden (5), der Schweiz (4), Belgien (1) und Ungarn (1).

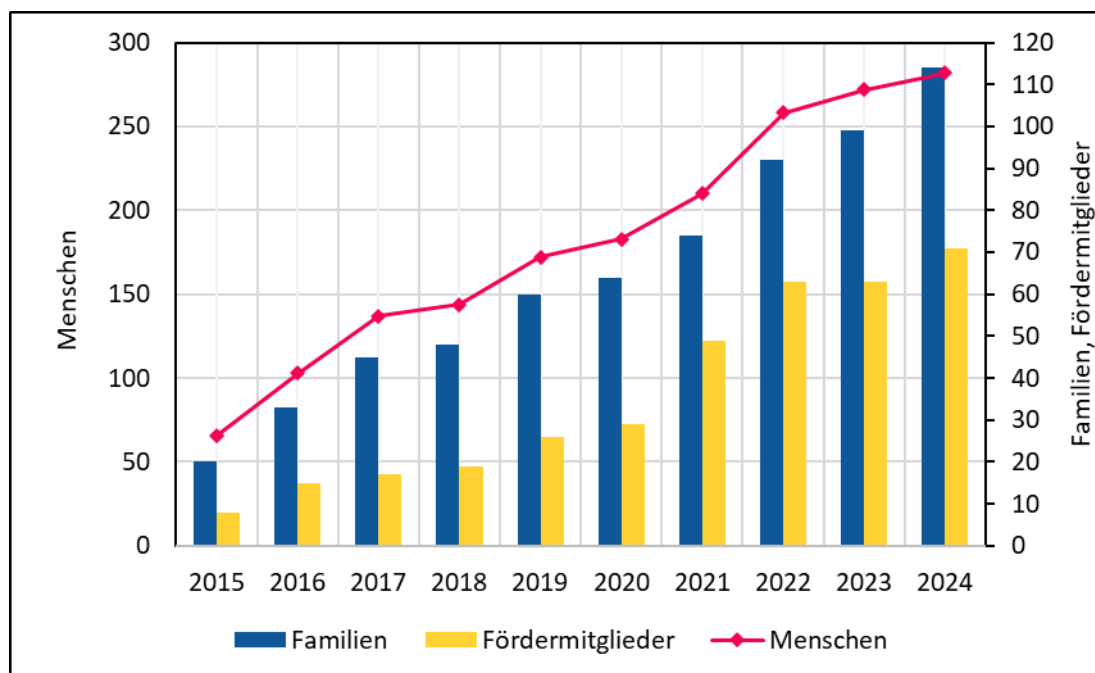


Abbildung 1: Entwicklung der Mitgliederzahlen seit Gründung (jeweils zum Jahresende)

Die häufigste Diagnose in unserem Verein bleibt die schwerste aller ZNM, die myotubuläre Myopathie (MTM1). Zum ersten Mal in unserer Vereinsgeschichte sind dies aber mit 45% weniger als die Hälfte. Vor allem die steigende Bedeutung von RYR1 (29%) und DNM2 (11%) hält weiter an. Unter den weniger häufigen sind TTN und SEPNI mit je 4% hervorzuheben. (Abbildung 2).



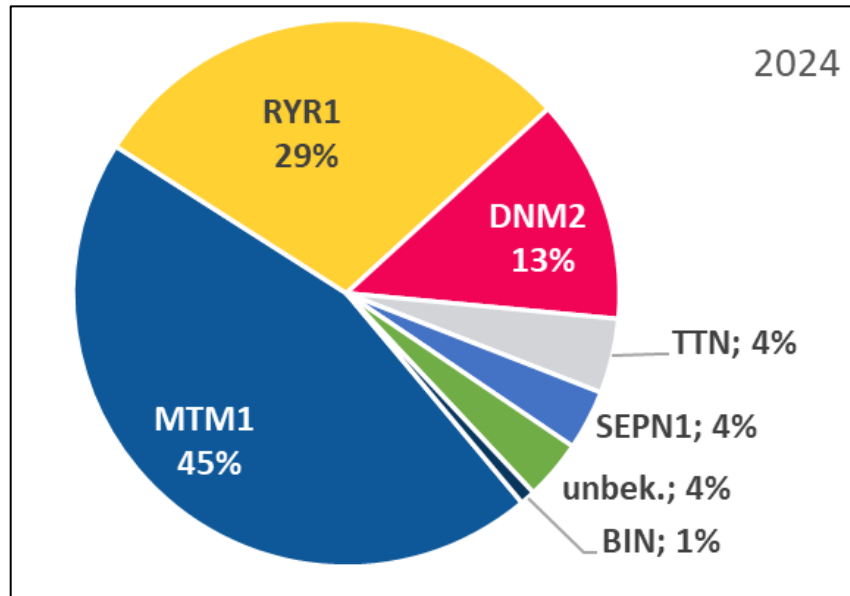


Abbildung 2: Verteilung der Diagnosen (Stand 31.12.2024)

Rückblick 2024 – ein Jahr voller Fortschritte

2024 hatten wir uns viel vorgenommen – und **gemeinsam haben wir Großes erreicht!** Besonders erfreulich: **Noch nie zuvor konnten wir so viele Spenden verzeichnen.** Dank dieser großartigen Unterstützung finanzieren wir **zwei zusätzliche Forschungsprojekte**, die wichtige Erkenntnisse liefern und Betroffenen neue Hoffnung geben.

Auch unsere **Vereinsstruktur** haben wir weiterentwickelt. Unser Verein wächst, und viele Aufgaben sind nicht mehr rein ehrenamtlich zu bewältigen. Deshalb haben wir mit den Mitgliedern einen **Strategieprozess** gestartet. In **Präsenz- und Online-Treffen** haben sie unter professioneller Moderation Ideen und Anliegen eingebracht – nun geht es an die Umsetzung!

💛💙 **Danke an alle, die sich eingebracht und unterstützt haben – so bleiben wir #ZusammenStark!**

Finanzen

Einnahmen 2024 – Ein Rekordjahr!

Im Jahr 2024 konnte unser Verein **Einnahmen in Höhe von 173.222 €** verzeichnen – ein **neuer Rekord** und eine Steigerung von über 36.000 € im Vergleich zum Vorjahr. Besonders erfreulich: **Fast alle Einnahmequellen sind gewachsen!**

♦ **Spenden von Privatpersonen – mehr als 40.000 € (23 % der Gesamteinnahmen)**
Ein großer Teil dieses Erfolgs ist unseren engagierten Mitgliedern, deren Angehörigen und ihrem Umfeld zu verdanken. Große und kleine Einzelspenden haben gemeinsam einen enormen Unterschied gemacht! Dazu zählen die vielen Spendenaktionen, wie Stammtische, Geburtstage, Weihnachtsstände und Tombolas! 💛💙 **DANKE an alle, die uns unterstützt haben!**



◆ **Erfolgreiche Fördermittel-Anträge**

Durch die weitere Professionalisierung unserer Geschäftsstelle konnten wir 2024 mehrmals erfolgreich **Zuwendungen von anderen Organisationen** beantragen – darunter z. B. **die Aktion Mensch**.

◆ **Berner-Preis 2025 – 10.000 € bereits eingegangen**

Ein besonderes Highlight war die **Auszeichnung mit dem Berner-Preis 2025**. Die damit verbundene **Fördersumme von 10.000 €** wurde bereits 2024 ausgezahlt und trägt zu unserer finanziellen Stabilität bei.

◆ **Mitgliedsbeiträge gestiegen**

Auch die **Einnahmen aus Mitglieds- und Fördermitgliedsbeiträgen** sind gestiegen – nicht nur, weil unser Verein wächst, sondern auch durch die **Anpassung des Mindestbeitrags**.

👏 Dieses großartige Ergebnis gibt uns Rückenwind für 2025 – DANKE an alle, die mit ihrer Unterstützung dazu beigetragen haben!

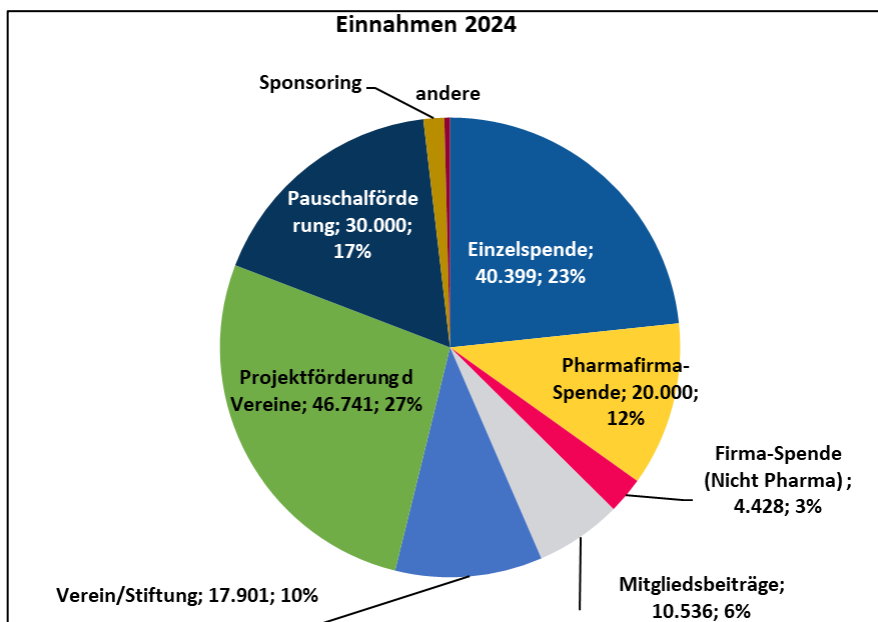


Abbildung 3: Einnahmen des Vereins im Jahr 2024

Ausgaben:

Im Jahr 2024 beliefen sich die Gesamtausgaben unseres Hauptkontos auf **178.751 €**.

◆ **Familienkonferenz & Rücklagen:**

Mit **67.880 €** war die größte Ausgabe die Einzahlung in die „**Rücklage Familienkonferenz**“. Damit konnten wir nicht nur die Familienkonferenz 2024 finanzieren, sondern auch einen Teil für unser 10-jähriges Jubiläum 2025 zurücklegen.

◆ **Forschung:**

Dank unserer Kooperation mit Team Titin (USA) konnten wir erneut einen bedeutenden Betrag in die Forschung investieren – insgesamt **54.160 €** flossen 2024 in wissenschaftliche Projekte.



◆ **Personalkosten:**

Unsere hauptamtliche Kraft ist eine essenzielle Säule unserer Vereinsarbeit. Nachdem wir bereits 2023 eine Gehaltsrücklage aufgebaut hatten, mussten wir 2024 nur noch **32.188 €** für laufende Personalkosten einplanen.

◆ **Fortbildungen:**

Die Qualifikation unserer Mitglieder liegt uns am Herzen. Rund 4 % der Gesamtausgaben investierten wir 2024 in Fortbildungen, um Wissen und Kompetenzen innerhalb des Vereins zu stärken.

◆ **PR, Verwaltung & Sonstiges:**

Unsere Ausgaben für PR & Öffentlichkeitsarbeit, Verwaltung und weitere operative Kosten machten zusammen weniger als 10 % der Gesamtausgaben aus – ein Zeichen für unsere effiziente Mittelverwendung.

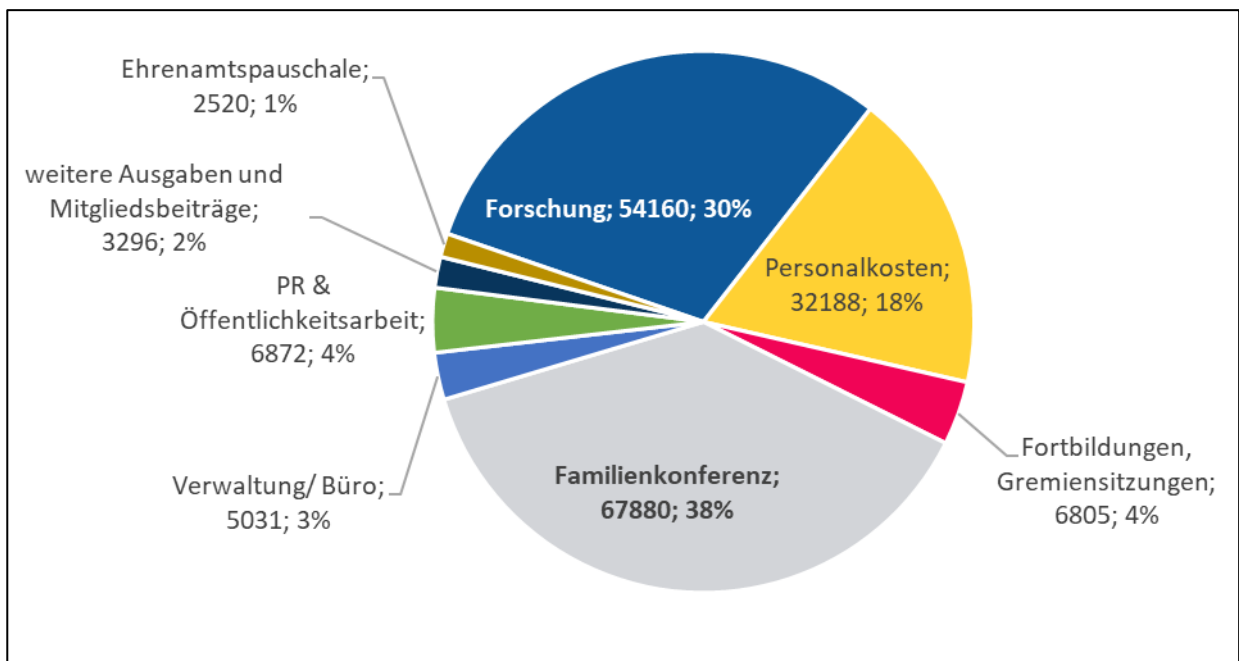
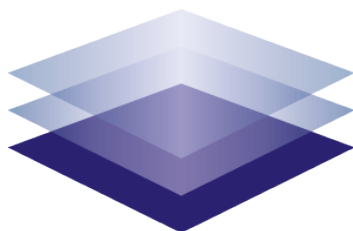


Abbildung 4: Investitionen des Vereins im Jahr 2024

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



ZNM FAMILIENKONFERENZ 2024 BAD NAUHEIM

Unsere Familienkonferenz 2024 war wieder ein voller Erfolg!

Vom 9. bis 12. Mai 2024 fand bereits zum dritten Mal unsere Familienkonferenz „Zusammen Stark Sein – Auch in Zukunft“ im Hotel Dolce in Bad Nauheim statt. Wie in den Vorjahren haben wir uns bewusst für das lange Himmelfahrtswochenende entschieden, um eine viertägige Konferenz anzubieten.

Mehr Zeit bedeutet mehr Möglichkeiten: Neben inspirierenden Workshops und wissenschaftlichen Vorträgen blieb viel Raum für den so wertvollen persönlichen Austausch. Denn unsere Familienkonferenz ist nicht nur ein Ort des Lernens – sie ist auch ein Ort der Begegnung, des Zusammenhalts und der gegenseitigen Unterstützung.

Auch unsere Mitgliederversammlung fand am Freitag, 10. Mai, wieder in Präsenz statt. In diesem Jahr wurden zwei Posten neu gewählt:

- ◆ Mareen Bockstette wurde als Stellvertretende Vorsitzende in ihrem Amt bestätigt.
- ◆ Thomas Hartmann wurde als neuer Kassenprüfer gewählt.

♥ Ein herzliches Dankeschön an beide für ihr ehrenamtliches Engagement und an alle, die diese Konferenz zu einem besonderen Erlebnis gemacht haben!



Abbildung 5: Der Vorstand: Frank Schulte, Holger Fischer und Mareen Bockstette.





Abbildung 6: Am Donnerstag, den 9. Mai und Freitag, den 10. Mai fand der Strategieworkshop statt.

Im Strategie-Workshop haben wir uns damit beschäftigt, wie wir die Vereinsziele noch besser umsetzen können. Erste Ideen sind bereits in die Tat umgesetzt: Eine Mitgliederkarte wurde erstellt, um regionale Treffen zu ermöglichen, und eine Jugendgruppe hat sich gegründet, um mehr junge Mitglieder für eine aktive Beteiligung zu gewinnen. Erste Online-treffen fanden bereits statt – weitere sind in Planung!



Abbildung 7: Die Gründer der Jugendgruppe v.l. Finn Thiemann, Luca Schulte und Julian Nötzel

Am Samstag, den 11. Mai gab es wissenschaftliche Vorträge und Workshops u. a. zum Physiotherapeutischen Angebot für Pflegende Personen (Eltern und Profis), Proteinuntersuchungen in Blut und Hautzellen von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen: Potenzial für Therapie und Diagnostik, zur Betroffenheit von MTM1-Trägerinnen und zu aktuelle Forschungsergebnisse für Patienten mit RYR1.





Abbildung 8 (von links) Dr. Johann Böhm, Dr. Andreas Roos, Dr. Frederik Braun und Holger Fischer

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.



Abbildung 9: Die Bewegungsfreude war groß

Beim gemeinsamen Ausflug am Sonntag war das Feedback zur Konferenz eindeutig! Es hat allen sehr gut gefallen! Darum sind wir 2025 auch wieder hier! Die Konferenz wurde möglich durch vielfältige Unterstützung, z. B. von Aktion Mensch, der Berner Stiftung, der Cronstetten Stiftung und vielen Einzelspenden. Vielen Dank!





Abbildung 10: So viele waren wir auf unserer Familienkonferenz 2024 in Bad Nauheim

AG „Alltag meistern“

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.

AG „Öffentlichkeitsarbeit“

Das Jahr 2024 war für unsere AG „Öffentlichkeitsarbeit“ voller spannender und wichtiger Meilensteine. Unser Ziel ist es, die Sichtbarkeit von ZNM – Zusammen Stark! e.V. weiter zu stärken, über zentronukleäre Myopathien (ZNM) aufzuklären und Unterstützer:innen für unsere Mission zu gewinnen. Hier sind einige unserer größten Erfolge in diesem Jahr:





Kampagne zum Rare Disease Run 2024

2024 haben wir uns mit vielen anderen Organisationen zusammengetan, um beim [Rare Disease Run 2024](#) Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen zu schaffen. Mit einer starken Social-Media-Kampagne und vielen engagierten Läufer:innen konnten wir Spenden sammeln und auch das Bewusstsein für unsere Erkrankung und die Bedürfnisse unserer Gemeinschaft schärfen.



Start unseres Podcasts „Strong Talk“

Ein besonderes Highlight war der Start unseres eigenen [Podcasts „Strong Talk“](#). Mit diesem neuen Format möchten wir eine Plattform schaffen, auf der Betroffene, Familienangehörige und Expert:innen ihre persönlichen Geschichten über das Leben mit **zentronukleärer Myopathie (ZNM)** teilen. Unser Ziel ist es, Erfahrungen, Herausforderungen und Erfolge authentisch zu dokumentieren und dadurch gegenseitige Unterstützung, Inspiration und Wissen innerhalb unserer Gemeinschaft zu fördern. Die erste Episode von „Strong Talk“ widmet sich der beeindruckenden Geschichte von **Jeno**. Er berichtet über seinen Umgang mit ZNM und zeigt, wie er durch **Resilienz und gezieltes körperliches Training** neue Kraft gewonnen hat.



Professionelles Spendenvideo: Warum wir eure Unterstützung brauchen

Ein besonderes Highlight war die Produktion eines [professionellen Videos](#), in dem Mitglieder unseres Vereins – Jugendliche und Erwachsene – erzählen, warum Spenden für unsere Arbeit so wichtig sind. Dieses Video gibt einen bewegenden Einblick in die Herausforderungen von Menschen mit ZNM und zeigt eindrucksvoll, warum Forschung und Vernetzung essenziell sind.



Berichterstattung über unsere Forschungsstipendien

Dank zahlreicher Spenden konnten wir in den letzten Jahren mehrere Forschungsprojekte finanzieren, die das Ziel haben, eine Behandlung für ZNM zu finden. 2024 haben wir umfassend über diese [geförderten Projekte](#) berichtet, um transparent darzustellen, wie unser Verein Forschung vorantreibt und welche Fortschritte bereits erzielt wurden.



10 Jahre ZNM – Ein Rückblick in unserer Jubiläumsbroschüre

Ein weiteres Highlight war die Erstellung einer Jubiläumsbroschüre, die die wichtigsten Meilensteine und Erfolge der vergangenen zehn Jahre zusammenfasst. Anlässlich unseres 10-jährigen Bestehens im Jahr 2025 blicken wir zurück auf die Entwicklungen, die unser Verein geprägt haben, auf die wissenschaftlichen Fortschritte, die erzielt wurden, und auf die wertvollen Momente, die uns als Organisation und als Familie gestärkt haben.

Diese Broschüre soll nicht nur die Geschichte unserer Organisation würdigen, sondern auch als Inspiration und Motivation für die Zukunft dienen. Sie zeigt, was wir gemeinsam erreicht haben – und dass wir weiterhin zusammen stark sind!

AG Homepage: Unser digitales Aushängeschild

Unsere **Homepage** ist nicht nur die **Visitenkarte unseres Vereins**, sondern auch eine **wichtige Informationsquelle** für Ärzt:innen, Therapeut:innen und neu betroffene Familien. Damit sie immer aktuell, übersichtlich und gut verständlich bleibt, arbeitet eine engagierte Gruppe von Mitgliedern kontinuierlich daran, Inhalte zu aktualisieren und neue Themen einzupflegen.

Mit viel Sorgfalt übertragen sie Schritt für Schritt alle wichtigen Informationen auf die neue Webseite und achten darauf, dass sie leicht zugänglich und professionell aufbereitet sind. **2024 lag ein besonderer Fokus darauf, sich intensiver in WordPress weiterzubilden**, um die technische Gestaltung zu optimieren und die Zusammenarbeit mit anderen AGs zu



erleichtern. Dank dieser Weiterbildung können wir Inhalte noch effizienter veröffentlichen und allen Interessierten eine gut strukturierte und informative Plattform bieten.

♥ Ein großes Dankeschön an alle, die sich hier ehrenamtlich engagieren!

AG Sponsoring:

Damit wir unsere Vereinsziele umsetzen können, sind wir nicht nur auf Spenden, sondern auch auf starke Sponsoring-Partnerschaften angewiesen. Besonders bei der Finanzierung unserer Familienkonferenz spielen Sponsoren eine entscheidende Rolle. Sie helfen uns, die Veranstaltung professionell zu gestalten und für alle Teilnehmenden bezahlbar zu halten. Um uns in diesem Bereich professionell aufzustellen und es Firmen einfach zu machen, mit uns in Kontakt zu treten, haben wir die AG Sponsoring gegründet und die Informationen dazu auch [auf unserer Homepage präsentiert](#).

Ein besonderes Beispiel für erfolgreiche Kooperationen ist unsere Zusammenarbeit mit einem Hotel in Weißenstadt. Dort haben wir eine Spendenaktion ins Leben gerufen, deren Erlös wir mit Spannung erwarten. Diese Initiative zeigt, wie vielseitig Fundraising sein kann – und wie wertvoll sowohl Spenden als auch Sponsoring-Partnerschaften mit Unternehmen für uns sind.

Dank dieser und vieler weiterer Beiträge konnten wir Menschen mit ZNM und ihre Familien weiterhin unterstützen und neue Projekte realisieren, die den Alltag der Betroffenen erleichtern.

Mit viel Zuversicht blicken wir auf das Jahr 2025: Bereits **drei Firmen** haben ihre Sponsoring-Zusagen für unsere Familienkonferenz im Mai gegeben und werden uns vor Ort unterstützen – ein großartiger Erfolg!

♥ Ein herzliches Dankeschön an alle Unternehmen und Partner, die uns 2024 durch Sponsoring unterstützt haben. Ihr macht den Unterschied!

Forschungsförderung

Im Jahr 2024 starteten gleich mehrere Projekte, die sich bei unserer 2. Ausschreibung für die Förderung ihres Forschungsprojektes beworben hatten und den Zuschlag erhielten.

1. Das [Projekt „CNMuscle“ von Dr. Haicui Wang](#) vom Leibniz-Institut startete bereits im September 2023 und läuft aktuell. Frau Wang aus Braunschweig erhält **81.400 €** Förderung für den Bau eines 3D-Muskelmodells der zentronukleären Myopathie. Dr. Wang baut zehn 3D-ZNM-Muskelmodelle, 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 € und startete im Januar 2024**. In ihrem Projekt behandelt sie Mäuse mit RYR1-Mutationen mit bereits zugelassenen Medikamenten, sog. epigenetischen Enzyminhibitoren. 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. Das Forschungsprojekt von Frau Treves läuft jetzt schon 1 Jahr und der Forschungsbeirat hat Anfang 2025 bereits den ersten Bericht erhalten.

3. Ein weiteres Projekt von Marc Bitoun vom INSERM in Paris startete zum 01.07.2024 und wird mit **66.000 €** gefördert. Das Projekt zielt darauf ab, mit einer "allel-spezifische Stummschaltung" ein mutiertes Protein gezielt zu unterdrücken, dadurch den Dynamin Spiegel in den Zellen zu reduzieren und dadurch die Symptome von ZNMs zu verbessern.
4. Weiterhin läuft seit dem 01.09.2023 das Projekt TREATIN von Dr. Baranello und Dr. Sarkozy in London. Diese Natural History Studie will das Verständnis des Krankheitsverlaufes bei Titinopathien verbessern. Nach 1 Jahr Projektlaufzeit erhielten wir im September 2024 den ersten Bericht der Forschungsgruppe. In der Studie waren bis dahin schon einige Patienten eingeschlossen, bei denen klinische Tests der Muskelkraft sowie Ultraschall – oder MRT-Bilder der Muskulatur gemacht wurden. In Verlaufsuntersuchungen soll dargestellt werden, wie sich die Muskulatur verändert. Solche Studien, die den natürlichen Verlauf einer Erkrankung ohne Behandlung untersuchen, sind sehr wichtig. Nur anhand dieses Wissens kann untersucht werden, ob eine künftige therapeutische Strategie den Krankheitsverlauf im Rahmen einer klinischen Studie verbessern kann.



Das Projekt “[REDyT](#)” unter Leitung von [Isabel Punzon](#) (Paris) wurde Ende Januar 2024 abgeschlossen. Frau Punzon konnte das von uns finanzierte Projekt trotz einiger ungeplanter Verzögerungen fertigstellen. Ihre Ergebnisse wird sie hoffentlich bald in einem wissenschaftlichen Bericht veröffentlichen sowie uns bei der Familienkonferenz vorstellen. Wir sind froh, dass auch ohne weitere Förderung von ZNM-Zusammen Stark! e.V. Frau Punzons Studien zur crispr/cas Therapie an MTM1-Hunden weitergehen, um diese mögliche Therapie weiter zu erforschen.

Die kompletten Informationen über den Forschungsbeirat und viele weitere Informationen über die laufenden Projekte sind auf [unserer Homepage](#) zu finden.



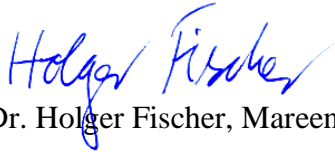
Ausblick auf 2025 – Zusammen in die Zukunft

Das kommende Jahr hält ein besonderes Highlight bereit: Unsere Jubiläumskonferenz 2025! 🇩🇪 **10 Jahre ZNM – Zusammen Stark!** Diese Konferenz wird nicht nur ein Ort des Austauschs und der Begegnung, sondern auch ein wichtiger Meilenstein für die Zukunft unseres Vereins.

Wir werden unseren Weg der Professionalisierung weitergehen, um unseren Mitgliedern noch mehr Unterstützung und Angebote für ein gutes Leben mit ZNM zu bieten. Auch im Bereich Forschung möchten wir vorankommen: Sobald genügend Mittel vorhanden sind, werden wir eine neue Ausschreibung für ein Forschungsprojekt starten. Bestehende Forschungsprojekte begleiten wir weiterhin aktiv und setzen uns dafür ein, dass neue Erkenntnisse so schnell wie möglich den Betroffenen zugutekommen.

♥ Diese Erfolge sind nur dank unserer Spender:innen möglich! Jede Unterstützung hilft uns, weiter zu wachsen, Hoffnung zu geben und konkrete Veränderungen für Menschen mit ZNM zu bewirken. Bitte unterstützen Sie uns auch in 2025 – gemeinsam sind wir #ZusammenStark!

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


Dr. Holger Fischer, Mareen Bockstette und Frank Schulte



