



## Newsletter

# ZNM – Zusammen Stark! e. V.

### Wir sind der neugegründete Verein für Zentronukleäre Myopathien in Deutschland!

**Wie ist es dazu gekommen?** Im Juli 2014 nahmen zwei Familien aus Deutschland an der Familienkonferenz des [Myotubular Trust](#) in London teil. Der Trust hat seit seiner Gründung 2006 über 1,1 Millionen Pfund für Forschungsstipendien gesammelt. Außerdem organisieren Melanie Spring, Wendy Hughes und Anne Lennox vom Myotubular Trust alle drei Jahre eine Familienkonferenz auf der die geförderten Forscher von ihren Ergebnissen berichten und Familien sich austauschen können. Beide Ideen wollten wir nach Deutschland bringen und im Januar 2015 begann die Planung der ersten ZNM-Familienkonferenz in Deutschland. Es mussten Dozenten aktiviert, ein Hotel gefunden und eine Finanzierung auf die Beine gestellt werden.

**Am 05. Juni 2015** war es in Göttingen dann so weit: Die [erste deutsche Familienkonferenz](#) fand statt, mit Forschern,

Therapeuten und Ärzten aus Deutschland, Belgien, Frankreich und den USA und – 23 Familien! Am selben Abend wurde nach den Vorträgen zwischen 21 und 1 Uhr die Satzung unseres Vereins von 14 anwesenden Mitgliedern diskutiert und unterzeichnet. Am Ende wurde der Vorstand gewählt. Für die nächsten 2 Jahre ist Frank Schulte, Schatzmeister, Markus Ulmer zweiter Vorsitzender und Holger Fischer Vorsitzender des Vereins ZNM-Zusammen Stark! e. V.

Danach begann für den frischgebackenen Vorstand die Verwaltungsarbeit: Anerkennung als gemeinnütziger Verein, Eintragung ins Vereinsregister, Einrichtung eines Kontos, Registrierung bei Spendenportalen und Vernetzung mit anderen nationalen und internationalen Gruppen. Wir sind schon ganz schön weit gekommen! Einen kleinen Teil sehen Sie in diesem Newsletter. Mehr gibt es auf unserer [Homepage](#) oder auf [Facebook](#)!



Mitglieder von ZNM beim Stadtrundgang durch Göttingen

## 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 Verein, die Betroffenen mit allen zentronukleären Myopathien vertrat.

**Das wollen wir ändern!**



## Familienkonferenz in Göttingen

Dieser QR-Code führt direkt zum Programm, inkl. pdfs von den Vorträgen



Der Vorstand:  
Frank Schulte, Holger Fischer  
& Markus Ulmer (v. l.)

Am 05.06.2015 fand in Göttingen die erste deutsche Familienkonferenz zu Zentronukleären Myopathien statt.

23 Familien nahmen teil! Noch nie haben sich in Deutschland so viele Familien versammelt.

Bereits vor der eigentlichen Konferenz gab es eine Diskussionsrunde mit Vertretern der Firma [Audentes Therapeutics](#) zu den Erwartungen und mögliche Risiken bei der Gentherapie für MTM.

14:00 begann die eigentliche Konferenz mit folgendem einem umfangreichen [Programm](#) (Atemtherapie, Skoliose, Einsatz von Pyridostigmin zur Erhöhung der Muskelstärke, Studie des natürlichen Ver-

laufs von MTM, Genetische Grundlagen und Stand der Gentherapie). Für die mitgereisten Kinder gab es ein umfangreiches Kinderprogramm mit Puppentheater.

Am Freitag abend wurde dann unser Verein gegründet und Frank Schulte, als Schatzmeister, Markus Ulmer als zweiter Vorsitzender und Holger Fischer als Vorsitzender des Vereins ZNM-Zusammen Stark! e. V. gewählt.

Am Samstag haben wir einen Stadtrundgang durch Göttingen gemacht und natürlich die Gründung unseres Vereins gefeiert.

## MTM – CNM Familienkonferenz in Chicago

Dank einer Förderung durch Audentes Therapeutics konnten wir, Arlene Wüstner und Holger Fischer, an der [Konferenz](#) der US-amerikanischen „MTM-CNM family connection“ vom 24.-26. Juli in Chicago teilnehmen.

Die Konferenz wurde von Erin & Mark Ward, Marie Wood und Shannon Masinchi organisiert. Sie war wohl die bisher größte überhaupt zu ZNM (> 200 Teilnehmerinnen, >50 Familien). Das Programm reichte von genetischen Hintergründen (J. Böhm), Gentherapie (S. Prasad), alternative Ansätze (H. Gonorazky) bis zu Physiotherapie.

Außerdem gab es ein umfangreiches Familienprogramm für Groß und Klein. Die Gründung unseres Vereins wurde von den Organisatoren, den Familien und auch den eingeladenen Forschern sehr positiv aufgenommen. Von Chicago ging es direkt nach San Francisco wo wir beide im Hauptquartier von Audentes empfangen wurden. Wir haben von unseren Erfahrungen über das Leben mit einem Jungen mit MTM berichtet und die Neugier und die Ängste der deutschen Familien zur Gentherapie geschildert.



Arlene Wüstner & Holger Fischer bei Audentes Therapeutics

Die Teilnehmer an der MTM-CNM Familienkonferenz in Chicago



Photo: Sergio Vazquez



## Zentronukleäre Myopathien (ZNM) – ein kurzer Überblick

Während der Muskelentwicklung verschmelzen hunderte Muskelzellen zu einzelnen Muskelfasern. Jede Muskelfaser enthält so hunderte von gleichmäßig verteilten Zellkernen (Nuklei), die wiederum den Lebensbaustein DNA beinhalten und schützen.

Bei den zentronukleären Myopathien (ZNM) befinden sich die Zellkerne nicht wie üblich am Rand der Muskelfasern, sondern genau in der Mitte – daher der Name: zentronukleäre Myopathie = Muskelerkrankung mit zentralen Zellkernen.

Warum sich die Zellkerne bei der Krankheit in der Mitte befinden, ist Gegenstand aktueller Spitzenforschung. Seit einigen Jahren kennt man zumindest die genetischen Ursachen der ZNM: Sehr schwere ZNM-Formen mit allg. Muskelschwäche und lebensbedrohlichen Atmungsproble-

men ab Geburt werden durch Mutationen im MTM1-Gen verursacht.

Gemäßigtere Formen mit ersten Symptomen während der Kindheit oder im Erwachsenenalter gehen auf Mutationen im BIN1- oder im DNM2-Gen zurück. Alle drei Gene spielen eine Rolle bei der Muskelkontraktion, bei der ein Signal von der Nervenzelle auf die Muskelzelle übertragen wird. Damit das sehr schnell gehen kann, hat die Muskelzelle an bestimmten Stellen tiefe Einbuchtungen, die T-Tubuli. Ausbildung und Orientierung dieser T-Tubuli wird durch MTM1, BIN1 und DNM2 gesteuert. Fällt eines dieser Gene durch eine Mutation aus, werden die T-Tubuli nicht richtig ausgebildet, und die Muskelkontraktion kann nicht mehr mit normaler Kraft und Koordination stattfinden.

Dr. Johann Böhm, Pathophysiologie der Neuromuskuläre Krankheiten, Abteilung Translationale Medizin und Neurogenetik, [IGBMC, Illkirch, Frankreich](#)

## Doktorarbeit: „Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie (MTM)“

Ziel meiner Arbeit ist es, Therapiekonzepte zusammenzutragen, die den Krankheitsverlauf von MTM positiv beeinflussen, als Hilfe für Ärzte und Familien in der individuellen Therapieplanung. Die Arbeit soll außerdem eine Grundlage für den Vergleich von MTM mit anderen neuromuskulären Erkrankungen legen.

Ich möchte auch verschiedene Besuchungsmöglichkeiten aufzeigen, als Anhaltspunkt für Familien um dem eigenen Kind eine optimale Schulbildung zu ermöglichen.

Die Resonanz der Familien auf die Arbeit war überwältigend! Statt der ursprünglich geplanten 5, haben 15 Familien an der Untersuchung teilgenommen. Mit den teilnehmenden Familien stehe ich Verbindung und habe in den vergangenen 5 Monaten jede für ein persönliches Interview besucht. Auch mit den Lehrern führte ich Interviews und stehe in Kontakt mit den be-

handelnden Ärzten.

Die Ergebnisse sollen den betroffenen Familien sowie behandelnden Ärzten und Therapeuten zur Verfügung gestellt werden. Nach erfolgreichem Abschluss kann das methodische Vorgehen, einschließlich entwickelter Fragebögen und Interviewleitfäden, auf Forschungsprojekte zu anderen seltenen Erkrankungen übertragen werden. Außerdem versuche ich mit dieser Arbeit die Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen umzusetzen. So handelt es sich um eine Untersuchung, die den Versorgungsstand der Patienten sowie die Erfahrungen und Expertise der betroffenen Familien erfassen soll. Auf diese Weise hoffen wir einen Beitrag zur Erweiterung des Wissens zur Myotubulären Myopathie zu leisten.



Arlene Wüstner, Medizinstudierende, Doktorandin am Institut für Humangenetik der Martin-Luther-Universität Halle/Wittenberg.

## Unser Verein:

ZNM – Zusammen Stark! e. V.

Gegründet am 05. Juni 2015

**Mitglieder:** 59, davon 19 Familien mit Patienten mit ZNM (Stand: Oktober 2015)

### Adresse:

Käte Hamburger Weg 8,  
70569 Stuttgart

### Vorstand:

Erster Vorstand:

Dr. Holger Fischer  
[holfischer@gmail.com](mailto:holfischer@gmail.com)

Zweiter Vorstand:

Markus C. 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

Besuchen Sie unsere Website:

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

Wichtige Informationen verbreiten wir auch auf Facebook  
[facebook.com/znmstark](https://www.facebook.com/znmstark)



**ZNM**  
**Zusammen Stark! e.V.**  
Zentronukleäre Myopathien

## Für das Jahr 2016 haben wir viele Pläne

Wir wollen auch im nächsten Jahr eine Familienkonferenz organisieren. Dafür ist der Termin **05.05. bis 08.05.** vorgesehen. Wir wollen wieder ein Familien- und Kinderprogramm organisieren. Am Samstag, den 07.05. wollen wir Forscher einladen, die an der Entwicklung von Heilmitteln zu ZNM arbeiten. Die meisten davon sprechen kein Deutsch, so dass wir Simultan-

übersetzung einrichten werden. Wir werden bei der Organisation mit dem Myotubular Trust zusammenarbeiten. Dennoch werden auf unseren Verein große Kosten zu kommen. Darüber hinaus möchten wir schon im nächsten Jahr selbst eine Summe für die Erforschung von ZNM zur Verfügung stellen.



Camilo und Emil haben auch noch viele Pläne

## Wie Sie uns dafür helfen können:

Wir freuen uns sehr, wenn Sie uns finanziell unterstützen möchten! Jeder Euro hilft uns! Es gibt ganz verschiedene Wege für jeden Geldbeutel, um uns zu helfen:

Ohne eigene Kosten geht das beim online-Kauf über das [Portal gooding.de](http://Portal.gooding.de). Von jedem Online-Kauf erhält ZNM eine kleine Prämie.

Wir freuen uns auch über direkte Spenden per Überweisung (Kontonr. links im Block).

Sie können auch ganz einfach über das [Portal betterplace.org](http://Portal.betterplace.org) an ZNM spenden. Das funktioniert auch aus dem Ausland und mit Kreditkarte oder paypal.

Oder wollen Sie uns regelmäßig als Fördermitglied unterstützen? Dann können wir auch für die Zukunft planen. Der Mitgliedsantrag dazu findet sich auf unserer [Homepage](http://Homepage).

