



Newsletter

ZNM – Zusammen Stark! e. V.

Internationale Konferenz über myotubuläre und andere zentronukleäre Myopathien

Unter dem Motto „Together even stronger“ (Zusammen sogar noch stärker!) fand vom 6.-8. Mai 2016 die [internationale Familienkonferenz zu zentronukleären Myopathien](#) statt.

An diesem sonnigen Wochenende fanden über 100 Teilnehmer den Weg nach Niedernhausen bei Frankfurt. Es waren 45 Familien aus 12 Ländern anwesend und 16 Forscher aus Deutschland, Frankreich, den Niederlanden, Großbritannien, den USA und Kanada. Da wir für Simultanübersetzung gesorgt hatten, konnte die Konferenz über Kopfhörer auf Deutsch und auf Englisch verfolgt werden.

Das Wochenende begann damit, dass jeder einen Ballon mit einem Wunsch steigen ließ. Beim anschließenden Abendessen lernten sich die Teilnehmer aus allen Ländern näher kennen.

Am Samstag begann das Vortragsprogramm mit den neuesten Entwicklungen in der Forschung und Informationen über neue Studien im Bereich der myotubulären und der anderen zentro-

nukleären Myopathien. Vielen Dank an all die Wissenschaftler, die uns durch ihre Teilnahme und Vorträge unterstützt haben.

Am Nachmittag und am Sonntag fanden Workshops statt, zu Themen wie Prä-Implantationsdiagnostik, angepasste Trage- und Laufsysteme von Firefly und den neuesten Informationen zu den durch Audentes Therapeutics geplanten klinischen Studien zur Genterapie. Für Kinder und Teenager gab es ein spezielles Programm am Freitag, Samstag und Sonntag. Sie konnten an einem Theaterstück selber mitspielen, beim Puppenspieler lachen, Fußball spielen und nach einem Schatz suchen.

Am Sonntag war Muttertag und so bekamen alle Mütter ein spezielles Geschenk: Sonnenblumensamen vom Big Sunflower Project for Centronuclear and Myotubular Myopathy 2016! Wir hoffen, dass diese Sonnenblumen überall bei den Teilnehmern zu Hause gewachsen sind und mit ihnen die Hoffnung und der gute Geist der Konferenz!



Die Teilnehmer der Familienkonferenz in Niedernhausen

Über uns:

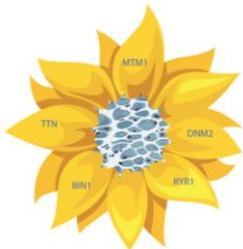
ZNM – Zusammen Stark! e. V. wurde am 5. Juni 2015 von Eltern von Kindern mit Zentronukleären Myopathien (ZNM) gegründet.

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!



Geldspende an den Myotubular Trust

Im Rahmen unserer gemeinsam organisierten Konferenz im Mai konnten wir von ZNM – Zusammen Stark! e.V. dem englischen Myotubular Trust einen Spendenscheck über 10.000 Euro überreichen. Diese Entscheidung haben wir gemeinsam in der vorangegangenen Mitgliederversammlung getroffen.

Vielen Dank an alle unsere Unterstützerinnen und Unterstützer und Mitglieder, die dies möglich gemacht haben!

Der Myotubular Trust wurde 2006 mit dem Ziel gegründet, Forschung im Bereich zentronukleäre Myopathien zu unterstützen. Zu diesem Zweck schreibt der Myotubular Trust jedes Jahr Forschungstipendien aus. Der wissenschaftliche Bei-

rat entscheidet dann über die Vergabe des Stipendiums. Unsere Spende fließt also direkt und ohne Umwege in die Forschungstipendien, die im Mai 2017 vergeben werden.

Gerne würden wir dem Myotubular Trust bis dahin einen weiteren Scheck überreichen. Dafür sind wir auf eure Hilfe angewiesen! Wir sind sehr glücklich und dankbar, wenn ihr etwas beitragen möchten. Jeder € zählt! Durch die Forschungstipendien der Vergangenheit ist schon so viel erreicht worden! Schaut mal hier:

www.myotubulartrust.com/research_programmeandgrants.htm



Dieser QR-Code führt direkt zu unserer Konferenz-Seite mit Programm, Fotos und Filmen und pdfs von den Vorträgen



Frank Schulte, Tracy Ulmer, Melanie Spring, Holger Fischer, Anne Lennox

Neue Gesichter im Verein

Neben Holger Fischer und Frank Schulte ist nun **Tracy Ulmer** Teil des Vorstandstrios. Sie wurde in der Mitgliederversammlung einstimmig gewählt – so auch **Hannes Oldenburg**, der nun als Kassensprüfer die Buchführung des Vereins im Sinne der Mitglieder kontrolliert.

Zudem werden uns **Aart den Hollander** und **Arlene Wüstner** im Steuergremium des Treat NMD Patientenregisters (mtmcmregistry.org) repräsentieren www.treat-nmd.eu/

Vielen Dank für euer Engagement!



Tracy Ulmer & Hannes Oldenburg
zweiter Vorstand und Kassensprüfer



Aart den Hollander & Arlene Wüstner
ZNM-Vertreter im Steuergremium des
Treat-NMD Patienten-Registers

Neue Therapie zur Heilung von mehreren ZNM

Myotubuläre Myopathie (MTM) wird durch die Mutation im MTM1- Gen verursacht. Dieses Gen ist für die Produktion des Gens Myotubularin verantwortlich. Menschen, die durch MTM betroffen sind, produzieren dieses Enzym nicht und sind deswegen sehr muskelschwach.

Andere zentronukleäre Myopathien (ZNM) werden z. B. durch eine Veränderung im DNM2-Gen verursacht, das für die Produktion von Dynamin verantwortlich ist. Wir vermuten, dass bei Menschen mit einer DNM2 - bedingten ZNM Dynamin zwar vorhanden ist, aber unkontrolliert reagiert. So führt entweder der Mangel an Myotubularin oder „wildgewordenes“ Dynamin zu Muskelschwäche

Einige Therapien zur Heilung von MTM beruhen auf dem Hinzufügen von fehlendem Myotubularin, was in den Muskeln der Patienten fehlt. Wir verfolgen einen anderen Ansatz: Wir wollen Dynamin unter Kontrolle halten. Wir verstehen noch nicht vollständig, wie Myotubularin und Dynamin miteinander in Muskeln interagieren. Aber wir wissen, dass das Gleichgewicht zwischen Myotubularin und Dynamin sehr wichtig ist.

In den Muskeln von MTM-Patienten ist dieses Gleichgewicht gestört. In ihren

Muskeln findet man mehr Dynamin als in denen von gesunden Menschen. In unseren Experimenten verringerten wir in MTM-Mausmodellen die Konzentration von Dynamin. Die Ergebnisse waren sehr vielversprechend: die MTM-Mäuse mit weniger Dynamin waren stärker als vorher und lebten solange wie die gesunden Mäuse. So konnten diese Mäuse auch im Käfig herumlaufen und an einem Draht entlanghangeln

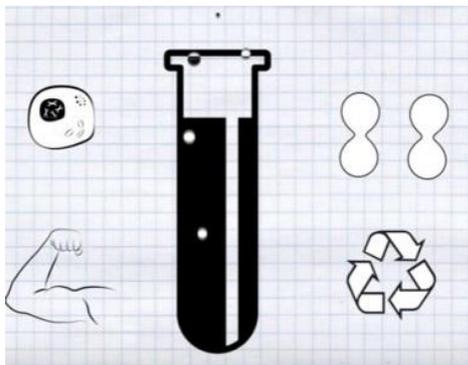
Diese Verbesserung war auch in der Muskelstruktur der „Dynamin-reduzierten MTM-Mäuse“ sichtbar. Die Zellkerne wanderten vom Zentrum, wo sie sich normalerweise bei ZNM-Patienten befinden, zu ihren normalen Positionen in gesunden Muskeln an die Zellwand. Trotz umfangreicher Beobachtung konnten wir bisher keine Nebenwirkungen durch die Reduktion von Dynamin feststellen.

Wegen dieser überaus positiven Ergebnisse ist nun zusammen mit Industriepartnern, ein Start-up-Unternehmen mit dem Namen **Dynacure** gegründet worden, um eine Medikament zu entwickeln, das in naher Zukunft in klinischen Studien am Menschen getestet werden kann.



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

ZNM feiert ersten Geburtstag mit Film



Screen shot vom Erklärfilm

Zu unserem ersten Geburtstag am 5. Juni haben wir uns etwas ganz Besonderes überlegt - und zwar einen Kurzfilm mit dem Titel „Was ist myotubuläre/zentronukleäre Myopathie?“.

Vielen Dank an alle, die ehrenamtlich zu diesem Projekt beigetragen haben: Sprecher René Wagner, wissenschaftlicher Berater Johann Böhm, IGBMC und Clemens Maucksch, Filmemacher.

Diesen Film gibt es mittlerweile auch auf Englisch, weitere Sprachen werden folgen. Zu sehen ist der Film auf unserem youtube-Kanal:

youtu.be/-QwYtuG_gCQ



Am 5. Juni haben wir unseren ersten Geburtstag gefeiert!

Unser Verein:

ZNM – Zusammen Stark! e. V.

Gegründet am 05. Juni 2015

Mitglieder: 126, davon 33 Familien mit Menschen mit ZNM (Stand: Oktober 2016)

Adresse:

Käte Hamburger Weg 8,
70569 Stuttgart

Vorstand:

Erster Vorstand:

Dr. Holger Fischer
holfischer@gmail.com

Zweiter Vorstand:

Tracy Ulmer

Schatzmeister:

Frank Schulte

Beim Amtsgericht Stuttgart
eingetragener Verein

Vom Finanzamt Stuttgart als
gemeinnützig anerkannt.

Steuernummer: 99018/60576

Bankverbindung:

IBAN :

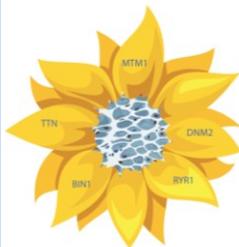
DE33 2789 3760 2051 0918 00

BIC: GENODEF1SES

Besucht unsere Website:

www.znm-zusammenstark.org

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



ZNM - Zusammen Stark! e.V.

Verein für Zentronukleäre Myopathien

Abschied von Emil

Emil, ein süßer 2-jähriger Junge aus Stuttgart hat leider im Mai seinen Kampf ums Leben verloren. Emil hat seine Eltern, Jen und Holger inspiriert, diesen Verein mitzugründen und wird uns alle weiter inspirieren für Kinder mit MTM und ZNM weiter zu kämpfen. Emil, du wirst immer in Herzen weiter hin lebendig bleiben, wir werden dich im Herz tragen, wie aller anderen Kinder mit MTM und ZNM, die viel zu früh gehen mussten. Wir vermissen dich sehr, aber gleichzeitig sind wir sehr dankbar, dass da warst und gezeigt hast, was wichtig im Leben ist: zu lieben und geliebt werden!

„Emil fühlte sich wunderbar erleichtert. Denn Pech bleibt nun zwar auf alle Fälle Pech. Aber ein paar Kameraden zu haben, die freiwillig mit von der Partie sind, das ist kleiner Trost.“ (Erich Kästner, Emil und die Detektive)

Unsere Pläne für 2017:

Im Mai 2017 werden wir wieder ein Familientreffen veranstalten, zu dem wir auch Therapeutinnen und Ärzte als Vortragende einladen möchten. Sie werden uns in der Pflege unserer Angehörigen und uns selbst schulen.

Wie ihr uns helfen könnt:

Wir freuen uns sehr, wenn ihr uns finanziell unterstützen möchtet! 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 im Shop eurer Wahl erhält ZNM eine kleine Prämie. Wir freuen uns auch über direkte Spenden per Überweisung (Kontonr. links im Block).

Ihr könnt 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 wollt ihr uns regelmäßig als Fördermitglied unterstützen? Dann können wir auch für die Zukunft planen. Der Mitgliedsantrag dazu findet sich auf unserer [Homepage](#).



Mehr von Emils Abenteuern kannst du in seinem Blog erfahren:
emil-augustin.blogspot.de

Und wollen wir natürlich wieder ein Kinderprogramm veranstalten!

Außerdem wollen wir weiterhin die vielversprechenden Forschungsansätze, zur Behandlung von ZNM finanziell unterstützen. Vielen Dank im Voraus für eure Unterstützung!

