

## Editorial



Liebe Mitglieder des MD-NET,

mit diesem Newsletter möchten wir Sie über die aktuellen Entwicklungen im MD-NET informieren. Im Februar hatten wir unsere Servicestruktur-, Teilprojektleiter und Arbeitsgruppensprecher zu einem Strategie-Workshop nach München eingeladen mit Ziel, zu erkundigen, wie MD-NET auch nach der Förderungen weiterbestehen kann und welche Funktion unser Netzwerk übernehmen soll. Weil MD-NET eine wichtige Rolle bei der Hervorbringung neuer Forschungsinitiativen und zentraler Netzwerke im Bereich der neuromuskulären Erkrankungen spielt, soll dieses Netzwerk als zentrales Forum für Forscher im Bereich seltener neuromuskulärer Erkrankungen weitergeführt werden. Dazu gehören der kontinuierliche wissenschaftliche Austausch auf jährlichen Tagungen (im Wechsel/Kooperation mit den DGM-Tagungen), die Fortführung und Pflege der Internetseiten und die Aufrechterhaltung der Netzwerkzentrale als zentraler Ansprechpartner für nationale und internationale Kooperationen, für Ärzte und Patientenvertreter innerhalb des Netzwerkes.

Den wissenschaftlichen Auftakt dazu bietet das nächste MD-NET-Meeting als "Pilotprojekt" für zukünftige Treffen.

Die Bedeutung unseres Netzwerkes im Verbund mit anderen liegt auch in der engen Zusammenarbeit mit unserem erfolgreichen europäischen Partner TREAT-NMD. Hervorzuheben ist hier insbesondere die Fertigstellung der deutschen Neuauflage der europäischen TREAT-NMD DMD-Patientenbroschüre, die von den betroffenen Eltern sehr positiv aufgenommen wird. Die produktive Kooperation zwischen MD-NET und CARE-NMD - dem europäischen Projekt zur Versorgungsfor-schung bei Muskeldystrophie Duchenne - schafft Synergien für beide Netzwerke im Bemühen, die Patientenregister besser bekannt zu machen, die "Standards of Care" in den klinischen Alltag zu implementieren oder die Kollegen schneller mit Informationen über neueste klinische Studien zu versorgen.

Mit besten Grüßen

Ihre Maggie Walter, Janbernd Kirschner und Matthias Vorgerd

(MD-NET-Koordinatoren)

## MD-NET News

### Joint Meeting DFG-Forschergruppen und MD-NET Jahrestreffen

Mehr junge Wissenschaftler, mehr Forschung, mehr Einblicke in die gegenwärtig laufenden BMBF- und DFG-geförderten Projekte - dies war der Wunsch der Teilnehmer des letzten MD-NET-Meetings. 2011 präsentieren deshalb die DFG-Forschergruppen gemeinsam mit dem MD-NET ein attraktives 2 1/2 tages Programm zum Thema "Cross-striated Muscle in Health and Disease" im Uniclub Bonn (18.-20.5.2011). Alle MD-NET- und Forschergruppen-Mitglieder sind herzlich dazu eingeladen. [www.md-net.org/das\\_netzwerk/jahrestagungen/2011](http://www.md-net.org/das_netzwerk/jahrestagungen/2011)

### Neues Sequenierungsangebot für IBM2 und NEM

Im Rahmen der MD-NET-Servicestruktur S2b konnten für die Nemaleine Myopathie (NEM) die Gene TPM3, TPM2, CFL2, TNNT1 und KBTBD13 etabliert werden. Zusätzlich zum VCP-Gen kann für die Einschlusskörperchenmyopathie (IBM2) nun auch die Sequenzierung des GNE-Gens angeboten werden.

Kontakt: Dr. Gabriele Dekomien  
([gabriele.dekomien@ruhr-uni-bochum.de](mailto:gabriele.dekomien@ruhr-uni-bochum.de))

### MD-NET auf Sendung

Zum Nachhören: Die Stiefkinder der Medizin - Ungewöhnliche Krankheiten erfordern ungewöhnliche Maßnahmen. Radiosendung zu seltenen Erkrankungen am 1.3.2011 in Bayern2. Weitere Informationen zu der Sendung finden Sie unter: <http://www.br-online.de/bayern2/iq-wissenschaft-und-forschung/seltene-krankheiten-medicin-arzt-ID1298285090933.xml>

### MD-NET ist Mitglied der TMF

MD-NET ist seit 24.2.2011 Mitglied in der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.

### Netzwerken wörtlich genommen: MD-NET, TREAT-NMD, die Patientenregister und CARE-NMD sind mit dabei - in der Verlautbarung des BMBF zum Wissenschaftsjahr 2011

Bis 2013 will das "Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen" einen detailliertem Aktionsplan zur Verbesserung der Situation Betroffener erstellen. Oberstes Gebot: Netzwerke schaffen. <http://www.forschung-fuer-unsere-gesundheit.de/gesundheitsforschung/seltene-erkrankungen-vernachlaessigte-krankheiten/den-diagnoseweg-beschleunigen.html> (cs)

## BMBF-Anträge 2011



### CMT-NET - Charcot-Marie-Tooth Disease Network

Charcot-Marie-Tooth Erkrankungen (CMT) sind seltene erbliche Neuropathien. Betroffene Patienten

leiden an sensorischen und motorischen Symptomen und Einschränkungen bis hin zur Rollstuhlpflichtigkeit. Bislang stehen keine kausalen Therapieoptionen zur Verfügung. Das neu gegründete CMT-NET verfolgt folgende Ziele: (a) Erforschung der Mechanismen gestörter Axon-Glia-Interaktion und neuronaler Vulnerabilität bei CMT, (b) Identifizierung und Validierung neuer Substanzen zur sinnvollen Planung präklinischer therapeutischer Ansätze bei CMT, (c) Identifizierung und Validierung von Outcome Measures bei Kindern und Erwachsenen mit CMT einschließlich Biomarkern, (d) Etablierung einer Hautbiopsiebank für CMT Patienten, (e) Einrichtung eines international harmonisierten CMT Patientenregisters, und (f) Identifikation genetischer Modifier und neuer CMT-Gene. Das CMT-NET wird die wissenschaftliche und klinische Basis zur Ent-

wicklung translationaler Forschung und neuer Therapiestrategien für die Patienten bereitstellen, und Strukturen für zukünftige multizentrische klinische Studien etablieren.

(mw)

## IMNET

### Translational Network on Inflammatory Myopathies

Im Zentrum der Aktivitäten von IMNET steht die Verbesserung translationaler Aktivitäten - from bench to bedside - bei entzündlichen Myopathien. Hierzu haben sich Neurologen, Neuropathologen, Immunologen, Kinderärzte, Rheumatologen, Experten der Systembiologie, Vertreter von Selbsthilfgruppen und Experten der Patientenversorgung/-rehabilitation zusammengeschlossen, um mittels Biobanken, Patientenregistern und gut vernetzten klinischen Studienzentren die Erforschung von Ursachen und wirksamen Behandlungsmöglichkeiten für entzündliche Myopathien entscheidend voran zu bringen.

(bs)

## CARE-NMD

### CARE-NMD Projekt zur Versorgungsforschung bei Muskeldystrophie Duchenne



Seit Mai 2010 fördert die EU das von Dr. Janbernd Kirschner geleitete CARE-NMD Projekt zur Versorgungsforschung bei Muskeldystrophie Duchenne. Im Rahmen des Projektes soll die Therapie von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne in verschiedenen europäischen Ländern evaluiert werden. Hierzu werden in den nächsten Monaten auch in Deutschland Fragebogen an alle registrierten DMD Patienten verschickt werden. Neben der aktuellen Versorgung soll auch die Lebensqualität der Patienten erfasst werden. Damit es hier zu repräsentativen Ergebnissen kommt, ist es wichtig, dass sich möglichst alle Duchenne Patienten registrieren ([www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de)). Außerdem sollten alle Zentren aus dem Care and Trial Site Registry einen Fragebogen zur Versorgung von DMD Patienten erhalten.

Auch hier sind alle Einrichtungen, die in Deutschland DMD Patienten betreuen, aufgefordert, sich zu registrieren ([www.treat-nmd.eu/trialsites](http://www.treat-nmd.eu/trialsites)). Weitere Informationen finden Sie unter [www.care-nmd.eu](http://www.care-nmd.eu). (jk)

### Aufruf: Haben Sie Patienten mit kongenitaler Myopathie oder kongenitaler Muskeldystrophie?

Das internationale Register für kongenitale muskulöse Krankheiten CMDIR incl. kongenitale Myopathie, kongenitale Muskeldystrophie und Gliedergürtelmuskeldystrophien ([www.cmdir.org](http://www.cmdir.org)) mit demographischen, krankheitsspezifischen und diagnostischen Fragen hat zum Ziel, weltweit CMD-Betroffene zu identifizieren, Behandlungsstandards zu verbessern und klinische Studien zu ermöglichen. (cs)

### Trophos Studie

Die deutschen Studienzentren Essen, Freiburg und München werden sich ab Mitte März 2011 an der Trophos-Studie beteiligen. Ziel dieser internationalen multizentrischen Studie ist die Beweisführung klinischer Sicherheit und therapeutischer Wirksamkeit von Olesoxime bei SMA-Patienten. Die aktive Beteiligung aller betroffenen SMA-Familien und der betreuenden Ärzte ist ausdrücklich erwünscht. Anfragen und genauere Informationen erhalten Sie direkt bei den jeweiligen Studienzentren ([ulrike.schara@uk-essen.de](mailto:ulrike.schara@uk-essen.de), [Janbernd.Kirschner@uniklinik-freiburg.de](mailto:Janbernd.Kirschner@uniklinik-freiburg.de), [maggie.walter@med.uni-muenchen.de](mailto:maggie.walter@med.uni-muenchen.de))

## Termine

30.3. - 2.4.2011	Ulm	DGM-Meeting ( <a href="http://www.congrex.ch/dgm2011">www.congrex.ch/dgm2011</a> )
18. - 20.5.2011	Bonn	9. MD-NET-Meeting+DFG-Forschergroups-Meeting ( <a href="http://www.md-net.org">www.md-net.org</a> )
1. - 12.7.2011	Bristol, UK	COMET-Meeting
13. - 16.6.2011	London, UK	Neuromuscular Disorders Course

## Patientenregister

### FKRP-Patientenregister weltweit online verfügbar

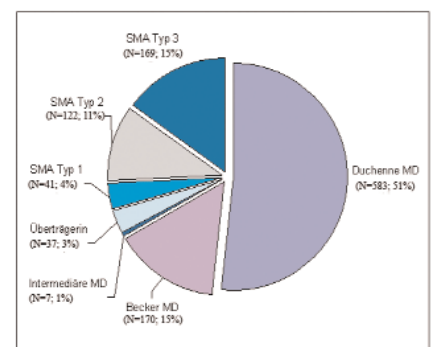
Das Friedrich-Baur-Institut, LMU München, bietet in Zusammenarbeit mit dem europäischen Netzwerk TREAT-NMD (Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases, [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)) und dem deutschen MD-NET ([www.md-net.org](http://www.md-net.org)) eine neue Datenbank zur weltweiten Vernetzung von Patientendaten für die **Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I** und die **Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1C**. Seit 24.2.2011 ist das neue internationale FKRP-Patientenregister für alle Patienten und Ärzte online verfügbar. Dieses steht den Patienten zur Verfügung, die an einer Mutation des FKRP-Gens leiden, also einer autosomal-rezessiv übertragbaren Gliedergürteldystrophie Typ 2I oder einer autosomal-rezessiv übertragbaren Kongenitalen Muskeldystrophie Typ 1C. Hierbei handelt es sich um seltene angeborene Erkrankungen, die mit einer Muskelschwäche einhergehen und sich bereits kurz nach der Geburt bis zu den ersten Lebensjahrzehnten zeigen. Da diese Erkrankungen so selten sind, können neue Entwicklungen zu diagnostischen Verfahren und Therapiemöglichkeiten nur in der Zusammenarbeit vieler internationaler tätiger Spezialisten vorangetrieben werden. Somit sind die Ziele dieses Patientenregisters möglichst viele Betroffene weltweit zu erfassen, um Informationen zum Krankheitsverlauf, Epidemiologie und medizinischer Versorgung zu erhalten. Zudem soll das Interesse der Öffentlichkeit sowie der Industrie geweckt werden, klinische Studien zur Entwicklung neuer Medikamente zur Therapie dieser seltenen Erkrankungen durchzuführen, welche anhand des Patientenregisters besser geplant werden können. Registrierte Patienten haben die Möglichkeit der Teilnahme an klinischen Studien und bekommen regelmäßige Rückmeldungen hinsichtlich Behandlungsstandards und neuen Entwicklungen in der Forschung. So können neue und aktuelle therapeutische Forschungsansätze direkt den betroffenen Patienten zu Gute kommen. "Damit ist ein weiterer Meilenstein in der Bereitstellung von wichtigen Grundlagendaten für die Wissenschaftler geschaffen worden", so Prof. Dr. Maggie C. Walter, Leiterin des deutschen FKRP-Registers. Gemeinsam mit Prof. Volker Straub, Newcastle, UK, der die internationale Koordination dieser Datenbank übernommen hat, wurden in München am Friedrich-Baur-Institut die Datenbankstruktur und -vernetzung entwickelt.

Das internationale FKRP-Patientenregister steht nun den betroffenen Patienten zur Registrierung online zur Verfügung. Abgefragt werden Daten zum Verlauf der Erkrankung sowie zu Schmerzen und der Lebensqualität der Patienten. Die Daten können direkt vom Patienten in einem Online-Selbstreport-System eingetragen und aktualisiert werden. Klinische Daten sowie Ergebnisse apparativer Untersuchungen einschließlich des genauen genetischen Befundes können von dem behandelnden Arzt eingetragen werden.

Patientenregister sind ein erster Schritt zu verbesserter Forschung und vielversprechenden Therapien im Kampf gegen seltene Krankheiten. Wir hoffen, dass sich viele Patienten eintragen! (os/mw)

### DMD/SMA-Register

Dank der intensiven Bemühungen des Teams am Friedrich-Baur-Institut (LMU) in München konnten die Datensätze in den deutschen Patientenregistern für Muskeldystrophie Duchenne (DMD) und Spinale Muskelatrophie (SMA) erheblich gesteigert werden ([www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de), [www.sma-register.de](http://www.sma-register.de)). Bis Ende Februar 2011 hatten sich insgesamt 1.264 Patienten eingetragen, (861 DMD-Datensätze / 403 SMA-Datensätze).



ze). 2010 wurden insgesamt 8 Registeranfragen zu national geplanten Studien gestellt, die alle positiv vom deutsch-österreichischen Oversight-Komitee beschieden wurden. (os)

### Impressum

MD-NET Netzwerkzentrale  
Friedrich-Baur-Institut | Ludwig-Maximilians-Universität | Ziemssenstr. 1a | D-80336 München

Mitarbeiter dieser Ausgabe  
Maggie C. Walter (mw), Janbernd Kirschner (jk), Benedikt Schoser (bs), Olivia Schreiber (os), Christine Scholz (cs) (V.i.S.d.P., Satz und Layout);

[info@md-net.org](mailto:info@md-net.org)