

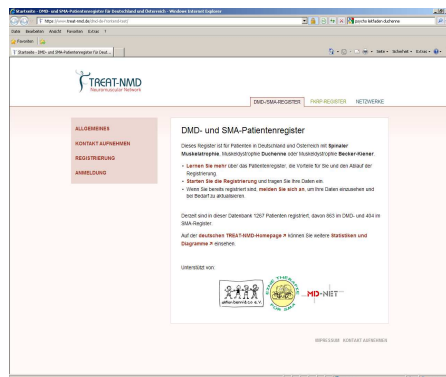
Liebe Patienten, liebe Eltern!

Sie haben sich im deutsch-österreichischen Patientenregister eingetragen, welches Teil des globalen TREAT-NMD Registers für Spinale Muskelatrophie bzw. Muskeldystrophie Duchenne ist. Sie haben sich außerdem damit einverstanden erklärt, dass wir Ihnen Informationen schicken dürfen, die für Sie relevant sein könnten. Wir möchten diese Gelegenheit nutzen, Ihnen zu berichten, was es momentan Neues zu DMD und SMA gibt. Dieser Newsletter wird in Zukunft zweimal jährlich erscheinen.

Neuer Look der Register-Webpages

In naher Zukunft treffen Sie auf ein neues Design, wenn Sie die Ihnen bekannten Register-Seiten aufrufen. Dies dient der besseren Übersichtlichkeit für Sie. Am Inhalt und der Sicherheit Ihrer Daten sowie Sinn und Zweck wie auch an uns, den Betreibern der Register, ändert sich nichts.

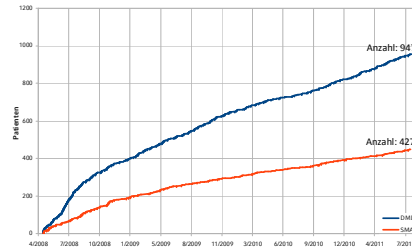
Wenn die Umstellung vollzogen ist, ist ein Log-in von Ihnen notwendig, zu gegebener Zeit werden Sie persönlich informiert.



Aktuelle Patientenzahlen

Aktuell sind mehr als 1370 Patienten in den deutsch-österreichischen Registern für DMD/BMD und SMA eingetragen. Davon 947 Patienten mit BMD und DMD sowie 427 Patienten mit SMA. Wir würden uns freuen, wenn sich auch möglichst viele weibliche Überträgerinnen im DMD-Register eintragen, denn dies liefert wichtige medizinische Daten zu der klinischen Symptomatik bei Überträgerinnen! Herzlichen Dank für das Engagement Aller!

Anzahl der registrierten Patienten im DMD- und SMA-Register seit Gründung im April 2008



Aktuelle Studien für DMD- und SMA-Patienten in Deutschland

Patienten, die im DMD- und SMA-Patientenregister registriert sind und den Einschlusskriterien aktueller klinischer Studien entsprechen, werden direkt per E-Mail über eine mögliche Studienteilnahme informiert. Bei Interesse an unentgeltlichen Studien finden Sie weitere Informationen unter http://www.treat-nmd.de/klinische_studien/ und auf der Seite des deutschen Muskeldystrophie-Netzwerkes: http://www.md-net.org/wissenschaft_und_forschung/klinische_studien/.



Für DMD:

Klinische Studie zum Skipping von Exon 51 bei Duchenne Muskeldystrophie

Es werden derzeit noch Patienten in die Studie eingeschlossen! In Frage kommen Patienten mit bestimmten genetischen Veränderungen (welche voraussichtlich durch Exon-51-Skipping positiv beeinflusst werden können); keinen Rollstuhl oder Gehhilfen benötigen; älter als 5 Jahre sind, derzeit mit Kortison behandelt werden, u.a.. In Deutschland gibt es fünf Studienzentren: Essen, Freiburg, Göttingen, Kiel und München.

Klinische Studie zur vorbeugenden Behandlung der Herzschwäche bei Muskeldystrophie Duchenne - „DMD-Kardio-Studie“

Es werden weiterhin Patienten zur Teilnahme gesucht! Anhand der Anwendung von Medikamenten zur Behandlung einer Herzschwäche soll untersucht werden, ob die Entwicklung einer Herzschwäche vielleicht verzögert oder verhindert werden kann, wenn diese schon vor den ersten Anzeichen einer Herzschwäche eingenommen werden und nicht erst, wie derzeit üblich, danach. Weitere Details und Hinweise zur Studie und den teilnehmenden Studienzentren erhalten Sie unter folgenden Kontaktadressen: ke-dmd@uk-erlangen.de oder zks-dmd-kardio@uniklinik-freiburg.de.

Klinische Therapiestudie von Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie mit Idefenone (Cate-na®)

Es handelt sich um eine doppelblinde, randomisierte, placebokontrollierte Studie. In dieser Phase III Studie mit Idefenone (Cate-na®) soll eine Verbesserung/Reduktion der Abnahme der respiratorischen Funktion in DMD-Patienten im Alter von 10 – 18 Jahren gezeigt werden. Studienzentrum hierfür ist in Deutschland Essen.

Projekt CARE-NMD

Die Universität Freiburg wird in Kürze im Rahmen des CARE-NMD-Projektes (www.care-nmd.eu) eine deutschlandweite Fragebogenuntersuchung bei Menschen mit Duchenne Muskeldystrophie durchführen. CARE-NMD wird von der Europäischen Union finanziell unterstützt. Es handelt sich dabei um ein europaweites Projekt, welches zum Ziel hat, die Versor-

gung von Menschen mit Duchenne und damit Lebensqualität und -erwartung zu verbessern. Hierzu werden alle registrierten Patienten mit Duchenne Muskeldystrophie gesondert über das Patientenregister angeschrieben und bekommen die Möglichkeit einen Fragebogen auszufüllen.

Für SMA:

Multizentrische, randomisierte, adaptive, doppelblinde, placebokontrollierte Phase-II-Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von Olesoxime (TR019622) bei Patienten im Alter von 3 - 25 Jahren mit spinaler Muskelatrophie (SMA)

Ein neues Medikament zur Behandlung der SMA (Olesoxime) wird in einer klinischen Studie zum Nachweis der Wirksamkeit und Sicherheit europaweit untersucht. In Deutschland teilnehmende Zentren sind Essen, Freiburg und München. Derzeit sind bereits alle Patienten zur Teilnahme gefunden und die Studie hat begonnen.

Neues Patientenregister für Patienten mit FKR-Mutationen am Friedrich-Baur-Institut an den Start gegangen

Das Friedrich-Baur-Institut, LMU München, bietet in Zusammenarbeit mit dem europäischen Netzwerk TREAT-NMD und dem deutschen MD-NET eine neue Datenbank zur weltweiten Vernetzung von Patientendaten für die Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I und die Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1C. Dieses steht den Patienten zur Verfügung, die an einer Mutation des FKR-Gens leiden, also einer autosomal-rezessiv übertragbaren Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I oder einer autosomal-rezessiv übertragbaren Kongenitalen Muskeldystrophie Typ 1C. Da diese Erkrankungen so selten sind, können neue Entwicklungen zu diagnostischen Verfahren und Therapiemöglichkeiten nur in der Zusammenarbeit vieler international tätiger Spezialisten vorangetrieben werden. Somit sind die Ziele dieses Patientenregisters möglichst viele Betroffene weltweit zu erfassen, um Informationen zum Erkrankungsverlauf, der Epidemiologie und medizinischer Versorgung zu erhalten. Weitere Informationen und die Möglichkeit sich zu registrieren finden Sie unter: www.fkrp-registry.org

