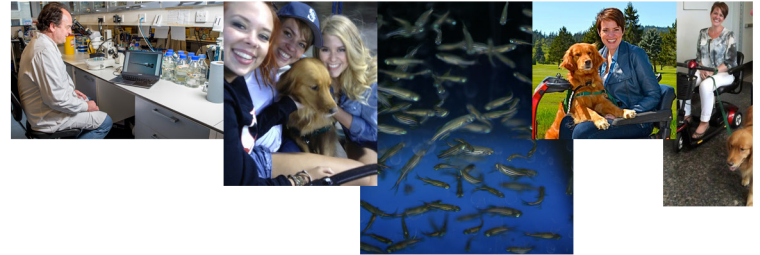




# Newsletter

Bitte denken Sie daran, Ihre Angaben im Register auf aktuellem Stand zu halten!

Das Register kann nur genutzt werden, wenn die über Sie enthaltenen Informationen vollständig und aktuell sind



**Da Mutationen im FKRP-Gen selten sind, zählt jeder einzelne Eintrag**

**Herzlich Willkommen zum 4. Newsletter des weltweiten FKRP-Registers!**

**Inhalt**

---

**Neues Registry Logo**

**Patientengeschichten**

**Neues aus der Forschung**

**Skandinavien – weshalb sind diese Länder so wichtig für unser Register?**

**Informationen zu RD Connect**

**LGMD2I-Patienten-Netzwerk**

**Tagungen und Veranstaltungen**

## Neues Registry Logo

Um die eigene Identität unseres Registers zu verdeutlichen haben wir ein neues Logo entworfen. Als ein wichtiger Bestandteil des Registers soll es die weltweite Verbindung der FKRP-Gemeinschaft darstellen – Menschen mit dieser seltenen Erkrankung werden von einem Ort aus vertreten. Wir hoffen, dass es Ihnen gefällt!



Aktuell sind wir auch dabei, unsere Register-Homepage und die Gesundheitsfragebögen zu verbessern. Darüber werden wir Sie gern informieren - bitte achten Sie in Ihrem Posteingang auf unsere Newsletter!

## Patientengeschichten

Ab heute starten wir eine Sammlung von Patientengeschichten. Der erste Bericht ist von jemandem, der von LGMD2I betroffen ist.

Mein Leben mit LGMD2I (Autor: anonym; die ganze Geschichte finden Sie auf Englisch auf der Homepage)

#### 1. Jugend

Als Baby war ich sehr schwach, meine Entwicklung war ziemlich normal, auch wenn das Gewicht stets etwas zu gering war. Mit elf Jahren wurden motorische Defizite im Sportunterricht spürbar, ich war langsamer und wurde von meinen Mitschülern deshalb gehänselt. So begann ich, Sport zu hassen, weil es für mich immer peinlich war. Nach dem Sportunterricht hatte ich immer starke Muskelschmerzen. Als ich 18 Jahre alt wurde, entdeckte ich andere sportliche Aktivitäten wie Radfahren, Bergwandern, Skifahren und Tanzen. Weder meine Eltern noch meine Ärzte hatten eine Idee, dass etwas mit meinen Muskeln nicht stimmen könnte.

...

#### 6. Lebensphilosophie

Dank der Unterstützung meiner Frau, meiner Familie und Freunde und nicht zuletzt meiner Ärzte, bin ich in der Lage, das Leben zu meistern und es trotz meiner schweren Behinderung zu genießen. Ich hatte Glück, die Auswirkungen der LGMD2I betrafen mich relativ spät und mild; ich war in der Lage, bis Mitte vierzig Ski zu fahren. Doch ich denke, dass es auch eine Frage der Einstellung ist. Not macht erfinderisch! Geben Sie niemals auf, bleiben Sie so unabhängig wie möglich und bitten um Hilfe, wenn nötig. Verwenden Sie erforderliche Hilfsmittel! Und – genießen Sie das Leben!

Wenn Sie möchten, dass auch Ihre Geschichte hier erscheint, dann nehmen Sie bitte mit uns Kontakt auf.

## Neues aus der Forschung

### *Gen-Therapie-Studien mit LGMD2I-Mausmodellen*

Dr. Qi Lu aus dem McColl Lookwood-Labor (einem Labor zur Muskeldystrophie-Forschung) im Carolinas Medical Center, hat in zwei Veröffentlichungen den vor-klinischen Nachweis dafür erbracht, dass Gen-

Ersatz-Therapien bei FKRP-Muskeldystrophien therapeutisches Potential haben könnten. In einem Mausmodell mit der Erkrankung konnte er zeigen, dass es möglich ist, mit einem viralen Vektor eine normale Kopie des FKRP-Proteins einzuschleusen. In Langzeitstudien soll nun die Verbesserung der Muskelfunktion beurteilt und festgestellt werden, ob es schädliche Nebenwirkungen gibt. Mehrere Labors arbeiten aktuell daran.

### ***Magnetresonanztomografie (MRT): ein Instrument zur objektiven Messung der Krankheitsprogression***

Es wurde kürzlich eine Studie zur Anwendung von Magnetresonanztomografie bei Patienten mit FKRP-Mutationendurchgeführt. Magnetresonanztomografie ist eine Technik, mit welcher bestimmt werden kann, welche Veränderungen in den Muskeln der Patienten mit der Diagnose LGMD2I auftreten. Es sollte auch bestimmt werden, wie gut damit im Vergleich zu anderen Methoden der Krankheitsverlauf dokumentiert werden kann.

Magnetresonanztomografie (MRT) ist ein Scanning-Verfahren, wobei mit Hilfe starker Magnetfelder und Radiowellen detaillierte Bilder aus dem Innern des Körpers produziert werden. Die Technik wird häufig in Krankenhäusern in der medizinischen Diagnostik verwendet und kommt ohne Strahlung wie z.B. Röntgenstrahlung aus.

Die Studie wurde in vier europäischen Referenzzentren durchgeführt: Newcastle und London (Großbritannien), Kopenhagen (Dänemark), Paris (Frankreich).

Im ersten Teil wurden zwei MRT-Techniken verglichen umzusehen, welches sich besser für die Charakterisierung der Muskulatur eignet und ob es geschlechtsspezifische Unterschiede gibt. 38 Patienten (19 Männer und 19 Frauen) mit der gleichen Mutation im FKRP-Gen (Austausch c.826C>A auf beiden Kopien (=Allelen) des FKRP-Gens) wurden in die Studie aufgenommen. Die Ober- und Unterschenkelmuskulatur wurde mittels MRT untersucht.

Wenn beide Allele (Kopien) eines Gens (ein Allel von der Mutter, ein Allel vom Vater) betroffen sind, spricht man von einer homozygoten Mutation. Die Veränderung c.826C>A ist die häufigste Mutation im FKRP-Gen.

Studien wie diese sind der Grund, weshalb es wichtig ist, auch Ihre spezifische genetische Veränderung zu registrieren.

In der Studie wurde bestätigt, dass die Muskeln der Rückseite des Oberschenkels am stärksten betroffen sind (wie auch schon in früheren Studien gezeigt), aber es konnten auch Unterschiede zwischen Männern und Frauen festgestellt werden; es gab nicht nur Unterschiede in der Verteilung der betroffenen Muskeln, sondern auch im Schweregrad.

Um herauszufinden, welche Art des MRT sich am besten eignet, das Fortschreiten der Erkrankung im Vergleich zu den Messungen der Muskelkraft, des 6-Minuten-Gehtests, des Lungenfunktionstests festzustellen, wurde eine zweite Magnetresonanztomografie 12 Monate später durchgeführt. Das Verhältnis von Fett zu Muskulatur in den Beinen wurde bestimmt und mit den Ergebnissen der anderen Messungen verglichen.

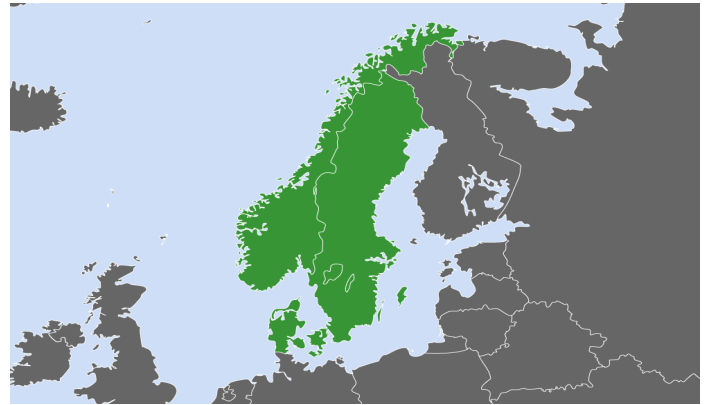
Über den Zeitraum von 12 Monaten wurde in 9 von 14 untersuchten Muskeln eine signifikante Erhöhung der Menge an Fettanteils gefunden – ein so klares Ergebnis konnte durch keine der anderen Messungen im gleichen Zeitraum festgestellt werden.

Damit wurde bewiesen, dass mit Hilfe des MRT Veränderungen sensitiver festgestellt werden. Es ist nicht-invasiv, objektiv und funktioniert ohne Anstrengung für den Patienten. Das Muskel-MRT zukünftig verwendet werden um zu beurteilen, in welchem Umfang welche Muskeln betroffen sind und um zu überwachen, wie effektiv neue Therapeutika bei Patienten mit LGMD2I wirken.

**Wissenschaftlicher Artikel 1**

**Wissenschaftlicher Artikel 2**

## Skandinavien – weshalb sind diese Länder so wichtig für unser Register?



Manche Erkrankungen sind in einigen Ländern häufiger vertreten. Für FKRP-bezogene Muskeldystrophien sind es Dänemark, Norwegen und Schweden. Grund dafür ist das Vorliegen einer sogenannten "Gründer-Mutation". Diese Veränderung war vermutlich unter den Wikingern verbreitet und erklärt das häufigere Auftreten in skandinavischen Ländern. Wie oben beschrieben handelt es sich um die homozygote Mutation c.826C>A..

Patienten in diesen Ländern wurden genauer auf diese Veränderung hin untersucht, die Gesamtzahl von Betroffenen weltweit ist jedoch noch unbekannt. Es ist Ziel des FKRP-Registers zu untersuchen, wie viele Menschen von dieser Erkrankung weltweit betroffen sind und den Einfluss der Unterschiede in der Versorgung und die Lebensqualität zu analysieren – um die Zusammenhänge zwischen dem Fortschreiten der Erkrankung und der genetischen Veränderung besser zu verstehen.

Zukünftige klinische Studien werden bevorzugt dort durchgeführt, wo möglichst viele Patienten die Einschlusskriterien erfüllen, deshalb ist es wichtig, dass Ihre Daten möglichst aktuell und vollständig sind. Wichtigste Voraussetzung zur Planung und Durchführung einer klinischen Studie ist die Kenntnis der genauen genetischen Mutation, deshalb bitten wir Sie dringend um die Zusendung Ihrer genetischen Befunde.

Unser Register arbeitet eng mit den Kollegen der skandinavischen Länder zusammen.



RD-Connect ist ein europäisches Projekt zur Verknüpfung von Datenbanken, Registern, Biobanken und klinischen Daten der Bioinformatik – eine zentrale Ressource für Forscher weltweit.

Hauptziel sind die Verbesserung der Genauigkeit der Diagnosen sowie die Beschleunigung der Entwicklung von Therapien durch die Bereitstellung von Daten.

Durch die größere Plattform wird sichergestellt, dass Daten nicht fragmentiert werden, d.h. klinische Daten, genetische Informationen, Daten aus Forschungsstudien und Biomaterialproben verfügbar und gemeinsam analysierbar sind. Durch die Verknüpfung dieser Daten entsteht ein besseres Verständnis für die Erkrankung.

Als Teil des RD-Connect-Projekts wurde ein Datensatz zusammengestellt, der notwendige Informationen enthalten würde und eine Standardstrategie wurde definiert.

Das weltweite FKR-Register wurde für eine Teilnahme angefragt. Der Lenkungsausschuss überprüft den Antrag.

## LGMD2I-Patienten-Netzwerk

Wie bereits im Dezember-Newsletter erwähnt, ist ein Onlineportal im Entstehen, in dem Patienten Informationen zu Ihrer Erkrankung in einer Gemeinschaft austauschen und diskutieren können.

Eine Pilotstudie dazu (8 Patienten) lief von März bis April 2014. Eingegeben werden konnten alle Informationen zur Erkrankung, die die Teilnehmer verfolgen wollten, außerdem z.B. Anzahl der Stürze, eingenommene Medikamente usw. Zusätzlich wurde ein Schrittzähler getragen, um die Anzahl der Schritte pro Tag zu erfassen. Die Auswertung läuft – wir bleiben dran!

## Tagungen und Veranstaltungen

### Internationale Tagungen

- Familienkonferenz zu Dystroglykanopathien – am 19. Juli 2014 in Iowa, USA
- Aktion Muskeldystrophie – nationale Konferenz Großbritannien, 18. Oktober 2014, Coventry
- Klinische Konferenz, 31. Oktober - 1. November, Norwegen

### Resonanz zu früheren Veranstaltungen

- Tag der seltenen Erkrankungen 2014 Video
- MDA klinische Konferenz, 16.-19. März 2014, Chicago, USA

Auf der diesjährigen Konferenz wurde ein Poster des internationalen FKR-Registers vorgestellt. Die Konferenz findet in der Regel alle zwei Jahre statt und wird von Ärzten, Physiotherapeuten und Spezialisten für Humangenetik besucht. Konferenzen wie diese sind eine gute Möglichkeit, seltene Erkrankungen bekannter zu machen. Videos, Fotos und Blogs unter: <http://mda.org/2014ClinicalConference/Blog>.



Gern können Sie uns bei Fragen direkt kontaktieren.  
Bitte wählen Sie den entsprechenden Kontakt:

Australia - [australia@fkrp-registry.org](mailto:australia@fkrp-registry.org)  
Belgium - [belgium@fkrp-registry.org](mailto:belgium@fkrp-registry.org)  
Brasil - [brasil@fkrp-registry.org](mailto:brasil@fkrp-registry.org)  
Canada - [canada@fkrp-registry.org](mailto:canada@fkrp-registry.org)  
Catalan - [catalan@fkrp-registry.org](mailto:catalan@fkrp-registry.org)  
Croatia - [croatia@fkrp-registry.org](mailto:croatia@fkrp-registry.org)  
Czech Republic - [czechrepublic@fkrp-registry.org](mailto:czechrepublic@fkrp-registry.org)  
Denmark - [denmark@fkrp-registry.org](mailto:denmark@fkrp-registry.org)  
France - [france@fkrp-registry.org](mailto:france@fkrp-registry.org)  
Germany - [germany@fkrp-registry.org](mailto:germany@fkrp-registry.org)  
Hungary - [hungary@fkrp-registry.org](mailto:hungary@fkrp-registry.org)  
Italy - [italy@fkrp-registry.org](mailto:italy@fkrp-registry.org)  
Japan - [japan@fkrp-registry.org](mailto:japan@fkrp-registry.org)  
Netherlands - [netherlands@fkrp-registry.org](mailto:netherlands@fkrp-registry.org)  
Norway - [norway@fkrp-registry.org](mailto:norway@fkrp-registry.org)  
New Zealand - [nz@fkrp-registry.org](mailto:nz@fkrp-registry.org)  
Spain - [spain@fkrp-registry.org](mailto:spain@fkrp-registry.org)  
Switzerland - [switzerland@fkrp-registry.org](mailto:switzerland@fkrp-registry.org)  
Taiwan – [taiwan@fkrp-registry.org](mailto:taiwan@fkrp-registry.org)  
Ukraine – [ukraine@fkrp-registry.org](mailto:ukraine@fkrp-registry.org)  
United Kingdom – [uk@fkrp-registry.org](mailto:uk@fkrp-registry.org)  
USA - [usa@fkrp-registry.org](mailto:usa@fkrp-registry.org)

Selbstverständlich steht Ihnen auch der Kurator zur Verfügung:

**[coordinator@fkrp-registry.org](mailto:coordinator@fkrp-registry.org)**

Bitte teilen Sie uns auch Ihre Ideen zu den Themen unseres Newsletters mit!

**Bitte denken Sie daran,  
Ihre Angaben im Register  
auf aktuellem Stand zu  
halten!**

Das Register kann nur genutzt werden,  
wenn die über Sie enthaltenen  
Informationen vollständig und aktuell sind.