

# Der Muskeldystrophie-Verband: Solide Basis für das neue CMT-NET



2003 startete der Muskeldystrophie-Verband (MD-NET), der in den ersten zehn Jahren vom BMBF gefördert wurde. Experten mehrerer medizinischer Zentren und Fachrichtungen schufen in dem Verband neue Strukturen, die erstmals eine enge Zusammenarbeit auf Gebieten wie Grundlagenforschung, Epidemiologie, Diagnose und Therapie ermöglichten. „Der Verband erschloss den Kontakt zu vielen Patienten und Forschern aus Deutschland und anderen europäischen Ländern“, sagt Prof. Dr. Maggie C. Walter, Fachärztin für Neurologie am Friedrich-Baur-Institut der LMU München und Koordinatorin des MD-NET. Walter und ihre Forscherkollegen nutzten den direkten Draht zu den Betroffenen, um verschiedene Patientenregister für seltene neuromuskuläre Erkrankungen aufzubauen.

Die Register ermöglichen klinische Studien, die auf eine Mindestzahl von Patienten mit bestimmten Merkmalen angewiesen sind“, sagt Walter. Zudem bieten sie Vorteile für die registrierten Menschen:



**Prof. Dr. Maggie Walter**  
Koordinatorin MD-NET  
Universitätsklinikum München (KUM)

Sie werden umgehend über neue Forschungsergebnisse und Behandlungsempfehlungen informiert. „Die innerhalb einer Dekade gewonnenen Erfahrungen in der Arbeit mit MD-NET fließen natürlich ins CMT-NET ein“, betont die Münchner Neurologin, die als Mitkoordinatorin auch darin aktiv ist.

Die Forscher können außerdem auf persönliche Kontakte bauen, die im Rahmen des MD-NET geknüpft wurden: „Das CMT-NET wird von den bestehenden Strukturen und Kooperationen stark profitieren“, meint Walter. „Wir kennen uns und wissen, wer wofür der richtige Ansprechpartner ist. Die kurzen Wege machen vieles einfacher.“

Mehr Infos unter: [www.md-net.de](http://www.md-net.de)

## Ausgewählte Publikationen des MD-NET

### 50 years to diagnosis - autosomal dominant tubular aggregate myopathy caused by a novel STIM1 mutation.

Walter MC, Rossius M, Zitzelsberger M, Vorgerd M, Müller-Felber W, Ertl-Wagner B, Zhang Y, Brinkmeier H, Senderek J, Schoaser B. *Neuromuscul Disord* 2015, in print.

### Abnormal proliferation and spontaneous differentiation of myoblasts from a symptomatic female carrier of X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy.

Meinke P, Schneiderat P, Srsen V, Korfali N, Thành PL, Wehnert M, Schirmer EC, Walter MC. *Neuromuscul Disord* 2015;25:127-136.

### Comparative cost of illness analysis and assessment of health care burden of Duchenne and Becker muscular dystrophies.

Schreiber-Katz O\*, Klug C\*, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reilich P, Nagels K\*, Walter MC\*. *OJRD* 2014;9:210.

### Long-term follow-up in patients with Congenital Cataract Facial Dysmorphism Neuropathy (CCFDN) Syndrome.

Walter MC, Bernert G, Zimmermann U, Müllner-Eidenböck A, Moser E, Kalaydjieva L, Lochmüller H, Müller-Felber W. *Neurology* 2014;83:1337-1344.

### Transcriptional regulator PRDM12 is essential for human pain perception.

Chen YC, Auer-Grumbach M, Matsukawa S, Zitzelsberger M, Themistocleous AC, Strom TM, Samara C, Moore AW, Cho LT, Young GT, Weiss C, Schabhüttl M, Stucka R, Schmid AB, Parman Y, Graul-Neumann L, Heinritz W,

Passarge E, Watson RM, Hertz JM, Moog U, Baumgartner M, Valente EM, Pereira D, Restrepo CM, Katona I, Dusl M, Stendel C, Wieland T, Stafford F, Reimann F, von Au K, Finke C, Willems PJ, Nahorski MS, Shaikh SS, Carvalho OP, Nicholas AK, Karbani G, McAleer MA, Cilio MR, McHugh JC, Murphy SM, Irvine AD, Jensen UB, Windhager R, Weis J, Bergmann C, Rautenstrauss B, Baets J, De Jonghe P, Reilly MM, Kropatsch R, Kurth I, Chrast R, Michiue T, Bennett DL, Woods CG, Senderek J. *Nat Genet.* 2015 Jul;47(7):803-8. doi: 10.1038/ng.3308. Epub 2015 May 25.