



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 7.
Newsletter des weltweiten FKRP-
Registers!

Inhalt

Zum aktuellen Stand des
Registers

Arzneimittelforschung: In
Zukunft mehr Daten aus der
Praxis

Veränderungen im
Lenkungsausschuss des Registers
Patientengeschichten

Neues aus der Forschung

- Mausmodelle
- Natürlicher Krankheitsverlauf
- Gentherapie

Neues Klassifizierungssystem für
Gliedergürtelmuskeldystrophien

Herzlich Willkommen beim globalen FKRP-Patientenregister! Im Register werden Informationen sammelt zu Personen, die eine Veränderung im Fukutin-Related Protein (FKRP)-Gen tragen. Anmeldungen sind aus aller Welt willkommen und werden vom Patienten bzw. seinen Eltern oder Erziehungsberechtigten freiwillig online betätigt. Das Register dient zur:

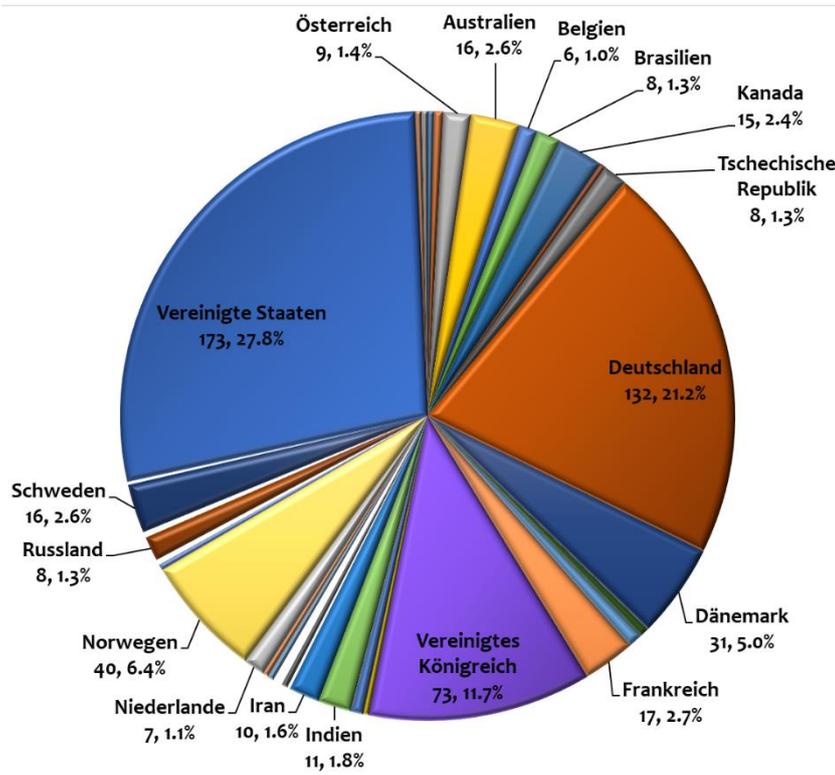


Die von Registrierten und behandelnden Ärzten zur Verfügung gestellten Daten werden vertraulich behandelt, Vorschriften über die ärztliche Schweigepflicht und den Datenschutz werden eingehalten, nur anonymisierte Daten können mit Zustimmung des Registry Steering Committee weitergegeben werden. Der deutschsprachige Teil des FKRP-Registers wird von Frau Professor Walter an der LMU München geleitet und ist unter <https://www.fkrp-register.de/> erreichbar.

Zum aktuellen Stand des Registers

Das Register hat derzeit 622 Teilnehmer aus 38 Ländern (**Abbildung 1**), wobei die meisten Anmeldungen aus den USA (27,8%), Deutschland (21,2%) und Großbritannien (11,7%) stammen. Da angenommen wird, dass die ursächlich häufigste FKRP-Genmutation aus der skandinavischen Region stammt, deuten niedrige Teilnehmerzahlen aus diesen Ländern darauf hin, dass diese im Register unterrepräsentiert sind. Allerdings steigen die skandinavischen Registrierungen langsam an, so gab es beispielsweise seit 2017 27 Neuregistrierungen aus Norwegen.

Abb. 1: Darstellung der prozentualen Verteilung der Herkunft der registrierten Patienten.



Die Rekrutierungszahlen im Jahresvergleich sind in **Abbildung 2** dargestellt. Abweichungen von den in früheren Newslettern gemeldeten Zahlen können auftreten, wenn sich Teilnehmer registrieren und später feststellen, dass ihre Diagnose nicht mit FKRP zusammenhängt (und der Eintrag mit ihrer Zustimmung aus dem Register entfernt wird).

Das Alter der Registrierungsteilnehmer liegt zwischen 0 und 79 Jahren, wobei der Median des Alters der Männer zwischen 30 und 39 und des der Frauen zwischen 20 und 29 Jahren liegt (**Abbildung 3**). Das Durchschnittsalter aller Teilnehmer liegt bei 36 Jahren.

Die häufigste Diagnose der Registerteilnehmer ist die Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I (LGMD2I) (86,2%, **Abbildung 4**). Die kongenitale Muskeldystrophie Typ 1C (MDC1C) wurde mit 1,9% und andere FKRP-bezogene Muskeldystrophien mit 2,3% der Teilnehmer gemeldet.

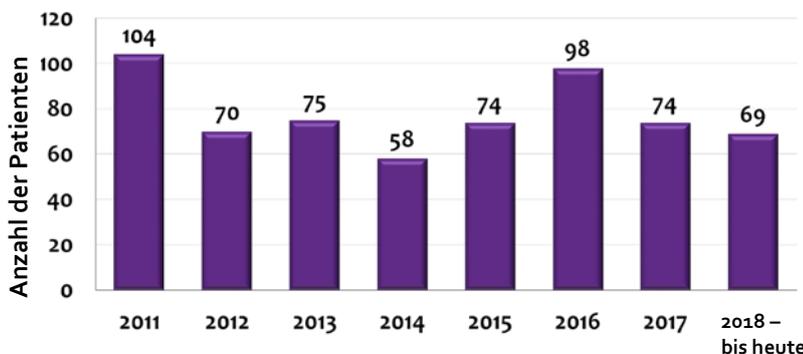


Abb. 2: Anzahl der Patienten, die pro Jahr registriert wurden.

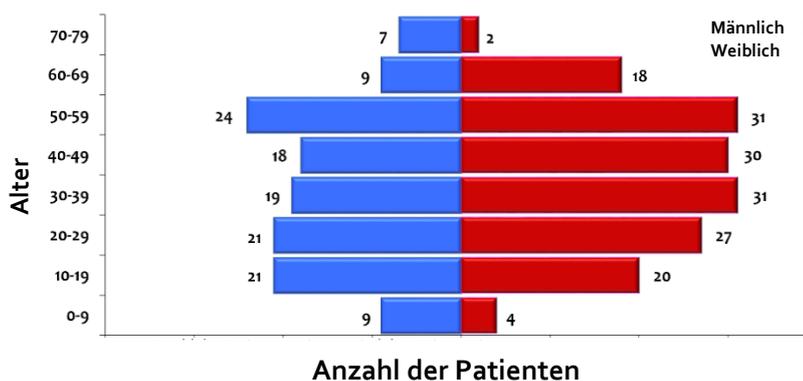
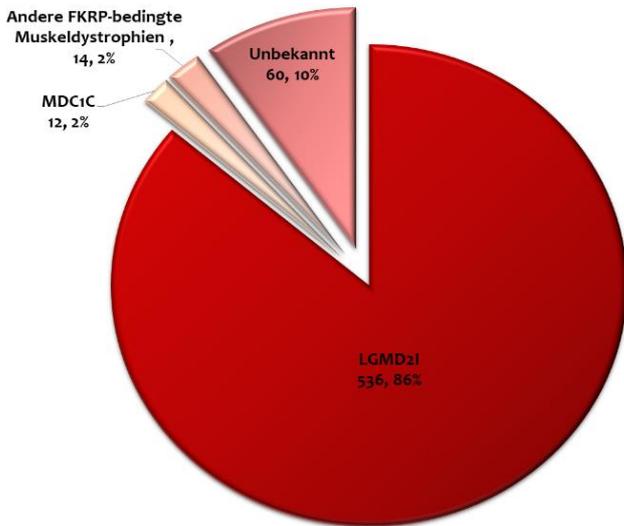


Abb. 3: Altersspanne der registrierten Patienten nach Geschlecht

Die Diagnose einer recht Teilnehmerzahl ist unbekannt – diese Teilnehmer werden durch das Register kontaktiert, um ihre Diagnose zu klären.



Wenn Sie einen Arzt aufsuchen, weil Sie sich unwohl fühlen, werden Ihre Symptome aufgenommen, eingeordnet und Tests durchgeführt, um eine medizinische Diagnose zu stellen. Die verschiedenen Muskeldystrophien können in ihren Symptomen sehr ähnlich sein, daher ist es wichtig, eine humangenetische Untersuchung durchzuführen, um die Ursache Ihrer Erkrankung zu bestimmen. Dabei wird festgestellt, ob eine Veränderung in einem bestimmten Gen die Ursache Ihrer Erkrankung darstellt. Diese Bestätigung ist wichtig für die Therapie und oftmals Voraussetzung für die Möglichkeit der Teilnahme an klinischen Studien.

Patienten mit genetisch gesicherter Diagnose

Weltweit sind Personen, die eine FKRP-Genmutation tragen, sehr selten, und eine der wichtigsten Aufgaben des Globalen FKRP-Registers besteht darin, es einfacher zu machen, diese Personen zu finden und – soweit verfügbar – einzuladen, an klinischen Studien und Forschungsstudien teilzunehmen. Um die Teilnahme an Studien zu ermöglichen, wird die Information über die spezifische humangenetische Veränderung (derzeit für 291 Teilnehmer bekannt) benötigt. Weil diese Angabe von entscheidender Bedeutung ist, kontaktiert das Register Teilnehmer, bei denen diese Information aussteht, um Details zur genetischen Diagnose vervollständigen zu können.

Von den 291 Patienten aus 23 verschiedenen Ländern mit bestätigter FKRP-bezogener MD sind 163 Frauen und 128 Männer. Für 96,9% dieser Patienten lautet die Diagnose LGMD2I, bei 0,3% MDC1C und bei 1,7% handelt es sich um eine andere FKRP-bezogene MD (**Abbildung 5**). Auch hier fehlen bei einem kleinen Prozentsatz der Teilnehmer genauere Angaben, über das Register werden wir versuchen, weitere Informationen zu erhalten.

Das Alter der Teilnehmer des Registers mit bestätigter FKRP-Diagnose liegt zwischen 0 und 79 Jahren, wobei die Verteilung pro Altersgruppe zwischen 10 und 59 Jahren relativ gleichmäßig verteilt ist (**Abbildung 6**).

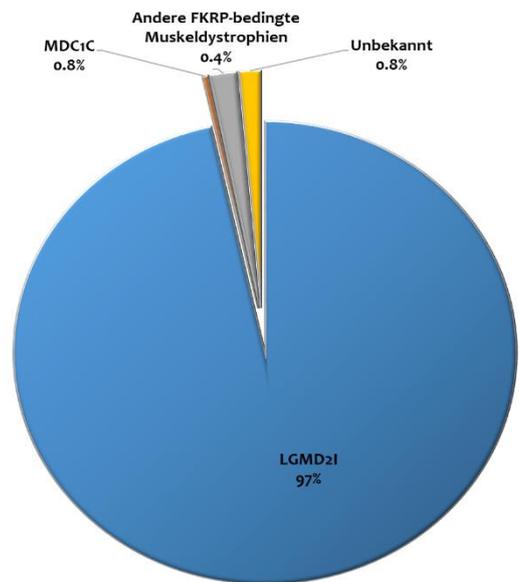


Abb. 5: Verteilung humangenetisch gesicherter Diagnosen im Register

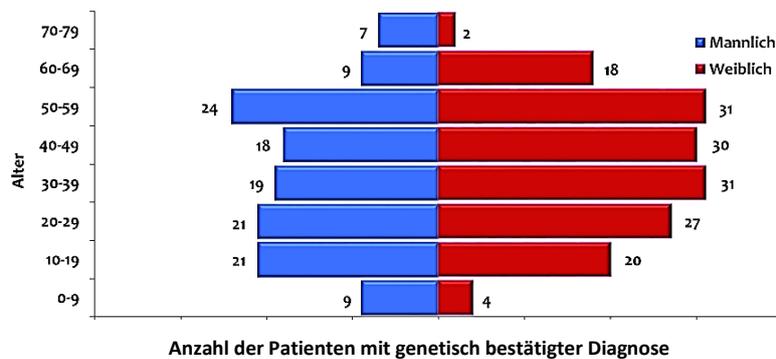


Abb. 6: Altersspanne der registrierten, genetisch bestätigten Patienten nach Geschlecht

Die Familienanamnese ist ein wichtiger Bestandteil der Untersuchung genetischer Erkrankungen. Eine der Fragen, die den Teilnehmern gestellt wird, ist, ob sie von Familienmitgliedern wissen, die von einem FKRP-bezogenen MD betroffen sind. Etwa ein Viertel der Teilnehmer mit gesicherter Diagnose gaben an, einen ebenfalls daran erkrankten Verwandten zu haben (26,2% Männer, 28,2% Frauen), etwa zwei Drittel gaben an, dass dies nicht der Fall ist und eine kleine Anzahl von Teilnehmern wusste es nicht (**Abbildung 7**).

Ein Einblick in die Art und Häufigkeit der genetischen Veränderung ist in **Abbildung 8** dargestellt. Wir alle besitzen zwei Kopien des FKRP-Gens. Wenn eine Veränderung oder Mutation innerhalb des Gens auftritt, kann sie entweder in einer oder in beiden Kopien auftreten. Wenn die gleiche Veränderung in beiden Kopien des Gens auftritt, wird sie als homozygote Mutation, wenn die Veränderung nur in einer Kopie erfolgt, als heterozygot Mutation beschrieben. Der Begriff compound heterozygot beschreibt eine besondere Allel-Konstitution, bei der zwei unterschiedlich mutierte Allele des gleichen Gens vorliegen. Die in **Abbildung 8** genannte gemeinsame (common) Mutation ist die Gründer-FKRP-Mutation, von der angenommen wird, dass sie aus Skandinavien stammt. Innerhalb des Registers und bei Personen mit einer bestätigten FKRP-bezogenen Diagnose ist die gemeinsame Mutation in einem sehr hohen Prozentsatz vorhanden. Die homozygote gemeinsame Mutation ist bei etwa zwei Dritteln aller genetisch bestätigten Individuen vorhanden.

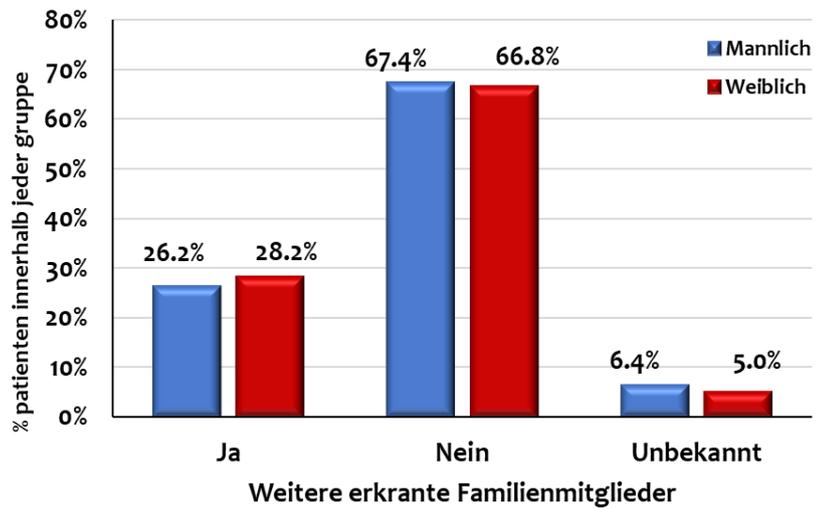


Abb. 7: Anzahl der genetisch bestätigten Patienten mit betroffenen Familienmitgliedern nach Geschlecht

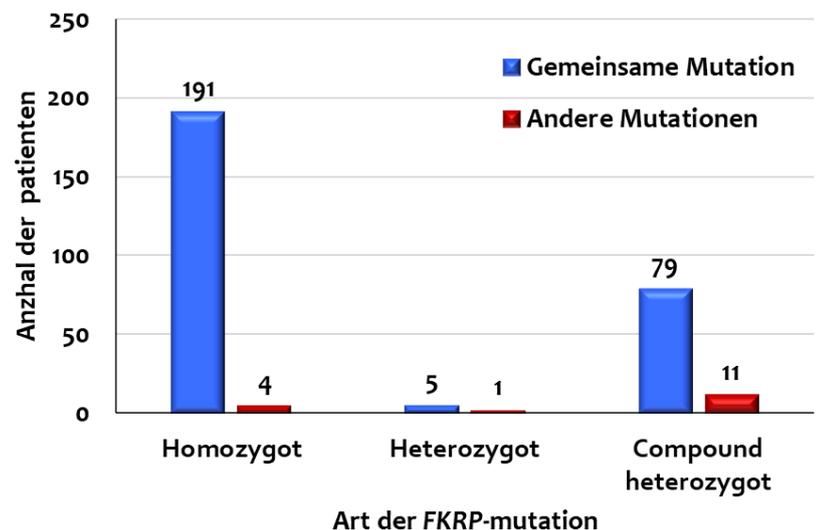


Abb. 8: Anzahl der Patienten, die von verschiedenen Mutationen des FKRP-Gens betroffen sind.

Die FDA ist sich der Bedeutung praxisnaher Daten aus Patientenregistern für klinische Studien bewusst

Auffassungen und Bedürfnisse der Patienten mit seltenen Krankheiten beeinflussen zunehmend das Design klinischer Studien für neue Therapien. Ein aktueller Artikel in der Zeitschrift „Muscular Dystrophy News Today“ beschreibt, wie Scott Gottlieb, ein US-amerikanischer Arzt und Investor, der von 2017 bis April 2019 als 23. Beauftragter der Food and Drug Administration (FDA) fungierte, den Übergang von traditionellen, randomisierten klinischen Studien mit Placebo-Kontrollen zu einem Ansatz, der von aussagekräftigen Endpunkten, realen Daten sowie dem natürlichen Krankheitsverlauf geprägt ist, fördert. Bei seltenen Krankheiten arbeitet die FDA zunehmend mit Patientenorganisationen und –Registern zusammen. Durch diese Zusammenarbeit können Informationen über sehr kleine Patientenpopulationen, häufig einschließlich natürlichem Verlauf der Erkrankung, gewonnen werden.

Den vollständigen Artikel finden Sie unter <https://muscular dystrophy news.com/2018/03/12/rare-disease-groups-welcome-fdas-embrace-real-world-data-clinical-trials/>.

Wichtig: Unser Register ist so gut wie die Qualität und Aktualität der darin enthaltenen Daten; bitte halten Sie diese immer auf dem neuesten Stand! Bei Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gern zur Verfügung.

Veränderungen im Lenkungsausschuss

Im März 2018 ist Herr Professor Laurence Bindoff von der University of Bergen und dem Haukeland University Hospital, Norwegen, aus dem Lenkungsausschuss des weltweiten FKR-Patientenregisters ausgeschieden. Wir danken ihm für seinen unschätzbaren Beitrag zum Register über die Jahre und wünschen ihm alles Gute für die Zukunft! Herr Dr. Synnøve Jensen, Koordinator des Norwegischen Registers für genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankungen, hat sich bereit erklärt, dem Lenkungsausschuss an Stelle von Professor Bindoff beizutreten. Herr Dr. Jensen ist beratender Neurologe, am Neuromuskulären Zentrum (NMK) des Universitätsklinikum North-Norway (UNN) in Tromsø tätig und tritt dem [weltweiten Lenkungsausschuss](#) als achtetes Mitglied bei.

Patientengeschichten

In dieser Ausgabe wollen wir Ihnen wieder eine neue Patientengeschichte vorstellen. Die vollständige Sammlung finden Sie auf der Registerhomepage in englischer Sprache.

„Die Geschichte meines Lebens“

Marta Quezada, Mexiko

Geboren in einer liebevollen Familie, die mir mein ganzes Leben lang geholfen hat, bin ich ein sehr glücklicher Mensch.

Als ich geboren wurde, war ich ein molliges Baby, mein Spitzname war "Pummelchen". Doch dann wurde ein sehr schlankes Mädchen, das Ballerina werden wollte.

Ab dem Alter von fünf Jahren besuchte ich in die „Royal Academy of Dancing“. Bis ich etwa 13 Jahre alt war nahm ich Unterricht und hörte auf, weil meine Beinmuskulatur zu schwach zum Springen war.

Enttäuscht beschloss ich den Wechsel zu einer anderen Art von Tanz – mit dem modernen Tanz machte ich weiter, bis ich 16 Jahre alt war.



Ich liebte es zu tanzen, aber Sport war eine Qual. Ich wusste nicht, dass es dafür eine genetische Ursache gab, damit wurde ich von meinem Sportlehrer beschimpft und gemobbt. 1978 ging ich nach einer Gymnastikstunde, wo ich unter Weinen aufhörte zu trainieren, zu einem Orthopäden, weil ich sehr schnell müde wurde und meine Beine schmerzten. Zu dieser Zeit gab es in Mexiko keine Ärzte, die MD diagnostizieren konnten... Lesen Sie die ganze Geschichte auf der Registerwebsite (englisch).

„Mein neues Leben mit Gliedergürtelmuskeldystrophie“ Roar Orekåsa, Norwegen

Ich bin 57 Jahre alt, verheiratet und Vater von drei erwachsenen Kindern. Ich arbeitete als Direktor eines großen internationalen Unternehmens und leitete drei Bereiche. Nach vielen Untersuchungen wurde vor etwa zwei Jahren schließlich die Diagnose LGMD2l gestellt.

Zuvor fragte ich mich mehrere Jahre lang, warum ich, trotz meines aktiven Lebens - Snowboarden und Skifahren im Winter, Jagen und Wandern im Sommer und zwei bis drei Sitzungen pro Woche im Fitnessstudio - nicht stärker und besser wurde. Jedes Jahr fühlte ich mich schwächer. Ich war schon immer ein aktiver Mensch mit viel Engagement, sowohl bei der Arbeit als auch privat und habe viele Jahre in der Verteidigung als

Retter in den Rettungshubschraubern von „Sea King“ gearbeitet, ein Job, bei dem man in guter Form bleiben muss. Ich bemerkte mit Ende Dreißig, dass etwas nicht stimmte, aber es dauerte weitere 15 bis 20 Jahre, bevor ich einen Arzt konsultierte, um die Ursache herauszufinden. Von Gliedergürtel-Muskeldystrophie hatte ich noch nie etwas gehört, bevor ich die Diagnose erhielt. Es war ein Schock, aber auch eine kleine Erleichterung, endlich hatte ich eine Antwort, warum ich nicht mehr laufen konnte und Schwierigkeiten hatte, Treppen zu steigen, von einem Stuhl aufzustehen usw...

Lesen Sie die ganze Geschichte auf der Registerwebsite (englisch).

Neues aus der Forschung

Aus einer Idee, die auf wissenschaftlichen Beobachtungen basiert, kann eine Therapie entstehen. Diese Theorie wird zunächst im Labor, in der Petrischale (in vitro), erforscht, um die Wirkung in einem vereinfachten System außerhalb des Körpers zu untersuchen. Wenn dieser Schritt ein ermutigendes Ergebnis liefert, wird die Wirkung der Therapie in einem Tiermodell getestet, um die Wirkung auf den gesamten Organismus zu beobachten. Erst nach dem erfolgreichen Abschluss dieser präklinischen Studien kann die mögliche Therapie für eine klinische Studie am Menschen in Betracht gezogen werden. Tiermodelle von Krankheiten sind wichtig, um sowohl die Verträglichkeit einer Therapie als auch ihre Auswirkungen auf die Krankheit selbst zu untersuchen. Zu diesem Zweck wurden FKR-P-Maus-Modelle erzeugt.

Natürlicher Krankheitsverlauf

Studien über den natürlichen Verlauf einer Erkrankung sammeln Gesundheitsinformationen im Laufe der Zeit, für ein besseres Verständnis von Entstehung und Auswirkung – für das Herausfinden von Behandlungsansätzen.

Eine solche Studie wurde von einer Gruppe in Iowa City, USA, durchgeführt, sie untersuchte den Zusammenhang zwischen Aktivität in der Kindheit und der Beeinträchtigung durch LGMD2I im späteren Leben. In einer Gruppe von 41 Patienten konnten sie keinen Zusammenhang zwischen den selbst gemeldeten Aktivitäten in der Kindheit und dem späteren Krankheitsverlauf finden. Die Gruppe kam zu dem Schluss, dass sich Kinderaktivitäten nicht negativ auf die Schwere von LGMD2I auswirken. Link zum wissenschaftlichen Artikel: [Brun et al](#) (Februar '17).

Maus-Modelle...

In unserem vorangegangenen [Register-Newsletter](#)

wurde die Entwicklung

der Mausmodelle mit der gemeinsamen L276I-Mutation beschrieben. Eine Reihe von Gruppen haben in jüngster Zeit ihre Forschungsergebnisse zu Mausmodellen mit FKR-P-Mutation P448L veröffentlicht. Untersucht wurde der allgemeine Gesundheitszustand, das Fortschreiten der Erkrankung, Veränderungen in Physiologie und Biochemie sowie Veränderungen in der Muskelstruktur und -funktion dieser Mäuse, um den Verlauf der Erkrankung zu verstehen und zu beurteilen, ob diese Veränderungen für den Menschen repräsentativ sind. Die gemeinsame Forschung identifizierte mehrere Marker, die für die Beurteilung der Krankheitspathologie von P448L-Mäusen und Menschen mit LGMD2I Aussagekraft haben.

Links zu den wissenschaftlichen Artikeln finden Sie hier: [Blaeser et al](#) (Oktober 2016); [Maricelli et al](#) (Juni 2017); [Yu et al](#) (April 2018).



und ihre Verwendung...

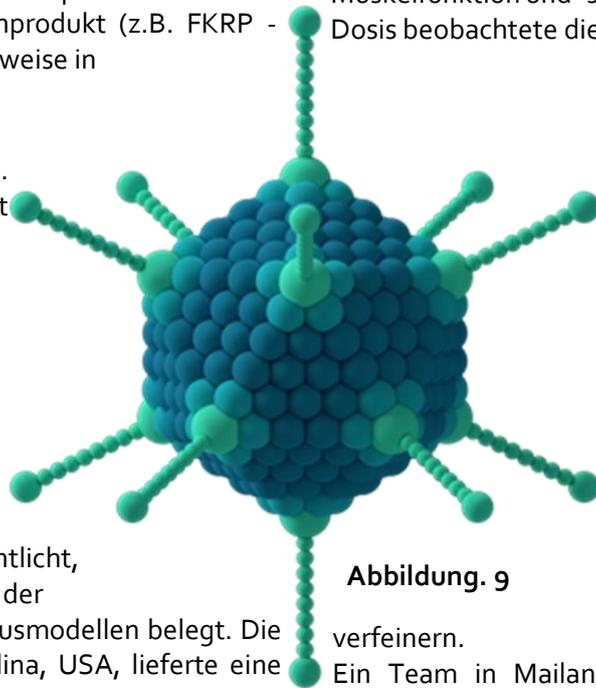
Eine Forschergruppe aus North Carolina, USA, verwendete FKR-P-Mausmodelle mit P448L-Mutation, um die Wirkung von Tamoxifen und Raloxifen zu untersuchen. Diese Medikamente werden in der Behandlung einer Reihe von Erkrankungen des Menschen eingesetzt und haben entzündungshemmende, antifibrotische, knochenschützende und muskelaufbauende Wirkungen, die bei einer Therapie von LGMD2I wünschenswert wären. Unter der Medikation überwachten die Wissenschaftler Muskelkraft und Ausdauer, Herz- und Lungenfunktionen sowie des Muskelabbaus. Sie beobachteten, einen signifikant geringeren Progress der Erkrankung. Tamoxifen verursachte jedoch schwere Nebenwirkungen an den männlichen Geschlechtsorganen. Insgesamt deuten die Ergebnisse auf ein Behandlungspotenzial dieser Wirkstoffe bei LGMD2I hin. Weitere Studien zu Wirksamkeit, Verträglichkeit und Dosierung sind erforderlich.

Link zum wissenschaftlichen Artikel: [Wu et al](#) (April 2018).

Gentherapie

Genersatztherapie wird derzeit zur Behandlung oder Prävention von Krankheiten für Patienten mit spezifischen genetischen Veränderungen entwickelt. Bei der Genersatztherapie wird ein fehlerhaftes Gen erkannt, indem ein DNA-Teil in seiner korrekten Form durch einen viralen Vektor (bekannt als Trägermolekül) auf das Gen aufgebracht und das identifizierte fehlerhafte Gen mit der korrekten Kopie überschrieben wird. Ziel ist, dass das Proteinprodukt (z.B. FKRP - fukutin related protein) vorzugsweise in

gewünschten Zelltypen, wie z.B. Muskelzellen, wieder hergestellt wird. Kopie überschrieben wird.



2017 wurde eine Studie veröffentlicht, die die positiven Auswirkungen der Genersatztherapie in FKRP-Mausmodellen belegt. Die Forschergruppe in North Carolina, USA, lieferte eine Kopie des gesunden menschlichen FKRP-Gens an die Muskelzellen des Mausmodells mit der Mutation P448L unter Verwendung eines viralen Vektors (AAV9), eines kleinen, modifizierten Virus, das nicht in der Lage ist, sich selbst zu replizieren, keine Pathogenität aufweist und stabil im Muskelgewebe bestehen kann. Die Wissenschaftler verabreichten diese Behandlung als Einzeldosis an Mäuse in verschiedenen Stadien des Krankheitsverlaufs. Das vom FKRP-Gen kodierte Protein modifiziert das Strukturprotein α -Dystroglykan (α -DG). (Mutationen im FKRP-Gen beeinträchtigen diese Aktivität, was zu einer Reduktion oder einem Funktionsverlust von α -DG führt.) Nach der Behandlung beobachtete das Team die wiederhergestellte Modifikation von α -DG, die Wiederherstellung der Muskelfunktion und die Verbesserung der Muskelstruktur in allen Krankheitsstadien. Mäuse im Spätstadium der Erkrankung zeigten sich jedoch nur eine geringe Besserung.

Andere Wissenschaftler führten, unterstützt von Généthon, einer gemeinnützigen, französischen Organisation, eine ähnliche Studie durch. Sie

verwendeten eine Maus mit der häufigsten FKRP-Mutation, L276I. Im Ergebnis wurde FKRP exprimiert, war jedoch in der Funktion beeinträchtigt. Ein ähnlich modifiziertes Virus wie das zuvor beschriebene wurde verwendet, um eine Einzeldosis des gesunden FKRP-Gens in die Mauszellen zu bringen. Bei einer niedrigen Dosis wurde eine Verbesserung der Proteinfunktion und der Muskelfunktion und -struktur beobachtet. Bei einer hohen Dosis beobachtete die Gruppe jedoch

einen schädlichen Effekt sowohl bei FKRP- als auch bei Wildtyp-Mäusen.

Alle diese Studien bringen den Nachweis der Wirksamkeit für den Einsatz der Gentherapie bei der Behandlung von FKRP-bezogenen Erkrankungen. Sie zeigen das Potenzial für zukünftige Therapien, aber auch die Notwendigkeit, das Verfahren vor Anwendung in klinischen Studien weiter zu

Abbildung. 9

verfeinern.

Ein Team in Mailand (Italien) hat einen alternativen Ansatz für den Einsatz der Genersatztherapie erforscht. In jüngster Zeit wurde beobachtet, dass Proteine mit einer ähnlichen Funktion wie FKRP im Blut nachgewiesen werden. Es wurde angenommen, dass diese blutgetragenen Proteine in der Lage sein könnten, auf Gewebe des Körpers einzuwirken. Die Forscher brachten deshalb das gesunde menschliche FKRP-Gen über einen modifizierten viralen Vektor in Zellen aus dem FKRP-Mausmodell (mit der häufigsten genetischen Veränderung L276I) ein. Sie entdeckten, dass dann von den Zellen gesundes FKRP-Protein (=FKRP) hergestellt wurde. Diese modifizierten Zellen wurden dann in Mäuse der gleichen FKRP-Mausmodell-Linie übertragen. Aufregend war, dass das resultierende gesunde FKRP-Protein im Blut dieser Tiere wieder nachgewiesen werden konnte. Wiederhergestellte Modifikation von α -DG und eine Verbesserung der Muskelkraft wurden festgestellt, was darauf hindeutet, dass die systemische Zufuhr von FKRP in der Lage war, die Funktion wiederherzustellen. Links zu den wissenschaftlichen Artikeln: [Vannoy et al](#) (März 2017); [Gicquel et al](#) (Mai 2017); [Frattini et al](#) (Oktober 2017).

Abb. 9: Abbildung eines Adeno-assoziierten Virus (AAV), das als viraler Vektor verwendet wird.

Neues Klassifizierungssystem für Gliedergürtelmuskeldystrophien...

Namensänderung von LGMD 2I zu LGMD R9 FKRP-bezogen

Die Gliedergürtel-Muskeldystrophie (LGMD) 2I ist die häufigste Erkrankung, die durch Mutationen im FKRP-Gen verursacht wird. Gliedergürtelmuskeldystrophien wurden erstmals in den 1950er Jahren beschrieben und gehören zu einer Gruppe seltener neuromuskulärer Erkrankungen, die sich durch das Finden von immer neuen krankheitsverursachenden Genen und Proteinen mehr und mehr vergrößert und vervielfältigt hat. Die ursprüngliche Klassifizierung der LGMD-Subtypen von 1995 weist der Diagnose eine Nummer zu, um anzugeben, ob sie dominant ("1") oder rezessiv ("2") vererbt wird, und einen eindeutigen Buchstaben, zum Beispiel LGMD 2I. Dieses Wachstum hat mit der Namensgebung einer LGMD 2Z seine natürliche Grenze erreicht. Es ist daher notwendig, diese Nomenklatur zu aktualisieren.

Um für die zunehmende Komplexität bei der Klassifizierung und Benennung der LGMDs eine Lösung zu finden, fand ein Workshop des Europäischen Neuromuskulären Zentrums (ENMC) (März 2017, Naarden, Niederlande) statt, an welchem klinische Experten, Experten für Krankheitsklassifikation, Patienten und Vertreter von Patientenorganisationen teilnahmen.

Die Delegierten befassten sich zunächst mit der Definition von LGMD. Es gibt derzeit mehr als 30 genetische Subtypen von LGMDs, von denen viele wenig gemeinsam haben. Durch ein besseres Verständnis der molekularen und krankheitsspezifischen Eigenschaften der LGMD-Subtypen konnte sich der Workshop auf eine aktualisierte Definition dieser Krankheitsgruppe einigen. Es wurden eine Reihe alternativer

Namensstrategien für die LGMDs vorgeschlagen und ein Konsens für eine einzige, neue Nomenklatur erzielt. Es wurde vorgeschlagen, dass die Bezeichnung für die Art der Vererbung mit einem Buchstaben vorgenommen werden könnte, "D" für dominant und "R" für rezessiv; das betroffene Protein mit einbezogen wird sowie eine eindeutige Nummer, die auf der Reihenfolge der Entdeckung des betroffenen Proteins basiert. Das neue Klassifizierungssystem würde damit die Diagnose genauer definieren - hinzukommende könnten leicht ergänzt werden. Patienten und Patientenorganisationen nahmen an der Diskussion teil und plädierten dafür, dass diese Änderung den Patienten in geeigneter Weise erläutert werden sollte. Die Änderung der Nomenklatur sei ein notwendiger Schritt, um eine genauere Identifizierung der Art der Erkrankung zu ermöglichen, da die vorherige Nomenklatur ihre natürliche Grenze erreicht hatte. Es dürfte dadurch jedoch keine Verwirrung gestiftet werden, z.B. bei der Bereitstellung von Pflege- oder Behindertengeldern, sondern das Engagement von Pharmaunternehmen für Investitionen in LGMDs gefördert.

Nach überlegter Diskussion erzielten die Delegierten des ENMC-Workshops einen Konsens über den Vorschlag für die neue Nomenklatur. In dieser neuen Klassifizierung wird LGMD 2I in LGMD R9 FKRP-bezogen umbenannt. Die Namen der weiteren FKRP-Erkrankungen; die angeborene Muskeldystrophie Typ 1C (MDC1C), das Walker-Warburg-Syndrom und die Muskel-Augen-Hirn-Erkrankung (MEB), bleiben unverändert.

Link zum wissenschaftlichen Bericht: [Straub et al.](#)

BITTE DENKEN SIE DARAN, IHRE ANGABEN IM REGISTER AUF DEM AKTUELLEN STAND ZU HALTEN!

Das Register ist so gut wie die darin enthaltenen Informationen.

Herzlichen Dank für Ihre Mitarbeit!