

## Über Zentronukleäre Myopathien

Zentronukleäre Myopathien gehören zu den kongenitalen (angeborenen) Myopathien. Ihnen ist gleich, dass der Zellkern der Muskelfaser nicht wie üblich am Rand, sondern mittig angeordnet ist.

Dies hat eine unterschiedlich stark ausgeprägte Muskelschwäche zur Folge.

### Welche unterschiedlichen Formen von ZNM gibt es?

- Die x-chromosomal rezessive Form lokalisiert auf dem **MTM1 Gen (Myotubuläre Myopathie)**
- Die autosomal dominante Form lokalisiert auf dem **DNM2 Gen**
- Die autosomal rezessiven Formen lokalisiert auf dem **RYR1, BIN1 und Titin Gen**

### Was ist der Unterschied zwischen Zentronukleären Myopathien und Central Core Myopathien?

In der Muskelbiopsie mit **Zentronukleärer Myopathie** (links) sind mittig liegende Zellkerne sichtbar, diese müssten sich am Rand befinden.

In der Muskelbiopsie mit **Central Core Myopathie** sieht man bei einer bestimmten Anfärbung im Zentrum einen weißen Fleck (core). Dies liegt daran, dass sich hier keine Mitochondrien (Kraftwerke der Zelle) befinden. Bei RYR1 Mutationen gibt es Überlappungen dieser beiden Bilder.



Es gibt nur etwa 50 Fälle in Deutschland und etwa 100 auf der ganzen Welt

Viele der Betroffenen sind aufgrund ihrer schwachen Muskeln auf eine **Beatmung**, die Ernährung über eine **Magensonde** und auf einen **Rollstuhl** angewiesen – eine ganz normale Erkältung kann verheerend für sie sein!

### Doch es gibt Hoffnung:

In den USA und in England gibt es bereits seit einigen Jahren Organisationen um auf diese Erkrankung aufmerksam zu machen und die Forschung zu fördern – und die erste klinische Studie für eine **mögliche Therapie** startet 2016.



Die geistige  
Entwicklung der  
Kinder ist völlig  
normal !



### Links zu

gooding

betterplace.org

und weitere Informationen zu unserem  
Verein finden Sie unter  
[www.znm-zusammenstark.org](http://www.znm-zusammenstark.org)



ZNM-Zusammen Stark e.V.  
Käte-Hamburger-Weg 8  
70569 Stuttgart  
1. Vorstand: Dr. Holger Fischer, 2. Vorstand: Markus Ulmer,  
Schatzmeister: Frank Schulte  
Anerkannt gemeinnütziger Verein  
Amtsgericht Stuttgart – Steuernummer 99018/60576

## Unsere Anliegen:

- Betroffenen und deren Angehörigen **eine Stimme geben**
- Über aktuelle Forschung informieren und **Forschung aktiv fördern** und unterstützen
- Teil eines **Netzwerkes** von Organisationen, Ärzten und Therapeuten sein
- Organisation eines jährlichen **Familientreffens**

## So können Sie uns helfen: Unterstützen Sie uns!

- Unterstützen Sie uns durch eine Spende über [betterplace.org](https://www.betterplace.org) oder direkt an unser Vereinskonto:  
**IBAN: DE33-2789-3760-2051-091800**
- Werden Sie **Fördermitglied**, indem sie uns monatlich oder jährlich mit einem selbst gewählten Betrag unterstützen
- Unterstützen Sie uns indem sie über [gooding.de](https://www.gooding.de) in ihren gewohnten Onlineshops einkaufen (u.a. amazon, ebay u.v.m.) und ein Teil des Kaufbetrages (ca. 5%) wird automatisch an unseren Verein gespendet; und das Beste ist: es kostet Sie nichts und Sie können Gutes damit bewirken!
- **Schenken Sie uns Ihre Zeit**: Sind Sie fit am PC oder gut im Übersetzen von Texten, organisieren gerne Konferenzen oder haben gute Ideen für Kampagnen? Dann sind Sie bei uns richtig! Jede Hilfe zählt!



### Emil

Die ersten Minuten nach Emils Geburt waren sehr dramatisch, da er weder selbständig atmen konnte noch sich bewegte.

Glücklicherweise konnten die Ärzte sein Leben retten und er verbrachte die ersten viereinhalb Monate seines Lebens auf der Intensivstation. Emil kann nicht gut selbständig atmen oder schlucken oder sich bewegen.

Doch seine geistige Entwicklung ist durch seine Erkrankung nicht betroffen – Emil verhält sich wie ein ganz normaler 2jähriger Junge, der gerne spielt und Abenteuer mit seinen verrückten Eltern unternimmt



### Aaron

Hallo, ich bin Aaron und 9 Jahre alt. Ich gehe in die 4. Klasse einer Grundschule und mag am liebsten Sachunterricht und Deutsch. Am meisten interessiere ich mich aber für Geschichte und Geografie, deshalb freue ich mich schon auf die 5. Klasse, wenn wir diese Fächer haben werden. Ich bin unternehmungslustig und verreise gern.



### Lennard

Lennard ist 5 Jahre alt und lebt in Weimar zusammen mit seinen Eltern Claudia und Stefan. Seine große Leidenschaft gilt der Unterwasserwelt, besonders den Rochen. Mit zweieinhalb Jahren kam Lenni in den Kindergarten und kann sich sehr gut mit Zeichensprache verständigen. Lennard ist ein sehr fröhlicher Junge mit einem starken Willen.

