

### Kooperation mit Neuromuskulären Zentren

In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

### Politische Vertretung

Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

### Warum wir Sie brauchen

Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.



**DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg**

Telefon 0 76 65 / 94 47-0 E-Mail: info@dgm.org  
Telefax 0 76 65 / 94 47-20 Internet: www.dgm.org

**Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft**  
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00 · BIC: BFSWDE33KRL

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.

Der Inhalt dieser Broschüre wurde sorgfältig erarbeitet. Autorin und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

## Ja, ich will die DGM unterstützen!



- Ich spende einen einmaligen Betrag von \_\_\_\_\_,- €.
- Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Ich bin Betroffene(r)  Junge-Leute-Bonus  
 Ich bin Angehörige(r) *Im Alter von 16 bis einschließlich 25 Jahren*  
 Ich bin Förderer *reduziert sich der Mitgliedsbeitrag auf 25,- €.*
- Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 50,- €.*
- Körperschaft (Unternehmen, Verein)  
*Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 200,- €.*
- Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von \_\_\_\_\_,- € leisten.

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

### Ich bezahle per

- Lastschrift \*
- Überweisung

**Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.**  
Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596  
Mandatsreferenz (wird separat mitgeteilt)  
**Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe**  
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00  
BIC: BFSWDE33KRL

### SEPA-Lastschriftmandat

Ich ermächtige die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.

**Hinweis:** Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.

**Hinweis zum Datenschutz:** Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter [www.dgm.org/datenschutzerklaerung](http://www.dgm.org/datenschutzerklaerung).

IBAN

Kreditinstitut

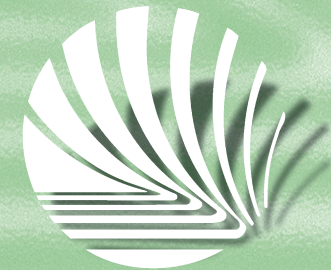
BIC

Datum

Unterschrift

\* Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen. Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute.

# LGMD2A Calpainopathie (LGMD2A – LGMD1R)



Die LGMD umfasst eine Gruppe von fast 30 verschiedenen Muskeldystrophien, die zum großen Teil erst in den vergangenen Jahren beschrieben wurden. Zusammengenommen ist ihre Häufigkeit ähnlich wie die bekanntere Muskeldystrophie Duchenne. Der Begriff LGMD bedeutet, dass rumpfnahen Muskeln mehr betroffen sind als rumpferne, aber LGMD ist auch ein Sammelbegriff geworden, unter dem klinisch ganz unterschiedliche Krankheiten zusammengefasst werden. Herzbeteiligung, Beteiligung der Atemmuskulatur, Schluckstörungen können, müssen aber nicht zum Spektrum der Symptome gehören.

Betroffene Patienten haben im deutschsprachigen Raum kaum Zugang zu zeitgemäßen Informationen. Die Hausärzte aber auch die Neurologen außerhalb spezialisierter Ambulanzen kennen oftmals die LGMD nicht. Hier möchte die DGM als größte deutsche Patientenorganisation für Muskelkrankheiten Abhilfe schaffen. Mit der LGMD2A stellen wir Ihnen nachfolgend die häufigste Form der LGMD vor.

**LGMD2A**

Calpain 3 ist ein rätselhaftes Eiweiß. Es wird im Skelettmuskel gebildet und baut sich rasch nach seiner Produktion wieder ab. Offensichtlich in weniger als 10 Minuten. Diese Tatsache hat es der Wissenschaft sehr schwer gemacht, die Funktion von Calpain 3 im Muskel zu verstehen. Ganz genau ist die Funktion also bis heute nicht bekannt, aber die folgende Abbildung illustriert, dass Calpaine eine besondere Form von Eiweiß-spaltenden Molekülen, sogenannten Proteasen, sind. Calpaine lassen vom gespaltenen Eiweiß die Untereinheiten intakt.

Calpain 3 wird spezifisch im Skelettmuskel gebildet. Das Gen, das die Produktion vom Calpain 3 – Protein ermöglicht, hat den Namen CAPN3. Wenn in der CAPN3-Sequenz eine krankmachende Veränderung besteht, spricht man von einer Mutation, und es kommt zu einer Muskelkrankheit, der Gliedergürtelmuskeldystrophie 2A (abgekürzt LGMD2A), bzw. der Calpainopathie.

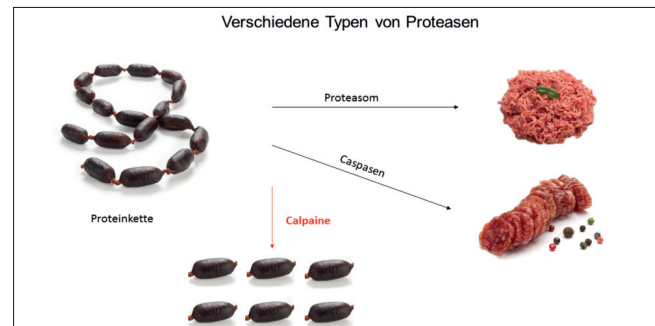


Abb. 1 Vereinfachte Darstellung der Protease - Funktionen ©Prof. Dr. med. Simone Spuler

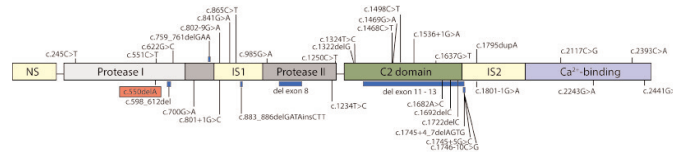


Abb.2. Aufbau des Calpain 3 Proteins und Auflistung verschiedener Mutationen in CAPN3. Die rot unterlegte Mutation ist besonders häufig. ©Prof. Dr. med. Simone Spuler

Die LGMD2A wird autosomal rezessiv vererbt, d.h. Kranke haben ein mutiertes Gen von der Mutter und eines vom Vater geerbt. Wenn die gleiche Mutation von beiden Elternteilen vererbt wird, haben Erkrankte eine homozygote Mutation. Wenn Mutter und Vater unterschiedliche Mutationen vererben, spricht man von compound heterozygoter Mutation. Die meisten Kranken tragen compound heterozygote Mutationen. Menschen, die ein gesundes und ein krankes CAPN3 Gen haben, sind gesunde Überträger bzw. Überträgerinnen. Viele hundert verschiedene Mutationen in CAPN3 sind beschrieben worden, aber einige Mutationen kommen deutlich häufiger vor als andere. So haben z.B. 15% aller LGMD2A Patienten die CAPN3c.550delA – Mutation, d.h. an Position 550 fehlt in der Gen-Sequenz ein Adenin (A).

Unter den Gliedergürtelmuskeldystrophien ist die LGMD2A die häufigste. In einigen Ländern haben bis zu 80% der LGMD-Kranken CAPN3 Mutationen.

Wegen ihrer relativen Häufigkeit wird mit besonderer Anstrengung an Therapiemöglichkeiten der LGMD2A geforscht. Zwar gibt es derzeit noch keine Therapie, aber neue Entwicklungen wie die „Gen-Schere“ CRISPR/Cas9 lassen hoffen, dass eine Genreparatur einmal möglich sein wird. Sehr wichtig bleibt eine gute physiotherapeutische Behandlung sowie eine Versorgung mit geeigneten Hilfsmitteln.

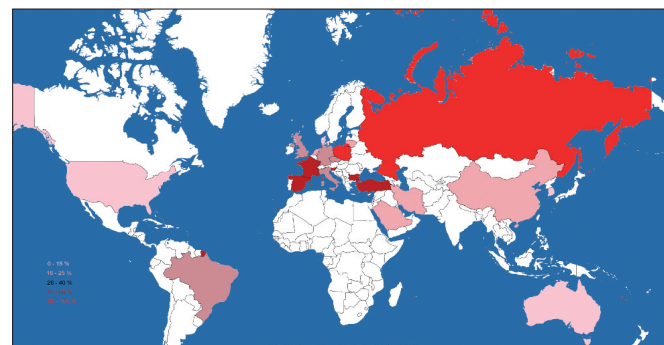


Abb. 3. Weltweite Häufigkeit der LGMD2A unter den Gliedergürtelmuskeldystrophien. „Weiss“ bedeutet, dass keine Zahlen vorliegen. ©Prof. Dr. med. Simone Spuler

**Wer wir sind und was wir wollen**

Mit über 8600 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

**Was wir tun**

*Selbsthilfeförderung*

Bundesweit engagieren sich über 300 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

*Sozial- und Hilfsmittelberatung*

Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

*Information und Aufklärung*

Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Informationsmaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website [www.dgm.org](http://www.dgm.org) und auch auf dem DGM-Facebook-Account zum Download bereit.

*Forschung*

Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.