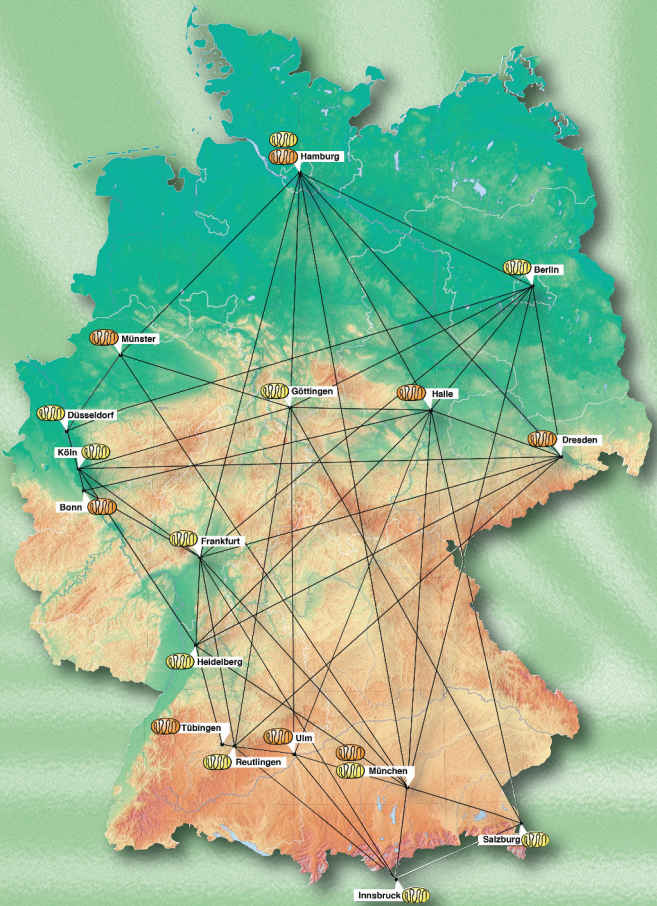


Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen

mitoNET Patientenregister





**Mito-Diagnosegruppe
in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.**

DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 07665/9447-0

E-Mail: info@dgm.org

Telefax 07665/9447-20

Internet: www.dgm.org

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe

IBAN: DE16 6602 0500 0007 7722 08 · BIC: BFSWDE33KRL

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

mitoNET

Information zu Patientenregister und -biobank

im Rahmen des Deutschen Netzwerks für mitochondriale Erkrankungen (mitoNET)

Seit 2009 besteht im Rahmen des mitoNET ein Netzwerk aus Klinikern und Grundlagenforschern aus dem deutschsprachigem Raum, mit dem wesentlichen Ziel, eine Verbesserung der medizinischen Versorgung und Forschung auf dem Gebiet der mitochondrialen Erkrankungen zu erreichen. Die Projektförderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) wurde mit Beginn Mai 2019 für weitere 3 Jahre verlängert.

Mitochondriale Erkrankungen sind selten und ausgesprochen variabel in der Ausprägung. Sie reichen von schwersten Erkrankungen bei Kindern bis hin zu relativ milden Symptomen im höheren Alter. In den letzten Jahren gab es, nicht zuletzt durch die Arbeit des mitoNET, enorme Fortschritte in der Diagnostik und in der Aufklärung der molekularen Mechanismen mitochondrialer Erkrankungen. Inzwischen beginnen sich diese Fortschritte auch in verbesserten Therapiemöglichkeiten niederzuschlagen: ein Medikament für die Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) wurde bereits zugelassen, und zahlreiche Therapiestudien zu verschiedenen mitochondrialen Erkrankungen laufen derzeit.

Zur weiteren Verbesserung der Forschung ist ein klinisches Netzwerk mit einem umfassenden Patientenregister und Dokumentation des Krankheitsverlaufs unabdingbar. Durch die gleichzeitige Sammlung von Biomaterialien und deren Speicherung in einer zentralen Biobank wird eine solide Grundlage für Forschungstätigkeiten geschaffen. Aus diesem Grund bietet das mitoNET (www.mitoNET.org) allen Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen oder hochgradigem Verdacht die Teilnahme am Patientenregister (mitoREGISTRY) und der dazugehörigen Biobank (mitoBANK) an. Auch in anderen Ländern (England, Ita-

lien, USA) haben sich inzwischen solche Netzwerke formiert, mit denen das mitoNET im Rahmen des EU-geförderten Projektes GENOMIT (www.GENOMIT.eu) seit Anfang 2017 in enger Kooperation steht. Dabei fand bereits eine Harmonisierung der führenden internationalen Register statt, mit dem Ziel, ein globales Patientenregister für mitochondriale Erkrankungen aufzubauen.

Welche Personen können in das Register und/oder die Biobank eingeschlossen werden?

- Alle Patienten, die an einer mitochondrialen Erkrankung leiden, oder bei denen der begründete Verdacht auf eine solche Erkrankung besteht.
- Blutsverwandte (Geschwister, Eltern), die ebenfalls eine genetische Veränderung tragen, selbst symptomfrei sind, aber potentiell erkranken können.
- Gesunde Angehörige (z.B. Ehepartner oder Blutsverwandte, die keine Mutation tragen oder bei rezessiven Erkrankungen nur eine Mutation tragen, und somit kein Erkrankungsrisiko haben) können Blut zu Forschungszwecken spenden und dienen als Kontrollgruppe.

Die aktuellen Zahlen bereits im mitoNET eingeschlossener Patienten finden Sie in Abb. 1 (Stand 01.05.2018). Abb. 2 zeigt die prozentuale Verteilung der häufigsten Diagnosen in unserem Patientenkollektiv (Stand 01.05.2018).

Die Teilnahme am Patientenregister beinhaltet

- einen ambulanten Termin pro Jahr
- die Untersuchungen im Rahmen des mitoNET-Registers selbst sind kostenfrei, ein Überweisungsschein ist hierfür nicht erforderlich. Meist werden die Untersuchungen aber in Verbindung mit einer Vorstellung im Rahmen der Regelversorgung durchgeführt.
- Die Untersuchungen beinhalten:
 - ausführliche Aufklärung und Einholung der Einwilligung zur Teilnahme
 - ausführliche Anamnese und Familienanamnese
 - internistische und ausführliche neurologische Untersuchung
 - Ausfüllen von standardisierten Fragebögen
 - Sehtest, Lungenfunktionstest und zwei neuropsychologische Tests bei erwachsenen Patienten
- eine Beteiligung an Ihren Reisekosten ist bis zum 30.04.2022 möglich

Die Teilnahme an der Biobank beinhaltet

- nüchterne Blut- und Urinsammlung zu Forschungszwecken
- ggf. Freigabe von bereits vorhandenem Gewebe (z.B. Haut, Muskel) für die Biobank zu Forschungszwecken.

Wer führt die Untersuchungen durch?

Es handelt sich um eine multizentrische Untersuchung, die zurzeit an mehreren neurologischen und pädiatrischen Kliniken im deutschsprachigen Raum durchgeführt wird. Welches Zentrum sich in Ihrer Nähe befindet, sowie entsprechende Kontaktadressen können Sie der unten aufgeführten Liste und der Abbildung auf der Titelseite entnehmen. Die Aufnahme weiterer Zentren (u.a. auch in der Schweiz) ist geplant, eine regelmäßig aktualisierte Liste aller aktiven Zentren finden Sie im Internet unter www.mitoNET.org.

Für weitere Fragen oder Informationen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Vielen Dank für Ihr Interesse.

Leitung:

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik
Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München
Ziemssenstr. 1, 80336 München

Ansprechpartnerin:

Dr. med. Boriana Büchner
Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik
Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München
Ziemssenstr. 1, 80336 München
Tel. +49-89-4400-57421
Fax +49-89-4400-57402
E-Mail: Boriana.Buechner@med.uni-muenchen.de
www.mitoNET.org

Neurologische Abteilungen (Erwachsene)



Bonn

Universitätsklinikum Bonn
 Klinik und Poliklinik für Neurologie
 Venusberg-Campus 1 NPP, Gebäude 80, 53127 Bonn
Prof. Dr. med. Cornelia Kornblum
 Tel: +49-228-287-15712
 E-Mail: cornelia.kornblum@ukbonn.de

Dresden

Uniklinikum „Carl Gustav Carus“ Dresden
 Klinik und Poliklinik für Neurologie
 Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
Dr. med. Jochen Schäfer, PhD Sandra Jackson,
Prof. Dr. med. Heinz Reichmann
 Tel: +49-351-458-4648, Fax: +49-351-458-4365
 E-Mail: mitolab@neuro.med.tu-dresden.de

Halle

Neurologische Klinik und Poliklinik
 Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
 Ernst-Grube-Str. 40, 06097 Halle
Dr. med. Annemarie Thäle, Dr. Leila Scholle, PD Dr. Pushpa Joshi
 Tel: +49-345-557-2740, Fax: +49-345-557-2767
 E-Mail: neurologie@uk-halle.de

Hamburg

Institut für Humangenetik
 Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
 Martinistr. 52, 20246 Hamburg
PD Dr. med. Maja Hempel
 Tel: +49-40-7410-52120, Fax: +49-40-7410-55098
 E-Mail: m.hempel@uke.de

Hamburg

Klinik für Neurologie
 Universitätsklinik Hamburg-Eppendorf
 Martinistr. 52, 20246 Hamburg
PD Dr. med. Simone Zittel-Dirks
 Tel: +49-40-7410-52771, Fax: +49-40-7410-46783
 E-Mail s.zittel-dirks@uke.de Institut für Humangenetik

in Kooperation mit:

Institut für Humangenetik

Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf

Martinistr. 52, 20246 Hamburg

PD Dr. med. Maja Hempel

Tel: +49-40-7410-52120, Fax: +49-40-7410-55098

E-Mail: m.hempel@uke.de

München

Friedrich-Baur-Institut

Neurologische Klinik und Poliklinik

Ludwig-Maximilians-Universität München

Ziemssenstr. 1a, 80336 München

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock, Dr. med. Boriana Büchner

Tel: +49-89-4400-5742, Fax: +49-89-4400-57402,

Fax: +49-89-5160-7402, E-Mail: fbi@med.uni-muenchen.de

Münster

Klinik für Neurologie

Universitätsklinikum Münster

Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude A1, 48149 Münster

Dr. med. Alexandra Rahmann, Dr. med. Bianca Dräger

Univ.-Prof. Prof. h.c. Dr. med. Heinz Wiendl

Tel: +49-251-834-8316, Fax: +49-251-834-8199

E-Mail: alexandramaria.rahmann@ukmuenster.de

bianca.draeger@ukmuenster.de

Tübingen

Neurologische Klinik und Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung

Universität Tübingen

Hoppe-Seyler-Str. 3, 72076 Tübingen

Prof. Dr. med. Ludger Schöls, Dr. med. Friedemann Bender

Tel: +49-7071-29-85165, Fax: +49-7071-29-4839

E-Mail: ludger.schoels@uni-tuebingen.de

Ulm

Universitätsklinikum Ulm, Neuromuskuläre Ambulanz

Neurologische Hochschulambulanz im RKU

Oberer Eselsberg 45, 89081 Ulm

Prof. Dr. med. Albert C. Ludolph, Dr. med. Diana Urban

Tel: +49-731-177-5220, Fax: +49-731-177-1202

E-Mail: ambulanz.neurologie@uniklinik-ulm.de

diana.lehmann@rku.de

Pädiatrische Abteilungen (Kinder)



Berlin

NeuroCure Clinical Research Center (NCRC)

Klinik für Pädiatrie m.S. Neurologie

Charité Virchow Klinikum

Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin

Prof. Dr. med. Markus Schülke-Gerstenfeld

Tel: +49-30-4505 66112, Fax: +49-30-4505-66920

E-Mail: Markus.Schuelke@charite.de

Düsseldorf

Universitätsklinikum Düsseldorf

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Klinik für Allgemeine Pädiatrie,

Neonatologie und Kinderkardiologie

Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

PD Dr. med. Felix Distelmaier

Tel.: +49-211-811-7696, Fax: +49-211-811-9276

E-Mail: Felix.Distelmaier@med.uni-duesseldorf.de

Frankfurt am Main

Universitätsklinikum Frankfurt

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Schwerpunkt Neurologie, Neurometabolik und Prävention

Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt am Main

Prof. Dr. med. Matthias Kieslich, PD. Dr. med. Martin Lindner

Dr. med. Natalia Lüsebrink

Tel: +49-69-6301-5560, Fax: +49-69-6301-5765

Göttingen

Universitätsmedizin Göttingen (UMG)

Abt. Sozial- und Neuropädiatrie

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen

Prof. Dr. med. Ekkehardt Wilichowski, Dr. med. Vivian C. Kaps

Tel: +49 551 39 67019, Fax: +49 551 39 66252

E-Mail: ewilich@med.uni-goettingen.de

Hamburg

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martinistr. 52, 20246 Hamburg

Prof. Dr. med. René Santer, Dr. med. Konstantinos Tsiakas

Tel: +49-40-7410-52710, Fax: +49-40-7410-56527

in Kooperation mit:

Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martinistr. 52, 20246 Hamburg

PD Dr. med. Maja Hempel

Tel: +49-40-7410-52120, Fax: +49-40-7410-55098

E-Mail: m.hempel@uke.de

Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 43, 69120 Heidelberg

Prof. Dr. Prof. h.c. (RCH) Georg F. Hoffmann, Dr. med. Nikolas Boy

Tel: +49-6221-56-4837 o. -4002, Fax: +49-6221-56-5222

E-Mail: nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de

Innsbruck

Department für Kinder- und Jugendheilkunde
Bereich Angeborene Stoffwechselstörungen
Medizinische Universität Innsbruck
Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck

A. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC, PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi

Tel: +43-512-504-23600, Fax: +43-512-504-24941

E-Mail: daniela.karall@i-med.ac.at

sabine.scholl-buergi@tirol-kliniken.at

Köln

Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde
Universitätsklinikum Köln (AÖR)
Kerpener Str. 62, 50937 Köln

PD Dr. med. Jürgen-Christoph von Kleist-Retzow

Tel: +49-221-478-5900, Fax: +49-221-478-3898

E-Mail: juergen-christoph.vonkleist@uk-koeln.de

München

Kinderklinik München-Schwabing
 Klinikum Schwabing, StKM
 Kinderklinik der Technischen Universität München
 Kölner Platz 1, 80804 München
Dr. med. Christine Makowski
 Tel: +49-89-3068-2589, Fax: +49-89-3068-3887
 E-Mail: christine.makowski@mri.tum.de

in Kooperation mit:

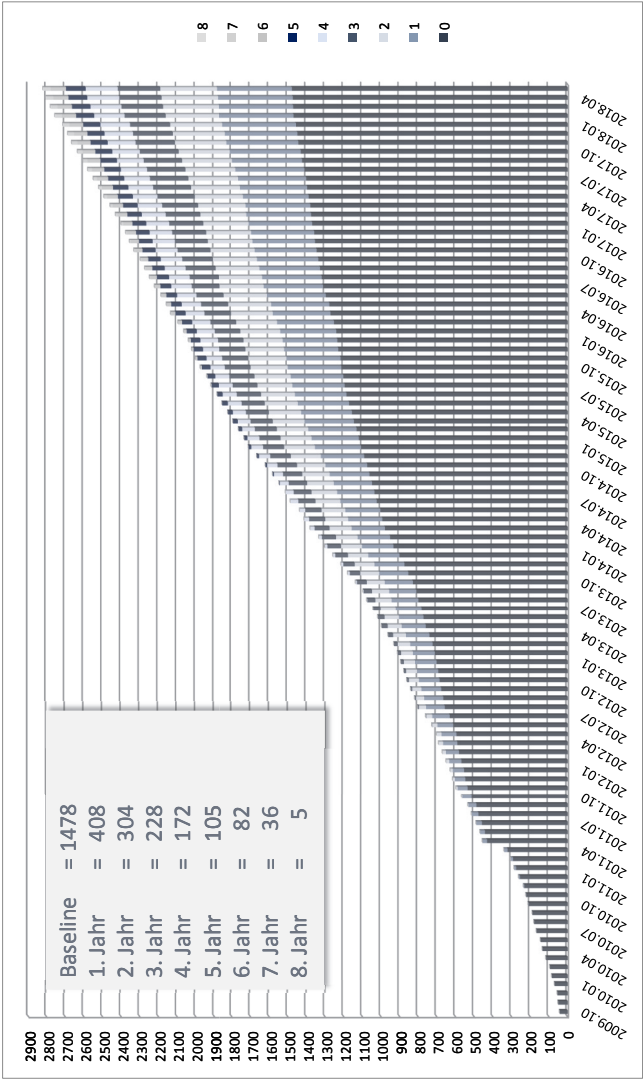
Klinikum rechts der Isar
 Institut für Humangenetik
 Technische Universität München
 Trogerstr. 32, 81675 München
Dr. Holger Prokisch, Prof. Dr. med. Thomas Meitinger
 Tel: +49-89-3187-2890, Fax: +49-89-3187-3297
 E-Mail: Prokisch@helmholtz-muenchen.de

Reutlingen

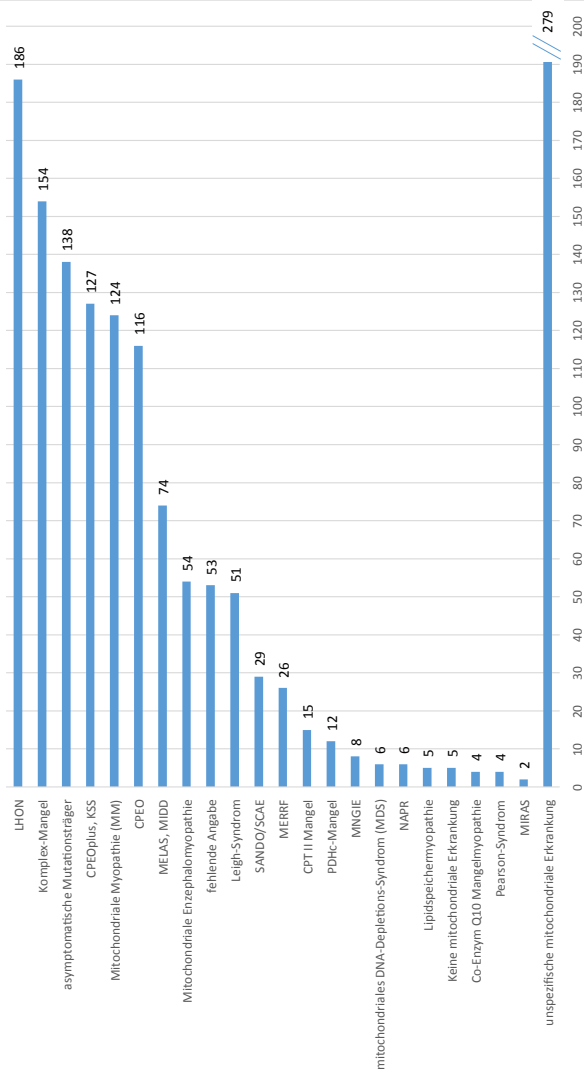
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Kreiskliniken Reutlingen
 Steinenbergstraße 31, 72764 Reutlingen
Prof. Dr. med. Peter Freisinger, Dr. med. Vanessa Kock
 Tel: +49-7121-200-4051 o. 4060, Fax: +49-7121-200-4481
 E-Mail: freisinger_p@klin-rt.de
 kock_v@klin-rt.de

Salzburg

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde
 Paracelsus Medizinische Privatuniversität. PMU
 Salzburger Landeskliniken, SALK
 Müllner Hauptstr. 48, A-5020 Salzburg
**PD Dr. Saskia Wortmann, PD Dr. Johannes Mayr,
 Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl**
 Tel: +43-5-7255-26100, Fax: +43-5-7255-26399
 E-Mail: w.sperl@salk.at



Diagnosenverteilung mitoNET



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 Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website 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 For-

schungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.

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.

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!

**Helfen Sie mit Ihrer Spende
und Ihrem Engagement.**



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.

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.

Mit freundlicher Unterstützung der AOK Hauptverwaltung Baden-Württemberg.



Autoren:

Prof. Dr. Thomas Klopstock, München

Dr. Borianna Büchner, München

Claus-Peter Eisenhardt, Lauffen

Stand: November 2019

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autoren 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.