

Arbeitsgruppe Neuromuskuläre Erkrankungen

German Muscular Dystrophy Network (MD-NET)

Homepage: <http://www.netzwerk-muskeldystrophie.de>

Unter Leitung von Herrn PD Dr Hanns Lochmüller und Herrn PD Dr. Volker Straub wurde das MD-NET konzipiert und wird jetzt vom BMBF als Netzwerk gefördert. Bestandteil des Netzwerkes sind sowohl Einzelprojekte zu pathophysiologischen Aspekten, zur Identifikation von Genen, zur Genotyp-Phänotyp-Korrelation als auch Servicestrukturen.

Die Servicestrukturen bieten Leistungen von übergeordnetem Interesse zur allgemeinen Nutzung an. Sie stehen damit auch für Arbeitsgruppen zur Verfügung, die nicht im MD-NET vertreten sind:

S1: Muscle Tissue Culture Collection – MTCC (Muskelbank)

PD Dr. Hanns Lochmüller, Dr. Angela Abicht, München
(hanns@lmb.uni-muenchen.de)

S2a: Mikrosatellitenanalyse als ökonomische Strategie für die Differentialdiagnose von Muskeldystrophien

PD Dr. Angela Hübner, Dr. Maja Poppe, Dresden
(angela.huebner@mailbox.tu-dresden.de)

S2b: Zentrale Einheit zur Sequenzierung von Genen für neuromuskuläre Erkrankungen

Prof. Dr. Clemens Müller-Reible, Würzburg (crm@biozentrum.uni-wuerzburg.de)

S3: Koordinationszentrum für klinische Studien bei Muskeldystrophien

Prof. Dr. Rudolf Korinthenberg, Freiburg (RUDOKORI@kikli.ukl.uni-freiburg.de)

Einzelprojekte im MD-NET der AG Neuromuskuläre Erkrankungen:

R3: Kartierung und Identifizierung des Gens einer Form des Marinesco-Sjögren-Syndroms

Dr. Arpad v. Moers, Dr. Raymonda Varon, Berlin (Arpad.von_moers@charite.de)

R13: Molekulare und funktionelle Aspekte von ζ -Sarcoglycan in Sarcoglycan-defizienten Gliedergürteldystrophien

PD Dr. Volker Straub, Essen (volker.straub@uni-essen.de)

R17: Immunsuppressive Therapie bei der Duchenne Muskeldystrophie

Prof. Dr. Rudolf Korinthenberg, Freiburg (RUDOKORI@kikli.ukl.uni-freiburg.de)

R18: Kreatin – Supplementierung bei Muskeldystrophie Duchenne

Prof. Dr. Bernd Reitter, Mainz (reitter@kinder.klinik.uni-mainz.de)

R7: Genotyp-Phänotyp Korrelation in Sarcoglycanopathien

PD Dr. Carsten Bönnemann, Philadelphia (BONNEMANN@email.chop.edu)

Prof. Dr. Ekkehard Wilichowski, Göttingen (ewilich@med.uni-goettingen.de)

Klinik und Genetik der heterogenen spinalen Muskelatrophie mit Atemnot (SMARD; DFG-Projekt Hu 408/3-2)

Autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA) with respiratory distress type 1 (SMARD1) is the second anterior horn cell disease in which the genetic defect could be defined (Grohmann K et al Nat Genet 2001;29:75-7; OMIM #604320). The aim of this study is to investigate the clinical and genetic features of patients with non-5q SMA or unknown neuropathy, as well as patients/sibs with sudden infant death syndrome of consanguineous parents. Please contact: Christoph Hübner (christoph.huebner@charite.de) and Piroschka Stolz (stolzine@yahoo.de).