



**Initiative SMA**

*Gemeinsam für eine Therapie*

im November 2012

Liebe SMA'ler, liebe Eltern und Freunde,

im Rundbrief 2011 haben wir eine Rückschau auf unsere Arbeit in den vergangenen 10 Jahren gehalten, in diesem Jahr soll es einen Bericht über die aktuelle Arbeit sein.

Wie diejenigen sicher erkannt haben, die unseren Brief schon seit längerem bekommen, hat sich die Initiative SMA ein neues „Outfit“ zugelegt. Demnächst wird sich auch die Webseite im neuen Design und mit überarbeiteten Inhalten präsentieren.

Innerhalb der DGM haben sich nach einer Satzungsänderung in diesem Jahr Diagnosegruppen gebildet, eine davon ist die **Diagnosegruppe SMA**. Ein erstes Treffen mit Interessierten fand im März in Frankfurt statt. Aus diesem Kreis haben sich Anna Wittchen, Karl Brunnbauer, Manfred Stange und Klaus Schwersenz zur Wahl gestellt und sind inzwischen zu Sprecherin und zum Delegierten bzw. zu Stellvertretern gewählt worden. Die Gruppe wird sich verstärkt um SMA-spezifische Themen kümmern und ist offen für jeden, der mitarbeiten möchte. Für das Jahr 2013 sind ein SMA-Fachtag im März in Aachen (im Zusammenhang mit dem wissenschaftlichen Kongress der DGM) und endlich wieder ein SMA-Symposium im Oktober in Hohenroda geplant. Die Initiative SMA ist an der Vorbereitung beider Aktivitäten beteiligt und wird das SMA-Symposium auch finanziell unterstützen.

Die Vorstandsmitglieder von **SMA Europe** trafen sich mit ihrem wissenschaftlichen Beirat im März in Paris, um über die Forschungsprojekte zu beraten, die gefördert werden sollen. Von 21 eingegangenen Anträgen wurden 6 als förderungswürdig angesehen. Sie werden mit insgesamt 682.000 € gefördert. Die Initiative beteiligt sich daran mit 150.000 €. Besonders erfreulich ist aus deutscher Sicht, dass der Antrag von Dr. Markus Rießland vom Humangenetischen Institut der Universität zu Köln die beste Bewertung von allen Anträgen selbständiger Nachwuchsgruppen bekam.

In dieser Vorstandssitzung wurden Casimir Knight vom SMA Trust, Großbritannien, als Präsident und Inge Schwersenz zur neuen Vizepräsidentin von SMA Europe gewählt.

Ein gemeinsames Ziel von SMA Europe und den SMA-Patientengruppen in den USA ist die Vereinheitlichung der Meßmethoden zur Bewertung der motorischen Fähigkeiten der Patienten. Zurzeit werden international 7 verschiedene Methoden verwendet. Bei länderübergreifenden Studien, die bei SMA wegen der kleinen Patientenzahlen notwendig sein werden, ist es unabdingbar, einheitlich vorzugehen. 5 Patientenvereinigungen haben gemeinsam ein statistisches Analyseverfahren in Auftrag gegeben mit dem Ziel, ein einheitliches, aussagekräftiges Verfahren zu entwickeln.

Anfang Juli fand der erste gemeinsame wissenschaftliche **Workshop von SMA Europe** mit dem Thema „Herausforderungen und Chancen bei klinischen Studien bei SMA“ in Rom statt. Mehr als 30 Wissenschaftler und klinisch tätige Ärzte aus Europa und den USA folgten der Einladung von SMA Europe. Ein erster, kurzer Bericht steht bereits auf unserer Webseite, ein ausführlicher Bericht erscheint in Kürze in einem wissenschaftlichen Journal und auf der Webseite.

Die gute Resonanz dieses Workshops hat SMA Europe ermutigt, auch in den kommenden Jahren wissenschaftliche Workshops in Europa zu bestimmten aktuellen Themen der SMA-Forschung zu veranstalten.

SMA Europe konnte im Oktober den niederländischen „**Prinses Beatrix Fonds**“ als neues Mitglied begrüßen. Diese Stiftung setzt sich seit Jahren für die Erforschung neuromuskulärer Krankheiten ein. SMA Europe freut sich sehr über diese Verstärkung.

Im Juni dieses Jahres fand der wissenschaftliche **Kongress von Families of SMA** in den USA statt. Wie in den vergangenen Jahren hat die Initiative SMA zwei jungen Wissenschaftlern, Benjamin Förthmann vom Institut für Neuroanatomie der Medizinischen Hochschule Hannover und Ludwig Heesen vom Institut für Humangenetik der Universität zu Köln, die Teilnahme mit Reise- stipendien ermöglicht. Ihren Bericht über den Kongress können sie auf unserer Webseite lesen.

Auf Anregung von **EURORDIS** (European Organisation for Rare Diseases) wurde Dr. Inge Schwersenz in die Datenbank der EMA (European Medicines Agency) als Patientenvertreterin für SMA aufgenommen. Sie wird in der EMA die Interessen der SMA-Patienten bei Anträgen für klinische Studien vertreten. Die EMA ist bei erfolgreichen klinischen Studien für die Zulassung von Medikamenten zuständig.

Man kann den Brief nicht beenden, ohne wieder unsere großartigen Unterstützer von „**Muskeln für Muskeln**“ zu erwähnen! Wer noch ein Geschenk zu Weihnachten sucht: Auf der Webseite [www.muskeln-fuer-muskeln.de](http://www.muskeln-fuer-muskeln.de) finden Sie schöne Rad- oder Laufshirts. Ein ganz großer Dank gilt Andreas Mörl und Florian Bauer für ihren herausragenden Einsatz und natürlich allen Sportlerinnen und Sportlern, die sich so erfolgreich für SMA engagieren.

Selbstverständlich bedanken wir uns auch bei denen, die im vergangenen Jahr bei besonderen familiären Ereignissen an die Initiative SMA gedacht haben, und bei all denen, die aus einem anderen, mitunter auch traurigem Anlass zu Spenden aufgerufen haben.

**Wie immer wünsche ich Ihnen eine frohe und besinnliche Weihnachtszeit und einen infektfreien Winter.**

Ihre

