

München, Donnerstag, 06.03.2014

Carl Friedrich von Siemens Stiftung, Südliches Schloßrondell 23, 80638 München

Donnerstag, 06. März 2014 - Begrenzte Teilnehmerzahl, deshalb Anmeldung unter olivia.schreiber@med.uni-muenchen.de nötig.

- 11:00** **Begrüßung durch die Koordinatoren – M. Walter**
- Teil 1: Ergebnisse aus grundlagenwissenschaftlichen Projekten**
Vorsitz: M. Vorgerd
- 11:05 – 11:25** DMDpig – M. Walter, S. Krause (München)
- 11:25 – 11:45** Untersuchungen zur zellbiologischen Funktion von Dysferlin – L. Klinge (Göttingen)
- 11:45 – 12:10** Effekte von Alemtuzumab und Autophagie in Muskelzellen – K. Schmidt (Göttingen)
- Teil 2: Infrastrukturen für seltene Erkrankungen**
Vorsitz: M. Walter
- 12:10 – 12:30** Neue Patientenregister für CMT, IBM und PAM – O. Schreiber (München)
- 12:30 – 12:45** Biobanken – Update – P. Schneiderat (München)
- 12:45 – 13:30** **Mittagspause**
- Teil 3: Klinische Studien und Patientenversorgung**
Vorsitz: J. Kirschner
- 13:30 – 14:00** Wichtige aktuelle und zukünftige klinische Studien für NMD in Deutschland und international – J. Kirschner (Freiburg)
- 14:00 – 14:20** Experimentelle Serin-Therapie für einen HMSN/HSAN Patienten mit einer Ser331Phe Mutation im SPTLC1-Gen – B. Rautenstrauss (München)
- 14:20 – 14:35** A double blind randomised placebo controlled efficacy and safety study of L-citrulline and metformin in ambulant children aged between 7 and 10 years with Duchenne's muscular dystrophy – D. Fischer (Basel)
- 14:35 – 14:55** Kasuistik: Ein Mädchen mit wechselnder Muskelschwäche, Gaumenspalte und Herzrhythmusstörungen – S. Borell (Freiburg)
- 14:55 – 15:10** Spontaneous myoblast differentiation in a symptomatic female carrier of X-linked EDMD and strategies to identify additional disease alleles – P. Meinke (Edinburgh)
- 15:10 – 15:30** **Offene Fragen, Diskussion, abschließende Worte – M. Walter**
- 15:30** **Ende des öffentlichen Meetings**
- 15:30 – 16:00** **Pause**
- 16:00 – 16:30** **Mitgliederversammlung MD-NET e.V. (Geschlossene Sitzung)** (Moderation M. Walter)
- 16:30 – 18:00** **Oversight Committee Sitzung der deutsch-österreichischen Patientenregister (Geschlossene Sitzung)** (Moderation M. Walter)
- 18:00** **Ende des Meetings**