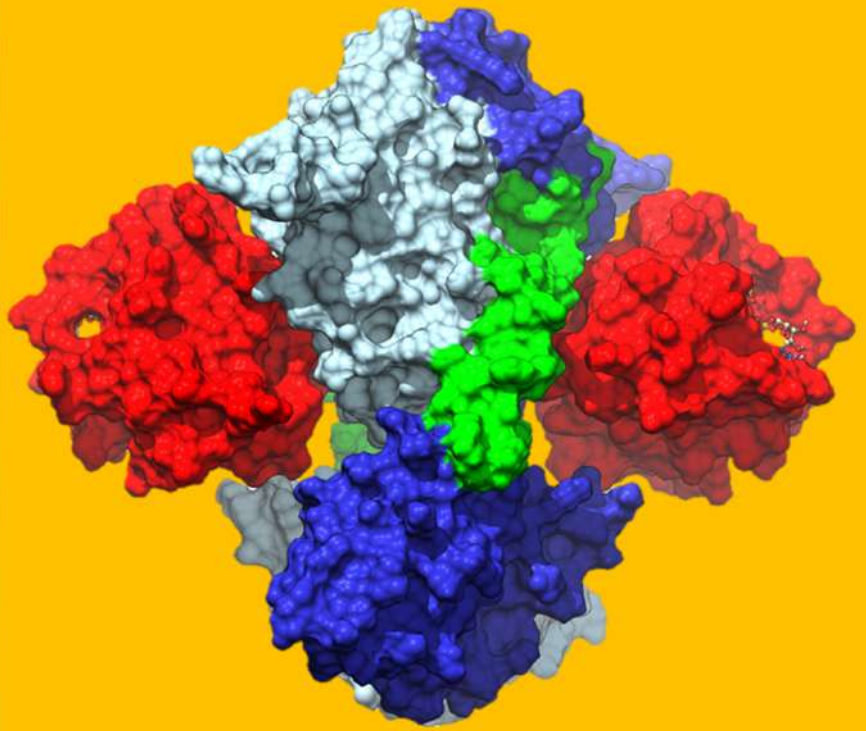


# FIGHT-CNNM2

Projet de recherche sur  
l'hypomagnésémie primaire  
dominante avec mutations dans  
CNNM2.



## FIGHT-CNNM2

L'hypomagnésémie primaire dominante est une maladie très rare causée par des mutations du gène CNNM2, qui peut provoquer une hypomagnésémie, une déficience intellectuelle et des convulsions.

Bien qu'il ait été rapporté que les mutations CNNM2 altèrent la réabsorption rénale du magnésium, les mécanismes qui expliquent la maladie sont mal compris.

Actuellement, il n'existe pas de protocoles cliniques pour le diagnostic et le suivi des patients porteurs de mutations dans CNNM2.

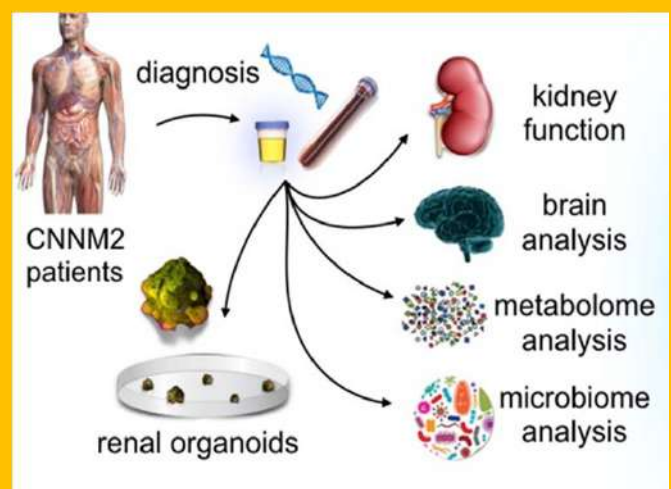


## QUEL OBJECTIF POURSUIT LE PROJET ?

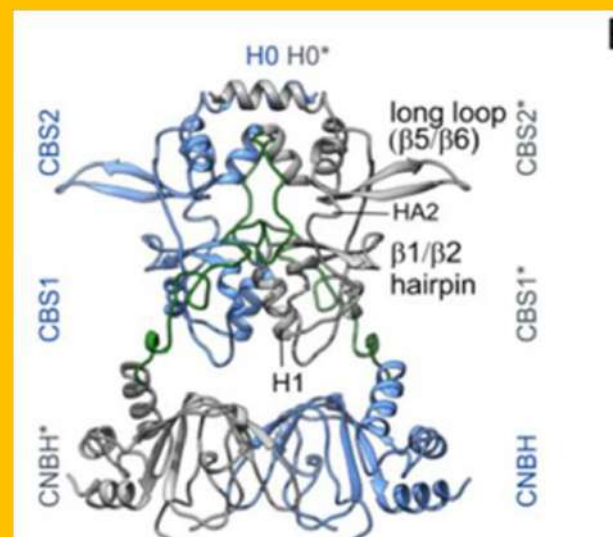
L'objectif est d'améliorer le diagnostic et la compréhension des maladies associées à CNNM2 grâce à des techniques structurales, fonctionnelles et biochimiques intégrées.

## OBJECTIFS CLÉS

**Diagnostic CNNM2.** Grâce au phénotypage systématique des patients atteints de CNNM2, un nouveau protocole de diagnostic sera développé. Les cellules souches dérivées de patients seront stockées dans une biobanque.



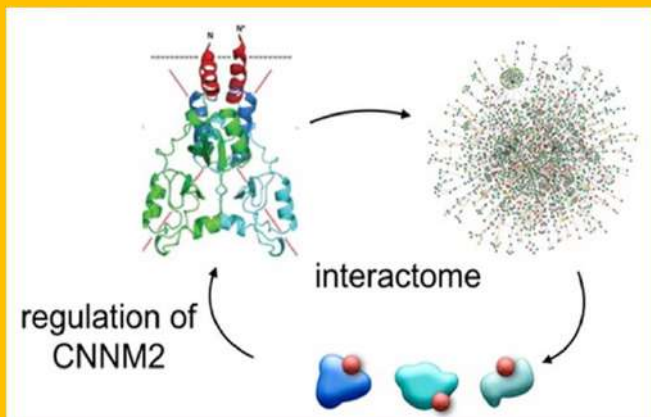
**Structure CNNM2.** La structure de la protéine CNNM2 sera définie pour comprendre l'impact des mutations des patients sur le repliement et l'activité des protéines.



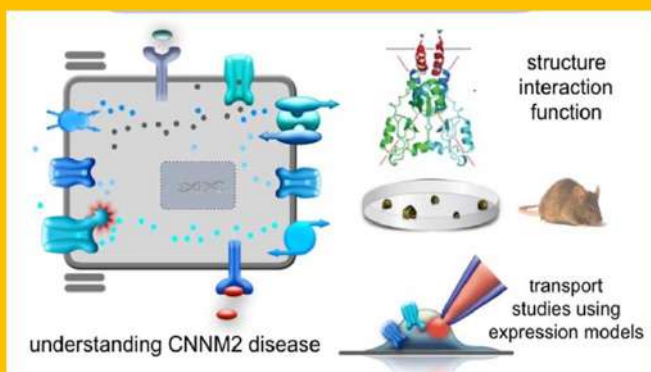


## OBJECTIFS CLÉS

**CNNM2 Interactome.** À l'aide d'une analyse protéomique, nous cartographierons l'ensemble de l'interactome CNNM2 et examinerons le rôle des protéines qui interagissent avec CNNM2 et la signalisation cellulaire. Nous espérons obtenir des informations importantes sur la régulation CNNM2 qui pourraient expliquer les défauts moléculaires causés par les mutations CNNM2 dans la signalisation cellulaire.



**Fonction CNNM2.** À l'aide de modèles cellulaires, tissulaires et animaux avancés, la fonction CNNM2 sera découverte pour comprendre la fonction de transport  $Mg^{2+}$  altérée chez les patients porteurs de mutations CNNM2.



## MEMBRES DU CONSORTIUM FIGHT-CNNM

**Radboudumc**

Prof. Dr. **Joost G.J. Hoenderop**. Radboud university medical center

Dr. **Jeroen H.F. de Baaij**. Radboud university medical center

**CHARITÉ**  
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN

Prof. Dr. **Dominik Müller**. Charité University Medicine Berlin

**CIC bioGUNE**  
Biorientatutako Birkuntza Kooperatiboko Zentrua  
Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias

Prof. Dr. **Luis Alfonso Martinez- Cruz**. CIC bioGUNE, Technological Park of Bizkaia

**McGill**

Prof. Dr. **Michel Tremblay**. McGill University Department Biochemistry Goodman Cancer

**Osakidetza**   **Departamento de Salud**

Dr. **Javier de las Heras**. Osakidetza-Hospital de Cruces. Unidad de enfermedades metabólicas hereditarias

**hipofam**   
Asociación para la información y la investigación de la hipomagnesemia familiar.

**Antonio Cabrera**. Asociación Hipofam

**ERKNet**  
The European Rare Kidney Disease Reference Network

**Franz Schaefer**. ERKNet coordinator

## COMMENT FIGHT-CNNM2 PEUT-IL AIDER LES PATIENTS ?

L'amélioration des connaissances sur la maladie pourrait ouvrir la porte à de meilleurs traitements à l'avenir.

La participation de l'association de patients à ce projet apporte la vision des personnes concernées à la gestion du projet, afin que les objectifs du projet soient adaptés aux besoins des patients.

FIGHT-CNNM facilitera la création d'une communauté de patients atteints de cette pathologie, où il sera possible de s'offrir un soutien mutuel et d'échanger des impressions, des expériences, de poser des questions aux autres concernés, etc.

La communauté Hypomagnésémie Familiale a été créée sur la plateforme Rare Connect. Grâce à cette plateforme il est possible de contacter d'autres patients et partager données et informations.



## COMMENT LES PATIENTS PEUVENT-ILS AIDER À FIGHT- CNNM2?

L'hypomagnésémie primaire dominante est une maladie très rare et il n'existe pas de registre de patients avec un nombre suffisant pour valider pleinement les résultats que nous obtenons. Plus la base de population sur laquelle le projet est basé est large, plus le résultat sera fiable. C'est pourquoi nous devons augmenter le nombre de patients. Si vous êtes un patient atteint d'hypomagnésémie primaire dominante ou que vous êtes médecin et que vous avez des patients atteints de cette pathologie, contactez FIGHT-CNNM2 pour pouvoir les inclure dans notre registre et faire partie de ce projet.

### CONTACT

#### Coordination de FIGHT-CNNM2:

Prof. Dr. Joost G.J. Hoenderop

Courriel: [Joost.Hoenderop@Radboudumc.nl](mailto:Joost.Hoenderop@Radboudumc.nl)

#### Association de patients:

**Hipofam** – Asociación para la información y la investigación de la hipomagnesemia familiar

Courriel: [tecnico@hipofam.org](mailto:tecnico@hipofam.org)

