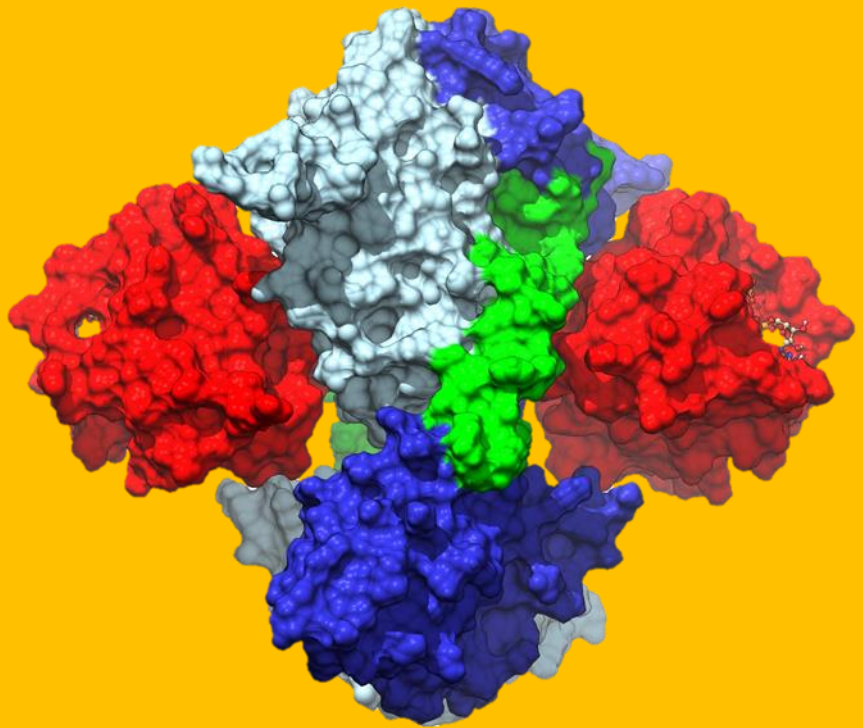


FIGHT-CNNM2

Forschungsprojekt über primäre
dominante Hypomagnesiämie mit
Mutationen in CNNM2



FIGTH-CNNM2

Primäre dominante Hypomagnesiämie ist eine sehr seltene Erkrankung, die durch Mutationen im CNNM2-Gen verursacht wird und zu Hypomagnesiämie, geistiger Behinderung und Krampfanfällen führen kann.

Obwohl beschrieben wurde, dass CNNM2-Mutationen die renale Magnesium-Rückresorption verändern, sind die Mechanismen, die diese Krankheit erklären, nur unzureichend bekannt. Derzeit gibt es keine klinischen Protokolle für die Diagnose und Nachsorge von Patienten mit CNNM2-Mutationen.

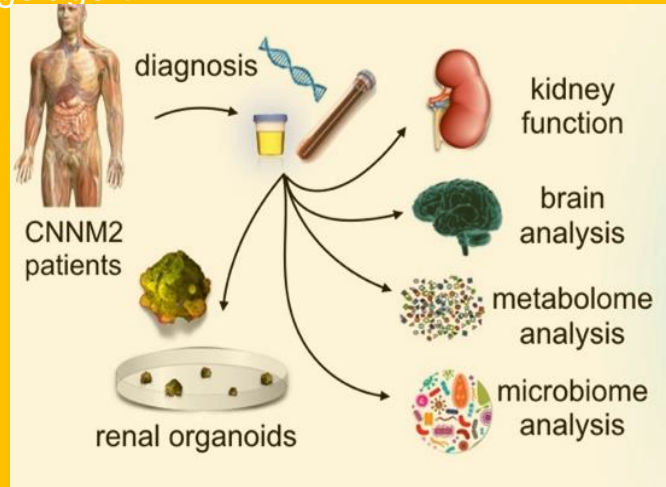


WAS IST DAS ZIEL DES PROJEKTS?

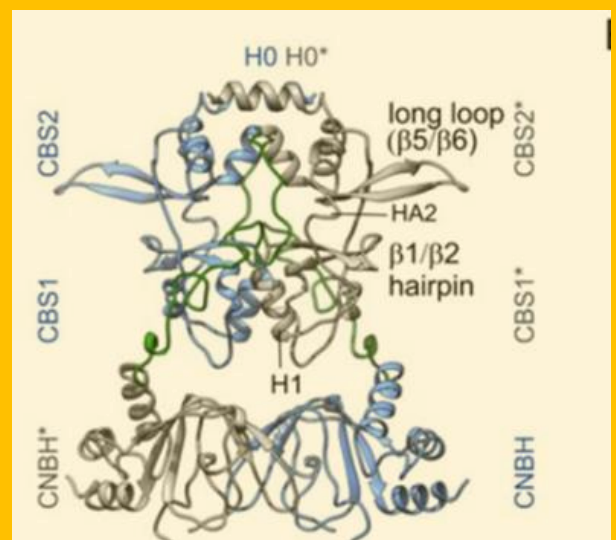
Ziel ist es, die Diagnose und das Verständnis von CNNM2-assoziierten Krankheiten durch integrierte strukturelle, funktionelle und biochemische Techniken zu verbessern.

ZIELE

CNNM2-Diagnose. Durch die systematische klinische Beschreibung von Patienten mit CNNM2 soll ein neues Diagnoseprotokoll entwickelt werden. Die von den Patienten gewonnenen Stammzellen werden in einer Biobank gelagert.

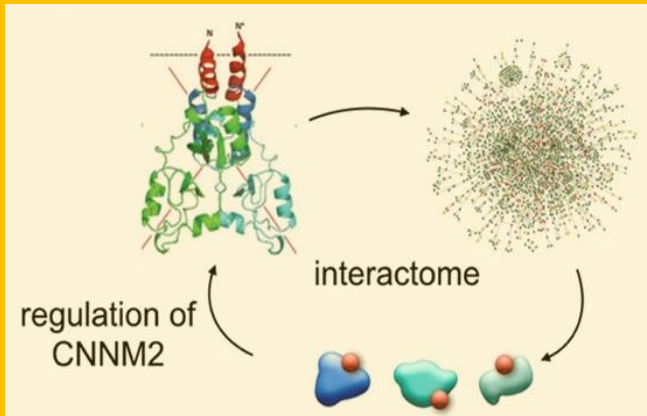


CNNM2-Struktur. Die Struktur des CNNM2-Proteins soll definiert werden, um die Auswirkungen von Patientenmutationen auf die Proteinfaltung und -aktivität zu verstehen.

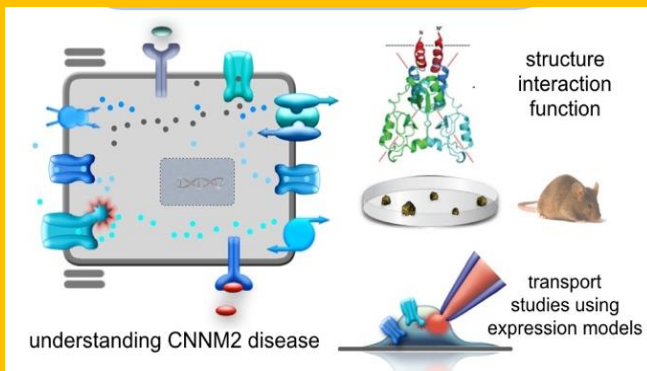


ZIELE

CNNM2-Interaktom. Durch proteomische Analysen werden wir das gesamte CNNM2-Interaktom kartieren und die Rolle der mit CNNM2 interagierenden Proteine und die Zellsignalisierung untersuchen. Wir hoffen, wichtige Informationen über die CNNM2-Regulierung zu erhalten, die die durch CNNM2-Mutationen verursachten molekularen Defekte bei der Zellsignalisierung erklären können.



CNNM2-Funktion. Mithilfe fortschrittlicher Zell-, Gewebe- und Tiermodelle soll die Funktion von CNNM2 aufgedeckt werden, um die veränderte Mg²⁺-Transportfunktion bei Patienten mit CNNM2-Mutationen zu verstehen.



MITGLIEDER DES KONSORTIUMS FIGHT – CNNM2

Radboudumc

Prof. Dr. **Joost G.J. Hoenderop.**

Radboud **university medical center**

Dr. **Jeroen H.F. de Baaij.**

Radboud **university medical center.**



Prof. Dr. **Dominik Müller.**

Charité Universitätsmedizin Berlin



Prof. Dr. **Luis Alfonso Martinez- Cruz.** CIC

bioGUNE, Technological Park of Bizkaia



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



Departamento
de Salud

Javier de las Heras. Osakidetza-Hospital de
Cruces. Referat Vererbte
Stoffwechselkrankheiten.



Antonio Cabrera. Verein Hipofam

ERKNet

The European Rare Kidney Disease Reference Network

Prof. Dr. **Franz Schaefer.** ERKNet Koordinator

WIE KANN FIGTH-CNNM2 PATIENTEN HELFEN?

Bessere Kenntnisse über die Krankheit könnten in Zukunft die Tür zu besseren Behandlungen öffnen. Die Beteiligung der Patientenvereinigung an diesem Projekt bringt die Sichtweise der Betroffenen in die Ausrichtung des Projekts ein, so dass die Ziele des Projekts an die Bedürfnisse der Patienten angepasst werden. FIGTH-CNNM wird die Schaffung einer Gemeinschaft von Patienten mit dieser Krankheit erleichtern, in der sie sich gegenseitig unterstützen, Eindrücke und Erfahrungen austauschen, anderen Betroffenen Fragen stellen können usw. Die Gemeinschaft für familiäre Hypomagnesiämie wurde auf der Plattform Rare Connect gegründet. Über diese Plattform ist es möglich, Kontakt aufzunehmen mit anderen Patienten und teilen Daten Informationen.



WIE KÖNNEN PATIENTEN ZUR BEKÄMPFUNG VON CNNM2 BEITRAGEN?

Die primäre dominante Hypomagnesiämie ist eine sehr seltene Erkrankung, und es gibt kein Patientenregister mit einer ausreichenden Anzahl von Patienten, um die von uns erzielten Ergebnisse vollständig zu validieren. Je breiter die Bevölkerungsbasis ist, auf die sich das Projekt stützt, desto zuverlässiger werden die Ergebnisse sein. Deshalb müssen wir die Zahl der Patienten erhöhen. Wenn Sie ein Patient mit primärer dominanter Hypomagnesiämie sind oder wenn Sie ein Arzt sind und Patienten mit dieser Erkrankung haben, kontaktieren Sie bitte FIGHT-CNNM2, damit wir sie in unser Register aufnehmen und an diesem Projekt teilnehmen können.

KONTAKT:

Koordinierung von FIGHT-CNNM2:

Prof. Dr. Joost G.J. Hoenderop

email: Joost.Hoenderop@Radboudumc.nl

Vereinigung der Patienten :

Hipofam – Verein zur Information und
Erforschung der familiären
Hypomagnesiämie

email: tecnico@hipofam.org

