

# Okulodentodigitale Dysplasie

## Ein Fallbericht

Die okulodentodigitale Dysplasie (ODDD, OMIM 164200) ist ein seltenes Krankheitsbild, das in der Regel autosomal dominant vererbt wird. Der Name weist auf die im Wesentlichen betroffenen Organe hin, nämlich Augen, Zähne und Finger. Es gibt aber eine ganze Reihe weiterer klinischer Merkmale, die viele Organsysteme in unterschiedlichem Ausmaß betreffen können (■ **Tab. 1**). Die Ausprägung der Merkmale ist dabei sehr unterschiedlich, auch innerhalb einer Familie weichen klinische Symptome voneinander ab.

Für die Zahnveränderungen bei ODDD finden sich ebenfalls unterschiedliche Angaben. Dabei ist jedoch unklar, ob es sich tatsächlich um verschiedene Anomalien oder doch nur unterschiedliche Ausprägungen von einer einzelnen Anomalie und deren Folgeschäden handelt.

### Fallbericht

Die Patientin L. wurde erstmals im Alter von 2 Jahren vorgestellt. Die Zahneruption begann mit 6 Monaten. Als einzige Tochter nicht konsanguiner, klinisch unauffälliger Eltern fiel extraoral bei L. eine verkleinerte Lidspalte, eine Klinodaktylie beidseits, dünnes Kopfhaar und eine zierliche Statur auf (Körperlänge 25. Perzentile). Die Nase zeigte sich schmal, die Stirn erschien betont (■ **Abb. 1**). Der rechte Fuß zeigte eine weichgewebige Syndaktylie der 2. und 3. Zehe.

An oralen Befunden zeigte sich eine altersentsprechende Entwicklung des Milchgebisses, wobei die 2. Milchmolaren noch nicht durchgebrochen waren. Der Zahnschmelz erschien insgesamt gleichmäßig opak. An den Schneidekanten der Milchschneidezähne zeigten sich diskrete

Attritionen (■ **Abb. 2**). Außerdem waren schwarzbraune Beläge erkennbar, die nicht mit einem Instrument abgestreift werden konnten. Die Verzahnung und Kieferlage waren normal, der Gaumenbogen erschien flach und eher breit.

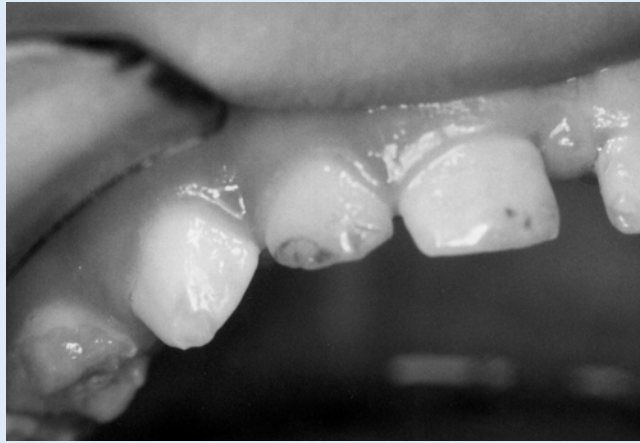
Röntgenologisch wurden 6 Monate später an beiden Händen eine Brachymesophalangie des 5. Strahls und plump wirkende Rippen festgestellt. Eine spätere molekulargenetische Untersuchung ergab eine heterozygote V96E-Missensemutati-

**Tab. 1** Wichtige klinische Symptome der okulodentodigitalen Dysplasie (nach OMIM-online-Datenbank) mit einer Charakterisierung der Zahnveränderung bei unserer Patientin

Ophthalmologische Symptome	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mikroophthalmie mit schmalen eingesunkenen Augen</li> <li>• Mikrokornea</li> <li>• Fehlbildungen der Iris</li> <li>• Glaukome</li> <li>• Epikanthus</li> <li>• Kurze Lidspalten</li> <li>• Pseudotrabisismus</li> </ul>
Zahnmedizinische Symptome bei unserer Patientin	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Opaker, weicher Zahnschmelz, der sich bald nach Zahndurchbruch gelblich-bräunlich verfärbt und sekundär durch mechanische Belastung degradieren kann</li> </ul>
Fehlbildungen von Händen und Füßen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bilaterale Syndaktylie der 4. und 5. Finger (Typ-III-Syndaktylie)</li> <li>• Mesio- und distophalangeale Hypoplasie oder Aplasie der Finger oder Zehen</li> <li>• Kamptodaktylie und Klinodaktylie der 5. Finger</li> </ul>
Kraniofaziale Symptome	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mikrozephalus</li> <li>• Schmale Nase mit hypoplastischen Nasenflügeln und einem langen Nasenrücken</li> <li>• Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte</li> <li>• Kraniale und mandibuläre Hyperostosen</li> </ul>
Skelett	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Breite Röhrenknochen</li> <li>• Cubitus valgus</li> <li>• Hüftluxation</li> <li>• Osteopetrose</li> </ul>
Haare	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fein, trocken, dünn, langsames Wachstum</li> </ul>
Neurologische Symptome	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Spastik</li> <li>• Subkortikale Läsionen der weißen Substanz (MRT)</li> <li>• Veränderungen der Basalganglien (MRT)</li> <li>• Gestörte Augenbewegung</li> <li>• Funktionsstörungen der Blase und des Darms</li> <li>• Sehverlust und Blindheit</li> <li>• Hörverlust</li> <li>• Ataxie</li> <li>• Nystagmus</li> <li>• Muskelschwäche</li> <li>• Parästhesien (Sensibilitätsstörungen)</li> </ul>



**Abb. 1** ▲ Gesicht der Patientin im Alter von 24 Monaten. Man erkennt den Pseudohypertelorismus durch die medial verkürzte Lidspalte. Die Nasenflügel sind hypoplastisch, das Haar erscheint dünn. Die Darstellung des Gesichts erfolgt mit Einverständnis der Eltern



**Abb. 2** ▲ Abbildung der rechten Oberkieferzähne im Alter von 24 Monaten. Der erste Milchmolar zeigt bereits deutlichen Schmelzverlust, die weiter vorne gelegenen Schneidezähne sind weniger betroffen. Der erst kurz durchgebrochene Eckzahn zeigt noch keine deutlichen Spuren der Veränderung. Im Gegensatz zum sekundär verfärbten Milchmolaren ist der Eckzahn auch noch weiß

on des *GJA1*-Gens (Einzelheiten s. Patientin 3-1 in [18]).

Die Milchzähne zeigten im weiteren Verlauf eine progrediente Abrasion und Attrition von Schmelz. An einigen Stellen wurden Restaurationen erforderlich. Eine Röntgenpanoramaaufnahme im Alter von 5 Jahren zeigte röntgendichte Areale im Bereich dieser Füllungen, der Zahnschmelz selbst war jedoch in seiner Röntgendichte verringert und die Pulpa relativ groß. Soweit zu beurteilen, waren alle Zähne angelegt.

Bei Erstvorstellung wurde um die Beurteilung gebeten, ob orale Befunde mit einer Vordiagnose Hallermann-Streiff-Syndrom vereinbar seien. Die Überschneidung des klinischen Bildes der ODDD mit dem Hallermann-Streiff-Syndrom erklärt die Vordiagnose zum Zeitpunkt der Erstvorstellung.

### Therapeutische Überlegungen

Bei L. wurden die distalen (endständigen) Zähne (Molaren) frühzeitig behandelt, um den Zahngewebeverlust gering zu halten. Da die Kaukräfte im Seitenzahnbereich durch die Hebelverhältnisse der Kaumuskelatur besonders hoch sind, kann es dort rasch zu Substanzverlust kommen, der eine spätere weitere Versorgung erschwert. Fehlt eine adäquate Versorgung, müssen

viele endständige Molaren sogar extrahiert werden [7, 14].

Auch die unbehandelten Frontzähne dürften davon profitieren, wenn die vertikale Dimension stabilisiert wird. Dies muss sich nicht mit den Erwartungen der Patienten oder deren Eltern decken, die oft auf eine rasche Behandlung der ästhetisch wichtigen Frontzähne drängen. Plastische Werkstoffe wie Amalgam oder Komposit wurden zur Versorgung der Seitenzähne als weniger geeignet angesehen im Vergleich zu vorgefertigten Edelstahlkronen oder laborgefertigten Restaurationen aus Metall oder Keramik [9]. Dies widerspricht der noch weit verbreiteten Auffassung, dass bleibende Zähne im Kindesalter möglichst nicht überkront werden sollten.

### Genetik

Durch Kopplungsanalyse von Familien mit ODDD wurde ein Locus auf Chromosom 6q22–q24 identifiziert. Nachdem diese Region weiter eingengt wurde, konnten in allen untersuchten Familien Mutationen im *GJA1*-Gen nachgewiesen werden [1, 11]. Hinweise auf Lokusheterogenität gibt es bislang nicht. Das *GJA1*-Gen besteht aus 2 Exonen, von denen nur eins kodierend ist. Auch für die rezessiv

vererbte ODDD wurden Mutationen des *GJA1*-Gens beschrieben [12].

Dabei handelt es sich in der Regel um Missensemutationen und nur in Ausnahmefällen um Kodonduplikationen. Das Genprodukt dieses Gens ist Connexin 43, ein Strukturprotein von Gap Junctions. Diese bilden im extrazellulären Raum einen hydrophilen Kanal, durch welchen Ionen, Metaboliten und Moleküle bis zu einer Größe von 1 kDa wie z. B. cAMP,  $\text{In-SP}_3$ , Adenosin, ADP und ATP ausgetauscht werden können. Gap Junctions spielen eine entscheidende Rolle bei der Organentwicklung sowie der Koordination und Regulation spezifischer Funktionen im differenzierten Gewebe. Die in den bisherigen Veröffentlichungen beschriebenen Mutationen verteilen sich über das gesamte Protein, allerdings liegt die Mehrzahl der Veränderungen in der N-terminalen Hälfte des Proteins (■ **Abb. 3**). Es konnte keine offensichtliche Phänotyp-Genotyp-Korrelation zu bestimmten Proteindomänen hergestellt werden [10].

Es ist wichtig zu berücksichtigen, dass bei betroffenen Patienten nicht selten Neumutationen vorliegen, also dass die Mutation bei den Eltern nicht nachweisbar ist. Das bedeutet, dass diese (meist autosomal dominant vererbte) Erkrankung dann nicht durch einen aussagekräftigen Familienstammbaum belegt werden

medgen 2007 · 19:427–431  
 DOI 10.1007/s11825-007-0054-y  
 © Springer Medizin Verlag 2007

T. Wiest · C. Grond-Ginsbach · M.J. Koch  
**Okulodentodigitale  
 Dysplasie. Ein Fallbericht**

**Zusammenfassung**

Die seltene Erkrankung okulodentodigitale Dysplasie (ODDD), die in der Regel autosomal-dominant vererbt wird, ist charakterisiert durch Veränderungen der Augen, Zähne und der Finger und geht auf eine Mutation des *GJA1*-Gens zurück. Im Hinblick auf die Zahnveränderungen ist ein früher Zeitpunkt für Beurteilung und Behandlung von entscheidender Bedeutung. Im vorliegenden Fallbericht wird dargestellt, dass an verschiedenen Zähnen unterschiedlich stark ausgeprägte Veränderungen erkennbar werden können. Dies könnte erklären, dass in der Literatur die Zahnveränderungen bei ODDD so unterschiedlich beschrieben werden.

**Schlüsselwörter**

Okulodentodigitale Dysplasie (ODDD) · *GJA1*-Gen · Zahnschmelz · Zahnveränderungen

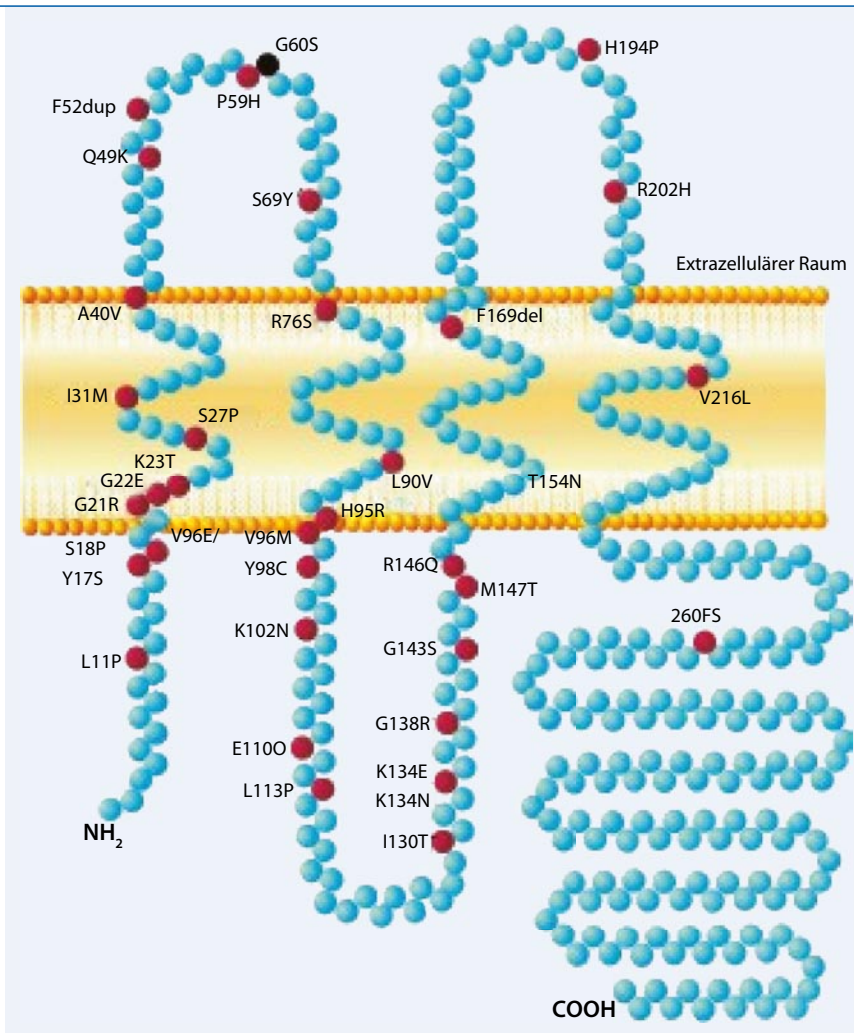
**Oculodentodigital  
 dysplasia. A case report**

**Abstract**

Oculodentodigital dysplasia (ODDD), a rare inherited autosomal dominant disorder, characterized by developmental abnormalities of the eyes, teeth and digits, has been linked to mutations in the *GJA1* gene. Regarding tooth abnormalities an early evaluation and treatment of the enamel is of crucial importance. It is unclear whether different descriptions of enamel defects in ODDD are due to actual different dental symptoms or just correlate of different stages of secondary damage.

**Keywords**

Oculodentodigital dysplasia (ODDD) · *GJA1* gene · Enamel · Dental abnormalities



**Abb. 3** ▲ Schematische Darstellung des Genprodukts des *GJA1*-Gens, das Connexin-43-Protein (Cx43). Dieses Transmembranprotein verfügt über 4 Transmembrandomänen, 2 extrazelluläre Loops, einen zytoplasmatischen Loop, einen zytoplasmatischen Amino- und einen zytoplasmatischen Carboxy-terminus (NH<sub>2</sub> und COOH). Die roten Stellen markieren die bisher mehr als 35 beschriebenen Mutationen, die im Zusammenhang mit ODDD detektiert wurden. Es wird anschaulich, dass die Mehrzahl dieser Missensemutationen im NH<sub>2</sub>-terminalen Bereich der Aminosäuresequenz zu finden sind. (Mod. nach <http://www.uwo.ca/anatomy/laird/research.htm>)

kann. Die Penetranz der dominanten Formen der ODDD wird als vollständig beschrieben. Bezogen auf den Schweregrad einzelner Symptome besteht aber Variabilität. Handveränderungen können beispielsweise von komplexen knöchernen Syndaktylien bis zur leichten Klinodaktylie reichen.

Dass fast in jeder Familie eine andere Mutation gefunden wurde, kann diese klinische Variabilität nicht allein erklären. Ein Zusammenhang zwischen Phänotyp und betroffener Proteindomäne ist nicht offensichtlich. Selbst innerhalb einer Familie kann die Ausprägung des klinischen Bildes bei ein und derselben Mutation sehr unterschiedlich ausfallen.

**Diskussion**

Eine zahnärztliche Untersuchung kann – wie auch bei anderen Krankheitsbildern – differenzialdiagnostisch wertvolle Befunde liefern. Im vorliegenden Fall war die ODDD aufgrund der zahnärztlichen Befunde von einem Hallermann-Streif-Syndrom abgrenzbar. So sind Charakteristika oraler Befunde beim Hallermann-Streif-Syndrom eine hypoplastische Mandibula, Hypodontie, offener Biss sowie ein enger Zahnbogen im Oberkiefer, was bei der Patientin nicht vorlag. Veränderungen des Zahnschmelzes, die bei der vorgestellten Patientin festgestellt werden konnten,

sind dagegen bei Hallermann-Streif-Syndrom nicht beschrieben.

### Terminologische Begriffsbestimmung der Zahnveränderungen

Die ODDD ist ein Beispiel für die Vielfalt von beschriebenen Zahnveränderungen. Im Bezug auf ODDD wird oft der Begriff „Schmelzhypoplasien“ benutzt [3, 6, 8, 16, 17]. In einigen Arbeiten werden Begriffe wie Schmelzdysplasie [13], gelbe Verfärbung („yellow discoloration“; [4]), defekter Zahnschmelz („defects in dental enamel“; [5]), oder ganz allgemein Zahnveränderung („tooth abnormalities“; [15]) verwandt. In der OMIM-Datenbank finden sich in der klinischen Synopse weitere Begriffe zu Zahnanomalien: Zahn-Nichtanlagen, Mikrodontie, vorzeitiger Zahnverlust, Karies. Die Interpretation solcher Beschreibungen ist schwierig, selbst klinische Abbildungen sind nicht uneingeschränkt aussagefähig, insbesondere wenn die dargestellten Befunde sekundäre Folgeschäden beinhalten könnten.

Zunächst muss bedacht werden, dass die Nomenklatur von Zahnveränderungen nicht einheitlich ist. So werden Veränderungen der Schmelzdicke im Allgemeinen als Hypoplasie bezeichnet. Solche Hypoplasien können Grübchen oder Rillen in der Zahnkontur bilden oder gleichmäßig die gesamte Schmelzschicht betreffen. Die Bezeichnung Hypoplasie wird aber gelegentlich auch zur Charakterisierung von Veränderungen der Schmelzmikrostruktur verwandt. Dabei ist die Schmelzdicke zunächst normal. Schmelz mit einer veränderten Mikrostruktur erscheint weiß oder gelb opak und ist durch eine verringerte Härte charakterisiert. Dies führt nun zu sekundären Veränderungen, der weiche Zahnschmelz bröseln und wird v. a. durch die kaufunktionelle Belastung im Bereich der Schneidekanten und Okklusalfächen abgetragen. Dies ist dann klinisch leicht mit Defekten zu verwechseln, bei denen die Schmelzkontur von vornherein verändert ist, also bei den Schmelzhypoplasien im engeren Sinne. Die Entscheidung, ob es sich um ein primäres Fehlen von Schmelz oder sekundären Substanzverlust handelt, ist nur dann sicher, wenn man den betreffenden

Zahn bald nach Zahndurchbruch beurteilen kann und die Gelegenheit hat, den Befund über einen längeren Zeitraum zu verfolgen.

Vor diesem Hintergrund müssen die Informationen zu Zahnveränderungen, die in der wissenschaftlichen Literatur publiziert sind, vorsichtig ausgewertet werden. Die bei unserer Patientin dargestellten Zahnschmelzveränderungen könnten mit allen oben genannten Beschreibungen vereinbar sein, je nach Zeitpunkt der Beobachtung: Anfangs erscheinen die durchbrechenden Zähne opak, für eine solche Veränderung kann man verschiedene Begriffe in der wissenschaftlichen Literatur finden z. B. Schmelzhypoplasie (oder interne Hypoplasie). Bei der vorgestellten Patientin konnte bereits sehr früh die Veränderung der Milchschnidezähne beobachtet werden. Ursprünglich waren die Zähne normal geformt, aber nach einiger Zeit ging Schmelz verloren. Dies könnte leicht mit einer Schmelzhypoplasie im engeren Sinne verwechselt werden.

Im Tiermodell wurde bei ODDD der Zahnschmelz als „weiß statt gelb“ beschrieben. Dies deutet auf eine erhöhte Opazität des Zahnschmelzes hin, der dadurch die gelbliche Farbe des Dentinkerns abdeckt. Eine solche erhöhte Opazität kann auch bei der hier vorgestellten Patientin bestätigt werden, unmittelbar nach Zahneruption erscheinen die Zähne nämlich weiß.

Im Gegensatz dazu steht die Erwähnung *gelber* Zähne als Symptom der ODDD beim Menschen („yellow discoloration“; [4]). Aber auch hier kann bei unserer Patientin ein Korrelat bestätigt werden: Es kam einige Monaten nach Zahndurchbruch zu sekundären gelblich-bräunlichen Verfärbungen, vermutlich aufgrund der porösen Schmelzbeschaffenheit. Ob dieser Verfärbungen im Laufe des Lebens weiter zunehmen werden, bleibt abzuwarten, kann jedoch nicht ausgeschlossen werden.

Andere beschriebene Zahnveränderungen bei ODDD wie Karies oder vorzeitiger Zahnverlust lassen sich leicht als Folgeschäden einer erfolglosen (oder fehlenden) Behandlung erklären.

Die frühzeitige Beurteilung des Zahnschmelzes bald nach der Zahneruption, vor dem Entstehen von möglichen Folge-

schäden der primären Zahnveränderung, sollte daher gefordert werden. Bei einer Beurteilung der Zähne bei Kindern sollte in Betracht gezogen werden, welche Zähne seit wann durchgebrochen sind.

Es stellt sich die Frage, wie die hier vorliegende Veränderung denn bezeichnet werden soll, um Verwechslungen mit anderen Veränderungen auszuschließen. Zutreffend wäre die Bezeichnung einer *generalisierten opaken Schmelzstrukturanomalie mit posteruptiver Degradation*.

### Diagnostische Überlegungen

Weitere detaillierte Studien werden erforderlich sein, um den Mechanismus der Connexin-43-Mutationen besser zu verstehen, der zu ODDD und den damit verbundenen klinischen Symptomen führt. Dabei ist u. a. die Frage zu klären, warum die Ausprägung klinischer Symptome so unterschiedlich sein kann.

Im Hinblick auf Zahnveränderungen wäre aber zuerst zu prüfen, ob diese tatsächlich so heterogen sind, wie dies aus der Literatur erscheint, oder ob es sich nicht eher um verschiedene Folgeschäden einer spezifischen Strukturanomalie des Zahnschmelzes handelt. Gerade weil die Symptome so stark variieren können und die Möglichkeit der Neumutation besteht, sollte im Zweifelsfall der molekulargenetische Befund frühzeitig herangezogen werden.

### Korrespondenzadresse

**PD Dr. Dr. M.J. Koch**

Poliklinik für Zahnerhaltungskunde,  
MZK-Klinik des Universitätsklinikums,  
Im Neuenheimer Feld 400, 69120 Heidelberg  
martin.koch@med.uni-heidelberg.de

**Interessenkonflikt.** Keine Angaben.

### Literatur

1. Boyadjiev SA, Chowdry AB, Shapiro RE et al. (2002) Physical map of the chromosome 6q22 region containing the oculodentodigital dysplasia locus: analysis of thirteen candidate genes and identification of novel ESTs and DNA polymorphisms. Cytogenet Genome Res 98: 29–37
2. Dean JA, Jones JE, Vash BW (1986) Dental management of oculodentodigital dysplasia: report of case. ASDC J Dent Child 53: 131–134
3. Farman AG, Smith SN, Nortje CJ (1977) Oculodentodigital dysplasia. Br Dent J 142: 405–408

4. Frasson M, Calixto N, Cronenberger S (2004) Oculodentodigital dysplasia: study of ophthalmological and clinical manifestations in three boys with probably autosomal recessive inheritance. *Ophthalmic Genet* 25: 227–236
5. Gutmann DH, Zackai EH, McDonald-McGinn DM et al. (1991) Oculodentodigital dysplasia syndrome associated with abnormal cerebral white matter. *Am J Med Genet* 41: 18–20
6. Itró AA, Marra A, Urciolo V et al. (2005) Oculodentodigital dysplasia. A case report. *Minerva Stomatol* 54: 453–459
7. Jälevik B, Fasth A, Dahllöf G et al. (2002) Dental development after successful treatment of infantile osteopetrosis with bone marrow transplantation. *Bone Marrow Transplant* 29: 537–540
8. Joss SK, Ghazawy S, Tomkins S et al. (2007) Variable expression of neurological phenotype in autosomal recessive oculodentodigital dysplasia of two sibs and review of the literature. *Eur J Pediatr*: Epub ahead of print
9. Koch MJ, Garcia-Godoy F (2000) The clinical performance of laboratory-fabricated crowns placed on first permanent molars with developmental defects. *J Am Dent Assoc* 131: 1285–1290
10. McLachlan E, Manias JL, Gong XO et al. (2005) Functional characterization of oculodentodigital dysplasia-associated Cx43 mutants. *Cell Commun Adhes* 12: 279–292
11. Paznekas WA, Boyadjiev SA, Shapiro RE et al. (2003) Connexin 43 (GJA1) mutations cause the pleiotropic phenotype of oculodentodigital dysplasia. *Am J Hum Genet* 72: 408–418
12. Richardson RJ, Joss S, Tomkin S et al. (2006) A nonsense mutation in the first transmembrane domain of connexin 43 underlies autosomal recessive oculodentodigital syndrome. *J Med Genet* 43: e37
13. Scheutzel P (1991) Oculodentodigital syndrome: report of a case. *Dentomaxillofac Radiol* 20: 175–178
14. Seow WK (1995) Dental development in amelogenesis imperfecta: a controlled study. *Pediatr Dent* 17: 26–30
15. Thomsen M, Schneider U, Weber M et al. (1998) The different appearance of the oculodentodigital dysplasia syndrome. *J Pediatr Orthop B* 7: 23–26
16. Van Es RJ, Wittebol-Post D, Beemer FA (2007) Oculodentodigital dysplasia with mandibular retrognathism and absence of syndactyly: a case report with a novel mutation in the Connexin 43 gene. *Int J Oral Maxillofac Surg* 36: 858–860
17. Vasconcellos JP, Melo MB, Schimitti RB et al. (2005) A novel mutation in the GJA1 gene in a family with oculodentodigital dysplasia. *Arch Ophthalmol* 123: 1422–1426
18. Wiest T, Herrmann O, Stögbauer F et al. (2006) Clinical and genetic variability of oculodentodigital dysplasia. *Clin Genet* 70: 71–72

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. **DGM** 

### Selbstbestimmung, Lebensqualität und Teilhabe am gesellschaftlichen Leben

Mit ca. 7.500 Mitgliedern ist die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke der größte deutsche Selbsthilfeverband für muskelkranke Menschen mit Sitz in Freiburg im Breisgau.



Die DGM setzt sich für die Selbstbestimmung, Lebensqualität und Teilhabe am gesellschaftlichen Leben muskelkranker Menschen und ihrer Angehörigen ein.

Erreichen will die DGM diese Ziele vor allem durch:

- die Stärkung der Selbsthilfekräfte von Betroffenen und Angehörigen (z.B. durch Selbsthilfegruppen auf lokaler Ebene oder überregionale Selbsthilfeveranstaltungen etc.)
- Beratung; diese gliedert sich in drei Bereiche auf:
  1. medizinische Beratung durch den medizinischen Referenten der DGM
  2. Sozialberatung: psychosoziale Begleitung, Beratung in sozialrechtlichen Angelegenheiten (vermehrt Hilfe bei Widersprüchen gegenüber Kostenträgern) etc.
  3. Hilfsmittelberatung im eigenen Hilfsmittelberatungszentrum mit 2 angegliederten Probewohnungen, die zum mehrtägigen Aufenthalt für das Ausprobieren vielfältiger technischer und baulicher Speziallösungen und Hilfsmittel bereit stehen.
- Forschungsförderung: Unterstützung und Initiierung von Forschungsvorhaben zu neuromuskulären Erkran-

kungen, um die Suche nach Heilung bzw. Therapiemöglichkeiten zu fördern.

- Öffentlichkeitsarbeit: viele Muskelkranke wissen aufgrund der generellen Seltenheit neuromuskulärer Erkrankungen nicht, dass sie Hilfe und Unterstützung bei der DGM finden. Dasselbe gilt für viele Ärzte, die ihre Patienten dann auch nicht an die DGM verweisen können. Die Öffentlichkeitsarbeit hat zum Ziel, mehr Menschen auf neuromuskuläre Erkrankungen aufmerksam zu machen.

*Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (Freiburg)*