

CMDIR

Congenital Muscle Disease International Registry

Leading the Way to a Treatment and Cure



Das Congenital Muscle Disease International Registry (CMDIR) (www.cmdir.org) erfasst weltweit Personen mit einer kongenitalen Muskelerkrankung. Das CMDIR vertritt die Interessen dieser Gruppe, publiziert Pflege-Richtlinien, sammelt Daten zur Vorbereitung klinischer Studien und unterstützt damit aktiv Forschungsgruppen beim Entwickeln von Therapien oder Heilmitteln.

Die Suche nach einer wirksamen Behandlung oder gar Heilung kann nur erfolgreich sein, wenn Forscher die spezifische Diagnose und den Krankheitsverlauf betroffener Personen kennen.

Wichtig beim Einschreiben ins CMDIR ist das Ausfüllen des Fragebogens, welcher demographische, krankheitsspezifische und diagnostische Information sammelt. CMDIR bietet online Unterstützung und Vermittlung genetischer Beratung für betroffene Personen und/oder Familien.

Die Datei ist für Personen mit kongenitaler Muskeldystrophie, kongenitaler Myopathie, kongenitalem Myasthenischem Syndrom und Gliedergürteldystrophie.

Eine genetische Bestätigung der Krankheit ist für die Registrierung nicht erforderlich. Besuchen Sie bitte die CMDIR Webpage (www.CMDIR.org) für eine vollständige Liste der Diagnosen.

Machen Sie mit!

Unterstützen Sie:

- ⇒ Klinische Studien
- ⇒ Investitionen aus der pharmazeutischen Industrie
- ⇒ Interessengruppen
- ⇒ Staatliche Initiativen und Finanzierung

Mit der Registrierung erhalten Sie auch:

- ⇒ den jährlichen CMDIR Newsletter
- ⇒ eine Liste klinischer Studien spezifisch für ihre Diagnose sofern bekannt
- ⇒ Hinweise auf für ihre Diagnose vorhandene Therapien
- ⇒ Richtlinien zur Behandlung (nur in Englisch) und ein Handbuch für Familien (erhältlich in Deutsch)

www.cmdir.org

Für weitere Information wenden Sie sich bitte an
Dr. Sabine de Chastonay, Wissenschaftliche Mitarbeiterin

CMDIR	counselor@cmdir.org
19401 S. Vermont Ave. Suite J100	+1-424-265-0874
Torrance, CA 90502 USA	www.cmdir.org



A Foundation
**BUILDING
STRENGTH**
For Nemaline Myopathy



CMDIR

Leading the Way to a Treatment and Cure

Congenital Muscle Disease International Registry

Congenital Muscular Dystrophy • Congenital Myopathy • Congenital Myasthenic Syndrome

Congenital and Limb Girdle Muscular Dystrophy

- Alpha 7/Alpha 9 Integrin Related Myopathy
- Collagen VI Related Myopathy (Ullrich through Bethlem CMD)
- Alpha-Dystroglycan Related Muscular Dystrophy (Dystroglycanopathy, WWS, MEB, Fukuyama, FKRP, LGMD2I, LGMD2K, LGMD2M, LGMD2N, LGMD2O)
- Choline Kinase B Receptor
- Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD, Emerin, LGMD1B)
- LAMA2 Related Muscular Dystrophy (Laminin Alpha 2 related dystrophy/MDC1A/Merosin deficient)
- LMNA Related Muscular Dystrophy (Laminopathy/LaminA/C, L-CMD, EDMD)
- RYR1 Related Myopathy (with dystrophic presentation, including Malignant Hyperthermia, Exertional Myalgia with or without Rhabdomyolysis)
- SEPN1 Related Myopathy (Rigid Spine Muscular Dystrophy/RSMD1, Congenital Fiber Type Disproportion, Mallory Weiss Body Desmin, Multi-minicore Myopathy)
- SYNE1 (Nesprin Related Muscular Dystrophy)
- Telethonin Related Muscular Dystrophy (TCAP/Titin-Cap)
- Congenital Muscular Dystrophy Not Otherwise Specified (including Merosin Positive)
- Titin Related LGMD/CMD, LGMD2J

Congenital Myopathy

- Actin Aggregation Myopathy
- Cap Disease
- Central Core Disease (including Malignant Hyperthermia, Exertional Myalgia with or without Rhabdomyolysis)
- Centronuclear Myopathy (including Malignant Hyperthermia, Exertional Myalgia with or without Rhabdomyolysis)
- Congenital Fiber Type Disproportion (including Malignant Hyperthermia, Exertional Myalgia with or without Rhabdomyolysis)
- Core Rod Myopathy
- Hyaline Body Myopathy
- Multiminicore Myopathy
- Myotubular Myopathy
- Nemaline Myopathy
- Reducing Body Myopathy
- RYR1 Related Myopathy (including Malignant Hyperthermia, Exertional Myalgia with or without Rhabdomyolysis)
- Spheroid Body Myopathy
- Titin Related Myopathy, Titin Related Dilated Cardiomyopathy, LGMD2J
- Tubular Aggregate Myopathy
- Zebra Body Disease Myopathy
- Congenital Myopathy Not Otherwise Specified

Congenital Myasthenic Syndrome

Escobar Syndrome

Myofibrillar Myopathy

Related Disorders

- Heart Disorders resulting from mutations in LMNA or Emerin
- Heart Disorders resulting from mutations in TTN
- Malignant Hyperthermia resulting from mutations in RYR1