

251è Taller Internacional ENMC

Lloc de celebració: Hoofddorp, Països Baixos

Títol: Miopaties per emmagatzematge de poliglucosans

Fechas: 13-15 Diciembre 2019

Organitzadors: Anders Oldfors (Suècia), Pascal Laforêt (França), Edoardo Malfatti (França), John Vissing (Dinamarca)

Participants: M. A. Colle (França), J. Duran (Espanya), M. Gentry (EEUU), J. Guinovart (Espanya), T. Hurley (EEUU), O. Kakhlon (Israel), T. Krag (Dinamarca), H. Landy (EEUU), P. Laforêt (França), C.B. Lilleør (Dinamarca), E. Malfatti (França), B. Minassian (Canadà/EEUU), F. Mingozi (França), E. Murphy (EEUU), A. Oldfors (Suècia), R. Piercy (UK), M. Piraud (França), V. Ramanan (EEUU), M. Stemmerik (Dinamarca), C. Thomsen (Suècia), J. Vissing (Dinamarca), M. Weil (Israel)

Vint-i-un participants de països europeus, els EEUU, Canadà i Israel, incloent una representant de pacients i tres representants de la indústria, van assistir al 251è taller patrocinat per ENMC centrat en les miopaties per emmagatzematge de poliglucosans. Les miopaties per emmagatzematge de poliglucosans són un grup de malalties amb acumulació de polisacàrids que estan menys ramificats que el glicogen normal. Aquestes malalties, que comprenen un grup d'almenys deu entitats genèticament diferents, es caracteritzen per la presència de polisacàrids que formen cossos d'inclusió en les fibres musculars. Encara que totes elles tenen en comú l'emmagatzematge de poliglucosans musculars, en algunes d'elles també es veuen afectats altres teixits que en alguns casos són els que causen els símptomes principals. L'objectiu del taller ENMC va ser crear un fòrum multidisciplinari de discussió entre investigadors clínics i bàsics que treballen en temes relacionats amb l'emmagatzematge de poliglucosanos. Els assistents, experts en el tema, van discutir els descobriments recents

referents a aquestes malalties, els seus antecedents genètics i els seus mecanismes fisiopatològics. Això va ser seguit per debats sobre les opcions de tractament farmacològic i genètic derivades del coneixement actual dels mecanismes de la malaltia. Es van descriure diversos models animals així com els resultats de diversos estudis preclínics en aquests models animals amb l'objectiu de reduir la quantitat de poliglucosans emmagatzemats a fi de curar la malaltia o prevenir la seva progressió. Els principals beneficis d'aquest taller per als pacients amb miopaties per emmagatzematge de poliglucosans inclouen l'intercanvi de coneixements entre els participants, l'establiment de noves col·laboracions científiques per millorar el diagnòstic, i una intensificació en els esforços per promoure la recerca clínica i preclínica.

Resum extret de la sol·licitud presentada a la ENMC per a la realització del taller:

RESULTATS PREVISTOS

- Resum i actualització sobre la presentació clínica associada amb l'acumulació de poliglucosans
- Actualització de l'evidència científica sobre la síntesi de glicogen i el paper de la glucogenina
- Revisió de les diferents miopaties per acumulació de poliglucosans
- Posada en marxa d'investigacions futures sobre fisiopatologia i tractament de les miopaties per acumulació de poliglucosans.

Aquest taller es va centrar en les següents preguntes:

1. Naturalesa dels poliglucosans: la seva composició i característiques bioquímiques.
2. Malalties per acumulació de poliglucosans: entitats conegudes des de fa temps i noves.
3. Anàlisi morfològica dels diferents trastorns de poliglucosans.
4. Mecanismes moleculars que condueixen a l'acumulació de poliglucosans.
5. Fenotips clínics i patològics dels diferents trastorns de poliglucosans.
6. Correlació genotip-fenotip en pacients amb deficiència de glucogenina-1.
7. Síntesi de glucogen en absència de glucogenina-1. Paper de la glucogenina-2.
8. Estratègies per al tractament molecular de l'acumulació de poliglucosans.

Metes i objectius:

- 1) Caracteritzar amb precisió la naturalesa dels poliglucosans: característiques morfològiques, composició bioquímica i mecanismes moleculars que condueixen a la seva acumulació.
- 2) Constituir un consorci multidisciplinari d'experts en miopaties per emmagatzematge de poliglucosans
- 3) Definir la incidència i prevalença de miopaties per emmagatzematge de poliglucosans