

العنوان: ورشة العمل الدولية رقم 282 للجمعية الأوروبية لعلم مرضى العضلات و اعصاب الأطراف حول معايير التشخيص والرعاية لمرضى اعتلالات ساركوجلينان

المنظمون: جوردي دياز مانيرا، تانيا ستويكوفيتش، ليندا لوز، إيلينا بيجورارو

الموقع: أمستردام

التاريخ: 8-10 نوفمبر 2024

الاجتماعات التحضيرية عبر الإنترنت: 25 يوليو 2024، 4 سبتمبر 2024، 16 سبتمبر 2024

ترجمات هذا التقرير

الهولندية - السيدة ألكسندرا ليجنهورست لو بيل  
الفرنسية - الدكتورة إيزابيل ريتشارد  
الألمانية - الدكتور ستيفان وينجر  
الإيطالية - الدكتور كلاوديو برونو  
السلوفينية - الدكتورة ليا ليونارديس  
الإسبانية - السيد كارليس سانثيز  
التونسية - الأستاذة نجوى ميلادي  
التركية - الدكتورة بيريل تاليم

المشاركون: كلاوديو برونو (إيطاليا)، لورا كارديناس (إسبانيا)، كريستل كلايس (بلجيكا)، مارتا دي أنطونيو فيرير (إسبانيا)، فيليبي دي بيس (البرازيل)، ميريديث جيمس (المملكة المتحدة)، نيكولاس جونسون (الولايات المتحدة الأمريكية)، ليا ليونارديس (سلوفينيا)، ليونيل لوس (المملكة المتحدة)، نجوى ميلادي (تونس)، أندريه مولر يورك (ألمانيا)، إيزابيل ريتشارد (فرنسا). كارليس سانثيز (إيطاليا)، دوريانا ساندونا (إيطاليا)، بيريل تاليم (تركيا)، جورجيو تاسكا (المملكة المتحدة)، سوجي فاسو (الولايات المتحدة الأمريكية)، كونراد ويهل (الولايات المتحدة الأمريكية)، ستيفان (ويينغغر) (ألمانيا)

في برنامج الحياة المهنية المبكرة: ميغان يامارينو (الولايات المتحدة الأمريكية)، خورخي ألونسو بيريز (إسبانيا)

ممثلو المرضى: كارليس سانثيز، لورا كارديناس، جيسيكا مارتين

الدفاع عن المرضى: سوجي فاسو، ألكسندرا ليجنهورست لو بيل

التنظيم والدعم: هولي بورلاند

الترجمات:

أهداف ورشة العمل

اعتلالات الساركوجلينان هي مجموعة من 4 اعتلالات عضلية 6-R3 (LGMD) ضمور العضلات في الحزام السفلي بطيئة التقدم. وهي ناجمة عن خطأ في الجين الذي يساعد عادة العضلات على النمو والعمل. تسبب هذه الأمراض ضعف العضلات حول الحوض والكتفين. وعادة ما تبدأ في مرحلة الطفولة وتزداد سوءاً بمرور الوقت. يفقد عدد كبير من المرضى القدرة على المشي قبل سن العشرين. ومع ذلك، يعاني بعض المرضى من مرض أخف يبدأ في وقت لاحق ويتقدم ببطء. يمكن أن يصاب بعض المرضى باعتلالات في القلب و/أو التنفس. هناك أوجه تشابه واختلاف بين المرضى اعتماداً على الجين المتأثر أو الطريقة التي يعتل بها الجين لديهم. على الرغم من وصف الجينات المعنية بهذه الأمراض منذ ثلاثين عامًا، إلا أن الكثير لا يزال غير معروف حول كيفية تطور المرض بمرور الوقت. لا توجد حاليًا إرشادات موحدة حول كيفية تشخيص ومتابعة المرضى في العيادة بمرور الوقت. ولا توجد أيضًا إرشادات حول كيفية رعاية هؤلاء المرضى

كان الهدف الرئيسي من هذه الورشة هو تطوير اليات التشخيص والرعاية المصممة خصيصاً لاحتياجات المرضى المصابين باعتلالات ساركوغليكان. استعرض المشاركون في هذا الاجتماع الأدبيات الموجودة المتاحة حول تطور المرض وتشخيصه وإدارته. ثم قدموا النتائج الرئيسية في الاجتماعات الافتراضية التي عقدت قبل ورشة العمل وجهاً لوجه، لإعداد المناقشات

أهداف الورشة:

- تطوير خوارزمية لتشخيص اعتلالات ساركوغليكان للأطباء السريريين والخبراء وغير الخبراء في أمراض العضلية
- الاتفاق على توصيات لمتابعة المرض ورعايته وإدارته بناءً على الأدبيات المنشورة وآراء الخبراء

الأنشطة وورشة العمل

كان هناك 30 مشاركاً من 12 دولة مختلفة، بما في ذلك 3 ممثلين للمرضى و2 من المدافعين عن المرضى. كانت الدول الممثلة هي فرنسا وألمانيا وإسبانيا وإيطاليا والمملكة المتحدة والولايات المتحدة والبرازيل وبلجيكا وهولندا وسلوفينيا وتركيا وتونس (تمثل شمال إفريقيا). ضمت الورشة خبراء في مجالات أمراض الأعصاب والعضلات وأمراض القلب وإدارة الجهاز التنفسي والعلاج الطبيعي وعلم الوراثة.

تم عقد ثلاثة اجتماعات افتراضية قبل ورشة العمل وجهاً لوجه. خلال هذه الاجتماعات، استعرض المشاركون الأدبيات الحالية وأنشأوا قائمة بالاعتبارات التي يجب تناولها في ورشة العمل. كما طوروا مسودة لخوارزمية لتشخيص اعتلالات الساركوجليكان لمراجعتها ومناقشتها في ورشة العمل. ركزت مواضيع المحادثة على:

- التشخيص والوراثة
- السمات السريرية الشائعة لاعتلالات ساركوغليكان
- الوظيفة الحركية والتمارين
- صحة القلب والجهاز التنفسي والعظام
- أحدث الاستراتيجيات العلاجية لاعتلالات ساركوغليكان

أقيمت الورشة في الفترة من 8 إلى 10 نوفمبر 2024. شارك كل مشارك تجربته مع المرض، سواء من خلال الخبرة الشخصية أو السريرية أو البحثية.

شارك ممثلو المرضى والمدافعون عنهم صعوباتهم الشخصية في التعامل مع الأشخاص المصابين باعتلالات ساركوغليكان و/أو دعمهم. أفاد المرضى أنهم واجهوا تأخيرات طويلة قبل تلقي تشخيصهم وتحديات في تلقي توقعات واضحة حول المستقبل والرعاية المخصصة. وأعربوا عن أن هذا يمكن أن يكون له تأثير كبير على الصحة النفسية للمرضى وأسرهم. أفاد ممثلو المرضى بعدم وجود دعم نفسي للأسر. اتفق جميع المشاركون من المتخصصين على أنه نظرًا لعدم وجود علاج جذري للمرض حاليًا، فإن إشراك فريق متعدد التخصصات يشرف عليه طبيب الأعصاب والعضلات، هو المفتاح