

Título: 282º ENMC Taller internacional sobre los estándares para el diagnóstico y el cuidado en las sarcoglicanopatías

Organizadores: Jordi Diaz-Manera, Tanya Stojkovic, Linda Lowes, Elena Pegoraro

Lugar: Amsterdam

Data: 8-10 de noviembre de 2024

Reuniones preparatorias Online: 25 de julio 2024, 4 de setiembre 2024 y 16 de setiembre 2024

Traducción del informe:

Holandés – Mrs. Aleksandra Leijenhorst- le Belle

Francés – Dr Isabelle Richard

Alemán – Dr Stephan Wenninger

Italiano – Dr Claudio Bruno

Esloveno – Dr Lea Leonardis

Español – Dr. Carles Sánchez

Tunecino – Prof. Najoua Miladi

Turco – Dr Beril Talim

Participantes: Claudio Bruno (Italia), Laura Cárdenas (España), Kristl Claeys (Bélgica), Marta de Antonio Ferrer (España), Filipe Di Pace (Brasil), Meredith James (Reino Unido), Nicholas Johnson (USA), Lea Leonardis (Eslovenia), Leonela Luce (Inglaterra), Najoua Miladi (Túnez), Andre Muller-York (Alemania), Isabelle Richard (Francia), Carles Sánchez (Italia), Dorianna Sandona (Italia), Beril Talim (Turquía), Giorgio Tasca (Reino Unido), Suji Vasu (Estados Unidos), Conrad Wehl (Estados Unidos), Stephan Wenninger (Alemania)

En el programa Inicio-de-carrera: Megan Iammarino (Estados Unidos), Jorge Alonso-Perez (España)

Representantes de pacientes: Carles Sánchez, Laura Cárdenas, Jessica Martin

Defensores de los derechos de los pacientes: Suji Vasu, Aleksandra Leijenhorst Le Belle

Soporte y organización: Holly Borland

Traducciones:

Objetivos y metas del taller

La Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD) R3-6 (sarcoglicanopatías) son un grupo de cuatro distrofias musculares de progresión lenta. Son causadas por un error (una variante) en un gen que normalmente ayuda a que los músculos crezcan y funcionen. Estas enfermedades provocan debilidad en los músculos alrededor de la pelvis y los hombros. Generalmente comienzan durante la infancia y empeoran con el tiempo. Un gran número de pacientes pierde la capacidad de caminar antes de los veinte años. Sin embargo, algunos pacientes presentan una forma más leve de la enfermedad, que empieza más tarde y progresa de manera más lenta. Algunos también pueden desarrollar problemas cardíacos y/o respiratorios.

Existen similitudes y diferencias entre los pacientes según el gen afectado o la forma en que el gen está alterado. Aunque los genes implicados en estas enfermedades se describieron hace treinta años,

todavía se desconoce mucho sobre cómo progresa la enfermedad en las diferentes etapas. Actualmente no existen guías estandarizadas para diagnosticar y realizar un seguimiento clínico de los pacientes a lo largo del tiempo. Tampoco hay directrices sobre cómo cuidar a estos pacientes.

El objetivo principal de este taller fue desarrollar guías de diagnóstico y cuidado adaptadas a las necesidades de los pacientes con sarcoglicanopatías. Los participantes de esta reunión revisaron la literatura existente sobre la progresión, el diagnóstico y el manejo de la enfermedad. Posteriormente, presentaron los hallazgos principales en reuniones virtuales que se llevaron a cabo antes del taller presencial, con el fin de preparar las discusiones.

Objetivos del taller:

- Desarrollar un algoritmo para el diagnóstico de las sarcoglicanopatías dirigido a clínicos, expertos y no expertos en enfermedades neuromusculares.
- Llegar a un consenso sobre recomendaciones para el seguimiento, cuidado y manejo de la enfermedad basadas en la literatura publicada y las opiniones de expertos.

Taller y acciones

Participaron 30 personas de 12 países diferentes, incluyendo 3 representantes de pacientes y 2 defensores de los derechos de los pacientes. Los países representados fueron Francia, Alemania, España, Italia, Reino Unido, Estados Unidos, Brasil, Bélgica, Países Bajos, Eslovenia, Turquía y Túnez (en representación del norte de África). El taller contó con expertos en los campos de las enfermedades neuromusculares, cardiología, manejo respiratorio, fisioterapia y genética.

Se llevaron a cabo tres reuniones virtuales antes del taller presencial. Durante estas reuniones, los participantes revisaron la literatura actual y elaboraron una lista de aspectos a tratar en el taller. También desarrollaron un borrador del algoritmo para el diagnóstico de las sarcoglicanopatías, que sería revisado y discutido durante el evento. Los temas de conversación se centraron en:

- Diagnóstico y genética
- Características clínicas comunes de las sarcoglicanopatías
- Función motora y ejercicio
- Salud cardíaca, respiratoria y ósea
- Estrategias terapéuticas de vanguardia para las sarcoglicanopatías

El taller se realizó del 8 al 10 de noviembre de 2024. Cada participante compartió su experiencia sobre la enfermedad, ya fuera desde una perspectiva personal, clínica o de investigación.

Los representantes y defensores de los pacientes expusieron las dificultades personales de vivir con sarcoglicanopatías o apoyar a quienes las padecen. Los pacientes hicieron presente los largos tiempos de espera antes de recibir un diagnóstico y el desafío que supone para ellos no obtener expectativas claras sobre su futuro o qué tipo de cuidados personalizados pueden recibir. Expresaron que estas situaciones pueden tener un impacto significativo en la salud mental de los pacientes y sus familias. Los representantes de los pacientes destacaron la falta de apoyo psicológico para las familias. Todos coincidieron en que, dado que actualmente no existe un tratamiento curativo para la enfermedad, la participación de un equipo de especialistas multidisciplinar, incluido un médico neuromuscular, es clave para una buena gestión de los casos. También subrayaron la necesidad de contar con estándares internacionales consensuados sobre el diagnóstico y cuidado de los pacientes con sarcoglicanopatías.

Los médicos e investigadores discutieron los rasgos y síntomas que experimentan los pacientes y que ayudan en el diagnóstico. Las sarcoglicanopatías son, en general, enfermedades musculares graves que comienzan temprano en la vida, durante la infancia, y progresan con el tiempo, lo que lleva a un

empeoramiento de la debilidad muscular. Esto, en última instancia, resulta en que los pacientes van a necesitar ayudas para caminar o una silla de ruedas a muy tardar para la segunda o tercera década de su vida. Además, los pacientes con la enfermedad también pueden desarrollar tendones rígidos o tensos (contracturas), curvatura de la columna vertebral (escoliosis) y problemas en los omóplatos. Los problemas cardíacos y respiratorios son comunes, especialmente cuando los pacientes ya no pueden caminar por sí mismos. El grupo revisó las diferencias existentes según el país de origen, tanto en los síntomas que experimentan los pacientes como en los protocolos de diagnóstico utilizados. Una vez que los médicos discutieron las características típicas de la enfermedad, el grupo llegó a un consenso sobre la mejor manera de diagnosticar y cuidar a los pacientes con sarcoglicanopatías. Existen varios métodos que ayudan a los médicos a diagnosticar esta enfermedad, incluyendo la presentación clínica típica, pruebas genéticas, análisis de biopsias musculares mediante pruebas de anticuerpos (como la inmunohistoquímica) y estudios de imagen muscular (resonancia magnética). El grupo coincidió en que un diagnóstico confirmado solo puede establecerse mediante pruebas genéticas que identifiquen dos variantes patogénicas en el gen afectado. De la gestión de la enfermedad se dijo que debería incluir el seguimiento por un equipo multidisciplinar especializado de profesionales de la salud, que incluya médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y nutricionistas con experiencia en enfermedades neuromusculares. Dado el alto número de pacientes que desarrollan complicaciones cardíacas y respiratorias, se recomendó incluir especialistas en estas funciones en el cuidado de los pacientes lo antes posible. Actualmente no existen medicamentos que puedan ralentizar el avance de la enfermedad. Por lo tanto, los expertos recomendaron la fisioterapia, la terapia ocupacional, la orientación sobre ejercicio, el asesoramiento nutricional y el cuidado cardíaco y respiratorio como elementos clave para la gestión de los pacientes. Los expertos también discutieron recomendaciones sobre el uso de anestesia, las curas de emergencia y la transición del cuidado pediátrico al cuidado de adultos. Además, se prestó atención a las iniciativas terapéuticas para las sarcoglicanopatías. La discusión se centró en los estudios de terapia génica que están ya en ensayos clínicos y los que están casi iniciando, así como en la estrategia farmacológica basada en la utilización de correctores del regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). El tratamiento intermitente con esteroides a baja dosis fue identificado como un área que requiere más investigación para comprender su efectividad.