

## 283º Workshop Internacional ENMC:

**Localização:** Hoofddorp, Holanda

**Título:** Estabelecendo Recomendações de Cuidados Especializados para LAMA2-RDs: Um Protótipo para o Desenvolvimento de Diretrizes de Cuidados Específicas para Subtipos de Distrofia Muscular Congênita

**Data:** 17-19 de janeiro de 2025

**Organizadores:** Dr. A. R. Foley (EUA), Prof. A. Klein (CHE), Dr. A. Sarkozy (UK), Dr. A. Zambon (ITA)

**Pesquisadores em Início de Carreira:** Dr. G. Cicala (ITA), E. de Laat (NDL)

**Traduções deste relatório realizadas por:**

- Italiano: Dr. G. Cicala
- Holandês: E. De Laat
- Português: Dr. Clara Camelo
- Espanhol: Dr. D. Natera-de Benito
- Alemão: Prof. A. Klein
- Turco: Prof. G. Haliloğlu
- Francês: Prof. S. Quijano-Roy

### Participantes:

Dr. L. Alfano (EUA), Prof. C. Bönnemann (EUA), Dr. C. Camelo (BRA), Dr. F. Chiusolo (ITA), Prof. D. Duboc (FRA), Prof. G. Haliloğlu (TUR), Dr. F. Munell (ESP), Dr. D. Natera-de Benito (ESP), Prof. S. Previtali (ITA), Prof. S. Quijano-Roy (FRA), Dr. H. Sawnani (EUA), Prof. U. Schara-Schmidt (ALE), Dr. Federica Trucco (ITA), Dr. T. Tsirikos (UK), Prof. N. Voermans (NLD), Dr. G. Dziejczapolski (representante de pacientes, EUA), Sr. J. Moy (representante de pacientes, EUA), Sr. B. Verbrugge (representante de pacientes, NLD).

---

### Informações de Contexto:

As distrofias relacionadas ao LAMA2 (LAMA2-RDs) são uma das formas mais comuns de distrofia muscular congênita, causadas por mutações no gene LAMA2. Essas condições são geralmente caracterizadas por fraqueza muscular de início precoce, mas podem variar em gravidade clínica, apresentando os primeiros sintomas desde o nascimento até a idade adulta. Podem estar associadas a sintomas além da fraqueza muscular, incluindo dificuldades respiratórias e nutricionais, rigidez articular (as chamadas "contraturas") e curvatura da coluna. Atualmente, não há cura, mas o manejo dos sintomas é fundamental, e várias terapias promissoras estão em desenvolvimento.

Devido à raridade e complexidade das LAMA2-RDs, há uma necessidade urgente de diretrizes clínicas específicas para melhorar o cuidado e apoiar a prontidão para ensaios clínicos.

---

## **Objetivos do Workshop:**

**Objetivo 1:** Reunir especialistas internacionais para revisar e resumir as evidências atuais no campo do diagnóstico, manejo e cuidados das LAMA2-RDs, identificando lacunas no conhecimento. Os tópicos abordados incluem: diagnóstico, cuidados cardíacos, respiratórios e de emergência, nutrição, saúde da coluna e ossos, fisioterapia e reabilitação, envolvimento do cérebro e nervos, alimentação, fala e cuidados orais, cognição e transição para a vida adulta.

**Objetivo 2:** Propor recomendações de cuidados especializados e alcançar um consenso sobre os melhores métodos para desenvolver diretrizes de cuidados para LAMA2-RDs.

**Objetivo 3:** Criar um modelo que possa servir como protótipo para o desenvolvimento de diretrizes de cuidados para outros tipos de distrofias musculares congênitas (CMDs).

---

## **Resultados:**

Os participantes do workshop revisaram e concordaram com várias recomendações de cuidados especializados para pacientes com LAMA2-RDs. Estratégias claras para compartilhar essas informações entre pesquisadores, médicos e comunidades de pacientes também foram discutidas e definidas. Os participantes destacaram que as diretrizes de cuidados devem ser práticas, de fácil acesso e frequentemente atualizadas, sugerindo a criação de um documento "vivo" (um documento online de acesso aberto que pode ser atualizado regularmente).

---

## **Impacto para Pacientes e suas Famílias:**

A identificação de recomendações de cuidados especializados para LAMA2-RDs ajudará os pacientes a receberem cuidados mais padronizados e otimizados. Pacientes e famílias poderão se beneficiar de planos de cuidados aprimorados, melhor suporte e informações mais claras e uniformes sobre os tratamentos e manejos disponíveis. O cuidado padronizado também auxiliará no desenho e execução de futuros ensaios clínicos.

---

## **Próximos Passos:**

Os participantes concordaram com diversas recomendações de cuidados especializados que serão incluídas no relatório do workshop. Novos encontros serão organizados para continuar desenvolvendo as diretrizes de cuidados e a metodologia para LAMA2-RDs, promovendo processos semelhantes para estabelecer diretrizes de cuidados para outras CMDs.

Os participantes também ressaltaram a importância de compartilhar e disseminar as informações coletadas durante este workshop em múltiplos níveis (com pesquisadores, médicos, pacientes e organizações de pacientes). Projetos-piloto foram identificados para garantir que as lacunas de conhecimento sejam preenchidas com colaborações internacionais contínuas, promovendo melhorias no conhecimento sobre LAMA2-RDs e na padronização e otimização do cuidado aos pacientes com essa condição. **Um relatório completo será publicado em Neuromuscular Disorders (PDF).**