

283° Taller Internacional de la ENMC

Ubicación: Hoofddorp, Países Bajos

Título: Establecimiento de recomendaciones de atención clínica para las distrofias musculares por LAMA2: un prototipo para el desarrollo de guías de atención clínica específicas para subtipos de distrofia muscular congénita

Fecha: 17-19 de enero de 2025

Organizadores: Dra. A. R. Foley (Estados Unidos), Prof. A. Klein (Suiza), Dra. A. Sarkozy (Reino Unido), Dra. A. Zambon (Italia)

Investigadores en etapa inicial: Dr. G. Cicala (Italia), E. de Laat (Países Bajos)

Traducciones de este informe:

- Italiano: Dr. G. Cicala
- Neerlandés: E. de Laat
- Portugués: Dra. Clara Camelo
- Español: Dr. D. Natera-de Benito
- Alemán: Prof. A. Klein
- Turco: Prof. G. Haliloğlu
- Francés: Prof. S. Quijano-Roy

Participantes:

Dr. L. Alfano (EE. UU.), Prof. C. Bönnemann (EE. UU.), Dra. 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 (EE. UU.), Prof. U. Schara-Schmidt (ALE), Dra. Federica Trucco (ITA), Dr. T. Tsirikos (Reino Unido), Prof. N. Voermans (NLD), Dr. G. Dziejczapolski (representante de pacientes, EE. UU.), Sr. J. Moy (representante de pacientes, EE. UU.), Sr. B. Verbrugge (representante de pacientes, NLD).

Información de contexto

Las distrofias musculares por LAMA2 (LAMA2-RD) son una de las formas más frecuentes de distrofia muscular congénita y están causadas por mutaciones en el gen LAMA2. Estas distrofias se caracterizan, sobre todo, por debilidad muscular de inicio precoz, aunque pueden presentar diferentes grados de gravedad. Los síntomas pueden aparecer desde el nacimiento hasta la edad adulta y asociarse a otras manifestaciones como dificultad respiratoria, afectación nutricional, retracciones articulares y escoliosis. Aunque actualmente no existe una cura, el manejo sintomático es clave y hay varias terapias prometedoras en desarrollo. Debido a su baja incidencia y a la complejidad de estas distrofias, existe una necesidad urgente de guías específicas de atención clínica para LAMA2-RD, que mejoren el cuidado de los pacientes y faciliten la preparación para los ensayos clínicos.

Objetivos del taller

Objetivo 1: Reunir a expertos internacionales para revisar y resumir la evidencia actual sobre el diagnóstico, manejo y atención en LAMA2-RD, identificando brechas de conocimiento. En concreto, se cubrieron los siguientes temas: diagnóstico, atención cardíaca, respiratoria y de urgencias, nutrición, salud ósea y espinal, fisioterapia y rehabilitación, afectación cerebral y del sistema nervioso, alimentación, habla y salud oral, cognición y transición a la edad adulta.

Objetivo 2: Sugerir recomendaciones de atención experta y llegar a un acuerdo sobre los mejores métodos para desarrollar guías de atención para LAMA2-RD.

Objetivo 3: Crear un modelo que pueda servir como prototipo para desarrollar guías de atención para otros tipos de distrofias musculares congénitas (CMDs).

Resultados esperados

Los participantes revisaron y acordaron un conjunto de recomendaciones de atención experta y estrategias claras para compartir esta información entre investigadores, médicos y comunidades de pacientes. También se discutió la creación de un documento vivo (de acceso abierto y en línea) que pueda actualizarse frecuentemente.

Impacto para los pacientes y sus familias

La identificación de recomendaciones de atención experta para LAMA2-RD ayudará a los pacientes a recibir una atención más estandarizada y optimizada. Las familias se beneficiarán de planes de atención mejorados, mejor soporte y una información más clara y uniforme sobre los tratamientos y manejos disponibles. La atención estandarizada también facilitará el diseño y la implementación de futuros ensayos clínicos.

Próximos pasos

Se acordó incluir las recomendaciones de atención en el informe del taller. Se planificarán reuniones adicionales para continuar desarrollando las guías y su metodología, promoviendo procesos similares para otras CMDs. Los participantes destacaron la importancia de compartir la información recopilada a múltiples niveles (investigadores, médicos, pacientes y organizaciones de pacientes). También se identificaron proyectos piloto para abordar las brechas de conocimiento con colaboraciones internacionales en curso, garantizando una mejora en la atención de los pacientes con LAMA2-RD.

Un informe completo será publicado en *Neuromuscular Disorders* (PDF).