

283. Avrupa Nöromusküler Hastalıklar Merkezi Uluslararası Çalışma Grubu Toplantısı:

Yer: Hoofddorp, Hollanda

Başlık: LAMA2 ile ilişkili distrofiler ile ilgili uzman bakım önerilerinin belirlenmesi: Konjenital musküler distrofi alt tiplerine özgü bakım uzlaşma kılavuzlarının oluşturulması için bir prototip

Tarih: 17-19 Ocak 2025

Düzenleyiciler: Dr. A. R. Foley (A.B.D), Prof. A. Klein (İsviçre), Dr. A. Sarkozy (İngiltere), Dr. A. Zambon (İtalya)

Erken Kariyer Araştırmacıları: Dr G. Cicala (İtalya), E. de Laat (Hollanda)

Raporun çevirileri:

İtalyanca- Dr. G. Cicala

Flemenkçe- E. De Laat

Portekizce- Dr. Clara Camelo

İspanyolca- Dr. D. Natera-de Benito

Almanca- Prof. A. Klein

Türkçe- Prof. G. Haliloğlu

Fransızca- Prof. S. Quijano-Roy

Participants: Dr. L. Alfano (A.B.D), Prof. C. Bönnemann (A.B.D), Dr. C. Camelo (Brezilya), Dr. F. Chiusolo (İtalya), Prof. D. Duboc (Fransa), Prof. G. Haliloğlu (Türkiye), Dr. F. Munell (İspanya), Dr. D. Natera-de Benito (İspanya), Prof. S. Previtali (İtalya), Prof. S. Quijano-Roy (Fransa), Dr. H. Sawrani (A.B.D), Prof. U. Schara-Schmidt (Almanya), Dr. Federica Trucco (İtalya), Dr. T Tsirikos (İngiltere), Prof. N. Voermans (Hollanda), Dr. G. Dziewczapolski (hasta temsilcisi, A.B.D), Mr J. Moy (hasta temsilcisi, A.B.D), Mr B. Verbrugge (hasta temsilcisi, Amsterdam).

Temel oluşturan bilgiler

LAMA2-ile ilişkili distrofiler (LAMA2-RDs: LAMA2-related dystrophies) en sık görülen konjenital musküler distrofi formlarından birisidir ve LAMA2 geninde mutasyonlar nedeniyle oluşur. LAMA2 ile ilişkili distrofiler, en sıklıkla erken başlangıçlı kas kuvvetsizliği ile karakterizedir, fakat doğumdan erişkin yaş grubuna kadar, ilk bulguların başlama yaşı ile farklı klinik ağırlıkta bulgu verebilir ve kas kuvvetsizliği yanı sıra solunum ve beslenme problemleri, eklemlerde gerginlik (kontraktürler olarak isimlendirilir) ve omurgada eğriliği içeren hastalığın bulguları ve belirtileri ile ilişkili olabilir. Hali hazırda tam bir iyileşme (kür) olmamakla birlikte, bulguların yönetimi anahtardır ve birçok umut veren tedaviler geliştirilme aşamasındadır. LAMA2 ile ilişkili distrofilerin nadir ve karmaşık olması nedeniyle, bakımın iyileştirilmesi ve klinik araştırmalara hazır olmayı desteklemek açısından, LAMA2 ile ilişkili distrofiler için klinik bakım kılavuzlarına acil ihtiyaç vardır.

Çalışma grubu toplantısının hedefleri

Hedef 1: Uluslararası düzeyde uzmanları bir araya getirerek, LAMA2 ile ilişkili distrofilere tanı, yönetim ve bakım alanlarında kanıtları gözden geçirerek ve özetleyerek, bilginin yeterli olmadığı-boşluk olan alanları belirlemek. Özellikle, izleyen şu konu başlıkları kapsandı: tanı, kardiyak, solunum ve acil bakım, beslenme, omurga ve kemik sağlığı, fizyoterapi ve rehabilitasyon, beyin ve sinir tutulumu, beslenme, dil-konuşma oral bakım, bilişsel ve erişkin yaş grubuna geçiş.

Hedef 2: Uzman bakım önerilerinin geliştirilmesi ve LAMA2 ile ilişkili distrofiler için bakım kriterlerinin oluşturulması adına en iyi metotlar üzerinde anlaşılması.

Hedef 3: Farklı konjenital musküler distrofi (CMD: congenital muscular dystrophy) formlarında bakım uzlaşma kılavuzları oluşturabilmek için prototip oluşturabilecek bir model yaratmak.

Çıktılar

Çalışma grubu toplantısına katılanlar, LAMA2 ile ilişkili distrofisi olan hastalar için, uzman bakım önerilerinin bazılarını gözden geçirdiler ve üzerinde anlaştılar. Aynı zamanda, bu bilginin araştırmacılar, hekimler ve hasta toplulukları ile nasıl paylaşılması gerektiği konusunda da açık stratejiler tartışıldı ve kararlaştırıldı. Katılımcılar, bakım kılavuzlarının pratik olması ve hali hazırda erişilebilir olması açısından güncel bilgilere uyarlanarak 'yaşayan' bir belge (açık erişimli, çevrim içi ve sık olarak güncellenebilen) olması önerisine katıldılar.

Hastalar ve aileleri için etkisi

LAMA2 ile ilişkili distrofiler için uzman bakım önerilerinin belirlenmesi hastalara daha standart ve iyileştirilmiş bakım almaları açısından yardımcı olacaktır. Hastalar/aileler iyileştirilmiş bakım planları ve iyi destek yanı sıra mevcut tedaviler ve yönetim açısından daha açık ve 'uniform' bilgidan fayda sağlayabilirler. Standart bakım, aynı zamanda, klinik araştırmaların ileride planlanması ve uygulanmasına da yardımcı olacaktır.

Sonraki adımlar

Katılımcılar, çalışma grubu raporuna dahil edilecek uzman bakım önerilerinin bazılarında anlaştılar. Benzer sürecin diğer konjenital musküler distrofi (CMD) formları için de bakım kılavuzlarının oluşturulmasını destekleyeceği, LAMA2 ile ilişkili distrofilere bakım kılavuzu geliştirmek ve metodoloji için daha sonraki toplantılar gerçekleştirilecek. Katılımcılar aynı zamanda bu çalışma grubu toplantısı sırasında edinilen bilginin farklı düzeylerde (araştırmacılarla, hekimler ile, hastalar ve hasta organizasyonları ile) paylaşılması ve yaygınlaştırılmasının önemini vurguladılar. Yürümekte olan uluslararası iş birlikleri ile, LAMA2 ile ilişkili distrofilere bilginin artmasının sağlanması ve LAMA2 ile ilişkili distrofisi olan hastaların bakımlarının standart ve iyileştirilmiş olması konusunda bilgi eksiklikleri ve boşlukları gidermeye yönelik pilot projeler belirlendi.

Tam rapor (PDF) Nöromusküler Hastalıklar 'Neuromuscular Disorders' dergisinde yayımlanacaktır.