

283rd ENMC Internationaler Workshop:

Standort: Hoofddorp, Die Niederlande

Titel: Erarbeitung von Expertenempfehlungen für LAMA2-RDs: Ein Prototyp für die Entwicklung von subtypspezifischen Leitlinien für kongenitale Muskeldystrophien

Datum: 17-19 Januar 2025

Organisatoren: Dr. A. R. Foley (USA), Prof. A. Klein (CH), Dr. A. Sarkozy (UK), Dr. A. Zambon (ITA)

Nachwuchswissenschaftler: Dr. G. Cicala (ITA), E. de Laat (NLD)

Übersetzungen dieses Berichts von:

Italienisch von Dr. G. Cicala

Niederländisch von E. De Laat

Portugiesisch von Dr. Clara

Spanisch von Dr. D. Natera-de Benito

Deutsch von Prof. A. Klein

Türkisch von Prof. G. Haliloğlu

Französisch von Prof. S. Quijano-Roy

Teilnehmer: Dr. L. Alfano (USA), Prof. C. Bönnemann (USA), Dr. C. Camelo (BRZ), Dr. F. Chiusolo (ITA), Prof. D. Duboc (FR), 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 (USA), Prof. U. Schara-Schmidt (DE), Dr. Federica Trucco (ITA), Dr. T. Tsirikos (UK), Prof. N. Voermans (NLD), Dr. G. Dziejczapolski (Patientenvertreter, USA), Herr J. Moy (Patientenvertreter, USA), Herr B. Verbrugge (Patientenvertreter, NLD)

Hintergrundinformationen

LAMA2-assoziierte Muskeldystrophien (LAMA2-RDs) sind eine der häufigsten Formen der kongenitalen Muskeldystrophien und werden durch Mutationen im LAMA2-Gen verursacht. Die LAMA2-RDs sind am häufigsten durch eine früh einsetzende Muskelschwäche gekennzeichnet, können jedoch einen unterschiedlichen klinischen Schweregrad aufweisen. Das Alter beim Auftreten der ersten Symptome reicht von Geburt bis zum Erwachsenenalter und neben der Muskelschwäche können auch andere Symptome und Krankheitsmanifestationen auftreten, wie z. B. Atem- und Ernährungsschwierigkeiten, Gelenkversteifungen (so genannte "Kontrakturen") und eine Skoliose. Zwar gibt es bisher keine Heilung, doch ist die Behandlung der Symptome von entscheidender Bedeutung, und es werden derzeit verschiedene vielversprechende Therapien entwickelt. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität der LAMA2-RDs besteht ein dringender Bedarf an LAMA2-RD-spezifischen Leitlinien für die klinische Versorgung, um die Behandlung zu verbessern und die Vorbereitung für klinische Studien zu unterstützen.

Workshop

Ziel 1: Ein Treffen von internationalen Experten zu organisieren, um das Wissen und die bisherige Erfahrung bezüglich Diagnose, Management und Behandlung von LAMA2-RDs zusammenzufassen und um Wissenslücken zu ermitteln. Insbesondere wurden folgende Themen behandelt: Diagnostik, kardiologische, respiratorische Abklärungen/Kontrollen, Notfallversorgung, Ernährung, Wirbelsäuleneingriffe, Knochengesundheit, Physiotherapie und Rehabilitation, Gehirn- und Nervenbeteiligung, Ernährung, Sprache und Mundpflege, Kognition und der Übergang zum Erwachsenenalter.

Ziel 2: Formulieren von Behandlungs-Empfehlungen durch die Experten und Einigung bezüglich einer Methode zur Entwicklung von Leitlinien für LAMA2-RD.

Ziel 3: Erstellung eines Modells, das als Prototyp für die Entwicklung von Versorgungsleitlinien für weitere Arten von kongenitalen Muskeldystrophien (CMD) dienen kann.

Ergebnisse

Die Workshop-Teilnehmer überprüften und einigten sich auf eine Reihe von Expertenempfehlungen und Behandlungsvorschlägen für Patienten mit LAMA2-RD. Zudem wurden Strategien für die Weitergabe dieser Informationen an Forscher, Ärzte und Patientenorganisationen diskutiert und beschlossen. Die Teilnehmer waren sich einig, dass die Leitlinien praktisch, leicht zugänglich und aktuell sein sollten, und schlugen vor, ein "Live"-Dokument zu erstellen (ein frei zugängliches Online-Dokument, das häufig aktualisiert werden kann).

Auswirkungen auf die Patienten und ihre Familien

Die formulierten Empfehlungen für LAMA2-RD werden helfen, dass Patient:innen eine standardisierte und optimierte Diagnostik und Behandlung erhalten. Die Patienten/Familien können von klareren und einheitlicheren Informationen über verfügbare Behandlungen profitieren. Eine standardisierte Versorgung wird auch bei der Planung und Durchführung künftiger klinischer Studien helfen.

Nächste Schritte

Die Teilnehmer einigten sich auf eine Reihe von Empfehlungen, die in den Workshop-Bericht aufgenommen werden. Es werden weitere Treffen stattfinden, um die Entwicklung der Leitlinie für LAMA2-RD fortzusetzen, was zur Erstellung von Leitlinien für andere CMDs beitragen wird. Die Teilnehmer betonten, wie wichtig es ist, die auf diesem Workshop gesammelten Informationen auf mehreren Ebenen (mit Forschern, Ärzten, Patienten und Patientenorganisationen) zu teilen und zu verbreiten. Es wurden zudem Pilotprojekte identifiziert, die sicherstellen sollen, dass Wissenslücken durch fortlaufende internationale Kooperationen geschlossen werden. So wird das Wissen über LAMA2-RDs wachsen und die Versorgung von Patienten mit LAMA2-RD optimiert.

Ein vollständiger Workshop-Bericht wird in der Zeitschrift *Neuromuscular Disorders* veröffentlicht.