



## 283° Workshop Internazionale ENMC:

**Luogo:** Hoofddorp, The Netherlands

**Titolo:** Formulazione di raccomandazioni esperte per la gestione delle LAMA2-RDs: un prototipo per lo sviluppo di linee guida specifiche per i sottotipi di distrofia muscolare congenita

**Date:** 17-19 Gennaio 2025

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

### **Traduzioni di questo report da:**

Italiano dal Dr G. Cicala

Olandese da E. De Laat

Portoghese dalla Dott.ssa Clara Camelo

Spagnolo dal Dr D. Natera-de Benito

Tedesco dalla Prof. U. Schara-Schmidt

Turco dalla Prof. G. Haliloğlu

Francese dalla Prof. S. Quijano-Roy

**Partecipanti:** 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. Dr S. Previtali (ITA), Prof. S. Quijano-Roy (FRA), Dr. H. Sawnani (USA), Prof. U. Schara-Schmidt (DE), Dr. Federica Trucco (ITA), Mr T Tsirikos (UK), Prof. N. Voermans (NLD), Dr G. Cicala (ITA), E. de Laat (NLD), Dr G. Dziejczapolski (USA), Mr J. Moy (USA), Mr B. Verbrugge (NLD).

**Informazioni di base:** Le distrofie correlate a LAMA2 (LAMA2-RDs) sono una delle forme più comuni di distrofia muscolare congenita e sono dovute a mutazioni nel gene LAMA2. Queste distrofie si caratterizzano principalmente per una debolezza muscolare precoce, ma possono presentare una severità clinica variabile, con sintomi che possono manifestarsi dalla nascita all'età adulta. Si associano spesso a difficoltà respiratorie e nutrizionali, rigidità articolari (contratture) e curvatura patologica della colonna vertebrale. Sebbene al momento non ci sia una cura, la gestione dei sintomi è fondamentale e sono in fase di sviluppo terapie promettenti. A causa della rarità e complessità delle LAMA2-RDs, c'è urgente bisogno di sviluppare linee guida cliniche specifiche al fine di migliorare l'assistenza e supportare lo sviluppo di sperimentazioni cliniche.

### **Obiettivi del workshop**

**Obiettivo 1:** Riunire esperti internazionali per rivedere e riassumere le attuali conoscenze nel campo della diagnosi, gestione e cura delle LAMA2-RD, identificando eventuali lacune. In particolare, sono stati trattati i seguenti temi: diagnostica, assistenza cardiaca, respiratoria ed emergenze, nutrizione, salute della colonna vertebrale e delle ossa, fisioterapia e riabilitazione, coinvolgimento cerebrale e nervoso, alimentazione, cura del linguaggio e orale, cognizione e transizione all'età adulta.

2. Suggestire raccomandazioni per l'assistenza e concordare i metodi migliori per sviluppare linee guida specifiche per le LAMA2-RD.

3. Creare un modello che possa servire come prototipo per lo sviluppo di linee guida per altri tipi di distrofie muscolari congenite (CMDs).

### ***Risultati***

I partecipanti al workshop hanno esaminato e concordato una serie di raccomandazioni per l'assistenza dei pazienti con LAMA2-RD. Sono state discusse e decise strategie chiare su come condividere queste informazioni con ricercatori, medici e comunità dei pazienti. È stata sottolineata l'importanza di creare linee guida pratiche, facilmente accessibili e aggiornabili, suggerendo la creazione di un documento "live" (un documento open-access, online, aggiornabile frequentemente).

### ***Impatto per i pazienti e le loro famiglie:***

Identificare raccomandazioni di assistenza specifiche per le LAMA2-RD aiuterà i pazienti a ricevere cure più standardizzate e ottimizzate. I pazienti e le loro famiglie potranno beneficiare di piani di cura migliorati, di un maggiore supporto e di informazioni più chiare e uniformi sui trattamenti e la gestione disponibili. Una cura standardizzata faciliterà anche la progettazione e la conduzione di future sperimentazioni cliniche.

### ***Prossimi passi:***

I partecipanti hanno concordato una serie di raccomandazioni per l'assistenza che saranno incluse nel report finale del workshop. Ulteriori incontri saranno organizzati per continuare a sviluppare le linee guida e la metodologia per le LAMA2-RD, promuovendo processi simili per stabilire linee guida per altre CMDs.

È stata inoltre sottolineata l'importanza di condividere e diffondere le informazioni raccolte durante il workshop su più livelli (ricercatori, medici, pazienti e organizzazioni di pazienti). Sono stati identificati progetti pilota, da elaborare attraverso le collaborazioni internazionali in corso, al fine di colmare le lacune conoscitive con l'obiettivo di migliorare le conoscenze sulle LAMA2-RD e la standardizzazione dell'assistenza al paziente.

**Un report dettagliato sarà pubblicato su Neuromuscular Disorders**