

283rd ENMC International Workshop:

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: Het opstellen van aanbevelingen voor deskundige zorg voor LAMA2-RDs: Een prototype voor de ontwikkeling van congenitale musculaire dystrofie subtype-specifieke zorgrichtlijnen.

Datum: 17-19 Januari 2025

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

Early Career Researchers: Dr G. Cicala (ITA), E. de Laat (NLD)

Vertalingen van dit report van:

Italiaans door Dr G. Cicala

Nederlands door E. De Laat

Portuguesees door Dr Clara Camelo

Spaans door Dr D. Natera-de Benito

Duits door Prof. A. Klein

Turks door Prof. G. Haliloğlu

Frans door Prof. S. Quijano-Roy

Deelnemers: 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. Dziewczapolski (patiënt vertegenwoordiger, USA), Mr J. Moy (patiënt vertegenwoordiger, USA), Mr B. Verbrugge (patiënt vertegenwoordiger, NLD).

Achtergrondinformatie

LAMA2-gerelateerde dystrofieën (LAMA2-RDs) zijn een van de meest voorkomende vormen van aangeboren spierdystrofie en worden veroorzaakt door mutaties in het LAMA2-gen. LAMA2-RDs kenmerken zich meestal door spierzwakte die al op jonge leeftijd begint, maar de ernst kan variëren. De eerste symptomen kunnen zich al vanaf de geboorte voordoen, maar ook pas op volwassen leeftijd. Naast spierzwakte kunnen er ook andere klachten zijn, zoals ademhalings- en voedingsproblemen, stijfheid van de gewrichten (zogenaamde 'contracturen') en een kromming van de wervelkolom. Op dit moment is er nog geen genezende behandeling mogelijk, maar het behandelen van symptomen is belangrijk. Daarnaast zijn er veelbelovende therapieën in ontwikkeling. Omdat LAMA2-RDs zeldzaam en complex zijn, is er dringend behoefte aan specifieke richtlijnen voor de medische zorg. Dit zal niet alleen de zorg verbeteren, maar ook helpen bij de voorbereiding op klinische onderzoeken.

Doelen van de workshop

Doel 1: Internationale experts samenbrengen om het huidige bewijs op het gebied van diagnose, behandeling en zorg voor LAMA2-RDs te beoordelen en samen te vatten, met als doel ontbrekende kennis te identificeren. Specifieke onderwerpen die hierbij aan bod zijn gekomen, zijn: diagnostiek, zorg voor hart- en longproblemen, acute zorg, voeding, gezondheid van de wervelkolom en botten, fysiotherapie en revalidatie, betrokkenheid van hersenen en zenuwen, eten, spraak en mondzorg, cognitie en de overgang naar volwassenheid.

Doel 2: Voorstellen doen voor zorgaanbevelingen door experts en een overeenstemming bereiken over de beste methode om zorgrichtlijnen voor LAMA2-RD op te stellen.

Doel 3: Een model ontwikkelen dat als prototype kan dienen voor het maken van zorgrichtlijnen voor andere vormen van aangeboren spierdystrofieën.

Resultaten

De deelnemers van de workshop hebben een aantal zorgaanbevelingen en suggesties voor patiënten met LAMA2-RDs beoordeeld en goedgekeurd. Er zijn duidelijke strategieën besproken en vastgesteld over hoe deze informatie kan worden gedeeld met onderzoekers, artsen en patiëntengemeenschappen. Daarnaast vonden de deelnemers dat de zorgrichtlijnen praktisch, gemakkelijk toegankelijk en up-to-date moeten zijn met de suggestie om een 'levend' document te creëren (een openbaar, online document dat regelmatig kan worden bijgewerkt).

Impact voor de patiënten en hun families

Het vaststellen van zorgaanbevelingen voor LAMA2-RDs zal ervoor zorgen dat patiënten meer gestandaardiseerde en geoptimaliseerde zorg ontvangen. Patiënten en hun families kunnen profiteren van verbeterde zorgplannen, betere ondersteuning en duidelijkere, uniforme informatie over beschikbare behandelingen en zorg. Gestandaardiseerde zorg zal daarnaast ook bijdragen aan het ontwikkelen en uitvoeren van toekomstige klinische onderzoeken.

Volgende stappen

De deelnemers hebben een aantal zorgaanbevelingen vastgesteld die in het workshop verslag zullen worden opgenomen. Er zullen verdere bijeenkomsten worden georganiseerd om de ontwikkeling van zorgrichtlijnen en methodologie van voor LAMA2-RD voort te zetten. Dit proces zal als voorbeeld dienen voor het opstellen van zorgrichtlijnen voor andere aangeboren spierdystrofieën. Daarnaast benadrukten de deelnemers het belang van het delen en verspreiden van de informatie die tijdens deze workshop is verzameld op verschillende niveaus (met onderzoekers, artsen, patiënten en patiëntenorganisaties). Er zijn pilotprojecten geïdentificeerd om ervoor te zorgen dat ontbrekende kennis wordt opgehelderd via internationale samenwerkingen. Dit zal bijdragen aan een betere kennis over LAMA2-RDs en aan de standaardisering en optimalisatie van de zorg voor deze patiënten.

Een volledig verslag word gepubliceerd in *Neuromuscular Disorders* (PDF)