



## **283 Workshop International de l'ENMC :**

**Lieu :** Hoofddorp, Pays-Bas

**Titre :** Elaboration des recommandations du comité d'experts pour la prise en charge et le diagnostic des dystrophies LAMA2-RD : un modèle méthodologique pour l'établissement de protocoles de soins spécifiques aux sous-types de dystrophies musculaires congénitales

**Date :** 17-19 janvier 2025

**Organisateurs :** Dr A. R. Foley (États-Unis), Prof. A. Klein (CHE), Dr A. Sarkozy (Royaume-Uni), Dr A. Zambon (ITA)

**Chercheurs en début de carrière (« *early career researchers* »):** Dr G. Cicala (ITA), E. de Laat (NLD)

### **Traductions de ce rapport par :**

Italien par Dr G. Cicala

Néerlandais par E. De Laat

Portugais par Dr Clara Camelo

Espagnol par Dr D. Natera-de Benito

Allemand par Prof. A. Klein

Turc par Prof. G. Haliloğlu

Français par Prof. S. Quijano-Roy

**Participants :** Dr L. Alfano (États-Unis), Prof. C. Bönnemann (États-Unis), 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 (Royaume-Uni), Prof. N. Voermans (NLD), Dr G. Dziejczapolski (représentant des patients, États-Unis), M. J. Moy (représentant des patients, États-Unis), M. B. Verbrugge (représentant des patients, NLD).

### **Informations générales**

Les dystrophies musculaires LAMA2-RD sont la conséquence des mutations du *gène LAMA2* et sont le plus souvent caractérisées par une faiblesse musculaire précoce, à la naissance ou dans les premiers mois de vie (dystrophie musculaire congénitale). La sévérité clinique est variable et l'âge de début peut être plus tardif, voir même à l'âge adulte. En plus de la faiblesse musculaire des membres, les LAMA2-RD se caractérisent par l'apparition d'une insuffisance respiratoire et nutritionnelle, une raideur et des déformations progressives des articulations (rétractions) et de la colonne vertébrale (scoliose). Bien qu'à l'heure actuelle il n'existe aucun traitement spécifique de la myopathie. Le diagnostic précoce et la prise en charge sont essentielles, plusieurs thérapies prometteuses sont en cours de développement. En raison de leur rareté et de leur complexité des, il est urgent d'élaborer des protocoles internationaux de soins spécifiques aux LAMA2-RD, afin

d'optimiser le diagnostic et la prise en charge des patients et de se préparer à l'arrivée des essais thérapeutiques.

### ***Objectifs du workshop***

Objectif 1 : Réunir des experts internationaux pour réviser et actualiser les recommandations concernant le diagnostic, la prise en charge et le traitement des LAMA2-RD, afin d'identifier des lacunes dans les connaissances. En particulier, le workshop a couvert les sujets suivants: diagnostic ; surveillance et traitement de complications cardiaques, respiratoires et orthopédiques ; prise en charge des décompensations aiguës ; nutrition ; suivi et traitement des déformations rachidiennes, des rétractions et des complications osseuses ; physiothérapie motrice et respiratoire ; rééducation orthopédique et chirurgie; atteintes cérébrale et des nerfs périphériques ; faiblesse pour l'alimentation, la parole et difficultés de l'ouverture buccale ; troubles cognitifs et transition vers l'âge adulte.

Objectif 2 : Proposer des recommandations des experts dans les soins et accorder la meilleure méthode pour élaborer le protocoles de soins et de diagnostic pour LAMA2-RD.

Objectif 3 : Créer un modèle qui puisse servir en suite pour l'élaboration de guides de bonnes pratiques de diagnostic et de prise en charge pour d'autres types de dystrophies musculaires congénitales (DMC).

### ***Livrables***

Les participants au workshop ont examiné et validé un certain nombre de recommandations de soins pour les patients atteints de LAMA2-RD. Des stratégies de partage de ces informations entre les chercheurs, les médecins et les communautés de patients ont été également discutées et proposées. Les participants ont également estimé que les recommandations devraient être pratiques et facilement accessibles, avec une suggestion de développer un document actualisable (document en ligne, de libre accès, permettant de réaliser des mises à jour régulières).

### ***Impact pour les patients et leurs familles***

L'identification par les experts de recommandations de soins pour les patients LAMA2-RD aidera les patients à recevoir des prises en charge plus standardisés et optimisées. Les patients et les familles pourront bénéficier de meilleurs protocoles de soins, d'un meilleur soutien, ainsi que d'informations plus claires et plus uniformes sur les traitements et la prise en charge disponibles. Les soins standardisés aideront également à concevoir et à réaliser de futurs essais cliniques.

### ***Prochaines étapes***

Un consensus a été trouvé par les participants sur un certain nombre de recommandations d'experts en matière de soins, et elles seront détaillées dans le rapport final du workshop. Des réunions supplémentaires auront lieu permettant de poursuivre l'élaboration du protocole de soins dans la dystrophie LAMA2-RD. Cela pourrait favoriser aussi le développement d'autres protocoles de soin pour d'autres DMCs, par des processus similaires. Les participants ont également souligné l'importance de partager et de diffuser les informations recueillies lors de ce workshop à plusieurs niveaux (dans des forums de recherche, avec des médecins, soignants, patients et des organisations de patients). Une série de projets pilotes a été identifiée, ce qui devrait aider à diminuer le manque de connaissances dans LAMA2-RD, grâce à des collaborations internationales en cours et de la standardisation et l'optimisation des soins des patients atteints de LAMA2-DR.

**Un rapport complet sera publié dans *Neuromuscular Disorders* (PDF)**

