

238th ENMC International Workshop

„ENMC Workshop zur Aktualisierung von Managementempfehlungen bei Patienten mit Herzdystrophinopathie“, 30. November – 2. Dezember 2018, Hoofddorp, Niederlande

Veranstalter: Dr John Bourke, Prof. Denis Duboc, Dr. Michela Guglieri and Dr. Teresinha Evangelista.

Teilnehmer: Dr G. McGowan (UK), Dr M. Guglieri, Dr J. Bourke, Dr A. Bandali, Dr K. Hor, Prof. L. Cripe, Dr E. McNally, Dr M. Sediva, Dr A. Florian, Dr B. Cools, Mw. I. de Groot, Prof. N. Goemans, Prof. S. Dittrich, Prof. J. Timmermans, Dr V. Stara, Prof. A. Aartsma-Rus, Dr D. Duboc, Dr K. Whabi, Prof. E. Pegoraro, Prof. L. Politano, Dr N. Bennet, Drs E. Vroom, Mr. F. van Ieperen

Der 238ste ENMC Workshop hat zwischen dem 30. November und 2. Dezember 2018 stattgefunden und brachte Experten aus den USA und Europa auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen und Kardiologie zusammen, um kardiologische Versorgung von Patienten mit Duchenne und Becker Muskeldystrophie zu erörtern. Ziel war es, auf den umfassenden Richtlinien – „International Care Considerations“ DMD 2010 und 2018 aufzubauen, neueste Erkenntnisse hinzuzufügen und Expertenmeinungen über kardiologische Versorgung von Patienten mit Erkrankungen, die durch Mutationen im Dystrophin-Gen verursacht wurden, zusammenzubringen.

Die Einführung multidisziplinärer Versorgung, einschließlich Steroidtherapie und rechtzeitiger Unterstützung bei Schwäche der Atemmuskulatur hat bereits das Überleben bei Duchenne Muskeldystrophie (DMD) verbessert. Dennoch ist es zunehmend offensichtlich, dass die Verschlechterung der Herzfunktion für Langzeitüberleben kritisch ist. Eine langsam still progressive Kardiomyopathie (Verlust der Herzpumpfunktion) betrifft nahezu alle DMD Patienten, verursacht jedoch nur Symptome in späteren Jahren, beim Auftritt von Herzinsuffizienz (Herzversagen). Aktuell besteht keine klare Übereinstimmung darüber, ab welchem Alter oder aufgrund welcher Testergebnisse ein Patient mit herzspezifischer Medikation beginnen sollte. Einige Kliniker verwenden Ultraschalltests (Echokardiographie) um Schwächen in der Hauptkammer des Herzens festzustellen (linke ventrikuläre Dysfunktion), andere untersuchen auf die Präsenz von Narben im Herzmuskel (myokardiale Fibrose) mit Hilfe von kardialer Magnetresonanztomographie (Kardio-MRT). Der Workshop kam jedoch zu dem Schluss, dass das Herz im Fall von DMD von Beginn an (sogar bereits vor der Geburt) betroffen ist. Damit reflektiert jede Testmethode, die angewendet wurde um den Beginn einer Herzbehandlung zu rechtfertigen, einfach nur was jeder Methode im progressiven Verlauf der Einbeziehung des Herzens bei DMD möglich ist „zu sehen“. Fehlende Empfindlichkeit von Standard-Echokardiographie zum Erkennen früher Auffälligkeiten des Herzmuskels und technische Fragen, bezüglich hochqualitativen und standardisierten Kardio-MRT-Untersuchungen über verschiedene Zentren und bei jüngeren Patienten wurden erkannt. Der Konsensus unter den Experten war, dass Familien zum Zeitpunkt der Diagnose darauf aufmerksam gemacht werden sollten, dass Herzversorgung ein wichtiger Bestandteil während des gesamten Lebens im DMD sein wird. Die Herzmedikamente, die im Einzelnen empfohlen werden – ob sie, verfügbar sind oder zukünftig entwickelt werden, und der optimale Zeitpunkt des Beginns der Therapie, hängen davon ab, wofür sie entwickelt wurden und von der Ausgewogenheit von Effektivität und Nebenwirkungen.

Es wurden interessante Einzelheiten zum Nutzen spezifischer Sportprogramme für DMD Patienten präsentiert und die kardiovaskulären Effekte, die daraus entstehen können. Dies wird der Gegenstand weiterer Forschung sein.

In einer weit umfassenden Diskussion über Erwachsene mit DMD, Becker Muskeldystrophie (BMD) und weiblichen Trägerinnen von BMD/DMD, war der Konsensus, dass der Einsatz von Geräten, die ernste Herzrhythmusstörungen korrigieren können (implantierbare Defibrillatoren) diskutiert werden sollte, ebenso wie für Patienten mit anderen Formen von Kardiomyopathie

(Herzmuskelerkrankungen). In verschiedenen Zentren werden Patienten mit wenig schwere Formen von DMD, solche mit BMD und weibliche Trägerinnen bereits für Transplantation oder Hilfsmitteln zur Unterstützung des linken Ventrikels (kleine implantierbare Instrumente zur Stärkung der Herzpumpfunktion) in Erwägung gezogen. Es wurde jedoch anerkannt, dass der Schweregrad von DMD eine Herztransplantation für die meisten Patienten mit dieser Erkrankung ungeeignet macht.

Übereinstimmend wurde die Notwendigkeit, longitudinale Daten zu den Wirkungen verschiedener Medikationen und Interventionen zu sammeln festgestellt, sowie die Priorität, zu einer Einigung mit Regulatoren über klinisch bedeutsame Forschungsergebnisse und Maßnahmen für das Herz bei DMD Patienten zu kommen.

Der Workshop schloss mit dem Einräumen vieler verbleibender Lücken in unserem Verständnis von kardiologischer Beteiligung bei Dystrophinopathien, aber auch dem Anerkennen vielversprechenden Behandlungen, die sich gegenwärtig in Evaluierung befinden. Es wurde auch eine Anzahl von Themen für gemeinschaftliche Forschung identifiziert.

Ein vollständiger Bericht wird in *Neuromuscular Disorders* veröffentlicht.