

237 міжнародний симпозіум «GNE міопатія»

14-16 вересня 2018 року

Хуфдорп, Нідерланди

Ханнс Лохмюллер (Німеччина/ Канада), Дж. Андоні Уртізбереа (Франція), Зохар Аргов (Ізраїль) и Ічіцо Нішино (Японія).

Учасники: 26 учасників симпозіума з десяти країн світу були представлені експертами з біологічних та клінічних наук, також приймали участь 4 представника організацій пацієнтів.

GNE міопатія це рідкісне захворювання, що веде до втрати м'язової маси, та спричинена мутацією в GNE гені, котрий містить інформацію про GNE білок, ключова роль якого є синтез сіалової кислоти. Дефіцит цього ферменту у м'язових клітинах призводить до прогресуючої непрацездатності, в багатьох випадках починаючись у дорослих молодого віку. Вперше це захворювання було описано в Ізраїлі та Японії під різними іменами: спадкова міопатія з включеннями 2-го типу, міопатія Нонака, хоча це захворювання загалом є розповсюдженим у світі.

Наразі не існує ухваленого лікування або доступного лікарського засобу, що вилікували би захворювання або уповільнили перебіг захворювання. Нещодавне клінічне випробування, проведене компанією Ultragenyx Pharmaceutical, не довело достатньої ефективності препарату що містить сіалову кислоту уповільненого вивільнення.

Учасники симпозіуму розглянули відомі нині медичну та наукову інформацію стосовно GNE міопатії для того, щоб краще зрозуміти епідеміологію, фенотип (клінічна картина) та генетику GNE міопатії. Були узгоджені стандарти щодо організації медичної допомоги пацієнтам з GNE міопатією, обговорені сильні та слабкі сторони м'язової моделі міопатії, а також була спроба поглибити розуміння біохімічних наслідків на м'язові клітини генетичного дефекту, що призводить до ураження м'язів та м'язової слабкості. Також учасники обговорили можливість альтернативних шляхів лікування захворювання - таких як генна терапія або лікування стовбуровими клітинами.

Учасники мають намір надати звіт, написаний легкою для зрозуміння мовою для пацієнтів, а також стандартизовані питання для збору клінічної інформації в доступному форматі, що складуть основу майбутніх досліджень та стануть надійним джерелом інформації. Учасники висловили намір співпрацювати у напрямку лікування GNE міопатії та організації доступу до біологічних зразків тканин та даним досліджень. Учасники намагатимуться зробити генетичну інформацію з рідкісних варіантів мутацій в GNE гені доступною для діагностики та запропонували стандарти стосовно організації медичної допомоги пацієнтам с GNE міопатією.

Учасники підсумували, що необхідні подальші доклінічні та клінічні дослідження для створення відповідної моделі захворювання у лабораторних тварин,

необхідно ідентифікувати молекули (біомаркери) в крові і м'язах пацієнтів, що дозволять проводити моніторинг перебігу захворювання та реакцію організму на лікування, визначити клінічні характеристики, оціночні критерії та дизайн майбутніх клінічних випробувань. Ідей і конкретні дії про те, як досягти все вищезгадане покладено в основу майбутнім науковим проектам.

Photo

Учасники семінару 237, групове фото

Учасники:

Доктор З. Аргов (Ізраїль), доктор А. Бехін (Франція), доктор Н. Карийо (США), доктор М. Давідович (Ізраїль), доктор Т. Евангеліста (Велика Британія), пані М. Хек (Нідерланди), доктор Дж. Хогрель (Франція), проф. Р. Хорсткорте (Німеччина), доктор М. Хейзинг (США), доктор С Краузе (Німеччина), доктор Е. Лендфельдт (Швеція), доктор М. Лек (США), професор Х. Лохмюллер (Велика Британія), доктор Х. Мансбах (США), доктор С. Мітрані-Розенбаум (Ізраїль), доктор М. Морі-Йошімура (Японія), професор Т. Мозафар (США), доктор І. Нішино (Японія), пані М. Патель (Велика Британія), доктор О. Погорелова (Велика Британія), доктор А. Роос (Німеччина), доктор І. Турнев (Болгарія), проф. Б. Удд (Фінляндія), доктор А. Уртисберея (Франція), пані Лалі Уелш (США), доктор А. Віллемс (Нідерланди)