

237-й международный симпозиум «GNE миопатия»

14-16 сентября 2018 года

Хуфдорп, Нидерланды

Ханнс Лохмюллер (Германия/ Канада), Дж. Андони Уртизбереа (Франция), Зохар Аргов (Израиль) и Ичицо Нишино (Япония).

Участники: 26 участников симпозиума из 10 стран мира были представлены экспертами в молекулярной биологии и клинических науках, так же принимали участие 4 представителя организаций пациентов.

Участники симпозиума были представлены мультидисциплинарными группами, включающими десятерых экспертов фундаментальных наук, практикующих медиков и четырех представителей пациентских организаций

GNE миопатия является редким заболеванием, которое ведет к потере мышечной массы, и вызвана мутацией в GNE гене, который содержит информацию о GNE белке, ключевая роль которого состоит в синтезе сиаловой кислоты. Дефицит этого фермента в мышечных клетках приводит к прогрессирующей нетрудоспособности, начинающейся, преимущественно с юношеского возраста. Впервые это заболевание было описано в Израиле и в Японии под разными именами - наследственная миопатия с включениями 2-го типа, миопатия Нонака, хотя это заболевание распространено во всем мире.

На данный момент не существует одобренного лечения или доступного препарата, который бы вылечил заболевание или замедлил бы течение болезни. Недавно завершённое клиническое испытание, проведенное компанией Ultragenyx Pharmaceutical, не показало достаточной эффективности препарата, содержащего сиаловую кислоту медленного высвобождения.

Для наилучшего понимания эпидемиологии, фенотипа (клинической картины) и генетики GNE миопатии Участники симпозиума рассмотрели известную на сегодняшний момент медицинскую и научную информацию. Были согласованы стандарты по организации медицинской помощи пациентам с GNE миопатией, обсуждены сильные и слабые стороны мышечной модели миопатии, а также была попытка углубить понимание биохимических последствий генетического дефекта на мышечные клетки, ведущих к повреждению мышц и мышечной слабости. Также участники обсудили возможность альтернативных путей поиска лечения этого заболевания – таких, как генетическая терапия или лечение стволовыми клетками.

Участники намерены предоставить отчет, доступный для понимания пациентам, начать сбор стандартных вопросов о клинической картине в общепринятом формате, которые лягут в основу дальнейших исследований и составят надежный источник информации. Участники выразили намерение работать в тесном сотрудничестве между собой в направлении поиска лечения GNE

миопатии, организации доступа к биологическим образцам и данным. Участники решили сделать генетическую информацию о редких вариантах в GNE гене доступной для диагностики и предложили стандарты по организации медицинской помощи пациентам с GNE миопатией.

Участники подытожили, что необходимы дальнейшие доклинические и клинические исследования для создания соответствующей модели заболевания у лабораторных животных, необходимо идентифицировать молекулы (биомаркеры) в крови и мышцах пациентов, которые позволят мониторировать течение заболевания и ответную реакцию организма на лечение, а также определить клинические характеристики, оценочные критерии и дизайн будущих клинических испытаний. Идеи и действия по достижению каждой из этих тем были определены для будущих научных проектов.

PHOTO

Групповая фотография участников 237 семинара

Участники:

Доктор А. Аргов (Израиль), доктор А. Бейнин (Франция), доктор Н. Каррийо (США), доктор М. Давидович (Израиль), доктор Т. Евангелиста (Великобритания), г-жа М. Хек (Нидерланды), доктор Дж. Хоргель (Франция), профессор Р. Хорсткорт (Германия), доктор М. Хузинг (США), доктор С. Краузе (Германия), доктор Э Ландфельдт (Швеция), доктор М. Лек (США), профессор Х. Лохмюллер (Великобритания), доктор Х. Мансбах (США), доктор С. Митрани-Розенбаум (Израиль), доктор М. Мори-Йошимура (Япония), профессор Т. Мозаффар (США), доктор И. Нишино (Япония), г-жа М. Патель (Великобритания), доктор О. Погорелова (Великобритания), доктор А. Рус (Германия), доктор И. Турнев (Болгария), профессора Б. Удд (Финляндия), доктор А. Уртизбереа (Франция), г-жи Лале Уэлш (США), доктор А. Виллем (Нидерланды).