

## הסדנה הבין לאומית למויפתיה של GNE (סדנה 237 של ארגון ה ENMC)

נערכה ב HOOFDDROP שבהולנד ב 14-16 לספטמבר 2018

המארגנים: LOCHMULLER מקנדה, URTIZBEREA מצרפת, ARGOV מישראל, NISHINO מיפן

**משתתפים:** 26 משתתפי הסדנה היו קבוצה רב תחומית מ 10 ארצות וכללו מדענים, חוקרים קליניים וארבע נציגי חולים.

מויפתיה של GNE היא מחלה נדירה של דלדול שרירים הנגרמת מפגמים גנטיים בגן הקרוי GNE. הגן מקודד את בטוי האנזים שלו תפקיד מפתח ביצור חומצה סיאלית בגוף. פגם באנזים שבתאי השריר גורם למגבלה תפקודית מגיל המבוגר-הצעיר במרבית האנשים הנושאים אותו. המחלה תוארה לראשונה בישראל וביפן בשמות שונים: NONAKA I (HIBM) HEREDITARY INCLUSION BODY MYOPATHY ו DISTAL MYOPATHY אבל יש לה נפיצות כלל עולמית.

אין כיום טפול מאושר או תרופה אשר יכולים לרפא או להאט את מהלך המחלה. נסוי מבוקר היטב שנעשה לאחרונה על ידי חברת ULTRAGENYX לא הראה יעילות משמעותית לתרופה שנבחנה ( חומצה סיאלית בשחרור מושהה).

משתתפי הסדנה סקרו את הידע העדכני הקשור למויפתיה של GNE כדי להכיר יותר את הנפיצות, הבטוי הקליני והגנטיקה של המחלה. הם הסכימו על טפול סטנדרטי לחולי מויפתיה של GNE, דנו ביתרונות ובחסרונות של המודלים למחלה בחיות, ונסו לשפר את ההבנה לגבי השפעת התהליכים הביוכימיים של פגם ב GNE על רקמת השריר המובילים לנזק לשריר ולחולשה. בנוסף דנו המשתתפים בטפולים אפשריים אחרים במחלה כמו טפול גנטי וטפול בתאי גזע.

המשתתפים התחילו לספק מידע כולל ברמה המתאימה לחולים וכן לאסוף אינפורמציה קלינית בצורה נגישה אשר תעזור ליצירת גרעין מידע מוסדר. הם הסכימו לעבוד במשותף למציאת טפול לחולים ולשתף ביניהם נתונים וחומרים ביולוגיים. הם יספקו מידע גנטי על שנויים נדירים בגן ה GNE כדי לקדם אבחון גנטי והצעות טפול במחלה.

המשתתפים סכמו שהמשך מחקר בסיסי ( פרה קליני) וקליני נדרש כדי לפתח מודלים למחלה בחיות מעבדה, כדי לזהות מולקולות בדם ובשריר שיאפשרו נטור מהלך המחלה ותגובה לטפול, כדי לתקף מבחנים קליניים ומדדים וכדי לעצב נסויים קליניים בעתיד. רעיונות ופעולות להשגת מטרות אלו חולקו בין המשתתפים לצורך המשך מחקר.