

De neuromusculaire ziekten worden algemeen erkend als zeldzame ziekten. Vele van deze ziekten zijn moeilijk te diagnosticeren en moeilijk te behandelen. EURO-NMD is een nieuw opgericht netwerk van Europese referentiecentra en geeft toegang tot expert-consulten in verband met de diagnostiek en de zorg van patiënten met een nog onbekende neuromusculaire ziekte. De pathologie-werkgroep van EURO-NMD met 5 expert-leden, 1 patiëntvertegenwoordiger en 4 bijkomende spierpathologie-experten uit Duitsland, het Verenigd Koninkrijk, Frankrijk, Finland, Zweden, Italië, Spanje, België en Nederland namen deel aan een ééndaagse vergadering in Amsterdam op 7 december 2018 op uitnodiging van het ENMC. Het doel van deze vergadering was de finale versie te maken van een EURO-NMD-document over “Aanbevolen standaarden” voor technieken en methoden bij het bewerken van spierbiopsies, die zouden moeten toegepast worden in alle pathologielaboratoria in de 61 referentiecentra van ENMD.

Reeds in 2017 werd een overzicht gemaakt van de bestaande praktijk in alle centra. Op basis van deze antwoorden was het duidelijk dat er een nood bestond om de gebruikte methodes om spierbiopsies te onderzoeken te harmoniseren. De werkgroep pathologie bereidde in september 2018 een eerste voorstel voor dat werd rondgestuurd naar de verschillende deelnemende centra. De feedback op dit voorstel werd verder geanalyseerd en bediscuteerd. De meeting leidde tot een definitieve versie met als titel “Aanbevolen standaardmethodes voor het pathologisch onderzoek van spieren”. Dit zal later worden gepubliceerd als meeting-rapport in het tijdschrift “Neuromuscular Disorders”.