

237. Internationaler ENMC Workshop: “GNE-Myopathie”

14.-16. September 2018

Hoofddorp, Niederlande

Organisatoren: Hanns Lochmüller (Deutschland/Kanada), J. Andoni Urtizberea (Frankreich), Zohar Argov (Israel) und Ichizo Nishino (Japan).

Teilnehmer: Bei den 26 Teilnehmern des Workshops, die aus insgesamt 10 verschiedenen Ländern stammten, handelte es sich um eine multidisziplinäre Gruppe in der Grundlagenforscher und Kliniker sowie vier Vertreter von Patientenorganisationen anwesend waren.

Die GNE-Myopathie ist eine seltene Form einer Muskelschwund-Erkrankung, die durch Mutationen im GNE-Gen verursacht werden, welches für ein Protein kodiert, das eine Schlüsselfunktion in der Produktion von Sialinsäure im Körper hat. Ein Verlust des Proteins in Muskelzellen führt zu einer zunehmenden Invalidität, die bei den meisten Betroffenen im frühen Erwachsenenalter beginnt. Die Erkrankung wurde zuerst in Israel sowie in Japan unter den beiden Namen „Distale Myopathie Typ Nonaka/ Nonaka Distal Myopathy“ und „Erbliche Einschluss-Körper Myopathie/ Hereditary Inclusion Body Myopathy (HIBM)“ beschrieben, zeigt jedoch ein weltweites Verteilungsmuster. Zugelassene Behandlungskonzepte oder Medikationen, die die Erkrankung heilen oder den Verlauf verzögern würden, bestehen bislang nicht. Eine kürzlich durch Ultragenyx durchgeführte, gut-kontrollierte klinische Interventionsstudie zeigte keine signifikante Effektivität der Behandlung von Patienten mit Sialinsäure.

Die Teilnehmer des Workshops überblickten und diskutierten die gegenwärtigen medizinischen und wissenschaftlichen Erkenntnisse zur GNE-Myopathie, um ein besseres Verständnis der Epidemiologie, der Phänotypen und der Genetik dieser Erkrankung zu erhalten. Zudem verständigten sich die Teilnehmer auf eine Regelversorgung für GNE-Myopathie Patienten, diskutierten die Schwächen und Stärken existierender Tiermodelle und versuchten das Verständnis der biochemischen Konsequenzen des GNE-Defekts im Muskelgewebe zu erörtern, die zur Muskelschädigung und -schwäche führen. Darüber hinaus diskutierten die Teilnehmer über andere potentielle Behandlungskonzepte wie Gentherapie und Stammzelltherapie. Die Teilnehmer erklärten sich dazu bereit, Patienten-gerechte Informationen zur Verfügung zu stellen, sowie fortan standardisierte klinische Informationen für die weitere Erforschung der Erkrankung in leicht-zugänglichen Formaten zu sammeln, um eine fundierte Patientenkohorte zu generieren. Die Teilnehmer einigten sich zudem auf die kollaborative Zusammenarbeit zur Entwicklung neuer Behandlungskonzepte sowie auf den Austausch von Forschungsdaten und die gemeinsame Nutzung von Biomaterialien. Fortan sollen Informationen zu seltenen GNE-Varianten für die genetische Diagnose allgemein zugänglich gemacht und weitere Vorschläge für die Regelversorgung von GNE-Myopathie Patienten gesammelt werden.

Es wurde geschlussfolgert, dass weitere prä-klinische und klinische Forschungskonzepte notwendig sind, um geeignete Tiermodelle für die Erkrankung zu etablieren sowie Moleküle (Biomarker) im Blut und im Muskel von Patienten zu identifizieren, die eine Überwachung des Krankheitsverlaufs und eine Reaktion auf therapeutische Interventionsstrategien zulassen. Diese Konzepte sind ebenfalls notwendig, um klinische Endpunkte, Erfolgsparameter und Studienkonzeptionen für die Erprobung von zukünftigen therapeutischen Interventionsstrategien zu validieren. In diesem Kontext wurden bei diesem Workshop entsprechende Ideen gesammelt und den Teilnehmern jeweils Handlungskonzepte für die zukünftigen Forschungsstrategien zugewiesen.



Gruppenfoto der Teilnehmer des 237. Workshops

Teilnehmer:

Dr. Z. Argov (Israel), Dr. A. Behin (Frankreich), Dr. N. Carrillo (USA), Dr. M. Davidovich (Israel), Dr. T. Evangelista (Frankreich), Mrs. M. Hek (Niederlande), Dr. J. Hogrel (Frankreich), Prof. R. Horstkorte (Deutschland), Dr. M. Huizing (USA), Dr. S Krause (Deutschland), Dr. E Landfeldt (Schweden), Dr. M. Lek (USA), Prof. H. Lochmüller (Deutschland/ Kanada), Dr. H. Mansbach (USA), Dr. S. Mitrani-Rosenbaum (Israel), Dr. M. Mori-Yoshimura (Japan), Prof. T. Mozaffar (USA), Dr. I. Nishino (Japan), Ms. M. Patel (Vereinigtes Königreich), Dr. O. Pogoryelova (Vereinigtes Königreich), Dr. A. Roos (Deutschland), Dr. I. Tournev (Bulgarien), Prof. B. Udd (Finnland), Dr. A. Urtizberea (Frankreich), Ms. Lalé Welsh (USA), Dr. A. Willems (Niederlande).