

234. ENMC-työpaja kaitsijaproteiinien toimintahäiriöistä lihastaudeissa

8.–10.12.2017, Naarden, Alankomaat

Järjestäjät: Prof. Conrad Wehl (Yhdysvallat), Prof. Bjarne Udd (Suomi), Prof. Michael Hanna (Iso-Britannia)

Työpaja pidettiin Alankomaiden Naardenissa 8.–10. joulukuuta 2017. Siihen osallistui 20 osanottajaa Alankomaista, Australiasta, Belgiasta, Isosta-Britanniasta, Israelista, Italiasta, Ranskasta, Ruotsista, Saksasta, Suomesta, Tanskasta ja Yhdysvalloista. Joukossa oli klinikkoja, klinistä ja perustutkimusta tekeviä tutkijoita sekä teollisuuden ja potilasjärjestöjen edustajia.

Erityiskiitokset työpajan rahoittajakumppaneille:



Kaitsijaproteiinit (kaperonit) ovat välttämättömiä luurankolihasen kehitykselle ja ylläpidolle. Tähän suureen ryhmään kuuluvat proteiinit ylläpitävät muiden proteiinien oikeaa rakennetta ja toimintaa sekä tarvittaessa auttavat niiden hajotuksessa. Kaitsijaproteiinien virheellinen toiminta on usean harvinaisen perinnöllisen lihastaudin taustalla. Näiden proteiinien toiminnan parantaminen voi olla yksi mahdollisuus tautien hoitoon.

Osanottajat käsittelivät eri näkökannoilta kaitsijaproteiinien merkitystä laajassa lihastautien ja tautiprosessin kirjossa. Aiheina olivat muun muassa tauteja suoraan aiheuttavat kaitsijaproteiinien kuten DNAJB6:n, BAG3:n ja HSPB8:n geenivirheet sekä kaitsijaproteiinien rooli laajemmassa rappeuttavien lihastautien ryhmässä, johon kuuluu myös sporadinen inkluusiokappalemyosiitti (sIBM). Koska kaitsijaproteiinien toimintaa voidaan tehostaa eri lääkeaineilla, työpajan ensisijaisena tehtävänä oli tunnistaa mahdollisuuksia olemassaolevan tiedon soveltamiseksi tautien hoidossa. Erään hoitomahdollisuuden, kaitsijaproteiinien aktiivisuutta lisäävän lääkeaine arimoklomolin, tutkimuksissa ollaan jo siirtymässä toisen vaiheen klinisiin kokeisiin sIBM-potilaissa. Kaperonitautipotilailla oli työpajassa omat edustajansa, joiden ansiokkaat puheenvuorot keskittyivät haasteisiin ultraharvinaisten sairauksien diagnosoinnissa ja hoidossa. Myös suurten tietoineistojen ja potilaskohorttien hyödyntämisestä näiden tautien tutkimuksessa keskusteltiin.



Kommentteja osallistujilta:

”Kiitos kutsusta ENMC-työpajaan. Teidän ansiostanne saimme mahdollisuuden edustaa lapsiamme sekä luoda kontakteja, joista voi olla apua tulevaisuudessa.” [blue balloon]

”Kokous oli loistava!” [red balloon]

”Odotan innolla uusien yhteistyökontaktien luomista ja olemassaolevien vahvistamista kaperoni- ja neuromuskulaaritautilien alalla.” [green balloon]

”Kokous oli yksi jännittävimmistä ja stimuloivimmista, joihin olen koskaan osallistunut.” [yellow balloon]

Kokouksen tuloksia ja niistä potilaille koituva hyöty:

1. Parempi ymmärrys eri kaperonitautien tautiprosessien yksityiskohdista.
2. Kokemukset arimoklomolin käytöstä kliinisessä tutkimuksessa.
3. Tuloksien ja tiedon vaihto osanottajien kesken
4. Luurankolihasen monimutkaisen kaitsijaproteiiniverkoston hahmottaminen.

Nämä tulokset parantavat kaitsijaproteiineihin liittyvien lihastautien tunnistamista ja helpottavat näiden patologisilta piirteiltään osin päällekkäisten tautien hoitoa.

Tulevaisuudensuunnitelmia ja suoritteita:

1. Laajempi raportti työpajasta lähetetään julkaistavaksi Neuromuscular Disorders -lehdessä.
2. Kaperonitautien luonnollisen taudinkulun ja biomarkkereiden tunnistaminen.
3. Tietojen jakaminen kaitsijaproteiinien geenivarianteista muiden kliinisten ja perustutkijoiden kanssa.
4. Yhteisymmärrys kaitsijaproteiinien virheellisen toiminnan ilmiasusta lihaksessa.
5. Yhteistyön jatkaminen osallistujaryhmän kesken.

234. ENMC-työpajan – Kaitsijaproteiinien toimintahäiriöt lihastaudeissa – osanottajat. Viimeistä kertaa Naardenin NH Hotelissa! [photo]

Täydellinen raportti työpajasta julkaistaan puolen vuoden kuluessa Neuromuscular Disorders -lehdessä.