

Конечностно-Поясные Мышечные Дистрофии (Limb Girdle Muscular Dystrophies - LGMD) – Номенклатура и Реформированная Классификация

Дата проведения семинара: 17-19 Марта 2017

Номер: 229

Место проведения семинара: Наарден, Нидерланды

Цель семинара:

Переоценка терминологии классификацию конечностно-поясных мышечных дистрофий

Семинар был проведен поддержкой:

Организаторов:

Проф. Volker Straub (Ньюкасл, Великобритания), Проф. Vjane Udd (Тампере, Финляндия).

Содержание семинара:

229-ый семинар Европейского Нервно-Мышечного Центра (ENMC) «Конечностно-Поясные Мышечные Дистрофии (LGMD) – Номенклатура и Реформированная Классификация» проводился 17-19 марта 2017 в г. Наардене, Нидерланды. В работе семинара участвовали 20 делегатов из 9 стран мира (Великобритания, Италия, Франция, США, Нидерланды, Грузия, Финляндия, Германия, Дания). Эти были: клиницисты, эксперты по классификациям болезней, пациенты с LGMD и представители организации (Jain Foundation Inc, the Beta-Sarcoglicanopathy Family group, и Muscular dystrophy UK). Работа семинара была посвящена вопросам LGMD, совершенствованию доступности ее для пациентов, практических врачей и научных работников, соответствовала классификации установленной OMIM-ом, Orphanet-ом и ICD-11-ом.

Основные положения:

Термин «Конечностно-Поясные Мышечные Дистрофии» принадлежит Walton и Nattrass (1914). Была описана группа больных со слабостью плечевой и тазовой мускулатуры, клинически отличающаяся от более тяжелой мышечной дистрофии Duchenne. С помощью современной достижения молекулярной генетической диагностики, идентифицированы более 30 различные типы LGMD и наименованы по классификационной системе разработанной в 1995 г. на ENMC семинаре.

Выявление новых форм LGMD показала неполноценность ныне существующий классификации и поставила вопрос о надобности разработке новой более обемущей, полноценно охватывающей клиничко-генетические признаки LGMD. Было принято решение употреблять цифры «1» и «2» обозначающий соответственно аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное тип наследования. И присвоить каждому типу соответствующую букву по порядку обнаружения.

Дискуссии и достижения:

Приглашенные эксперты по классификационной системе болезней подчеркнули несколько проблем и цель разработки ясной системной номенклатуры. Были разъяснены методы введения новых выявленных форм в классификацию LGMD, онлайн-генетические ресурсы, употребляемые клиницистами и научными работниками, напр. OMIM и ICD. Особенно было подчеркнуто значение принадлежности присуждению нового названия на фоне старого. Т. е. В классификации будут сохранены так новые, так и старые названия. Были подчеркнуты отличия клинических симптомов между различными типами LGMD, в частности, развитие мышечных контрактур, нарушение сердечно-сосудистой, дыхательной, причастие ЦНС, по очередность поражения мышц. Проходила дискуссия об общих клинических симптомов мышечных дистрофии входящий в LGMD. Делегатами было принято решение о целесообразности принятия новой разработанной классификации. Пациентом были разъяснены все интересующей их вопросы касающиеся принятой коррекции и номенклатуре.

Главная задача семинара была четкая определения LGMD. Было установлено, что термин «LGMD» следует сохранить, но определению надо уточнить. Консенсус был достигнут по вопросу включения в определенные заболевания следующих факторов:

- Генетической причины наследования: одна копия дефектного гена (allele) может вызвать заболевание (аутосомно-доминантное наследование) или оба экземпляра гена должны быть дефектными (аутосомно-рецессивное наследование);
- Преимущественно прогрессирующая слабость проксимальных мышц (проксимальный значит ближе к телу);
- Причины атрофии мышц;
- Повышение уровня Креатинкиназы (СК) в сыворотке. (СК – это фермент, который повышается вследствие повреждении мышечных волокон);
- Дегенеративные изменения мышц выявленные МРТ исследованием, гистологические изменения мышечной ткани соответствующие указанной мышечной дистрофии. Изменения должны быть выявлены во всех мышцах на последней этапе заболевания;
- Чтобы включить новый тип LGMD в новый список, заболевание должно описывать как минимум в две разных семьях.

Были рассмотрены несколько суб-типов существующей классификации. Было решено, что более информативно классификация основанная на поврежденный протейн и типу передачи наследственности. Порядок место нахождения классификации будет соответствовать времени открытию заболевания.

Были выслушаны мнения делегатов. Новая классификация по решению делегатов семинара была одобрена и принята и был призыв к распространению указанной классификации.

Были приняты следующие основные результаты:

1. Консенсус в отношении нового определения LGMD и распределение LGMD на основе обновленной классификации;

2. Консенсус в определении новой классификационной системы LGMD, дающую возможность размещения новых открытий;
3. Был разработан план распространение новой классификации LGMD.

Участники:

Corrado Angelini (Падуя, Италия), Segolene Aume (Париж, Франция), Carsten Bonneman (Бетесда , США), Marianne de Visser (Амстердам, Нидерланды), Ada Namosh (Балтимор, США), Laura Jacobs (Лондон, Великобритания), Nina Khizanishvili (Тбилиси, Грузия), Madelon Kroneman (Залтбоммел , Нидерланды), Pascal Laforêt (Париж, Франция), Alex Murphy (Ньюкасл, Великобритания), Vincenzo Nigro (Неаполь , Италия), Laura Rufibach (Сиэтл, США), Anna Sarkozy (Лондон, Великобритания), Volker Straub (Ньюкасл, Великобритания), Shaun Swanepoel (Хай-Уиком, Великобритания), Yvan Torrente (Милан, Италия), Vjarne Udd (Тампере, Финляндия), Andoni Urtizbera (Андай, Франция), John Vissing (Копенгаген, Дания), Maggie Walter (Мюнхен , Германия).