

הסדנא ה- 234 מטעם ENMC בנושא פגיעה בתפקוד של שפרונים במחלות שריר
ה 8-10 בדצמבר 2017, נארדן, הולנד

מארגנים: פרופ' קונרד וויל (ארה"ב), פרופ' ביארן אוד (פינלנד), פרופ' מיכאל אנה (אנגליה)

הסדנא נערכה בנארדן, הולד בין 8-10 לדצמבר 2017. נוכחו בסדנא 20 משתתפים פעילים מאוסטרליה, בלגיה, דנמרק, פינלנד, צרפת, גרמניה, איטליה, ישראל, הולנד, שבדיה, אנגליה וארה"ב. הקבוצה כללה רופאים, נסיינים קליניים, מדענים, נציגי התעשייה ונציגי הורים.

תודה מיוחדת למארגנים-שותפים של הסדנא:



קרן המחקר דרכו של אלכסנדר

העמותה לניוון שרירים, נלחמים במחלות שריר

שפרונים הכרחיים לבניה ותחזוקה של שרירי השלד. במיוחד, קבוצת חלבונים גדולה זו מבטיחה שחלבונים אחרים ישמרו על מבנה תקין ופעיל או, כאשר זה לא מתאפשר, היא מסייעת לסילוקם. לאור זאת, פגיעה בתפקוד בשפרונים נמצאת בבסיס של מחלות שריר תורשתיות ונדירות רבות. החזרת הפעילות של שפרונים עשויה, אם כך, להיות מטרה טיפולית.

המשתתפים דיווחו על אספקטים שונים בהם שפרונים מעורבים במגוון רחב של מחלות שריר ותהליכי מחלה, החל מפגמים משמעותיים בגנים של שפרונים, כגון BAG3, DNAJB6, HSPB8, וכלה במעורבות של שפרונים בקבוצה גדולה של מחלות שריר ניווניות הכוללות body sporadic inclusion myositis (sIBM) (דלקת צברים חלבוניים ספורדית) ועוד.

מאחר ותפקוד של שפרונים יכול להיות משופעל על ידי תרופות שונות, הפוקוס המרכזי של הסדנא היה זיהוי הזדמנויות לניצול הידע הקיים לפיתוח תרופות. תרופה אחת, הידועה כמשפעלת שפרונים, היא ארמוקלומול (arimoclool), נמצאת כבר בשלה שני של ניסויים קליניים בחולים ב-sIBM. בסדנא היה ייצוג חשוב של חולים בחלות שפרוניות שתרמו לשיח והתמקדו בקושי באבחון וטיפול של מחלות נדירות במיוחד. דיונים נוספים עסקו בכיצד ניתן לנצל את מסדי הנתונים הנרחבים של חולים לקדם את המחקר של מחלות אילו.

ציטוטים ממשתתפים:

"אני רוצה להודות לכם על ההזמנה לסדנא זו של ה-ENMC. זה בזכותכם שהייתה לנו ההזדמנות לייצג את ילדנו וליצור קשרים שעשויים לסייע בהמשך".

"זה היה מפגש מעולה"

"אני מצפה ומחזק שיתופי פעולה קיימים ועתידיים בנושא מחלות שפרונים / מחלות שריר ניווניות"

"זה היה אחד מהמפגשים היותר מרגשים ומלהיבים שהשתתפתי בו אי פעם"

תוצאות הסדנא ואיך הן תעלה לחולים:

- (1) שיפור ההבנה של השכיח והמשותף בתהליכי מחלה מורכבים בין מחלות שפרונים שונות.
- (2) לקחים משותפים מתהליך המעבר של arimoclool לניסיונות קליניים.
- (3) העברת נתונים וידע בין המשתתפים.
- (4) הבנת המורכבות של רשת השפרונים בשירי שלד.
- (5) תוצאים אילו יסייעו לזיהוי של שפרונים נוספים המעורבים במחלות שריר ויסייעו לטיפול במחלות שונות עם פתולוגיה משותפת.

תוצרים ותכניות עתידיות:

- (1) דו"ח מורחב על המפגש יוגש לפרסום בעיתון Neuromuscular Disorders תוך חצי שנה.
- (2) ביסוס של ביומארקרים במחלות שפרונים.
- (3) שיתוף של שונות גנטית בשפרונים שיכולה להוביל למחלה בין רופאים וחוקרים.
- (4) הסכמה על מאפיינים של מחלות שריר הנגרמות משפרונים
- (5) בנייה של רשת שיתופי פעולה בין המשתתפים.



משתתפי הסדנא ה-234 מטעם ENMC בנושא פגיעה בתפקוד של שפרונים במחלות שריר

הדו"ח המלא יפורסם השנה בעיתון Neuromuscular Disorders.