

Workshop-Bericht

## **Diagnose und Management der Juvenilen Myasthenia Gravis**

Datum: 2019-03-05 Nummer: 242 Stadt: Hoofddorp, Niederlande

Beschreibung:

„242. ENMC Internationaler Workshop über die Diagnose und Management der Juvenilen Myasthenia Gravis" 1- 3 März 2019, Hoofddorp, Niederlande

Organisatoren: Dr. Pinki Munot, Dr. Stephanie Robb, Dr. Erik Niks und Dr. Jacqueline Palace.

Teilnehmer: Dr. P. Munot (Großbritannien), Dr. S. Robb (Großbritannien), Dr. Erik Niks (Niederlande), Dr. J. Palace, Prof. A. Evoli, Dr. A. Klein (Schweiz), Dr. P. Cruz (Großbritannien), Prof. B. Eymard (Frankreich), Prof. H. Jungbluth (Großbritannien), Dr. C. Erasmus (Niederlande), Dr. A. Della Marina (Germany), Dr. F. Baggi (Italien), Dr. N. Kuntz (USA), Dr. M. Borresen (Dänemark), Dr. I. Hughes (Großbritannien), Dr. S. Ramdas (Großbritannien), Prof. M. Ryan (Australien) und Dr. M. Pitt (Großbritannien).

Der 242. ENMC-Workshop fand vom 1. bis 3. März 2019 statt und versammelte einen Patientenvertreter und die Gruppe der neuromuskulären Experten aus Europa, Australien und den Vereinigten Staaten, um über die Betreuung von Kindern mit der Juvenilen Myasthenia Gravis zu diskutieren. Ziel war es, nach den neuesten Erkenntnisse und Erfahrungen der Experten, die Leitlinien für die Diagnose und das Management der Juvenilen Myasthenia Gravis zu entwickeln.

Juvenile Myasthenia Gravis (JMG) ist definiert mit dem Beginn der ersten Symptome vor dem 18. Lebensjahr und ist bedingt, wie auch bei Erwachsenen mit Myasthenia Gravis (MG), durch eine Störung in der neuromuskulären Übertragung. Diese ist die Folge der Bindung erworbener Autoantikörper an die Komponenten der neuromuskulären Endplatte, hauptsächlich den Acetylcholinrezeptor (AChR). Dies führt zu einer belastungsabhängigen Schwäche der Skelettmuskulatur, die auch die Schluck- und Atemmuskulatur betreffen kann. Es handelt sich um eine seltene aber behandelbare Erkrankung, die bei inadäquater Behandlung aufgrund von Schluckbeschwerden und Atemschwäche lebensbedrohlich sein kann. Langfristig kann eine unzureichende oder inadäquate Behandlung auch zu einer erheblichen Behinderung und Morbidität führen und eine anhaltende Gliedergürtelmuskel-Schwäche, steroidbedingte Nebenwirkungen und dauerhafte Sehstörungen bei Kindern (Amblyopie, Doppelbilder) zur Folge haben.

Die kürzlich veröffentlichten Leitlinien für Erwachsenen mit Myasthenia Gravis<sup>1,2</sup> sind eine ausgezeichnete Quelle für die Behandlung von Erwachsenen, aber deren Umfang umfasst keine Details zur Diagnose und Behandlung von JMG. Obwohl die derzeitige Praxis für die Diagnose und Therapie der JMG aus den Studien und Erfahrungen bei Erwachsenen extrapoliert werden, zeigen sich hier wichtige Unterschiede bei Kindern. Insgesamt behandeln nur wenige Kinderneurologen genügend Patienten mit JMG, um eine ausreichende Erfahrung mit allen Facetten der Erkrankung zu bekommen. Zusätzlich zeigen sich erhebliche Unterschiede in der klinischen Praxis zwischen den betreuenden Zentren. Die Qualität der Versorgung und eine angemessene und rechtzeitige Behandlung dieser Kinder können das Outcome der Erkrankung beeinflussen.

Im Rahmen des Workshops konzentrierte sich die Diskussion auf einige wichtige Unterschiede zu der MG im Zusammenhang mit der Diagnose und Therapie von Kindern mit JMG, wie z.B. den Ausschluss von angeborenem myasthenem Syndrom, potenziell höheren Spontanremissionsraten bei JMG und die praktischen Schwierigkeiten der Thymektomie und des Plasmaaustauschs beim Kleinkind. Diese Gruppe internationaler Experten kam nach der Durchsicht der verfügbaren Literatur-Evidenz überein, eine Konsensleitlinie zur Optimierung der Früherkennung und Behandlung der JMG zu entwickeln.

In Bezug auf die Frage nach der bestmöglichen Wahl und dem Zeitpunkt des Therapiebeginns verschiedener immunsuppressiver Medikamente wurde Seitens der Experten zugestimmt, dass das Risiko der Entwicklung eines langfristigen neurologischen Defizits gegen das Risiko von Nebenwirkungen der Medikation bei Kleinkindern abgewogen werden muss.

Im Weiteren wurden verschiedene verfügbare Outcome-Messungen für Myasthenia Gravis bei Erwachsenen diskutiert, und es herrschte die Einigkeit darüber, dass spezifische Outcome-Messungen entwickelt werden müssen, die klinisch sinnvoll, validiert und bei Kleinkindern durchführbar sind.

Es besteht die Notwendigkeit der Sammlung der longitudinalen Daten im Rahmen der nationalen Register um dadurch die langfristige Outcomes der Erkrankung und die Auswirkungen verschiedener Medikamente/Interventionen in der JMG zu bekommen. Die Teilnehmer einigten sich darauf, sich für die lokalen Register einzusetzen und bei der zukünftigen Forschung zusammenzuarbeiten.

Der Workshop schloss mit der Erkenntnis, dass es eine Reihe von Bereichen gibt, in denen sowohl bei der Diagnose als auch bei der Behandlung von JMG eine bessere Evidenz erforderlich ist. Um diese Erkenntnisse bei Kindern zu sammeln sind internationale Kooperationen erforderlich. Zusätzlich wurde eine Reihe von Themen für die zukünftige Verbundforschung identifiziert.

## Referenzen

1. Sanders DB, Wolfe GI, Benatar M, Evoli A, Gilhus NE, Illa I, Kuntz N, Massey M, Melms A, Murai H, Nicolle M, Palace J, Richman DP, Verschuuren J, P. Internationale Konsensanleitung für das Management von Myasthenia gravis: Zusammenfassung. *Neurologie*. 2016 Jul 26;87(4):419-25.
2. Sussman J, Farrugia ME, Maddison P, Hill M, Leite MI, Hilton-Jones D. Die Richtlinien der Association of British Neurologists zur Myasthenia gravis. *Ann N Y Acad Sci*. 2018 Jan;1412(1):166-169.