

Lay Report

Diagnosis and Management of Juvenile Myasthenia Gravis

Diagnostiek en behandeling van juveniele myasthenia gravis

Date: 2019-03-05
Number: 242
City: Hoofddorp, the Netherlands
Description:

242^{ste} Internationale ENMC workshop over Diagnose en Behandeling van Juveniele Myasthenia Gravis” 1– 3 Maart 2019, Hoofddorp, Nederland

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

Aanwezigen: Dr P. Munot (VK), Dr S. Robb (VK), Dr E. Niks (Nederland), Dr J. Palace (VK), Prof. A. Evoli (Italië), Dr A. Klein (Zwitserland), Dr P. Cruz (VK), Prof. B. Eymard (Frankrijk), Prof. H. Jungbluth (VK), Dr C. Erasmus (Nederland), Dr A. Della Marina (Duitsland), Dr F. Baggi (Italië), Dr N. Kuntz (USA), Dr M. Borresen (Denemarken), Dr I. Hughes (VK), Dr S. Ramdas (VK), Prof. M. Ryan (Australië) and Dr M. Pitt (VK).

De 242ste ENMC workshop werd gehouden tussen 1 en 3 Maart 2019 in aanwezigheid van een patiëntenvertegenwoordiger en neuromusculaire experts uit Europa, Australië en de Verenigde Staten. Het doel was zorg van kinderen met juveniele myasthenie gravis te bespreken en een richtlijn te ontwikkelen over de diagnose en de behandeling met behulp van de meest recente literatuur en verzamelde kennis van experts.

Juveniele myasthenia gravis (JMG) is een ziekte van de spier-zenuw overgang waarbij de eerste verschijnselen beginnen voor het 18^e jaar. Net als bij de volwassen vorm (MG) wordt het veroorzaakt door antilichamen die het lichaam zelf maakt tegen eiwitten in deze spier-zenuw overgang, meestal tegen de acetylcholine receptor. Dit veroorzaakt wisselende en door vermoeidheid toenemende zwakte van spieren. De ziekte is zeldzaam maar behandelbaar. Als dit niet op de juiste manier gedaan wordt kan JMG levensbedreigend zijn door zwakte van spieren betrokken bij het slikken of de ademhaling. Op de lange termijn kan niet optimale behandeling leiden tot invaliditeit, voortijdig overlijden, bijwerkingen van medicatie zoals corticosteroiden en blijvende beperking van het zicht bij jonge kinderen. Dit laatste wordt ook wel amblyopie of het ontstaan van een lui oog genoemd.

Onlangs zijn er uitstekende richtlijnen gepubliceerd voor de behandeling van de volwassen vorm van deze ziekte ^{1,2}, maar deze beschrijven geen details over de diagnostiek en behandeling bij kinderen. De huidige praktijk bij kinderen is vrijwel geheel afgeleid van wetenschappelijk onderzoek en ervaring opgedaan bij volwassenen, maar er zijn belangrijke verschillen tussen volwassenen en kinderen als het gaat om diagnostiek en behandeling. Er zijn maar weinig kinderneurologen die voldoende kinderen onder behandeling hebben om uitgebreide ervaring met alle behandelingen te hebben en er blijken behoorlijke verschillen te bestaan in de werkwijze van de verschillende ziekenhuizen. Het is goed mogelijk dat de kwaliteit van zorg en tijdige behandeling invloed heeft op de lange termijn uitkomst.

Tijdens de workshop was de discussie gericht op de belangrijkste verschillen in diagnostiek en behandeling tussen kinderen en volwassenen zoals het herkennen van een aangeboren variant van de ziekte namelijk congenitale myasthenie. Dit is een erfelijke ziekte die symptomen kan geven die erg op JMG lijken. Ook werd besproken dat JMG mogelijk vaker spontaan overgaat dan de volwassen vorm. Behandelingen zoals het verwijderen van de zwezerik (thymus) en het filteren van de antilichamen uit het bloed (plasmaferese) kunnen praktische problemen geven bij jongen kinderen. De aanwezige experts hebben tijdens de workshop alle beschikbare literatuur doorgenomen en hebben afgesproken om een richtlijn te maken om de diagnostiek en de behandeling te optimaliseren. Er is ook overlegd over verschillende medicijnen die de

afweer onderdrukken. De algemene mening was dat bij gebruik hiervan de balans tussen het risico op lange termijn beperkingen goed moest worden afgewogen worden tegen het risico op bijwerkingen bij jonge kinderen. Verschillende uitkomstmaten voor MG bij volwassenen werden ook besproken en de mening was dat er behoefte was aan uitkomstmaten die geschikt waren voor kinderen. Er bleek behoefte aan landelijke registraties om de lange termijn uitkomsten en het effect van de verschillende behandelingen goed te kunnen volgen. De deelnemers kwamen overeen om hierin samen te werken. De conclusie was dat er op meerdere gebieden behoefte was aan beter bewijs voor de diagnostiek en behandeling van JMG. Hiervoor is internationale samenwerking essentieel.

Referenties

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. International consensus guidance for management of myasthenia gravis: Executive summary. *Neurology*. 2016 Jul 26;87(4):419-25.
2. Sussman J, Farrugia ME, Maddison P, Hill M, Leite MI, Hilton-Jones D. The Association of British Neurologists' myasthenia gravis guidelines. *Ann N Y Acad Sci*. 2018 Jan;1412(1):166-169.



A full report will soon be published in *Neuromuscular Disorders*