

246th ENMC International Workshop

Location: Hoofddorp, the Netherlands

Title: Protein Aggregate Myopathies (PAM)

Date: 24-26 May 2019

Organisers: Rolf Schröder (Germany) & Montse Olivé (Spain)

Translations of this lay report:

Swedish by A. Oldfors

Participants: A. Behin (France), M. Brumhard (Germany), R.J. Bryson-Richardson (Australia), K.G. Claeys (Belgium), A. Ferreiro (France), D.O. Fürst (Germany), H.H. Goebel (Germany), V.A. Gupta (USA), R.A. Kley (Germany), A. Mankodi (USA), S. Noguchi (Japan), A. Oldfors (Sweden), M. Olivé (Spain), R. Schröder (Germany), D. Selcen (USA), V. Timmerman (Belgium), B. Udd (Finland), M.C. Walter (Germany), G. Wiche (Austria), L. Winter (Austria).

Tjugo deltagare inklusive en patientrepresentant från Europa, USA, Australien och Japan deltog i den 246^e ENMC workshopen, vilken var fokuserad på proteinaggregat-myopatier (PAM).

Proteinaggregat-myopatier är en grupp av neuromuskulära sjukdomar, som karaktäriseras av utbredda ansamlingar av olika proteiner in muskelfibrerna och som kan orsakas av genetiska defekter i många olika gener. Sjukdomarna yttrar sig som kongenitala myopatier eller generaliserad svaghet och muskelförtvining senare i livet. Manifestationer från andra organ än muskel (t.ex. hjärtmuskelsjukdom, andningssvikt, starr, hudblåsor, demens, Paget's bensjukdom och perifer nervsjukdom) finns som typiska symptom vid specifika former av PAM. För närvarande finns ingen effektiv behandling.

Syftet med ENMC workshopen var att stimulera kontakter mellan forskare från olika områden och diskussioner mellan kliniska forskare och forskare inom basala vetenskaper, som arbetar med frågeställningar som berör PAM. De deltagande experterna diskuterade nya och tidigare kända varianter av sjukdomarna, de mikroskopiska variationerna i proteinansamlingarna och nya fynd avseende sjukdomarnas orsaker, som man gjort i experimentella djurmodeller och i cellstudier. Debatten om klassificering av PAM visade att det är en så heterogen grupp att den inte låter sig på ett enkelt sätt definieras och därmed inte klassificeras. Även om många gener och mutationer har identifierats för PAM, så kvarstår många genetiskt olösta fall. Pågående utvärdering av prekliniska farmakologiska behandlingsstudier i djurmodeller skall bana väg för nya behandlingsmöjligheter för patienter. För att få ökad kunskap om naturalförlopp i de olika PAM och stimulera till förberedelser för kliniska studier diskuterades huruvida det tyska nationella patientregistret skall utvidgas till ett internationellt register.

Huvudsakliga framsteg för PAM patienter:

1. Ökad kunskap om specifika och gemensamma sjukdomsmekanismer vid olika typer av PAM
2. Utbyte av kunskaper och data mellan deltagande experter
3. Etablering av nya samarbeten inom gruppen
4. Tillskapande av en engelsk version av det tyska PAM registret
5. Överenskommelse om att öka terapiinriktad preklinisk forskning