

## 246<sup>th</sup> ENMC International Workshop – kansainvälinen tutkimuskokous

**Paikka:** Hoofddorp, the Netherlands

**Otsikko: Protein Aggregate Myopathies (PAM)**

**Date:** 24-26 May 2019

**Järjestäjät:** Rolf Schröder (Saksa) & Montse Olivé (Espanja)

**Osallistujat:** A. Behin (Ranska), M. Brumhard (Saksa), R.J. Bryson-Richardson (Australia), K.G. Claeys (Belgia), A. Ferreira (Ranska), D.O. Fürst (Saksa), H.H. Goebel (Saksa), V.A. Gupta (USA), R.A. Kley (Saksa), A. Mankodi (USA), S. Noguchi (Japani), A. Oldfors (Ruotsi), M. Olivé (Espanja), R. Schröder (Saksa), D. Selcen (USA), V. Timmerman (Belgia), B. Udd (Suomi), M.C. Walter (Saksa), G. Wiche (Itävalta), L. Winter (Itävalta).

20 tutkijaa ja yksi potilasedustaja Euroopasta, USAsta, Australiasta ja Japanista osallistuivat ENMC:n 246:een workshop-kokoukseen koskien proteiiniaggregaation myopatioita (PAM).

PAM myopatiat ovat ryhmä perinnöllisiä lihastauteja joiden keskeinen piirre on proteiinisakkautumien kerääntyminen lihaskudokseen ja johtuvat monen erilaisen geenin mutaatiovioista. Taudin oireet voivat alkaa varhaislapsuudesta myöhään aikuisikään ja oireet vaihtelevat synnynnäisestä heikkoudesta vaihtelevaan myöhempään lihasheikkouteen ja surkastumaan. Riippuen geenitausta taudit voivat myös vaikuttaa muihin elimiin haitallisesti (sydän, hengityslihakset, kaihi, ihorakkulat, aivot, luusto ja ääreishermosto). Tällä hetkellä ei ole toimivaa parantavaa hoitoa.

ENMC kokouksen tarkoitus oli edistää monitieteellistä vuorovaikutusta ja keskustelua PAM-tautien alalla toimivien lääkäreiden ja tutkijoiden välillä. Osallistuvat asiantuntijat esittivät viimeaikaiset tutkimustuloksensa uusista ja jo vakiintuneista PAM-taudeista, proteiiniaggregaattien koostumuksista ja eläinmalleista saatuja uusia mahdollisia hoitovaihtoehtoja. Geenitutkimuksen uusista mahdollisuuksista huolimatta todettiin että diagnoosin saaminen voi olla vaikeaa ja monet tapaukset ovat edelleen ilman lopullista syyperäistä määritelmää. Luokittelukin on moniulotteinen eikä selkeää yksinkertaista luokitusysteemiä katsottu mahdolliseksi tautikirjon laajuuden takia.

Tästä huolimatta käynnissä olevista eläinmallien tutkimuksista on syytä odottaa uusien hoitovaihtojen löytymistä. Sitä ennen on syytä tarkentaa eri PAM-tautien luonnollista kehityskulkua jotta valmiudet olisivat kohdallaan mahdollisia hoitokokeiluja varten, ja olemassa olevan Saksan tautirekisterin laajentaminen maailmanlaajuiseksi katsottiin yhdeksi vaihtoehdoksi.

PAM potilaiden kannalta hyödyllisiä tuloksia:

- 1) tarkentunut kuva eri PAM-tautimuodoista
- 2) asiantuntijoiden yhteistyökuvioiden edistyminen
- 3) uudet yhteistyöprojektit
- 4) Saksan PAM rekisterin englanninkielinen versio
- 5) yhteisymmärrys päämäärästä edistää hoitovaihtoehtoihin suuntautuvaa tutkimusta



*Participants of the 246<sup>th</sup> ENMC workshop on Protein Aggregates Myopathies, taking place in the Courtyard hotel in Hoofddorp, The Netherlands*

The full report will be published in *Neuromuscular Disorders*