

## **246 Taller Internacional del ENMC**

**Localidad:** Hoofddorp, Países Bajos

**Título:** Miopatías con agregados de proteínas.

**Fecha:** 24-26 Mayo 2019

**Organizadores:** Rolf Schröder (Alemania) & Montse Olivé (España)

### **Traductores de este resumen:**

Alemán por L. Winter

Francés por A. Behin

Japonés por S. Noguchi

Español por M. Olivé

Holandés por K. Claeys

Sueco por A. Oldfors

Finlandés por B. Udd

### **Participantes:**

A. Behin (Francia), M. Brumhard (Alemania), R.J. Bryson-Richardson (Australia), K.G. Claeys (Bélgica), A. Ferreiro (Francia), D.O. Fürst (Alemania), H.H. Goebel (Alemania), V.A. Gupta (EE.UU.), R.A. Kley (Alemania), A. Mankodi (EE. UU.), S. Noguchi (Japón), A. Oldfors (Suecia), M. Olivé (España), R. Schröder (Alemania), D. Selcen (EE. UU.), V. Timmerman (Bélgica), B. Udd (Finlandia), MC Walter (Alemania), G. Wiche (Austria), L. Winter (Austria).

Veinte participantes, incluido un representante de pacientes, provenientes de países europeos, EE. UU., Australia y Japón, asistieron al taller número 246 patrocinado por el ENMC dedicado a las miopatías agregadas de proteínas (MAP).

Las miopatías con agregadas de proteínas son un grupo de trastornos neuromusculares marcados y definidos por la acumulación anómala y perjudicial de proteínas en las fibras musculares y son resultado de defectos en una amplia variedad de genes. Las manifestaciones de la enfermedad varían desde inicio en la infancia hasta la edad adulta tardía, con presentaciones clínicas que van desde las miopatías congénitas a patrones de debilidad y atrofia generalizada. Las manifestaciones extraesqueléticas (p. ej., miocardiopatía, insuficiencia respiratoria, cataratas, lesiones ampollasas en la piel, demencia frontotemporal, enfermedad de Paget del hueso, neuropatía) se presentan típicamente en distintas formas de MAP. Hasta la fecha, no existen tratamientos efectivos para este grupo de enfermedades.

El objetivo del taller del ENMC fue promover el contacto y discusión multidisciplinar entre los investigadores clínicos y básicos que trabajan en temas relacionados con las MAP. Los expertos asistentes analizaron los recientes descubrimientos de entidades nuevas y establecidas, el espectro morfológico de la agregación de proteínas en el músculo y nuevos aspectos de tratamientos farmacológicos y fisiopatológicos derivados de modelos animales y celulares. A pesar de los avances técnicos recientes en la secuenciación de genes y el hecho de que muchos genes y mutaciones ya se han caracterizado para distintas MAP, la discusión destacó que el diagnóstico genético de la PAM puede ser muy desafiante y que aún quedan muchos casos sin resolver desde el punto de vista genético. El debate sobre las pautas para el diagnóstico y la clasificación en estas enfermedades demostró además que este grupo altamente heterogéneo de miopatías actualmente precisa una definición clara y, por lo tanto, una clasificación. La evaluación preclínica de los estudios farmacológicos actualmente en curso en diferentes modelos animales de MAP ayudará a allanar el camino hacia nuevas opciones de tratamiento para los pacientes afectados. A fin de obtener más información sobre la historia natural de cada una de las MAP y a fin de promover la preparación de ensayos para este grupo de enfermedades minoritarias, también se discutió ampliar el registro nacional de pacientes alemanes a un alcance internacional.

Principales resultados / beneficios para los pacientes con MAP:

- 1) Mejor comprensión de los mecanismos de enfermedad distintos y compartidos en varios subtipos de PAM.
- 2) Intercambio de conocimiento y datos entre los participantes expertos.
- 3) Establecimiento de nuevas colaboraciones científicas entre este grupo.
- 4) Generación de una versión en inglés del registro alemán de MAP.
- 5) Acuerdo para promover esfuerzos para incrementar la investigación preclínica orientada al tratamiento.



Participantes del taller 246 del ENMC sobre miopatías de agregados de proteínas, que tuvo lugar en el hotel Courtyard de Hoofddorp, Países Bajos.

El informe completo se publicará en *Neuromuscular Disorders*.