

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: 247^e ENMC International Workshop on Muscle Magnetic Imaging: Implementing muscle MRI as a diagnostic tool for rare genetic myopathy cohorts

Datum: 20-22 september, 2019

Organisatoren: Prof. Volker Straub (VK), Dr. Jordi Diaz-Manera (Spanje), Dr. Giorgio Tasca (Italië), Dr. Jodi Warman Chardon (Canada)

Participants: Dr. Carsten Bonneman (VS), Dr. Pierre Carlier (Frankrijk), Dr. Robert Carlier (Frankrijk), Dr. Jorge Diaz Manera (Spanje), Dr. Roberto Fernandez Torron (Spanje), Dr. David Gomez Andres (Spanje), Dr. Heinz Jungbluth (VK), Dr. Hermien Kan (Nederland), Dr. Jasper Morrow (VK), Dr. Francina Munell (Spanje), Dr. Anna Pichiecchio (Italië), Dr. Susana Quijano-Roy (Frankrijk), Mr. Michal Rataj (Polen), Dr. Bjarne Udd (Finland), Prof John Vissing (Denemarken), Mr. Thom Veeger (Nederland)

Twintig deelnemers, inclusief één patiëntvertegenwoordiger, uit verschillende Europese landen, de Verenigde Staten en Canada woonden de 247^e ENMC gesponsorde workshop bij. De workshop was gericht op spier Magnetic Resonance Imaging (MRI): Het implementeren van spier MRI als een diagnostisch hulpmiddel voor cohorten van zeldzame genetische myopathiën. Door het identificeren van het patroon en de hoeveelheid van vervetting van spierweefsel, tekenen van spierontsteking, en het verlies van enkele spieren of gehele spiergroepen kan MRI helpen met de diagnose van genetische myopathiën. Spier MRI kan daarnaast ook helpen met het identificeren van spieren voor biopsie, iets wat niet makkelijk klinisch getest kan worden. Dit zal de kans op ‘negatieve’ of onnodige biopsies verkleinen. Kwantitatieve spier MRI kan daarnaast gebruikt worden om de progressie van spierziekten op een niet-invasieve manier longitudinaal te vervolgen. Dit kan ook relevant zijn voor het testen van de werkzaamheid en veiligheid van behandelingen in klinische proeven.

Het bepalen van ziekte-specifieke patronen met behulp van MRI is moeilijk gebleken door de zeldzaamheid van vele van de genetische myopathiën. Dit komt omdat ten eerste het overgrote deel van de studies naar spierziekten een kleine hoeveelheid deelnemers/scans heeft. Daarnaast is er geen systematisch mechanisme om beelden anoniem te delen om zo grote cohorten te verkrijgen. Ten tweede is de expertise om scans te interpreteren die alle spieren in het lichaam laten zien (whole body MRI; WBMRI) beperkt tot een klein aantal centra met grotere patiëntcohorten en de interesse in spierbeeldvorming. Tenslotte maakt de variatie in scanprotocollen die gebruikt worden in verschillende centra het combineren van resultaten ingewikkeld; het overgrote deel van de bestaande cohorten bevatten geen scans van de bovenste extremiteit en de romp.

Het doel van deze ENMC workshop was om de expertise te bundelen voor het opstellen van gestandaardiseerde spier MRI protocollen, om de belangrijkste bevindingen over beeldvorming van verschillende aandoeningen te bepalen, om een platform te bespreken waar het delen van beelden mogelijk wordt gemaakt en tenslotte om een onderwijsplan te ontwikkelen om deze bevindingen over te brengen naar de medische gemeenschap in bredere zin. De deelnemers van de workshop hebben methoden besproken om een groot, internationaal patiëntcohort te verzamelen door het ontwikkelen van een systematisch methodologisch aanpak voor het maken van MRI-scans en het gebruik van kwantitatieve scan technieken te bevorderen. Daarnaast is het nieuwe online imaging-platform van MYO-MRI, “MYO-SHARE”, besproken en is het integreren van dit platform met de European Reference Network for neuromuscular diseases (EUR-NMD) besproken. Het integreren van bestaande platforms moet voorkomen dat er dubbel werk geleverd wordt en zal de acceptatie, het gebruik en de duurzaamheid van de resultaten van het project door alle belanghebbenden bevorderen. Tenslotte is tijdens de workshop overlegd over het beschikbaar stellen van gespecialiseerde educatieve middelen voor radiologen en klinici, met daarin toegang tot samengestelde MR-afbeeldingen die belangrijke MRI kenmerken van specifieke genetische spierziekten laten zien. Tenslotte is het samenstellen van een online spier MRI atlas besproken.

WORKSHOP DELIVERABLES

Belangrijke workshop resultaten en baten voor patiënten met genetische spierziekten:

- Ontwikkelde aanbevelingen voor 'best practice' gestandaardiseerde protocollen voor het opnemen van spier MRI beelden.
- Er is een start gemaakt met cohort ontwikkeling door gebruik te maken van een centrale imaging repository, MYO-SHARE.
- Een strategisch educatief plan om de bewustwording en kennis binnen de radiologische/medische gemeenschap te bevorderen door het ontwikkelen van een publiek beschikbare online spier MRI atlas.
- Verbeterd begrip van duidelijke en overlappende MRI bevindingen in verschillende genetische myopathie beeldsubtypen.