

ENMC 247: Muskel MR: Implementering af muskel-MR som et diagnostisk værktøj for sjældne arvelige muskelsygdomme

Sted: Hoofddorp, Holland

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

Dato: 20.-22. september 2019

Arrangører: Prof. Volker Straub (UK), Dr. Jordi Diaz-Manera (Spanien), Dr. Giorgio Tasca (Italien), Dr. Jodi Warman Chardon (Canada)

Deltagere: Dr. Carsten Bonneman (USA), Dr. Pierre Carlier (Frankrig), Dr. Robert Carlier (Frankrig), Dr. Jorge Diaz Manera (Spanien), Dr. Roberto Fernandez Torron (Spanien), Dr. David Gomez Andres (Spanien), Dr. Heinz Jungbluth (UK), Dr. Hermien Kan (Holland), Dr. Jasper Morrow (UK), Dr. Francina Munell (Spanien), Dr. Anna Pichiecchio (Italien), Dr. Susana Quijano-Roy (Frankrig), Mr. Michal Rataj (Polen), Dr. Bjarne Udd (Finland), Prof John Vissing (Danmark), Mr. Thom Veeger (Holland)

22 deltagere, inklusive en patientrepræsentant, fra europæiske lande, USA og Canada deltog i den 247. ENMC sponsorerede workshop som fokuserede på MR billeddannelse af muskler. MR hjælper med at diagnosticere arvelige muskelsygdomme ved at identificere mønsteret og omfanget af omdannelse af muskelvæv til fedt, kortlægge muskelbetændelse og svind af enkelte muskler eller muskelgrupper. Muskel-MR kan identificere relevante muskler til vævsprøveudtagelse, som ikke let kan identificeres klinisk og derefter kan reducere risikoen for en 'negativ' eller nytteløs vævsprøve. Kvantitativ muskel-MR kan også anvendes til at vurdere udviklingen af muskelsygdomme over tid på en ikke-invasiv måde, hvilket også er relevant for at vurdere effektiviteten og sikkerheden af behandlinger i kliniske forsøg.

Sjældenheden af muskelsygdommene begrænser udviklingen af MR som redskab til at bestemme hvilke muskler er påvirket ved de forskellige muskelsygdomme. Udover at muskelsygdommene er sjældne, har der heller ikke været en mekanisme til systematisk at opsamle billedmateriale og dermed udvikle store samlinger af patienter. For det andet er den nødvendige kunnen til at fortolke scanninger, der afbilder alle muskler i kroppen (helkrops-MRI; WBMRI), begrænset til et par centre. Endelig gør variationerne i billeddannelsesprotokoller, der anvendes i forskellige centre, det vanskeligt at sammenligne resultater. Bl.a. inkluderer tidligere scanninger ikke øvre ekstremiteter/overkrop.

Formålet med denne ENMC-workshop var at samle den nødvendige ekspertise til at etablere standardiserede muskel-MRI-protokoller, at identificere centrale billeddannelsesresultater for forskellige lidelser, at diskutere en platform som kan bruges til at dele MR-billeder og til sidst at udvikle en uddannelsesplan for at formidle disse billeder til det bredere medicinske samfund. Deltagere i workshoppen diskuterede metoder til at samle større, internationale, billeddannende patientsamlinger ved at udvikle en systematisk metodologisk billeddannelsesmetode og øge brugen af kvantitative billeddannelsesteknikker. Deltagere i workshoppen gennemgik den nye MYO-MRI online-billeddannelsesplatform, "MYO-SHARE", og hvordan man eventuelt kunne integrere billeddeling med det europæiske referencenetværk for neuromuskulære sygdomme (EURO-NMD). Integrering af platforme tjener til at undgå dobbeltarbejde og til at sikre bedre accept, udnyttelse og bæredygtighed af projektresultaterne. Endelig overvejede workshoppen at udvikle specialiserede uddannelsesressourcer til radiologer og klinikere som kan få adgang til MR-billeder som fremhæver de vigtigste MR-fund ved specifikke arvelige muskelsygdomme, som i sidste ende skal føre til opbygning af et online atlas til muskelscanninger.

Overordnede formål med workshoppen

Overordnede workshopresultater og affødte fordele for patienter med arvelige muskelsygdomme:

- Udvikle anbefalinger til standardiserede protokoller til MR-scanninger af muskler ('bedste praksis')
- Etablere rammer for at begynde på at kunne indsamle muskel MR-billeder til det centrale billedlager, MYO-SHARE
- Udvikle en strategisk uddannelsesplan for at øge opmærksomhed og viden i det radiologiske/medicinske område ved at udvikle et offentligt tilgængeligt online muskelbillede-atlas

ENMC 247: Muskel MR: Implementering af muskel-MR som et diagnostisk værktøj for sjældne arvelige muskelsygdomme

- Forbedre forståelse af forskellige og overlappende billedfund i forskellige arvelig muskelsygdomme