

## **Muskel Magnet Imaging: Das Anwenden einer Muskel-MRI als diagnostisches Werkzeug bei Kohorten mit seltenen Myopathien genetischen Ursprungs**

Beschreibung: 247. ENMC-Workshop, 20. bis 22. September 2019, Hoofddorp, Niederlande

Organisatoren: Prof. V. Straub, Dr. J. Diaz-Manera, Dr. G. Tasca, Dr. J. Warman Chardon

Teilnehmende: Dr. C. Bonneman (USA), Prof. P. Carlier (Frankreich), Prof. R. Carlier (Frankreich), Dr. J. Diaz Manera (Spanien), Dr. R. Fernandez Torron (Spanien), Dr. D. Gomez Andres (Spanien), Prof. H. Jungbluth (GB), Dr. H. Kan (Niederlande), Dr. J. Morrow (GB), Dr. F. Munell (Spanien), Dr. A. Pichiecchio (Italien), Prof. S. Quijano-Roy (Frankreich), M. Rataj (Polen), Prof. V. Straub (GB), Dr. G. Tasca (Italien), Prof. B. Udd (Finnland), Prof. J. Vissing (Dänemark), T. Veeger (Niederlande) und Dr. J. Warman Chardon (Kanada)

Deutsche Übersetzung: R. Schlagowski, PD Dr. A. von Moers

20 Teilnehmende aus europäischen Ländern, den USA und Kanada einschließlich eines Patientenvertreters besuchten den 247. ENMC-Workshop, der zentriert war auf Muskel-Kernspintomographie (MRI). MRI hilft bei der Diagnose genetisch bedingter Myopathien durch das Erkennen von Verteilungsmustern und des Ausmaßes des Ersetzens von Muskelgewebe durch Fett und entzündlicher Veränderungen, sowie vom Abbau einzelner Muskeln oder Muskelgruppen.

Ein Muskel-MRI kann die für eine Biopsie infrage kommenden Muskeln identifizieren, die klinisch nicht einfach identifiziert werden können. Es verringert damit das Risiko auf eine „negative“ oder unnütze Biopsie. Ein quantitatives Muskel-MRI kann auch eingesetzt werden um die langfristige Progression der Muskelerkrankung auf non-invasive Art zu beurteilen. Das besitzt auch Relevanz für die Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von Behandlungen bei klinischen Studien.

Die Seltenheit der Krankheiten hat den Fortschritt bei MR-Bildverfahren für die Festlegung spezifischer Muster begrenzt. Zunächst liegt bei der Mehrheit der Muskelerkrankungen nur eine geringe Zahl an Scans vor und es hat sich noch kein Mechanismus entwickelt, anonymisiertes Bildmaterial systematisch zur Verfügung zu stellen und umfangreiche Kohorten aufzubauen. Des Weiteren ist die Kompetenz, die Scans zu interpretieren, welche alle Muskeln im Körper abbilden (Ganzkörper-MRI: WBMRI), auf wenige Zentren mit umfangreichen Patientenkohorten und mit einem etablierten Interesse an bildgebenden Verfahren der Muskulatur begrenzt. Schließlich erschweren die Abweichungen bei der Protokollierung bildgebender Verfahren, die in verschiedenen Zentren benutzt werden, eine Verknüpfung von Resultaten, zumal bei der Mehrheit der früheren Kohorten zum Beispiel keine Scans der oberen Extremitäten / des Rumpfes vorhanden sind.

Das Ziel dieses ENMC-Workshops bestand darin, die für den Aufbau standardisierter Muskel-MRI-Protokolle erforderliche Expertise zusammenzubringen, um wegweisende bildgebende Befunde für verschiedene Erkrankungen zu identifizieren, um über eine MRI-Plattform, die bildgebendes Material zur Verfügung stellt, zu diskutieren und um einen Plan zwecks Weiterbildung zu entwickeln, damit diese bildgebenden Befunde der größeren medizinische Gemeinschaft („Community“) vermittelt werden können.

Die Teilnehmenden des Workshops diskutierten über Methoden, größere internationale Kohorten mit bildgebenden Befunden durch die Entwicklung eines systematisch-methodischen Ansatzes bei der Bildgebung zusammenzubringen und verstärkt quantitative bildgebende Verfahrenstechniken einzusetzen. Die Teilnehmenden des Workshops überprüften die neue MYO-MRI online Plattform für bildgebende Befunde, "MYO-SHARE", sowie die integrierende Koordination beim gemeinsamen Benutzen dieser Befunde und verglichen sie mit dem Europäischen Referenz-Netzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen (EURO-NMD). Ein Vernetzen bestehender MRI-Plattformen wird der Vermeidung doppelter Arbeitsleistungen und der besseren Akzeptanz, Nutzung und Nachhaltigkeit in Bezug auf die Projektergebnisse bei allen Beteiligten dienen.

Zu guter Letzt befasste sich der Workshop damit, spezialisierten Weiterbildungsressourcen für Radiologen und Klinikern einen Zugang zu kuratiertem MR-Bildmaterial zu verschaffen, wobei Schlüssel-MRI-Merkmale spezifischer genetischer Muskelkrankheiten hervorgehoben werden sollen und ein Online-Atlas mit bildgebendem Material aufgebaut werden soll.

### **Arbeitsergebnisse des Workshops**

Die wichtigsten Workshop-Ergebnisse und Vorteile für Patienten mit genetisch bedingten Muskelerkrankungen sind die folgenden:

- Ausgearbeitete Empfehlungen für "best practice"-Protokolle zur Standardisierung von Muskel-MRI-Scans
- Etablierung erster Rahmenbedingungen, um mit dem Aufbau von Kohorten zu beginnen, damit eine zentrale Bildgebungsquelle, MYO-SHARE, genutzt werden kann
- Ausbau eines strategischen Weiterbildungsplanes, um Kenntnis und Wissen in der radiologischen / medizinischen Gemeinschaft durch die Entwicklung eines öffentlich zugänglichen Online-Muskel-Atlases zu erhöhen
- Verbesserung des Verständnisses für eindeutige und sich überschneidende Bildbefunde bei verschiedenen genetisch bedingten Muskelerkrankungen.

Ein vollständiger Bericht wird in „Neuromuscular Disorders“ veröffentlicht werden.