

ENMC 247: RM muscolare: implementazione della risonanza magnetica muscolare come strumento diagnostico per coorti di miopatie genetiche rare

**Luogo:** Hoofddorp, Olanda

**Titolo:** 247° Workshop internazionale ENMC sull'imaging RM dei muscoli: implementazione della risonanza magnetica muscolare come strumento diagnostico per coorti di miopatie genetiche rare

**Data:** 20-22 settembre 2019

**Organizzatori:** Prof. Volker Straub (Regno Unito), Dr. Jordi Diaz-Manera (Spagna), Dr. Giorgio Tasca (Italia), Dr. Jodi Warman Chardon (Canada)

**Partecipanti:** Dr. Carsten Bonneman (USA), Dr. Pierre Carlier (Francia), Dr. Robert Carlier (Francia), Dr. Jorge Diaz Manera (Spagna), Dr. Roberto Fernandez Torron (Spagna), Dr. David Gomez Andres (Spagna), Dr. Heinz Jungbluth (Regno Unito), Dr. Hermien Kan (Olanda), Dr. Jasper Morrow (Regno Unito), Dr. Francina Munell (Spagna), Dr. Anna Pichiecchio (Italia), Dr. Susana Quijano-Roy (Francia), Sig. Michal Rataj (Polonia), Dott. Bjarne Udd (Finlandia), Prof. John Vissing (Danimarca), Sig. Thom Veeger (Olanda)

Ventuno partecipanti, tra cui un rappresentante dei pazienti, provenienti da paesi europei, USA e Canada hanno partecipato al 247° workshop sponsorizzato dall'ENMC, incentrato sull'implementazione della risonanza magnetica muscolare come strumento diagnostico per coorti di miopatie genetiche rare.

La risonanza magnetica aiuta a diagnosticare le miopatie genetiche identificando il pattern e l'estensione della sostituzione adiposa del tessuto muscolare, i segni di infiammazione muscolare e l'ipotrofia di singoli muscoli o di gruppi muscolari.

La risonanza magnetica muscolare può identificare i muscoli rilevanti per la biopsia che potrebbero non essere facilmente identificati clinicamente; questo potrebbe ridurre il rischio di una biopsia "negativa" o inutile. La risonanza magnetica muscolare quantitativa può anche essere applicata per valutare la progressione delle miopatie longitudinalmente in modo non invasivo, rivestendo un ruolo importante nel valutare l'efficacia e la sicurezza dei trattamenti negli studi clinici.

Gli avanzamenti nell'imaging RM nel determinare i pattern di imaging sono stati limitati dalla bassa prevalenza di molte miopatie genetiche. La maggior parte degli studi sulle miopatie ha un basso numero di partecipanti/esami, e attualmente non esiste un sistema per condividere sistematicamente immagini in maniera anonima per sviluppare coorti più numerose. Inoltre, la competenza a refertare esami RM del sistema muscolare in toto (risonanza magnetica di tutto il corpo; WBMRI) è limitata a pochi centri con gruppi più numerosi di pazienti e un interesse consolidato per l'imaging muscolare.

Infine, le variazioni nei protocolli di imaging utilizzati in centri diversi rendono difficile la valutazione d'insieme dei risultati; per esempio, la maggior parte delle coorti pubblicate non include scansioni degli arti superiori/tronco.

Lo scopo di questo workshop ENMC è stato quello di raccogliere le competenze necessarie per stabilire protocolli standardizzati di risonanza magnetica muscolare, identificare i reperti radiologici caratterizzanti le diverse patologie, discutere di una piattaforma per la condivisione di immagini e infine sviluppare un piano educativo per trasmettere questi risultati alla comunità medica più ampia. I partecipanti al workshop hanno discusso di metodi per costruire coorti più grandi di imaging di pazienti, su scala internazionale, sviluppando un approccio sistematico e aumentando l'uso di tecniche quantitative di imaging.

I partecipanti al workshop hanno esaminato la nuova piattaforma di imaging online MYO-MRI, "MYO-SHARE", e hanno discusso il coordinamento della condivisione delle immagini con la rete di riferimento europea per le patologie neuromuscolari (EURO-NMD). L'integrazione di piattaforme di imaging consolidate servirà a evitare la duplicazione del lavoro e a garantire una migliore accettazione, utilizzo e sostenibilità del progetto da parte di tutti le parti interessate. Infine, il workshop si è espresso sul fornire risorse di formazione specialistica a radiologi e clinici con accesso

ENMC 247: RM muscolare: implementazione della risonanza magnetica muscolare come strumento diagnostico per coorti di miopatie genetiche rare

alle immagini muscolari di risonanza magnetica , evidenziando i reperti RM chiave delle principali e specifiche miopatie genetiche, costruendo un atlante di imaging muscolare online.

#### CONCLUSIONI DEL WORKSHOP

Questi sono i principali risultati e benefici del workshop per i pazienti con miopatie genetiche:

- Sviluppo di raccomandazioni per protocolli standardizzati "*best practice*" per l'acquisizione di esami RM muscolari
- Creazione il network iniziale per lo sviluppo di coorti, da utilizzare in archivi centralizzati di imaging, MYO-SHARE
- Ampliamento di un piano educativo strategico per aumentare la consapevolezza e la conoscenza nella comunità radiologica/medica, sviluppando un atlante di imaging muscolare online pubblicamente disponibile
- Miglioramento della comprensione dei reperti di imaging, sia quelli distinti che quelli sovrapposti, nei vari sottotipi radiologici di miopatia genetica