

Vingt participants, dont un représentant de patients, venant d'Europe, des Etats-Unis et du Canada, ont assisté au 247ème atelier parrainé par l'ENMC, consacré à l'imagerie par résonance magnétique (IRM) musculaire et intitulé: mise en œuvre de l'IRM musculaire comme outil de diagnostic pour les cohortes de myopathies génétiques rares. L'IRM facilite le diagnostic des myopathies génétiques en identifiant la distribution topographique (pattern) et l'étendue du remplacement du tissu musculaire par la graisse, les signes d'inflammation musculaire et la destruction musculaire, à l'échelle de muscles isolés ou de groupes musculaires. L'IRM musculaire permet d'identifier les muscles pertinents pour la biopsie, qui pourraient ne pas être facilement identifiés cliniquement et, par conséquent, peut réduire le risque de biopsie «négative» ou inutile. L'IRM musculaire quantitative peut également être appliquée pour évaluer la progression au cours du temps des maladies musculaires, et ce de manière non invasive. Cette approche est également pertinente pour évaluer l'efficacité et la sécurité des traitements dans les essais cliniques.

La rareté des maladies a ralenti les progrès de l'imagerie par résonance magnétique dans la détermination des "patterns" d'imagerie de nombreuses maladies musculaires génétiques. Non seulement la majorité des maladies musculaires connaît une très faible prévalence, avec en corollaire un petit nombre d'exams d'imagerie, il n'existait aucun mécanisme permettant de partager systématiquement des images anonymisées dans une base de données organisée pour regrouper des cohortes de patients. Deuxièmement, la capacité d'interpréter une imagerie de l'ensemble des muscles (IRM du corps entier; WBMRI) est limitée à quelques centres avec une plus grande cohorte de patients et un intérêt confirmé pour l'imagerie musculaire. Enfin, les variations dans les protocoles d'imagerie utilisés dans différents centres rendent difficile la confrontation des exams. Ainsi, la majorité des séries constituées précédemment n'inclut pas l'imagerie des membres supérieurs et du tronc.

L'objectif de cet atelier ENMC était de rassembler les compétences requises pour définir des protocoles standardisés d'IRM musculaire, d'identifier pour les différentes pathologies les signes essentiels que montre l'imagerie; de discuter d'une plateforme technologique pour partager les exams d'imagerie, et de enfin mettre au point un plan pédagogique pour diffuser les connaissances acquises en imagerie médicale à la communauté médicale. Les participants à l'atelier ont discuté des méthodes permettant de constituer de plus larges cohortes de patients d'imagerie à l'échelle internationale. Ceci implique la mise en œuvre d'une approche méthodologique rigoureuse et le développement du recours à l'imagerie quantitative. Il a été présenté aux participants la nouvelle plate-forme d'imagerie en ligne MYO-MRI, «MYO-SHARE» ; il a été abordé la question de la coordination du partage d'images avec le réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (EURO-NMD). L'intégration des plates-formes d'imagerie existantes permettra d'éviter les doublons et d'assurer une meilleure acceptation, utilisation et durabilité des résultats du projet par toutes les parties prenantes. Enfin, l'atelier a délibéré sur l'accès à des ressources pédagogiques spécialisées destinées aux radiologues et aux neurologues. Il a été décidé de constituer un atlas d'imagerie en ligne, qui donnera accès à des images IRM représentatives des pathologies, avec une description des caractéristiques essentielles de l'imagerie de maladies musculaires génétiques spécifiques.

DELIVRABLES DE L'ATELIER

Principaux résultats de l'atelier et avantages attendus pour les patients atteints de maladies

musculaires génétiques:

- Élaboration de recommandations («meilleures pratiques») pour des protocoles standardisés d'acquisition d'IRM musculaires
- définition d'un cadre initial pour la collecte de cohortes dans un référentiel commun d'imagerie, MYO-SHARE.
- Élargissement d'un plan stratégique d'éducation visant à sensibiliser la communauté radiologique et neurologique et à accroître ses connaissances en élaborant un atlas d'imagerie musculaire en ligne accessible gratuitement
- Meilleure appréhension de la spécificité des "patterns" de remplacement graisseux dans les différentes maladies musculaires génétiques.