

Dystrofia miotoniczna: badania molekularne zmierzające do zastosowań klinicznych. Integracja europejskiej sieci badań molekularnych

Numer: 248

Miejsce: Hoofddorp, Holandia

Tytuł: Dystrofia miotoniczna: badania molekularne zmierzające do zastosowań klinicznych. Integracja europejskiej sieci badań molekularnych

Data: 11-13 października 2019

Organizatorzy: Dr. Derick Wansink (Holandia), Prof. Dr. Geneviève Gourdon (Francja), Prof. Dr. Baziél van Engelen (Holandia), Prof. Dr. Benedikt Schoser (Niemcy)

Tłumaczenie raportu:

na język niemiecki prof. dr. B. Schoser

na język holenderski dr. Derick Wansink

na język szwedzki prof. dr. A. Ekström

na język hiszpański prof. dr R. Atero

na język francuski prof. dr. G. Gourdon

na język włoski dr A. Botta

na język polski prof. dr hab. K. Sobczak

Uczestnicy: Annalisa Botta (Uniwersytet Rzymski, Włochy), Darren Monckton (Uniwersytet w Glasgow, Wielka Brytania), Ruben Artero (Uniwersytet w Walencji, Hiszpania), David Brook (Uniwersytet w Nottingham, Wielka Brytania), Nicolas Charlet-Berguerand (IGBMC, Strasburg, Francja), Anne-Berit Ekstrom (Uniwersytet w Göteborgu, Szwecja), Denis Furling (Instytut Myologii, Francja), Alain Geille (AFM Paryż, Euro-DMY, Francja), Mario Gomes-Pereira (INSERM, Paryż, Francja), Genevieve Gourdon (INSERM, Paryż, Francja) Bas Haasakker (Holandia), Jonathan Hall (ETH, Zurych, Szwajcaria), Nathalie Loux (AFM, Paryż, Francja), Cecile Martinat (INSERM, Paryż, Francja), Baziél van Engelen, (Radboudumc, Nijmegen, Holandia), Peter Meinke (Uniwersytet Ludwika i Maksymiliana w Monachium, Niemcy), Karen Sermon (Uniwersytet w Brukseli, Belgia), Michael Sinnreich (Uniwersytet Bazylejski, Szwajcaria), Krzysztof Sobczak (Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, Polska), Hans Van Bokhoven (Radboudumc, Nijmegen, Holandia), Thierry Vandendriessche (Uniwersytet w Brukseli, Belgia), Rick Wansink (RIMLS, Radboudumc, Nijmegen, Holandia), Kees Okkersen Radboudumc, Nijmegen, Holandia), Lise Ripken (RIMLS, Uniwersytet im. Radbouda w Nijmegen, Holandia), Giovanni Meola (Uniwersytet w Mediolanie, Włochy), Benedikt Schoser (Uniwersytet Ludwika-Maksymiliana w Monachium, Niemcy).

Wprowadzenie oraz cele warsztatów

Dystrofia miotoniczna (DM) jest rzadką chorobą charakteryzującą się bardzo wysokim zróżnicowaniem pod względem genetycznym oraz klinicznym. Taki charakter choroby jest ogromnym wyzwaniem

zarówno dla badań podstawowych, zmierzających do wyjaśnienia jej podstaw molekularnych, jak i badań translacyjnych, ukierunkowanych na opracowanie podejść terapeutycznych. Stwarza to potrzebę współpracy międzynarodowej pomiędzy ekspertami z całej Europy. Aby zapewnić optymalną wymianę informacji dotyczących posiadanych materiałów klinicznych, komórkowych oraz mysich modeli choroby, protokołów eksperymentalnych, częściowo nieopublikowanych wyników badań, koniecznym jest skoordynowanie wspólnie prowadzonych badań. Stworzona sieć wymiany informacji o wynikach aktualnie prowadzonych badań, infrastrukturze badawczej oraz kadrze naukowej ułatwi postęp w badaniach oraz komunikację między naukowcami, a także między naukowcami, pacjentami i organizacjami pacjentów i ich rodzin. Obszar badań dystrofii miotonicznej ciągle się poszerza. Poznawane są dokładniejsze charakterystyki kliniczne podtypów choroby, które korelowane są z mutacjami DM1 lub DM2. Biorąc pod uwagę fakt, że badania nad DM znajduje się obecnie w przełomowym momencie, musimy zmierzyć się z dynamicznym postępem tych badań, a także z ważnymi, dotąd nie rozwiązanymi problemami oraz pytaniami. Celami naszych warsztatów było:

Cel 1: wyjaśnienie co już do tej pory wiemy o chorobie, a co musimy koniecznie wyjaśnić w najbliższym czasie?

Cel 2: Jaka jest obecna sytuacja w zakresie badań nad opracowaniem terapii DM?

Wyniki warsztatów

Uczestnicy podzielili się swoją wiedzą i ekspertyzą w zakresie badań mechanizmów molekularnych choroby oraz możliwości interwencji terapeutycznych. Ograniczona wiedza na temat patomechanizmu DM jest jedną z najbardziej limitujących przyczyn w opracowaniu skutecznych podejść terapeutycznych oraz pełnym zrozumieniu podstaw dystrofii miotonicznej. Warsztaty były poświęcone temu, aby znieść te ograniczenia poprzez połączenie ekspertyzy europejskich naukowców oraz wymianę informacji pomiędzy reprezentantami pacjentów, naukowcami oraz klinicystami zajmującymi się DM.

Podczas warsztatów podsumowaliśmy dotychczasową wiedzę na temat mutacji w DM, z szczególnym uwzględnieniem najnowszych badań w zakresie patomechanizmu RNA. Podsumowaliśmy również wiedzę na temat dostępnych modeli zwierzęcych choroby oraz ich wykorzystaniu w rozwoju terapii. Staraliśmy się zidentyfikować podstawowe ograniczenia naszej wiedzy, wskazać narzędzia badawcze, których zastosowanie jest niezbędne do rozwoju badań, oraz zaproponować mechanizmy wymiany kluczowych materiałów badawczych. Podsumowaliśmy obecnie rozwijane strategie terapeutyczne we współpracujących laboratoriach europejskich oraz ich powiązanie z klinicznym potencjałem translacyjnym. Przypatrzyliśmy się również ograniczeniom w poszukiwaniu nowych rozwiązań terapeutycznych oraz opracowaliśmy aktywny plan działań obejmujący poszukiwanie nowych terapeutyków w przyszłości. Wynikiem warsztatów było ustanowienie Europejskie Konsorcjum badań DM, które ma na celu ułatwienie wzajemnej wymiany ekspertyzy, materiałów, metod oraz danych klinicznych aby zharmonizować dalsze działania.

Następne kroki

Pierwszym skoordynowanym działaniem Konsorcjum będzie aplikacja o unijne środki finansowe w ramach działania *European Innovative Training Network* w celu rozwoju nowoczesnego systemu szkolenia młodej kadry naukowej aby zapewnić wymianę ekspertyzy oraz głębszą integrację środowiska.

Pełny raport będzie opublikowany w [Neuromuscular Disorders](#).