

251st ENMC International Workshop

Sted: Hoofddorp, Holland

Titel: Polyglucosan Storage Myopathies

Dato: 13-15 december 2019

Arrangører: Anders Oldfors (Sverige), Pascal Laforêt (Frankrig), Edoardo Malfatti (Frankrig), John Vissing (Danmark)

Oversættelse af denne lægmandsrapport:

Fransk af

Spansk af

Dansk af John Vissing

Svensk af

Hebraisk af

Deltagere: M. A. Colle (Frankrig), J. Duran (Spanien), M. Gentry (USA), J. Guinovart (Spanien), T. Hurley (USA), O. Kakhlon (Israel), T. Krag (Danmark), H. Landy (USA), P. Laforêt (Frankrig), C.B. Lilleør (Danmark), E. Malfatti (Frankrig), B. Minassian (Canada/USA), F. Mingozzi (Frankrig), E. Murphy (UK), A. Oldfors (Sverige), R. Piercy (Storbritannien), M. Piraud (Frankrig), V. Ramanan (USA) M. Stemmerik (Danmark), C. Thomsen (Sverige) J. Vissing (Danmark), M. Weil (Israel)

22 deltagere, inklusive en patientrepræsentant og tre erhvervsrepræsentanter fra europæiske lande, USA, Canada og Israel deltog i den 251. ENMC-sponsorerede workshop med fokus på polyglucosan-myopati. Polyglucosanlagrings myopati er en gruppe sygdomme med ophobning af polysaccharider, der er mindre forgrenede end normalt glykogen. Disse polysaccharider danner ophobninger, såkaldte inklusioner, i muskelfibre, der er de patologiske kendetegn for sygdommene, som omfatter en gruppe på mindre end ti genetisk forskellige sygdomme. Selvom sygdommene har muskel-polyglucosanlagring til fælles, påvirker nogle af dem også andre væv, som i nogle tilfælde forårsager de største symptomer. Formålet med ENMC-workshoppen var at skabe et tværfagligt forum til diskussion mellem kliniske og basalforskere, der arbejder med polyglucosanlagringsrelaterede spørgsmål. De deltagende eksperter diskuterede disse sygdommes genetiske baggrund og patofysiologiske mekanisme. Dette blev efterfulgt af diskussioner om farmakologiske/genterapeutiske behandlingsmuligheder. Flere dyremodeller blev beskrevet, og de lovende resultater fra prækliniske behandlingsstudier i disse dyremodeller som havde til formål at reducere mængden af polyglucosanlagring for at kurere sygdommen eller forhindre dens progression.



Deltagerne i den 251. ENMC-workshop om polyglucosanlagringsmyopati

Den fulde rapport vil blive offentliggjort i Neuromuscular Disorders.

Uddrag fra ansøgningen om at afholde denne ENMC workshop:

HOVEDMÅL FOR WORKSHOPPEN

- Resumé og opdatering af kliniske tilstande, der er forbundet med polyglucosan-akkumulering
- Opdatering om den aktuelle viden om glycogenin og glycogen syntese
- Oversigt over myopati med polyglucosanakkumulering
- Mål for forskning om patofysiologi og behandling af myopati med polyglucosan akkumulering.

Fokuspunkter for workshoppen:

1. Polyglucosans art: dens sammensætning og biokemiske egenskaber
2. Sygdomme med akkumulering af polyglucosan - gamle og nye tilstande
3. Morfologiske analyser af forskellige polyglucosan lidelser
4. Molekylære mekanismer, der fører til ophobning af polyglucosan
5. Kliniske og patologiske fænotyper af forskellige polyglucosan lidelser
6. Korrelation mellem genotype og fænotyper hos patienter med glycogenin-1-mangel
7. Glykogensyntese i fravær af glycogenin-1. Glycogenin-2's rolle.
8. Strategier til molekylær behandling af polyglucosan-akkumulering