

**סדנת המרכז הנירומוסקולרי האירופאי (ENMC, European NeuroMuscular Centre)
הבינלאומית מס' 251**

מיקום: הופדורפ, הולנד

כותרת הסדנא: מיופתיות הקשורות בהצטברות פוליגלוקוזאן

תאריך: 13-15 בדצמבר 2019

מארגנים: אנדרס אולדפורס (שוודיה), פסקל לאפורה (צרפת), אדוארדו מאלפתי (צרפת), ג'ון ויסינג (דנמרק)

תרגום דו"ח זה לעברית נעשה ע"י ד"ר אור כחלון.

משתתפים: מ.א. קולה (צרפת), ג'. דוראן (ספרד), מ. 'גנטרי' (ארה"ב), ג'. גינברט (ספרד), ט. הארלי (ארה"ב), א. כחלון (ישראל), ט. קראג (דנמרק), ה. לנדי (ארה"ב), פ. לאפורה (צרפת), ק.ב. לילור (דנמרק), א. מאלפתי (צרפת), ב. מינאסיאן (קנדה / ארה"ב), פ. מינגוזי (צרפת), א. אולדפורס (שבדיה), ר. פירסי (בריטניה), מ. פירו (צרפת), ו. ראמאנאן (ארה"ב), מ. שטמריק (דנמרק), ק. תומסן (שבדיה). ג'. ויסינג (דנמרק), מ. וייל (ישראל)

עשרים ואחד משתתפים, כולל נציג מטופלים אחד ושלושה נציגים מהתעשייה, ממדינות אירופה, ארה"ב, קנדה וישראל, השתתפו בסדנת ENMC ה-251 שהתמקדה במיופתיות הקשורות בהצטברות של פוליגלוקוזאן.

מיופתיות של הצטברות פוליגלוקוזאן הן קבוצה של מחלות אגירת גליקוגן המאופיינות בהצטברות של פוליסכרידים שהם פחות מסועפים מהגליקוגן הרגיל. פוליסכרידים אלה יוצרים גופיפי הסגר (פוליגלוקוזאן) בסיבי השריר ומהווים את סימן ההיכר הפתולוגי של מחלות אלה, המהוות קבוצה של פחות מעשר מחלות השונות זו מזו מבחינה גנטית. למרות שהצטברות פוליגלוקוזאן בשריר היא משותפת לכל מחלות אלה, בחלק מהמחלות רקמות אחרות מושפעות גם כן ואף גורמות לתסמינים העיקריים.

מטרת סדנת ה-ENMC הייתה ליצור פורום רב-תחומי לדיון בין חוקרים קליניים ובסיסיים העוסקים בסוגיות הקשורות להצטברות פוליגלוקוזאן. המומחים שהשתתפו דנו בתגליות האחרונות במחלות חדשות וידועות, ברקע הגנטי ובמנגנונים הפאתופיסיולוגיים שלהן. לאחר מכן דנו החוקרים באפשרויות טיפול תרופתי או גנטי המבוססות על הידע הנוכחי על מנגנוני המחלה. תוארו מספר מודלים של בעלי חיים וכן תוארו התוצאות המבטיחות ממחקרי טיפול פרה-קליניים במודלים אלה שמטרתן להפחית את שיעור הצטברות הפוליגלוקוזאן כדי לרפא את המחלה או למנוע את התקדמותה. היתרונות העיקריים של סדנה זו עבור חולים עם מיופתיות של הצטברות פוליגלוקוזאן כוללים חילופי ידע בין המומחים שהשתתפו וכן הקמת שיתופי פעולה מדעיים חדשים שיובילו לשיפור אפשרויות האבחון ולהעצמת המאמצים לקידום מחקרי טיפול פרה-קליניים וקליניים.



המשתתפים בסדנת ENMC הבינלאומית מס' 251 בנושא מיופתיות של צבירת פוליגלוקוזון

הדו"ח המלא של הסדנא יפורסם בכתב העת Neuromuscular Disorders

מתוך הבקשה שהוגשה ל ENMC למימון סדנא זו:

תוצרי הסדנא

- סיכום ועדכון על מצבים קליניים הקשורים להצטברות פוליגלוקוזאן.
- עדכון על התפיסות העכשוויות בנוגע לתפקיד הגליקוגנין בסינתזת גליקוגן.
- סקירה מקיפה של מיופתיות עם הצטברות של פוליגלוקוזאן.
- התחלת מחקרים עתידיים על פתופיזיולוגיה וטיפול במיאופתיות עם הצטברות של פוליגלוקוזאן.

השאלות שיש להתמקד בהן בסדנא כוללות:

1. מהם המאפיינים של הפוליגלוקוזאן: הרכבו ותכונותיו הביוכימיות.
2. מחלות ישנות וחדשות של הצטברות פוליגלוקוזאן.
3. ניתוחים מורפולוגיים של הפרעות פוליגלוקוזאן שונות.
4. מנגנונים מולקולריים המובילים להצטברות פוליגלוקוזאן.
5. קביעת הפנוטיפ הקליני והפתולוגי של מחלות פוליגלוקוזאן שונות.
6. מתאם גנוטיפ-פנוטיפ בחולים עם מחסור בגליקוגנין-1
7. סינתזת גליקוגן בהיעדר גליקוגנין-1. תפקיד הגליקוגנין-2
8. אסטרטגיות לטיפול מולקולרי בהצטברות פוליגלוקוזאן.

מטרות ויעדים:

- 1) לאפיין במדויק את אופיו של הפוליגלוקוזאן: תכונות מורפולוגיות, הרכב ביוכימי, ומנגנונים מולקולריים המובילים להצטברות של פוליגלוקוזאן.
- 2) להרכיב קונסורציום רב-תחומי של מומחים במיתופתיות של הצטברות פוליגלוקוזאן.

3) להגדיר את השכיחות ואת הנפיצות של מיופתיות של הצטברות פוליגלוקוזאן.

4) להרחיב ולשפר את האסטרטגיות לטיפול בהצטברות פוליגלוקוזאן.