

251° Taller Internacional ENMC

Lugar de celebración: Hoofddorp, Países Bajos

Título: Miopatías por almacenamiento de poliglucosanos

Fechas: 13-15 Diciembre 2019

Organizadores: Anders Oldfors (Suecia), Pascal Laforêt (Francia), Edoardo Malfatti (Francia), John Vissing (Dinamarca)

Participantes: M. A. Colle (Francia), J. Duran (España), M. Gentry (EEUU), J. Guinovart (España), T. Hurley (EEUU), O. Kakhlon (Israel), T. Krag (Dinamarca), H. Landy (EEUU), P. Laforêt (Francia), C.B. Lilleør (Dinamarca), E. Malfatti (Francia), B. Minassian (Canadá/EEUU), F. Mingozi (Francia), E. Murphy (EEUU), A. Oldfors (Suecia), R. Piercy (UK), M. Piraud (Francia), V. Ramanan (EEUU) M. Stemmerik (Dinamarca), C. Thomsen (Suecia) J. Vissing (Dinamarca), M. Weil (Israel)

Veintiún participantes de países europeos, EEUU, Canadá e Israel, incluido una representante de pacientes y tres representantes de la industria, asistieron al 251° taller patrocinado por ENMC centrado en las miopatías por almacenamiento de poliglucosanos. Las miopatías por almacenamiento de poliglucosanos son un grupo de enfermedades que cursan con acumulación de polisacáridos que están menos ramificados que el glucógeno normal. Estas enfermedades, que comprenden un grupo de al menos diez entidades genéticamente diferentes, se caracterizan por la presencia de polisacáridos que forman cuerpos de inclusión en las fibras musculares. Aunque todas ellas tienen en común el almacenamiento de poliglucosanos musculares, en algunas de ellas también se ven afectados otros tejidos que en algunos casos son los que causan los síntomas principales. El objetivo del taller ENMC fue crear un foro multidisciplinario de discusión entre investigadores clínicos y básicos que trabajan en temas relacionados con el almacenamiento de poliglucosanos. Los asistentes, expertos en el tema, discutieron los descubrimientos recientes

referentes a estas enfermedades, sus antecedentes genéticos y sus mecanismos fisiopatológicos. Esto fue seguido por debates sobre las opciones de tratamiento farmacológico y genético derivadas del conocimiento actual de los mecanismos de la enfermedad. Se describieron diversos modelos animales así como los resultados de varios estudios preclínicos en estos modelos animales con el objetivo de reducir la cantidad de poliglucosano almacenado a fin de curar la enfermedad o prevenir su progresión. Los principales beneficios de este taller para los pacientes con miopatías por almacenamiento de poliglucosano incluyen el intercambio de conocimientos entre los participantes, el establecimiento de nuevas colaboraciones científicas para mejorar el diagnóstico, y una intensificación en los esfuerzos para promover la investigación clínica y preclínica.

Resumen extraído de la solicitud presentada a la ENMC para la realización del taller:

RESULTADOS PREVISTOS

- Resumen y actualización sobre la presentación clínica asociada con la acumulación de poliglucosano
- Actualización de la evidencia científica sobre la síntesis del glucógeno y el papel de la glucogenina
- Revisión de las distintas miopatías por acumulación de poliglucosano
- Puesta en marcha de investigaciones futuras sobre fisiopatología y tratamiento de las miopatías por acumulación de poliglucosanos.

Este taller se centró en las siguientes preguntas:

1. Naturaleza del poliglucosano: su composición y características bioquímicas.
2. Enfermedades por acumulación de poliglucosanos: entidades conocidas desde hace tiempo y nuevas.
3. Análisis morfológico de los diferentes trastornos de poliglucosanos.
4. Mecanismos moleculares que conducen a la acumulación de poliglucosano.
5. Fenotipos clínicos y patológicos de los diferentes trastornos de poliglucosanos.
6. Correlación genotipo-fenotipo en pacientes con deficiencia de glucogenina-1
7. Síntesis de glucógeno en ausencia de glucogenina-1. Papel de la glucogenina-2
8. Estrategias para el tratamiento molecular de la acumulación de poliglucosanos.

Metas y objetivos:

- 1) Caracterizar con precisión la naturaleza del poliglucosano: características morfológicas, composición bioquímica y mecanismos moleculares que conducen a su acumulación.
- 2) Constituir un consorcio multidisciplinario de expertos en miopatías por almacenamiento de poliglucosanos
- 3) Definir la incidencia y prevalencia de miopatías por almacenamiento de poliglucosanos