

251a ENMC Internationella Workshop

Möteplats: Hoofddorp, Nederländerna

Titel: Myopatier med upplagring av polyglucosan

Datum: 13-15 December 2019

Organisatörer: Anders Oldfors (Sverige), Pascal Laforêt (Frankrike), Edoardo Malfatti (Frankrike), John Vissing (Danmark)

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

Tjugotvå deltagare, inklusive en patientrepresentant och tre industrirepresentanter från Europa, USA, Canada och Israel deltog i det 251a ENMC sponsrade workshop, fokuserat på myopatier med upplagring av polyglycosan.

Myopatier med upplagring av polyglycosan är en grupp av upplagringssjukdomar med ansamling av polysaccharider som är mindre förgrenade än normalt glykogen. Dessa polysaccharider bildar inklusions kroppar i muskelfibrerna, vilket utgör det patologiska kännetecknet för dessa sjukdomar, som utgöres av en grupp av färre än tio olika genetiskt definierade diagnoser. Även om sjukdomarna har upplagring av polyglucosan gemensamt, så drabbas också andra vävnader i flera av sjukdomarna, vilket i några fall ger de huvudsakliga symptomen.

Syftet med ENMC workshopen var att skapa ett multidisciplinärt forum för diskussion mellan kliniska och basalvetenskapliga forskare, som arbetar med polyglucosan-relaterade forskningsprojekt. De deltagande experterna diskuterade upptäckter avseende nya och tidigare kända sjukdomar med polyglucosan upplagring, deras genetiska bakgrund och sjukdomsmekanismer. Detta följdes av diskussioner om farmakologiska och genetiska behandlingsmöjligheter baserade på tillgängliga kunskaper om sjukdomsmekanismer. Flera djurmodeller beskrevs inklusive de lovande resultaten från prekliniska behandlingsstudier med syftet att reducera polyglucosan upplagringen för att bota eller stoppa sjukdomarnas progress. Viktiga framsteg för patienter med polyglucosanupplagrings-sjukdomar inkluderar utbytet av kunskaper mellan deltagande experter och etablering av nya vetenskapliga samarbeten, som skall leda till förbättrade diagnostiska möjligheter och intensifierade ansträngningar att genomföra prekliniska och kliniska behandlingsstudier.



Deltagare vid den 251a ENMC workshopen om myopatier med polyglucosanupplagring