

251st Workshop International ENMC

Location: Hoofddorp, Pays-Bas

Titre: Myopathies avec surcharge en Polyglucosans

Date: 13-15 Décembre 2019

Organisateurs: Anders Oldfors (Suède), Pascal Laforêt (France), Edoardo Malfatti (France), John Vissing (Danemark)

Participants: M. A. Colle (France), J. Duran (Espagne), M. Gentry (USA), J. Guinovart (Espagne), T. Hurley (USA), O. Kakhlon (Israël), T. Krag (Danemark), H. Landy (USA), P. Laforêt (France), C.B. Lilleør (Danemark), E. Malfatti (France), B. Minassian (Canada/USA), F. Mingozi (France), E. Murphy (UK), A. Oldfors (Suède), R. Piercy (Grande-Bretagne), M. Piraud (France), V. Ramanan (USA) M. Stemmerik (Danemark), C. Thomsen (Suède) J. Vissing (Danemark), M. Weil (Israël)

Vingt-et-un participants, dont un représentant de patients et trois représentants de l'industrie, venant de pays européens, des États-Unis, du Canada et d'Israël, ont assisté au 251^e workshop parrainé par l'ENMC, consacré aux myopathies avec surcharge en polyglucosans.

Les myopathies avec surcharge en polyglucosans constituent un sous-groupe de glycogénoses musculaires caractérisé par une accumulation de polysaccharides constitués de glycogène anormalement ramifié. Ces polysaccharides forment des inclusions au sein des fibres musculaires, qui sont la signature histologique de ces maladies. Une dizaine de maladies ayant en commun un stockage anormal de polyglucosans, sont actuellement génétiquement caractérisées. Bien qu'une accumulation anormale de polyglucosans soit présente au sein du tissu musculaire dans toutes ces maladies, d'autres tissus peuvent être préférentiellement atteints dans certaines maladies, et notamment le système nerveux central.

L'objectif de ce workshop ENMC a été de créer un groupe multidisciplinaire, associant cliniciens et chercheurs travaillant sur les maladies à dépôts de polyglucosans. Les experts présents ont discuté des découvertes récentes concernant les caractéristiques cliniques et génétiques, ainsi que les mécanismes des maladies récemment décrites ou déjà connues. Des présentations et des discussions ont également concerné les différentes pistes thérapeutiques, pharmacologiques ou par thérapie génique, issues des avancées dans la connaissance des mécanismes de ces maladies. Plusieurs modèles animaux ont été décrits, ainsi que les résultats prometteurs d'études thérapeutiques précliniques sur ces modèles animaux, ayant pour objectif de réduire l'accumulation de polyglucosans afin de guérir ces maladies ou d'en empêcher leur progression.

Les principaux bénéfices de ce workshop pour les patients atteints de glycogénoses par surcharge en polyglucosans, ont été la possibilité d'échanges de connaissances entre les experts ayant participé à ce workshop, avec l'établissement de nouvelles collaborations scientifiques, permettant de conduire à une amélioration des possibilités de diagnostic de ces maladies rares, et à des efforts intensifiés pour promouvoir des essais précliniques et cliniques de traitements spécifiques.