

## **Distrofias miotónicas: enfoques moleculares para fines clínicos. Hacia una red europea de investigación molecular**

**Número 248**

**Localidad:** Hoofddorp, Holanda

**Título:** Distrofias miotónicas: enfoques moleculares para fines clínicos. Hacia una red europea de investigación molecular

**Fecha:** 11-13 de octubre de 2019

**Organizadores:** Dr. Derick Wansink (Holanda), Prof. Dr. Geneviève Gourdon (Francia), Prof. Dr. Baziel van Engelen (Holanda), Prof. Dr. Benedikt Schoser (Alemania)

### **Traductores de este informe:**

Alemán por Prof.Dr. B. Schoser

Danés por Dr. Derick Wansink

Sueco por Prof. Dr. A. Ekström

Español por Prof. Dr. R. Artero

Francés por Prof. Dr. Gourdon

Italiano por Dr A. Botta

Polaco por Prof. K. Sobczak

Participantes: Annalisa Botta (Universidad de Roma, Italia), Darren Monckton (Universidad de Glasgow, Reino Unido), Rubén Artero (Universidad de Valencia, España), David Brook (Universidad de Nottingham, Reino Unido), Nicolas Charlet-Berguerand (IGBMC, Estrasburgo, Francia), Anne-Berit Ekstrom (Universidad de Gothenburg, Suiza), Denis Furling (Instituto de Miología, Francia), Alain Geille (AFM Paris, Euro-DMY, Francia), Mario Gomes-Pereira (Inserm, Paris, Francia), Genevieve Gourdon (INSERM, Paris, Francia) Bas Haasakker (Holanda), Jonathan Hall (ETH, Zurich, Suiza), Nathalie Loux (AFM, Paris, Francia), Cecile Martinat (INSERM, Paris, Francia), Baziel van Engelen, (Radboudumc, Nijmegen, Holanda), Peter Meinke (Universidad Ludwig-Maximilians, Munich, Alemania), Karen Sermon (Universidad de Bruselas, Bélgica), Michael Sinnreich (Universidad de Basilea, Suiza), Krzysztof Sobczak (Universidad de Polzan, Polonia), Hans Van Bokhoven (Radboudumc, Nijmegen, Holanda), Thierry Vandendriessche (Universidad de Bruselas, Bélgica), Rick Wansink (RIMLS, Radboudumc, Nijmegen, Holanda), Kees Okkersen Radboudumc, Nijmegen, Holanda), Lise Ripken (RIMLS, Radboudumc, Nijmegen Holanda), Giovanni Meola (Universidad de Milan, Italia), Benedikt Schoser (Universidad Ludwig-Maximilians, Munich, Alemania).

### **Antecedentes y objetivos del taller**

La distrofia miotónica es un trastorno raro, caracterizado por una gran variabilidad genética y clínica. Esto hace que la investigación fundamental y los enfoques terapéuticos sean más complicados y que requieran una estrecha colaboración internacional entre expertos en Europa. Para garantizar un intercambio óptimo de materiales existentes, modelos celulares y animales, protocolos, datos,

incluidos los no publicados, refinamiento de resultados y su armonización, y nuevos métodos, se requiere un trabajo conjunto cercano. Además, el intercambio en red de conocimientos, infraestructuras y personal existentes facilitará el progreso apropiado en la investigación y mejorará la comunicación de los científicos básicos a los pacientes y a las organizaciones de pacientes. El campo de las distrofias miotónicas (DM) ha seguido progresando y expandiéndose. Se han aportado descripciones clínicas adicionales de cohortes y dos subtipos más precisos se han asociado con las mutaciones DM1 y DM2. Dado que las DMs se encuentran en una coyuntura crítica, con cambios y avances significativos en el campo, así como cuestiones y preguntas importantes sin resolver, nuestros objetivos fueron:

Objetivo 1: La ciencia básica de las DMs. ¿Qué sabemos y qué necesitamos entender mejor con urgencia?

Objetivo 2: Desarrollo de terapias para DM: ¿dónde nos encontramos?

### **Resultados del taller**

Los participantes compartieron su experiencia en la investigación sobre una variedad de mecanismos moleculares y vías terapéuticas. El conocimiento aún limitado del mecanismo de la enfermedad es una de las barreras más importantes para el descubrimiento y desarrollo de fármacos en las distrofias miotónicas. El taller se dedicó a abordar esta brecha clave aprovechando la experiencia de científicos académicos europeos, representantes de pacientes y expertos clínicos en DM.

Revisamos la comprensión de la mutación de DM y sus funciones, con énfasis en los recientes estudios de patomecanismos del RNA. También revisamos los modelos animales existentes y su papel en el desarrollo de las terapias. Intentamos identificar las incógnitas clave, definimos las herramientas faltantes necesarias para avanzar en la investigación, y formulamos planes sobre cómo se pueden generar y compartir los reactivos necesarios y cómo se pueden abordar las incógnitas más importantes. Resumimos las estrategias terapéuticas actuales y su estado en relación con su traslación clínica en los laboratorios europeos. Exploramos las barreras para la identificación de nuevas terapias y establecimos un plan de acción que fomenta el descubrimiento de nuevos fármacos en el futuro.

El consenso del taller fue el establecimiento de un Consorcio Europeo que compartiría la diversidad de experiencias y materiales, métodos y datos de pacientes para informar sobre los paradigmas terapéuticos a través de un conjunto de datos estandarizado y armonizado. Más detalles tienen que ser elaborados

### **Siguientes pasos**

Como primera acción coordinada, el grupo solicitará una Red de formación innovadora financiada por la UE para garantizar el intercambio y la integración de jóvenes científicos.

Se publicará un informe completo en Neuromuscular Disorders.