

Τοποθεσία: Διαδικτυακή σύσκεψη μέσω Zoom

Τίτλος: 254^η Διεθνής Επιστημονική Συνάντηση Εργασίας του ENMC: Δημιουργία ευρωπαϊκού δικτύου για την έναρξη συλλογής ευρωπαϊκών δεδομένων, καθώς και για την ανάπτυξη και ανταλλαγή κατευθυντήριων οδηγιών για τη θεραπεία ενήλικων ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία (NMA).

Ημερομηνία: 28 Ιανουαρίου, 29 Ιανουαρίου, 30 Ιανουαρίου 2022.

Διοργανωτές: Καθ. Pascal Laforêt (Γαλλία), Καθ. Elena Pegoraro (Ιταλία), Καθ. Ludo van der Pol (Ολλανδία) και Καθ. Maggie Walter (Γερμανία).

Συμμετέχοντες: Shahram Attarian (Γαλλία), Bart Bartels (Ολλανδία), Kristl Claeys (Βέλγιο), Ana Ferreira (Γαλλία), Nathalie Goemans (Βέλγιο), Ksenija Gorni (Ελβετία), Nicole Gusset (Ελβετία), Tim Hagenacker (Γερμανία), Victoria Hodgkinson (Καναδάς), Jan Kirschner (Γερμανία), Andrea Klein (Ελβετία), Anna Kostera-Pruszczyk (Πολωνία), Hanns Lochmueller (Καναδάς), Chiara Marini Bettolo (Ηνωμένο Βασίλειο), Eugenio Mercuri (Ιταλία), Robert Muni-Lofra (Ηνωμένο Βασίλειο), David Orlikowski (Γαλλία), Laetitia Ouilade (Γαλλία), Constantinos Papadopoulos (Ελλάδα), Helene Prigent (Γαλλία), Ros Quinlivan (Ηνωμένο Βασίλειο), Emmanuelle Salort-Campana (Γαλλία), Valeria Sansone (Ιταλία), Piera Smeriglio (Γαλλία), Rivka Smit (Ολλανδία), Simone Thiele (Γερμανία), Ben Tichler (Ελβετία), Peter van den Bergh (Βέλγιο), John Vissing (Δανία), Juan Vázquez (Ισπανία).

29 κλινικοί ερευνητές από 12 διαφορετικές χώρες (Βέλγιο, Καναδάς, Δανία, Γαλλία, Γερμανία, Ελλάδα, Ιταλία, Ολλανδία, Πολωνία, Ισπανία, Ελβετία, Ηνωμένο Βασίλειο), 2 ασθενείς με NMA, ένας εκπρόσωπος ομάδας υποστήριξης ασθενών και 2 εκπρόσωποι της φαρμακοβιομηχανίας, από τη Biogen και τη Roche, συναντήθηκαν για μία διαδικτυακή επιστημονική συνάντηση εργασίας το Σαββατοκύριακο 28-30 Ιανουαρίου 2022. Η Επιστημονική Συνάντηση Εργασίας αποσκοπούσε στη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού δικτύου για την έναρξη συλλογής ευρωπαϊκών δεδομένων, καθώς και για την ανάπτυξη και ανταλλαγή κατευθυντήριων οδηγιών για τη θεραπεία ενήλικων ασθενών με NMA. Η συγκεκριμένη Επιστημονική Συνάντηση Εργασίας υποστηρίχθηκε από τους 10 συνεργαζόμενους οργανισμούς του ENMC.

Παγκοσμίως, η συλλογή δεδομένων και τα μητρώα ασθενών, όπως τα μητρώα ασθενών TREAT-NMD, το iSMAC και το SMARtCARE αποδείχθηκαν σημαντικά εργαλεία για την απόκτηση γνώσης σχετικά με τη φυσική ιστορία της NMA σε ασθενείς που δεν έχουν λάβει θεραπεία, ιδίως σε ασθενείς μεγαλύτερης ηλικίας, καθώς και σε εκείνους που λαμβάνουν νοσοτροποποιητική θεραπεία. Η καταγραφή στα μητρώα ασθενών με NMA επιτρέπει τη συστηματική ανάπτυξη μιας βάσης δεδομένων για την περαιτέρω εξέλιξη των νέων θεραπειών. Σχετικές πτυχές των τρεχουσών αλλά και μελλοντικών θεραπειών της NMA, τα δεδομένα πραγματικού κόσμου, οι τρόποι χορήγησης, οι βιοδείκτες, τα κριτήρια έναρξης και διακοπής της θεραπείας, η μετάβαση από την παιδιατρική στην περίθαλψη των ενηλίκων, η διαχείριση των προσδοκιών των ασθενών, η οπτική των ασθενών και της φαρμακοβιομηχανίας, κανονιστικά και πρακτικά ζητήματα από την Ευρώπη και τον Καναδά, η αξιολόγηση και παρακολούθηση των ασθενών, τα μητρώα ασθενών και οι πρωτοβουλίες του ERN και του TREAT-NMD συζητήθηκαν με διεθνείς εμπειρογνώμονες.

Για την εναρμόνιση των μητρώων ασθενών και της συλλογής δεδομένων, οι συμμετέχοντες θα συμπληρώσουν έντυπο από το οποίο θα αναγνωριστούν κοινοί παρονομαστές· η ομάδα εργασίας συμφώνησε, επίσης, σε ένα ρεαλιστικό ελάχιστο σύνολο δεδομένων, ανάλογα με το φαινότυπο, για την παρακολούθηση των ασθενών, με διαφορετικές εξετάσεις για ασθενείς που δεν έχουν την ικανότητα να κάθονται, για ασθενείς με την ικανότητα να κάθονται, καθώς και για περιπατητικούς ασθενείς, όπως και σε ένα προσχέδιο για την παρακολούθηση της ασφάλειας και της αποτελεσματικότητας της θεραπείας. Επιπλέον, συζητήθηκαν συγκεκριμένες κατευθυντήριες οδηγίες για τη μετάβαση των ασθενών με NMA από την παιδιατρική στην ενήλικη φροντίδα. Η ομάδα συμφώνησε σχετικά με την ανάγκη μίας νέας, μελλοντικής Επιστημονικής Συνάντησης Εργασίας σχετικά με τις κατευθυντήριες οδηγίες για τους ενήλικες ασθενείς, για την ανάπτυξη προτύπων φροντίδας, καθώς και για μελλοντικές δραστηριότητες της ομάδας, όπως η πρόσβαση στη θεραπεία των ασθενών σε ολόκληρη την Ευρώπη, η εφαρμογή νέων μέτρων έκβασης και μέτρων εκτίμησης της αποτελεσματικότητας της θεραπείας, όπως αυτή αναφέρεται από τον ασθενή, καθώς και για μια ευρωπαϊκή συλλογή δεδομένων.

Μια πλήρης έκθεση θα δημοσιευθεί στο *Neuromuscular Disorders* (PDF).

Το ENMC θα φροντίσει να δημιουργήσει έναν σύνδεσμο προς τη σελίδα NMD Elsevier, μόλις δημοσιευτεί η πλήρης εργασία στο NMD.