



260th ENMC International Workshop:

Veranstaltungsort: Hoofddorp, Niederlande

Title: Kongenitale Myasthenic Syndrome

Veranstaltungszeitraum: 11. -13. März 2022

Organisatoren:

Dr. Pedro Rodriguez-Cruz (SEN)

Dr. Lorenzo Maggi (IT)

Prof. Hanns Lochmüller (UK)

Prof. David Beeson (UK)

Übersetzungen des Berichts wurden durchgeführt von:

Türkisch: Dr Duygu Selcen

Italienisch: Dr Lorenzo Maggi

Spanisch: Dr. Ignazio Escuder

Deutsch: PD Dr. Andreas Roos

Teilnehmer:

Dr Patricio Sepulveda (Australia), Mr. Roeland van Hauwaert (Belgium), Dr Sally Spendiff (Canada), Mrs. Marguerite Friconeau (France), Dr Andreas Roos (Germany), Prof. Hanns Lochmüller (Canada), Prof. Ulrike Schara (Germany), Dr Lorenzo Maggi (Italy), Dr Pedro Rodriguez-Cruz (Senegal), Dr Daniel Natera-de Benito (Spain), Mr Ignacio Escuder (Spain), Dr Andres Nascimento (Spain), Dr Duygu Selcen (USA), Dr Margherita Milone (USA), Prof. Steve Burden (USA), Prof. Carsten Bönnemann (USA), Dr Yin Dong (UK), Prof. David Beeson (UK), Prof. Francesco Muntoni (UK), Dr Jackie Palace (UK), Dr Sithara Ramdas (UK)

Das ENMC brachte im Zeitraum vom 11. bis zum 13. März 2022 eine Gruppe von Experten zu Kongenitalen Myasthenen Syndromen (Congenital Myasthenic Syndromes; CMS) zusammen. CMS stellen eine Gruppe der erblich bedingten neuromuskulären Erkrankungen dar, die durch eine gestörte neuromuskuläre Übertragung gekennzeichnet sind. Diesem Krankheitsgeschehen können wiederum verschiedene Mechanismen zugrunde liegen. CMS werden durch Defekte in verschiedenen Genen verursacht, die für die Produktion von Proteinen der neuromuskulären Endplatte verantwortlich sind. In einigen Fällen wird die Erkrankung durch Defekte in Proteinen mit Funktionen in der Glykosylierung verursacht, die ein weitreichenderes Verteilungsmuster zeigen. Seit dem letzten ENMC Workshop mit einem CMS Schwerpunkt in 2011 (186. Workshop) sind neue CMS-verursachende Gene durch die "Next-Generation-Sequencing"-Technologie identifiziert worden. Ein verbessertes Verständnis der molekularen Mechanismen und der biotechnologische Fortschritt haben zu Entwicklung neuer therapeutischer Interventionsverfahren wie beispielsweise der AAV-basierten Gentherapie und der MuSK-Agonisten Antikörpertherapie beigetragen.

Die Seltenheit dieser Erkrankungsgruppe sowie deren Diversität stellen die Planung und Gestaltung von klinischen Studien sowie die Rekrutierung von Patienten vor eine Herausforderung. Ein verbessertes Verständnis der Krankheitsprogression, der Festlegung von klinischen Parametern, die die erfolgreiche Intervention widerspiegeln, sowie der Austausch von klinischen Daten und Biomaterialien und die Identifikation von Biomarkern ist zudem dringend notwendig. Im Rahmen des Workshops wurden zugrundeliegende pathophysiologische Mechanismen, Tiermodelle sowie vorhandene und perspektivische Ansätze in der Diagnose und Therapie der Erkrankungsgruppe diskutiert. Darüber hinaus wurden noch vorhandene Wissenslücken im Verständnis der Erkrankungsgruppe identifiziert und Pläne für zukünftige Kollaborationen gemacht. Letztere beinhalten auch den Vergleich und Austausch von prä-klinischen und klinischen Protokollen und Daten, den Gebrauch Europäischer Infrastrukturen wie das EURO-NMD Register sowie die Gestaltung klinischer Studien. Am Workshop haben 21 Experten aus insgesamt 10 verschiedenen Ländern teilgenommen (Australien, Belgien, Deutschland, England, Frankreich, Italien, Kanada, Senegal, Spanien und USA). Sechs der Teilnehmer wurden aufgrund der Pandemie-bedingten Reisebeschränkungen online dazugeschaltet. Zu den Teilnehmern zählten Wissenschaftler, Kliniker, Industrivertreter und zwei Patientenvertreter. Zwar sprechen CMS-Patienten gut auf die Behandlung mit verschiedenen, bereits vorhandenen Medikamenten, an, jedoch stellt die frühe und korrekte Diagnose noch immer eine Herausforderung dar. Das Bewusstsein und Verständnis für CMS bei Gesundheitsfachkräften und der Laienöffentlichkeit erfordert zukünftig weitere Aufmerksamkeit.

Ein ausführlicher Bericht wird in "Neuromuscular Disorders" publiziert werden (PDF).