

L'European Neuro Muscle Center (ENMC) ha ospitato, dal 11 al 13 marzo 2022, a Hoofddorp, in Olanda, un incontro tra esperti di Sindromi Miasteniche Congenite (CMS).

Le CMS sono un gruppo di patologie ereditarie in cui viene compromessa l'integrità di uno o più specifici meccanismi, fondamentali per la corretta funzionalità della trasmissione neuromuscolare. Le CMS possono essere determinate da molteplici difetti genetici, che possono riguardare specifiche proteine della giunzione neuromuscolare o geni implicati nei meccanismi di glicosilazione più ampiamente espressi. Dall'ultimo seminario ENMC sulle CMS del 2011 (186° seminario), attraverso tecniche di sequenziamento di ultima generazione sono stati identificati numerosi altri geni causativi di CMS. Inoltre la migliore comprensione dei meccanismi molecolari ed il progresso delle biotecnologie, hanno portato allo sviluppo di nuovi ed innovativi approcci terapeutici come la terapia genica AAV e la terapia con anticorpi agonisti MuSK, terapie che hanno mostrato risultati promettenti nei modelli animali.

Tuttavia, la rarità e l'eterogeneità di questa condizione pongono un'importante sfida per la progettazione, la pianificazione e il reclutamento di pazienti in possibili studi clinici, rendendo necessaria una migliore e più dettagliata comprensione della progressione di malattia, un più accurato metodo di misura dei miglioramenti clinici, una condivisione delle informazioni cliniche e dei campioni sierologici, nonché lo sviluppo di nuovi biomarcatori. Il workshop ha discusso la fisiopatologia alla base dello sviluppo della malattia, i modelli animali, gli approcci attuali e futuri alla diagnosi e alle possibili terapie delle CMS.

Inoltre, il gruppo di esperti, ha identificato le attuali lacune nella conoscenza clinica delle CMS, pianificando futuri sforzi di collaborazione: proponendo un confronto tra i diversi protocolli di laboratorio e clinici, la condivisione di dati preclinici e clinici, si è riproposto di utilizzare infrastrutture Europee per la raccolta dati come il registro EURO-NMD e sottolineato la volontà di uno sforzo congiunto verso la realizzazione di protocolli di sperimentazione clinica. Al workshop hanno partecipato 21 esperti provenienti da 10 paesi (Australia, Belgio, Canada, Francia, Germania, Italia, Senegal, Spagna, Regno Unito, Stati Uniti), 6 dei quali da remoto a causa delle restrizioni di viaggio dovute alla pandemia. Tra i partecipanti sono stati inclusi scienziati, medici, tecnici e due rappresentanti dei pazienti.

I pazienti con CMS spesso rispondono e possono quindi beneficiare di diversi trattamenti farmacologici già disponibili, ma una corretta e precoce diagnosi rimane difficile.

Per tale motivo è necessario incrementare la consapevolezza e la conoscenza delle CMS sia tra il personale medico non specialista sia nella popolazione generale.