

ENMC, 11-13 Mart 2022 tarihleri arasında Hollanda'nın Hoofddorp kentinde Konjenital Miyastenik Sendromlar (KMS) konusunda bir grup uzmanı ağırladı. KMS, nöromüsküler iletimin güvenlik sınırının bir veya daha fazla spesifik mekanizma tarafından tehlikeye atıldığı kalıtsal bozukluklardır. KMS, nöromüsküler bağlantı proteinlerinin çeşitli genetik kusurlarından ve bazı durumlarda birçok sistemi etkileyen glikosilasyon genlerinden kaynaklanır. 2011'de KMS üzerine yapılan son ENMC çalıştayından (186. çalıştay) bu yana, yeni nesil dizileme yoluyla ek KMS genleri tanımlanmıştır. Moleküler mekanizmaların daha iyi anlaşılması ve biyoteknolojideki ilerleme, hayvan modellerinde umut verici sonuçlar gösteren AAV gen terapisi ve MuSK agonist antikör tedavisi gibi yeni terapötik yaklaşımların geliştirilmesine yol açmıştır. Bununla birlikte, bu hastalığın nadir oluşu ve çeşitliliği, ilerlemenin daha ayrıntılı bir şekilde anlaşılması, sonuçların ölçülmesi, klinik verilerin ve örneklerin paylaşılması ve biyobelirteçlerin geliştirilmesi gerektiğinden, bunlar klinik araştırma tasarımı, planlaması ve hasta katılımı için zorluklar ortaya çıkarmaktadır. Çalıştayda, KMS'nin altında yatan patofizyoloji, hayvan modelleri, tanı ve tedavilere yönelik mevcut ve gelecekteki yaklaşımlar tartışıldı. Ayrıca grup, mevcut bilgilerdeki boşlukları tespit etti ve laboratuvar ve klinik protokollerin karşılaştırılması, klinik öncesi ve klinik verilerin paylaşılması, EURO-NMD sicili gibi Avrupa veri altyapılarının kullanılması ve klinik araştırmaya yönelik çabaların birleştirilmesi gibi gelecekteki işbirlikçi çabalar için planlar yaptı. Çalışmaya, pandemi seyahat kısıtlamaları nedeniyle 6'sı uzaktan olmak üzere 10 ülkeden (Avustralya, Belçika, Kanada, Fransa, Almanya, İtalya, Senegal, İspanya, Birleşik Krallık, ABD) 21 katılımcı katıldı. Katılımcılar arasında bilim insanları, klinisyenler, endüstri ve iki hasta temsilcisi yer aldı. KMS hastaları genellikle halihazırda mevcut olan farklı ilaçlarla tedaviye yanıt verir, ancak erken ve doğru teşhis sorunu gözlenmektedir. Sağlık uzmanları ve halk arasında KMS bilinci ve anlayışı daha fazla dikkat gerektirmektedir.

Neuromuscular Disorders dergisinde tam bir rapor yayınlanacaktır (PDF)