



## **ENMC kort rapport**

**Titel: ENMC Workshop nr. 262S om behandlingsstandarder for dysferlinopatienter (dysferlinrelateret LGMD)**

**Arrangører:** Prof. Volker Straub (UK), Prof. Luca Bello (Italien), Prof. Tanya Stojkovic (Frankrig), Dr Anna Mayhew (UK)

**Sted:** Bruxelles

Dato 4. juli 2022

Pga. COVID-19-pandemien blev workshoppen første gang aflyst og erstattet af en række online-møder, inden den fysiske workshop kunne afholdes i Bruxelles.

Online-møder: 16. juli 2021; 17. december 2021; 10. Februar 2022; 11. februar 2022; 24. marts 2022; 25. maj 2022; 9. juni 2022.

### **Deltagere:**

Lindsay Alfano (USA); Jorge Bevilacqua (Chile); John Bourke (UK); John W. Day (USA); Jordi Diaz Manera (UK); Sarah Shira Emmons (patientrepræsentant, USA); Teresinha Evangelista (France); Eduard Gallardo (Spain); Andreas Hauber (Tyskland); Heather Hilsden (UK); Anri Human (Sydafrika); Meredith James (UK); Vovanti Jones (USA); Linda Lowes (USA); Madoka Mori-Yoshimura (Japan); Tahseen Mozaffar (USA); Anna Porcherot (patientrepræsentant, UK); Harmen Reyngoudt (Frankrig); Laura Rufibach (patientrepræsentant, USA); Sabine Rudnik (Østrig); Olivier Scheidegger (Schweiz); Marianne de Visser (Holland); John Vissing (Danmark); Maggie Walter (Tyskland); Chris Wehl (USA); Ulla Werlauff (Danmark); Matt Wicklund, (USA), Jared Wong (UK).

**Nye inden for feltet:** Ursula Moore (UK), Gorka Fernandez (Frankrig)

**Patientrepræsentanter:** Vovanti Jones, Anna Porcherot

**Repræsentanter for patientforeninger:** Laura Rufibach, Sarah Emmons

### **Formål og mål med workshoppen**

Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) R2 (Dysferlinrelateret) er en langsomt fremadskridende muskeldystrofi. Undersøgelser af sygdommens naturhistorie har været i gang siden 2012.

Hovedformålet med workshoppen var at samle internationale eksperter i sygdommen for at udvikle retningslinjer for behandling af dysferlinopati. De indsamlede og publicerede data fra et internationalt studie af dysferlinopati (The International Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy) var tilgængelige for workshoppen.

Patienter med dysferlinopati oplever, at det tager lang tid at stille diagnosen, og de har blandede erfaringer med at få adgang til meningsfuld behandling. Da der ikke findes godkendte behandlinger med medicin, er det vigtigt at få multiprofessionel rehabilitering for at opnå den bedst mulige livskvalitet. Da sygdommen er sjælden, er det nødvendigt at indsamle international ekspertviden med henblik på at kunne rådgive om sygdommen.

Der pågår lige nu kliniske forsøg med medicin for denne sjældne sygdom. De kliniske forsøg er som regel spredt ud på flere forsøgssteder, og for stor variation i behandlingen er en hindrende faktor. Det er derfor vigtigt og yderst aktuelt, at vi definerer og standardiserer behandlingen for personer med dysferlinopati på de forskellige testcentre.

#### Mål:

- At udvikle en vejledning for ikke-eksperter om diagnosen Dysferlinopati.
- Opnå enighed om anbefalinger for behandling af sygdommen på baggrund af de nyeste data fra the International Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy, publiceret litteratur og ekspertudsagn.

#### **Deltagere**

I onlinemøderne deltog 34 personer fra 13 forskellige lande, herunder tre patientrepræsentanter og to handicappolitiske repræsentanter. De repræsenterede lande var Frankrig, Tyskland, Spanien, Danmark, Holland, Østrig, Schweiz, Italien, UK, Japan, USA, Chile, Sydafrika og Australien. Ved det fysiske møde deltog 13 repræsentanter for 9 lande fra 5 kontinenter. Eksperter inden for neuromuskulære sygdomme, kardiologi, vejrtrækning, fysioterapi og genetik bidrog til mødet.

Et af de indledende virtuelle møder handlede om at udbrede resultaterne af den internationale undersøgelse, The Clinical Outcome Study for Dysferlinopati. Deltagerne definerede bredt nogle fokusområder og dannede grupper, der skulle arbejde videre med området. I hver gruppe deltog en patientrepræsentant og en repræsentant for en patientforening. På et møde den 10. februar satte man fokus patienters erfaring med behandling, på baggrund af data fra det internationale dysferlinregister og en spørgeskemaundersøgelse om LGMD for både patienter og klinikere ledet af Dr. Lindsay Alfano. Undersøgelsens formål var at beskrive den aktuelle adgang til og tilbud om behandling.

Arbejdsgrupperne fokuserede på:

- A) Diagnostik og genetik
- B) Motorisk funktion og træning

- C) Anbefalinger for hjerte- og lungefunktion i forbindelse med akutte og kirurgiske indgreb.
- D) Retningslinjer i forbindelse med graviditet, immunologi, endokrinologi og ernæring.

Hvor der var markant mangel på viden, der kunne bremse diskussionen, fx i forbindelse med patienterfaringer med kirurgiske indgreb, bidrog the Jain Foundation med input fra deres patientgruppe via det internationale dysferlinregister.

Hver arbejdsgruppe stod i spidsen for et virtuelt møde, hvor man drøftede gruppens gennemgang af den eksisterende evidens og de deraf udledte anbefalinger. Hele Gruppen diskuterede de præsenterede data og fremlagde yderligere forslag til anbefalinger på baggrund af relevant evidens. Arbejdsgruppen udviklede derefter retningslinjer på baggrund af den samlede gruppediskussion, og disse blev videreudviklet på det fysiske møde.

“Rigtig mange mennesker har brugt deres tid på både at deltage i det internationale studie af dysferlinopati og at oprette sig i det internationale dysferlinregister, som administreres af the Jain Foundation”, sagde leder af workshoppen Volker Straub. “Vi skylder dem og hele patientgruppen at sikre, at disse data bidrager til forbedringer i behandlingen, som den opleves af patientgruppen. Jeg er dybt imponeret over den entusiasme, som deltagerne har vist på trods af alle de forhindringer, COVID 19 har lagt for os. Alle har deltaget livligt i diskussionerne om det her vigtige emne, og alle har delt deres passion for at nå frem til målet! Alle medlemmer har været opmærksomme på, at deres anbefalinger skulle kunne leveres i alle hjørner af verden, selv hvor der er begrænsede ressourcer, så retningslinjerne er skabt på den baggrund. Det har derfor været yderst vigtigt, at workshoppen var internationalt sammensat og ikke kun samlede folk fra Europa. Selv om det ikke var muligt for alle at komme til det fysiske møde, nåede vi vores mål og kan nu arbejde hen imod at levere de første retningslinjer for behandling af limb girdle muskeldystrofi”

Gruppen vil nu arbejde på at få retningslinjerne publiceret og indarbejdet i den daglige praksis. Vi håber, at andre undertyper af limb girdle muskeldystrofi snart følger efter dysferlinopatiene, i takt med at flere naturhistoriedata bliver tilgængelige.

Der udgives en fuld rapport i tidsskriftet Neuromuscular Disorders (pdf)

