



Kort verslag van de ENMC 262^{ste} Workshop over behandeling naar de nieuwste inzichten van mensen met een dysferlinopathie

Workshoporganisatoren: Prof. Volker Straub (Verenigd Koninkrijk), Prof. Luca Bello (Italië), Prof. Tanya Stojkovic (Frankrijk), Dr Anna Mayhew (Verenigd Koninkrijk)

Ten gevolge van de coronapandemie moest de eerste workshop worden uitgesteld en daarvoor in de plaats werd een aantal virtuele vergaderingen georganiseerd (16 juli 2021, 17 december 2021, 10 februari 2022, 25 mei 2022 en 9 juni 2022), waarna uiteindelijk toch een fysieke vergadering in Brussel kon plaatsvinden op 4 juli 2022 in Brussel.

Deelnemers:

Lindsay Alfano (Verenigde Staten, VS); Jorge Bevilacqua (Chili); John Bourke (Verenigd Koninkrijk, VK); John W. Day (VS); Jordi Diaz Manera (Verenigd Koninkrijk); Sarah Shira Emmons (Patiëntenbelangenbehartiging, VS); Teresinha Evangelista (Frankrijk); Eduard Gallardo (Spanje); Andreas Hauber (Duitsland); Heather Hilsden (VK); Anri Human (Zuid-Afrika); Meredith James (VK); Vovanti Jones (VS); Linda Lowes (VS); Madoka Mori-Yoshimura (Japan); Tahseen Mozaffar (VS); Anna Porcherot, vertegenwoordiger patiëntenvereniging (VK); Harmen Reyngoudt (Frankrijk); Laura Rufibach, Patiëntenbelangenbehartiging (VS); Sabine Rudnik (Oostenrijk); Olivier Scheidegger (Zwitserland); Marianne de Visser (Nederland); John Vissing (Denemarken); Maggie Walter (Duitsland); Chris Wehl (VS); Ulla Werlauf (Denemarken); Matt Wicklund (VS), Jared Wong (VK)

Voor het programma voor beginnende wetenschappers waren Ursula Moore (VK) en Gorka Fernandez (Frankrijk) geselecteerd,

Doelstellingen van de Workshop

Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) R2 (gerelateerd aan dysferline) is een spierdystrofie die langzame achteruitgang vertoont.

Sinds 2012 wordt het natuurlijk beloop van de ziekte bestudeerd in een studie die de 'Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy' heet.

Het belangrijkste doel van de workshop was om experts vanuit de gehele wereld bij elkaar te brengen om zorgrichtlijnen te ontwikkelen voor mensen met een dysferlinopathie. Reeds gepubliceerde gegevens uit de 'Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy' waren hiervoor beschikbaar.

Uit onderzoek bleek dat mensen met een dysferlinopathie vaak lang hebben moeten wachten op de juiste diagnose en zij hebben gemengde gevoelens over hun behandeling. Zo lang er geen goedgekeurde medicijnen zijn, is het van groot belang om multidisciplinaire behandeling te geven, gericht op een zo goed mogelijke kwaliteit van leven. Omdat dysferlinopathie zo weinig voorkomt, is het van groot belang zo veel mogelijk experts samen te brengen.

Er worden klinische studies ontwikkeld voor deze zeldzame ziekte die waarschijnlijk in internationaal verband moeten worden georganiseerd, waarbij vele ziekenhuizen en onderzoekscentra betrokken zullen worden. Het gevaar bestaat dan dat er een grote variatie in de geleverde zorg kan optreden, waardoor de studies nadelig beïnvloed worden. Daarom is het van groot belang om afspraken te maken hoe de zorg er voor deze mensen moet uitzien, zodat die in alle ziekenhuizen en onderzoekscentra op dezelfde manier geleverd kan worden.

Concrete doelen van de workshop:

- Ontwikkel een schema waarmee niet-experts de diagnose dysferlinopathie kunnen stellen.
- Word het eens over aanbevelingen voor de behandeling van en zorg voor mensen met dysferlinopathie op basis van nieuwe gegevens uit de internationale 'Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy', uit literatuurgegevens en op basis van ervaringen van experts.

Deelnemers

Bij de virtuele vergaderingen waren 34 deelnemers uit 13 verschillende landen aanwezig, waaronder 3 vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen en 2 patiëntenbelangenbehartigers. Er waren deelnemers uit de volgende landen: Frankrijk, Duitsland, Spanje, Denemarken, Nederland, Oostenrijk, Zwitserland, Italië, het Verenigd Koninkrijk, Japan, de Verenigde Staten, Chili, Zuid-Afrika en Australië. Bij de fysieke vergadering waren er 13 deelnemers, afkomstig uit 9 landen van 5 werelddelen aanwezig. Er waren experts op het gebied van spierziekten, cardiologie, ademhalingsondersteuning, fysiotherapie en genetica.

De eerste virtuele workshop richtte zich op de duiding van de gegevens afkomstig van de 'Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy'. Er werden werkgroepen gevormd en er werd afgesproken wat de onderwerpen waren waarover aanbevelingen moesten worden geformuleerd.

In iedere werkgroep was een patiëntenbelangenbehartiger en/of vertegenwoordiger van een patiëntenvereniging aanwezig.

De sessie op 10 februari 2022 werd gewijd aan de ervaringen van patiënten met geleverde zorg. Die gegevens waren verzameld op basis van een Internationaal register en een enquête onder patiënten en behandelaars om te onderzoeken of de zorg toegankelijk was en ook geleverd werd. Dit deel van het onderzoek werd geleid door Dr Lindsay Alfano.

The werkgroepen hielden zich met de volgende onderwerpen bezig:

- A) Diagnosestelling en genetica
- B) Functie van het bewegingsapparaat en oefentherapie
- C) Betrokkenheid van hart en ademhaling en hoe te handelen in acute situaties en bij chirurgische zorg.
- D) Zwangerschap, afweer, stofwisseling en voeding.

Wanneer er onvoldoende kennis was, bijv. over de ervaringen van patiënten die chirurgische ingrepen ondergingen, bevroeg de patiëntenbehartiger (Jain Stichting) de mensen die in hun internationale patiëntenregister zaten.

Iedere werkgroep was verantwoordelijk voor een virtuele sessie om de resultaten van hun zoektocht naar wetenschappelijk bewijs te bespreken en welke betekenis daaraan moest worden toegekend. Alle deelnemers voerden discussies over de gepresenteerde gegevens en bespraken de overwegingen waarvoor voldoende relevant wetenschappelijk bewijs bestond. De werkgroepen formuleerden vervolgens aanbevelingen op basis van die discussies die uiteindelijk in de laatste, fysieke, vergadering werden vastgesteld.

Volker Straub, de voorzitter van de workshop sloot af met de volgende woorden: 'Heel veel mensen hebben vrijwillig tijd gestoken in deelname aan de 'Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy' en

aan het Internationale Dysferline Register, dat door de Jain Stichting wordt beheerd. Wij zijn hen hiervoor zeer erkentelijk, want de verkregen gegevens zullen bijdragen aan verbetering van de zorg. Ik was erg onder de indruk van het grote enthousiasme van alle workshopdeelnemers ondanks de onderbrekingen door de coronapandemie. Iedereen had veel plezier in de levendige discussies over dit belangrijke onderwerp en het was duidelijk dat er een belangrijke drijfveer bestond om gezamenlijk aan de doelstellingen van de workshop te kunnen voldoen. Iedereen was het erover eens dat de aanbevelingen en richtlijnen toegankelijk en beschikbaar zouden moeten zijn voor alle mensen met een dysferlinopathie, waar ook ter wereld. Dat er zoveel mensen ook buiten Europa aanwezig waren is hiervoor van groot belang. Hoewel er reisbeperkingen waren, zijn de doelen toch bereikt en is het nu mogelijk om zorgrichtlijnen voor Limb Girdle Spierdystrofieën en in het bijzonder dysferlinopathie te maken.

De groep zal nu toewerken naar publicatie van de zorgrichtlijnen en – nog belangrijker – het toepassen in de dagelijkse praktijk.

We hopen dat dit ook voor de andere Limb Girdle Spierdystrofieën mogelijk wordt.'

Een uitgebreid verslag zal in het medisch tijdschrift *Neuromuscular Disorders* worden gepubliceerd.



