



Compte rendu de l'ENMC

Titre : 262e atelier sur les recommandations pour la prise en charge des dysferlinopathies

Organisateurs : Prof. Volker Straub (Royaume-Uni), Prof. Luca Bello (Italie), Prof. Tanya Stojkovic (France), Dr Anna Mayhew (Royaume-Uni)

Lieu : Bruxelles

Date 4 juillet 2022

En raison de la pandémie de COVID 19, l'atelier a d'abord été reporté, puis une série de réunions en ligne ont eu lieu avant un atelier « face à face » d'une journée à Bruxelles.

Réunions en ligne : 16 juillet 2021 ; 17 décembre 2021 ; 10 février ; 11 février 2022 ; 24 mars 2022 ; 25 mai 2022 ; 9 juin 2022

Intervenants :

Lindsay Alfano (États-Unis) ; Jorge Bevilacqua (Chili) ; John Bourke (Royaume-Uni) ; John W. Day (États-Unis) ; Jordi Diaz Manera (Royaume-Uni) ; Sarah Shira Emmons (Plaidoyer des patients, États-Unis) ; Teresinha Evangelista (France) ; Eduard Gallardo (Espagne) ; Andreas Hauber (Allemagne) ; Heather Hilsden (Royaume-Uni) ; Anri Human (Afrique du Sud) ; Meredith James (Royaume-Uni) ; Vovanti Jones (États-Unis) ; Linda Lowes (États-Unis) ; Madoka Mori-Yoshimura (Japon) ; Tahseen Mozaffar (États-Unis) ; Anna Porcherot (représentante des patients, Royaume-Uni) ; Harmen Reyngoudt (France) ; Laura Rufibach (plaidoyer des patients, États-Unis) ; Sabine Rudnik (Autriche) ; Olivier Scheidegger (Suisse) ; Marianne de Visser (Pays-Bas) ; John Vissing (Danemark) ; Maggie Walter (Allemagne) ; Chris Wehl (États-Unis) ; Ulla Werlauf (Danemark) ; Matt Wicklund, (États-Unis) ; Jared Wong (Royaume-Uni)

Dans le programme début de carrière : Ursula Moore (Royaume-Uni), Gorka Fernandez (France)

Représentants des patients : Vovanti Jones, Anna Porcherot

Plaidoyer des patients : Laura Rufibach, Sarah Emmons

But et objectifs de l'atelier

La dystrophie musculaire des ceintures (LGMD) R2 (liée à la dysferline) est une dystrophie musculaire à progression lente. Le « Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy » a étudié l'histoire naturelle de cette maladie depuis 2012.

L'objectif principal de cet atelier était de rassembler des experts internationaux dans cette maladie pour développer des recommandations de soins spécifiquement pour les Dysferlinopathies. Les données recueillies et publiées à la suite du « Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy » étaient disponibles pour informer cet atelier.

Les patients atteints d'une dysferlinopathie signalent de longs délais de diagnostic et des expériences divergentes sur l'accès aux soins. En l'absence de traitements approuvés, la prise en charge par un équipe multidisciplinaire sont essentiels pour maximiser la qualité de vie. La faible prévalence de la dysferlinopathie nécessite la collecte au niveau international de l'avis d'experts sur la prise en charge.

Des essais cliniques sont en cours de développement pour cette maladie rare. Il est probable que les essais cliniques seront internationaux et multicentriques. La variation entre les prestations de soins peut être un facteur perturbateur des essais cliniques. Il est donc important de définir et de standardiser la prise en charge de ces patients entre les différents centres.

Objectifs :

- Développer un algorithme pour le diagnostic des dysferlinopathies pour les non-experts
- Convenir les recommandations pour la prise en charge de la maladie sur la base des nouvelles données disponibles générées par le « Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy », la littérature publiée et les avis d'experts .

Intervenants

Lors de la série de réunions en ligne, il y avait 34 participants de 13 pays différents, dont 3 représentants des patients et deux défenseurs des droits des patients. Les pays représentés étaient la France, l'Allemagne, l'Espagne, le Danemark, les Pays-Bas, l'Autriche, la Suisse, l'Italie, le Royaume-Uni, le Japon, les États-Unis, le Chili, l'Afrique du Sud et l'Australie. Lors de la réunion « face à face », 13 participants de 9 pays des 5 continents. Des experts en maladies neuromusculaires, cardiologie, prise en charge respiratoire, physiothérapie et génétique ont contribué.

Une première session virtuelle s'est concentrée sur la diffusion des résultats du « Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy ». Le groupe a défini les grands domaines d'intérêt et formé des groupes de travail pour élaborer des recommandations. Chaque groupe de travail avait un représentant des patients et/ou un représentant des défenseurs des patients. Une session le 10 février s'est concentrée sur l'expérience des patients en matière de soins, telle que rapportée à la fois par le Registre international de la dysferline et une enquête sur les

soins aux LGMD ciblant à la fois les patients et les cliniques pour décrire l'accès current aux soins et la prestation de soins dirigée par le Dr Lindsay Alfano.

Les groupes de travail ont porté sur :

- A) Diagnostic et génétique
- B) Fonction motrice et exercice
- C) Cardiaque, respiratoire et considérations pour les soins d'urgence et chirurgicaux.
- D) Grossesse et considérations immunologiques, endocriniennes et nutritionnelles

Là où il y avait un manque important de connaissances qui empêchait la discussion d'avancer, par exemple sur l'expérience des patients par rapport aux interventions chirurgicales, la Fondation Jain a interrogé la communauté de patients par le biais du Registre international de la dysferline.

Chaque groupe de travail a dirigé une session virtuelle pour partager leur révision des données existants et les considérations qui en ont découlé. L'ensemble du groupe a discuté les données présentées, en soulignant d'autres considérations et des preuves pertinentes. Les groupes de travail ont élaboré des recommandations informées par l'ensemble de la discussion du groupe, qui ont été affinées lors de la réunion en « face à face ».

Volker Straub, qui a présidé l'atelier, a déclaré : « Beaucoup de individus ont donné de leur temps à la fois pour participer au Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy et pour s'inscrire au registre international de la dysferline géré par la Jain Foundation. Nous leur devons, ainsi qu'à l'ensemble de la communauté des patients, de veiller à ce que ces données issues de cette cohorte de patients contribuent à l'amélioration des soins dispensés. J'ai été très impressionné par l'enthousiasme continu des participants malgré les perturbations causées par la pandémie de COVID 19. Tout le monde a apprécié les discussions animées sur ce sujet important et partagé la passion d'atteindre l'objectif ! Tous les membres tenaient à faire en sorte que les recommandations puissent être livrables dans tous les coins du monde malgré les restrictions de ressources, de sorte que les directives ont été rédigés en conséquence. La représentation internationale dans l'atelier au-delà de l'Europe était essentielle à cet égard. Bien que tout le monde n'ait pas pu se rendre à la réunion en « face à face », nous avons atteint nos objectifs et pouvons maintenant travailler pour fournir les premières recommandations de soins pour les dystrophies musculaires des ceintures »

Le groupe va maintenant travailler sur la publication des recommandations soins et à leur intégration dans la pratique courante. Nous espérons que les autres LGMD suivront bientôt derrière les dysferlinopathies à mesure que les données sur l'histoire naturelle seront disponibles.

Un rapport complet sera publié dans Neuromuscular Disorders (pdf)