



## **ENMC-Kurzbericht**

### **Titel: 262. Workshop “Standards of Care for the Dysferlinopathies”**

**Organisatoren:** Prof. Volker Straub (Vereinigtes Königreich), Prof. Luca Bello (Italien), Prof. Tanya Stojkovic (Frankreich), Dr. Anna Mayhew (Vereinigtes Königreich, UK)

**Ort:** Brüssel

**Datum:** 4. Juli 2022

Aufgrund der Pandemie COVID 19 wurde der Workshop zunächst verschoben, dann fand eine Reihe von Online-Sitzungen statt, bevor ein eintägiger Workshop in Brüssel abgehalten wurde.

Online-Sitzungen: 16. Juli 2021; 17. Dezember 2021; 10. Februar 2022; 11. Februar 2022; 24. März 2022; 25. Mai 2022; 9. Juni 2022

### **Teilnehmer:**

Lindsay Alfano (USA); Jorge Bevilaqua (Chile); John Bourke (UK); John W. Day (USA); Jordi Diaz Manera (UK); Sarah Shira Emmons (Patientenvertretung, USA); Teresinha Evangelista (Frankreich); Eduard Gallardo (Spanien); Andreas Hauber (Deutschland); Heather Hilsden (UK); Anri Human (Südafrika); Meredith James (UK); Vovanti Jones (USA); Linda Lowes (USA); Madoka Mori-Yoshimura (Japan ); Tahseen Mozaffar (USA); Anna Porcherot, Patientenvertreterin (UK); Harmen Reyngoudt (Frankreich); Laura Rufibach, Patientenfürsprecherin, (USA); Sabine Rudnik (Österreich); Olivier Scheidegger (Schweiz); Marianne de Visser (Niederlande); John Vissing (Dänemark); Maggie Walter (Deutschland); Chris Wehl (USA); Ulla Werlauf (Dänemark); Matt Wicklund, (USA), Jared Wong, UK

**Im Programm für Nachwuchswissenschaftler:** Ursula Moore (UK), Gorka Fernandez (Frankreich)

**Patientenvertreter:** Vovanti Jones, Anna Porcherot

**Patientenfürsprache:** Laura Rufibach, Sarah Emmons

### **Ziel und Zweck des Workshops**

Die Gliedergürtel-Muskeldystrophie (LGMD) R2 (Dysferlin-bezogen) ist eine langsam fortschreitende Muskeldystrophie. Die internationale Clinical Outcome Studie for Dysferlinopathy untersucht seit 2012 den natürlichen Verlauf dieser Krankheit.

Hauptziel dieses Workshops war es, internationale Experten auf diesem Gebiet zusammenzubringen, um spezielle Behandlungsrichtlinien für die Dysferlinopathien zu entwickeln. Die im Rahmen der Clinical Outcome Studie gesammelten und veröffentlichten Daten standen für diesen Workshop zur Verfügung.

Dysferlinopathie-Patienten berichten von langen Wartezeiten bis zur Diagnose und von gemischten Erfahrungen beim Zugang zu einer sinnvollen Versorgung. Da es keine zugelassenen Behandlungen gibt, ist die Betreuung durch ein multidisziplinäres Team der Schlüssel zur Maximierung der Lebensqualität. Die geringe Prävalenz der Dysferlinopathie macht es erforderlich, dass Expertenratschläge zur Behandlung auf internationaler Ebene gesammelt werden.

Für diese seltene Krankheit werden derzeit klinische Studien entwickelt, die am ehesten international und an mehreren Standorten durchgeführt werden. Unterschiede in der Versorgung können ein Problembereich für klinische Studien sein. Es ist daher wichtig und an der Zeit, die Versorgung dieser Patientengruppe zwischen den Zentren zu definieren und zu standardisieren.

#### Zielsetzungen:

- Entwicklung eines Algorithmus zur Diagnose von Dysferlinopathien für Nicht-Experten
- Vereinbarung von Empfehlungen für die Behandlung und das Management der Krankheit, die auf den neu verfügbaren Daten der Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy, der veröffentlichten Literatur und Expertenmeinungen basieren.

#### **Teilnehmer**

An der Online-Sitzungsreihe nahmen 34 Teilnehmer aus 13 verschiedenen Ländern teil, darunter 3 Patientenvertreter und zwei Patientenführsprecher. Vertreten waren Frankreich, Deutschland, Spanien, Dänemark, die Niederlande, Österreich, die Schweiz, Italien, das Vereinigte Königreich, Japan, die USA, Chile, Südafrika und Australien. Bei den persönlichen Treffen waren 13 Teilnehmer aus 9 Ländern von 5 Kontinenten anwesend. Es nahmen Experten für neuromuskuläre Erkrankungen, Kardiologie, Pulmonologie, Physiotherapie und Genetik teil.

Eine erste virtuelle Sitzung konzentrierte sich auf die Ergebnisse der Clinical Outcome Study, um Schwerpunktbereiche zuzuordnen und Arbeitsgruppen zu bilden, um Empfehlungen zu entwickeln. Jeder Arbeitsgruppe gehörte ein Patientenvertreter und/oder ein Vertreter der Patientenführsprecher an. Eine Sitzung am 10. Februar konzentrierte sich auf die Erfahrungen der Patienten mit der Versorgung, wie sie aus dem Internationalen Dysferlin-Register und einer LGMD-weiten Umfrage hervorgingen. Diese richtete sich sowohl an Patienten als auch an Kliniken, um den derzeitigen Zugang zur Versorgung bei Dysferlinopathie zu beschreiben (Leitung: Dr. Lindsay Alfano).

Die Arbeitsgruppen konzentrierten sich auf folgende Themen:

- A) Diagnostik und Genetik
- B) Motorische Funktion und körperliche Aktivität
- C) Behandlung von Herz- und Atemwegserkrankungen und Überlegungen zur Notfall- und chirurgischen Versorgung.
- D) Schwangerschaft, immunologische, endokrine und ernährungswissenschaftliche Überlegungen

In Fällen, in denen ein erheblicher Wissensmangel bestand, der die Diskussion nicht vorantreiben konnte, z. B. die Erfahrungen der Patienten mit chirurgischen Eingriffen, befragte die Jain Foundation ihre Patientengemeinschaft über das internationale Dysferlinopathie-Register.

Jede Arbeitsgruppe leitete eine virtuelle Sitzung, in der sie ihre Überprüfung der Daten und die daraus resultierenden Überlegungen vorstellte. Die gesamte Gruppe diskutierte die vorgelegten Daten und setzte Schwerpunkte in Abhängigkeit der relevanten Belege. Die Arbeitsgruppen entwickelten auf der Grundlage der Diskussion in der Gesamtgruppe Empfehlungen, die bei der persönlichen Sitzung am 4. Juli weiter verfeinert wurden.

Volker Straub, der den Workshop leitete, sagte: "So viele Menschen haben ihre Zeit geopfert, um an der Clinical Outcome Study for Dysferlinopathy teilzunehmen und sich in das von der Jain Foundation verwaltete internationale Dysferlinopathie-Register einzutragen. Wir sind es ihnen und der gesamten Patientengemeinschaft schuldig, dafür zu sorgen, dass diese Daten zur Verbesserung der Versorgung dieser Patientengruppe beitragen. Ich war sehr beeindruckt von dem anhaltenden Enthusiasmus der Teilnehmer trotz der Unterbrechungen durch die COVID 19-Pandemie. Alle haben die lebhaften Diskussionen über dieses wichtige Thema genossen und waren eindeutig mit dem gleichen Eifer dabei, das Ziel zu erreichen! Alle Mitglieder wollten sicherstellen, dass die Empfehlungen trotz der begrenzten Ressourcen in allen Teilen der Welt umgesetzt werden können, weshalb entsprechende Leitlinien erstellt wurden. Eine über Europa hinausgehende internationale Vertretung im Workshop war der Schlüssel zu diesem Ziel. Auch wenn nicht alle Teilnehmer zu dem persönlichen Treffen reisen konnten, haben wir unsere Ziele erreicht und können nun daran arbeiten, die ersten Versorgungsleitlinien für die Gliedergürtel-Muskeldystrophien zu erstellen.

Die Gruppe wird nun an der Veröffentlichung der Leitlinien und ihrer Verankerung in der Routinepraxis arbeiten. Wir hoffen, dass die anderen LGMDs in Kürze den Dysferlinopathien folgen werden, sobald mehr Daten über den natürlichen Verlauf verfügbar sind.

Ein vollständiger Bericht wird in der Zeitschrift Neuromuscular Disorders (pdf) veröffentlicht.

