



Breve informe del ENMC

Título: 262º Taller de estándares de atención para las disferlinopatías

Organizadores: Prof. Volker Straub (United Kingdom), Prof. Luca Bello (Italy), Prof. Tanya Stojkovic (France), Dr Anna Mayhew (United Kingdom)

Lugar: Brussels

Fecha: 4 de Julio de 2022

Debido a la pandemia de COVID 19, el taller se retrasó inicialmente, luego se llevaron a cabo una serie de reuniones virtuales antes de organizar un taller presencial de un día de duración en Bruselas

Reuniones virtuales: 16 de Julio de 2021; 17 de Diciembre de 2021; 10 de Febrero y 11 de Febrero de 2022; 24 de Marzo de 2022; 25 de Mayo de 2022; 9 de Junio de 2022

Participantes:

Lindsay Alfano (USA); Jorge Bevilaqua (Chile); John Bourke (UK); John W. Day (USA); Jordi Diaz Manera (UK); Sarah Shira Emmons (Patient advocacy, USA); Teresinha Evangelista (France); Eduard Gallardo (Spain); Andreas Hauber (Germany); Heather Hilsden (UK); Anri Human (South Africa); Meredith James (UK); Vovanti Jones (USA); Linda Lowes (USA); Madoka Mori-Yoshimura (Japan); Tahseen Mozaffar (USA); Anna Porcherot, Patient Representative (UK); Harmen Reyngoudt (France); Laura Rufibach, Patient Advocate, (USA); Sabine Rudnik (Austria); Olivier Scheidegger (Switzerland); Marianne de Visser (The Netherlands); John Vissing (Denmark); Maggie Walter (Germany); Chris Weihl (USA); Ulla Werlauf (Denmark); Matt Wicklund, (USA), Jared Wong, UK

En el programa de inicio de carrera: Ursula Moore (UK), Gorka Fernandez (France)

Representantes de los pacientes : Vovanti Jones, Anna Porcherot

En defensa de los intereses de los pacientes: Laura Rufibach, Sarah Emmons

Meta y objetivos del taller

La Distrofia Muscular de Cinturas DMC) R2 (relacionada con la disferlina) es una distrofia muscular lentamente progresiva. El Estudio de los Resultados Clínicos en Disferlinopatías ha analizado la historia natural de la enfermedad desde 2012.

La meta principal de este taller fue reunir a expertos internacionales en esta enfermedad para desarrollar guías de atención al paciente específicas para las disferlinopatías. Los datos recopilados y publicados como resultado del Estudio Internacional de Resultados Clínicos para la Disferlinopatía estuvieron disponibles para informar este taller.

Los pacientes con disferlinopatía manifiestan largos retrasos en el diagnóstico y experiencias variadas de acceso a una atención significativa. En ausencia de tratamientos aprobados, la atención por parte del equipo multidisciplinario es clave para maximizar la calidad de vida. La baja prevalencia de las disferlinopatías requiere el asesoramiento de expertos sobre el manejo que se coteja a nivel internacional.

Se están desarrollando ensayos clínicos para esta rara enfermedad. Es probable que los ensayos clínicos sean internacionales y multicéntricos. La variabilidad a nivel de la provisión de atención puede ser un factor disruptivo en los ensayos clínicos. Por ello es importante y oportuno definir y estandarizar la atención a esta población entre centros.

Objetivos:

- Desarrollar un algoritmo diagnóstico para las disferlinopatías destinado a no expertos
- Acordar recomendaciones para el cuidado y manejo de la enfermedad en base a los nuevos datos disponibles generados a través del Estudio Internacional de Resultados Clínicos para la Disferlinopatía, a la literatura publicada y a las opiniones de expertos.

Participantes

En la serie de reuniones virtuales participaron 34 expertos de 13 países diferentes, incluidos 3 representantes de pacientes y dos defensores de los intereses de los pacientes. Los países representados fueron Francia, Alemania, España, Dinamarca, Países Bajos, Austria, Suiza, Italia, Reino Unido, Japón, EE. UU., Chile, Sudáfrica y Australia. En la reunión presencial participaron 13 participantes de 9 países de los 5 continentes. Contribuyeron expertos en enfermedades Neuromusculares, Cardiología, Manejo Respiratorio, Fisioterapia y Genética.

Una sesión virtual inicial se centró en la difusión de los datos obtenidos en el Estudio de resultados clínicos para la disferlinopatía. El grupo definió las áreas generales de enfoque y formó grupos de trabajo para desarrollar consideraciones. Cada grupo de trabajo tenía un representante de los pacientes y/o un representante defensor de los pacientes. Una sesión del 10 de febrero se centró en la experiencia de atención de los pacientes según lo informado a través del Registro internacional de disferlina y una amplia encuesta de atención de DMC dirigida tanto a pacientes como a clínicos para describir el acceso actual y la prestación de atención dirigida por la Dra. Lindsay Alfano.

Los grupos de trabajo se focalizaron en:

- A) Diagnóstico y genética
- B) Función motora y ejercicio
- C) Consideraciones a nivel cardiovascular, respiratorio y a nivel de Atención de Emergencias y Cirugía.
- D) Consideraciones a nivel de Inmunología, endocrinología, nutrición y embarazo.

Donde hubo una falta significativa de conocimiento que impidió que la discusión avanzara, por ejemplo, la experiencia del paciente con las intervenciones quirúrgicas, la Fundación Jain encuestó a su comunidad de pacientes a través del Registro Internacional de Disferlina.

Cada grupo de trabajo dirigió una sesión virtual para compartir su revisión de la evidencia y las consideraciones resultantes. Todo el grupo discutió los datos presentados, destacando otras consideraciones y evidencias relevantes. Los grupos de trabajo desarrollaron recomendaciones basadas en la discusión de todo el grupo, que se refinaron aún más en la reunión presencial.

Volker Straub, quien presidió el taller, dijo: “Muchas personas han dedicado su tiempo tanto para participar en el Estudio de resultados clínicos para la disferlinopatía como para registrarse en el Registro internacional de disferlina coordinado por la Fundación Jain. Realmente se lo debemos a ellos y a la comunidad de pacientes en general para garantizar que estos datos contribuyan a mejorar la atención que experimenta esta cohorte de pacientes. Me impresionó mucho el continuo entusiasmo de los asistentes a pesar de las interrupciones planteadas por la pandemia de COVID 19. ¡Todos disfrutaron de las animadas discusiones sobre este importante tema y claramente compartieron la pasión por lograr el objetivo! Todos los miembros estaban ansiosos por garantizar que las recomendaciones pudieran entregarse en todos los rincones del mundo a pesar de las restricciones de recursos, por lo que las pautas se han ajustado en consecuencia. La representación internacional en el taller más allá de Europa fue clave para esto. Si bien no todos pudieron viajar a la reunión cara a cara, logramos nuestros objetivos y ahora podemos trabajar para brindar las primeras pautas de atención para las distrofias musculares de cinturas”

El grupo trabajará ahora en la publicación de las pautas de atención y en su integración en la práctica rutinaria. Esperamos que las otras DMC sigan poco después a las disferlinopatías a medida que se disponga de más datos de historia natural.

Se publicará un informe completo en Neuromuscular Disorders (pdf)



