

Laienbericht zum ENMC Workshop 272

Ort: Hoofddorp, Niederlande

Bezeichnung: Inclusion Body Myositis: 10 Jahre des Fortschritts – Überarbeitung der "ENMC 2013 Diagnosekriterien und Kriterien für Studien bei IBM"

Datum: 16.-18. Juni 2023

Organisatoren: Chris Weihl (USA), Marianne de Visser (Niederlande), Jens Schmidt (Deutschland)

Teilnehmer: Helen und Alexanders (Schweden), Lindsay Alfano (USA), Yves Allenbach (Frankreich), Umesh Badrising (Niederlande), Olivier Benveniste (Frankreich), Salman Bhai (USA), Jan De Bleecker (Belgien), Marie Christine Breeveld (Patientenvertreterin, Niederlande), Hector Chinoy (Großbritannien), Louise Diederichsen (Denmark), Mazen Dimachkie (USA), Steven Greenberg (USA), Mridul Johari (Australien), James Lilleker (Großbritannien), Ulrika Lindgren (Schweden), Tom Lloyd (USA), Pedro Machado (Großbritannien), Tahseen Mozaffar (USA), Roland Mischke (Patientenvertreter, Deutschland), Elie Naddaf (USA), Merrilee Needham (Australien), Ichizo Nishino (Japan), Anders Oldfors (Schweden), Christiaan Saris (Niederlande), Werner Stenzel (Deutschland), Giorgio Tasca (Großbritannien)

Übersetzungen von:

Arabisch	- Elie Naddaf
Danish	- Louise Diederichsen
Niederländisch	- Marie Christine Breeveld, Marianne de Visser
Finnisch	- Mridul Johari
Französisch	- Olivier Benveniste / Yves Allenbach
Deutsch	- Roland Mischke / Jens Schmidt
Italienisch	- Giorgio Tasca
Japanisch	- Ichizo Nishino
Urdu	- Tahseen Mozaffar
Portugiesisch	- Pedro Machado
Spanisch	- Umesh Badrising
Schwedisch	- Helene Alexandersson

Vom 16. bis 18. Juni 2023 fand der 272. ENMC-Workshop zum Thema "Inclusion Body Myositis (IBM): "10 Jahre des Fortschritts – Überarbeitung der ENMC 2013 Diagnosekriterien und Kriterien für Studien bei IBM " statt. Neunundzwanzig TeilnehmerInnen aus der ganzen Welt, darunter zwei Patientenvertreter, wurden zusammengebracht, um die Diagnosekriterien zu überdenken, mehr als 10 Jahre nach dem 2011 ENMC-Workshop über IBM. Es wurden Erkenntnisse aus den aktuellen Verläufen der Krankheit und früheren Behandlungsstudien ausgetauscht, um einheitliche Richtlinien für das Studiendesign und die Art der Untersuchungsergebnisse zu entwickeln. Zwei kürzlich bei IBM durchgeführte Studien mit den Medikamenten Bimagrumb und Arimoclomol erreichten nicht die vorgegebenen Ziele der Studie, was zu Diskussionen über geeignete Messkriterien führte. Die Identifizierung vielversprechender Biomarker für die IBM-Diagnose und

die Überwachung des Krankheitsverlaufs waren die Ziele des Workshops. Es wurde empfohlen, dass die Behandlung von Patienten mit IBM derzeit, in Ermangelung einer krankheitsmodifizierenden Therapie, den bestehenden Behandlungsstandards folgen sollte.

Zu Beginn des Workshops kamen die beiden Patientenvertreter zu Wort und teilten ihren diagnostischen Weg mit den anderen TeilnehmerInnen. Sie äußerten auch ihre Wünsche zu klinischen- und Forschungsprioritäten: Sensibilisierung der Allgemeinmediziner und anderer Fachärzte die mit Menschen mit Myositis zu tun haben. Hierbei soll die Krankheit bekannter gemacht werden und eine Erweiterung der Forschung auf bisher unberücksichtigte Bedürfnisse der Patienten erfolgen sowie der sehr wichtigen Empfehlung, der am besten geeigneten Behandlungsoptionen für Schluckstörungen (Dysphagie) dargelegt werden, da dieses Symptom sehr unangenehm, sozial einschränkend und wegen der Gefahr des Verschluckens medizinisch gefährlich ist.

Der erste Teil des Workshops befasste sich ausführlich mit klinischen und pathologischen Merkmalen, sowohl allgemein üblichen wie auch seltenen, die bei der Erstellung diagnostischer Kriterien sehr hilfreich waren. Es ist von größter Bedeutung, so früh wie möglich eine IBM-Diagnose zu stellen, und es wurde auf die Notwendigkeit einer einfachen und breit gefächerten Diagnoseleitlinie hingewiesen. Eine solche Leitlinie schließt nicht nur Krankheiten aus, die mit IBM verwechselt werden könnten, sondern ermöglicht auch die Anwendung in zukünftigen Studien. Die Patienten können ungewöhnliche Merkmale aufweisen, aber letztlich könnte sich ein typisches Bild abzeichnen. Angesichts der schwerwiegenden Auswirkungen einer IBM-Diagnose führte die Diskussion über die Muskelbiopsie zu der Empfehlung, dass zumindest ein Mindestmaß an Untersuchungen der biopsierten Proben durchgeführt werden sollte.

Epidemiologische Studien zeigten eine große Variabilität der Häufigkeit von IBM in verschiedenen Teilen der Welt. Neuere Studien haben gezeigt, dass es wichtig ist zu erkennen, dass es geschlechts- und ethnische Unterschiede in der klinischen Bestimmung geben kann, die sich insbesondere auf den Schweregrad der Beinschwäche und Schluckbeschwerden auswirken. Es konnte überzeugend gezeigt werden, dass die Lebenszeit bei IBM-Patienten etwas verkürzt ist. In diesem Teil des Workshops wurden die Mechanismen der Erkrankung aufgezeigt, insbesondere die Rolle der Entzündung als treibender Faktor.

Der zweite Teil des Workshops konzentrierte sich auf mögliche Anwendungen neuer diagnostischer Verfahren. Es wurden verschiedene bildgebende Verfahren vorgestellt, darunter Muskel-MRT (Magnet Resonanz Tomographie), Ultraschall und PET (Positronen-Emissions-Tomographie), von denen das MRT am besten geeignet schien zur Weiterentwicklung des diagnostischen Ansatzes. Muskelultraschall schien vielversprechend zu sein, da er patientenfreundlich, als Mittel zum Zweck einsetzbar und kostengünstig ist. Es wurde festgestellt, dass die Expertise bei der Durchführung und Interpretation solcher Studien weltweit unterschiedlich ist.

Biologische Merkmale in Serum und Muskelgewebe können zu diagnostischen Zwecken verwendet werden. Serum-Biomarker könnten in Zukunft möglicherweise helfen, eine Diagnose zu unterstützen, wenn eine Biopsie nicht möglich ist.

Ein großer Teil des Workshops widmete sich der Überarbeitung der diagnostischen Kriterien von 2011. Ziel war es, sie für die Aufnahme von Patienten in klinische Studien so weit wie möglich anzuwenden und andererseits klinische Fehldiagnosen von Patienten zu vermeiden. Es wurde wiederholt betont, dass es einen Unterschied gibt zwischen Empfehlungen für Ärzte die eine IBM Diagnose stellen möchten und den Empfehlungen die in Forschungsstudien zur Anwendung kommen sollen.

Im dritten Teil des Workshops wurden klinische Messparameter thematisiert. Welche Ergebnisse sind derzeit verfügbar und was sind ihre Einschränkungen? Für das zukünftige Studiendesign ist es von größter Bedeutung, den natürlichen Verlauf der Krankheit zu kennen, obwohl bei der Extrapolation aus diesen Studien Vorsicht geboten ist. Es wurde deutlich, dass bei Menschen mit IBM nach Beurteilungskriterien gesucht werden muss, um die Schluckbeschwerden zu bewerten und deren Ursache zu eruieren. Schluckbeschwerden sind ein wichtiger Faktor für die Morbidität im weiteren Verlauf der Erkrankung.

Es bestand Übereinstimmung darüber, den IBM-FRS (Functional Rating Scale, ein Fragebogen zur Bewertung der Funktion von Armen und Beinen sowie des Schluckens) als Hauptbewertungsparameter von klinischen Studien zu verwenden, die Medikamente auf Wirksamkeit und Sicherheit prüfen sollen. Die Teilnehmer waren sich einig, dass in frühen Studien das quantitative MRT als biologischer Hinweisgeber verwendet werden kann, um zu beurteilen, ob ein Medikament wirkt.

Schließlich wurde eine Forschungsagenda erstellt, da viele Referenten zu dem Schluss kamen, dass weitere Forschung für ein besseres Verständnis der Pathologie, der Diagnostik, zukünftiger Therapieansätze und Biomarker erforderlich ist.

Ein vollständiger Bericht über den Workshop wird in der medizinischen Fachzeitschrift Neuromuscular Disorders veröffentlicht werden.