

Seloste ENMC:n kokouksesta nro 272

Sijainti: Hoofddorp, Alankomaat

Otsikko: Inklusiokappalemyösiitti: 10 vuotta edistystä - "ENMC diagnostisten IBM - kriteerien tarkistus ja hoitovalmius.

Päivämäärä: 16.-18. kesäkuuta 2023

Järjestäjät: Chris Wehl (Yhdysvallat), Marianne de Visser (Alankomaat), Jens Schmidt (Saksa).

Osallistajat: Helene Alexandersson (Ruotsi), Lindsay Alfano (Yhdysvallat), Yves Allenbach (Ranska), Umesh Badrising (Alankomaat), Olivier Benveniste (Ranska), Salman Bhai (Yhdysvallat), Jan De Bleecker (Belgia), Marie Christine Breeveld (potilasasiamies, Neterlandit), Hector Chinoy (Iso-Britannia), Louise Diederichsen (Tanska), Mazen Dimachkie (Yhdysvallat), Steven Greenberg (Yhdysvallat), Mridul Johari (Australia), James Lilleker (Yhdistynyt kuningaskunta), Ulrika Lindgren (Ruotsi), Tom Lloyd (Yhdysvallat), Pedro Machado (Yhdistynyt kuningaskunta), Tahseen Mozaffar (Yhdysvallat), Roland Mischke (potilaan edustaja, Saksa), Elie Naddaf (Yhdysvallat), Merrilee Needham (Australia), Ichizo Nishino (Japani), Anders Oldfors (Ruotsi), Christiaan Saris (Alankomaat), Werner Stenzel (Saksa), Giorgio Tasca (Yhdistynyt kuningaskunta).

29 osallistujaa eri maista, mukaan lukien 2 potilaiden edustajaa, kokoontui tarkistamaan diagnostisia kriteerejä yli 10 vuotta edellisen 2011 järjestetyn IBM-kokouksen jälkeen. Tarkoitus oli arvioida luonnollista taudinkulkua ja aiemmista hoitokokeista saatuja kokemuksia sekä laatia konsensusohjeet hoitokokeilujen tulostuloksista. Kaksi hiljattain tehtyä IBM:ää koskevaa hoitokokeilua, joissa käytettiin lääkkeitä Bimagrumbia ja Arimoclomolia, eivät saavuttaneet tutkimusten päätepisteitä, ja tämä antoi aiheita keskustella asianmukaisista tulostuloksista. Tavoitteena oli myös löytää lupaavia biomarkkereita IBM:n diagnosointia ja taudin etenemisen seurantaan varten. Ellei tautia muuttavaa hoitoa ei ole saatavilla, IBM:ää sairastavien hoidossa olisi noudatettava nykyisiä hoitostandardeja.

Potilasedustajat kertoivat omista kokemuksistaan. He ilmaisivat myös toiveensa lisätä tietoisuutta sairaudesta yleislääkäreiden ja muiden lääketieteen asiantuntijoiden keskuudessa. Lisäksi olisi keskitettävä tutkimus vastaamattomiin potilastarpeisiin, esimerkiksi löydettävä sopivin hoitovaihtoehto esim. nielemisvaikeuksiin (dysfagiaan), joka on hankala ja sosiaalisesti rajoittava.

IBM-diagnoosin asettaminen mahdollisimman varhaisessa vaiheessa on ensiarvoisen tärkeää, ja todettiin, että tarvitaan yksinkertaiset ja laaja-alaiset diagnostiset ohjeet. Näiden avulla voidaan sulkea pois sairaudet jotka ovat IBM:n kaltaisia, ja voidaan mahdollistaa tuleviin hoitotutkimuksiin osallistumista. Alkuvaiheessa potilailla voi esiintyä harvinaisia piirteitä, mutta lopulta tyypillinen kuva yleensä kehittyy. Huomioiden IBM-diagnoosin vakavat vaikutukset lihasbiopsiasta käyty keskustelu johti suositukseen biopsianäytetutkimuksen vähimmäismäärästä.

Epidemiologiset tutkimukset osoittivat, että IBM:n esiintyvyys vaihtelee suuresti eri puolilla maailmaa jonka takia on tärkeää tunnistaa, että kliinisissä oireissa voi olla sukupuoleen ja etniseen alkuperään liittyviä eroja, erityisesti jalkojen heikkouden ja nielemisvaikeuksien osalta. On vakuuttavasti osoitettu, että IBM-potilaiden elinajan lyhenee jonkin verran. Kokouksen tässä osassa tarkasteltiin taudin kudosmekanismeja ja erityisesti tulehduksen osalta.

Kokouksen toisessa osassa keskityttiin uusien diagnostisten välineiden mahdollisiin sovelluksiin. Esiteltiin erilaisia kuvantamistapoja, kuten lihasten magneettikuvaus (MRI), ultraääni ja PET (positroniemissiotomografia), joista magneettikuvaus näytti soveltuvan parhaiten diagnostiikan edistämiseen. Ultraääni vaikutti lupaavalta, koska se on helposti sovellettavissa hoitopaikan välineenä ja kustannustehokas, mutta asiantuntemus tällaisten tutkimusten suorittamisessa ja tulkinnessa vaihtelee eri puolilla maailmaa.

Seerumin ja lihaskudoksen biomarkkereita voidaan käyttää diagnostisiin tarkoituksiin. Seerumin biomarkkerit voisivat tulevaisuudessa mahdollisesti auttaa diagnoosin tukemisessa erityisesti kun lihasbiopsia ei ole mahdollinen.

Suuri osa kokousajasta oli omistettu vuoden 2011 diagnostisten kriteerien tarkistamiselle. Tarkoituksena oli tehdä niistä mahdollisimman kattavat, jotta potilaat voitaisiin ottaa mukaan kliinisiin tutkimuksiin, ja toisaalta välttää vääriä diagnooseja. Korostettiin, että muille klinikoille suunnattujen suositusten ja tieteellisiä tutkimuksia varten vaadittavien suositusten välillä on merkittävä ero.

Kokouksen kolmannessa osassa käsiteltiin kliinisiä hoitotutkimusten tulostittareita. Tulevien tutkimusten suunnittelun kannalta on erittäin tärkeää tuntea taudin luonnollinen kulku. On selvää, että hoitotulostittareiden tulee sisältää myös nielemisvaikeudet, jotka usein ovat tunnistamaton oire ja merkittävä sairastuvuuden osa taudin edetessä.

Yksimielisyys vallitsi siitä, että IBM-FRS-mittaria (Functional Rating Scale, kyselylomake, jolla arvioidaan käsien ja jalkojen toimintaa sekä nielemistä) tulee käyttää hoitotuloksen mittarina tutkimuksissa. Osallistujat olivat myös yhtä mieltä siitä, että alkuvaiheen tutkimuksissa voitaisiin käyttää kvantitatiivista magneettikuvausta biomarkkerina lääkkeen tehon arvioimiseksi.

Monet osallistujat totesivat myös että eri tulostittareiden ja biomarkkereiden osalta tarvitaan lisätutkimuksia.

Täydellinen raportti julkaistaan lääketieteellisessä Neuromuscular Disorders -lehdessä.