

Workshoppresumé

Den 276. ENMC workshop blev afholdt fra den 15. marts til den 17. marts 2024. I alt 21 læger og forskere fra 12 forskellige lande (Australien, Canada, Danmark, Frankrig, Tyskland, Italien, Iran, Holland, Spanien, Sverige, Storbritannien, USA) deltog i workshoppen samt to patientrepræsentanter. Formålet med workshoppen var at definere en optimal diagnostisk vej og håndteringsstrategi for patienter med anstrengelsesudløst rhabdomyolyse. Rhabdomyolyse er den ukontrollerede nedbrydning af skeletmuskulatur på grund af træning, som er en potentielt livstruende tilstand på grund af risikoen for alvorligt nyresvigt. Ikke desto mindre er den nøjagtige definition af tilstanden omdiskuteret, hvilket resulterer i meget forskellige tilgange til diagnostik og behandling verden over. Derfor mangler retningslinjerne endnu at blive harmoniseret.

Dag 1

I workshoppens åbningssession fredag blev udækkede behov og åbne spørgsmål om rhabdomyolyse præsenteret og diskuteret. Deltagerne var enige om, at der ikke eksisterer nogen standardiseret tilgang til diagnosticering og behandling af tilstanden.

Måling af muskelenzymer i blodet, herunder kreatinkinase (CK), er meget brugt som primær vurdering i diagnosticeringen, men der er ikke konsensus om, hvilke CK-niveauer, der ligger inden for grænserne for det normale, og hvilke niveauer, der bør betragtes som rhabdomyolyse og efterfølgende skal behandles. Derfor får mange mennesker unødvendig behandling.

Mekanismen bag rhabdomyolyse, og hvad der adskiller den fra en normal reaktion på overdreven træning blev diskuteret. Hændelsen er en normal reaktion, hvis:

I) CK-værdier er mindre end 50 gange 'øvre grænse for normal' (<10.000 U/L);

II) Ingen af følgende symptomer er til stede: muskelhævelse, muskelsvaghed eller myoglobinuri (dvs. cola- eller kaffefarvet urin)

III) Laboratorieresultaterne viser ingen tegn på nyreskade eller ubalance af elektrolytter (kroppens salte).

Eksperterne diskuterede risikofaktorer for tilstanden, såsom type af træning, miljøfaktorer, men også genetik og visse sygdomme. Specifikke sygdomme, der kan forårsage rhabdomyolyse omfatter er muskelstofskifte sygdommene. glykogenoplageringsforstyrrelser, fedtsyreoxideringsforstyrrelser og mitokondriesygdomme. Det blev også fremhævet, at patienter,

der lider af muskeldystrofier (f.eks. Limb Girdle eller Duchenne muskeldystrofi), har en højere risiko for at udvikle rhabdomyolyse. Derudover blev sjældne tilfælde af rhabdomyolyse hos børn diskuteret med fokus på to arvelige genetiske årsager i RYR1- og LPIN1-generne, som forårsager et spektrum af symptomer, herunder svær rhabdomyolyse.

Dag 2

Efter at have diskuteret det brede spektrum af årsager, diskuterede deltagerne, hvordan læger i øjeblikket diagnosticerer ERM. Før workshoppen blev der uddelt en undersøgelse blandt 60 specialister. Undersøgelsesresultaterne viste, at mange lande har meget forskellige tilgange til rhabdomyolyse, så diskussionen fokuserede på at formulere meget klare kriterier for en diagnose. Dernæst delte to patient-/patientrepræsentanter deres historie og erfaringer, herunder faren til en ung atlet, der døde af et hedeslag. En anden repræsentant delte sin historie om rhabdomyolyse, da han led af et hedeslag (alvorlig overophedning af kropstemperaturen) under et maraton, selvom han var en meget veltrænet atlet. Patientrepræsentanterne gav udtryk for vigtigheden af at få mere pålidelig information, rådgivning og psykologisk støtte. De udtrykte et klart ønske om, at hyppigere opfølgning ville have været gavnlig for deres helbredelsesproces; ikke kun fysisk, men også mentalt. Dette blev yderligere diskuteret, da dette var i tråd med en af de seneste undersøgelser, som en deltagende læge udførte blandt 60 atleter. De følgende foredrag fokuserede på nye genetiske tests og procedurer, der kunne hjælpe læger med at diagnosticere en mulig genetisk årsag til rhabdomyolyse. Det blev fremhævet, at generne inkluderet i den genetiske oparbejdning af rhabdomyolyse i øjeblikket skal standardiseres. Muskelbiopsiernes rolle i den diagnostiske proces kan være nyttig i specifikke tilfælde, men i dag bør genetisk testning være den første tilgang. En læge fra den amerikanske hær diskuterede, hvordan rhabdomyolyse også er et vigtigt problem blandt militært personel. De undersøgte, hvordan intens træning og varme kan øge risikoen for rhabdomyolyse, især i disse grupper. Ekspertter delte historier fra militær- og sportspladser, diskuterede de unikke udfordringer, som disse individer står over for, og hvordan man kan holde dem sikre, såvel som fra arbejdsmedicinsk perspektiv for at forsøge ikke at lade dem droppe ud af deres arbejde som militærtjener. Til sidst blev det diskuteret, hvordan man kan støtte mennesker med rhabdomyolyse efter bedring. Dette er vigtigt, da der er risiko for udvikle rhabdomyolyse igen, hvis individer starter for hurtigt med deres daglige aktiviteter eller sport.

Håndtering af vedvarende symptomer og hjælpe folk med at komme tilbage til at træne sikkert er et emne, der kræver mere opmærksomhed i klinisk praksis.

Dag 3

På sidste mødedag arbejdede eksperter sammen om at opsummere hullerne i vores viden om rhabdomyolyse, som udgangspunkt for diskussion for at udvikle retningslinjer for forbedrede måder at diagnosticere og behandle det på mhp at det, i sidste ende, skal hjælpe mennesker med rhabdomyolyse til at få en bedre livskvalitet. Det blev konkluderet, at definitionen af rhabdomyolyse bør omfatte symptomer (f.eks. muskelsmerter, hævelse) og laboratorietests (f.eks. CK, nyrefunktion) for at identificere patienter med risiko for at udvikle alvorlige komplikationer. Samtidig bør patienter med kronisk CK-forhøjelse og/eller underliggende tilstande, der forårsager tilbagevendende episoder, ikke overbehandles. En fuldstændig rapport om definitive diagnostiske retningslinjer og terapeutiske anbefalinger vil blive offentliggjort i det medicinske tidsskrift *Neuromuscular Disorders*.