

287e ENMC Internationale Workshop

Locatie: Hoofddorp, Nederland.

Titel: Harmonisatie en gefedereerde analyse van myotone dystrofie registratie studies om heterogene ziektebeloopmodellen op te stellen.

Datum: 28-31 maart 2025

Organisatoren: Dr. G. Bassez (Frankrijk), Prof. C. Faber (Nederland), Prof. P. 't Hoen (Nederland), Dr. N. Johnson (Verenigde Staten).

Deelnemers: D. van As (Nederland), Prof. T. Coolen (Nederland), L. la Fontaine (Nederland), A. Geille (Frankrijk), A. Guerra (Zwitserland), Prof. C. Gagnon (Canada), C. Jonkers (Nederland), N. Lalout (Nederland), Prof. Ingemar Merkies (Curaçao), A. Novack (Verenigde Staten), Dr. S. Olmos (Verenigde Staten), Dr. S. Perić (Servië), A. Rohrwasser (Verenigde Staten), Prof. V. Sansone (Italië), Prof. B. Schoser (Duitsland), R. Thompson (Verenigde Staten), E. Vroom (Nederland), M. Wilkinson (Spanje).

Samenvatting

De 287e ENMC internationale workshop bracht 23 mensen uit 10 verschillende landen samen, waaronder artsen, onderzoekers en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties. Het doel van de bijeenkomst was om betere manieren te vinden om bestaande gegevens over Myotone Dystrofie type 1 (DM1) te gebruiken, en om in de toekomst gegevens van mensen met DM1 te verzamelen en analyseren.

Achtergrond en doel

DM1 is een progressieve ziekte die mensen op verschillende manieren treft. De ziekte verzwakt vooral de spieren, maar kan ook andere delen van het lichaam aantasten, zoals het hart, de longen, maag en hersenen. Het is nog steeds moeilijk te begrijpen hoe de ziekte in de loop van de tijd verandert en hoe effectief verschillende behandelingen zijn. Wereldwijd zijn er meer dan 25 patiënten registratiestudies waarin gegevens van meer dan 10.000 mensen met DM1 worden verzameld. Elke database gebruikt echter zijn eigen methode om gegevens te verzamelen en op te slaan, wat het combineren van gegevens bemoeilijkt.

Het doel van de workshop was om manieren te vinden om de informatie in deze databases beter vindbaar, bruikbaar en deelbaar te maken. De groep wilde ook overeenstemming bereiken over welke gegevens in alle databases verzameld moeten worden, en hoe deze veilig bestudeerd kunnen worden zonder de gegevens te verplaatsen. Een ander belangrijk doel was te begrijpen hoe de effecten van nieuwe behandelingen over langere tijd gemeten kunnen worden.

Resultaten van de workshop

Tijdens de workshop werd duidelijk dat samenwerking tussen alle registratie studies essentieel is. Een belangrijke stap is het opstellen van een basislijst van symptomen en testen die in alle databases opgenomen moeten worden. Dit maakt het eenvoudiger om resultaten te vergelijken en subtiele veranderingen in de ziekte te herkennen. Ook werden symptomen besproken die momenteel niet goed worden gemeten, zoals problemen met hersenfunctie en spijsvertering. Deze gebieden verdienen meer aandacht in toekomstig onderzoek.

Een methode genaamd “gefedereerde analyse” kwam ook aan bod. Hiermee kunnen onderzoekers data analyseren op de plek waar deze opgeslagen is, zonder deze te hoeven verplaatsen. Dit beschermt de privacy van patiënten, bespaart tijd en vergemakkelijkt grootschalig onderzoek. Zulke studies zijn belangrijk voor de goedkeuring en vergoeding van nieuwe behandelingen.

De deelnemers waren het erover eens dat artsen, onderzoekers, patiënten en juridische experts gezamenlijk moeten bepalen welk onderzoek het belangrijkste is. Een onafhankelijke groep zou dit werk moeten begeleiden. Een uitdaging blijft het verkrijgen van structurele financiering voor dit belangrijke werk. Er werden verschillende financieringsmogelijkheden besproken.

Wat dit betekent voor patiënten en families

Deze workshop zal bijdragen aan betere zorg voor mensen met DM1. Artsen kunnen hierdoor persoonlijker zorg bieden, en het testen van nieuwe behandelingen kan sneller en efficiënter verlopen. Patiënten hoeven minder vaak dezelfde informatie te geven en worden actiever betrokken bij het onderzoek. Het delen van resultaten met patiënten zal het vertrouwen versterken.

Vervolgstappen

De volgende stappen zijn ervoor zorgen dat alle registratie studies gegevens op dezelfde manier verzamelen en dezelfde termen gebruiken voor meetinstrumenten. Zo kunnen de gegevens makkelijker gecombineerd en geanalyseerd worden. De groep zal ook bestaande gegevens onderzoeken om te bepalen welke aspecten van de ziekte het belangrijkste zijn om te volgen. Er zal meer aandacht komen voor symptomen zoals spijsverteringsproblemen en cognitieve functies.

Een ander belangrijk doel is het ontwikkelen van hulpmiddelen die kunnen tonen hoe de ziekte in de loop van de tijd verandert. Deze hulpmiddelen zullen artsen helpen om de beste zorg voor elke patiënt te kiezen en onderzoekers ondersteunen bij de voorbereiding van nieuwe klinische studies. Al dit werk maakt het DM1-onderzoeks- en zorgsysteem sterker en toekomstbestendiger.