

287th ENMC International Workshop

Lokalidat: Hoofddorp, Hulanda

Títulu: Harmonisashon i análisis federativo di registeronan di distrofia miotóniko pa modelá trayektoria di malesanan heterogéneo.

Fecha: 28–31 di mart 2025

Organisadó: Dr. G. Bassez (Fransia), Prof. C. Faber (Hulanda), Prof. P. 't Hoen (Hulanda), Dr. N. Johnson (Merka)

Tradukshon di e rapòrt:

Hulandes: L. la Fontaine

Frances: A. Geille

Papiamentu: Prof. I. Merkies

Serbio: Dr. S. Perić

Italiano: Prof. V. Sansone

Spaño: M. Wilkinson

Partisipantenan:

D. van As (Hulanda), Prof. T. Coolen (Hulanda), L. la Fontaine (Hulanda), A. Geille (Fransia), A. Guerra (Suisa), Prof. C. Gagnon (Kanada), C. Jonkers (Hulanda), N. Lalout (Hulanda), Prof. Ingemar Merkies (Kòrsou), A. Novack (Merka), Dr. S. Olmos (Merka), Dr. S. Perić (Serbia), A. Rohrwasser (Merka), Prof. V. Sansone (Italia), Prof. B. Schoser (Alemania), R. Thompson (Merka), E. Vroom (Hulanda), M. Wilkinson (España)

Resúmen

Na e di 287 tayer internashonal di ENMC a reuní 23 persona for di 10 diferente pais, inkluso dòkternan, investigadónan i representante di organisashonnan di pashènt. E meta di e tayer aki tabata pa buska mihó manera pa hasi uzo di e dato ku ya ta eksistí tokante distrofia miotóniko tipo 1 (DM1), i pa kolektá i analisá dato den futuro di pashèntnan ku ta biba ku DM1.

Fondo i meta: DM1 ta un malesa progresivo ku ta afektá hende na diferente manera. Su síntoma prinsipal ta ku e ta pone ku e múskulo ta bira suak, pero e por afektá kurason tambe, pulmon, stoma i selebre. Ainda ta difísil pa komprondé kon e malesa ta desaroyá i kon diferente tratamentu ta funshoná. Mundialmente tin mas ku 25 base di dato ku ta kolektá informashon di mas ku 10,000 hende ku DM1. Pero kada base ta tene dato na su propio manera, ku ta hasi e komparashon di dato difísil.

Meta di e tayer tabata pa harmonisá e informashon, pa hasi eseí mas fásil pa haña, uza i kompartí. E grupo a trata di yega na un akuerdo tokante kua tipo di informashon mester kolektá den tur base di dato i kon por studia e dato sin mester move nan pa un logá huntu. Un otro meta tabata pa sa kon evaluá e efektonan di remedí nobo den un término largu.

Resultado di e tayer: A bira kla ku ta esensial pa tur base di dato traha huntu. Un paso importante ta kreá un lista standarisá di síntoma i tèst ku tur base di dato mester inkluí. E ta yudá pa kompará resultadonan i mira asta e kambionan chikí den e malesa. Tambe a papia tokante síntoma ku no ta wòrdú midí bon ainda, manera problema ku funshonamentu di selebre i sistema digestivo. Nan ta importante pa investigashonnan den futuro.

Un método yamá “análisis federativo” tambe a ser presentá. E ta permití investigadónan pa analisá e dato kaminda e ta wardá, sin mov’é. E ta protehá privasidat di pashèntran, spar tempu i fasilitá estudionan grandi. E estudionan aki ta esensial pa aprobashon di tratamentu nobo i pa risibí pago bék di seguro.

E grupo a yega na e konklushon ku dòkternan, investigadónan, pashèntran i ekspertonan legal mester traha huntu pa determiná kua investigashon ta mas importante. Un grupo independiente mester guia e proseso. Un desafio grandi ta ku ainda mester haña fondo struktural pa sostené e trabou aki. Diferente método di finansa a ser diskutí.

Nifikasihon pa pashèntran i famianan: E tayer lo yudá pa mehorá kido pa hende ku DM1. Lo yudá dòkter pa duna kido mas personalisá i pa hasi prueba di remedí nobo mas rápido i efektivo. Pashèntran lo no tin ku ripití e mesun informashon diferente biaha i lo ta mas integrá den investigashon. Kompartiendo resultadonan ku pashèntran lo yudá pa krea konfiansa.

Siguiente Pasonan: E siguiente pasonan ta inkluí ku tur base di dato mester kolektá informashon di un manera uniformá i uza mes palabra pa kada instrumento di midi. Asina por uní i kanalisá e datonan mas fásil. E grupo lo revisá e datonan tambe ku ya tin pa mira pa determiná kua parti di e malesa ta mas importante pa sigui. Lo duna mas atenshon na síntoma manera problema ku digestion i funshonamentu di selebre.

Un gran meta mas ta pa desaroyá sistemanan ku por mustra kon e malesa ta kambia ku tempu. E sistemanan aki lo yudá dòkter pa skohé e mihó kido pa kada pashènt i prepará pa estudionan klíniko nobo. E trabou aki lo fortifiká sistema di investigashon i kido pa DM1, i prepará nos mihó pa futuro.

Un rapòrt kompletu lo wòrdú publiká den Neuromuscular Disorders (PDF).