

287ème Atelier International ENMC

Emplacement : Hoofddorp, Pays-Bas.

Titre : Harmonisation et analyse fédérée des registres consacrés aux dystrophies myotoniques pour modéliser les trajectoires hétérogènes de ces maladies.

Date : 28-31 Mars 2025

Organisateurs : Dr. G. Bassez (France), Prof. C. Faber (Pays-Bas), Prof. P. 't Hoen (Pays-Bas), Dr. N. Johnson (U.S.A).

Traductions de ce rapport :

Hollandais : L. la Fontaine

Français : A. Geille

Papiamentu : Prof. I. Merckies

Serbe : Dr. S. Peric

Italien : Prof. V. Sansone

Espagnol : M. Wilkinson

Participants : D. van As (Pays-Bas), Prof. T. Coolen (Pays-Bas), L. la Fontaine (Pays-Bas), A. Geille (France), A. Guerra (Suisse), Prof. C. Gagnon (Canada), C. Jonkers (Pays-Bas), N. Lalout (Pays-Bas), Prof. Ingemar Merckies (Curaçao), A. Novack (U.S.A), Dr. S. Olmos (U.S.A), Dr. S. Perić (Serbie), A. Rohrwasser (U.S.A), Prof. V. Sansone (Italie), Prof. B. Schooser (Allemagne), R. Thompson (U.S.A), E. Vroom (Pays-Bas), M. Wilkinson (Espagne).

Résumé :

Le 287ème atelier international organisé par l'ENMC a réuni 23 personnes en provenance de 10 pays différents, médecins, chercheurs et représentants d'organisations de patients. L'objectif de la réunion était d'améliorer l'utilisation des données existantes sur la dystrophie myotonique de type 1 (DM1) et la collecte et l'analyse des données en provenance de patients atteints de DM1 à l'avenir.

Contexte et objectif : La DM1 est une maladie qui s'aggrave avec le temps et affecte les patients de différentes manières. Elle affaiblit principalement les muscles, mais peut également affecter d'autres parties du corps, comme le cœur, les poumons, l'estomac et le cerveau. Il est encore difficile de comprendre comment la maladie évolue au fil du temps et dans quelle mesure les différents traitements fonctionnent. Il existe plus de 25 bases de données de patients dans le monde qui collectent des informations auprès de plus de 10 000 personnes atteintes de DM1. Cependant, chaque base de données collecte et stocke les informations à sa manière. Pour cette raison, il est difficile de combiner les données.

L'objectif de l'atelier était de trouver les moyens de faciliter la recherche, l'utilisation et le partage de l'information contenue dans ces bases de données. Le groupe avait également l'objectif de se mettre d'accord sur le type d'informations à collecter dans toutes les bases de données et sur la façon d'étudier en toute sécurité les données sans les déplacer vers un même endroit. Un autre objectif

important était de comprendre comment mesurer les effets des nouveaux traitements médicamenteux sur une plus longue période de temps.

Résultats de l'atelier : L'atelier a montré l'importance pour toutes les bases de données de travailler ensemble. Une étape importante consiste à créer une liste de base des symptômes et des tests que toutes les bases de données devraient inclure. Il sera ainsi plus facile de comparer les résultats et de repérer même les plus petits changements dans la maladie. Le groupe a également parlé de certains symptômes qui ne sont pas correctement évalués actuellement, comme la fonction cérébrale et les problèmes gastro-intestinaux. Ces domaines nécessitent plus d'attention dans les études à venir.

Une méthode appelée « analyse fédérée » a également été discutée. Elle permet aux chercheurs d'étudier les données là où elles sont stockées sans les déplacer. Cela améliore la protection de la vie privée des patients, gagne du temps et facilite les études de grande portée. Ce type d'études est important pour obtenir l'approbation des nouveaux traitements et leur remboursement par l'assurance maladie.

Il a été convenu que les médecins, les chercheurs, les patients et les experts juridiques contribueront ensemble à décider quels programmes de recherche sont les plus importants. Un groupe indépendant devra aider à guider ce travail. L'un des défis à relever est le financement à long terme nécessaire pour soutenir ce travail important. Différents modes de financement ont été discutés.

Ce que cela signifie pour les patients et les familles : Cet atelier contribuera à améliorer les soins pour les personnes atteintes de DM1. Il aidera les médecins à prodiguer plus de soins personnalisés et facilitera et accélérera les essais des nouveaux traitements. Les patients n'auront pas besoin de donner les mêmes informations plusieurs fois, et seront plus impliqués dans la recherche. Le partage des résultats avec les patients aidera à renforcer la confiance.

Prochaines étapes : Les prochaines étapes consistent à s'assurer que toutes les bases de données collectent les informations de la même manière et utilisent les mêmes mots pour chaque instrument de mesure. De cette façon, les données contenues dans ces bases de données peuvent être plus facilement regroupées et analysées. Le groupe examinera également les données dont nous disposons déjà pour voir quels aspects de la maladie sont les plus importants à suivre. Une plus grande attention sera accordée aux symptômes liés à la digestion et au fonctionnement du cerveau. Un autre objectif majeur est de construire des outils permettant de suivre l'évolution de la maladie au fil du temps. Ces outils aideront les médecins à choisir les meilleurs traitements pour chaque patient et les chercheurs à préparer de nouveaux essais cliniques. Tout ce travail rendra la recherche et les soins dans la DM1 plus forts et prêts pour l'avenir.

Un rapport complet sera publié dans Neuromuscular Disorders (PDF).