

287. међународна радионица Европског неуромишићног центра (ЕНМЦ)

Локација: Хоофдорп, Холандија.

Наслов: Хармонизација и "федеративна" анализа регистара за миотоничне дистрофије за моделирање хетерогеног тока болести.

Датум: 28-31. март 2025.

Организатори: др Г. Басе (Француска), проф. К. Фабер (Холандија), проф. П. 'т Хоен (Холандија), др Н. Џонсон (Сједињене Америчке Државе).

Преводи овог извештаја:

холандски - Л. ла Фонтен

француски - А. Геиј

папиаменту - проф. И. Меркис

српски - др С. Перић

италијански - проф. В. Сансоне

шпански - М. Вилкинсон

Учесници: Д. ван Ас (Холандија), проф. Т. Коолен (Холандија), Л. ла Фонтен (Холандија), А. Геиј (Француска), А. Гуера (Швајцарска), проф. С. Гањон (Канада), К. Јонкерс (Холандија), Н. Лалут (Холандија), Проф. И. Меркис (Курасао), др С. Олмос (Сједињене Америчке Државе), др С. Перић (Србија), А. Рорвасер (САД), проф. В. Сансоне (Италија), проф. Б. Шосер (Немачка), Р. Томпсон (Сједињене Америчке Државе), Е. Вром (Холандија), М. Вилкинсон (Шпанија).

резиме:

287. међународна радионица ЕНМЦ окупила је 23 особе из 10 различитих земаља, укључујући лекаре, истраживаче и представнике организација пацијената. Циљ састанка је био да се пронађу бољи начини за коришћење постојећих података о миотоничној дистрофији типа 1 (ДМ1),

као и како да се у будућности прикупљају и анализирају подаци пацијената који живе са ДМ1.

Увод: ДМ1 је болест која се временом погоршава и утиче на људе на различите начине. Углавном узрокује слабост мишића, али може утицати и на друге делове тела, попут срца, плућа, система за варење и мозга. Још увек није потпуно познато како се болест мења током времена и колико на болест утичу различите терапије. Широм света постоји више од 25 база података пацијената са ДМ1, које укључују информације за више од 10.000 људи. Међутим, свака база података прикупља и чува информације на другачији начин. Због тога је тешко комбиновати ове податке.

Циљ ЕНМЦ радионице је био да се пронађе начин да се информације у наведеним базама података лакше пронађу, користе и деле. Циљ је био и договор о томе које информације треба прикупљати у свим базама података и како безбедно проучавати податке без њиховог премештања у централну базу. Важан циљ је био да се одреди начин како да се измере ефекти нових лекова током дужег временског периода.

Исходи радионице: Радионица је показала да је веома важно да све базе података раде заједно. Важан корак је креирање основне листе симптома и тестова које све базе података треба да садрже. Ово би олакшало упоређивање резултата и уочавање чак и малих промена током болести. Група је такође говорила о неким симптомима који се тренутно не мере на адекватан начин, попут проблема са функцијом мозга и варењем. Овим областима треба посветити више пажње у будућим истраживањима.

Разговарано је и о методи под називом „федеративна анализа“. Ова анализа омогућава истраживачима да проучавају податке на месту где се чувају, тј. без преношења у централну базу. Овакав приступ омогућава заштиту приватности пацијената, штеди време и олакшава спровођење већих истраживања. Овакве студије су важне за одобравање нових терапија и њихово рефундирање од стране здравственог осигурања.

Договорено је да лекари, истраживачи, пацијенти и правни стручњаци треба да помогну у одлучивању која истраживања у ДМ1 су приоритет. Независна група би требало да помогне у вођењу овог посла. Један од изазова је дугорочно финансирање да би се подржао овај важан посао. Разговарало се о различитим начинима финансирања.

Шта то значи за пацијенте и породице: Ова радионица ће помоћи у побољшању неге особа са ДМ1. Нови приступ омогућиће лекарима да пружи персонализовану негу пацијентима и олакшаће брже тестирање нових терапија. Пацијенти неће морати да дају исте информације више пута и биће директније укључени у истраживања. Дељење резултата са пацијентима ће помоћи у изградњи поверења.

Следећи кораци: Следећи кораци укључују потврду да све базе података прикупљају информације на исти начин и да користе исте речи за сваки

мерни инструмент. На овај начин се подаци у базама могу лакше спајати и анализирати. Група ће такође анализирати податке, који су већ доступни, како би се закључило које сегменте болести је најважније пратити. Више пажње ће бити посвећено симптомима као што су проблеми са варењем и измењена функција мозга.

Још један важан циљ је изградња алата, који могу показати како се болест мења током времена. Ови алати ће помоћи лекарима да изаберу најбољу негу за сваког пацијента и истраживачима да се припреме за нова клиничка испитивања. Сав овај рад ће учинити да систем истраживања и неге код ДМ1 буде побољшан и спремнији за будућност.

Комплетан извештај са радионице биће објављен у часопису *Neuromuscular Disorders*.