

Sted: Hoofddorp, Holland

Titel: Udvikling af behandlingsstandarder til patienter med Beckers muskeldystrofi (BMD)

Workshop nummer: 290

Tidspunkt: 21.-23. november 2025

Arrangører: Prof. Michela Guglieri (Newcastle Universitet), Dr Erik Niks (Leiden Universitet), Prof. Elena Pegoraro (Padova Universitet), Prof. Ros Quinlivan (University College of London).

Early Career Researchers: Dr Pietro Riguzzi (Newcastle Universitet og Padova Universitet) and Dr Nienke Van der Velde (Leiden Universitet).

Oversættere:

Tysk: Josef Finsterer

Fransk: Karim Whabi

Dansk: Mads Stemmerik

Italiensk: Pietro Riguzzi and Ilaria Zito

Hollandsk: Nienke Van Der Velde

Spansk: Nuria Muelas Gomez

Deltagere: Prof Michela Guglieri (UK), Dr Erik Niks (Netherlands), Prof Elena Pegoraro (Italy), Prof Ros Quinlivan (UK), Dr Adnan Manzur (UK), Dr Chloe Geagan (UK), Dr Ilaria Zito (Italy), Dr John Bourke (UK), Dr Josef Finsterer (Austria), Dr Karim Wahbi (France), Prof Edoardo Malfatti (France), Mr Keith Robson (UK), Mr Lasse Blichfeldt Haastrup (Denmark), Prof Liesbeth De Waele (Belgium), Dr Lindsay Alfano (USA), Prof Luca Bello (Italy), Dr Mads Peter Godtfelt Stemmerik (Denmark), Dr Nuria Muelas Gomez (Spain), Dr Philippe Collin (Netherlands), Dr Anna Mayhew (UK), Dr Talia Eilon (UK), Dr Pietro Riguzzi (UK), Dr Nienke Van Der Velde (Netherlands).

Resumé:

ENMC-workshoppen om Beckers muskeldystrofi (BMD) fandt sted den 21.-23. november 2025 og samlede klinikere, forskere, interesseorganisationer og patienter fra Europa og USA. Formålet med mødet var at gennemgå den aktuelle kliniske praksis vedrørende diagnosticering og behandling af patienter med BMD, identificere udfordringer og huller i viden og skitsere prioriteter for internationale kliniske anbefalinger. Resultater fra spørgeskemaer skræddersyet til patienter og klinikere og udviklet specifikt til workshoppen blev analyseret og der blev gennemgået offentliggjorte italienske og franske anbefalinger.

Et vigtigt punkt var forsinkelser i diagnosticeringen, hvor mange patienter venter mere end to år, før de får en genetisk diagnose på BMD. Patienter med bevaret muskelstyrke synes at være særligt udsatte for forsinket eller manglende diagnose i nogle lande, hvor kreatinkinase (CK)-test ikke udføres rutinemæssigt. Deltagerne drøftede måder at forbedre diagnosticeringsforløbet på. Selvom de anvendte undersøgelser generelt er passende, er den rækkefølge, de udføres i, ikke altid den mest effektive og kan bidrage til forsinkelser. CK-test er fortsat det første diagnostiske trin, efterfulgt af genetisk test. I undtagelsestilfælde kan enkelte undersøgelser være utilstrækkelige, og en mere omfattende tilgang, der kombinerer genetisk test, muskelbiopsi til vurdering af dystrofinudtryk og omhyggelig evaluering af det kliniske billede og forløbet over tid, være nødvendig for at stille diagnosen.

Behovet for en tværfaglig tilgang blev fremhævet, hvor sundhedspersonale med forskellig baggrund arbejder sammen, herunder neuromuskulære specialister, fysioterapeuter, hjertespecialister, genetikere og psykologer, med inddragelse af flere specialister, hvis det er nødvendigt i individuelle tilfælde, eller hvis tilstanden ændrer sig over tid.

MR-scanning af muskler ved BMD viser lovende resultater som markør for sygdommens progression i forskningsstudier og gør det muligt at påvise ændringer inden for 1-2 år, men implementeringen kræver yderligere udvikling og standardisering.

Der mangler stadig dokumentation til at vejlede den kliniske behandling på flere centrale områder, herunder smertebehandling og brug af steroider, både hos svagere patienter og hos stærkere personer, der ikke desto mindre oplever svære smerter og kramper.

Motion blev diskuteret som generelt sikker og gavnlig, men træningsprogrammer skal udformes med input fra specialister.

Hjerteproblemer er fortsat et centralt aspekt i behandlingen af BMD. Eksperterne diskuterede vigtigheden af tidlige hjertescanninger, herunder ekkokardiografi eller MR-scanning, og tidlig behandling. De erkendte dog også, at det fortsat er en udfordring at fastlægge det optimale tidspunkt for påbegyndelse af overvågning og behandling samt passende opfølgningsfrekvenser, især hos yngre og mindre påvirkede patienter.

Involvering af vejtrækningsmusklerne er usædvanlig ved BMD, men kræver stadig regelmæssig overvågning i vigtige faser, især hos patienter, der ikke længere er i stand til at gå eller bevæge sig selvstændigt.

Knoglesundhed blev diskuteret, især vigtigheden af regelmæssig kontrol og tilskud af D-vitamin.

Risikoen ved bedøvelse blev diskuteret indgående, da der kræves passende forholdsregler og omhyggelig udvælgelse af medicin, når patienter med BMD skal i fuld bedøvelse, på grund af potentielle komplikationer. Der er behov for mere uddannelse af patienter, familier og sundhedspersonale vedrørende dette aspekt af plejen.

Hjerne- og mentale sundhedsproblemer ved BMD, herunder autisme, ADHD, indlæringsvanskeligheder og angst, anerkendes i stigende grad i alle aldersgrupper. Vurdering af hjernefunktion og adgang til psykologisk støtte blev identificeret som et vigtigt, men aktuelt uopfyldt behov. Når der er behov for psykiatrisk medicin, skal de sædvanlige behandlingsretningslinjer følges. Der kan være behov for ekstra støtte fra det tværfaglige team, især ved konsultation med hjertespecialisten.

Under hele workshopen var deltagerne enige om behovet for stærkere internationalt samarbejde, forbedret dataindsamling, uddannelsesstrategier til at øge viden hos patienter og sundhedspersonale samt udvikling af ensartede standarder for behandling. Disse tiltag vil bidrage til at sikre, at personer med BMD får en rettidig diagnose, passende opfølgning, genetisk rådgivning og omfattende livslang støtte.

Den store variation i BMD kræver i de fleste tilfælde en individualiseret tilgang, der tilpasses yderligere til både voksne og børn.

En fuldstændig videnskabelig rapport fra mødet vil blive offentliggjort i Neuromuscular Disorders.