

291st Międzynarodowe Warsztaty ENMC

Miejsce: Hoofddorp, Holandia

Temat: Optymalizacja modeli współpracy w chorobach nerwowo-mięśniowych: rola ontologii i sztucznej inteligencji

Termin: 16-18 stycznia 2026

Organizatorzy: Prof. Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke) i Prof. Anita Burgun (Université Paris Cité)

Przedstawiciel młodych naukowców: Marie-Pier Dominique (Kanada)

Osoby odpowiedzialne za przetłumaczenie raportu:

na język francuski: Marie-Pier Dominique

na język szwedzki: Santa Slokenberga

na język polski: Prof. Joanna Polanska

na język włoski: Prof. Rossella Tupler

na język holenderski: Prof. Peter-Bram 't Hoen

Uczestnicy: Prof. Cynthia Gagnon (Kanada), Dr Rachel Thompson (Kanada), Prof. Anita Burgun (Francja), Dr Daniel Natera-de Benito (Hiszpania), Dr Tina Duong (USA), Prof. Peter-Bram 't Hoen (Holandia), Dr Nicole Voet (Holandia), Prof. Nicholas Johson (USA), Dr Peter Robinson (Niemcy), Prof. Paul Schofield (UK), Prof. Roman Hossein Khonsari (Francja), Prof. Christina Khnaisser (Kanada), Dr Homira Osman (Kanada), Dr Alain Geille (Francja), Dr Ignacio Escuder Bueno (Hiszpania), Marie-Pier Domingue (Kanada), Dr Alexandre Méjat (Francja), Dr Allison Kreuzer (USA), Dr Carole Faviez (Francja), Prof. Joanna Polanska (Polska), Prof. Rossella Tupler (Włochy), Dr Lilli Schuckert (Holandia), Dr Johan van Beek (USA), Dr Santa Slokenberga (Szwecja)

Podsumowanie:

291 Warsztaty ENMC odbyły się w dniach 16-18 stycznia 2026 roku. Podczas spotkania, badacze reprezentujący różne dziedziny nauki i kraje oraz przedstawiciele pacjentów dyskutowali nad trudnościami związanymi z zarządzaniem i współdzieleniem danych dotyczących rzadkich chorób nerwowo-mięśniowych. Zdecydowano, że głównym wyzwaniem jest fakt, że dane są gromadzone w różny sposób przez różne zespoły, co bardzo utrudnia ich łączenie i porównywanie uzyskiwanych wyników. Poprawa **harmonizacji danych**, czyli opisywanie i rejestrowanie danych w ten sam sposób we wszystkich badaniach, została uznana za priorytetowe działanie ułatwiające współpracę.

Idąc w tym kierunku, niektóre projekty wykorzystują już wspólne „słowniki” lub systemy klasyfikacji. Przykładowo, Ontologia Fenotypów Ludzkich (*ang.* **Human Phenotype Ontology, HPO**) służy do opisywania w sposób znormalizowany objawów i cech klinicznych, a Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (*ang.* **International Classification of Functioning, Disability and Health, ICF**) wykorzystywana jest

do opisywania wpływu choroby na codzienne funkcjonowanie pacjenta. Słowniki te są często łączone z narzędziami sztucznej inteligencji w celu skuteczniejszej analizy danych. Podkreślono, że w ramach szeregu projektów (europejskich i o szerszym, ogólnoświatowym zakresie), z udziałem ekspertów z różnych dziedzin, opracowywane są systemy klasyfikacji specyficzne dla chorób nerwowo-mięśniowych bazujące na HPO i ICF. Grupa zauważyła jednak, że nadal brakuje harmonizacji wyników testów i oznaczeń w różnych badaniach diagnostycznych, co pozostaje niezwykle ważną niezaadresowaną potrzebą.

Postępy w badaniach zależą od możliwości wykorzystania i połączenia wielu rodzajów danych, takich jak obrazy medyczne i informacje kliniczne. Jednak udostępnianie danych może być trudne ze względu na ograniczenia związane z prywatnością i przepisami prawnymi. Jednym z obiecujących rozwiązań, które zostało omówione, było **uczenie federacyjne**. Podejście to pozwala badaczom „wspólnie” analizować dane przechowywane w różnych ośrodkach bez konieczności ich przenoszenia czy bezpośredniego udostępniania danych wrażliwych, co pomaga chronić prywatność danych dotyczących zdrowia osobistego. Aby ułatwić wykorzystanie wszystkich rodzajów danych, omówiono podejście polegające na wykorzystaniu narzędzi sztucznej inteligencji do wydobywania użytecznych informacji z danych nieustrukturyzowanych, w tym obrazów medycznych i raportów klinicznych.

Oczekuje się, że nowe regulacje, takie jak te związane z Europejską Przestrzenią Danych (*ang. European Health Data Space*), będą miały wpływ na sposób udostępniania danych dotyczących zdrowia. Przepisy te mogą przynieść zarówno nowe możliwości, jak i nowe wyzwania dla badań nad chorobami rzadkimi. Rola wyrażanej przez pacjenta zgody w udostępnianiu danych wymaga ciągłego dialogu, aby zapewnić wszystkim zrozumienie sposobu wykorzystania ich danych - tego, kto ma do nich dostęp oraz jakie środki bezpieczeństwa są stosowane w celu ochrony prywatności. Warto podkreślić, że pacjenci cierpiący na rzadkie choroby silnie popierają ideę udostępniania swoich danych w celu wsparcia badań i opieki klinicznej, oczekują jednak zachowania wzajemności. Pacjenci chcą, aby ich dane były wykorzystywane w sposób etyczny i odpowiedzialny oraz aby, w miarę możliwości, otrzymywali informacje zwrotne lub wyniki analiz. Uznano, że w odniesieniu do własności konieczne są dalsze dyskusje w celu pogodzenia różnych interesów dotyczących kontroli nad danymi, grupa zasugerowała przeanalizowanie i przetestowanie różnych modeli wspólnego dostępu do danych między pacjentami, lekarzami i badaczami. Jest to szczególnie ważne, ponieważ w nadchodzących latach w wielu miejscach będzie gromadzonych coraz więcej rodzajów danych istotnych w dziedzinie chorób mięśni (obrazowanie medyczne, w tym fotografia kliniczna 2D i 3D, kliniczna rejestracja ruchu, rejestracja głosu).

Na zakończenie warsztatów wszyscy zgodzili się, że dla realizacji ustalonych powyżej priorytetów koniecznym jest stworzenia ram dla dalszej współpracy oraz określenie jasnego planu działania. Głównym celem jest poprawa efektywności badań, zwiększenie udziału pacjentów, wspieranie współpracy międzydyscyplinarnej oraz zapewnienie, że wymiana danych przyniesie bezpośrednie korzyści osobom cierpiącym na rzadkie choroby nerwowo-mięśniowe.

Pełny raport zostanie opublikowany w czasopiśmie *Neuromuscular Disorders*.

291st ENMC International Workshop

Location: Hoofddorp, The Netherlands

Title: Optimizing Collaborative Models in Neuromuscular Diseases: The Role of Ontologies and Artificial Intelligence

Date: 16-18 January 2026

Organisers: Prof. Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke) and Prof. Anita Burgun (Université Paris Cité)

Early Career researcher: Ms Marie-Pier Dominique (Canada)

Translations of this report by:

French by Ms Marie-Pier Dominique

Swedish by Santa Slokenberga

Polish by Prof. Joanna Polanska

Italian by Prof. Rossella Tupler

Dutch by Prof. Peter-Bram 't Hoen

Participants: Prof. Cynthia Gagnon (Canada), Dr Rachel Thompson (Canada), Prof. Anita Burgun (France), Dr Daniel Natera-de Benito (Spain), Dr Tina Duong (United States), Prof. Peter-Bram 't Hoen (Netherlands), Dr Nicole Voet (Netherlands), Prof. Nicholas Johnson (United States), Dr Peter Robinson (Germany), Prof. Paul Schofield (UK), Prof. Roman Hossein Khonsari (France), Prof. Christina Khnaisser (Canada), Dr Homira Osman (Canada), Dr Alain Geille (France), Dr Ignacio Escuder Bueno (Spain), Ms Marie-Pier Domingue (Canada), Dr Alexandre Méjat (France), Dr Allison Kreuzer (United States), Dr Carole Faviez (France), Prof. Joanna Polanska (Poland), Prof. Rossella Tupler (Italy), Dr Lilli Schuckert (Netherlands), Dr Johan van Beek (United States), Dr Santa Slokenberga (Sweden)

Summary:

The 291st ENMC Workshop took place from January 16 to 18, 2026. During the meeting, international experts from different fields including patient representatives discussed the difficulties of managing data in rare neuromuscular diseases. A major challenge is that data are often collected in different ways by different teams, which makes it hard to combine or compare results. Improving **data harmonization**—meaning describing and recording data in the same way across studies—was identified as a key priority to facilitate collaboration.

To support this, some projects use shared “dictionaries” or classification systems. For example, the **Human Phenotype Ontology (HPO)** is used to describe symptoms in a standardized way, and the **International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)** is used to describe how a disease affects daily functioning. These dictionaries are also combined with artificial intelligence methods to better analyze data. In different European and International projects, classification systems specific to neuromuscular diseases are being developed based on HPO and ICF, with input from experts from different disciplines. However, the group noted that there is still

a lack of harmonization of collected outcome measures across studies, and this remains an important unmet need.

Research progress depends on being able to use and connect many types of data, such as medical images and clinical information. However, sharing data can be difficult because of privacy and legal constraints. One promising solution discussed was **federated learning**. This approach allows researchers to analyze data stored in different places without moving or directly sharing sensitive patient data, which helps protect privacy of personal health data. To facilitate the use of all types of data, an approach discussed was the use of artificial intelligence tools to extract useful information from unstructured data including medical images and clinical reports.

New regulations, such as the ones associated with the **European Health Data Space**, are expected to influence how health data can be shared. These rules may bring both new opportunities and new challenges for rare disease research. The role of consent in data sharing requires ongoing dialogue to ensure everyone understands how their data is used, who has access to it, and which security measures are in place to protect privacy. Importantly, patients with rare diseases expressed a strong willingness to share their data to support research and clinical care, as long as there is reciprocity. Patients want their data to be used ethically and responsibly, and to receive feedback or results when possible. In regard to ownership, further discussions are needed to reconcile the different interests about control over the data, and the group suggested exploring models of shared access of data between patients, clinicians, and researchers. This is particularly important as more data types relevant in the field of muscular diseases (2D and 3D clinical photography, clinical movement capture, voice capture) will be increasingly collected in numerous locations in the coming years.

The workshop ended with agreement on the need for a shared, collaborative structure and a clear roadmap to move these priorities forward. The main goal is to improve research efficiency, increase patients' participation, foster multidisciplinary collaboration, and ensure that data sharing directly benefits people living with rare neuromuscular diseases.

A full report will be published in Neuromuscular Disorders.