

291:a internationella ENMC-workshopen

Plats: Hoofddorp, Nederländerna

Titel: Optimering av samarbetsmodeller vid neuromuskulära sjukdomar: Ontologiers och artificiell intelligens roll

Datum: 16–18 januari 2026

Arrangörer: Prof. Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke) och Prof. Anita Burgun (Université Paris Cité)

Yngre forskare: Ms Marie-Pier Dominique (Kanada)

Översättningar av denna rapport av:

Franska av Ms Marie-Pier Dominique

Svenska av Doc. Santa Slokenberga¹

Polska av Prof. Joanna Polanska

Italienska av Prof. Rossella Tupler

Nederländska av Prof. Peter-Bram 't Hoen

Deltagare: Prof. Cynthia Gagnon (Kanada), Dr Rachel Thompson (Kanada), Prof. Anita Burgun (Frankrike), Dr Daniel Natera-de Benito (Spanien), Dr Tina Duong (USA), Prof. Peter-Bram 't Hoen (Nederländerna), Dr Nicole Voet (Nederländerna), Prof. Nicholas Johnson (USA), Dr Peter Robinson (Tyskland), Prof. Paul Schofield (Storbritannien), Prof. Roman Hossein Khonsari (Frankrike), Prof. Christina Khnaisser (Kanada), Dr Homira Osman (Kanada), Dr Alain Geille (Frankrike), Dr Ignacio Escuder Bueno (Spanien), Ms Marie-Pier Domingue (Kanada), Dr Alexandre Méjat (Frankrike), Dr Allison Kreuzer (USA), Dr Carole Faviez (Frankrike), Prof. Joanna Polanska (Polen), Prof. Rossella Tupler (Italien), Dr Lilli Schuckert (Nederländerna), Dr Johan van Beek (USA), Doc. Santa Slokenberga (Sverige)

Sammanfattning:

Den 291:a ENMC-workshopen ägde rum den 16–18 januari 2026. Under mötet diskuterade internationella experter från olika områden, inklusive patientrepresentanter, svårigheterna med att hantera data vid sällsynta neuromuskulära sjukdomar. En stor utmaning är att data ofta samlas in på olika sätt av olika team, vilket gör det svårt att kombinera eller jämföra resultat. Förbättrad **dataharmonisering** – det vill säga att beskriva och registrera data på samma sätt i olika studier – identifierades som en central prioritering för att underlätta samarbete.

För att stödja detta använder vissa projekt gemensamma ”ordböcker” eller klassificeringssystem. Till exempel används **Human Phenotype Ontology (HPO)** för att beskriva symtom på ett standardiserat sätt, och **International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)** används för att beskriva hur en sjukdom påverkar daglig funktion. Dessa ordböcker kombineras också med metoder inom artificiell intelligens för att bättre analysera data. Inom olika europeiska och internationella projekt utvecklas klassificeringssystem specifika för neuromuskulära sjukdomar baserade på HPO och ICF, med bidrag från experter från olika discipliner.

¹ Redigerad maskinöversättning

Gruppen noterade dock att det fortfarande saknas harmonisering av insamlade utfallsmått mellan studier, och detta är fortsatt ett viktigt otillgodosett behov.

Forskningsframsteg är beroende av möjligheten att använda och koppla samman många typer av data, såsom medicinska bilder och klinisk information. Datadelning kan dock vara svår på grund av integritets- och juridiska begränsningar. En lovande lösning som diskuterades var **federerad inläring**. Detta tillvägagångssätt gör det möjligt för forskare att analysera data som lagras på olika platser utan att flytta eller direkt dela känsliga patientuppgifter, vilket bidrar till att skydda personliga hälsodata. För att underlätta användningen av alla typer av data diskuterades även användningen av verktyg baserade på artificiell intelligens för att extrahera användbar information från ostrukturerade data, inklusive medicinska bilder och kliniska rapporter.

Nya regelverk, såsom de som är kopplade till det europeiska hälsodataområdet (**European Health Data Space**), förväntas påverka hur hälsodata kan delas. Dessa regler kan medföra både nya möjligheter och nya utmaningar för forskning om sällsynta sjukdomar. Samtyckets roll vid datadelning kräver fortsatt dialog för att säkerställa att alla förstår hur deras data används, vem som har tillgång till dem och vilka säkerhetsåtgärder som finns för att skydda integriteten. Patienter med sällsynta sjukdomar uttryckte en stark vilja att dela sina data för att stödja forskning och klinisk vård, så länge det finns ömsesidighet. Patienter vill att deras data används etiskt och ansvarsfullt samt att de, när det är möjligt, får återkoppling eller resultat. När det gäller ägandeskap behövs ytterligare diskussioner för att förena olika intressen kring kontroll över data, och gruppen föreslog att utforska modeller för gemensam tillgång till data mellan patienter, kliniker och forskare. Detta är särskilt viktigt eftersom fler datatyper som är relevanta inom området muskelsjukdomar (2D- och 3D-klinisk fotografering, klinisk rörelseregistrering, röstinspelning) i allt högre grad kommer att samlas in på många platser under de kommande åren.

Workshopen avslutades med enighet om behovet av en gemensam, samarbetsinriktad struktur och en tydlig färdplan för att driva dessa prioriteringar framåt. Huvudmålet är att förbättra forskningens effektivitet, öka patienternas delaktighet, främja tvärvetenskapligt samarbete och säkerställa att datadelning direkt gynnar personer som lever med sällsynta neuromuskulära sjukdomar.

En fullständig rapport kommer att publiceras i *Neuromuscular Disorders*.