



294e ENMC International Workshop

**Locatie:** Hoofddorp, Nederland

**Titel:** Diagnose en behandeling van paraproteïnemische myopathieën met focus op sporadisch laat optredende nemaline myopathie (SLONM) en lichteketen (AL) amyloïde myopathie

**Datum:** 27–29 maart 2026

**Organisatoren:**

Prof. T. Liewluck (VS), Dr. F. Kleefeld (Duitsland), Dr. M. Garibaldi (Italië), Prof. P. Laforêt (Frankrijk)

**Onderzoekers in vroege carrièrefase ('early career researchers'):**

Dr. A. Lauletta, Dr. J.M. Schwarz, Dr. E. Torchia

Vertalingen van dit rapport door:

Chinees: Prof. C. Yan

Nederlands: Prof. N. Voermans

Frans: Prof. P. Laforêt

Duits: Dr. F. Kleefeld

Italiaans: Dr. A. Lauletta

Japans: Prof. I. Nishino

Spaans: Dr. E. Gallardo

Thais: Prof. J. Tanboon

**Deelnemers:**

Prof. O. Benveniste (Frankrijk), Prof. K. Claeys (België), Prof. D. Dubey (VS), Dr. E. Gallardo (Spanje), Dr. M. Garibaldi (Italië), S. Gosteli (patiëntenvertegenwoordiger, Zwitserland), Dr. F. Kleefeld (Duitsland), Dr. R. Kotchetkov (Canada), Prof. P. Laforêt (Frankrijk), Dr. A. Lauletta (Italië), Dr. S. Leonard-Louis (Frankrijk), Prof. T. Liewluck (VS), Prof. J. Milisenda (Spanje), Prof. M. Milone (VS), Prof. E. Mughtar (Israël), Prof. I. Nishino (Japan), Dr. J.M. Schwarz (Duitsland), Prof. W. Stenzel (Duitsland), Prof. J. Tanboon (Thailand), M. Tierens (patiëntenvertegenwoordiger, België), Dr. E. Torchia (Italië), Prof. N. Voermans (Nederland), Prof. C. Yan (China).

**Achtergrond**

Paraproteïnemische myopathieën zijn een groep zeldzame, maar behandelbare spierziekten. Ze worden veroorzaakt door abnormale eiwitten in het bloed (paraproteïnen of monoklonale eiwitten), die worden gemaakt door een groep afwijkende plasmacellen of B-cellen. Daarom worden deze ziekten ook wel myopathieën geassocieerd met monoklonale gammopathie (MGAM's) genoemd.

De bekendste vormen zijn sporadisch laat optredende nemaline myopathie (SLONM) en lichtketen (AL) amyloïde myopathie.

Bij ongeveer de helft van de SLONM-patiënten is er een monoklonaal eiwit aanwezig. Deze groep heeft meestal ernstigere klachten. Vroeger was de prognose slechter voor deze patiënten, maar door nieuwe behandelingen gericht op plasmacellen zijn de uitkomsten nu sterk verbeterd en vergelijkbaar met patiënten zonder monoklonaal eiwit.

AL-amyloïde myopathie ontstaat doordat verkeerd gevouwen eiwitten (lichte ketens) zich ophopen in de spieren. Dit gebeurt vaak als onderdeel van een systemische amyloïdose.

Hoewel deze ziekten behandelbaar zijn, worden ze waarschijnlijk nog vaak niet herkend of verkeerd gediagnosticeerd. Dit komt onder andere door het ontbreken van duidelijke diagnostische criteria en vaste zorgpaden. Hierdoor kan de diagnose vertraging oplopen en de behandeling minder effectief zijn. Dit is een belangrijk probleem, omdat vroege behandeling juist kan leiden tot betere uitkomsten.

### **Doelstellingen van de workshop**

Tijdens de workshop kwamen 21 artsen en onderzoekers uit 12 landen samen. Zij waren gespecialiseerd in onder andere neuromusculaire ziekten, immunologie, spierpathologie, hematologie en moleculaire biologie. Ook namen twee patiëntenvertegenwoordigers en hun familieleden deel.

De discussie richtte zich op vijf hoofdpunten:

1. Het beter beschrijven van de verschillende ziektebeelden en kenmerken
2. Het bepalen van het beste diagnostische traject bij verdenking op deze aandoeningen
3. Het verbeteren van de indeling in subtypen
4. Het opstellen van diagnostische criteria voor SLONM
5. Het beoordelen van huidige behandelingen en het ontwikkelen van behandelrichtlijnen

Daarnaast was een belangrijk doel om samenwerking tussen verschillende specialismen te versterken en een internationaal onderzoeksnetwerk op te zetten.

### **Resultaten van de workshop**

De workshop leidde tot overeenstemming over belangrijke punten en tot praktische aanbevelingen:

- De term “monoklonale gammopathie van spierbetekenis” (MGMS) wordt aanbevolen in plaats van MGUS, om duidelijk te maken dat het monoklonale eiwit daadwerkelijk de spierziekte veroorzaakt.
- Voor het eerst zijn diagnostische criteria voor SLONM voorgesteld. Deze zijn gebaseerd op klinische kenmerken en laboratoriumonderzoek, waarbij het aantonen van nemaline lichaampjes in spierweefsel essentieel is.
- Er is een behandelalgoritme opgesteld:
  - Bij SLONM met monoklonaal eiwit (SLONM-MP) of andere MGAM's: snelle verwijzing naar een hematoloog en start van behandeling gericht op plasmacellen (zoals monoklonale antilichamen, chemotherapie of stamceltransplantatie). IVIg kan tijdelijk worden gebruikt als overbrugging.
  - Bij SLONM zonder monoklonaal eiwit: behandeling vooral met IVIg, eventueel aangevuld met immunosuppressiva.
- Het belang van betere herkenning van AL-amyloïde myopathie werd benadrukt. Er wordt aanbevolen om standaard Congo-roodkleuring te gebruiken bij onderzoek van spierweefsel.

- Er is ook een mogelijk nieuw subtype besproken, gekenmerkt door spiervezels met glycogeen gevulde vacuolen.

### **Impact voor patiënten en hun families**

De resultaten van deze workshop ondersteunen de ontwikkeling van internationale richtlijnen. Deze zullen worden verspreid via wetenschappelijke publicaties, samenwerkingen en patiëntenorganisaties. Het doel is om de herkenning te verbeteren, diagnoses sneller te stellen en behandelingen eerder te starten.

### **Vervolgstappen**

De diagnostische criteria en het behandelalgoritme worden voorbereid voor publicatie in *Neuromuscular Disorders*.

Belangrijke onderwerpen voor vervolgonderzoek zijn:

- internationale studies naar behandelingen
- lange termijn uitkomsten
- mate van klinische verbetering
- terugvalpercentages
- validatie van de nieuwe diagnostische criteria voor SLONM

Een volledig rapport zal worden gepubliceerd in *Neuromuscular Disorders* (PDF).