295th ENMC International Workshop (German Version)

Location: Hoofddorp, The Netherlands

Title: Harmonizing Clinical Monitoring in FSHD: Clinical Outcome Measures, Patient Perspectives, and Digital Innovations for the Upcoming Era of Drug Therapies

Date: 1–3 May 2026

Organisers: Dr E. Bugiardini (United Kingdom), Dr K. Eichinger (United States), Prof. B. Schoser (Germany).

Early Career Researchers: Dr H. Erdmann (Germany), Ms L. Schuckert (The Netherlands).

Translations of this report by: B. Schoser

Participants: Ms R. Badiani (United Kingdom), Dr. R. de Haas (The Netherlands), Dr N. Dubuisson (Belgium), Dr T. Duong (United States), Dr H. Erdmann (Germany), Dr T. Evangelista (France), Prof. M. Filosto (Italy), Dr M. Hatch (United States), Dr C. Hewamadumma (United Kingdom), Ms A. Hill (United States), Dr R. Muni Lofra (United Kingdom), Prof. T. E. Mongini (Italy), Dr G. K. Papadimas (Greece), Dr G. Ricci (Italy), Dr M. Rodrigues (New Zealand), Prof. V. Sansone (Italy), Dr L. Schuckert (The Netherlands), Prof. J. Statland (United States), Prof. G. Tasca (United Kingdom), Prof. N. Voermans (The Netherlands), Prof. T. Willis (United Kingdom).

Hintergrund

Facioscapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) ist eine der häufigsten erblichen Muskelerkrankungen. Sie beginnt meist mit einer Schwächung der Gesichtsmuskulatur und der Schultern und kann im Verlauf die Arme, Beine, den Rumpf und die Atemmuskulatur betreffen. Der Krankheitsverlauf ist sehr unterschiedlich, und neben Muskelschwäche leiden viele Patientinnen und Patienten auch unter Schmerzen, Müdigkeit und einer verminderten Lebensqualität. Neue Therapien für FSHD nähern sich der Zulassung, doch es gibt derzeit keinen international anerkannten Standard, wie Ärztinnen und Ärzte Patientinnen und Patienten in der täglichen klinischen Praxis nachverfolgen sollten. Verschiedene Länder und sogar unterschiedliche Kliniken messen unterschiedliche Dinge, verwenden verschiedene Instrumente und haben unterschiedliche Zeitressourcen für jeden Termin.

Ziel des Workshops

Der Workshop hatte zum Ziel, eine gemeinsame, praktische Methode zur Überwachung von FSHD in der routinemäßigen klinischen Versorgung zu entwickeln: eine Methode, die in verschiedenen klinischen Settings funktioniert, die Erfahrungen der Patientinnen und Patienten einbezieht und für das Zeitalter neuer Therapien gerüstet ist. Konkrete Ziele waren die Kartierung der aktuellen Überwachungspraktiken auf internationaler Ebene, die Bewertung bestehender Ergebnis- und Endpunktmessungen und ihrer Umsetzbarkeit im Routinebetrieb, die Identifikation wichtiger Faktoren für die Gruppierung von Patientinnen und Patienten, die Bewertung digitaler Werkzeuge sowie die Ermittlung klinischer Bedürfnisse, die derzeit vernachlässigt werden.

Ergebnisse des Workshops

Eine Vorabumfrage in 18 Ländern bestätigte eine erhebliche Variabilität in der klinischen Praxis und eine begrenzte Erfassung von patientenberichtetem Gesundheitszustand, Symptomen oder Lebensqualität (PROs). Aufbauend darauf schlug der Workshop ein gestuftes Überwachungsmodell vor: einen Kern-Datensatz, der in jeder Klinik verwendet werden soll, einen erweiterten Satz für akademische Zentren und ein umfassenderes Set für Forschungs- und klinische Studienzentren. Dieses Rahmenwerk ermöglicht den Vergleich von Daten zwischen Ländern, bleibt dabei jedoch realistisch hinsichtlich der klinischen Ressourcen. Schmerzen, Müdigkeit und PROs wurden als systematisch unterbewertet erkannt und priorisiert. Es wurden Arbeitsgruppen gebildet, um die Schmerzbeurteilung bei FSHD zu standardisieren und die klinische Definition des Krankheitsbeginns zu verfeinern. Diese Arbeit baut auf Vorarbeiten auf, einschließlich der kommenden internationalen FSHD-Standards für die Versorgung sowie der Empfehlungen des 279. ENMC-Workshops zu kindlich beginnender FSHD.

Der Workshop unterstrich die Bedeutung digitaler Technologien und tragbarer Geräte für die zukünftige klinische Überwachung. Die Ergebnisse werden über Publikationen, das FSHD Clinical Trial Research Network, das FSHD European Trial Network, das PaLaDIn-Konsortium, ERN EURO-NMD, TREAT-NMD sowie Patientenorganisationen verbreitet.

Auswirkungen für Patientinnen, Patienten und ihre Familien
Patientinnen und Patienten in verschiedenen Ländern werden von einer konsistenteren und vergleichbaren klinischen Nachsorge profitieren. Symptome, die das tägliche Leben stark beeinflussen, insbesondere Schmerzen und Müdigkeit, werden zunehmend systematisch erfasst. Das Rahmenwerk wird auch dazu beitragen, dass neue Behandlungen in der klinischen Praxis fair und zügig bewertet werden können.

Nächste Schritte
Der endgültige Konsens zu den einzelnen Messparametern wird bei einem Folge-Treffen im Juni 2026 formalisiert, während die Arbeitsgruppen parallel weiterarbeiten.

Ein vollständiger Bericht wird in **'Neuromuscular Disorders'** veröffentlicht.