295e ENMC International Workshop

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: Harmoniseren van klinische monitoring bij FSHD: uitkomstmaten, patiëntenperspectief en digitale innovaties voor het nieuwe tijdperk van behandelingen

Datum: 1-3 mei 2026

Organisatoren: Dr. E. Bugiardini (Verenigd Koninkrijk), Dr. K. Eichinger (Verenigde Staten), Prof. B. Schoser (Duitsland).

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

Dr. H. Erdmann (Duitsland), Mw. L. Schuckert (Nederland).

Vertalingen van dit rapport door:

Duits: Prof. B. Schoser
Portugees: Dr T Evangelista
Italiaans: Dr G. Ricci
Grieks: Dr G.K. Papadimas

Deelnemers:

Mw. R. Badiani (Verenigd Koninkrijk), Dr. R. de Haas (Nederland), Dr. N. Dubuisson (België), Dr. T. Duong (Verenigde Staten), Dr. H. Erdmann (Duitsland), Dr. T. Evangelista (Frankrijk), Prof. M. Filosto (Italië), Dr. M. Hatch (Verenigde Staten), Dr. C. Hewamadumma (Verenigd Koninkrijk), Mw. A. Hill (Verenigde Staten), Dr. R. Muni Lofra (Verenigd Koninkrijk), Prof. T. E. Mongini (Italië), Dr. G. K. Papadimas (Griekenland), Dr. G. Ricci (Italië), Dr. M. Rodrigues (Nieuw-Zeeland), Prof. V. Sansone (Italië), Mw. L. Schuckert (Nederland), Prof. J. Statland (Verenigde Staten), Prof. G. Tasca (Verenigd Koninkrijk), Prof. N. Voermans (Nederland), Prof. T. Willis (Verenigd Koninkrijk).

Achtergrond

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is één van de meest voorkomende erfelijke spierziekten. De ziekte begint meestal met zwakte in de gezichts- en schouderspieren, en kan zich in de loop van de tijd uitbreiden naar de armen, benen, romp en ademhalingsspieren. Hoe de ziekte zich ontwikkelt, verschilt sterk van persoon tot persoon. Naast spierzwakte hebben veel patiënten ook last van pijn, vermoeidheid en een verminderde kwaliteit van leven. Er komen nieuwe behandelingen voor FSHD aan, maar er is op dit moment nog geen internationale afspraak over hoe artsen FSHD-patiënten in de dagelijkse praktijk het beste kunnen volgen. In verschillende landen en zelfs in verschillende klinieken worden andere dingen gemeten, andere hulpmiddelen gebruikt, en is er meer of minder tijd beschikbaar per consult.

Doelstellingen van de workshop

Het doel van de workshop was om samen een praktische, gedeelde aanpak te ontwikkelen voor de begeleiding van FSHD-patiënten in de reguliere zorg: een aanpak die werkt in verschillende klinieken, die de ervaringen van patiënten meeneemt, en die klaar is voor het nieuwe tijdperk van behandelingen. Concreet wilde de workshop de huidige manier van opvolgen internationaal in kaart brengen, bestaande meetmethoden en hun haalbaarheid in de dagelijkse praktijk beoordelen, bepalen welke kenmerken van patiënten belangrijk zijn om verschillen tussen groepen beter te begrijpen, de rol van digitale hulpmiddelen onderzoeken, en aandacht vragen voor klinische behoeften die nu onvoldoende worden opgepakt.

Resultaten van de workshop

Voorafgaand aan de workshop bevestigde een vragenlijst onder deelnemers uit 18 landen dat de aanpak sterk verschilt per land en per kliniek, en dat de ervaringen van patiënten maar weinig worden gemeten. Op basis hiervan stelde de workshop een gelaagd systeem voor om patiënten te volgen: een basispakket met de minimale metingen die elke kliniek zou moeten doen, een uitgebreid pakket voor academische centra, en een volledig pakket voor onderzoekscentra en centra die klinische studies uitvoeren. Dit systeem maakt het mogelijk om gegevens tussen landen te vergelijken, terwijl het ook haalbaar blijft gezien de beschikbare middelen in de praktijk.

Pijn, vermoeidheid en de eigen ervaringen van patiënten worden nu nog onvoldoende gemeten en zijn als prioriteit benoemd. Er zijn twee werkgroepen opgericht: één om pijnmeting bij FSHD te standaardiseren, en één om de klinische definitie van het begin van de ziekte te verduidelijken. Dit werk bouwt voort op bestaande initiatieven, waaronder de aankomende internationale FSHD-zorgstandaarden en de aanbevelingen van de 279e ENMC-workshop over FSHD die op kinderleeftijd begint.

De workshop erkende ook het belang van digitale hulpmiddelen en draagbare technologie voor toekomstige klinische monitoring. De resultaten worden gedeeld via publicaties, het FSHD Clinical Trial Research Network, het FSHD European Trial Network, het PaLaDIn Consortium, ERN EURO-NMD, TREAT-NMD en patiëntenorganisaties.

Impact voor patiënten en hun families

Patiënten in verschillende landen zullen voortaan beter en consistenter worden gevolgd. Klachten die het dagelijks leven sterk beïnvloeden, met name pijn en vermoeidheid, zullen systematischer in kaart worden gebracht. Daarnaast helpt dit raamwerk ervoor te zorgen dat nieuwe behandelingen snel en eerlijk kunnen worden beoordeeld in de dagelijkse klinische praktijk.

Vervolgstappen

De definitieve afspraken over de te gebruiken meetmethoden worden vastgelegd tijdens een vervolgbijeenkomst in 2026, terwijl de werkgroepen ondertussen verder gaan met hun werk.

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