

295.º Workshop Internacional do ENMC

Local: Hoofddorp, Holanda

Título: Harmonização da monitorização clínica na FSHD: outcome measures (medidas de avaliação clínica dos doentes), perspetivas dos doentes e tecnologias digitais para a era que se aproxima das terapêuticas farmacológicas

Data: 1–3 de maio de 2026

Organizadores: Dr. E. Bugiardini (Reino Unido), Dr. K. Eichinger (Estados Unidos), Prof. B. Schoer (Alemanha).

Investigadores em início de carreira: Dr. H. Erdmann (Alemanha), Ms L. Schuckert (Países Baixos).

Traduções deste relatório por:

Alemão: Prof. B. Schoer

Holandês: Dr. R. de Haas

Português: Dr. T. Evangelista

Italiano: Dr. G. Ricci

Grego: Dr. G. K. Papadimas

Participantes: Ms R. Badiani (Reino Unido), Dr. R. de Haas (Holanda), Dr. N. Dubuisson (Bélgica), Dr. T. Duong (Estados Unidos), Dr. H. Erdmann (Alemanha), Dr. T. Evangelista (França), Prof. M. Filosto (Itália), Dr. M. Hatch (Estados Unidos), Dr. C. Hewamadumma (Reino Unido), Ms A. Hill (Estados Unidos), Dr. R. Muni Lofra (Reino Unido), Prof. T. E. Mongini (Itália), Dr. G. K. Papadimas (Grécia), Dr. G. Ricci (Itália), Dr. M. Rodrigues (Nova Zelândia), Prof. V. Sansone (Itália), Dr. L. Schuckert (Holanda), Prof. J. Statland (Estados Unidos), Prof. G. Tasca (Reino Unido), Prof. N. Voermans (Holanda), Prof. T. Willis (Reino Unido).

Contexto

A distrofia muscular facioscapulohumeral (FSHD) é uma das doenças musculares hereditárias mais frequentes. Habitualmente, começa por enfraquecer os músculos da face e dos ombros e, ao longo do tempo, pode afetar os braços, as pernas, o tronco e os músculos respiratórios. A progressão da doença varia muito de pessoa para pessoa e, para além da fraqueza muscular, muitos doentes também apresentam dor, fadiga e redução da qualidade de vida. Há novos medicamentos para a FSHD que estão próximos de poder ser aprovados mas atualmente não existe uma norma internacional consensual sobre a forma como os médicos devem acompanhar os doentes com FSHD na prática clínica diária. Diferentes países, e até diferentes centros clínicos, avaliam aspetos distintos, utilizam ferramentas diferentes e dispõem de tempos variáveis para cada consulta.

Objetivos do workshop

O workshop teve como objetivo chegar a acordo sobre uma forma comum e prática de monitorizar a FSHD nas consultas de rotina: uma abordagem que funcione em

diferentes contextos clínicos, que inclua a experiência do próprio doente e que esteja preparada para era das novas terapêuticas. Os objetivos específicos foram analisar as práticas atuais de monitorização a nível internacional, avaliar as medidas de avaliação clínica existentes e a sua aplicação nos cuidados de rotina, identificar fatores importantes para a estratificação dos doentes, avaliar o papel das tecnologias digitais e identificar necessidades clínicas atualmente negligenciadas.

Resultados do workshop

Um inquérito realizado antes do workshop em 18 países confirmou uma grande variabilidade na prática clínica e uma recolha limitada de resultados reportados pelos doentes (patient-reported outcomes, PROs). Com base nestes dados, o workshop propôs uma estrutura de monitorização clínica por níveis, incluindo um conjunto mínimo de dados essenciais a utilizar em todos os centros clínicos, um conjunto alargado para centros académicos e um conjunto mais abrangente para centros de investigação e de ensaios clínicos. Esta estrutura permitirá comparar dados entre países sem deixar de considerar as limitações dos recursos clínicos disponíveis.

A dor, a fadiga e os PROs foram reconhecidos como aspetos sistematicamente subavaliados e foram considerados prioritários. Foi acordada a criação de grupos de trabalho dedicados à uniformização da avaliação da dor na FSHD e a aperfeiçoar a definição clínica do início da doença. Este trabalho assenta em esforços já existentes na área, incluindo as próximas normas internacionais (guidelines) de cuidados para a FSHD e as recomendações do 279.º workshop ENMC sobre FSHD de início na infância. O workshop reconheceu também a importância das soluções digitais e dos dispositivos vestíveis (wearables) para a monitorização clínica futura. Os resultados serão divulgados através de publicação científica, da FSHD Clinical Trial Research Network, da FSHD European Trial Network, do Consórcio PaLaDIn, da ERN EURO-NMD, TREAT-NMD e de organizações de doentes.

Impacto para os doentes e suas famílias

Os doentes de diferentes países beneficiarão de um acompanhamento clínico mais consistente e comparável. Sintomas que afetam fortemente a vida diária, em particular a dor e a fadiga, serão reconhecidos de forma mais sistemática. Esta estrutura ajudará também a garantir que os novos tratamentos possam ser avaliados de forma justa e rápida em contextos clínicos de vida real.

Próximos passos

O consenso final sobre as medidas individuais será formalizado numa reunião de seguimento em 2026, com os grupos de trabalho a avançarem em paralelo.