



Verslag 4e International Symposium on Arthrogryposis

Auteur: Remco Jansen

Van 28 september tot 2 oktober vond in Montreal in Canada het 4e International Symposium on Arthrogryposis plaats. Medisch specialisten, genetici, onderzoekers, en vertegenwoordigers van AMC patiëntenverenigingen van over de hele wereld kwamen samen om de laatste ontwikkelingen in de diagnostiek en behandeling van AMC met elkaar te delen en internationale samenwerking te intensiveren. Thema van het symposium van dit jaar was “From Womb to Adulthood”.

Namens de AMC diagnosegroep van Spierziekten Nederland was Remco Bos aanwezig op het symposium. Het was fantastisch om te zien hoe veel er gebeurd is en nog gebeurt op het gebied van diagnostiek en behandeling van artrogrypose.

Nederlandse academische trots

De inbreng vanuit Nederland was sterker dan ooit. Prof. Hanneke de Vries, medisch adviseur van de diagnosegroep AMC, en haar onderzoeksteam van het Amsterdam UMC presenteerden hun onderzoeksresultaten op het gebied van prenatale diagnostiek bij (verdenking van) artrogrypose. Het standaard zorgpad voor prenatale diagnostiek dat is gerealiseerd in het AMC expertisecentrum in Amsterdam is een blauwdruk voor het inrichten van prenatale diagnostiek in specialistische ziekenhuizen in de hele wereld. Professor De Vries en haar team zullen deze inzichten ook met jullie delen tijdens de Webconferentie AMC op zaterdag 12 oktober.



Het trotse onderzoeksteam van Amsterdam UMC

Enorme vooruitgang op het gebied van genetica

Er is heel veel gebeurd sinds het 3e International Symposium on Arthrogryposis dat in 2018 plaatsvond in Philadelphia. Met name op het gebied van het in kaart brengen van de genotypen van AMC, dat wil zeggen de verzameling van alle erfelijke informatie, dus dan hebben we het over wat vastligt in je DNA. In 2018 waren er 12 genen bekend die geassocieerd worden met AMC. Inmiddels zijn dat er meer dan 500! Al die informatie is cruciaal bij de diagnose van de desbetreffende variant van AMC en bij het bepalen van vooruitzichten en behandelbeleid. Judith Hall, de beroemde medisch geneticus en onderzoeker van het eerste uur naar artrogryposis, sprak de hoop uit dat we inmiddels aan het begin staan van een tijdperk waarin we kunnen gaan denken aan gentherapie bij AMC. Gentherapie is een medische behandeling die de genetische code, ook wel bekend als DNA, kan aanpassen en zo het genetisch defect kan aanpakken. Nu nog in theorie en in experimentele fase, maar hopelijk kunnen de praktische beperkingen in de toekomst overwonnen worden.

Het congres kon via Instagram gevolgd worden



Patiëntenverenigingen van over de hele wereld slaan de handen ineen

Samen met AMCSI, de Amerikaanse patiëntenvereniging, en de Spaanse patiëntenvereniging heeft de AMC Diagnosewerkgroep van Spierziekten Nederland een serie aan workshops over user support groups begeleid. Doel van deze workshops was om te leren van elkaars ervaringen en uitdagingen om patiëntenverenigingen sterker en effectiever te maken en om de internationale samenwerking en de samenwerking met de medische professie en onderzoekers verder te intensiveren.

De inzet van de patiëntenverenigingen bij het begeleiden van patiënten, het bieden van een platform voor het ontmoeten van lotgenoten en het verzorgen van begrijpelijke en gevalideerde informatie is onmisbaar. Maar onder het motto “Nothing About Us, Without Us” wordt ook de rol van patiëntenverenigingen bij het inrichten van de zorg en het initiëren, sturen en ondersteunen van onderzoek breed onderkend en gewaardeerd.



Ani Samargian, oprichter van AMCSI

Het initiatief van de Amerikaanse, Spaanse en Nederlandse patiëntenverenigingen om te komen tot intensieve internationale samenwerking vond voedzame grond op het congres. Zodanig zelfs, dat er een speciaal ingelast overleg werd georganiseerd waarin patiëntenvertegenwoordigers uit 10 (!) landen spraken over de mogelijkheden van een mondiaal netwerk van patiëntenverenigingen. Eén van de besproken voordelen en ambities van zo'n netwerk was het in kaart brengen en beschikbaar maken van een internationaal medisch netwerk waarin we patiënten kunnen verwijzen naar de beste en meest ervaren medisch specialisten, lokaal, maar zeker ook internationaal. Een ander belangrijke ambitie is het opzetten en ondersteunen van patiëntenverenigingen in landen waar dit nog niet of nauwelijks bestaat. Bijvoorbeeld de aanwezige deelnemers uit Mexico en Italië gaven aan dat ze hier wel wat hulp bij kunnen gebruiken.



Overleg met patiëntenvertegenwoordigers uit 10 landen

No Limits – No Excuses

Naast de vele presentaties en workshops was er natuurlijk ook ruimte voor netwerken en sociale activiteiten. Luca – Lazy Legs – Patuelli, de bekende breakdanser die in augustus nog de paralympische spelen opende met zijn dancecrew ILL-Abilities, gaf een dansvoorstelling. Luca heeft AMC en heeft zijn eigen dansstijl ontwikkeld waarin hij ongelooflijke moves maakt met gebruik van zijn krukken. Hij heeft zijn eigen danscrew opgericht met dansers van over de hele wereld met fysieke beperkingen. Hij vertelde over zijn eigen uitdagingen en ambities en inspireerde het publiek met de invulling van zijn motto “No Limits, No Excuses”.



Luca – Lazy Legs – Patuelli

Meer aandacht nodig voor volwassenen met AMC

Thema van het congres van dit jaar was "From Womb to Adulthood". De aandacht voor de zwangerschap en prenatale diagnostiek was uitmuntend dit jaar, met dank aan de Nederlandse inbreng in het programma. Maar de klachten van volwassenen, en de behandeling en het voorkomen van die klachten, blijven een onderbelicht onderdeel van de zorg en het onderzoek naar AMC. Een boodschap die met name door de vertegenwoordigers van de patiëntenverenigingen uitgesproken werd, en beaamd door de aanwezige medisch professionals. Een goede gelegenheid om met elkaar ook op dat gebied hard te werken aan inzichten en oplossingen die de kwaliteit van het leven met AMC voor volwassenen kunnen verbeteren.

Next stop: Stockholm!

De gezamenlijke conclusie van het symposium was: er gebeurt veel en we zien dat er grote stappen voorwaarts gemaakt worden, maar er is nog veel te doen. We kijken nu al uit naar de voortgang die er in de komende jaren gemaakt wordt en de resultaten die gepresenteerd zullen worden tijdens het 5e International Symposium on Arthrogryposis, dat in 2028 zal plaatsvinden in Stockholm in Zweden.



"Pinky swear" van AMC ambassadrice Misha Walker (@mishadreamwalker) dat ze zo snel mogelijk weer naar Nederland komt!