

Miejsce: Wirtualne Spotkanie na Zoom

Tytuł: 254th Międzynarodowy Warsztaty ENMC: Utworzenie europejskiej sieci w celu zainicjowania europejskiego gromadzenia danych wraz z opracowaniem i udostępnianiem wytycznych dotyczących leczenia dorosłych pacjentów z SMA **Date:** 28 January, 29 January, 30 January 2022

Organizatorzy: Prof. Pascal Laforêt (Francja), Prof. Elena Pegoraro (Włochy), Prof. Ludo van der Pol (Holandia) i Prof. Maggie Walter (Niemcy).

Uczestnicy: Shahram Attarian (Francja), Bart Bartels (Holandia), Kristl Claeys (Belgia), Ana Ferreira (Francja), Nathalie Goemans (Belgia), Ksenija Gorni (Szwajcaria), Nicole Gusset (Szwajcaria), Tim Hagenacker (Niemcy), Victoria Hodgkinson (Kanada), Jan Kirschner (Niemcy), Andrea Klein (Szwajcaria), Anna Kostera-Pruszczyk (Polska), Hanns Lochmueller (Kanada), Chiara Marini Bettolo (Wielka Brytania), Eugenio Mercuri (Włochy), Robert Muni-Lofra (Wielka Brytania), David Orlikowski (Francja), Laetitia Ouilade (Francja), Constantinos Papadopoulos (Grecja), Helene Prigent (Francja), Ros Quinlivan (Wielka Brytania), Emmanuelle Salort-Campana (Francja), Valeria Sansone (Włochy), Piera Smeriglio (Francja), Rivka Smit (Holandia), Simone Thiele (Niemcy), Ben Tichler (Szwajcaria), Peter van den Bergh (Belgia), John Vissing (Dania), Juan Vázquez (Hiszpania).

29 badaczy klinicyistów z 12 różnych krajów (Belgia, Kanada, Dania, Francja, Niemcy, Grecja, Włochy, Holandia, Polska, Hiszpania, Szwajcaria, Wielka Brytania), 2 pacjentów z SMA, jeden przedstawiciel grupy wsparcia pacjentów i 2 przedstawiciele przemysłu z firm Biogen i Roche spotkali się na wirtualnych warsztatach w weekend 28-30 stycznia 2022 r. Warsztaty miały na celu utworzenie europejskiej sieci w celu zainicjowania europejskiego gromadzenia danych, wraz z opracowaniem i udostępnieniem wytycznych dotyczących leczenia dorosłych pacjentów z SMA. Warsztaty były wspierane przez 10 organizacji partnerskich ENMC.

Na całym świecie zbiory danych i rejestry, takie jak rejestry pacjentów TREAT-NMD, iSMAC i SMARtCARE zostały wdrożone jako ważne narzędzia pozwalające uzyskać lepszy wgląd w historię naturalną SMA u pacjentów nieleczonych, zwłaszcza starszych wiekiem, oraz pacjentów leczonych DMT. Dokumentacja w rejestrach SMA umożliwi systematyczny rozwój baz danych potrzebnych w celu rozwijania nowego paradygmatu leczenia. Grupa międzynarodowych ekspertów omówiła istotne aspekty obecnej i przyszłej terapii SMA, dane z tzw. świata rzeczywistego, sposób podania, biomarkery, kryteria rozpoczęcia i zakończenia leczenia, przejście z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych, zarządzanie oczekiwaniami, perspektywa pacjenta i przemysłu, kwestie prawne i praktyczne w Europie i Kanadzie, oceny w czasie kolejnych kontroli, a także zagadnienia związane z rejestrami pacjentów, inicjatywami ERN i TREAT- NMD.

W celu ujednoczenia rejestrów i zbiorów danych uczestnicy wypełnią formularz, w którym zostaną zidentyfikowane wspólne mianowniki; grupa uzgodniła również realistyczny, związany z fenotypem minimalny zestaw danych do obserwacji pacjentów, z różnymi testami dla pacjentów niesiedzących, siedzących i chodzących, wraz z konsensusem projektu protokołu monitorowania bezpieczeństwa i skuteczności leczenia.

Dodatkowo omówiono konkretne zalecenia dotyczące przejścia pacjentów z SMA z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych. Grupa zgodziła się co do potrzeby kolejnych warsztatów na temat wytycznych dla dorosłych i opracowania standardów opieki, przyszłych działań konsorcjum, takich jak dostęp do leczenia w całej Europie, wdrożenie nowych sposobów oceny wyników leczenia i wyników zgłaszanych przez pacjentów oraz gromadzenia danych w Europie .

Pełny raport zostanie opublikowany w Neuromuscular Disorders (PDF).

Biuro ENMC zapewni link do strony NMD Elsevier po opublikowaniu całego artykułu w NMD.