

Location: Virtual Zoom Meeting

Titel: 254th ENMC International Workshop: Gründung eines Europäischen Netzwerks zur Etablierung einer Europäischen Datensammlung, sowie die Entwicklung und Distribution von Behandlungsrichtlinien für erwachsene SMA PatientInnen

Datum: 28.- 30. Januar 2022

Organisatoren: Prof. Pascal Laforêt (Frankreich), Prof. Elena Pegoraro (Italien), Prof. Ludo van der Pol (Niederlande) und Prof. Maggie Walter (Deutschland).

Teilnehmer: Shahram Attarian (Frankreich), Bart Bartels (Niederlande), Kristl Claeys (Belgien), Ana Ferreira (Frankreich), Nathalie Goemans (Belgien), Ksenija Gorni (Schweiz), Nicole Gusset (Schweiz), Tim Hagenacker (Deutschland), Victoria Hodgkinson (Kanada), Jan Kirschner (Deutschland), Andrea Klein (Schweiz), Anna Kostera-Pruszczyk (Polen), Hanns Lochmueller (Kanada), Chiara Marini Bettolo (Großbritannien), Eugenio Mercuri (Italien), Robert Muni-Lofra (Großbritannien), David Orlikowski (Frankreich), Laetitia Ouilade (Frankreich), Constantinos Papadopoulos (Griechenland), Helene Prigent (Frankreich), Ros Quinlivan (Großbritannien), Emmanuelle Salort-Campana (Frankreich), Valeria Sansone (Italien), Piera Smeriglio (Frankreich), Rivka Smit (Niederlande), Simone Thiele (Deutschland), Ben Tichler (Schweiz), Peter van den Bergh (Belgien), John Vissing (Dänemark), Juan Vázquez (Spanien).

29 klinische Forscher aus 12 verschiedenen Ländern (Belgien, Kanada, Dänemark, Frankreich, Deutschland, Griechenland, Großbritannien, Italien, Niederlande, Polen, Spanien, Schweiz), 2 SMA PatientInnen, 1 Patientenorganisations-Repräsentant und 2 Pharma-Repräsentanten der Firmen Biogen und Roche trafen sich zu einem virtuellen Workshop am Wochenende vom 28.-30. Januar 2022. Ziel des Workshops war die Gründung eines Europäischen Netzwerks zur Etablierung einer Europäischen Datensammlung, sowie die Entwicklung und Distribution von Behandlungsrichtlinien für erwachsene SMA PatientInnen. Dieser Workshop wurde von den 10 ENMC Partnerorganisationen unterstützt.

Weltweit wurden bereits Datensammlungen und Register wie die TREAT-NMD Patientenregister, iSMAC und SMARtCARE als wichtige Werkzeuge implementiert, um mehr über den natürlichen Verlauf der Erkrankung bei unbehandelten und bei mit DMT behandelten SMA PatientInnen zu erfahren, gerade auch bei Älteren bzw. Erwachsenen. Die Dokumentation innerhalb von Registern ermöglicht den systematischen Aufbau einer Datensammlung zur weiteren Entwicklung zukünftiger neuer Behandlungsrichtlinien. Relevante Aspekte einer aktuellen und zukünftigen Therapie der SMA, Real-World Daten, Verabreichungsmodus, Biomarker, Behandlungs-Start und Stopp Kriterien, Transition aus der Kinder- und Jugendmedizin in den Erwachsenenbereich, Erwartungsmanagement, Patienten- und Industrieperspektive, regulatorische und praktische Fragestellungen innerhalb von Europa und in Kanada, sowie Verlaufsuntersuchungen und Patientenregister, ERN und TREAT-NMD Initiativen wurden von den internationalen Experten diskutiert.

Um Register und Datensammlungen zu harmonisieren, werden die Teilnehmer einen Fragebogen, in dem gemeinsame Items identifiziert werden, entwerfen und ausfüllen; die Gruppe einigte sich ebenfalls auf ein realistisches phänotyp-bezogenes Minimal Data Set zum Patienten Follow-up, mit unterschiedlichen Tests für Non-Sitter, Sitter und Walker, sowie auf ein Konsensus-Protokoll zur Erfassung von Behandlungssicherheit und -wirksamkeit.

Spezifische Empfehlungen für die Transition von SMA PatientInnen aus der Kinder- und Jugendmedizin in den Erwachsenenbereich wurden diskutiert. Es herrschte Einigkeit über die Notwendigkeit eines Follow-up Workshops zur Entwicklung von Behandlungsrichtlinien und

Standards of Care für erwachsene SMA PatientInnen, für zukünftige Aktivitäten des Konsortiums wie der Zugang zu SMA Therapien für alle Patienten innerhalb Europas, zur Implementation neuer Skalen und Endpunkte und PROMs (patient reported outcome measures), sowie zum Aufbau einer europaweiten Datensammlung.

Der vollständige Workshop-Bericht wird in „Neuromuscular Disorders“ publiziert werden (PDF).

Das ENMC Büro wird einen Link zur Elsevier Homepage einstellen, sobald der vollständige Workshopbericht in „Neuromuscular Disorders“ publiziert ist.