

Locatie: Virtual Zoom Meeting

Titel: 254th ENMC International Workshop: Formation of a European network to initiate a European data collection, along with development and sharing of treatment guidelines for adult SMA patients

Datum: 28 Januari, 29 Januari, 30 Januari 2022

Organisatie: Prof. Pascal Laforêt (Frankrijk), Prof. Elena Pegoraro (Italië), Prof. Ludo van der Pol (The Nederland) and Prof. Maggie Walter (Germany).

Participanten: Shahram Attarian (Frankrijk), Bart Bartels (Nederland), Kristl Claeys (België), Ana Ferreiro (Frankrijk), Nathalie Goemans (België), Ksenija Gorni (Zwitserland), Nicole Gusset (Zwitserland), Tim Hagenacker (Duitsland), Victoria Hodgkinson (Canada), Jan Kirschner (Germany), Andrea Klein (Zwitserland), Anna Kostera-Pruszczuk (Polen), Hanns Lochmueller (Canada), Chiara Marini Bettolo (UK), Eugenio Mercuri (Italië), Robert Muni-Lofra (GB), David Orlikowski (Frankrijk), Laetitia Ouilade (Frankrijk), Constantinos Papadopoulos (Greece), Helene Prigent (Frankrijk), Ros Quinlivan (GB), Emmanuelle Salort-Campana (Frankrijk), Valeria Sansone (Italië), Piera Smeriglio (Frankrijk), Rivka Smit (Nederland), Simone Thiele (Duitsland), Ben Tichler (Zwitserland), Peter van den Bergh (België), John Vissing (Denemarken), Juan Vázquez (Spanje).

29 klinische onderzoekers uit 12 verschillende landen (België, Canada, Denemarken, Frankrijk, Duitsland, Griekenland, Italië, Nederland, Polen, Spanje, Zwitserland, UK), twee SMA-patiënten, één vertegenwoordiger van een patiëntenvereniging en twee branchevertegenwoordigers van Biogen en Roche ontmoetten elkaar voor een virtuele workshop in het weekend van 28-30 januari 2022.

De workshop was gericht op de vorming van een Europees netwerk om een Europese dataverzameling te initiëren, samen met het ontwikkelen en delen van behandelrichtlijnen voor volwassen SMA-patiënten. Deze workshop werd ondersteund door de 10 ENMC-partnerorganisaties.

Wereldwijd zijn gegevensverzamelingen en registers, zoals TREAT-NMD-patiëntenregisters, iSMAC en SMARtCARE geïmplementeerd als belangrijke instrumenten om meer inzicht te krijgen in het natuurlijke beloop van SMA bij therapie-naïeve patiënten, vooral op oudere leeftijd, en patiënten die met DMT worden behandeld. De documentatie in SMA-registers maakt de systematische ontwikkeling van een database mogelijk voor de verdere ontwikkeling van het nieuwe behandelingsparadigma. Relevante aspecten van huidige en toekomstige SMA-therapie, real-world bewijs, wijze van toepassing, biomarkers, criteria voor het starten en stoppen van de behandeling, overgang van pediatrische naar volwassenzorg, management van verwachtingen, patiënt- en industrieperspectief, regelgevende en praktische kwesties in heel Europa en Canada, en follow-upbeoordelingen, samen met patiëntenregistraties, ERN- en TREAT-NMD-initiatieven werden besproken met internationale experts. Voor het harmoniseren van registers en gegevensverzamelingen vullen deelnemers een formulier in waarop gemeenschappelijke noemers worden geïdentificeerd; de groep was het ook eens over een realistische fenotype-gerelateerde minimale dataset voor de follow-up van de patiënt, met verschillende tests voor non-sitters, sitters en walkers, samen met een consensus conceptprotocol voor het bewaken van de veiligheid en werkzaamheid van de behandeling.

Daarnaast werden specifieke aanbevelingen besproken voor de overgang van SMA-patiënten van pediatrische naar volwassenzorg. De groep was het eens over de noodzaak van een vervolgworkshop over richtlijnen voor volwassenen en de ontwikkeling van zorgstandaarden, toekomstige activiteiten van het consortium zoals toegang tot behandeling in heel Europa, implementatie van nieuwe uitkomstmaten en door patiënten gerapporteerde resultaten, en een Europese gegevensverzameling.

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