

Sede: Incontro Zoom virtuale

Titolo: 254th Workshop Internazionale ENMC: Formazione di una rete Europea per l'avvio di una raccolta di dati, e per lo sviluppo e la condivisione di linee guida per il trattamento di pazienti adulti affetti da SMA.

Data: 28 Gennaio, 29 Gennaio, 30 Gennaio 2022

Organizzatori: Prof. Pascal Laforêt (Francia), Prof. Elena Pegoraro (Italia), Prof. Ludo van der Pol (Paesi Bassi) and Prof. Maggie Walter (Germania).

Partecipanti: Shahram Attarian (Francia), Bart Bartels (Paesi Bassi), Kristl Claeys (Belgio), Ana Ferreiro (Francia), Nathalie Goemans (Belgio), Ksenija Gorni (Svizzera), Nicole Gusset (Svizzera), Tim Hagenacker (Germania), Victoria Hodgkinson (Canada), Jan Kirschner (Germania), Andrea Klein (Svizzera), Anna Kostera-Pruszczyk (Polonia), Hanns Lochmueller (Canada), Chiara Marini Bettolo (Regno Unito), Eugenio Mercuri (Italia), Robert Muni-Lofra (Regno Unito), David Orlikowski (Francia), Laetitia Ouilade (Francia), Constantinos Papadopoulos (Grecia), Helene Prigent (Francia), Ros Quinlivan (Regno Unito), Emmanuelle Salort-Campana (Francia), Valeria Sansone (Italia), Piera Smeriglio (Francia), Rivka Smit (Paesi Bassi), Simone Thiele (Germania), Ben Tichler (Svizzera), Peter van den Bergh (Belgio), John Vissing (Danimarca), Juan Vázquez (Spagna).

29 ricercatori clinici provenienti da 12 diversi stati (Belgio, Canada, Danimarca, Francia, Germania, Grecia, Italia, Paesi Bassi, Polonia, Spagna, Svizzera, Regno Unito), 2 pazienti affetti da SMA, un rappresentante delle associazioni di pazienti e 2 rappresentanti dell'industria (Biogen e Roche) si sono incontrati nel fine settimana del 28-30 gennaio 2022 per un incontro virtuale.

Questo incontro mirava alla formazione di una rete europea per avviare una raccolta dati e sviluppare e condividere linee guida per il trattamento dei pazienti adulti affetti da SMA. Questo incontro è stato supportato dalle 10 organizzazioni partner di ENMC.

In tutto il mondo, le raccolte di dati e i registri, come il registro pazienti TREAT-NMD, iSMAC e SMARtCARE, sono stati utilizzati come strumenti importanti per ottenere maggiori informazioni sulla storia naturale della SMA nei pazienti, soprattutto in età avanzata, non trattati o in trattamento con le nuove terapie. I dati nei registri SMA permettono lo sviluppo sistematico di un database finalizzato alla identificazione di un nuovo paradigma di trattamento. Sono stati discussi con esperti internazionali gli aspetti rilevanti della terapia della SMA attuale e futura, le evidenze derivate dal "mondo reale", le modalità di applicazione, i biomarcatori, i criteri di inizio e fine trattamento, la transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti, la gestione delle aspettative, la prospettiva dei pazienti e dell'industria, le questioni normative e pratiche in Europa e Canada, le valutazioni di follow-up, i registri di pazienti, e le iniziative delle ERN e di TREAT-NMD.

Per armonizzare i registri e le raccolte di dati, i partecipanti hanno compilato un modulo in cui sono stati identificati dei denominatori comuni. Il gruppo, per il follow-up dei pazienti, ha anche concordato un insieme di dati fenotipici minimi e realistici con test specifici per i pazienti deambulanti e per coloro che hanno perso/non hanno mai camminato insieme a una bozza di protocollo condiviso per il monitoraggio della sicurezza e dell'efficacia del trattamento.

Sono state discusse inoltre raccomandazioni specifiche per la transizione dei pazienti SMA dalle cure pediatriche a quelle degli adulti. Il gruppo ha concordato sulla necessità di un incontro di follow-up per lo sviluppo delle linee guida per gli adulti e per lo sviluppo di un protocollo di standard di cura, e per decidere sulle attività future del consorzio come per esempio l'accesso alle cure in Europa, l'attuazione o l'identificazione di nuove misure cliniche di efficacia, gli esiti riportati dai pazienti, e una raccolta dati europea.

Un resoconto completo di questo incontro sarà pubblicato su Neuromuscular Disorders (PDF).

L'ufficio ENMC si assicurerà di creare un link alla pagina NMD Elsevier, una volta che l'articolo completo sarà pubblicato su NMD.