292. Międzynarodowe Warsztaty ENMC:

Miejsce: Hoofddorp, Holandia

Tytuł: Najlepsze praktyki po dodatnim wyniku badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

Data: 23–25 stycznia 2026 r.

Organizatorzy: prof. Liesbeth De Waele (Belgia), prof. Eduardo Tizzano (Hiszpania), prof. Monika Gos (Polska), Marie-Christine Ouillade (SMA Europe)

Młody badacz (Early Career Researcher): dr Laura Carrera-Garcia

Raport: dr Tamara Dangouloff

Tłumaczenia niniejszego raportu:
czeski: prof. Jana Haberlova
niderlandzki: dr Renske Wadman
francuski: Marie-Christine Ouillade
niemiecki: prof. Jan Kirschner
włoski: prof. Marika Pane
polski: dr Jakub Tomczyk
rosyjski: Olga Germanenko
serbski: dr Miloš Brkušanin
hiszpański: dr Laura Carrera-Garcia
szwedzki: prof. Thomas Sejersen

Uczestnicy: Giovanni Baranello (Wielka Brytania), Bart Bartels (Holandia), Miloš Brkušanin (Serbia), Laura Carrera-Garcia (Hiszpania), Tamara Dangouloff (Belgia), Basil Darras (USA), Michelle Farrar (Australia), Olga Germanenko (Rosja), Monika Gos (Polska), Jana Haberlova (Czechy), Jan Kirschner (Niemcy), Katarzyna Kotulska-Jozwiak (Polska), Vincent Laugel (Francja), Henny Lemmink (Holandia), Wolfgang Mueller-Felber (Niemcy), Andres Nascimento (Hiszpania), Magali Ngawa (Belgia), Maryam Oskoui (Kanada), Marie-Christine Ouillade (Francja), Marika Pane (Włochy), Susana Quijano-Roy (Francja), Thomas Sejersen (Szwecja), Eduardo Tizzano (Hiszpania), Jakub Tomczyk (Polska), Renske Wadman (Holandia), Liesbeth De Waele (Belgia)

Podsumowanie

292. warsztaty ENMC odbyły się w dniach 23–25 stycznia 2026 r. w Hoofddorp w Holandii. Zgromadziły ekspertów w dziedzinie chorób nerwowo-mięśniowych oraz przedstawicieli środowisk pacjentów z Europy, Ameryki Północnej i Australii, aby omówić najlepsze praktyki po uzyskaniu dodatniego wyniku badań przesiewowych noworodków (NBS) w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Spotkanie dotyczyło kluczowych kroków po badaniu przesiewowym, w tym potwierdzenia rozpoznania, komunikacji z rodzinami, podejmowania decyzji terapeutycznych, terminów rozpoczęcia leczenia oraz długoterminowej obserwacji.

SMA jest rzadką chorobą nerwowo-mięśniową spowodowaną brakiem genu SMN1, co prowadzi do postępującej degeneracji neuronów ruchowych. W konsekwencji dominującym objawem jest osłabienie mięśni dowolnych, o zmiennym nasileniu — od bardzo ciężkich postaci wrodzonych po osłabienie, które może ujawnić się w życiu dorosłym. Podczas gdy gen determinujący chorobę (SMN1) jest nieobecny, SMN2 pełni rolę genu „zapasowego", wytwarzając niewielkie ilości funkcjonalnego białka SMN. Dlatego liczba kopii genu SMN2 wpływa — choć nie pozwala w pełni przewidzieć — na przebieg choroby. Więcej kopii SMN2 jest skorelowana z łagodniejszym przebiegiem. Dostępność terapii modyfikujących przebieg choroby oraz dowody, że leczenie jest najskuteczniejsze przy wczesnym rozpoczęciu, zmotywowały rozszerzanie programów NBS na świecie. Wczesna identyfikacja wiąże się jednak z wyzwaniami: zmiennością oceny liczby kopii SMN2, niepewnością rokowania (szczególnie u niemowląt z ≥4 kopiami SMN2), obciążeniem emocjonalnym rodzin otrzymujących nieoczekiwaną diagnozę oraz wspólnym podejmowaniem decyzji dotyczących wyboru terapii, mając na uwadze oczekiwania rodziców.

Celem warsztatów było ujednolicenie podejścia do potwierdzania rozpoznania genetycznego, w szczególności w zakresie określania liczby kopii SMN2 i oceny jakości tego oznaczenia. Kolejnym ważnym celem było zdefiniowanie wspólnych zasad kierujących decyzjami terapeutycznymi zarówno u niemowląt objawowych, jak i przedobjawowych wykrytych dzięki NBS, w tym u dzieci z ≥4 kopiami SMN2. Uczestnicy starali się również wskazać praktyczne sposoby ograniczania opóźnień między dodatnim wynikiem przesiewu, potwierdzeniem diagnozy a rozpoczęciem leczenia. Kluczowymi tematami dyskusji były komunikacja z rodzinami, priorytety długoterminowej obserwacji oraz międzynarodowa współpraca w zakresie danych.

Uczestnicy uzgodnili kluczowe zasady laboratoryjne i kliniczne, które powinny zostać włączone do zaktualizowanych wytycznych najlepszych praktyk. Obejmują one potrzebę dokładnego i powtarzalnego oznaczania liczby kopii SMN2, ujednoliconego raportowania oraz strategii ponownego testowania w przypadku niepewnych wyników. W zakresie postępowania klinicznego podkreślono, że u niemowląt objawowych leczenie należy rozpocząć natychmiast — bez opóźniania z powodu dodatkowych badań potwierdzających — oraz że podejście typu „czekaj i obserwuj" u niemowląt z 4 kopiami SMN2 wiąże się z gorszymi wynikami i powinno być unikane.

Warsztaty podkreśliły znaczenie standaryzowanych ścieżek postępowania, które skracają czas do rozpoczęcia leczenia, oraz jasnych umiejętności i narzędzi komunikacyjnych dla rodzin, a także działań wspierających dostosowanych do zasobów każdego ośrodka. Proponowane rezultaty obejmują zaktualizowane wytyczne laboratoryjne, rekomendacje dotyczące komunikacji oraz opracowanie minimalnego międzynarodowego zestawu danych dla długoterminowej obserwacji i federacyjnego współdzielenia danych. Podkreślono rolę zespołów wielodyscyplinarnych w zapewnieniu spójnej opieki kontrolnej. Uczestnicy zwrócili również uwagę na rosnącą rolę biomarkerów, takich jak poziomy neurofilamentów i biomarkery cyfrowe, które mogą wspierać wcześniejsze wykrywanie aktywności choroby oraz pomóc w doprecyzowaniu rokowania i ocenie odpowiedzi na leczenie. Ustalenia te zostaną uwzględnione w raporcie z warsztatów ENMC, wraz z inicjatywami współpracy ukierunkowanymi na poprawę zbierania danych z praktyki klinicznej (real-world data).

Poprzez promowanie wcześniejszej i dokładniejszej diagnostyki, bardziej przejrzystej komunikacji oraz terminowego rozpoczęcia leczenia, rekomendacje z warsztatów mają na celu ograniczenie progresji choroby, poprawę wyników rozwojowych oraz zmniejszenie obciążenia emocjonalnego rodzin. Ujednolicone standardy mogą także redukować nierówności w dostępie do optymalnej opieki między krajami.

Kolejne kroki obejmują opracowanie pełnego raportu z warsztatów, aktualizację międzynarodowego dokumentu typu white paper dotyczącego NBS (pod auspicjami European Alliance for Neonatal Screening), zdefiniowanie międzynarodowego minimalnego zestawu danych, któ®e powinny być zbierane oraz dalsze prace nad harmonizacją rejestrów oraz opracowanie wytycznych komunikacji dla rodzin.

Pełny raport zostanie opublikowany w czasopiśmie Neuromuscular Disorders.