



## **292-ое Международный семинар ENMC:**

**Место проведения:** Хопдорф, Нидерланды

**Название:** Лучшие практики после положительного результата скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию

**Даты:** 23-25 января 2026

**Организаторы:** Prof. Liesbeth De Waele (Belgium), Prof. Eduardo Tizzano (Spain), Dr Monika Gos (Poland), Marie-Christine Ouillade (SMA Europe)

**Молодой исследователь:** Dr Laura Carrera-Garcia

**Отчет:** Dr Tamara Dangouloff

**Перевод этого отчета выполнен:**

Чешский: Prof. Jana Haberlova

Голландский: Dr Renske Wadman

Французский: Dr Tamara Dangouloff

Немецкий: Prof. Jan Kirschner

Итальянский: Prof. Marika Pane

Польский: Mr. Jakub Tomczyk

Русский: Ms. Olga Germanenko

Сербский: Dr Miloš Brkušnin

Испанский: Dr Laura Carrera-Garcia

Шведский: Prof. Thomas Sejersen

**Участники:** Giovanni Baranello (UK), Bart Bartels (Netherlands), Miloš Brkušnin (Serbia), Laura Carrera-Garcia (Spain), Tamara Dangouloff (Belgium), Basil Darras (USA), Michelle Farrar (Australia), Olga Germanenko (Russia), Monika Gos (Poland), Jana Haberlova (Czech Republic), Jan Kirschner (Germany), Katarzyna Kotulska-Jozwiak (Poland), Vincent Laugel (France), Henny Lemmink (Netherlands), Wolfgang Mueller-Felber (Germany), Andres Nascimento (Spain), Magali Ngawa (Belgium), Maryam Oskoui (Canada), Marie-Christine Ouillade (France), Marika Pane (Italy), Susana Quijano-Roy (France), Thomas Sejersen (Sweden), Eduardo Tizzano (Spain), Jakub Tomczyk (Poland), Renske Wadman (Netherlands), Liesbeth De Waele (Belgium)

### **Краткое содержание**

292-й семинар ENMC проходил с 23 по 25 января 2026 года в Хофдорпе, Нидерланды, и собрал экспертов в области нервно-мышечных заболеваний и представителей пациентских

организаций из Европы, Северной Америки и Австралии для обсуждения передовых методов работы и лучших практик после положительного результата скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА). На встрече были рассмотрены ключевые этапы после скрининга, включая подтверждение диагноза, вопросы коммуникации с семьями, принятие решений о лечении, сроки лечения и вопросы долгосрочного наблюдения.

СМА — редкое нервно-мышечное заболевание, вызванное отсутствием гена *SMN1*, приводящее к прогрессирующей дегенерации двигательных нейронов. В проявлениях заболевания преобладает слабость произвольных мышц с различной степенью поражения, от очень тяжелых врожденных случаев до слабости, которая может появиться во взрослом возрасте. В ситуации делеции гена *SMN1*, определяющего заболевание, ген *SMN2* выполняет функцию резервного, продуцируя небольшое количество функционального белка SMN. Таким образом, количество копий гена *SMN2* влияет на тяжесть заболевания, но не предсказывает ее полностью. Чем больше копий *SMN2*, тем менее тяжелыми являются проявления заболевания. Наличие модифицирующих заболевание методов лечения и данные, свидетельствующие о том, что лечение наиболее эффективно при раннем начале, стимулировали быстрое расширение программ неонатального скрининга во всем мире. Однако ранняя диагностика также сопряжена с трудностями: вариабельность в оценке количества копий гена *SMN2*, неопределенность прогноза (особенно для младенцев с  $\geq 4$  копиями гена *SMN2*), эмоциональная нагрузка на семьи, получившие неожиданный диагноз, и совместное принятие решений о выборе терапии с учетом управления ожиданиями от лечения.

Целью семинара было согласование подходов к подтверждению генетического диагноза, в частности, в отношении определения и оценки качества количества копий гена *SMN2*. Еще одной ключевой задачей было определение общих принципов, которые должны определять решения о лечении как симптоматических, так и бессимптомных младенцев, выявленных с помощью неонатального скрининга, включая тех, у кого обнаружено  $\geq 4$  копий гена *SMN2*. Участники также стремились определить практические способы сокращения задержек между положительным результатом скрининга, подтверждением диагноза и началом лечения. Ключевыми темами обсуждения стали коммуникация с семьями, приоритеты долгосрочного наблюдения и международное сотрудничество в области обмена данными.

Участники согласовали ключевые лабораторные и клинические принципы, которые должны быть включены в обновленные рекомендации по передовой практике. К ним относятся необходимость точного и воспроизводимого тестирования количества копий гена *SMN2*, гармонизация отчетности и стратегии повторного тестирования в случае неопределенности результатов. Что касается клинического ведения, участники подчеркнули, что младенцы с симптомами нуждаются в немедленном лечении без промедления с помощью подтверждающего тестирования, и что длительное время применявшийся подход «наблюдение и ожидание» для младенцев с 4 копиями гена *SMN2* связан с худшими исходами и его следует избегать.

На семинаре была подчеркнута важность стандартизированных алгоритмов для сокращения времени до начала лечения, четких коммуникативных навыков и наличия инструментов и материалов для семей, а также иных мер поддержки, соответствующих ресурсам каждого центра. Предлагаемые результаты обсуждения включают обновленные лабораторные рекомендации, рекомендации по коммуникации и разработку минимального международного набора данных для долгосрочного наблюдения, а также федеративный обмен данными. Была подчеркнута роль междисциплинарных команд в обеспечении последовательного наблюдения пациентов. Участники также отметили расширяющуюся роль биомаркеров, таких как уровни нейрофиламентов и цифровые биомаркеры, которые могут способствовать более раннему выявлению активности заболевания и помочь уточнить прогноз и ответ на лечение. Эти

результаты будут включены в отчет о семинаре ENMC вместе с совместными инициативами, направленными на улучшение сбора данных в реальных условиях.

Содействуя и продвигая раннюю и точную диагностику, более четкую информацию и коммуникацию и своевременное начало лечения, рекомендации этого семинара направлены на предотвращение прогрессирования заболевания, улучшение результатов развития ребенка и уменьшение эмоциональной нагрузки семьи. Гармонизированные стандарты также могут уменьшить неравенство в доступе к оптимальной медицинской помощи в разных странах.

Следующие шаги включают подготовку полного отчета семинара, обновление международного аналитического документа по неонатальному скринингу (White paper) (в рамках Европейского альянса по неонатальному скринингу), определение международного минимального набора данных, продвижение усилий по гармонизации регистров и разработку руководств по коммуникации с семьями.

**Полный отчет будет опубликован в журнале Neuromuscular Disorders.**