



292º Taller Internacional ENMC:

Ubicación: Hoofddorp, Países Bajos

Título: **Buenas prácticas tras un cribado positivo de atrofia muscular espinal en recién nacidos**

Fecha: 23-25 de enero de 2026

Organizadores: Prof. Liesbeth De Waele (Bélgica), Prof. Eduardo Tizzano (España), Dra. Monika Gos (Polonia), Marie-Christine Ouillade (SMA Europa)

Investigadora en etapas inicial: Dra. Laura Carrera-García

Informe: Dra. Tamara Dangouloff

Traducciones de este informe por:

Checo, Prof. Jana Haberlova

Holandés, Dra. Renske Wadman

Francés, Marie-Christine Ouillade

Alemán, Prof. Jan Kirschner

Italiano, Prof. Marika Pane

Polaco, Sr. Jakub Tomczyk

Ruso, Sra. Olga Germanenko

Serbio, Dr. Miloš Brkušanin

Español, Dra. Laura Carrera-García

Sueco, Prof. Thomas Sejersen

Participantes: Giovanni Baranello (Reino Unido), Bart Bartels (Países Bajos), Miloš Brkušanin (Serbia), Laura Carrera-García (España), Tamara Dangouloff (Bélgica), Basil Darras (EE.UU.), Michelle Farrar (Australia), Olga Germanenko (Rusia), Monika Gos (Polonia), Jana Haberlova (República Checa), Jan Kirschner (Alemania), Katarzyna Kotulska-Jozwiak (Polonia), Vincent Laugel (Francia), Henny Lemmink (Países Bajos), Wolfgang Mueller-Felber (Alemania), Andrés Nascimento (España), Magali Ngawa (Bélgica), Maryam Oskoui (Canadá), Marie-Christine Ouillade (Francia), Marika Pane (Italia), Susana Quijano-Roy (Francia), Thomas Sejersen (Suecia), Eduardo Tizzano (España), Jakub Tomczyk (Polonia), Renske Wadman (Países Bajos), Liesbeth De Waele (Bélgica)

Resumen

El 292º taller del ENMC se celebró del 23 al 25 de enero de 2026 en Hoofddorp, Países Bajos, y reunió a expertos en neuromuscular y representantes de pacientes de Europa, Norteamérica y Australia para debatir las mejores prácticas tras un resultado positivo en el cribado neonatal (CN) para atrofia muscular espinal (AME). La reunión abordó los pasos clave tras el cribado, incluyendo la confirmación del diagnóstico, la comunicación con las familias, la toma de decisiones sobre el tratamiento, los plazos para el tratamiento y el seguimiento a largo plazo.

La AME es una enfermedad neuromuscular rara causada por la ausencia del *gen SMN1*, que conduce a una degeneración progresiva de las neuronas motoras. Por lo tanto, la debilidad de los músculos voluntarios domina principalmente las manifestaciones con un grado variable de afectación, que va desde casos congénitos muy graves hasta debilidad que puede aparecer en la vida adulta. Aunque *SMN1*, el gen determinante, está ausente; *SMN2* actúa como un gen de respaldo, produciendo pequeñas cantidades de proteína SMN funcional. Por lo tanto, el número de *copias del gen SMN2* influye en la gravedad de la enfermedad, sin predecirla por completo. Cuantas más *copias del gen SMN2*, menos graves son las manifestaciones. La disponibilidad de terapias modificadoras de la enfermedad y la evidencia que demuestra que el tratamiento es más eficaz cuando se inicia temprano, han motivado la rápida expansión de los programas de CN en todo el mundo. Sin embargo, la identificación temprana también plantea retos: la variabilidad en la evaluación del número de copias SMN2, la incertidumbre en el pronóstico (especialmente en bebés con ≥ 4 copias *SMN2*), la carga emocional sobre las familias que reciben un diagnóstico inesperado y la toma de decisiones compartida en la elección terapéutica con la gestión de expectativas.

El taller tuvo como objetivo armonizar los enfoques para confirmar el diagnóstico genético, especialmente en lo que respecta a la determinación y evaluación de la calidad del *número de copias de SMN2*. Otro objetivo clave fue definir principios compartidos para guiar las decisiones de tratamiento tanto para bebés sintomáticos como presintomáticos detectados por CN, incluidos aquellos con ≥ 4 copias *de SMN2*. Los participantes también buscaron identificar formas prácticas de reducir los retrasos entre un resultado positivo en el cribado, la confirmación diagnóstica y el inicio del tratamiento. La comunicación con las familias, las prioridades en el seguimiento a largo plazo y la colaboración internacional en materia de datos fueron puntos clave de discusión.

Los participantes acordaron principios clínicos y de laboratorio clave que se integrarán en las guías actualizadas de buenas prácticas. Entre ellos se incluye la necesidad de realizar pruebas precisas y repetibles *del número de copias SMN2*, armonización de los informes y estrategias de repetición de las pruebas cuando los resultados sean inciertos. Para el manejo clínico, los participantes enfatizaron que los bebés sintomáticos requieren tratamiento inmediato sin demora mediante pruebas confirmatorias, y que los enfoques prolongados de "observación y espera" para bebés con 4 copias *de SMN2* están asociados a peores resultados y deben evitarse.

El taller destacó la importancia de contar con vías estandarizadas para acortar el tiempo de tratamiento, habilidades y herramientas de comunicación claras para las familias, y medidas de apoyo alineadas con los recursos de cada centro. Entre los resultados propuestos se incluyen directrices de laboratorio actualizadas, recomendaciones de comunicación y el desarrollo de un conjunto de datos internacional mínimo para el seguimiento a largo plazo y el intercambio de datos federado. Se subrayó el papel de los equipos multidisciplinares en el seguimiento continuado. Los participantes también señalaron el papel creciente de los biomarcadores, como los niveles de neurofilamento y los biomarcadores digitales, que pueden facilitar la identificación temprana de la actividad de la enfermedad y ayudar a refinar el pronóstico y la respuesta al tratamiento. Estos resultados se incorporarán el informe del taller del ENMC, junto con iniciativas colaborativas destinadas a mejorar la recopilación de datos del mundo real.

Al promover un diagnóstico más precoz y preciso, una comunicación más clara y el inicio oportuno del tratamiento, las recomendaciones del taller buscan reducir la progresión de la enfermedad, mejorar los resultados del desarrollo y disminuir la carga emocional sobre las familias. La armonización de los estándares también puede reducir las desigualdades en el acceso a una atención óptima en los diferentes países.

Los siguientes pasos incluyen redactar el informe completo del taller, la actualización del libro blanco internacional sobre el CN (bajo el paraguas de la Alianza Europea para el Cribado Neonatal), la definición de un conjunto mínimo de datos internacional, el avance en los esfuerzos de armonización de los registros y la elaboración de directrices de comunicación para las familias.

Se publicará un informe completo en Neuromuscular Disorders.