

De 292e ENMC-workshop vond plaats van 23–25 januari 2026 in Hoofddorp, Nederland, en bracht neuromusculaire experts en patiëntenvertegenwoordigers uit Europa, Noord-Amerika en Australië samen om *best practices* te bespreken na een positieve uitslag op spinale musculaire atrofie (SMA) vanuit de hielprikscreening (= *newborn screening*, NBS). Tijdens de bijeenkomst kwamen belangrijke stappen na screening aan bod, waaronder bevestiging van de diagnose, communicatie met families, besluitvorming rondom behandeling, tijdlijnen tot start van therapie en lange termijn follow-up.

SMA is een zeldzame neuromusculaire aandoening die wordt veroorzaakt door het verlies van functie van het *SMN1* gen, wat leidt tot een tekort van SMN eiwit met progressieve achteruitgang van motorneuronen tot gevolg. Hierdoor worden spieren zwakker. Ondanks dat elke patient met SMA een verlies van het *SMN1* gen heeft, is er een groot verschil in ziekte-ernst per patiënt: van zeer ernstige vormen op de babyleeftijd tot spierzwakte die pas op volwassenleeftijd begint. Naast het *SMN1* gen bestaat er een *SMN2* gen. Het *SMN2* gen lijkt op *SMN1* gen, maar produceert kleine hoeveelheden functioneel SMN eiwit. *SMN2* kan in meerdere kopieën aanwezig zijn. Het aantal *SMN2* kopieën beïnvloedt – zonder de ernst volledig te voorspellen – het ziektebeloop: hoe minder *SMN2* kopieën, hoe ernstiger de ziekte. De beschikbaarheid van ziekte modificerende therapieën en het bewijs dat behandeling het meest effectief is wanneer deze vroeg wordt gestart, hebben geleid tot de invoer van SMA in NBS programma's in landen wereldwijd. Vroege diagnose via NBS brengt echter ook uitdagingen met zich mee, zoals variabiliteit in de bepaling van het aantal *SMN2* kopieën, onzekerheid over de prognose, de emotionele belasting voor families die onverwacht een diagnose krijgen, en besluitvorming over therapiekeuze en verwachtingsmanagement.

Het doel van de workshop was het harmoniseren van de genetische diagnose vanuit NBS, met name wat betreft de bepaling en kwaliteitsbeoordeling van het aantal *SMN2* kopieën. Een ander belangrijk doel was het vaststellen van gedeelde basisvoorwaarden om behandelbeslissingen te sturen voor zowel symptomatische als presymptomatische baby's die via NBS worden opgespoord, inclusief kinderen met ≥ 4 *SMN2* kopieën. Daarnaast werd gezocht naar praktische manieren om vertraging te verminderen in het proces tussen een positieve screeningsuitslag, diagnostische bevestiging en de start van behandeling. Andere belangrijke gespreksonderwerpen waren de communicatie met families, inzichten in langetermijn follow-up en internationale dataverzameling.

De deelnemers bereikten overeenstemming over belangrijke genetische en klinische principes die moeten worden omgevormd tot en ingevoerd in geactualiseerde best-practice-richtlijnen. Het gaat hierbij om de noodzaak van nauwkeurige en reproduceerbare *SMN2* kopie-bepaling, en rapportage en her-teststrategieën wanneer resultaten onzeker zijn. Er werd benadrukt dat symptomatische baby's vanuit NBS onmiddellijk behandeld moeten worden, zonder vertraging door aanvullende bevestigende testen, en dat langdurige "wait-and-see"-strategieën bij baby's met 4 (of meer) *SMN2* kopieën geassocieerd zijn met een slechtere uitkomst en daarom vermeden moeten worden.

De workshop onderstreepte het belang van gestandaardiseerde zorgpaden om de tijd tot behandeling te verkorten, duidelijke communicatie en ondersteunende hulpmiddelen voor families, en ondersteunende hulpmiddelen die aansluiten bij de mogelijkheden van elk diagnose- en behandelcentrum. Voorgestelde doelen zijn onder meer het maken van geactualiseerde (laboratorium)richtlijnen, communicatieadviezen en de ontwikkeling van een minimale internationale dataset voor langetermijnfollow-up. Idealiter wordt kennis inclusief data over diagnose en behandelresultaten internationaal (anoniem) gedeeld, maar hiervoor zullen richtlijnen en afspraken moeten worden vastgelegd. De rol van multidisciplinaire teams bij follow-up werd benadrukt. Daarnaast werd gewezen op de toenemende rol van biomarkers, zoals neurofilamentwaarden en electrofysiologische metingen, die kunnen bijdragen aan eerdere herkenning van symptomen en ziekteactiviteit en helpen bij het verfijnen van prognose en behandelrespons. De resultaten zullen worden verwerkt in het ENMC-workshoprapport, samen met samenwerkingsinitiatieven gericht op het verbeteren van real-world dataverzameling.

Door eerdere en nauwkeurigere diagnostiek, duidelijkere communicatie en tijdige start van behandeling te bevorderen, beogen de aanbevelingen van de workshop ziekteprogressie te verminderen, behandelresultaten te verbeteren en de emotionele belasting voor families te verlichten. Op elkaar afgestemde, internationale standaarden kunnen bovendien ongelijkheden in toegang tot optimale zorg tussen landen verminderen.

Vervolgstappen omvatten het opstellen van het volledige workshoprapport, het actualiseren van het internationale NBS-white paper (onder de paraplu van de European Alliance for Neonatal Screening), het definiëren van een internationale minimale dataset, het verder brengen van harmonisatie-initiatieven voor registraties en het ontwikkelen van communicatierichtlijnen voor families.

Een volledig rapport zal worden gepubliceerd in *Neuromuscular Disorders*.