



292nd ENMC International Workshop:

Ort: Hoofddorp, The Netherlands

Titel: Empfohlene Vorgehensweisen nach positivem Neugeborenen-Screening auf Spinale Muskelatrophie

Datum: 23-25 Januar 2026

Organisation: Prof. Liesbeth De Waele (Belgien), Prof. Eduardo Tizzano (Spanien), Dr Monika Gos (Polen), Marie-Christine Ouillade (SMA Europe)

Nachwuchswissenschaftlerin: Dr Laura Carrera-Garcia

Bericht: Dr Tamara Dangouloff

Teilnehmende:

Giovanni Baranello (UK), Bart Bartels (Niederlande), Miloš Brkušnin (Serbien), Laura Carrera-Garcia (Spanien), Tamara Dangouloff (Belgien), Basil Darras (USA), Michelle Farrar (Australien), Olga Germanenko (Russland), Monika Gos (Polen), Jana Haberlova (Tschechische Republik), Jan Kirschner (Deutschland), Katarzyna Kotulska-Jozwiak (Polen), Vincent Laugel (Frankreich), Henny Lemmink (Niederlande), Wolfgang Müller-Felber (Deutschland), Andres Nascimento (Spanien), Magali Ngawa (Belgien), Maryam Oskoui (Kanada), Marie-Christine Ouillade (Frankreich), Marika Pane (Italien), Susana Quijano-Roy (Frankreich), Thomas Sejersen (Schweden), Eduardo Tizzano (Spanien), Jakub Tomczyk (Polen), Renske Wadman (Niederlande), Liesbeth De Waele (Belgien)

Zusammenfassung

Der 292. ENMC-Workshop fand vom 23. bis 25. Januar 2026 in Hoofddorp (Niederlande) statt und brachte Expert:innen für neuromuskuläre Erkrankungen sowie Patientenvertreter:innen aus Europa, Nordamerika und Australien zusammen. Ziel war es, Best Practices nach einem positiven Ergebnis im Neugeborenen-Screening (NBS) auf Spinale Muskelatrophie (SMA) zu diskutieren. Behandelt wurden zentrale Schritte nach dem Screening, darunter die Bestätigung der Diagnose, die Kommunikation mit Familien, Therapieentscheidungen, Zeitintervalle bis zum Therapiebeginn sowie die langfristige Nachsorge.

SMA ist eine seltene neuromuskuläre Erkrankung, die durch das Fehlen des SMN1-Gens verursacht wird und zu einer fortschreitenden Degeneration der Motoneurone führt. Entsprechend stehen Schwäche der willkürlichen Muskulatur mit variabler Ausprägung im Vordergrund. Das Spektrum reicht von sehr schweren Verlaufsformen mit Symptomen bei Geburt bis hin zu einer Muskelschwäche, die sich erst im Erwachsenenalter manifestiert. Während das krankheitsbestimmende SMN1-Gen fehlt, fungiert SMN2 als Ersatzgen und produziert geringe Mengen funktionellen SMN-Proteins. Deshalb bestimmt die Anzahl der SMN2-Genkopien den Schweregrad der Erkrankung, ohne den Verlauf vollständig vorhersagen zu können. Je mehr SMN2-Kopien vorhanden sind, desto milder sind in der Regel die klinischen Manifestationen. Die Verfügbarkeit krankheitsmodifizierender Therapien und die Evidenz, dass eine frühe Behandlung am

wirksamsten ist, haben zu einer raschen Ausweitung von NBS-Programmen weltweit geführt. Die frühe Identifikation bringt jedoch auch Herausforderungen mit sich: Variabilität in der Bestimmung der *SMN2*-Kopienzahl, prognostische Unsicherheiten (insbesondere bei Kindern mit ≥ 4 *SMN2*-Kopien), die emotionale Belastung von Familien nach einer unerwarteten Diagnose sowie gemeinsame Therapieentscheidungen mit realistischen Erwartungshaltungen.

Ziel des Workshops war es, Vorgehensweisen zur Bestätigung der genetischen Diagnose zu harmonisieren, insbesondere hinsichtlich der Bestimmung und Qualitätssicherung der *SMN2*-Kopienzahl. Ein weiteres zentrales Anliegen war die Definition gemeinsamer Prinzipien zur Therapieentscheidung bei symptomatischen und präsymptomatischen Säuglingen, die durch das NBS identifiziert werden, einschließlich solcher mit ≥ 4 *SMN2*-Kopien. Zudem sollten praktikable Wege zur Verkürzung der Zeit zwischen positivem Screening-Ergebnis, diagnostischer Bestätigung und Therapiebeginn identifiziert werden. Auch die Kommunikation mit Familien, Prioritäten der Langzeitnachsorge und internationale Datenkooperationen standen im Fokus.

Die Teilnehmenden einigten sich auf zentrale labor- und klinikbezogene Prinzipien, die in aktualisierte Best-Practice-Leitlinien einfließen sollen. Dazu zählen die Notwendigkeit einer präzisen und reproduzierbaren Bestimmung der *SMN2*-Kopienzahl, harmonisierte Befundberichte sowie Strategien zur erneuten Testung bei unklaren Ergebnissen. Für das klinische Management wurde betont, dass symptomatische Säuglinge unverzüglich behandelt werden müssen und der Therapiebeginn nicht durch zusätzliche Bestätigungstests verzögert werden darf. Ebenso wurde hervorgehoben, dass längere „Abwarten-und-Beobachten“-Strategien bei Kindern mit 4 *SMN2*-Kopien mit schlechteren Outcomes verbunden sind und vermieden werden sollten.

Der Workshop unterstrich die Bedeutung standardisierter Versorgungspfade zur Verkürzung der Zeit bis zum Therapiebeginn, klarer Kommunikationsstrategien und -instrumente für Familien sowie unterstützender Maßnahmen, angepasst an die Ressourcen der jeweiligen Zentren. Zu den geplanten Ergebnissen zählen aktualisierte Laborleitlinien, Empfehlungen zur Kommunikation sowie die Entwicklung eines minimalen internationalen Datensatzes für die Langzeitnachsorge und förderierte Datennutzung. Die Rolle multidisziplinärer Teams in der kontinuierlichen Betreuung wurde besonders hervorgehoben. Zudem wurde auf die wachsende Bedeutung von Biomarkern, wie Neurofilament-Spiegeln und digitalen Biomarkern, hingewiesen, die eine frühere Erkennung von Krankheitsaktivität unterstützen und

Prognose sowie Therapieansprechen weiter präzisieren könnten. Diese Ergebnisse werden in den ENMC-Workshopbericht einfließen und durch kooperative Initiativen zur Verbesserung der Erhebung von Real-World-Daten ergänzt.

Durch frühere und genauere Diagnosen, eine klarere Kommunikation und einen rechtzeitigen Therapiebeginn sollen die Empfehlungen des Workshops das Fortschreiten der Erkrankung reduzieren, die Entwicklungsverläufe verbessern und die emotionale Belastung der Familien verringern. Harmonisierte Standards können zudem Ungleichheiten im Zugang zur optimalen Versorgung zwischen verschiedenen Ländern reduzieren.

Zu den nächsten Schritten gehören die Erstellung des vollständigen Workshopberichts, die Aktualisierung des internationalen NBS-Whitepapers (unter dem Dach der European Alliance for Neonatal Screening), die Definition eines internationalen minimalen Datensatzes, die Weiterentwicklung von Register-Harmonisierungsinitiativen sowie die Ausarbeitung von Kommunikationsleitlinien für Familien.

Ein vollständiger Bericht wird in *Neuromuscular Disorders* veröffentlicht.