

292. ENMC međunarodna radionica

Mesto: Hoofddorp, Holandija

Naslov: Najbolje prakse nakon pozitivnog rezultata neonatalnog skrininga za spinalnu mišićnu atrofiju

Datum: 23–25. januar 2026.

Organizatori: Prof. Liesbeth De Waele (Belgija), Prof. Eduardo Tizzano (Španija), Dr Monika Gos (Poljska), Marie-Christine Ouillade (SMA Europe)

Mladi istraživač:

Dr Laura Carrera-Garcia

Izveštaj:

Dr Tamara Dangouloff

Prevodi ovog izveštaja:

češki – Prof. Jana Haberlova

holandski – Dr Renske Wadman

francuski – Dr Tamara Dangouloff

nemački – Prof. Jan Kirschner

italijanski – Prof. Marika Pane

poljski – Jakub Tomczyk

ruski – Olga Germanenko

srpski – Dr Miloš Brkušanin

španski – Dr Laura Carrera-Garcia

švedski – Prof. Thomas Sejersen

Učesnici: Giovanni Baranello (Ujedinjeno Kraljevstvo), Bart Bartels (Holandija), Miloš Brkušanin (Srbija), Laura Carrera-Garcia (Španija), Tamara Dangouloff (Belgija), Basil Darras (SAD), Michelle Farrar (Australija), Olga Germanenko (Rusija), Monika Gos (Poljska), Jana Haberlova (Češka), Jan Kirschner (Nemačka), Katarzyna Kotulska-Jozwiak (Poljska), Vincent Laugel (Francuska), Henny Lemmink (Holandija), Wolfgang Mueller-Felber (Nemačka), Andres Nascimento (Španija), Magali Ngawa (Belgija), Maryam Oskoui (Kanada), Marie-Christine Ouillade (Francuska), Marika Pane (Italija), Susana Quijano-Roy (Francuska), Thomas Sejersen (Švedska), Eduardo Tizzano (Španija), Jakub Tomczyk (Poljska), Renske Wadman (Holandija), Liesbeth De Waele (Belgija)

Sažetak

292. ENMC radionica održana je od 23. do 25. januara 2026. godine u Hoofddorpu, u Holandiji, i okupila je stručnjake iz oblasti neuromišićnih bolesti i predstavnike pacijenata, kako iz Evrope, tako i z Severne Amerike i Australije, sa ciljem razmatranja najboljih praksi nakon pozitivnog rezultata neonatalnog skrininga (NBS) za spinalnu mišićnu atrofiju (SMA). Tokom sastanka razmatrani su ključni koraci nakon skrininga, uključujući potvrdu dijagnoze, komunikaciju sa porodicama, donošenje odluka o terapiji, vremenski okvir do započinjanja lečenja i dugoročno praćenje.

SMA je retka neuromišićna bolest izazvana odsustvom gena *SMN1*, što dovodi do progresivnog propadanja motornih neurona. Kliničku sliku pre svega karakteriše slabost voljnih mišića, sa različitim stepenom težine – od veoma teških kongenitalnih oblika bolesti do slabosti koja se može ispoljiti tek u odraslom dobu. Iako je odsustvo *SMN1* uzrok bolesti, gen *SMN2* deluje kao „rezervni“ gen i proizvodi male količine funkcionalnog proteina SMN. Zbog toga broj kopija gena *SMN2* utiče na težinu bolesti, ali je ne može u potpunosti predvideti – veći broj kopija je, uopšteno, povezan sa blažom kliničkom slikom. Dostupnost terapija koje menjaju tok bolesti, kao i dokazi da je lečenje najefikasnije kada se započne veoma rano, doveli su do brzog širenja programa neonatalnog skrininga širom sveta. Međutim, rano otkrivanje nosi i nove izazove: varijabilnost u određivanju broja kopija *SMN2*, neizvesnost prognoze (posebno kod novorođenčadi sa ≥ 4 kopije *SMN2*), emocionalno opterećenje porodica koje se suočavaju sa neočekivanom dijagnozom, kao i zajedničko donošenje odluka o terapiji uz realno upravljanje očekivanjima.

Cilj radionice bio je usaglašavanje pristupa za potvrđivanje genetičke dijagnoze, posebno u pogledu određivanja broja kopija *SMN2* i procene kvaliteta tih rezultata. Drugi važan cilj bio je definisanje zajedničkih principa za donošenje terapijskih odluka kod simptomatskih i presimptomatskih odojčadi otkrivenih putem NBS-a, uključujući i decu sa ≥ 4 kopije *SMN2*. Učesnici su takođe razmatrali praktične načine za skraćivanje vremena između pozitivnog rezultata skrininga, potvrde dijagnoze i započinjanja lečenja. Komunikacija sa porodicama, dugoročno praćenje i međunarodna saradnja u razmeni podataka bili su ključne teme diskusije.

Učesnici su se usaglasili oko ključnih laboratorijskih i kliničkih principa koji treba da budu uključeni u ažurirane smernice dobre prakse. To uključuje potrebu za tačnim i ponovljivim testiranjem broja kopija *SMN2*, usaglašeno izveštavanje i strategije ponovnog testiranja kada su rezultati neizvesni. U pogledu kliničkog zbrinjavanja, naglašeno je da simptomatska odojčad zahtevaju hitno započinjanje terapije, bez odlaganja zbog dodatnih testova za potvrdu dijagnoze, kao i da je pristup „praćenja i čekanja“ kod dece sa 4 kopije *SMN2* povezan sa lošijim ishodima i da ga treba izbegavati.

Radionica je istakla značaj standardizovanih puteva zbrinjavanja koji skraćuju vreme do započinjanja terapije, jasnih komunikacionih veština i alata za porodice, kao i mera podrške prilagođenih resursima svakog centra. Predloženi rezultati uključuju ažurirane laboratorijske smernice, preporuke za komunikaciju i razvoj minimalnog međunarodnog skupa podataka za dugoročno praćenje i razmenu podataka. Naglašena je i uloga multidisciplinarnih timova u doslednom praćenju pacijenata. Učesnici su takođe ukazali na sve veću ulogu biomarkera, poput neurofilamenata i digitalnih biomarkera, koji mogu omogućiti ranije prepoznavanje aktivnosti bolesti i pomoći u preciznijoj proceni prognoze i odgovora na terapiju. Ovi rezultati biće uključeni u zvanični ENMC izveštaj, zajedno sa kolaborativnim inicijativama usmerenim na unapređenje prikupljanja podataka iz realne kliničke prakse.

Promovišući raniju i precizniju dijagnozu, jasniju komunikaciju i pravovremeno započinjanje lečenja, preporuke radionice imaju za cilj da uspore progresiju bolesti, poboljšaju razvojne ishode i smanje emocionalno opterećenje porodica. Usaglašeni standardi mogu takođe doprineti smanjenju nejednakosti u pristupu optimalnoj nezi između različitih zemalja.

Sledeći koraci uključuju izradu kompletnog izveštaja radionice, ažuriranje međunarodnog „white paper-a“ o neonatalnom skriningu (u okviru Evropske alijanse za neonatalni skrining), definisanje minimalnog međunarodnog skupa podataka, unapređenje harmonizacije registara i razvoj smernica za komunikaciju sa porodicama.

Potpun izveštaj biće objavljen u časopisu *Neuromuscular Disorders*.