

ENMCs 292:a workshop hölls den 23–25 januari 2026 i Hoofddorp, Nederländerna, och samlade experter på neuromuskulära sjukdomar och patientrepresentanter från Europa, Nordamerika och Australien för att diskutera bästa praxis efter ett positivt resultat av nyföddhetscreening (NBS) för spinal muskelatrofi (SMA). Mötet avhandlade viktiga steg efter screeningen, inklusive genetisk bekräftelse av diagnosen, kommunikation med familjer, beslut om behandling, tidsplaner för behandling och långsiktig uppföljning.

SMA är en sällsynt neuromuskulär sjukdom som orsakas av frånvaron av *SMN1*-genen, vilket leder till progressiv nedbrytning av motorneuron. Svaghet i viljestyrda muskler dominerar symtomnilden, med varierande grad av påverkan, från mycket allvarliga medfödda fall till svaghet som kan uppträda i vuxen ålder. Medan fungerande *SMN1*, den i muterad form sjukdomsframkallande genen, saknas, fungerar *SMN2* som en reservgen som producerar små mängder funktionellt SMN-protein. Antalet kopior av *SMN2*-genen påverkar således sjukdomens svårighetsgrad, utan att helt kunna förutsäga den. Ju fler kopior av *SMN2*, desto mindre allvarliga är symtomen. Tillgången till sjukdomsmodifierande behandlingar och bevis som visar att behandlingen är mest effektiv när den påbörjas tidigt har medfört en snabb expansion av NBS-program över hela världen. Tidig identifiering medför dock också utmaningar: variabilitet i bedömningen av antalet SMN2-kopior, osäkerhet i prognosen (särskilt för spädbarn med ≥ 4 SMN2-kopior), den emotionella bördan för familjer som får en oväntad diagnos och det gemensamma beslutsfattandet om val av behandling med hantering av förväntningar.

Workshopen syftade till att harmonisera metoderna för att bekräfta den genetiska diagnosen, särskilt när det gäller fastställande och kvalitetsbedömning av antalet SMN2-kopior. Ett annat viktigt mål var att definiera gemensamma principer som vägledning för behandlingsbeslut för både symtomatiska och presymtomatiska spädbarn som upptäckts genom NBS, inklusive de med ≥ 4 SMN2-kopior. Deltagarna försökte också identifiera praktiska sätt att minska fördröjningarna mellan ett positivt screeningresultat, diagnostisk bekräftelse och behandlingsstart. Kommunikation med familjer, prioriteringar för långsiktig uppföljning och internationellt datasamarbete var viktiga diskussionspunkter.

Deltagarna enades om viktiga laboratorie- och kliniska principer som ska integreras i uppdaterade riktlinjer för bästa praxis. Dessa inkluderar behovet av noggranna och repeterbara genetiska tester av *SMN2*-kopiantal, harmoniserad rapportering och strategier för omtestning när resultaten är osäkra. När det gäller klinisk hantering betonade deltagarna att symtomatiska spädbarn behöver omedelbar behandling utan dröjsmål genom bekräftande tester, och att långvariga ”vänta och se”-strategier för spädbarn med 4 *SMN2*-kopior är förknippade med sämre resultat och bör undvikas.

Workshopen betonade vikten av standardiserade vägar för att förkorta tiden till behandling, tydliga kommunikationsfärdigheter och verktyg för familjer samt stödåtgärder som är anpassade till varje centers resurser. Föreslagna resultat inkluderar uppdaterade laboratorieriktlinjer, kommunikationsrekommendationer och utveckling av ett standardiserat internationellt minimidataset för långsiktig uppföljning och effektiv datadelning. Den tvärvetenskapliga teamens roll i konsekvent uppföljning betonades. Deltagarna noterade också den växande rollen för biomarkörer, såsom neurofilamentnivåer och digitala biomarkörer, som kan stödja tidigare identifiering av sjukdomsaktivitet och bidra till att förfinas prognoser och behandlingssvar. Dessa resultat kommer att ingå i kommande rapport över denna ENMC-workshop, tillsammans med samarbetsinitiativ som syftar till att förbättra insamlingen av kliniska data.

Genom att främja tidigare och mer exakt diagnos, tydligare kommunikation och snabbare behandlingsstart syftar workshopens rekommendationer till att minska sjukdomsprogressionen, förbättra utvecklingsresultaten och minska den emotionella bördan för familjerna. Harmoniserade standarder kan också minska ojämlikheterna i tillgången till optimal vård mellan olika länder.

Nästa steg är att utarbeta den fullständiga rapporten från workshopen, uppdatera den internationella NBS-vitboken (under paraplyorganisationen European Alliance for Neonatal Screening), definiera en internationell minimidataset, främja harmoniseringen av registren och utarbeta kommunikationsriktlinjer för familjer.