

Dvě stě devadesátý druhý workshop ENMC se konal ve dnech 23.–25. ledna 2026 v Hoofddorpu v Nizozemsku. Workshop spojil lékaře se specializací na neuromuskulární onemocnění se zástupci patientských organizací. Byli přítomni zástupci z Evropy, Severní Ameriky a Austrálie. Cílem workshopu bylo prodiskutovat postup péče v případě pozitivního výsledku novorozeneckého screeningu (NBS) spinální muskulární atrofie (SMA). Setkání se zaměřilo na klíčové kroky po screeningu, včetně potvrzení diagnózy, komunikace s rodinami, rozhodování o léčbě, časování zahájení terapie a dlouhodobého sledování.

SMA je vzácné neuromuskulární onemocnění s vazbou na *SMN1* gen, které vede k progresivní degeneraci motorických neuronů. Hlavním projevem je proto slabost kosterních svalů s různou mírou postižení – od velmi těžkých vrozených forem až po slabost, která se může projevit až v dospělosti. Zatímco určující *SMN1* gen je nefunkční, *SMN2* gen působí jako „záložní“ gen a produkuje malé množství funkčního proteinu SMN. Počet kopií genu *SMN2* genu tedy ovlivňuje – i když zcela nepredikuje – závažnost onemocnění. Čím více kopií *SMN2* genu, tím mírnější jsou obvykle projevy. Dostupnost kauzální léčby a evidence, že léčba je nejúčinnější při časném zahájení, vedly k rychlému rozšiřování programů novorozeneckého screeningu po celém světě. Časná identifikace však přináší i výzvy: variabilitu ve stanovení počtu kopií *SMN2* genu, nejistotu prognózy (zejména u kojenců s ≥ 4 kopiemi *SMN2* genu), emoční zátěž rodin při nečekané diagnóze a potřebu sdíleného rozhodování o volbě terapie při současném nastavování realistických očekávání.

Cílem workshopu bylo sjednotit přístupy k potvrzení genetické diagnózy, zejména pokud jde o stanovení a hodnocení kvality určení počtu kopií *SMN2* genu. Dalším klíčovým cílem bylo definovat společné principy pro rozhodování o léčbě jak u symptomatických, tak u presymptomatických novorozenců zachycených v rámci NBS, včetně těch s ≥ 4 kopiemi *SMN2* genu. Účastníci se rovněž snažili identifikovat a řešit praktická úskalí diagnostiky, například jak zkrátit prodlevy mezi pozitivním screeningovým výsledkem, potvrzením diagnózy a zahájením léčby. Mezi hlavní diskutovaná témata patřila komunikace s rodinami, priority dlouhodobého sledování a mezinárodní spolupráce při sdílení dat.

Účastníci se shodli na klíčových laboratorních a klinických vyšetření, které mají být začleněny do aktualizovaných doporučených postupů. Patří mezi ně potřeba přesného a opakovatelného testování počtu kopií *SMN2* genu, harmonizované vykazování výsledků a strategie opakovaného testování v případě nejistých nálezů. V oblasti klinického managementu zdůraznili, že symptomatictí novorozenci vyžadují okamžité zahájení léčby bez odkladu kvůli potvrzovacím testům a že dlouhodobé přístupy typu „watch-and-wait“ u kojenců se 4 kopiemi *SMN2* genu jsou spojeny s horšími výsledky a je třeba se jim vyhnout.

Workshop zdůraznil význam standardizovaných postupů pro zkrácení času do zahájení léčby, jasných komunikačních dovedností a nástrojů pro rodiny a podpůrných opatření přizpůsobených zdrojům jednotlivých center. Navrhované výstupy zahrnují aktualizovaná laboratorní doporučení, doporučení pro komunikaci a vytvoření minimálního mezinárodního datového souboru pro dlouhodobé sledování a sdílení dat prostřednictvím sdílených systémů. Byla zdůrazněna role multidisciplinárních týmů v zajištění důsledného sledování pacientů. Účastníci rovněž upozornili na rostoucí význam biomarkerů, jako jsou hladiny neurofilament a digitální biomarkery, které mohou podpořit časnější identifikaci aktivity onemocnění a pomoci zpřesnit prognózu i hodnocení odpovědi na léčbu. Tyto výstupy budou zahrnuty do finální zprávy z workshopu ENMC spolu s dalšími iniciativami zaměřenými na zlepšení sběru dat z reálné klinické praxe.

Doporučení vycházející z workshopu mají za cíl podpořit časnější a přesnější diagnostiku, srozumitelnější komunikaci a včasnost zahájení léčby a tím zpomalit progresi onemocnění, zlepšit efektivitu léčby a snížit emoční zátěž rodin. Jednotné standardy péče mohou rovněž snížit nerovnosti v přístupu k optimální péči mezi jednotlivými zeměmi.

Další kroky zahrnují vypracování finální zprávy z workshopu, aktualizaci mezinárodního white paperu k NBS (pod záštitou European Alliance for Neonatal Screening), definování mezinárodního minimálního datového souboru, podporu sběru dat pomocí registrů a vypracování komunikačních doporučení pro diskuzi s rodinami.

Finální zpráva bude publikována v časopise Neuromuscular Disorders.
