

PROMOSSO DA

Famiglie SMA

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

*1° corso di aggiornamento*

# NEONATO - INFANTE CON MALATTIA NEUROMUSCOLARE

Residenziale & FAD asincrona

**Venerdì 26 maggio 2023**

**Centro Clinico NeMO Milano**

In collaborazione con



*1° corso di aggiornamento*

---

## **NEONATO - INFANTE CON MALATTIA NEUROMUSCOLARE**

### **RELATORI e MODERATORI**

---

*Albamonte Emilio - Centro clinico NeMO, Milano*

*Bertoli Simona - Università degli studi di Milano*

*Carraro Elena - Centro clinico NeMO, Milano*

*Casiraghi Jacopo - Centro clinico NeMO, Milano*

*Chatwin Michelle - Royal Brompton Hospital, Londra*

*Cutrerera Renato - Ospedale Bambin Gesù, Roma*

*De Mattia Elisa - Centro clinico NeMO, Milano*

*De Vizzi Katia - Centro clinico NeMO, Milano*

*Deidda Katia - Famiglie SMA APS ETS, Milano*

*Gotti Elena - Centro clinico NeMO, Milano*

*Grandi Cristina - Centro clinico NeMO, Milano*

*Macchini Francesco - ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano*

*Mandelli Anna - ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano*

*Racca Fabrizio - Azienda Ospedaliera di Alessandria*

*Roma Elisabetta - Centro Clinico NeMO, Milano*

*Sansone Valeria - Centro clinico NeMO, Milano*

*Trucco Federica - Centro clinico NeMO, Milano*

## RAZIONALE

La SMA (Atrofia Muscolare Spinale) è una patologia rara che oggi colpisce 1:10.000. In Italia risultano oltre 1000 persone di diverse età affette. Il gene SMN1 è deletato e di conseguenza non riesce a produrre la proteina SMN necessaria per la sopravvivenza dei motoneuroni bulbari e spinali. Ne conseguono ipotono, ipotrofia ed ipostenia come da sofferenza del II neurone di moto. A seconda della presentazione dei sintomi distinguiamo forme molto severe ad esordio neonatale (SMA di tipo 1) in cui, senza terapia i piccoli non sopravvivono oltre i 2 anni di vita; forme moderate, ad esordio entro i 18 mesi in cui i piccoli non raggiungono la stazione eretta e non deambulano (SMA di tipo 2) e forme più tardive, tra i 18 mesi ed i 3 anni, in cui i bambini perdono la capacità acquisita di deambulare e progressivamente anche la funzionalità degli arti superiori, soprattutto prossimalmente (SMA3). Le forme ad esordio più tardivo sono meno frequenti ed ad andamento più lento se pur sempre progressivo (SMA4). Il gene SMN2 è un gene che differisce da SMN1 per poche sequenze aminoacidiche e che, presente in almeno 2 copie in ognuno di noi, cerca di compensare nei casi di delezione di SMN1 producendo una piccola percentuale di proteina SMN (circa 10%) che tuttavia non è funzionale e non vicaria la delezione su SMN1. Una persona su 40 individui circa è portatrice della delezione su SMN1 ed è la combinazione di 2 portatori sani, che da luogo, con trasmissione autosomica recessiva alla forma espressa di SMA. Indipendentemente dalla forma di SMA, e se di fronte ad un neonato, infante o adulto, il meccanismo è lo stesso per tutte le forme e si assiste ad una progressione variabile ma costante del processo neurodegenerativo a carico dei motoneuroni.

Oggi però esistono 3 trattamenti per la SMA, 2 che sono definiti SMN2-dipendenti in quanto vanno a stimolare il gene SMN2 a produrre quantità maggiori di proteina SMN o per via intratecale direttamente agendo sui motoneuroni (oligonucleotide antisense denominato nusinersen) o per via orale agendo per via sistemica (una piccola molecola nota come risdiplam). La terza terapia è genica, ed agisce direttamente su SMN1 ripristinando il difetto genico veicolato tramite un agente virale inattivato denominato AAV9. Per tutte e 3 le terapie, tanto prima si comincia il trattamento e tanto migliori le condizioni di partenza della persona affetta, tanto più beneficio ci si può attendere di ottenere.

Nonostante le terapie descritte ed i risultati molto incoraggianti, restano aperte alcune tematiche, prime fra tutte che le terapie sono di supporto e non sono risolutive per la patologia se non per quei casi in cui siano iniziate in fase presintomatica, alla nascita. Per il resto dei pazienti, le terapie devono essere abbinate ad una presa in carico multidisciplinare che rispetti gli standard di cura e gestisca le conseguenze del danno motoneuronale anche sulla muscolatura respiratoria e della deglutizione. Infatti, può rendersi necessario supportare i bambini o i ragazzi ed anche gli adulti con ventilatori durante la notte o con nutrizione enterale per evitare le problematiche disfagiche spesso presenti. E' dunque mandatorio tenere presente gli standard di cura e sapere gestire anche eventuali emergenze-urgenze che possano verificarsi per le caratteristiche stesse della patologia. Infatti, una buona gestione anche delle complicanze valorizza i benefici raggiunti con la presa in carico completa delle problematiche e potenzia l'efficacia dalle terapie innovative.

Questo lo scopo di questo corso di formazione, mirato ai neonati e infanti per la gestione multidisciplinare di eventuali problemi che possono insorgere anche alla luce delle nuove terapie. Focus principale sarà dunque sulla gestione delle emergenze respiratorie e nutrizionali ma verrà anche affrontato il tema delle aspettative alla luce delle nuove terapie, per guardare avanti con speranza ma senza dimenticare da dove si parte.

## Programma

Venerdì 26 maggio 2023

Centro Clinico NeMO Milano

1° corso di aggiornamento

# NEONATO - INFANTE CON MALATTIA NEUROMUSCOLARE

08.00 Registrazione partecipanti

08.15 Saluti e presentazione degli obiettivi: [Valeria Sansone](#), [Elisabetta Roma](#)

**08:30 - 13:00 Sessione 1**

**La ventilazione nel neonato sano e con SMA1**

**MODERATORI:** [Valeria Sansone](#), [Elisa De Mattia](#)

08.30 - 09.00 La fisiologia del neonato e infante sano  
[Federica Trucco](#)

09.00 - 09.30 La fisiopatologia del neonato e infante affetto da SMA 1  
[Emilio Albamonte](#)

09.30 - 10.00 L'insufficienza respiratoria e ventilatoria del neonato affetto da SMA 1  
[Anna Mandelli](#)

10.00 - 10.30 Discussione

10.30 - 11.00 **COFFEE BREAK**

11.00 - 11.30 Criteri per impostazione della ventilazione non invasiva  
e ruolo della terapia ad alti flussi  
[Renato Cutrera](#)

11.30 - 12.00 Criteri per impostazione della ventilazione invasiva  
[Fabrizio Racca](#)

12.00 - 12.30 Discussione

12.30 - 13.30 **PAUSA PRANZO**

PROMOSSO DA

FamiglieSMA 

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

## 13:30 - 16:30 Sessione 2

Le problematiche nutrizionali e di idratazione nel neonato sano e con SMA1

MODERATORI: **Francesco Macchini, Katia De Vizzi**

13.30 - 14.00 La gestione delle secrezioni

**Michelle Chatwin**

14.00 - 14.30 Criteri per l'indicazione al posizionamento della gastrostomia e tipologia di intervento

**Francesco Macchini**

14.30 - 15.30 Impostazione della nutrizione e dell'idratazione. Via enterale e via parenterale

**Simona Bertoli**

15.30 - 16.00 Gestione delle posture del bimbo ipotonico

**Elena Carraro, Cristina Grandi**

16.00 - 16.30 Discussione

16.30 - 16.45 COFFEE BREAK

## 16.45 - 17.45 Sessione 3: Cosa è cambiato con le nuove terapie?

MODERATORI: **Valeria Sansone, Jacopo Casiraghi**

16.45 - 17.15 Tavola rotonda: Le nuove terapie come e cosa hanno modificato?

Quale impatto sulle aspettative dei famigliari e degli operatori sanitari:

**Emilio Albamonte, Jacopo Casiraghi, Federica Trucco, Elena Carraro**

17.15 - 17.45 Tavola rotonda: Come migliorare il passaggio dall'ospedale al territorio: confronto tra NUMERO Stella di Famiglie SMA e il nostro servizio NC:

**Elena Gotti, Katia Deidda**

17.45 - 18.15 Compilazione questionari e chiusura lavori

## Sede evento

Centro Clinico NeMO di Milano,  
Presso Osp. Niguarda, Blocco sud,  
padiglione 7 ala D Secondo piano

---

## ACCREDITAMENTO E.C.M.

I Crediti Formativi E.C.M. saranno certificati dal provider VINCERE IL DOLORE ONLUS (n.1291) secondo la regolamentazione approvata dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua. L'iniziativa è rivolta alle seguenti figure professionali (solo 37 posti disponibili):

Medico (area interdisciplinare), Biologo, Psicologo, Dietista, Fisioterapista, Infermiere, Infermiere Pediatrico, Logopedista, Tecnico della Riabilitazione Psichiatrica, Tecnico Fisiopatologia Cardiocircolatoria, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Tecnico di Neurofisiopatologia, Terapista Occupazionale, Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva

## OBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi  
- profili di assistenza e profili di cura.

## ISCRIZIONI

La partecipazione è gratuita. L'evento si terrà in presenza e come Formazione a Distanza

La pre iscrizione è obbligatoria e deve essere effettuata entro il 19 maggio 2023

Per ulteriori informazioni, rivolgersi alla Segreteria Organizzativa F.I.M.O.: [congressi@fimo.biz](mailto:congressi@fimo.biz)

### In collaborazione con:

Segreteria Organizzativa: F.I.M.O. Srl  
Via Kyoto, 51 - 50126 Firenze (Italy)  
tel. 055/6800389 - mail - [congressi@fimo.biz](mailto:congressi@fimo.biz)  
[www.fimo.biz](http://www.fimo.biz)

