



Lo screening neonatale per la SMA dal progetto pilota all'estensione nazionale.

10 marzo 2022

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

ID Ecm: 120-341049/1

Crediti formativi: 6,0

Ore formative: 6

N. Partecipanti: 50

Discipline accreditate: Medicina e Chirurgia – Genetica medica, Pediatria, Pediatria (Pediatri di Libera Scelta), Neonatologia

Area tematica: atrofia muscolare spinale, terapia e screening neonatale, ricerca copie SMN2

Obiettivo formativo: 3 - DOCUMENTAZIONE CLINICA. PERCORSI CLINICO-ASSISTENZIALI/DIAGNOSTICI/RIABILITATIVI, PROFILI DI ASSISTENZA – PROFILI DI CURA

Reclutamento: indiretto

Responsabile Scientifico: Francesco Danilo Tiziano

RAZIONALE

L'atrofia muscolare spinale (SMA) sta attraversando una vera e propria golden age. Dalla registrazione del primo trattamento efficace nel 2017 in Europa (due altri sono stati approvati nel 2020 e nel 2021), la storia naturale della condizione è stata letteralmente rivoluzionata, non solo in termini di riduzione di morbidità e mortalità ma anche e soprattutto in termini di qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. È stato dimostrato che l'efficacia dei trattamenti è tanto maggiore quanto più precoce è l'inizio, al punto da consentire l'acquisizione di tappe di sviluppo motorio sovrapponibili ai bambini non-SMA nella maggior parte dei pazienti trattati in fase pre-sintomatica. Questi dati hanno gettato le basi razionali per la valutazione di fattibilità ed efficacia di programmi di screening neonatale: alcuni sono stati effettuati nel Mondo; uno studio pilota si è appena concluso in Italia, in Lazio e Toscana.

In base all'emendamento Volpi alla Legge di Bilancio dello Stato del 2018, che modifica la Legge 167/2016 sulle malattie genetiche sottoposte a screening neonatale obbligatorio, il Ministero della Salute ha convocato un tavolo tecnico che ha espresso parere positivo per l'inclusione della SMA tra queste condizioni. Ci si aspetta che il Ministero recepisca le indicazioni del tavolo tecnico, includendo la SMA nei LEA: a seguire le Regioni dovranno organizzarsi per offrire gratuitamente per tutti i neonati lo screening per la SMA. Il processo richiederà uno sforzo tecnico e organizzativo per il setup delle piattaforme tecnologiche ed il trasferimento di tecnologia ai Centri deputati allo screening per la SMA: ci saranno alcuni punti critici da smarcare, con riferimento in particolare all'armonizzazione dei test genetici

VyvaMed Srl

Sede Legale: Via Paleocapa 6 - 20121 Milano

Sede Operativa: Via Giovanni Spadolini n 7, Centro Leoni, Palazzo B – 20141 Milano

Tel. +39 02 5416951 / Fax +39 02 54169554 - P.IVA 10117680156

Capitale sociale Euro 30.146,69 Reg. Imprese di Milano N. 10117680156 REA MI-1344958



diagnostici (soprattutto la determinazione del numero di copie di *SMN2*), all'informazione alle famiglie, alla presa in carico dei pazienti.

L'obiettivo di questo Evento, rivolto prevalentemente al personale sanitario dei Laboratori diagnostici molecolari, è di coinvolgere i Centri delle singole Regioni che saranno verosimilmente coinvolti nello screening della SMA, di affrontare e smarcare i punti critici messi in evidenza dallo studio pilota italiano e dall'esperienza delle Regioni che hanno avviato lo screening o sono in procinto di farlo. La formazione e la condivisione del trouble-shooting sarà indispensabile per ridurre i tempi di avviamento dello screening ed il rischio di inaccurata determinazione del numero di copie di *SMN2* che ha un ruolo centrale nel paziente pre-sintomatico. Si tratta dell'unico strumento molecolare che consenta di scegliere tra l'avvio immediato del trattamento o piuttosto del solo follow-up clinico.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

10.00 – 10.10 Benvenuto e introduzione – **D. Tiziano**

SESSIONE 1 – La SMA all'ingresso del mondo degli screening neonatali: l'uscita dal labirinto di Teseo

10.10-10.40 Dalla diagnosi individuale al test universale: la lezione del progetto pilota – **E. Abiusi**

10.40-10.55 Quando l'eccezione conferma la regola: alcuni casi inusuali e la loro soluzione – **A. Vaisfeld**

10.55 – 11.15 La conferma diagnostica e la determinazione del numero di *SMN2* – **D. Tiziano**

11.15 – 11.45 Il trattamento del paziente sintomatico o pre-sintomatico: dai trial clinici ai dati real life – **M. Pane**

11.45 – 12.15 **Discussione sui temi affrontati durante la 1° sessione**

12.30 -13.30 *Lunch*

SESSIONE 2 – SMA e screening neonatale: gli step di un viaggio da pianificare

13.30 – 13.50 Lo screening neonatale nell'attività assistenziale regionale: l'esempio della Puglia - **M. Gentile**

13.50 – 14.10 L'implementazione dello screening SMA nel laboratorio SNE – **A. Angeloni**

14.10 – 14.30 Etica e regolamentazione della privacy - **F. Ricci**

VyvaMed Srl

Sede Legale: Via Paleocapa 6 - 20121 Milano

Sede Operativa: Via Giovanni Spadolini n 7, Centro Leoni, Palazzo B – 20141 Milano

Tel. +39 02 5416951 / Fax +39 02 54169554 - P.IVA 10117680156

Capitale sociale Euro 30.146,69 Reg. Imprese di Milano N. 10117680156 REA MI-1344958



14.30 – 14.50 Aspetti regolatori e legislativi - **A. Barca**

14.50 – 15.05 La formazione dei centri nascita e l'informazione alle famiglie prima e dopo il parto - **R. Santoloci**

15.05 – 15.20 Dal lato delle famiglie: il ruolo dell'associazione di famiglie e l'importanza della comunicazione - **D. Lauro**

15.20 – 15.45 **Discussione sui temi affrontati durante la 2° sessione**

15.45 – 16.15 *Coffee break*

SESSIONE 3: Un viaggio condiviso: verso il nuovo futuro della SMA - Workshop a rotazione

16.15 – 16.45 Panel discussion #1: l'armonizzazione dei test genetici e la determinazione del numero di SMN2: aspetti tecnici e metodologici (panel: Cristina Cereda, Federico Zara, Danilo Tiziano)

16.45 – 17.15 Panel discussion #2: la comunicazione e la presa in carico della famiglia: l'organizzazione di un sistema complesso (panel: M. Pane, A. Donati, S. Spinoglio)

17.15 – 17.30 Conclusioni e Take home messages – **D. Tiziano**

17.30 – 18.00 Questionario ECM e compilazione scheda qualità percepita

FACULTY

COGNOME	NOME	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE	CF
Abiusi	Emanuela	Medicina e Chirurgia – Genetica Medica	Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	BSAMNL85R58L418C
Angeloni	Antonio	Medicina e Chirurgia	Professore Ordinario MED/04 Patologia Generale , Università Sapienza, Roma.	NGLNTN61M18H501O
Barca	Alessandra	Scienze biologiche	Regione Lazio	

VyvaMed Srl

Sede Legale: Via Paleocapa 6 - 20121 Milano
Sede Operativa: Via Giovanni Spadolini n 7, Centro Leoni, Palazzo B – 20141 Milano
Tel. +39 02 5416951 / Fax +39 02 54169554 - P.IVA 10117680156
Capitale sociale Euro 30.146,69 Reg. Imprese di Milano N. 10117680156 REA MI-1344958



Cereda	Cristina	Scienze biologiche	Direttore UOC Screening Neonatale e Malattie Metaboliche Dipartimento della Donna, della Mamma, del Neonato ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano	CRDCST67M58F205T
Donati	Maria Alice	Medicina e Chirurgia – Pediatria	AOU Meyer, Firenze	DNTMLC54M64D583D
Gentile	Mattia	Medicina e Chirurgia – Genetica Medica	Direttore del Laboratorio di Genetica medica, Ospedale Di Venere, Bari	GNTMTT65R10A662N
Lauro	Daniela	Lettere- Studi umanistici Archeologia	Vicepresidente Nazionale Famiglia SMA, Italia.	
Pane	Marika	Medicina e Chirurgia- Neuropsichiatria infantile	Direttore Unità Operativa Semplice di Dipartimento Centro Clinico NeMo Pediatrico Policlinico Agostino Gemelli – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma	PNAMRK74A51C352P
Ricci	Federica S.	Medicina e Chirurgia- Neuropsichiatria infantile	Direttore medico presso Città della Salute e della Scienza di Torino	RCCFRC78H44E379U
Santoloci	Roberta		coordinatore infermieristico- ostetrico dell'UOC Ostetricia del Policlinico Gemelli	

VyvaMed Srl

Sede Legale: Via Paleocapa 6 - 20121 Milano

Sede Operativa: Via Giovanni Spadolini n 7, Centro Leoni, Palazzo B – 20141 Milano

Tel. +39 02 5416951 / Fax +39 02 54169554 - P.IVA 10117680156

Capitale sociale Euro 30.146,69 Reg. Imprese di Milano N. 10117680156 REA MI-1344958



Spinoglio	Simona		Famiglie SMA	
Tiziano	Francesco Danilo	Medicina e Chirurgia- Genetica Medica	Professore associato presso Istituto di Medicina Genomica, Roma	TZNFNC72R31L013G
Vaisfeld	Alessandro	Medicina e Chirurgia – Genetica Medica	Medicina Genomica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	VSFLSN86C14A944V
Zara	Federico	Scienze biologiche	Dirigente Biologo Sanitario Istituto Gaslini, Genova	ZRAFRC68P20F839D

VyvaMed Srl

Sede Legale: Via Paleocapa 6 - 20121 Milano

Sede Operativa: Via Giovanni Spadolini n 7, Centro Leoni, Palazzo B – 20141 Milano

Tel. +39 02 5416951 / Fax +39 02 54169554 - P.IVA 10117680156

Capitale sociale Euro 30.146,69 Reg. Imprese di Milano N. 10117680156 REA MI-1344958