

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 morbilità 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 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.

Responsabile scientifico

Francesco Danilo Tiziano, Professore associato all'Istituto di Medicina genomica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Faculty

Emanuela Abiusi, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Antonio Angeloni, Università Sapienza, Roma

Alessandra Barca, Regione Lazio

Cristina Cereda, ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

Maria Alice Donati, Pediatria - AOU Meyer, Firenze

Mattia Gentile, Ospedale Di Venere, Bari

Daniela Lauro, Famiglia SMA

Marika Pane, Centro Clinico NeMo Pediatrico Policlinico Agostino Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Federica Ricci, Città della Salute e della Scienza di Torino, Torino

Roberta Santoloci, UOC Ostetricia del Policlinico Gemelli, Roma

Simona Spinoglio, Famiglie SMA

Francesco Danilo Tiziano, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Alessandro Vaisfeld, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Federico Zara, Istituto Gaslini, Genova

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

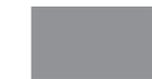
Obiettivo formativo: 3 - DOCUMENTAZIONE CLINICA. PERCORSI CLINICO-ASSISTENZIALI/DIAGNOSTICI/RIABILITATIVI, PROFILI DI ASSISTENZA – PROFILI DI CURA

Reclutamento: indiretto

Si rende noto che, ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi, sono necessari la presenza documentata ad almeno il 90% della durata complessiva dei lavori, almeno il 75% di risposte corrette al questionario di apprendimento e la compilazione della scheda di qualità percepita. Non sono previste deroghe a tali obblighi.

Non è previsto alcun costo per l'iscrizione e per la partecipazione all'evento.

Con il patrocinio di



Provider ECM
e segreteria organizzativa



Con la sponsorizzazione
non condizionante di



10 marzo 2022

Centro Congressi EUROPA, Sala Italia
Largo Francesco Vito, 1
Roma



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Lo screening neonatale per la SMA

dal progetto pilota all'estensione nazionale

10.00 – 10.10 Benvenuto e introduzione ●●● F. 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 ●●● F. 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 – 12.30 Discussione

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

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

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: C. Cereda, F. D. Tiziano, F. Zara

16.45 – 17.15 **PANEL DISCUSSION #2**
La comunicazione e la presa in carico della famiglia:
l'organizzazione di un sistema complesso
Panel: M. A. Donati, M. Pane, S. Spinoglio

17.15 – 17.30 Conclusioni e Take home messages ●●● F. D. Tiziano

17.30 – 18.00 Questionario ECM e compilazione scheda qualità percepita