

L'Atrofia Muscolare Spinale: dalla palliazione alle nuove terapie

IRCBG 00775

16/10/2017 - IRCCS Burlo Garofolo - Formazione, Aula Magna – via dell'Istria 65/1, TS

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni responsabili del comando di movimento. Si tratta di una malattia genetica rara a trasmissione autosomica recessiva. Al momento non esiste una cura risolutiva per la malattia. La SMA viene suddivisa in 3 sottotipi dipendenti dalla gravità clinica di presentazione. La SMA 1 è la forma più grave, interessa circa la metà dei pazienti affetti, si manifesta fin dai primi mesi di vita con grave ipotono e areflessia: l'aspettativa di vita è inferiore ai 2 anni di vita a meno di utilizzo di ausili volti a sostenere la respirazione e la nutrizione. La SMA 2 è una forma intermedia della malattia che si manifesta normalmente dopo i 6 mesi di vita, compromette la qualità di vita dei bambini che, per definizione, acquisiscono la postura seduta autonoma ma non riusciranno a camminare, la prognosi quoad vitam è variabile. In questo ultimo anno si è resa disponibile per uso compassionevole una terapia per i bambini affetti da SMA1. In questo momento il farmaco è soggetto a trial terapeutici anche sui bambini SMA2. Visti i buoni risultati clinici ottenuti si prospetta a breve la commercializzazione del farmaco.

Dopo un'introduzione sulla malattia e sui fabbisogni clinici dei pazienti, il corso si propone di aggiornare sulle modalità di funzionamento del farmaco, vie di somministrazione e possibili impieghi terapeutici futuri.

Docenti: Egidio Barbi, Irene Bruno, Marco Carrozzi, Stefano Furlan, Andrea Magnolato, Massimo Maschio, Roberta Sartori, Davide Zanon (IRCCS Burlo Garofolo – TS); Anna Mandelli (ASST FBF Sacco, PO V. Buzzi – Milano); Chiara Mastella (IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, SAPRE –Milano).

Programma

Ore 13:30 **Registrazione dei partecipanti e saluto delle autorità**

1° sessione		Moderatori: Egidio Barbi, Marco Carrozzi
14:00 - 14:30	Aspetti clinici della SMA	A. Magnolato
14:30- 15:00	Epidemiologia generale e casistica regionale seguita al Burlo Garofolo	I. Bruno
15:00- 15:15	Discussione sugli aspetti clinici ed epidemiologici	A. Magnolato, I. Bruno
2° sessione		Moderatori: Egidio Barbi, Stefano Furlan, Irene Bruno
15:15- 15:25	SMA: le domande che avremmo sempre voluto fare	M. Maschio, R. Sartori
15:25 - 16:00	Bisogni clinico – assistenziali: la ventilazione nella SMA	A. Mandelli
16:00 - 16:40	Approccio pratico per problemi: posturazione, manipolazione e alimentazione nella SMA	C. Mastella
16:40 - 17:10	Discussione sull'approccio ventilatorio e sulla posturazione del bambino SMA	M. Maschio, R. Sartori, A. Mandelli, C. Mastella
3° sessione		Moderatori: Egidio Barbi, Anna Mandelli
17:10 - 17:30	Terapia farmacologica tra presente e futuro: risultati dei trial	I. Bruno
17:30 - 17:50	Terapia farmacologica: presupposti per il meccanismo d'azione, vie di somministrazione	D. Zanon
17:50 - 18:20	Discussione sull'approccio farmacologico alla SMA	I. Bruno, D. Zanon
18:20 - 18:30	Conclusioni e verifica dell'apprendimento	

Crediti ECM: 4.5 crediti assegnati per tutte le figure

Partecipanti: 75 con crediti ECM, 15 senza obbligo di crediti

Modalità d'iscrizione: inviare richiesta via e-mail a iscrizioni.formazione@burlo.trieste.it