

SMA: UNA STORIA CHE CAMBIA

Dalla diagnosi alla vita quotidiana,
un percorso da costruire insieme.





Il presente documento è stato realizzato da FRI Communication Group, agenzia di comunicazione, per Famiglie SMA APS ETS, nell'ambito delle attività di comunicazione relative al Convegno Nazionale, tenutosi a Roma il 5 e 6 settembre 2026.

Il presente Congress Report raccoglie e restituisce una selezione dei contenuti emersi nel corso del Convegno ed è destinato alla diffusione attraverso il sito web, le newsletter e i canali social di Famiglie SMA APS ETS.

I contenuti del presente documento sono di titolarità di Famiglie SMA APS ETS.

Tutti i contenuti sono protetti dalla normativa vigente in materia di diritto d'autore. È vietata qualsiasi forma di riproduzione, diffusione, distribuzione o utilizzo, anche parziale, dei contenuti senza la preventiva autorizzazione scritta di Famiglie SMA APS ETS. Ogni utilizzo autorizzato dovrà riportare in modo chiaro e completo la citazione della fonte.

INDICE

Introduzione. La SMA oggi: che cosa cambia quando cambia la storia della malattia	Pag 06
1. Conoscere prima: screening neonatale e caratterizzazione della SMA	Pag 08
2. Crescere con la SMA: transizione, partecipazione e progetto di vita	Pag 10
3. Autonomia nella vita quotidiana: ausili, ambiente e terapista occupazionale	Pag 14
4. SMA e scoliosi: obiettivi clinici e vita di tutti i giorni	Pag 17
5. Nutrizione: sicurezza, crescita, scelta e socialità	Pag 19
6. Il registro nazionale SMA: quando i dati diventano conoscenza ..	Pag 21
7. SMA in pronto soccorso: riconoscere la persona, non solo l'emergenza	Pag 24
8. Una rete che accompagna: Famiglie SMA lungo le diverse fasi della vita	Pag 27



IL CONVEGNO NAZIONALE FAMIGLIE SMA 2026

Il 5 e 6 settembre 2026, a Roma, il Convegno Nazionale Famiglie SMA ha riunito persone con SMA, famiglie, *caregiver*, clinici, professionisti e rappresentanti delle associazioni per due giornate di confronto dedicate ai principali aspetti della vita con l'atrofia muscolare spinale, quali **diritti e ruolo del caregiver, autonomia, accessibilità, qualità della vita, crescita e transizione verso l'età adulta, chirurgia della colonna, nutrizione, Registro Nazionale SMA, screening neonatale e gestione delle emergenze.**

Fin dall'apertura dei lavori, affidata ad **Anita Pallara** di Famiglie SMA APS ETS, il programma ha privilegiato il dialogo tra competenze professionali ed esperienza diretta delle persone e delle famiglie.

Tra i primi temi affrontati, **Michele Adamo** dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare di Padova ed **Alessandro Cipriani**, di Famiglie SMA APS ETS, hanno approfondito i diritti, il ruolo del *caregiver* e la necessità di definire obiettivi condivisi con le persone con SMA e le loro famiglie. Il tema della qualità della vita è stato affrontato anche in relazione alla scoliosi e alla chirurgia della colonna da **Luca Labianca** dell'Azienda Ospedaliero-universitaria Sant'Andrea dell'Università La Sapienza di Roma, con particolare attenzione agli aspetti pratici ed emotivi della quotidianità. Ampio spazio è stato dedicato all'autonomia nella vita quotidiana. **Simona Spinoglio** e **Serena Averara** di Famiglie SMA APS ETS, insieme a **Irene Malberti** del Centro Clinico NeMO di Milano e a **Francesca Cesarano**, interior designer accessibile, hanno discusso di scuola, gestione della casa, organizzazione familiare e accessibilità degli ambienti. A questo tema si è collegato l'intervento di **Chiara Mastella** del SAPRE-UONPIA della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, dedicato al significato dell'indipendenza e al ruolo dell'aiuto degli altri. La quotidianità è stata al centro anche dell'approfondimento sulla nutrizione e sul benessere, con **Ramona De Amicis** dell'Università degli Studi di Milano e **Mirea Negri** del SAPRE-UONPIA della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, che hanno affrontato i bisogni nutrizionali, gli aspetti emotivi e la dimensione sociale del pasto.

La seconda giornata ha approfondito l'evoluzione dei bisogni nel corso della vita. **Eugenio Mercuri** della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

Caregiver: persona che fornisce assistenza e supporto continuativo a un individuo con ridotta autonomia, spesso nell'ambito familiare



IRCCS e del Centro Clinico NeMO di Roma e **Giorgia Coratti**, dell'Università Cattolica del Sacro Cuore e della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli di Roma, hanno presentato i dati del Registro Nazionale SMA. Le sfide dell'infanzia e dell'adolescenza sono state affrontate da **Marika Pane** della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS e del Centro Clinico NeMO di Roma, **Stefano Parravicini**, della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, e **Roberto De Sanctis**, della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS e del Centro Clinico NeMO di Roma. **Agata Katia Patanella**, del Centro Clinico NeMO di Roma, ha invece approfondito il tema della transizione verso l'età adulta.

Infine, **Francesco Danilo Tiziano**, dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, ha affrontato il tema dello screening neonatale, mentre **Fabio De Iaco** della Società Italiana di Medicina d'Emergenza Urgenza (SIMEU), **Anita Pallara** di Famiglie SMA APS ETS, ed **Elisabetta Roma**, del Centro Clinico NeMO di Milano, hanno discusso la gestione delle emergenze e l'importanza del coordinamento tra famiglie, *caregiver*, Pronto Soccorso e centri di riferimento.

Nel complesso, il Convegno ha restituito una visione della SMA centrata non soltanto sulla dimensione clinica, ma soprattutto sulla **vita della persona, sulle sue scelte, sulla partecipazione e sui bisogni che cambiano nel tempo**. È questa prospettiva condivisa a collegare i diversi temi affrontati nelle due giornate.



**Consulta il programma completo
del Convegno Nazionale
Famiglie SMA 2026**



Introduzione.

La SMA oggi: che cosa cambia quando cambia la storia della malattia

L'atrofia muscolare spinale (spinal muscular atrophy, SMA) è una malattia genetica rara che interessa il sistema neuromuscolare. Alla base vi è la progressiva perdita dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che permettono al cervello di inviare ai muscoli i messaggi necessari per muoversi. Possiamo immaginarli come una rete di collegamento: se il segnale diventa più debole, anche i muscoli perdono progressivamente forza e massa.

Alla base della patologia, vi è un'alterazione del gene Survival Motor Neuron 1 (SMN1), che riduce la produzione della proteina SMN, fondamentale per la sopravvivenza e il corretto funzionamento dei motoneuroni. Esiste anche un secondo gene, SMN2, capace di produrre una quota di proteina SMN funzionante. Il numero di copie di SMN2 può contribuire a spiegare parte della variabilità clinica, ma non basta, da solo, a prevedere il percorso della singola persona.

Ed è proprio qui che si trova una delle chiavi per comprendere la SMA di oggi: non esiste un'unica storia. La classificazione tradizionale distingue i tipi 0 (forma più precoce e di estrema gravità), 1 (sintomi nei primi mesi di vita; non viene raggiunta autonomamente la posizione seduta), 2 (posizione seduta autonoma raggiunta, ma non la deambulazione; esordio tipico tra 7 e 18 mesi), 3 (deambulazione autonoma raggiunta; sintomi dopo i 18 mesi) e 4 (esordio in età adulta, con deambulazione autonoma) in base all'età di esordio e alle capacità motorie raggiunte, ma **nella pratica clinica contemporanea la SMA viene sempre più letta come uno spettro, nel quale diagnosi, momento di inizio della presa in carico, funzione di partenza e andamento nel tempo costruiscono traiettorie differenti.**

La debolezza interessa in genere soprattutto i muscoli più vicini al centro del corpo e può riflettersi su azioni come stare seduti, camminare, muovere le braccia o mantenere il controllo del capo. In alcune persone possono essere coinvolti anche i muscoli necessari per respirare e deglutire. Per questo convivere con la SMA non significa occuparsi soltanto del movimento: significa considerare insieme aspetti motori, respiratori, nutrizionali, ortopedici, psicologici, sociali e assistenziali. Negli ultimi anni, la diagnosi precoce, l'innovazione scientifica, l'assistenza sempre più strutturata e multidisciplinare hanno cambiato profondamente la storia naturale della SMA. Oggi i professionisti incontrano bambini seguiti dopo la comparsa dei



sintomi, bambini seguiti al momento della diagnosi e bambini identificati in fase pre-sintomatica o paucisintomatica. Cresce anche il numero di adulti con storie cliniche molto diverse tra loro. Di conseguenza, i risultati del percorso di cura non si misurano tutti allo stesso modo: acquisire una nuova funzione, conservarla nel tempo, rallentarne la perdita o riuscire a sfruttare al meglio le capacità disponibili possono essere obiettivi altrettanto importanti, sia dal punto di vista clinico sia nella vita quotidiana.

1. Conoscere prima: screening neonatale e caratterizzazione della SMA

Riconoscere la malattia nei primi giorni di vita e comprendere meglio il profilo clinico significa poter costruire più rapidamente il percorso di presa in carico.

Nel corso del convegno è stato evidenziato come l'introduzione dello screening neonatale abbia modificato in modo sostanziale il percorso diagnostico della SMA, rendendo possibile **identificare la malattia molto precocemente** e indirizzare rapidamente il neonato a un centro specialistico per la valutazione e la presa in carico. In Italia, l'implementazione dello screening è avvenuta progressivamente e con tempi diversi tra le Regioni: sulla base della distribuzione delle nascite del 2020, i programmi attivi raggiungevano una copertura di circa l'82,65% dei nuovi nati.

Al 31 dicembre 2025 erano stati sottoposti a screening 915.668 neonati e identificati 93 casi di SMA, pari a circa 1 caso ogni 9.846 neonati esaminati. Tra le esperienze più consolidate vi sono quelle di Lazio e Toscana, dove lo screening ha coinvolto complessivamente 290.371 neonati e ha portato all'identificazione di 32 casi di SMA. Dopo la fase pilota sono stati individuati altri 17 casi, senza falsi positivi né segnalazioni note di falsi negativi.

In queste due Regioni, lo screening ha consentito di arrivare alla diagnosi nei primissimi giorni di vita: l'età mediana alla diagnosi era di 7 giorni, mentre quella alla refertazione era di 10 giorni. Tuttavia, una diagnosi così precoce non significa necessariamente che il bambino sia ancora del tutto privo di segni clinici. Alla prima valutazione, circa il 30% dei neonati identificati attraverso lo screening presentava già elementi compatibili con la SMA e non poteva quindi essere considerato pienamente pre-sintomatico. Questo aspetto era particolarmente evidente nei bambini con due copie di SMN2, tra i quali il 72% mostrava già segni compatibili o suggestivi di malattia; nei bambini con tre copie, invece, non erano stati osservati segni analoghi. Tutti i bambini identificati sono stati successivamente presi in carico.

Oltre il numero di copie di SMN2: che cosa aggiunge lo SMA-score?

Il numero di copie di SMN2 rimane un'informazione importante, ma non può descrivere da solo tutta l'eterogeneità della SMA. Lo SMA-score, indice prognostico multiparametrico sperimentale, nasce proprio per integrare più



livelli di informazione. Non è una scala motoria come la CHOP INTEND e non è un test diagnostico.

Lo score combina il numero di copie di SMN2, i livelli di SMN2-fl - il trascritto full-length di SMN2 misurato nel sangue - l'età del paziente e tre microRNA: miR-181a-5p, miR-324-5p e miR-451a. L'obiettivo è ottenere una descrizione più articolata della gravità fenotipica, mettendo insieme informazioni genetiche, molecolari e cliniche. Integrato con la valutazione clinica e con gli altri dati disponibili, può contribuire a caratterizzare meglio il paziente al momento della diagnosi.

SMN2-fl: Survival Motor Neuron 2-full lenght



2. Crescere con la SMA: transizione, partecipazione e progetto di vita

La transizione non coincide con il giorno in cui cambia l'équipe: comincia molto prima e riguarda il modo in cui la persona diventa progressivamente protagonista delle decisioni.

Crescere con la SMA significa attraversare cambiamenti clinici, assistenziali e personali. La transizione ha almeno due dimensioni. La prima è la **transizione legata alla crescita**: il bambino diventa adolescente e poi adulto, cambiano i bisogni, le priorità, gli obiettivi riabilitativi, il rapporto con la famiglia e il ruolo della persona nelle decisioni sulla propria salute. La seconda è il **passaggio organizzativo dai servizi pediatrici a quelli dell'adulto**. Quest'ultimo è importante, ma rappresenta soltanto una tappa di un percorso più ampio.

Al convegno è emerso che la **preparazione alla transizione** non può concentrarsi in un'unica visita. Serve tempo perché il giovane impari a conoscere la propria condizione, comprenda il significato dei controlli, conosca gli ausili che utilizza e acquisisca gli strumenti per esprimere preferenze e prendere parte alle decisioni. Durante l'infanzia i genitori svolgono inevitabilmente un ruolo centrale; con l'adolescenza il dialogo deve spostarsi progressivamente verso la persona, senza escludere la famiglia e senza perdere il valore dell'esperienza maturata dai *caregiver*.

Le domande cambiano. Accanto a “come sta andando la malattia?” compaiono interrogativi su autonomia, sport, gite scolastiche, amicizie, relazioni, studio, lavoro, immagine corporea, intimità e sessualità. Questi temi non sono esterni alla cura: fanno parte della crescita. Per una persona con SMA, inoltre, il corpo può essere spesso toccato, spostato o sostenuto da altri; parlare anche di privacy, intimità e autodeterminazione aiuta a non ridurre la persona alla sola dimensione assistenziale.

L'adolescenza può essere anche una fase fragile per la continuità assistenziale. Controlli, riabilitazione, ortesi o ausili possono essere vissuti come imposizioni e competere con scuola, amicizie e desiderio di indipendenza. Limitarsi a ricordare che cosa “si deve fare” rischia di essere poco efficace. Condividere il significato degli interventi - quale funzione si cerca di preservare, quale attività quotidiana può diventare più semplice, quale obiettivo personale si vuole sostenere - può rafforzare partecipazione, aderenza e alleanza terapeutica.

Anche il concetto di risultato cambia con l'età. Nei bambini e nei ragazzi possono essere osservati miglioramenti motori seguiti da fasi di stabilità;



nell'adulto, la stabilità stessa può avere un valore clinicamente significativo. La deambulazione non può essere l'unico metro: mantenere una funzione, rallentarne la perdita o preservare energie per le attività che contano possono essere obiettivi altrettanto concreti.

Questa evoluzione richiede una multidisciplinarietà reale. Non basta che più specialisti seguano la stessa persona: è necessario condividere obiettivi, informazioni e responsabilità. Allo stesso tempo, il centro specialistico deve dialogare con il territorio, perché la continuità della presa in carico si costruisce anche fuori dalle visite effettuate nel centro di riferimento.

LA DOMANDA CHE ATTRAVERSA TUTTO IL PERCORSO

Non basta chiedersi:

“come sono cambiate le capacità della persona?”.

È altrettanto importante capire:

“che cosa significa questo cambiamento, concretamente, nella vita di tutti i giorni?”.

Mettere insieme il dato clinico e l'esperienza della persona permette di costruire una presa in carico davvero centrata sui suoi bisogni e sulle sue priorità.

Il caregiver: supportare l'autonomia senza sostituirsi alla persona

Il progetto di vita passa anche dal *caregiver*. Autonomia, infatti, non significa necessariamente “fare tutto da soli”: significa poter decidere come vivere, quali obiettivi perseguire e come ricevere l'aiuto necessario. Questa figura può diventare un supporto all'autonomia quando accompagna senza sostituirsi, aiutando a creare le condizioni perché la persona esprima bisogni, preferenze e scelte.

Sostenere il *caregiver* significa quindi sostenere anche la persona con SMA. Strumenti adeguati, tutele, competenze, assistenza domiciliare, possibilità di conciliare cura, lavoro e vita personale, formazione e supporto psicologico



possono incidere sull'equilibrio dell'intero nucleo familiare.

Nel percorso di riconoscimento e tutela del *caregiver* familiare rientra anche il disegno di legge nazionale attualmente previsto, che introduce alcune misure di sostegno economico. Tra i requisiti indicati figurano specifiche soglie di reddito e ISEE, mentre per chi rientra nei criteri è previsto un contributo fino a 400 euro mensili, con erogazione non prima del 2027.

Resta, però, una criticità importante: la realtà dell'assistenza familiare è spesso più complessa dei criteri formali previsti. Può accadere, ad esempio, che fratelli o sorelle non conviventi svolgano comunque un ruolo continuativo e centrale nella cura della persona con SMA.

La tutela del *caregiver*, quindi, non può essere ridotta al solo sostegno economico. Un sistema realmente strutturato dovrebbe integrare più strumenti: flessibilità lavorativa, tutele previdenziali, servizi di assistenza domiciliare, percorsi di formazione e supporto psicologico. Prendersi cura di una persona richiede infatti tempo, competenze, risorse e comporta anche un carico organizzativo ed emotivo che non può ricadere interamente sulle famiglie.

Dalla rappresentanza alla partecipazione

Le associazioni occupano uno spazio importante tra persona, famiglia, professionisti e istituzioni: raccolgono bisogni, offrono informazioni, accompagnano nella quotidianità e trasformano esperienze individuali in istanze collettive. Nel caso di Famiglie SMA, un passaggio significativo è rappresentato da un Consiglio direttivo composto in larga maggioranza da persone con SMA: non soltanto destinatarie delle attività associative, ma protagoniste nella definizione di priorità e obiettivi.

L'adesione di Famiglie SMA a FISH ETS inserisce inoltre le esigenze specifiche della comunità SMA in un confronto più ampio sui diritti delle persone con disabilità: salute, vita indipendente, accessibilità, scuola, lavoro, giovani e politiche territoriali. Il filo conduttore è semplice: l'innovazione scientifica può cambiare la storia di una malattia, ma, per cambiare fino in fondo la vita delle persone, servono anche servizi, diritti, tutele e una rete sociale capace di accompagnare questa trasformazione.



APPROFONDIMENTO
MICHELE ADAMO

In merito al **ruolo delle Associazioni di pazienti con malattie rare neuromuscolari nei tavoli istituzionali** e al sostegno necessario per chi si prende cura di una persona con SMA, Michele Adamo ha risposto alle seguenti domande:

1. Dott. Adamo, il ruolo delle Associazioni di pazienti con malattie rare neuromuscolari nei tavoli istituzionali è importante. In che modo possono essere di supporto?
2. A suo parere, in che modo la legge sui *caregiver* dovrebbe sostenere chi si prende cura di una persona con SMA?

APPROFONDIMENTO
ALESSANDRO CIPRIANI

La Comunità SMA sta vivendo una profonda evoluzione, con nuovi bisogni, aspettative e prospettive per le persone con SMA e le loro famiglie. In questo scenario, anche Famiglie SMA si sta evolvendo, per continuare ad offrire ascolto, supporto e risposte concrete alle esigenze della comunità. A tal proposito, Alessandro Cipriani ha risposto alla seguente domanda:

1. La Comunità SMA sta cambiando: come sta evolvendo Famiglie SMA per accompagnare nuovi bisogni e aspettative?



3. Autonomia nella vita quotidiana: ausili, ambiente e terapeuta occupazionale

Strumenti, spazi e competenze per costruire l'autonomia nella vita di ogni giorno.

Quando pensiamo all'autonomia, immaginiamo spesso una persona che riesce a fare tutto senza aiuto. Nella SMA questa definizione rischia di essere troppo stretta. **Essere autonomi può significare fare un'attività da soli, ma può anche significare decidere come deve essere svolta e spiegare a un'altra persona quale aiuto serve. Si può avere bisogno delle mani di qualcun altro e continuare a essere noi a guidarle.**

Per arrivare a questo punto bisogna imparare a conoscere il proprio corpo: capire che cosa è comodo, che cosa richiede troppa energia, quali posizioni funzionano meglio e come comunicarlo. Nei bambini è un processo graduale; crescendo, possono partecipare sempre di più alle decisioni della vita quotidiana. Autonomia significa quindi anche autodeterminazione, comunicazione e partecipazione: tutto questo cambia con l'età, con differenti capacità e desideri.

Gli ausili entrano in questo percorso come strumenti di possibilità. Carrozze, sistemi di postura, dispositivi per i trasferimenti, supporti per il braccio o soluzioni di domotica non hanno valore soltanto per la loro tecnologia: hanno valore quando permettono di fare qualcosa che conta. Una carrozzina può significare raggiungere gli amici, spostarsi a scuola, scegliere dove andare o conservare energie per altre attività. Per questo la domanda migliore non è "qual è l'ausilio più avanzato?", ma "che cosa vorresti poter fare?".

L'accettazione di un ausilio può avere anche una dimensione emotiva. Lo stesso dispositivo può essere vissuto da una persona come maggiore libertà e da un'altra come il segno visibile di un cambiamento nelle proprie capacità. Provare, adattare e introdurre gradualmente uno strumento nella quotidianità permette di costruire una soluzione che funzioni davvero per quella persona e per quella famiglia.

Il terapeuta occupazionale: partire dalle attività che hanno valore

Il terapeuta occupazionale osserva le capacità, le difficoltà e soprattutto le attività importanti per la persona. Può proporre strategie, individuare ausili,



adattare compiti e suggerire modifiche dell'ambiente domestico o sociale. Il suo obiettivo non è limitarsi a descrivere che cosa una persona riesca o non riesca a fare, ma capire come renderle possibile, partecipare alla propria vita nel modo più attivo, sicuro e soddisfacente.

Quando è l'ambiente a fare la differenza

Accendere una luce, aprire una porta o regolare una tapparella possono sembrare piccoli gesti. Invece, per chi convive con la SMA, poter decidere autonomamente quando fare queste semplici attività, può cambiare molto. Se un'attività è difficile, il limite non dipende sempre e soltanto dal corpo: una porta troppo stretta, un interruttore troppo alto o un tavolo incompatibile con una carrozzina possono trasformare l'ambiente in una barriera.

Da qui nasce il concetto di **design universale**: progettare spazi, oggetti e servizi che possano essere utilizzati dal maggior numero possibile di persone. Non si tratta di creare ambienti "speciali", ma di **pensare fin dall'inizio a soluzioni che funzionino bene per persone diverse**. Una casa accessibile non dovrebbe essere soltanto un luogo nel quale muoversi: dovrebbe permettere di cucinare, ricevere amici, studiare, lavorare, avere privacy e vivere secondo le proprie preferenze.

Terapista occupazionale: professionista che aiuta la persona a trovare il modo migliore per affrontare le attività della vita di tutti i giorni e mantenere il più possibile la propria autonomia





APPROFONDIMENTO

FRANCESCA CESARANO

In merito alla **progettazione, cosiddetta “accessibile”** per ambienti rivolti a persone con SMA, dove vivere quotidianamente in sicurezza e qualità di vita, Francesca Cesarano ha risposto alle seguenti domande:

1. Dott.ssa Cesarano, come è nata l'idea di occuparsi di progettazione accessibile per persone con SMA?
2. Un ambiente accessibile può cambiare sicurezza e qualità della vita quotidiana delle persone con SMA. In che modo?



4. SMA e scoliosi: obiettivi clinici e vita di tutti i giorni

Dalla postura al comfort: costruire il percorso più adatto alla persona.

Durante il convegno, il confronto dedicato alla scoliosi ha evidenziato come **l'evoluzione della storia naturale della SMA stia modificando non solo la manifestazione di questa complicanza, ma anche la sua gestione**. Il quadro clinico, infatti, è oggi più eterogeneo rispetto al passato. Nei bambini con SMA di tipo 1, il mantenimento più prolungato di alcune capacità motorie, come la posizione seduta, può associarsi allo sviluppo di una scoliosi a esordio precoce; nella SMA di tipo 2, invece, è stata osservata una progressione più lenta della deformità della colonna vertebrale.

La gestione della scoliosi deve quindi essere **personalizzata** e tenere conto di diversi elementi: età, crescita, funzione motoria, caratteristiche ed evoluzione della curva, condizioni respiratorie e bisogni della persona e della famiglia. In questo percorso è importante il coinvolgimento di un ortopedico con esperienza specifica nella SMA. L'obiettivo, infatti, non è soltanto correggere la deformità della colonna, ma anche favorire **comfort, stabilità posturale, qualità della posizione seduta e funzionalità nella vita quotidiana**, cercando al tempo stesso di limitarne, quando possibile, la progressione.

Un ulteriore elemento emerso riguarda il possibile impatto di una **presa in carico molto precoce** sull'evoluzione della scoliosi. Intervenire prima della comparsa dei segni clinici può contribuire a modificarne frequenza e gravità. Inoltre, quando la chirurgia della colonna si rende comunque necessaria, nei pazienti seguiti precocemente possono essere osservati **un decorso post-operatorio più favorevole e tempi di degenza più brevi**.

Corsetto, halo-gravity traction e chirurgia: strumenti diversi, obiettivi diversi

Il corsetto può offrire benefici se utilizzato con regolarità, per almeno 7 ore al giorno, ma non è in grado di arrestare la progressione della scoliosi. In alcune forme infantili particolarmente marcate e rigide può essere presa in considerazione la *halo-gravity traction*, una tecnica di trazione graduale

Halo-gravity traction: trazione della colonna con un anello fissato alla testa e pesi applicati gradualmente



applicata al capo che accompagna progressivamente la colonna verso una posizione più favorevole.

La decisione su quando procedere alla **stabilizzazione chirurgica della colonna** è particolarmente delicata, soprattutto nei bambini molto piccoli. In questa fase, infatti, colonna e torace devono ancora crescere e anche una deformità importante può comparire in un momento in cui l'intervento non rappresenta ancora la scelta più appropriata. Il **timing giusto** dipende quindi dall'evoluzione della scoliosi, dalla crescita e dalle condizioni generali della persona, con l'obiettivo di intervenire nel momento più favorevole possibile.

Dopo l'intervento, alcune capacità possono ridursi temporaneamente. Per questo la **riabilitazione** rappresenta una parte fondamentale del percorso: i risultati possono richiedere tempo per manifestarsi pienamente, talvolta anche circa un anno.

La radiografia non racconta tutto

Quando si parla di chirurgia, le domande della persona e della famiglia raramente riguardano soltanto i gradi della curva: che cosa succederà alla respirazione? Cambierà la capacità di usare le braccia? Sarà più facile stare seduti, spostarsi, essere assistiti? I possibili benefici di una correzione devono essere valutati insieme ai rischi e alle possibili conseguenze sulla funzione motoria.

Una colonna più dritta non è l'unico risultato che conta. Stabilità seduta, comfort, equilibrio del tronco, possibilità di usare meglio gli arti superiori, facilità negli spostamenti e nelle attività quotidiane e minore complessità dell'assistenza possono avere un valore altrettanto importante. Per questo è utile concordare prima gli obiettivi che contano davvero per quella persona.

La comunicazione è parte della cura. Bambini, adolescenti e famiglie devono sapere che cosa accadrà, con parole adatte all'età e alla capacità di comprensione. Alcuni momenti, come l'anestesia e la separazione temporanea dai genitori, possono essere particolarmente delicati. Spiegare in anticipo chi sarà presente, quali passaggi sono previsti, come prepararsi all'intervento e quali disturbi possono comparire nel post-operatorio aiuta a ridurre l'incertezza e a costruire maggiore consapevolezza.



5. Nutrizione: sicurezza, crescita, scelta e socialità

Mangiare in sicurezza, crescere bene e vivere il pasto come momento di scelta e condivisione.

Mangiare non significa soltanto assumere energia e nutrienti. Il pasto è anche piacere, relazione, cura, partecipazione e apprendimento. Nella SMA, però, la masticazione può richiedere più energia, la deglutizione può diventare difficoltosa e possono comparire reflusso, stitichezza o problemi nella gestione del peso. Per questo parlare di nutrizione non significa chiedersi soltanto “quanto mangia?”, ma anche “come mangia, con quanta fatica, con quale sicurezza e come vive quel momento?”.

Un pasto molto lungo può portare a stancarsi prima di aver assunto quanto necessario. La consistenza degli alimenti deve trovare un equilibrio tra sicurezza e possibilità di continuare, quando possibile, a sperimentare sapori e consistenze. Anche il peso va osservato nel tempo: nella SMA può essere necessario evitare sia una crescita insufficiente sia un aumento eccessivo di peso, ricordando che i bisogni cambiano con l'età, la crescita e le capacità motorie.

Quando l'alimentazione abituale non garantisce un apporto sufficiente o si verifica una perdita di peso, lo specialista può valutare integratori nutrizionali, scegliendo prodotto e quantità sulla base delle necessità individuali. Non esiste, quindi, una dieta unica e valida per sempre: l'alimentazione deve adattarsi alla persona e cambiare nel tempo.

Crescere significa anche imparare a scegliere

Nei primi anni il pasto è un **momento di scoperta**. I genitori hanno la responsabilità di garantire sicurezza e adeguato apporto nutrizionale; il bambino, allo stesso tempo, ha bisogno di esplorare e sperimentare la possibilità di scegliere. Quando indicato dagli specialisti, lavorare sulla densità nutrizionale o sulle consistenze può aiutare a ridurre il volume necessario e la fatica senza trasformare ogni pasto in un momento di **controllo**.

Anche il rifiuto di un alimento può avere un significato nel percorso di autonomia. Ascoltare il bambino, offrirgli scelte compatibili con la sicurezza e rispettarne i tempi contribuisce a costruire un'esperienza più positiva a



tavola. Quando l'alimentazione per bocca non consente di garantire un apporto adeguato e sicuro, può essere indicata la nutrizione enterale, ad esempio tramite Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG). Malgrado possa essere vissuto inizialmente come una rinuncia, questo passaggio non implica necessariamente la fine dell'alimentazione orale in tutte le situazioni.

Durante l'adolescenza, il cibo può diventare anche uno spazio di autodeterminazione. Preparare un pasto, scegliere che cosa mangiare o individuare gli alimenti che richiedono meno fatica nella masticazione può contribuire a costruire una maggiore autonomia. Con il tempo, diventa inoltre importante imparare ad ascoltare il proprio corpo e a distinguere la fame dalla **stanchezza** legata alla masticazione o da altri fattori, come le **emozioni**. Questo percorso può aiutare a sviluppare un rapporto più consapevole con l'alimentazione e con i propri bisogni.

Mangiare fuori casa conta. Una festa, una gita o una cena al ristorante dovrebbero rimanere soprattutto occasioni di socialità. **Pianificare in anticipo - informarsi, prevedere alternative, portare con sé uno snack o un supporto nutrizionale concordato con il team - può ridurre l'ansia e lasciare più spazio alla partecipazione.**

UNA QUESTIONE DI SQUADRA

La persona conosce ciò che sente e desidera; la famiglia conosce la quotidianità; gli specialisti mettono a disposizione competenze cliniche e nutrizionali. Una presa in carico personalizzata nasce dall'incontro di queste prospettive. Anche durante le visite, bambini e ragazzi dovrebbero poter prendere progressivamente la parola, in modo adeguato all'età.



6. Il registro nazionale SMA: quando i dati diventano conoscenza

Raccogliere e seguire nel tempo le informazioni per comprendere meglio l'evoluzione della SMA e migliorare la presa in carico.

Quando cambia la storia di una malattia, cambiano anche le domande. Come evolve oggi la SMA rispetto al passato? I risultati osservati negli studi clinici sono simili a quelli della pratica medica? Come cambiano i bisogni di una popolazione sempre più eterogenea? Per rispondere non basta osservare il singolo paziente o il singolo centro: occorre raccogliere dati in modo sistematico, seguirli nel tempo e renderli confrontabili.

È in questo contesto che si inserisce il Registro Nazionale SMA, ITASMAC, nato per raccogliere in modo strutturato informazioni sulla popolazione con SMA e seguirne l'evoluzione nel tempo. Perché questi dati possano tradursi in conoscenza scientificamente utile, però, non conta soltanto la quantità dei dati raccolti: sono fondamentali qualità, standardizzazione e criteri di raccolta condivisi. Per questo ITASMAC utilizza *electronic Case Report Forms* (eCRF), campi predefiniti e un dizionario comune dei dati, affiancati da attività di formazione, training e monitoraggio. La rete coinvolge 36 centri attivi e combina la raccolta prospettica delle nuove informazioni con il recupero retrospettivo dei dati relativi agli ultimi 15 anni, permettendo così di osservare come la SMA e la sua presa in carico siano cambiate nel tempo.

La partecipazione si basa sul **consenso informato**: la persona, o chi ne esercita la responsabilità quando necessario, deve sapere quali informazioni vengono raccolte, per quali finalità e come saranno gestite. Il registro include anche persone che, per caratteristiche cliniche o criteri di eleggibilità, non sarebbero necessariamente rappresentate negli studi clinici, offrendo quindi una fotografia più ampia della pratica reale.

ITASMAC IN NUMERI

- 1.393 persone con SMA nel Registro; 1.246 (89,4%) seguite attivamente nel *setting* clinico e 112 (8,0%) inserite in studi sperimentali.
- Tra le persone seguite clinicamente: 39,0% SMA tipo III, 33,7% tipo II, 20,7% tipo I e 5,3% identificate in fase pre-sintomatica, oltre a quote più piccole di tipo IV e 0.
- Nel periodo 2023-2026 la quota dei nuovi nati registrati in fase pre-sintomatica raggiunge il 61%, rispetto al 18% durante i progetti pilota 2019-2022 e a circa il 5% prima dei progetti pilota.
- Tra le persone classificate come SMA tipo I, il 45,0% risulta in grado di mantenere la posizione seduta e il 5,8% ha raggiunto la deambulazione; tra i pre-sintomatici, il 62,1% risulta deambulante.
- Il supporto ventilatorio riguarda il 62% delle persone con SMA tipo I e II, il 16% del tipo III e l'1% dei pre-sintomatici. Il supporto nutrizionale riguarda il 43% del tipo I e il 4% del tipo II, risultando assente nelle popolazioni tipo III e pre-sintomatiche considerate nella stessa analisi.

Che cosa rende utile un registro?

Un registro può svolgere diverse funzioni fondamentali. La prima è **descrivere la storia naturale**, oggi anche nella sua nuova forma, modificata dai successi ottenuti in campo scientifico. La seconda è supportare il disegno degli studi clinici, aiutando a definire popolazioni, *endpoint*, criteri di inclusione ed esclusione e dimensioni degli studi. La terza è offrire, in contesti metodologici appropriati, dati di storia naturale utilizzabili come **controlli esterni**. La quarta è seguire ciò che accade nel **post-marketing**, cioè, dopo che un medicinale è stato autorizzato alla commercializzazione.

ITASMAC ha già permesso di studiare sopravvivenza, funzione motoria, progressione della scoliosi, stato nutrizionale, perdita della deambulazione

endpoint: criterio di valutazione; **setting:** contesto.



nella SMA di tipo III e percezione della malattia attraverso *Patient-Reported Outcome Measures* (PROM). Il percorso descritto punta inoltre a rafforzare qualità, tracciabilità e standardizzazione, fino alla prospettiva di un possibile utilizzo regolatorio dei dati.

Il percorso di ITASMAC rappresenta quindi un'evoluzione progressiva: da semplice database di ricerca a registro accademico strutturato, fino alla prospettiva di diventare un registro qualificato per un possibile utilizzo da parte degli enti regolatori. Per raggiungere questo obiettivo, i dati devono essere sempre più standardizzati, tracciabili, verificabili e raccolti secondo criteri condivisi. Per giungere a questo livello occorrono obiettivi definiti, popolazioni ben caratterizzate, eCRF standardizzate, terminologia comune, sicurezza dei dati, documentazione di origine, tempi di inserimento definiti, *monitoring*, *data cleaning*, gestione delle *query*, *audit*, *audit trail*, *governance* e gestione del rischio. È la differenza tra "avere dati" e disporre di dati robusti e verificabili.

Un registro con queste caratteristiche può contribuire a generare evidenze solide sull'evoluzione della malattia, sugli esiti clinici e sui bisogni assistenziali osservati nella pratica quotidiana. Queste informazioni possono affiancare quelle provenienti dalla ricerca clinica e supportare processi decisionali sempre più basati su dati robusti, contribuendo a migliorare la programmazione e la qualità della presa in carico.

Per una famiglia, tutto questo può sembrare lontano dalla vita quotidiana. Ma un singolo dato è una fotografia; lo stesso dato raccolto nel tempo diventa una traiettoria. Quando quella traiettoria viene messa in relazione con quelle di molte altre persone, può trasformarsi in conoscenza utile per comprendere meglio l'evoluzione della SMA, riconoscere nuovi bisogni e orientare in modo sempre più preciso l'assistenza. Il tempo dedicato al Registro diventa così un contributo concreto alla conoscenza dell'intera comunità SMA.

Audit: controllo, valutazione; **Audit trail:** registro dettagliato e immutabile di ogni evento accaduto; **Data cleaning:** pulizia dei dati; **Monitoring:** monitoraggio; **Patient-Reported Outcome Measures:** misure degli esiti riferiti dai pazienti; **Query:** domanda.



7. SMA in pronto soccorso: riconoscere la persona, non solo l'emergenza

Conoscere la SMA per affrontare meglio anche le situazioni di emergenza.

Al convegno è emerso che, in Pronto Soccorso, la gestione della persona con SMA richiede di conoscere non soltanto l'evento acuto, ma anche la sua condizione abituale. Trattandosi di una malattia rara, non è scontato che il personale dell'emergenza abbia esperienza diretta nella sua gestione. Inoltre, **alcune procedure comunemente utilizzate possono richiedere specifici adattamenti**, perché le decisioni cliniche devono tenere conto delle caratteristiche individuali della persona: dal fenotipo alla funzione respiratoria e nutrizionale, fino ai dispositivi utilizzati abitualmente e alla sua storia clinica.

Non è inoltre realistico aspettarsi che ogni Pronto Soccorso possieda la stessa esperienza di un centro specializzato. È però realistico costruire un sistema che permetta di riconoscere rapidamente le situazioni a rischio, accedere a indicazioni condivise e contattare chi conosce la persona e la malattia. Da questa esigenza nasce la **collaborazione tra Famiglie SMA e la Società Italiana di Medicina d'Emergenza-Urgenza (SIMEU)**, che ha portato a raccomandazioni e strumenti pratici per la gestione in emergenza.

Alle raccomandazioni si è affiancato un percorso di formazione a distanza dedicato alla SMA e alla gestione delle condizioni acute, rivolto a medici e infermieri e sviluppato con il coinvolgimento anche delle persone con SMA. L'85% degli iscritti ha completato e superato il corso, un dato che testimonia l'interesse e la partecipazione al percorso formativo. La sfida resta però quella di estendere sempre più queste competenze ai servizi periferici, dove l'incontro con la SMA è meno frequente e il rischio di trovarsi impreparati può essere maggiore.

Nelle emergenze respiratorie, il numero non basta

La debolezza della muscolatura respiratoria può compromettere sia la ventilazione sia la capacità di eliminare le secrezioni. Per questo non è sufficiente guardare soltanto la saturazione di ossigeno: bisogna conoscere il supporto respiratorio utilizzato abitualmente, valutare la ventilazione e capire se la clearance delle secrezioni è efficace. Lo stesso principio vale per traumi, febbre, difficoltà nell'alimentazione o disidratazione: un evento comune può assumere un significato diverso in una persona con SMA.



Alla domanda “che cosa sta succedendo adesso?” dovrebbe quindi affiancarsi “qual è la sua condizione abituale?”. Il *caregiver* può offrire, al personale del Pronto Soccorso, informazioni preziose su respirazione, dispositivi, gestione delle secrezioni e segnali che rappresentano un reale peggioramento. Questo non significa trasferire al *caregiver* la responsabilità medica: significa integrare la conoscenza quotidiana della persona con la competenza clinica del team di emergenza.

Il secondo interlocutore fondamentale è il **centro specialistico di riferimento**. Soprattutto nei servizi periferici, la possibilità di contattare rapidamente chi conosce la storia clinica può diventare decisiva. L'emergenza, in questa prospettiva, non è un episodio isolato, ma una fase della continuità di cura: le informazioni su condizioni abituali, dispositivi, situazione respiratoria e nutrizionale della persona con SMA dovrebbero essere facilmente accessibili anche in Pronto Soccorso.

Un sondaggio condotto su 76 partecipanti ha raccolto esperienze e percezioni relative all'accesso al Pronto Soccorso delle persone con SMA. Nei 24 mesi precedenti, il 32% dei rispondenti aveva avuto almeno un accesso ai servizi di emergenza. Le principali motivazioni riguardavano problemi respiratori, indicati nel 36% dei casi, seguiti da traumi o cadute (16%), febbre o sospetta infezione non respiratoria (13%) e problemi gastrointestinali o alimentari (10%). Dai dati ottenuti, la componente respiratoria emerge come particolarmente rilevante anche nella gestione quotidiana: il 69% delle persone con SMA utilizzava la ventilazione non invasiva (NIV) e l'88% la macchina della tosse. Più critica, invece, la percezione della preparazione del personale sanitario: il 32% dei partecipanti lo considerava “per niente preparato” nella gestione della SMA e il 36% “poco preparato”, mentre il 24% lo riteneva “abbastanza preparato”; l'8% non esprimeva una valutazione e nessuno lo considerava “molto preparato”. Inoltre, il 72% dichiarava di non conoscere il Protocollo SIMEU e il 60% temeva di non ricevere un'assistenza adeguata a causa della scarsa conoscenza della SMA.

Questi dati non descrivono tutti i Pronto Soccorso italiani, ma mostrano perché formazione, strumenti condivisi e collegamento rapido con i centri specialistici siano centrali. **L'obiettivo è ridurre la variabilità della presa in carico e fare in modo che la qualità dell'assistenza non dipenda dal luogo in cui si verifica l'emergenza.**





APPROFONDIMENTO **FABIO DE IACO**

In merito alla **gestione delle emergenze** nelle persone con SMA e alla **collaborazione tra Famiglie SMA e SIMEU**, Fabio De Iaco ha risposto alle seguenti domande:

1. Dott. De Iaco, l'alleanza tra Famiglie SMA e SIMEU aiuta chi lavora in emergenza a gestire al meglio i bisogni delle persone con SMA. Quali strumenti sono nati da questa collaborazione?
2. Quali passi, a suo parere, servono ancora per rendere il Pronto Soccorso più sicuro e tempestivo per le persone con SMA e le loro famiglie?



8. Una rete che accompagna: Famiglie SMA lungo le diverse fasi della vita

Dalla diagnosi all'età adulta, un sostegno che cambia insieme ai bisogni della persona e della famiglia.

Il confronto del convegno ha restituito l'immagine di una SMA profondamente cambiata, che apre oggi a possibilità fino a pochi anni fa difficili da immaginare ma porta con sé anche nuovi bisogni e nuovi dubbi. Lo *screening* neonatale consente di arrivare prima alla diagnosi, mentre strumenti di valutazione sempre più articolati permettono di descrivere meglio le caratteristiche della malattia e i bisogni della singola persona. La transizione verso l'età adulta non coincide più soltanto con il passaggio da un servizio all'altro, ma diventa un percorso graduale di consapevolezza, partecipazione e autonomia. Allo stesso modo, la gestione della scoliosi e della nutrizione richiede scelte personalizzate, nelle quali gli obiettivi clinici devono integrarsi con il benessere, la funzionalità, l'autonomia e la qualità della vita. Anche gli ausili e l'ambiente possono ampliare concretamente le possibilità della persona, mentre i registri trasformano le esperienze individuali in conoscenza utile per l'intera comunità. Persino nelle situazioni di emergenza, una presa in carico più sicura passa dalla capacità di mettere rapidamente in comunicazione la persona con SMA, il *caregiver*, il Pronto Soccorso e il centro specialistico di riferimento.

A collegare tutti questi aspetti è un principio comune: **la persona con SMA non è semplicemente destinataria di decisioni prese da altri, ma parte attiva nella costruzione del proprio percorso.** Nei bambini questa partecipazione cresce progressivamente con l'età e la consapevolezza; per le famiglie significa trovare un equilibrio tra protezione e autonomia; per i professionisti significa affiancare agli obiettivi clinici ciò che conta davvero nella vita quotidiana della persona; per le associazioni significa trasformare esperienze e bisogni condivisi in servizi, strumenti e rappresentanza. Mettere la persona al centro significa, quindi, costruire percorsi di cura e di vita che sappiano adattarsi nel tempo alle sue capacità, alle sue priorità e ai suoi desideri.

I bisogni cambiano dunque nel tempo: una famiglia che ha appena ricevuto una diagnosi affronta domande diverse da quelle di un adolescente che vuole conquistare nuovi spazi di autonomia o di un adulto che costruisce il proprio percorso di studio, lavoro e relazioni. Per questo Famiglie SMA APS ETS sviluppa progetti dedicati a fasi ed esigenze differenti, con l'obiettivo di



offrire informazione, orientamento, confronto e opportunità di crescita, come NEWBORN SMA: dai primi momenti dopo la diagnosi; SMA Talent School: la voce come strumento di espressione; "Da Grande": raccontare l'età adulta.



**NEWBORN
SMA**



**SMA TALENT
SCHOOL**



DA GRANDE

Accanto a questi programmi, l'associazione porta avanti altre iniziative di supporto, informazione, crescita e condivisione. La logica è la stessa che attraversa l'intero documento: non esiste una sola SMA e non esiste un solo momento in cui serva una rete. Il sostegno deve poter cambiare insieme alla persona, dalla diagnosi alla vita adulta.

LA SMA È UNA PARTE DELLA STORIA, NON TUTTA LA STORIA

L'obiettivo della presa in carico non è soltanto accompagnare la malattia. È accompagnare una persona mentre cresce, sceglie, costruisce relazioni, studia, lavora, affronta difficoltà e ridefinisce nel tempo ciò che per lei conta davvero, i suoi bisogni e le sue priorità.





FRI Communication Group è l'agenzia di comunicazione specializzata nel settore salute che trasforma la comunicazione in una leva strategica di innovazione e risultati.

Da oltre 40 anni uniamo esperienza, competenza e capacità di innovare, evolvendo insieme al mondo della salute.

Un ecosistema di servizi, competenze medico-scientifiche, creatività, tecnologia, dati e Intelligenza Artificiale che connette conoscenza e persone.

Un ecosistema in cui attività, contenuti, strumenti e canali sono integrati e coordinati attraverso un'unica regia strategica, per garantire coerenza, continuità e valore lungo ogni touchpoint.

Con il nostro modello di lavoro, l'Evidence to Impact Ecosystem Model, trasformiamo evidenze e insight in strategie, contenuti ed esperienze phygital, continue e personalizzate, capaci di coinvolgere le persone e generare risultati concreti.

Mettiamo la scienza in movimento per generare valore per il paziente, ogni giorno, in ogni momento, al fianco dei nostri clienti.



Famiglie SMA è un'associazione che raduna persone con Atrofia Muscolare Spinale, loro genitori e familiari e simpatizzanti. Nata nel 2001, dalla tenacia di un papà, come Organizzazione non lucrativa di Utilità Sociale (ONLUS) da anni in prima linea per combattere l'Atrofia Muscolare Spinale, malattia genetica rara, è cresciuta sino a diventare un punto di riferimento per medici e ricercatori scientifici e per tutte le famiglie di bambini e adulti con SMA.

Da dicembre 2022 Famiglie SMA è ufficialmente iscritta nel Registro Unico del Terzo Settore quale Associazione di Promozione Sociale con la denominazione: Famiglie SMA APS ETS.



Il suddetto documento è stato realizzato all'interno delle attività di comunicazione del Convegno Annuale Famiglie SMA 5-6 Settembre 2026, Roma, grazie al contributo non condizionante di

