Nuovi fenotipi di SMA e sfide riabilitative

dalla diagnosi precoce alla presa in carico integrata

20 marzo 2026

Padova

Clinica Pediatrica
Dipartimento di Salute
della Donna e del Bambino

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'estensione dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) rappresenta una delle innovazioni più rilevanti nella medicina neuromuscolare degli ultimi anni. L'identificazione precoce dei neonati affetti e l'avvio tempestivo delle terapie modificanti (DMTs) hanno profondamente modificato la storia naturale della malattia, generando nuovi fenotipi clinici caratterizzati da espressioni più lievi, atipiche o talvolta subcliniche.
Questi bambini, spesso paucisintomatici o asintomatici, pongono nuove sfide alla gestione riabilitativa: come monitorare lo sviluppo motorio in modo sensibile e predittivo? Come calibrare l'intervento in assenza di evidenti segni clinici? Come prevenire l'insorgenza di deficit funzionali nel lungo periodo?
Per rispondere a tali quesiti risulta centrale un approccio proattivo, multidisciplinare e integrato, che valorizzi la collaborazione tra centri specialistici e servizi territoriali, garantendo continuità assistenziale e uniformità nelle strategie riabilitative.
Il corso nasce con l'obiettivo di costruire uno spazio di confronto tra professionisti per condividere esperienze, strumenti di valutazione e modelli organizzativi efficaci nella gestione dei nuovi fenotipi SMA diagnosticati precocemente.

Obiettivi principali:

- discutere modalità operative per una presa in carico precoce, personalizzata e dinamica;
- definire strategie collaborative centro–territorio per il monitoraggio funzionale e la continuità dei trattamenti;
- individuare risorse, indicatori e buone pratiche in grado di garantire qualità ed efficacia del percorso riabilitativo.

L'iniziativa intende contribuire allo sviluppo di una rete professionale competente e coordinata, capace di accompagnare la crescita dei bambini trattati precocemente, integrando conoscenze cliniche emergenti e adattando i percorsi riabilitativi ai nuovi scenari fenotipici.

RESPONSABILE SCIENTIFICO E FACULTY

Responsabile Scientifico:

Caterina Agosto
Dirigente medico - U.O.C. Clinica Pediatrica - Servizio di neurologia e neurofisiologia pediatrica
Azienda Ospedale Università Padova

Faculty:

Caterina Agosto
Dirigente medico - U.O.C. Clinica Pediatrica - Servizio di neurologia e neurofisiologia pediatrica
Azienda Ospedale Università Padova

Claudio Ancona
Dirigente medico - U.O.C. Clinica Pediatrica - Servizio di neurologia e neurofisiologia pediatrica
Azienda Ospedale Università Padova
PhD Student - Università degli Studi Padova

Francesca Benedetti
PhD Student - Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
Università degli Studi Padova

Francesca Boaretto
Dirigente biologo - U.O.C. Genetica Clinica Epidemiologica
Azienda Ospedale Università Padova

Elena Carraro
Responsabile - U.O. Riabilitazione Neuromotoria - IRCCS Medea, Ass. La Nostra Famiglia
Conegliano TV

Silvia Montino
Logopedista
Dipartimento di Neuroscienze, U.O.C di Otorinolaringoiatria, Università degli Studi Padova

Stefano Sartori
Direttore - U.O.C. Clinica Pediatrica - Servizio di neurologia e neurofisiologia pediatrica
Azienda Ospedale Università Padova

Giulia Soravia
TPNEE - U.O.C. Clinica Pediatrica
Azienda Ospedale Università Padova

PROGRAMMA SCIENTIFICO

09.00 – 09.30	Registrazione partecipanti
09.30 – 09.50	Apertura dei lavori e saluti introduttivi **- C. Agosto, E. Carraro, S. Sartori**

I SESSIONE

MODERATORE: S. Sartori

09.50 – 10.10	La malattia per come la conoscevamo **- S. Sartori**
10.10 – 10.30	La valutazione clinica del neonato (HNNE) **- C. Ancona**
10.30 – 10.50	Screening neonatale e conferma diagnostica **- F. Boaretto**
10.50 – 11.10	Le terapie farmacologiche **- C. Agosto**
11.10 – 11.30	I nuovi quadri funzionali **- E. Carraro**
11.30 – 11.40	Discussione
11.40 – 11.55	Coffee break

II SESSIONE

MODERATORE: C. Agosto

11.55 – 12.15	Misure di outcome funzionali **- G. Soravia**
12.15 – 12.35	Riabilitazione dei nuovi fenotipi: prospettive future **- E. Carraro**
12.35 – 12.55	Aspetti bulbari: deglutizione e disfagia **- S. Montino**
12.55 – 13.15	Aspetti respiratori: indicazioni e criticità real-world data **- F. Benedetti**
13.15 – 13.25	Discussione
13.25 – 14.10	Pranzo

III SESSIONE

MODERATORI: E. Carraro, G. Soravia, C. Agosto

14.10 – 17.10	Presentazione e discussione di esperienze cliniche di neonati identificati tramite screening e nuove diagnosi precoci **C. Agosto, E. Carraro, S. Montino, G. Soravia**
17.10 – 17.25	Take home message e chiusura del corso **E. Carraro, G. Soravia, C. Agosto**

SEDE
Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedale
Università di Padova
via Nicolò Giustiniani, 2 - 35128 Padova

ECM
L'Evento ha ottenuto **7 CREDITI ECM**
ed è stato accreditato per un max di 30 professionisti:
Professione: TPNEE
(Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva)
Professione: Fisioterapista
Professione: Biologo
Professione: Medico Chirurgo con Disciplina: Neurologia, Pediatria, Fisiatria, Neuropsichiatria infantile, Genetica.

Per l'ottenimento dei crediti formativi il partecipante dovrà:
- essere specializzato in una delle discipline indicate;
- presenziare al 90% dei lavori scientifici accreditati; (verifica presenza con firma su registro)
- compilare il questionario di gradimento
- superare il questionario di apprendimento

PER ISCRIVERSI:

CLICCA QUI

OPPURE VAI ALLA PAGINA
https://medik.net/landing-page/nuovi-fenotipi-di-sma/

Nuovi fenotipi di SMA e sfide riabilitative

dalla diagnosi precoce alla presa in carico integrata

20 marzo 2026
Padova

Con il Patrocinio di:

Con il supporto non condizionante di:

NOVARTIS

Segreteria organizzativa e Provider ECM:

MKMEDIK | f.gentile@medik.net