

Titolo: NUOVI FENOTIPI DI SMA E SFIDE RIABILITATIVE: DALLA DIAGNOSI PRECOCE ALLA PRESA IN CARICO INTEGRATA

Data: 20 marzo 2026

Città: Padova

Sede: Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedale-Università di Padova, Via Nicolò Giustiniani, 2, 35128 Padova PD

Tipologia evento: CORSO ECM RES

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)¹ 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.

PROGRAMMA**20 MARZO 2026**

09.00 – 09.30 Registrazione partecipanti

09.30 – 09.50 Apertura dei lavori e saluti introduttivi – *Caterina Agosto, Elena Carraro, Stefano Sartori*

I SESSIONE

Moderatore: *Prof. Stefano Sartori*

09.50 – 10.10 La malattia per come la conoscevamo - *Stefano Sartori*

10.10 – 10.30 La valutazione clinica del neonato (HNNE²) – *Claudio Ancona*

10.30 – 10.50 Screening neonatale e conferma diagnostica - *Francesca Boaretto*

10.50 – 11.10 Le terapie farmacologiche - *Caterina Agosto*

11.10 – 11.30 I nuovi quadri funzionali - *Elena Carraro*

11.30 – 11.40 Discussione

11.40 – 11.55 *Coffee break*

II SESSIONE

Moderatore: *Dott.ssa Caterina Agosto*

11.55 – 12.15 Misure di outcome funzionali - *Giorgio Soravia*

12.15 – 12.35 Riabilitazione dei nuovi fenotipi: prospettive future – *Elena Carraro*

12.35 – 12.55 Aspetti bulbari: deglutizione e disfagia – *Silvia Montino*

12.55 – 13.15 Aspetti respiratori: indicazioni e criticità real-world data - *Francesca Benedetti*

13.15 – 13.25 Discussione

13.25 – 14.10 Pranzo

III SESSIONE

Moderatori: *Elena Carraro, Giorgio Soravia, Caterina Agosto*

14.10 – 17.10 Presentazione e discussione di esperienze cliniche di neonati identificati tramite screening e nuove diagnosi precoci - *Caterina Agosto, Claudio Ancona, Francesca Benedetti, Francesca Boaretto, Elena Carraro, Silvia Montino, Stefano Sartori, Giorgio Soravia*

17.10 – 17.25 Take home message e chiusura del corso –
Elena Carraro, Giorgio Soravia, Caterina Agosto

TOTALE ORE FORMATIVE: 7

BREVE CV DEI RELATORI/MODERATORI

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
CATERINA AGOSTO	Medicina e Chirurgia	PEDIATRIA INDIRIZZO NEONATALE E PATOLOGIA NEONATALE	Dirigente medico UOC Clinica Pediatrica Azienda Ospedale Università di Padova
CLAUDIO ANCONA	Medicina e Chirurgia	PEDIATRIA	PhD Student Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino Università degli Studi di Padova
FRANCESCA BENEDETTI	Medicina e Chirurgia	nd	PhD Student Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino Università degli Studi di Padova
FRANCESCA BOARETTO	Biologia	Biologa	Dirigente biologo UOC Genetica Clinica Epidemiologica Azienda Ospedale Università di Padova
ELENA CARRARO	Medicina e Chirurgia	Medicina Fisica e Riabilitazione	Responsabile UO Riabilitazione Neuromotoria presso IRCCS Medea Ass La Nostra Famiglia Conegliano TV
STEFANO SARTORI	Medicina e Chirurgia	PEDIATRIA	Direttore medico UOC Clinica Pediatrica Università degli Studi di Padova - Azienda Ospedale Università di Padova
GIULIA SORAVIA	Medicina e Chirurgia	CARDIOLOGIA e MEDICINA DELLO SPORT	Dirigente medico UOC Clinica Pediatrica Azienda Ospedale Università di Padova
SILVIA MONTINO	Laurea Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie	nd	Coordinatore CdL in Logopedia Logopedista Dipartimento di Neuroscienze UOC di Otorinolaringoiatria Università degli Studi di Padova

Provider ECM: MEDI K – ID 41

ID Evento: 472047 Ed. 1

Responsabile Scientifico: CATERINA AGOSTO

Obiettivo formativo: 3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Destinatari dell'iniziativa:

Professione	Discipline
BIOLOGO	BIOLOGO;
MEDICO CHIRURGO	GENETICA MEDICA; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; PEDIATRIA; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA);
FISIOTERAPISTA	FISIOTERAPISTA; ISCRITTO NELL'ELENCO SPECIALE AD ESAURIMENTO;
TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA	TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA; ISCRITTO NELL'ELENCO SPECIALE AD ESAURIMENTO;

Crediti assegnati: l'evento ha ottenuto 7 crediti ECM