



WORKSHOP 24 GIUGNO 2024

Auditorium CEINGE - Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore
via Gaetano Salvatore, 486 Napoli

SMA:
**DALLA RIVOLUZIONE TERAPEUTICA
ALLO SCREENING NEONATALE**

Responsabile Scientifico Prof. A. Usiello

con il contributo non condizionante di:



STAFF ORGANIZZATORE

Alessandra Buono - *Ufficio Stampa e Comunicazione*

Brunella Avallone - *Segreteria, Graphic Design*

Vittorio Lucignano - *Servizi Informatici e Tecnici*

comunicazione@ceinge.unina.it

PROGRAMMA SCIENTIFICO

ORE 9.30 - SALUTI DI BENVENUTO E INTRODUZIONE

Pietro Forestieri, Mariano Giustino, Giuseppe Castaldo

MODERATORI: Francesco Errico, Danilo Francesco Tiziano e Alessandro Usiello

ORE 10.10 - SMA ai tempi delle nuove terapie: al meglio non c'è mai fine

Eugenio Maria Mercuri

ORE 10.30 - Cosa abbiamo imparato dai trials clinici proposti ai neonati affetti da SMA

Enrico Silvio Bertini

ORE 10.50 - Il programma di screening neonatale per SMA e SCID nella Regione Liguria.

Diagnosi e cura

Claudio Bruno

ORE 11.10 - La SMA vecchi e nuovi fenotipi

Adele D'Amico

ORE 11,30 - COFFEE BREAK

ORE 12.20 - La SMA nell'adulto

Fiore Manganelli

ORE 12.40 - Un anno di NEOSMA: screening, diagnosi molecolare, terapie e follow up nei neonati SMA della Campania

Gabriella Esposito e Antonio Varone

ORE 13.00 - LUNCH

ORE 14.30 - La SMA come paradigma? Limiti ed opportunità degli screening neonatali su base genetica

Danilo Francesco Tiziano

ORE 14.50 - Utilizzo di modelli cellulari avanzati negli studi terapeutici traslazionali per la SMA

Stefania Paola Corti

ORE 15.10 - Utilizzo di modelli murini SMA: esempi di studi preclinici per approfondire la patogenesi e definire nuove strategie terapeutiche

Marina Maria Boido

ORE 15.30 - Axonal motor protein KIF5A represents a new druggable target in a mouse model of spinal muscular atrophy

Valeria Valsecchi

ORE 15.50 - Influenza delle nuove terapie nella modulazione della neuroinfiammazione nei pazienti SMA

Alessandro Usiello

ORE 16.10 - Discussione e conclusioni

STAFF ORGANIZZATORE

Alessandra Buono - *Ufficio Stampa e Comunicazione*

Brunella Avallone - *Segreteria, Graphic Design*

Vittorio Lucignano - *Servizi Informatici e Tecnici*

comunicazione@ceinge.unina.it



www.ceinge.unina.it



©2024 CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore Scarl
Graphic Design by Press Office CEINGE

con il contributo non condizionante di:



RAZIONALE SCIENTIFICO

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neurodegenerativa genetica rara e secondo la National Organization for Rare Disorders (NORD) è una delle principali cause genetiche di morte infantile ed un'incidenza di circa 1 paziente su 10mila nati (fonte Orphanet).

Caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento, la patologia provoca debolezza e atrofia muscolare progressiva, che interessa, in particolar modo, gli arti inferiori e i muscoli respiratori. Sulla base dell'età d'esordio della malattia e della gravità dei sintomi, sono state distinte quattro diverse varianti di atrofia muscolare spinale; tipo 1, il tipo 2, il tipo 3 e il tipo 4. Le prime due tipologie sono molto gravi e causano la morte prematura del paziente; il tipo 3 e il tipo 4 sono varianti più lievi, che pregiudicano il tenore di vita del malato, senza però provocarne il decesso anticipato.

Nel 95% dei casi, la patologia è causata da specifiche mutazioni nel gene SMN1, che codifica per la proteina SMN (Survival Motor Neuron), essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni. In particolare i pazienti con SMA di tipo 1 (SMA1), la forma più grave di SMA, producono pochissima proteina SMN. In questo caso, la patologia esordisce prima dei 6 mesi d'età, compromette l'acquisizione delle capacità motorie, la respirazione e la deglutizione, e i bambini che ne sono affetti non sono in grado di vivere oltre i 2 anni senza supporto respiratorio.

Fino a poco tempo fa, il trattamento della SMA era esclusivamente sintomatico, basato su approcci multidisciplinari e finalizzato a migliorare la qualità di vita dei pazienti. Oggi, invece, esistono terapie innovative il cui esito clinico è strettamente dipendente all'età dei pazienti ai quali vengono somministrate ossia: "tanto meglio, quanto prima i trattamenti vengono somministrati ai pazienti SMA".

In questo contesto di primaria importanza è diventato lo screening neonatale della SMA: individuando la malattia nei primi giorni di vita si può agire sulla causa primaria della patologia mediante terapia genica che ha mostrato risultati estremamente positivi, in termini di sopravvivenza e sviluppo motorio.

Pediatrati, genetisti, neurologi, biochimici e neuroscienziati si confrontano su nuovi approcci diagnostici e terapeutici, frutto delle ultime scoperte scientifiche.

STAFF ORGANIZZATORE

Alessandra Buono - Ufficio Stampa e Comunicazione
Brunella Avallone - Segreteria, Graphic Design
Vittorio Lucignano - Servizi Informatici e Tecnici
comunicazione@ceinge.unina.it



www.ceinge.unina.it



©2024 CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore Scarl
Graphic Design by Press Office CEINGE

RELATORI

Giuseppe Castaldo Responsabile dell'UOC Medicina di Laboratorio e Diagnostica molecolare, *AOU Federico II* - Coordinatore dell'attività Diagnostica, *CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli*

Francesco Errico Professore associato di Biochimica, Dipartimento di Agraria, *Università degli Studi Federico II, Napoli*

Pietro Forestieri Presidente, *CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli*

Mariano Giustino Amministratore delegato e Direttore generale, *CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli*

Enrico Silvio Bertini Responsabile dell'Unità di Ricerca Malattie Neuromuscolari, *Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Marina Maria Boido Professore associato di Anatomia Umana, Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", *Università di Torino*

Claudio Bruno Responsabile UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale, *IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova*

Stefania Paola Corti Professore ordinario di Neurologia Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, *Università degli Studi di Milano*

Adele D'Amico Responsabile dell'UOC Malattie Muscolari e Neurodegenerative, *Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Gabriella Esposito Professore associato di Biochimica clinica e Biologia molecolare clinica, *Università degli Studi Federico II, Napoli* - Responsabile Screening Neonatale SMA, *CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli*

Fiore Manganelli Professore ordinario di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze e Scienze riproduttive ed odontostomatologiche *Università degli Studi Federico II* -Responsabile UOC Neurologia, *AOU Federico II, Napoli*

Eugenio Maria Mercuri Professore ordinario di Psichiatria, Direttore del Dip. Scienze della salute della donna, del bambino e di sanità pubblica, *Università Cattolica* -Direttore dell'UOC Neuropsichiatria infantile, *Policlinico Universitario Gemelli, Roma*

Daniilo Francesco Tiziano Professore associato di Genetica medica, Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica, *Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma* - Dirigente medico UOC Genetica Medica, Dipartimento di Scienze di laboratorio e infettivologiche, *Policlinico Universitario Gemelli, Roma*

Alessandro Usiello* Professore ordinario di Biochimica clinica e Biologia molecolare clinica *Università della Campania Vanvitelli*- Direttore del Lab di Neuroscienze Traslazionali, *CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli*

Valeria Valsecchi Professore associato di Farmacologia, Dipartimento di Neuroscienze, *Università degli Studi Federico II, Napoli*

Antonio Varone Direttore di Neurologia e Neuroriabilitazione, Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione, *AORN Santobono Pausilipon, Napoli*

* *Responsabile Scientifico*

con il contributo non condizionante di:

