

Evoluzione clinica in due pazienti SMA I, individuati allo *screening* neonatale e trattati con terapia farmacologica precoce

E. Macchione, V. Napoli, M. Pane, E.M. Mercuri
Centro Clinico Nemo Pediatrico - Roma

ABSTRACT

Proponiamo il caso di due pazienti, nati tra gennaio e settembre 2021, giunti alla nostra attenzione all'età di 7 giorni, individuati per positività allo *screening* neonatale per **Atrofia Muscolare Spinale**. Entrambi i pazienti hanno **2 copie SMN2** e sono stati trattati con 4 dosi totali di **nusinersen** entro i primi due mesi di vita, sostituito a 5 mesi di età con unica somministrazione di **onasemnogene abeparvovec** in uno dei due pazienti.

Prima valutazione:

PAZIENTE A: SINTOMATICO

- EON patologico
- Esami strumentali di approfondimento
 - Ecocardiogramma: nella norma
 - Ecografia cerebrale: nella norma
- Inizia trattamento con nusinersen (18 giorni)
- Infusione di onasemnogene abeparvovec a 5 mesi



PAZIENTE B: SINTOMATICO

- EON patologico
- Esami strumentali di approfondimento
 - EMG per lesione del plesso brachiale dx: segni di denervazione in atto dei muscoli di pertinenza C5-C6-C7
 - Ecoencefalogramma: lieve iperecogenicità
- Inizia terapia con nusinersen (13 giorni)

Background e Obiettivi

Valutare lo sviluppo motorio e respiratorio anche in relazione al quadro di scoliosi e di eventi avversi.

Dati e Risultati



CONCLUSIONI

Nell'era dell'intervento farmacologico precoce di pazienti SMA è necessario valutarne la **variazione fenotipica** con approccio **multidisciplinare** che comprenda gli **aspetti motori, respiratori e nutrizionali**.

Estrema variabilità anche in relazione ad **eventi esterni respiratori e ambientali**.

L'andamento della curva scoliotica nei pazienti SMA I trattati **potrebbe** avere un **ulteriore** ruolo nella compromissione respiratoria, nutrizionale e motoria e per la quale al momento non ci sono valide modalità di **risoluzione-ritardo e prevenzione della progressione**.

Una maggiore compromissione respiratoria con necessità ad utilizzare la **NIV prima delle terapie** ha un *outcome* peggiore, con un quadro globale più spesso associato a **ricorrenti infezioni respiratorie**.

Referenze

- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115.
- Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207.
- Al Amrani F, Amin R, et al. Scoliosis in Spinal Muscular Atrophy Type 1 in the Nusinersen Era. *Neurol Clin Pract.* 2022 Aug;12(4):279-287.
- Erdos J, Wild C. Mid- and long-term (at least 12 months) follow-up of patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen, onasemnogene abeparvovec, risdiplam or combination therapies: A systematic review of real-world study data. *Eur J Paediatr Neurol.* 2022 Jul;39:1-10.

Le informazioni (e le immagini) relative al caso clinico vengono utilizzate in questa presentazione a scopo esplicativo sotto esclusiva responsabilità degli autori.
 ▼ Onasemnogene abeparvovec è un medicinale sottoposto a monitoraggio aggiuntivo. Ciò permetterà la rapida identificazione di nuove informazioni sulla sicurezza. Agli operatori sanitari è richiesto di segnalare qualsiasi reazione avversa sospetta. Vedere paragrafo 4.8 del Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto per informazioni sulle modalità di segnalazione delle reazioni avverse.
 Cod. M-IT-00002289