



# Trattamento precoce con nusinersen in pazienti con diagnosi di SMA allo screening neonatale: tre casi clinici a confronto

G. D'Amario, G. Brunozzi, M. Pane, E. M. Mercuri  
 Centro Clinico Nemo Pediatrico Roma

## Background e Obiettivi

Confronto tra l'andamento clinico di 3 pazienti «A» ed «S» di sesso maschile, nati tra gennaio e febbraio 2021, e «C» di sesso femminile, nata a marzo 2020 con **diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale allo screening neonatale e trattati entro il primo mese di vita con nusinersen**. Tutti e tre i pazienti presentano **2 copie del gene SMN2**. Prima del trattamento farmacologico:

**pz «A» sintomatico:** ipotono, ipotrofia muscolare diffusa, riduzione dei movimenti antigravitari e alterazione del *pattern* del respiro con impegno diaframmatico

**pz «S» paucisintomatico:** assenza dei riflessi osteotendinei, riduzione della motilità spontanea e lieve riduzione del tono muscolare

**pz «C» asintomatica:** tono, motilità spontanea e riflessi osteotendinei nella norma

I tre pazienti sono stati sottoposti a valutazioni pediatriche e neuromotorie periodiche.

Lo screening neonatale ha permesso la tempestiva diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale anche in pazienti presintomatici e paucisintomatici, aprendo la possibilità di un trattamento farmacologico precoce in questi pazienti.

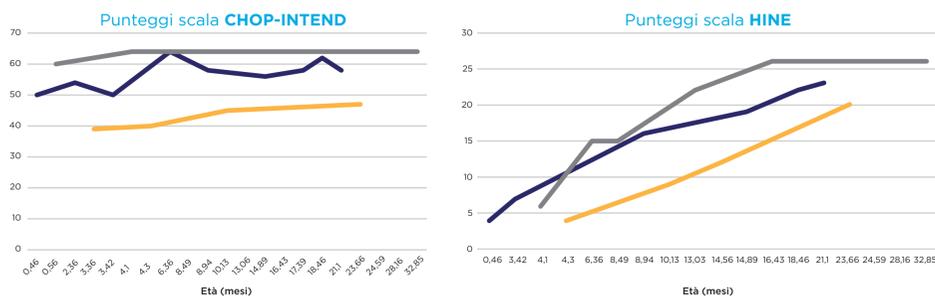
**Valutare se la severità della sintomatologia al momento dell'inizio del trattamento farmacologico influenzi l'andamento clinico in risposta alla terapia: aspetti neuromotori, respiratori e deglutitori.**



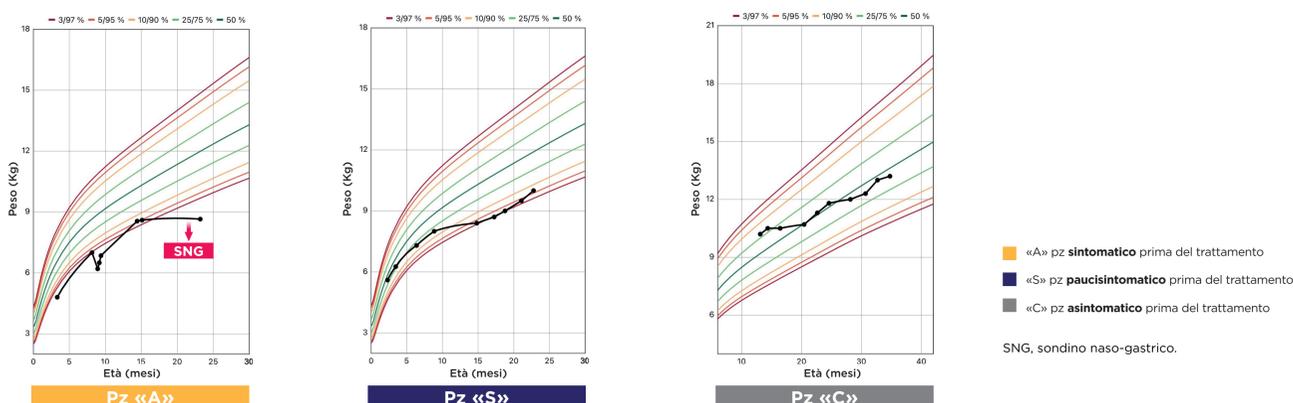
FLOPPY INFANT		
Activity	No spontaneous activity	Abnormal movements
Posture	Abnormal posture	Abnormal posture
Respiration	Abnormal respiration	Abnormal respiration
Feeding	Abnormal feeding	Abnormal feeding
Reflexes	Abnormal reflexes	Abnormal reflexes
General tone	Abnormal tone	Abnormal tone
Additional items to be checked on the infant		

## Dati

### Sviluppo neuromotorio



### Accrescimento staturponderale



## CONCLUSIONI

«A» pz sintomatico già prima del trattamento	«S» pz paucisintomatico prima del trattamento	«C» pz sintomatico già prima del trattamento
Oggi 25 mesi	Oggi 23 mesi	Oggi 34 mesi
Deambulazione per pochi passi con tutori gamba-piede con sostegno anteriore	Navigazione costiera	Deambulazione autonoma dai 16 mesi di vita
NIV nelle ore notturne Plurime acuzie respiratorie con necessità di ricovero ospedaliero	Respiro spontaneo nelle ore notturne, mai acuzie per insufficienza respiratoria acuta	Respiro spontaneo nelle ore notturne, mai acuzie per insufficienza respiratoria acuta
Grave ipo-accrescimento staturponderale con precoce disfagia e necessità di SNG	Alimentazione semisolida, in trattamento logopedico per training masticatorio	Alimentazione solida

Sintomi lievi o assenza di sintomi al momento dell'inizio del trattamento farmacologico si correlano ad un **miglior outcome neuromotorio, respiratorio e deglutitorio.**

NIV, ventilazione non invasiva;  
 SNG, sondino naso-gastrico.

## Referenze

- Cutrona C, et al. Assessing floppy infants: a new module. Eur J Pediatr. 2022 Jul;181(7):2771-2778.
- Pane M, et al. Neurological assessment of newborns with spinal muscular atrophy identified through neonatal screening. Eur J Pediatr. 2022 Jul;181(7):2821-2829.
- Darras BT, et al. An Integrated Safety Analysis of Infants and Children with Symptomatic Spinal Muscular Atrophy (SMA) Treated with Nusinersen in Seven Clinical Trials. CNS Drugs. 2019 Sep;33(9):919-932.
- De Vivo DC, et al. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. Neuromuscul Disord. 2019 Nov;29(11):842-856.

Le informazioni (e le immagini) relative al caso clinico vengono utilizzate in questa presentazione a scopo esplicativo sotto esclusiva responsabilità degli autori.

