

Progetto: Ottimizzazione degli standard di cura e assistenza nel momento della transizione da ambiente pediatrico ad adulto per il paziente affetto da Atrofia Muscolare Spinale in trattamento cronico presso il nostro centro, grazie ad approccio multidisciplinare e la collaborazione con psicologo clinico.

Struttura proponente: SC Neurologia 4

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare genetica, autosomica recessiva, caratterizzata dalla degenerazione progressiva dei motoneuroni nel midollo spinale e nel tronco encefalico, responsabili del controllo dei muscoli volontari. Tale degenerazione risulta in debolezza muscolare progressiva e atrofia, con un impatto significativo sulla funzione motoria e respiratoria. La causa principale della SMA è una mutazione o delezione del gene *SMN1*, che comporta una ridotta produzione della proteina SMN (Survival Motor Neuron), essenziale per la sopravvivenza dei motoneuroni. L'espressione clinica varia in base al numero di copie del gene omologo *SMN2*, che può attenuarne la gravità. La SMA è tradizionalmente classificata in cinque tipi, in base all'età d'esordio e alla gravità:

- SMA 0: la forma più grave, ad esordio prenatale e elevata letalità.
- SMA I: esordio nei primi 6 mesi; i neonati non raggiungono la tappa motoria del sollevamento della testa o della seduta autonoma.
- SMA II: esordio tra i 6 e i 18 mesi; i bambini riescono a raggiungere e mantenere la posizione seduta ma non a camminare autonomamente.
- SMA III: esordio in tarda infanzia o adolescenza; i pazienti acquisiscono la capacità di camminare autonomamente ma possono perderla nel tempo a causa della progressione della debolezza progressiva.
- SMA IV: forma adulta, con esordio dopo i 20–30 anni e sintomi più lievi.

In presenza di sospetto clinico, la diagnosi si basa sull'esecuzione dell'elettromiografia e del test genetico di conferma. Negli ultimi anni, in alcune regioni d'Italia, è stato introdotto lo screening genetico neonatale al fine di identificare precocemente la malattia per poterla trattare tempestivamente. La storia naturale della SMA si è infatti drammaticamente modificata da fine 2016 con l'arrivo dei primi farmaci in grado di agire sui meccanismi molecolari della malattia. Dall'avvento delle terapie, molti bambini affetti anche da forme di SMA molto grave, acquisiscono tappe motorie inattese e raggiungono l'età adulta. Grazie a queste terapie, la SMA è passata da malattia a prognosi infausta a condizione cronica, con aumento della sopravvivenza, miglioramento della qualità di vita e necessità di modelli di presa in carico aggiornati per i "nuovi" adolescenti e adulti. L'arrivo delle terapie e l'avanzare delle conoscenze scientifiche hanno profondamente rivoluzionato il panorama clinico della SMA, e le sfide che il medico neurologo si trova ad affrontare. L'approccio ad una malattia sistemica come la SMA richiede infatti una gestione multidisciplinare che coinvolga, oltre al neurologo, figure professionali specializzate nella presa in carico delle possibili complicanze respiratorie e bulbari e delle necessità nutrizionali e riabilitative dei pazienti. Negli ultimi anni, è stata posta crescente attenzione al benessere psicologico di questi pazienti, data la complessità clinica della malattia cronica. Ciò rende necessaria una presa in carico strutturata, finalizzata ad accompagnare in modo adeguato il passaggio dall'assistenza pediatrica a quella dell'età adulta.

Nel nostro centro ad oggi sono seguiti circa 40 pazienti adulti ed ancora di più infantili, è possibile stimare che circa 5-10 pazienti l'anno, nei prossimi anni affronteranno la transizione dal mondo infantile a quello dell'adulto. Il passaggio dall'età pediatrica all'adulto non rappresenta solo un complicato momento di

crescita e cambiamento del paziente, con importanti implicazioni psicologici, ma anche un possibile momento di smarrimento per il paziente e i genitori che cambiano i medici di riferimento e modalità di accesso alle valutazioni multidisciplinari che nell'adulto diventano a carico e responsabilità del paziente. Proprio per questo garantire la continuità di presa in carico, la continuità di follow-up multidisciplinari la figura di un case manager diventa aspetto fondamentale nella logistica della transizione.

Lo scopo di questo progetto è innalzare lo standard qualitativo della presa in carico e dei servizi erogati ai pazienti affetti da SMA nel nostro centro, con particolare attenzione alla fase di transizione dal contesto pediatrico a quello adulto. Il progetto prevede un modello assistenziale strutturato e multidisciplinare, che affianchi alla figura del neurologo quella dello psicologo e del case manager, al fine di garantire una gestione integrata e appropriata di questo delicato momento di passaggio, proteggere e migliorare la qualità di vita del paziente.

1. **Definizione e obiettivi della transizione**

- L'obiettivo di questo progetto è rendere la transizione delle cure un processo organizzato e pianificato, finalizzato a rispondere in modo adeguato ai bisogni medici, psicologici e sociali degli adolescenti e dei giovani adulti affetti da SMA.
- La transizione non si configura come un semplice trasferimento di presa in carico, ma come un percorso strutturato volto a rendere il paziente protagonista del proprio percorso di cura, promuovendone progressivamente l'autonomia e la responsabilità nelle decisioni mediche.

2. **Sfide specifiche nella SMA**

- E' fondamentale una stretta sinergia tra i servizi pediatrici e quelli dell'età adulta, basata su un trasferimento condiviso delle informazioni cliniche e sulla garanzia della continuità terapeutica.
- I centri specialistici sono chiamati a integrare competenze in neurologia, pneumologia, cardiologia, ortopedia, genetica, psicologia e riabilitazione per rispondere in modo adeguato alle nuove complesse esigenze dei pazienti adulti affetti da SMA.

3. **Opportunità di crescita scientifica**

- Il confronto multidisciplinare che coinvolgerà il neurologo dell'adulto, il neuropsichiatra infantile, lo psicologo, il case manager ed il paziente, ed eventualmente il caregiver, permetterà la raccolta di esperienze ed osservazioni cliniche che possano, in prospettiva, contribuire ad arricchire la conoscenza di questa patologia.

4. **Benefici attesi**

- **Continuità delle cure** senza interruzioni nel follow-up o nelle terapie.
- **Empowerment del paziente**, utile anche in vista degli impegni adulti e lavorativi.
- **Presa in carico ed ottimizzazione dell'aspetto psicologico**, nella complessità di cura di un paziente SMA (relazioni private, progetti futuri, studio, lavoro)
- **Ottimizzazione delle risorse**, grazie a collaborazioni trasversali tra centri pediatrici e adulti, servizi territoriali e associazioni di supporto.

Risorse economiche:

Budget stimato per il progetto: 40 000 euro, per 12 mesi, con possibilità di rinnovo, così suddivisi

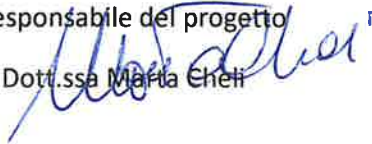
- 20 000 euro per figura di case manager, che si occuperà in particolare dell'aspetto organizzativo ed assistenziale multidisciplinare;

- 20.000 euro per figura di psicologo per valutazione e presa in carico dei pazienti

In conclusione, la transizione dalla cura pediatrica a quella adulta per i pazienti con SMA non è solo un trasferimento di responsabilità, ma un **vero e proprio percorso strutturato**, con standard clinici, organizzativi e assistenziali in continua evoluzione, finalizzato a garantire una presa in carico globale efficace e sostenibile nel tempo.

Il responsabile del progetto

Dott.ssa Maria Cheli

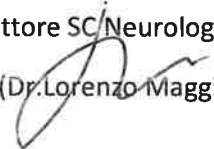


Si esprime parere favorevole alla realizzazione del progetto presso la S.C. Neurologia 4 :

Milano, il 12/5/2026

Il Direttore SC Neurologia 4

(Dr. Lorenzo Maggi)



Milano, il 15/5/2026

Il Direttore Sanitario

(Dr. Davide Archi)



Milano, il 13.5.26

Il Direttore Scientifico

(Prof. Giuseppe Laura Pinter)

