

Poster P.04.30

ANTHROPOMETRIC STANDARDS IN NAÏVE PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE 1.

De Amicis R.*^[1], Foppiani A.^[1], Leone A.^[1], Bedogni G.^[1], Ravella S.^[1], Mastella C.^[2], Baranello G.^[3], Masson R.^[4], Bertini E.S.^[5], D'Amico A.^[5], Pedemonte M.^[6], Bruno C.^[6], Agosto C.^[7], Giaquinto E.^[8], Bassano M.^[8], Battezzati A.^[1], Bertoli S.^[9]

^[1]International Center for the Assessment of Nutritional Status (ICANS), Department of Food Environmental and Nutritional Sciences (DeFENS), University of Milan ~ Milan ~ Italy, ^[2]SAPRE-UONPIA, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico ~ Milan ~ Italy, ^[3]The Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL NIHR GOSH Biomedical Research Centre, Great Ormond Street Institute of Child Health ~ London ~ United Kingdom, ^[4]Developmental Neurology Unit, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta ~ Milan ~ Italy, ^[5]Department of Neurosciences, Neuromuscular and Neurodegenerative Disorders Unit, Laboratory of Molecular Medicine, Bambino Gesù Children's Research Hospital, IRCCS ~ Rome ~ Italy, ^[6]Italian Department of Neurosciences and Rehabilitation, Institute "G. Gaslini" ~ Genoa ~ Italy, ^[7]Department of Women's and Children's Health, University of Padua ~ Padua ~ Italy, ^[8]Dietetic and Nutrition Center, M. Bufalini Hospital ~ Cesena ~ Italy, ^[9]IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Obesity Unit and Laboratory of Nutrition and Obesity Research, Department of Endocrine and Metabolic Diseases - Department of Food, Environmental and Nutritional Sciences, University of Milan ~ Milan ~ Italy

Patients with spinal muscular atrophy type 1 (SMA1) suffer from neuromuscular, respiratory and gastrointestinal problems that, associated with an absent physical activity, can influence energy needs, as well as energy intake, with a consequent effect on growth pattern. Currently, the recent advent of new drugs and clinical trials for SMA is changing the course of the disease, making the clinical and nutritional aspects even more important in order to improve the quality of life. In this scenery, the availability of nutritional standards during the disease is useful for understanding the effect of new treatments, but consistent data are scarce. The aim of this study was to provide a picture of the nutritional status and growth pattern of SMA1 children before pharmaceutical clinical trials experience.

The nutritional status of 106 SMA1 children (57.5% females and 42.5% males, median age: 8 months, interquartile range (IQR): 6 – 24 months) were measured by anthropometrical measurements (weight, length, arm circumference and skinfolds) before entering in one of the clinical trials, according to a standardized protocol previously published (Bertoli et al. 2019). WHO and CDC growth charts were used as reference values for length, weight and BMI of children who were younger than 2 and older than 2 years old, respectively. The amount of fat mass by skinfolds (FM) and the arm muscular area (AMA) were compared with those of healthy children using the reference value proposed by Fomon and Frisancho, respectively.

Of the 106 children, 25.7% used a noninvasive ventilation and 12.4% was tracheostomized, 24.5% was fed through a percutaneous endoscopic gastrostomy. 35.8% of children had a body weight below the 5th percentile. On the other hand, 42.5% of children had a body length above the 85th percentile. Consequently, the BMI of 68.9% of children was below the 5th percentile, and only 29.2% of children had a BMI ranged between 5th and 85th percentile. The prevalence of malnutrition did not change with increasing age ($p=0.394$).

Concerning FM and AMA, the median values of FM (kg), FM (%) and AMA (cm²) were 2.8 kg (IQR: 2.4 – 3.6 kg), 37.7% (IQR: 33.0% – 37.7%) and 7.8 cm² (IQR: 6.6 – 9.2 cm²), respectively. Compared to healthy peers with same sex and age, SMA1 children had an increment of 55% (interquartile range:

42.6% – 81.9%) of FM, and AMA resulted below the 5th percentile in the 75.0% of cases.

These data show that SMA1 children have a different growth pattern and a different body composition compared to children of general population. For this reason, the use of healthy children as control group presents several limitations because of the peculiar nature of SMA disease. Therefore, these data will be particularly useful as standards for future studies aimed to evaluate the effects of pharmaceutical clinical trials on nutritional status and growth pattern of SMA1 children.

STANDARD DI CRESCITA IN PAZIENTI AFFETTI DA ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI TIPO 1.

I bambini affetti da atrofia muscolare spinale di tipo 1 (SMA1) soffrono di problemi neuromuscolari, respiratori e gastrointestinali che, associati ad un'attività fisica assente, possono influenzare il fabbisogno energetico, nonché l'assunzione di energia, con un conseguente effetto sullo stato di accrescimento. Attualmente, il recente avvento di nuovi farmaci e sperimentazioni cliniche per la SMA sta cambiando il decorso della malattia, rendendo gli aspetti clinici e nutrizionali ancora più importanti per migliorare la qualità della vita. In questo scenario, la disponibilità di standard nutrizionali durante la malattia è utile per comprendere l'effetto dei nuovi trattamenti, ma i dati attuali sono scarsi. Lo scopo di questo studio è stato fornire un quadro dello stato nutrizionale e del modello di crescita dei bambini SMA1 prima dell'avvento dei farmaci.

Lo stato nutrizionale di 106 bambini SMA1 (57,5% femmine e 42,5% maschi, età media: 8 mesi, intervallo interquartile (IQR): 6 - 24 mesi) è stato misurato con misurazioni antropometriche (peso, lunghezza, circonferenza del braccio e spessori di grasso sottocutanei), secondo un protocollo standardizzato specifico per la SMA (Bertoli et al. 2019). Le tabelle di crescita standard della popolazione generale sono state utilizzate come valori di riferimento per lunghezza, peso e indice di massa corporea (IMC) di bambini di età inferiore ai 2 anni e superiore ai 2 anni, rispettivamente. La quantità di massa grassa e l'area muscolare del braccio sono state confrontate con quelle dei bambini sani.

Dei 106 bambini, il 25,7% utilizzava ventilazione non invasiva e il 12,4% era tracheostomizzato, il 24,5% era alimentato tramite gastrostomia endoscopica percutanea. Il 35,8% dei bambini aveva un peso corporeo inferiore al 5° percentile e il 42,5% dei bambini aveva una lunghezza corporea superiore all'85° percentile. Di conseguenza, il 68,9% dei bambini è risultato sottopeso, e solo il 29,2% normopeso. La prevalenza di sottopeso non cambiava con l'aumentare dell'età.

Per quanto riguarda la massa grassa e l'area muscolare del braccio, rispetto ai coetanei sani dello stesso sesso e della stessa età, i bambini SMA1 hanno riportato un incremento del 55% di massa grassa, e il 75% dei bambini ha riportato un'area muscolare al di sotto del 5° percentile.

Questo studio fornisce una mappa della prevalenza di malnutrizione tra i bambini SMA1 e fornisce dati particolarmente utili per valutare gli effetti dei farmaci attualmente disponibili e studiati sullo stato nutrizionale e sul modello di crescita dei bambini SMA1.

Bertoli S & Foppiani A, De Amicis R, Leone A, Mastella C, Bassano M, Giaquinto E, Baranello G, Battezzati A. Anthropometric measurement standardization for a multicenter nutrition survey in children with spinal muscular atrophy. *Eur J Clin Nutr.* 2019 Jan 15. doi: 10.1038/s41430-019-0392-2.

Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1

Coordinator: Simona Bertoli

Partners: Enrico Silvio Bertini, Giovanni Baranello, Marina Pedemonte, Caterina Agosto

Duration (N. Years): 3

Starting year: 2016

Telethon Project (nr):

GUP15014

Disease Name:

Spinal Muscular Atrophy Type 1

Keywords:

spinal muscular atrophy type 1, nutritional status, anthropometric standards