

Napoli/Salute

Varone “Atrofia spinale nei bimbi insistere sulla diagnosi precoce”

Di Giuseppe Del Bello

Il direttore di Neurologia del Santobono-Pausilipon

La definisce un acronimo, Sma, ed è la malattia rara che si identifica in Atrofia muscolare spinale. Non comune, ma da diagnosticare e seguire con un protocollo che solo adesso è possibile attraverso un progetto di screening neonatale.

Coordinato dal Santobono Pausilipon e dal direttore della Neurologia Antonio Varone, insieme al Ceinge, e finanziato dalla Regione con Novartis Gene Therapies, “Neosma” (il protocollo sperimentale) coinvolge tutti i centri nascita e le terapie intensive sul territorio: «In Italia, dove si stima una natalità per anno di 404.892, l’incidenza è di un nato su 6.163: significa che ogni 5 giorni nasce un bimbo affetto da Sma».

Professor Varone, partiamo dalla malattia.

«È inquadrata come neuromuscolare, ed è su base genetica, rappresentando la causa più frequente di morte associata a patologia genetica nei neonati».

Screening neonatale: perché è importante?

«Permette di individuare alla nascita i bambini che ne sono affetti, in una fase in cui la patologia non si è ancora manifestata. Il programma è partito ora in Campania. E sono i genitori a poter decidere di aderire e procedere come per le altre malattie per le quali già è previsto uno screening neonatale, il tutto semplicemente con una piccola goccia di sangue prelevata dal tallone».

A cosa mira il progetto, professore?

«A mettere a punto un sistema organizzato di screening, a valutare la sua reale incidenza nella popolazione campana e l’effettiva anticipazione della presa in carico e dell’applicazione degli standard di cura».

Qual è la situazione in Campania?

«Nel registro di malattie rare ci sono 130 pazienti, ma ragionevolmente se ne possono stimare 155, con una prevalenza di 2,6 pazienti per 100 mila abitanti e un’incidenza di circa 6-7 casi ogni 100 mila nati».

Il reparto di Neurologia è centro di riferimento regionale e ha un gruppo multidisciplinare per questi bambini. Ma la diagnosi precoce in cosa si identifica?

«Significa scoprire al più presto la malattia per trattare i bambini in fase presintomatica: poi, grazie ai nuovi farmaci, è possibile modificare la storia naturale della Sma. Nel suo decorso naturale, cioè nelle

forme gravi di Sma 1, il bimbo muore entro i due anni. Oggi questo è scongiurabile e i piccoli trattati precocemente possono acquisire tappe neuromotorie simili a quelle dei loro coetanei sani».

Antonio Varone-neurologo «Con il progetto Neosma puntiamo a un sistema organizzato di screening neonatale In Campania si registrano 6-7 casi per ogni 100 mila nati»

L'APATOLOGIA

Allarme fibromialgia la "malattia inesistente" fa 120 mila diagnosi

Dolori muscolari diffusi: una volta erano considerati come la somatizzazione di disagi psichici, oggi coinvolge due milioni di persone. Un corso al Pascale

L'esperto **Dr. Pascale**
Antonio Varone, neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

La specialistica
Arturo Cuomo
Neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

Il 10.03.2023 **Varone** **Atrofia spinale nei bimbi insistere sulla diagnosi precoce**

L'esperto **Dr. Varone**
Antonio Varone, neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

La specialistica
Arturo Cuomo
Neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

Il 10.03.2023 **Varone** **Atrofia spinale nei bimbi insistere sulla diagnosi precoce**

L'APATOLOGIA

Varone "Atrofia spinale nei bimbi insistere sulla diagnosi precoce"

Il direttore di Neurologia del Santobene-Pascale

L'esperto **Dr. Varone**
Antonio Varone, neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

La specialistica
Arturo Cuomo
Neurologo, direttore del Dipartimento di Neurologia del Policlinico Pascale di Napoli.

Il 10.03.2023 **Varone** **Atrofia spinale nei bimbi insistere sulla diagnosi precoce**

IN TUTTE LE FARMACIE

NOLACT plus 700g di digerente 540 ml di latte in più tempo la digerire e il latte è più dolce e gustoso naturalmente.

FINO A TRE BICCHIERI E MEZZO DI LATTE!

UNA CAPSULA DI NOLACT plus È IN GRADO DI DIGERIRE IL LATTOSE CONTENUTO IN A 3 BICCHIERI E MEZZO DI LATTE

www.gestarma.it

SANDOMENICO STUDIO RADIOLOGIA MEDICA

La radiologia a casa tua

Richiedi la tua visita a domicilio!

081 552 3704

Info e prenotazioni: 081 552 3704