

SMA, partiti in Campania gli screening neonatali

SMA, Atrofia Muscolare Spinale, è una delle principali cause genetiche di morte infantile.

Fondamentale è una diagnosi precoce e per questo la Campania lancia una importante iniziativa: è lo Screening Neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), attraverso un progetto coordinato dall'A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, in collaborazione con il CEINGE-Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, e finanziato dalla Regione Campania e da Novartis Gene Therapies, che coinvolge tutti i Centri Nascita e le Tin presenti sul territorio regionale.

Si chiama NEOSMA e consiste in un protocollo sperimentale ad adesione volontaria da parte delle famiglie, con il quale la Regione Campania intende offrire a tutti i neo genitori la possibilità di aggiungere alle malattie per le quali già è previsto lo screening alla nascita, anche la diagnosi precoce di una patologia gravemente invalidante come la SMA, in cui la tempestività dell'intervento terapeutico gioca un ruolo fondamentale sulle aspettative di vita.

La SMA è una malattia neurodegenerativa genetica rara e secondo la National Organization for Rare Disorders (NORD) è una delle principali cause genetiche di morte infantile. Soprattutto nel tipo 1, il più grave, provoca disabilità e compromette le funzionalità muscolari, incluse respirazione, deglutizione e movimento di base. Oggi è possibile intervenire, attraverso la somministrazione di terapie innovative, tra cui la terapia genica. Quest'ultima agisce sulla causa primaria della patologia e ha mostrato risultati estremamente positivi, in termini di sopravvivenza e sviluppo motorio, ancor di più se somministrata nei primi giorni di vita.

Il progetto NEOSMA, strutturato in una fase analitica e in una fase post analitica, vede impegnati il reparto di Neurologia e Neuroriabilitazione del Santobono-Pausilipon, diretto dal dott. Antonio Varone, e il laboratorio di diagnosi molecolari anche prenatali di malattie neuromuscolari del CEINGE, coordinato dalla prof.ssa Gabriella Esposito. Oltre all'individuazione precoce di bambini affetti, ha lo scopo anche di valutare l'incidenza della SMA in Campania. In più le famiglie dei bambini individuati come affetti da SMA possono accedere ad una consulenza multidisciplinare e chiedere l'estensione dell'analisi ai consanguinei.

«Con lo screening neonatale per la SMA sarà possibile, già alla nascita, individuare la malattia e, quindi, avviare la terapia genica precocemente, ottenendo i massimi risultati da un farmaco che è in grado di cambiare completamente la prognosi della malattia», dice Rodolfo Conenna, direttore generale dell'Azienda ospedaliera di rilievo nazionale Santobono-Pausilipon.

«Il CEINGE come Centro Unico Regionale per lo Screening Neonatale esegue la diagnosi per circa 50 malattie metaboliche – spiega il dott. Mariano Giustino, Amministratore delegato del CEINGE –. Ora eseguiamo l'indagine anche per la SMA e con la stessa goccina di sangue prelevata alla nascita per gli altri screening, quindi senza alcun ulteriore disagio per i piccoli e i loro genitori. Basterà che mamma e papà diano il loro assenso».

Grande soddisfazione è stata espressa da Anita Pallara, Presidente di Famiglie SMA: «La SMA per tanto tempo ha significato una condanna, mentre oggi abbiamo la grande opportunità di poter intervenire e modificare il decorso naturale della malattia».

«L'introduzione dello screening neonatale per la SMA in Campania rappresenta una tappa fondamentale nel nostro percorso di innovazione, a testimonianza di un costante impegno per cambiare in maniera significativa il paradigma terapeutico per i pazienti che vivono con atrofia muscolare spinale. Ringraziamo le Istituzioni campane, la comunità scientifica e l'Associazione Famiglie SMA per l'impegno costante nella lotta a questa invalidante malattia che oggi ha raggiunto un altro traguardo importante», afferma Filippo Giordano, General Manager di Novartis Gene Therapies.

[SMA, partiti in Campania gli screening neonatali al Santobono \(tvmedica.it\)](https://www.tvmedica.it/blog/medicina/neurologia/sma-partiti-in-campania-gli-screening-neonatali)

The screenshot shows a web page from TVmedica. At the top, there is a navigation bar with the TVmedica logo and links for Home, Categorie, Articoli, Contatti, Chi siamo, Format, Privacy, and Streaming. Below the navigation bar is a breadcrumb trail: TV Medica > Blog > Medicina > Neurologia > SMA, partiti in Campania gli screening neonatali. The main image is a photograph of the Santobono hospital building with the sign 'OSPEDALE SANTOBONO' visible. Below the image, there are navigation tabs for NEUROLOGIA, PATOLOGIE, PREVENZIONE, and PRIMA PAGINA. The article title is 'SMA, partiti in Campania gli screening neonatali'. Below the title, it says 'admin' and '10/03/2023'. There is a 'CONDIVIDI CON' section with icons for Facebook, WhatsApp, and Email. To the right, there is a 'SEGUICI' section with icons for Facebook, YouTube, Instagram, and Telegram. Below that is a 'LATEST POSTS' section. The main text of the article is partially visible: 'SMA, Atrofia Muscolare Spinale, è una delle principali cause genetiche di morte infantile. Fondamentale è una diagnosi precoce e per questo la Campania lancia una importante iniziativa: è lo Screening Neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), attraverso un progetto coordinato dall'A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, in collaborazione con il CEINGE-Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, e finanziato dalla Regione'.