

Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

INFORMATIVA SULLO

SCREENING NEONATALE

Cosa è l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

E' una malattia genetica rara che colpisce i muscoli volontari con **PERDITA DEL CONTROLLO ANCHE DEI MOVIMENTI PIÙ SEMPLICI** (deglutire, sedersi, camminare). Spesso i segni della malattia non sono evidenti alla nascita, ma possono comparire nei primi mesi di vita. Per la cura di questa grave malattia fino a pochi anni fa incurabile, oggi sono disponibili **TRE DIVERSE TERAPIE** che hanno dato eccellenti risultati, in particolare quando iniziate precocemente.

COME VIENE EFFETTUATO LO SCREENING DELLA SMA



Lo screening della SMA è un **ampliamento** dello Screening Neonatale Esteso (SNE) effettuato a tutti i neonati della Campania, come previsto dalla legge italiana (167/2016)



Se il test è **NEGATIVO**, la famiglia non riceve alcuna comunicazione.

Il test si aggiungerà agli screening obbligatori (che saranno comunque effettuati, come di routine) e l'indagine sarà eseguita **su un unico prelievo** di gocce di sangue dal tallone, che si effettua tra la seconda e la terza giornata di vita del neonato, prima della dimissione dal Centro Nascita



Il cartoncino viene ritirato e recapitato al

CEINGE

dove viene estratta dalle gocce di sangue il DNA sufficiente ad eseguire la diagnosi di SMA

CONTATTI:
e-mail: fioretti@ceinge.unina.it

Se il test è **POSITIVO**, il Centro clinico di riferimento per la cura della SMA

AORN Santobono – Neurologia

convoca la famiglia per visitare il piccolo.

Viene eseguito un test diagnostico più specifico, per decidere quando iniziare la terapia.

Il Centro clinico di riferimento **PRENDE IN CARICO IL PICCOLO E LA SUA FAMIGLIA** e li assiste nel percorso clinico e terapeutico da affrontare, per tutto il tempo necessario.

CONTATTI:
Mail: ilaria.bitetti@gmail.com;
i.bitetti@santobonopausilipon.it



A COSA SERVE LO SCREENING



Lo screening identifica la malattia nelle **primesime settimane di vita del bambino**, che in molti casi potrà iniziare la terapia anche prima della comparsa dei sintomi.

Chi rientra nello Screening

La Regione Campania offre la possibilità di sottoporre **gratuitamente** i neonati allo screening della SMA.

Ai genitori viene chiesto di autorizzare il CEINGE ad utilizzare lo stesso unico prelievo di sangue effettuato per lo SNE lo screening della SMA mediante la firma del **consenso informato**