

Salute

Screening neonatale contro la Sma: da oggi possibile a Napoli e in Campania

Di Redazione

La diagnosi precoce fondamentale per l'efficacia delle terapie contro l'Atrofia muscolare spinale

NEOSMA, progetto coordinato dall'A.O.R.N. Santobono-Pausilipon in collaborazione con il CEINGE-Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, finanziato dalla Regione Campania e da Novartis Gene Therapies, rende possibile da oggi lo screening neonatale per l'Atrofia muscolare spinale nei Centri nascita e nelle Tin presenti sul territorio regionale.

Per la National Organization for Rare Disorders (NORD) la SMA è tra le principali cause genetiche di morte infantile: si tratta di una malattia neurodegenerativa genetica, altamente invalidante, per la quale la tempestività d'intervento terapeutico ha un ruolo fondamentale ai fini delle aspettative di vita. Il tipo 1, in particolare, che è il più grave, provoca disabilità e compromette le funzionalità muscolari, inclusa respirazione, deglutizione e movimento di base. Oggi è possibile intervenire con terapie innovative, prima fra tutte la terapia genica che agisce sulla causa primaria della patologia e mostra risultati estremamente positivi, in termini di sopravvivenza e sviluppo motorio, soprattutto quando somministrata nei primi giorni di vita.

Nel progetto NEOSMA sono 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 nei neonati, punta a misurare l'incidenza della SMA in Campania. Le famiglie con piccoli cui viene diagnosticata la SMA potranno inoltre 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» spiega 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»: l'adesione al progetto, e dunque l'effettuazione dello screening è infatti volontaria.

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», aggiunge Filippo Giordano, general manager di Novartis Gene Therapies.

[Screening neonatale contro la Sma: da oggi possibile a Napoli e in Campania \(napolitoday.it\)](https://www.napolitoday.it)

The image is a screenshot of a news article on the Napolitoday website. The article is titled "Screening neonatale contro la Sma: da oggi possibile a Napoli e in Campania" and is categorized under "SALUTE". The sub-headline reads "La diagnosi precoce fondamentale per l'efficacia delle terapie contro l'Atrofia muscolare spinale". The main image shows the exterior of a modern building with the "ce in ge" logo. The article text discusses the NIOSMA project, coordinated by A.O.R.N. Santobono-Paolisipon, in collaboration with CEINGE-Biotecologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, funded by the Campania Region and Novartis Gene Therapies. It highlights the importance of early diagnosis for SMA, particularly type 1, which is more severe and leads to disability and shortened life expectancy. The article also mentions the involvement of the National Organization for Rare Disorders (NORD) and the specific laboratory at Santobono-Paolisipon directed by Dr. Antonio Varone, coordinated by Prof. Gabriella Esposito. The article concludes by stating that families with children diagnosed with SMA can now access a multidisciplinary consultation and request blood analysis for SMA.