



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore



Roma, 11 giugno 2019 - I bambini che nasceranno nel Lazio e in Toscana, avranno un'opportunità di salute in più: un test, gratuito, permetterà di sapere subito se si è affetti da una grave e rara malattia neuromuscolare: l'atrofia muscolare spinale (SMA), la prima causa genetica di mortalità infantile.

Grazie ad un progetto pilota coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, realizzato in collaborazione con i centri dello screening neonatale regionali, i centri nascita di Lazio e Toscana, e le Istituzioni regionali, circa 140 mila bambini in due anni, tanti sono i neonati stimati, verranno sottoposti a screening mediante un test genetico, che permetterà di fare con certezza la diagnosi di questa malattia quando ancora non ha fatto il suo esordio e quindi prima che produca danni gravi ed irreversibili. Questo naturalmente previo consenso dei loro genitori, che saranno adeguatamente informati durante il percorso nascita, e raggiunti anche attraverso una campagna di sensibilizzazione sui social organizzata in collaborazione con Famiglie SMA da Osservatorio Malattie Rare.

Stando alle attuali stime di incidenza, si calcola di poter così offrire una diagnosi precoce a circa 20 bimbi di cui l'80% affetto da SMA I o II, le forme più gravi (l'incidenza stimata è tra 1/6000 e 1/10000 nati vivi). I bimbi così individuati potranno essere presi in carico in un vero e proprio percorso di assistenza: sebbene una 'cura' definitiva non esista ancora, oggi una terapia efficace è disponibile ed ha dimostrato di poter cambiare radicalmente l'evoluzione della malattia.

“Qui da oggi nel Lazio parte un segnale forte, un modello per l'intero Paese di cui siamo profondamente orgogliosi - sottolinea per la Regione l'Assessore alla Sanità e all'Integrazione Sociosanitaria Alessio D'Amato - Un grande risultato raggiunto con l'aiuto di tutti, il mondo dell'associazione, i centri nascita di Lazio e Toscana, e una decisa volontà politica. Siamo all'inizio di un percorso che ci auguriamo diventi quanto prima un esempio per tutto il territorio italiano”.

“La SMA è una grave malattia neuromuscolare che comporta la perdita dei motoneuroni, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento volontario. Dal punto di vista clinico - ha spiegato il prof. Eugenio Mercuri Direttore dell'Unità operativa di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS - è caratterizzata da

debolezza e atrofia muscolari progressive. In base all'età di esordio e alla massima acquisizione motoria, la SMA viene classificata in tre forme. Nelle forme gravi, come la SMA I l'aspettativa di vita è fortemente ridotta, inferiore ai due anni, senza supporto respiratorio”.

La diagnosi neonatale potrebbe migliorare notevolmente l'aspettativa e la qualità di vita dei bambini che ne sono affetti. Dal 2017 esiste, infatti, un trattamento efficace: Nusinersen, un farmaco riconosciuto come 'innovativo' che appartiene alla categoria degli oligonucleotidi antisenso (ASO). Altri trattamenti sono ormai prossimi alla registrazione e commercializzazione.

“È stato dimostrato - ha spiegato il responsabile del progetto italiano, Francesco Danilo Tiziano, professore associato presso l'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma - che l'inizio del trattamento in fase pre-sintomatica è più efficace di quello in fase avanzata di malattia, tanto da consentire ai bambini con diagnosi predittiva di SMA I tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti. Questo progetto - ha aggiunto - consentirà l'identificazione precoce dei pazienti e l'inizio del trattamento in fase pre-sintomatica, massimizzando i risultati della terapia. Inoltre i dati di questo studio consentiranno di definire l'esatta incidenza della SMA, di valutare la fattibilità dell'inclusione di questa condizione nell'elenco degli screening neonatali obbligatori a livello nazionale, oltre che di consentire ai parenti dei piccoli di effettuare scelte riproduttive informate”.

“Questo progetto arricchisce ulteriormente il panel di screening neonatali che il nostro centro screening già offre ai suoi neonati. Infatti la Regione Toscana ha aggiunto al pannello obbligatorio per legge altre 3 malattie da accumulo lisosomiale, come premessa per l'inserimento nel pannello nazionale obbligatorio” ha aggiunto la dr.ssa Maria Alice Donati, Responsabile della Struttura Operativa Complessa di Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, del Centro di Eccellenza di Neuroscienze dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer di Firenze.

Lo studio è coordinato dall'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore e realizzato grazie alla collaborazione con la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS di Roma, l'Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma, l'Università Sapienza di Roma, l'Azienda Ospedaliera Universitaria “Anna Meyer” di Firenze, i Governi Regionali di Lazio e Toscana, i Centri Nascita di Lazio e Toscana, l'associazione di pazienti Famiglie SMA.

In Europa, al momento, sono tre i progetti pilota di screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale in corso: oltre al progetto di Lazio e Toscana ce n'è uno in Germania e uno in Belgio.