



*La partecipazione allo screening neonatale è su base volontaria e previo consenso dei genitori. Al via la campagna social di sensibilizzazione di Famiglie SMA e Osservatorio Malattie Rare*



Roma, 29 agosto 2019 - Continua con successo il più importante programma di medicina preventiva per l'atrofia muscolare spinale (SMA), un progetto pilota per facilitarne e accelerarne la diagnosi genetica precoce. Il progetto, coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e realizzato in collaborazione con diversi centri ospedalieri e istituzioni regionali, coinvolge i punti nascita nel Lazio.

Campioni di DNA di circa 140 mila bambini in due anni (stimati, compresi i centri nascita della Toscana che cominceranno a breve) verranno analizzati per permettere di fare con certezza la diagnosi di SMA quando ancora non ha fatto il suo esordio e quindi prima che produca danni gravi ed irreversibili.

È tutto pronto anche per dare il via alla campagna social di sensibilizzazione per raggiungere le famiglie attraverso i social media, ideata e realizzata grazie alla sinergia di Famiglie SMA e Osservatorio Malattie Rare.

L'adesione allo screening è su base volontaria, previo consenso dei genitori dei bambini, che saranno adeguatamente informati durante il percorso nascita. Si tratta semplicemente di dare il consenso per includere anche la diagnosi genetica di SMA, sfruttando al meglio il campione di sangue che viene già prelevato ai neonati per lo screening neonatale esteso obbligatorio, approvato dalla L. 167/2016.

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare rara caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni, ovvero quelle cellule che trasportano gli impulsi dal cervello ai muscoli, consentendo il movimento volontario. Di conseguenza, la patologia provoca paralisi e atrofia muscolare progressiva, che interessa, in particolar modo, gli arti inferiori e i muscoli respiratori.

Perché è importante lo screening neonatale? Perché permette di intervenire in maniera precoce sul paziente, evitando conseguenze e danni gravi e irreversibili, e garantendo una migliore qualità di vita al

bambino.

“Questo progetto - ha spiegato il responsabile Francesco Danilo Tiziano, professore associato presso l’Istituto di Medicina Genomica dell’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma - 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 accuratamente l’incidenza della SMA, di valutare la fattibilità dell’inclusione di questa patologia nell’elenco degli screening neonatali obbligatori a livello nazionale, e inoltre ai parenti dei piccoli pazienti di effettuare scelte riproduttive informate. È quindi di assoluta importanza che i nuovi genitori di oggi aderiscano al progetto, traducendo la loro scelta volontaria in una grande opportunità non solo per i loro figli, ma anche per la ricerca e per tutti i pazienti”.

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 IRCCS “A. Gemelli” 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.