

*Il Progetto Pilota nelle due Regioni permette per la prima volta in Italia la diagnosi precoce e la somministrazione tempestiva della terapia, che consente ai bambini uno sviluppo motorio sovrapponibile ai coetanei non affetti. Per la SMA è una svolta storica: il test genetico e il trattamento tempestivo stravolgono il decorso della malattia*



Roma,  
9 luglio 2020 - Oltre 30mila neonati nel Lazio e in Toscana sono stati sottoposti a screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) e sei bambini sono stati identificati con diagnosi di SMA, malattia rara che progressivamente indebolisce le capacità motorie ed è la prima causa di morte genetica infantile.

Questi  
i primi traguardi raggiunti ad oggi dal 5 settembre 2019, data di avvio del Progetto Pilota coordinato dal Dipartimento di Scienze della vita e sanità pubblica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, campus di Roma e realizzato in collaborazione con i centri nascita, le Istituzioni regionali, l'impegno di

Famiglie SMA e dell'Osservatorio Malattie Rare (OMaR).

Il

Progetto Pilota di screening neonatale per la SMA consente per la prima volta in Italia la possibilità di un test genetico universale - volontario e gratuito - per i bambini nati nel Lazio e in Toscana. Per la comunità di pazienti con atrofia muscolare spinale è una svolta storica: la diagnosi non è più una condanna ma un salvavita. Dal 2017 esiste infatti un trattamento efficace per la patologia: un farmaco (incluso da AIFA tra i farmaci cosiddetti innovativi) per il quale è stato dimostrato che il trattamento in fase pre-sintomatica (quindi prima che si manifestino i sintomi) è molto più efficace di quello in presenza dei segni clinici della SMA.

In

base ai dati disponibili, bambini con diagnosi predetta di SMA grave, che avrebbero avuto un'aspettativa di vita inferiore ai due anni per la storia naturale della malattia, hanno avuto invece nella maggior parte dei casi tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti, fino ad acquisire la deambulazione autonoma. In alcuni bambini la malattia non si manifesta, o si manifesta in forma lieve.

Nei

primi nove mesi dello studio sono stati sottoposti a screening oltre 30mila neonati nelle due Regioni (più di 25mila nel Lazio e oltre 5mila in Toscana) e sono stati identificati sei pazienti con SMA (quattro nel Lazio e due in Toscana). L'adesione dei centri nascita ha raggiunto un ottimo risultato: il 95% circa nel Lazio e il 100% in Toscana. Analoga soddisfazione per l'adesione dei genitori: oltre l'85% nel Lazio e il 90% in Toscana.

Si

tratta solo dei primi risultati, perché entro il 4 settembre 2021, data di conclusione del progetto previsto per due anni, si conta di offrire una diagnosi precoce a circa 20 bambini di cui l'80% affetto da SMA I o II, le forme più gravi della malattia.

Lo

studio in appena 9 mesi ha già cambiato il destino di 6 neonati e delle loro famiglie, ma l'obiettivo è più ambizioso: dimostrare che è possibile estendere l'esperienza di queste due regioni a livello nazionale, così come già avviene negli Stati Uniti, dove lo screening neonatale per la SMA è stato inserito nell'elenco di quelli raccomandati (RUSP).

“I risultati entusiasmanti degli studi nei bambini pre-sintomatici e l'accesso alle nuove terapie rendono sempre più urgente l'identificazione precoce di questi bambini”, sottolinea Eugenio Mercuri, Direttore Unità Operativa Complessa Neuropsichiatria Infantile, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, professore ordinario di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica, campus di Roma.

“Sebbene i dati siano ancora preliminari - evidenzia il responsabile del progetto italiano Francesco Danilo Tiziano, professore associato di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, campus di Roma - lo studio ha già raggiunto traguardi importanti: ha diffuso la consapevolezza e la conoscenza della SMA, ha consentito di creare una eccellente rete collaborativa con i centri nascita, con i centri dello screening metabolico e con gli uffici regionali responsabili degli screening di popolazione; e ha consentito di sviluppare una piattaforma tecnologica in grado di effettuare oltre 1.000 test genetici a settimana in maniera quasi del tutto automatizzata”.

“I neonati toscani e laziali hanno un'opportunità di salute in più. Come già per altre malattie che dispongono di screening neonatale da anni, la storia naturale della SMA sarà consistentemente modificata”, sostiene 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 “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 è in corso uno in due Lander della Germania e uno in una Regione del Belgio.