

*Istituto Giannina Gaslini*



*Il Programma di Screening Neonatale per la diagnosi tempestiva e simultanea dell'Atrofia Muscolare Spinale e dell'Immunodeficienze Combinate severe sarà offerto nei prossimi due anni all'intera popolazione neonatale della Liguria*



Genova, 26 gennaio 2021 - “Grazie ad una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato e depositata su un apposito cartoncino sarà possibile diagnosticare rapidamente e trattare precocemente due patologie gravi, ma potenzialmente curabili: l’Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e le Immunodeficienze Combinate Gravi (SCID)” annuncia il presidente dell’Istituto G. Gaslini Edoardo Garrone.

“L’innovativo progetto pilota relativo al Programma di Screening Neonatale per la diagnosi tempestiva e simultanea di SMA e SCID, elaborato grazie al contributo di molti professionisti dell’ospedale Gaslini, e approvato il 16 dicembre 2020 dal Comitato Etico Regionale, sarà offerto nei prossimi due anni all’intera popolazione neonatale della Liguria, permettendo l’identificazione precoce di pazienti con patologie gravi potenzialmente trattabili. L’inizio del trattamento nelle primissime settimane di vita (il trapianto di cellule staminali per le SCID e la terapia genica per la SMA), nella maggior parte dei casi quindi in una

fase pre-sintomatica, consentirà di massimizzare i risultati della terapia migliorando significativamente la qualità di vita dei neonati malati” spiega il direttore generale dell’Istituto G. Gaslini Renato Botti.

Il Programma di Screening inizierà entro i primi mesi dell'anno 2021, in collaborazione con il punto nascita dell'Istituto Gaslini e di seguito con tutti i punti nascita della Liguria.

L’iniziativa nasce grazie al cofinanziamento dell’IRCCS Giannina Gaslini e dell’azienda farmaceutica produttrice del medicinale, capace di correggere il difetto genico causativo di SMA determinando la regressione della malattia. Il farmaco è stato approvato a livello internazionale da FDA e da EMA ed è stato autorizzato in Italia da AIFA lo scorso 17 novembre.

“In seguito alla valutazione della letteratura, alle notevoli innovazioni in campo terapeutico e tecnologico e considerando gli sviluppi legislativi in materia di diagnosi precoce, nei primi mesi del 2019 il Centro Screening Neonatale Regionale, facente parte della U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia dell’IRCCS G. Gaslini, ha coinvolto diverse Unità Operative dell’Istituto e i Punti Nascita liguri per valutare la fattibilità di progetto includendo tutte le competenze specialistiche necessarie alla realizzazione di un programma complesso e articolato di screening neonatale” spiega il prof. Mohamad Maghnie direttore della U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia dell’IRCCS G. Gaslini, Università di Genova.

“Nell'agosto 2019, è iniziata presso il centro screening l’ottimizzazione del kit diagnostico commerciale di recente sviluppo che permette per la prima volta in Italia di effettuare l’analisi simultanea dei marcatori per SMA e SCID” tramite un test multiplex di nuova generazione conclude il prof. Maghnie.

Presso il Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (LABSIEM) IRCCS Gaslini, sono stati raccolti numerosi campioni di pazienti affetti seguiti in follow-up presso le Unità Operative coinvolte nello studio e campioni neonatali anonimizzati. Ciò ha permesso di validare la specificità e sensibilità del nuovo kit e di portare alla costruzione di un robusto protocollo analitico e clinico-diagnostico.

Per entrambe le patologie oggetto di studio, tutti gli step che vanno dalla conferma genetica, dalla presa in carico, dal trattamento fino al follow-up del piccolo paziente risultato positivo al test di screening, verranno effettuati presso l’IRCCS G. Gaslini (U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale, U.O.C. Genetica Medica, U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, U.O.S.D. Centro per le malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze, U.O.S.D. Centro Trapianto Midollo

Osseo e U.O.S.D. Psicologia).

L'Atrofia Muscolare Spinale (incidenza ~ 1:7000-10000) è una malattia ereditaria delle cellule nervose del midollo spinale, quelle da cui partono i segnali diretti ai muscoli. Colpisce i muscoli volontari usati per attività quotidiane quali andare carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire.

Le Immunodeficienze Combinate Gravi (incidenza ~ 1:50000) rappresentano un gruppo ampio di malattie rare su base genetica con insorgenza nel primo anno di vita. Sono caratterizzate da una grave alterazione della risposta immune e da un'elevata suscettibilità alle infezioni virali e batteriche.