



*La piccola è stata trattata con l'innovativa terapia presso il Dipartimento Patologia e Cura del Bambino "Regina Margherita" della Città della Salute di Torino, diretto dalla prof.ssa Franca Fagioli*



Torino, 1 novembre 2021 - Un vero e proprio miracolo senza precedenti. Ha appena tre anni e alla nascita le è stata diagnosticata l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), una rara e gravissima malattia genetica degenerativa, a cui sarebbe conseguita un'aspettativa di vita inferiore ai suoi attuali 3 anni e, come se non bastasse, l'incapacità di mantenere una posizione anche solo seduta.

Fino a qualche anno fa questi pazienti avevano poche speranze di sopravvivenza, ma grazie alla scoperta di terapie innovative la piccola paziente dal 2019 ha potuto essere trattata con una rivoluzionaria terapia di modulazione genetica, presso il Dipartimento Patologia e Cura del Bambino "Regina Margherita" della Città della Salute di Torino, diretto dalla prof.ssa Franca Fagioli. Tale trattamento all'avanguardia viene eseguito dalla dott.ssa Federica Ricci, dell'équipe della Neuropsichiatria Infantile (diretta dal prof. Benedetto Vitiello), in collaborazione con l'area pediatrica del Gruppo Neuromuscolare (coordinato dalla prof.ssa Tiziana Mongini).

La terapia di modulazione genetica a cui attualmente è sottoposta la piccola si basa sull'utilizzo di brevi frammenti di materiale genetico (oligonucleotidi antisense, ASO), che permettono di far produrre la proteina mancante, necessaria per lo sviluppo e la sopravvivenza dei motoneuroni, "mascherando" il difetto spontaneo del gene. Tale terapia va somministrata nel liquido cerebrospinale tramite puntura lombare, perché possa raggiungere i motoneuroni del midollo spinale. I bambini, dopo un iniziale carico di quattro punture lombari in due mesi, proseguono con somministrazioni ogni 4 mesi.

L'innovativa terapia ha mostrato risultati eccezionali e la bimba sta raggiungendo importanti tappe motorie ed autonomie. Come se non bastasse, la conformazione delle sue anche non le avrebbe permesso di poter camminare correttamente. Per questo, nelle settimane scorse, l'équipe specializzata in chirurgia dell'anca della Ortopedia pediatrica dello stesso Dipartimento (composta dal dott. Alessandro Aprato e dal dott. Mattia Cravino) ha effettuato un doppio intervento di correzione della deformità dell'anca pionieristico in Italia per una bambina con forma severa di SMA.

Il lavoro del gruppo multidisciplinare che dal momento della diagnosi ha seguito la piccola, le grandi capacità dell'équipe ortopedica, la collaborazione dei Servizi territoriali e la continua attenzione e cura dei genitori hanno permesso di offrire a questa bimba un'ulteriore possibilità di migliorare le sue capacità motorie e la sua qualità di vita. Gli interventi sono perfettamente riusciti e adesso genitori, medici e terapisti, impegnati nella riabilitazione intensiva post-operatoria, hanno potuto vedere la piccola in piedi ed ora aspettano speranzosi il miracolo: i primi passi.