



*Un bimbo nato senza il gene SMN 1, dopo essere stato trattato per sei mesi con punture intratecali, nei giorni scorsi è stato trattato con una terapia genica che ha bloccato definitivamente il decorso della malattia. Prima terapia genica in Friuli Venezia Giulia effettuata all'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste*



Trieste, 10 ottobre 2022 - Una rara e gravissima malattia genetica degenerativa, l'atrofia muscolare spinale (SMA) di tipo 1, dovuta all'assenza di un gene, che fino al 2016 portava i piccoli che ne erano affetti a non sopravvivere oltre i due anni di vita, da qualche anno è trattabile grazie ai progressi della scienza medica.

Prima, infatti, è stato ideato un farmaco, il Nusinersen, che ha completamente rivoluzionato la prognosi della malattia trasformandola da mortale in cronica e grazie al quale tanto più precocemente veniva trattata, tanto minori erano i danni permanenti subiti dal paziente.

Circa quattro anni fa, poi, è stata ideata una terapia genica altrettanto efficace, ma che prevede un'unica somministrazione nella vita. Anche questa terapia è in grado di arrestare la malattia nello stadio in cui viene diagnosticata. Pertanto, se la malattia viene diagnosticata in fase pre-sintomatica, la terapia è in

grado di guarire i bambini affetti.

*Prof. Egidio Barbi*

“Il bimbo che abbiamo trattato con la terapia genica - spiega la dott.ssa Irene Bruno, responsabile del servizio malattie rare, incardinato nella Struttura Complessa Universitaria Clinica Pediatrica diretta dal prof. Egidio Barbi dell’IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo” di Trieste - è arrivato da noi a quattro mesi di vita con malattia già in stadio avanzato e grave compromissione di deglutizione e respiro. È stata, pertanto, subito avviata una terapia ponte per permettergli di essere in condizioni di affrontare la terapia genica”.

“Per sei mesi, quindi - continua la dottoressa - lo abbiamo curato con le punture lombari intratecali bimensili del farmaco Nusinersen che venendo assorbito dai neuroni attraverso il liquor, ha gli stessi effetti della terapia genica, ma richiede la ripetizione delle punture almeno ogni quattro mesi. Pochi giorni fa, il bimbo si è dimostrato nelle condizioni di poter ricevere la terapia genica, anche secondo i criteri stabiliti dall’Agenzia Italiana del Farmaco (Aifa), e abbiamo subito proceduto a effettuarla. L’intervento è perfettamente riuscito, il decorso della malattia è stato bloccato e il bimbo anche se avrà bisogno di una carrozzina elettronica e dovrà essere sottoposto a ventilazione notturna, non è più in pericolo di vita”.

Come spiegano i membri dell'equipe del servizio malattie rare del Burlo, la terapia genica in questione è relativamente semplice, poiché si tratta dell'infusione per via endovenosa di un vettore adenovirale (denominato AAV9) che trasporta il gene mancante SMN1 nel sistema nervoso centrale. Si tratta, inoltre, di una terapia innovativa e ancora altamente costosa (oltre un milione di euro). La Regione Fvg ha individuato l'IRCCS Burlo Garofolo centro regionale per il trattamento di bambini affetti da SMA e ha preventivamente destinato i fondi necessari per trattare i pazienti affetti da questa malattia.

“Il bimbo sta benissimo - chiarisce ancora la dottoressa Bruno - i genitori sono entusiasti e si augurano di poter garantire una buona qualità della vita del loro piccolo. Dobbiamo, però, ancora una volta sottolineare l'importanza dell'avvio dello screening neonatale per questa patologia che, se diagnosticata in fase presintomatica e trattata subito permetterebbe a questi bambini non solo di stabilizzare la malattia, ma di raggiungere le normali tappe di sviluppo motorio previste per un bambino”.

“Siamo, quindi, felicissimi di aver aiutato il nostro piccolo paziente - ha concluso la componente dell'equipe - e di avere gli strumenti per farlo per altri bimbi in futuro, ma il nostro obiettivo etico e medico deve essere quello di diffondere il più possibile lo screening neonatale per trattare tempestivamente gli affetti potendo così garantire loro il meglio delle cure possibili in una patologia di gravità estrema”.

Grande soddisfazione per la riuscita dell'intervento è stata espressa anche dal Direttore Generale del Burlo, Stefano Dorbolò. “Siamo sempre contenti - ha detto - di poter dare notizie positive in questo ormai lungo periodo di negatività e che vanno nella direzione della vita. L'uomo - ha aggiunto - con una mano può chiudere il ciclo di vita di una persona o di una moltitudine di persone come sta purtroppo accadendo in Ucraina e in tante altre parti del mondo. Basta premere un grilletto o un pulsante”.

“Ma l'uomo, come in questo caso, con una mano può anche aprire il futuro di un piccolo bimbo a una vita che tutti ci auguriamo possa essere in piena salute. La scienza ci permette di fare cose edificanti o per converso devastanti. Ed è uno specchio dove si riflette, spesso tardivamente, la coscienza dell'umanità. Noi tutti del Burlo - ha concluso - siamo felici nell'augurare a questo bimbo e alla sua famiglia di camminare il più a lungo possibile nel miracolo della vita”.