



*In Italia un neonato su 10mila ha una mutazione del gene ereditata da entrambi i genitori: e mediamente una persona su 40 ne è portatore. Questa malattia, che si manifesta non prima dei sei mesi di età, può essere evitata con una terapia genica subito dopo la nascita. Ma bisogna sequenziare subito il Dna per scoprire il difetto. Alcune Regioni - ma non tutte - hanno introdotto questo esame come routine: ora il problema è che le famiglie ne capiscano l'importanza. Dal XXVI Congresso della Società di Genetica Umana - Sigu, presieduta dal prof. Paolo Gasparini, in corso a Rimini: cambiate completamente le aspettative di vita dei neonati con Atrofia Muscolare Spinale grazie a terapie avanzate, è una rivoluzione in genomica*



Rimini, 5 ottobre 2023 - La SMA, cioè la atrofia muscolare spinale, è una delle più temibili malattie genetiche: a causa di una mutazione del gene SMN1 si ha un danno progressivo dei motoneuroni, quelle cellule del sistema nervoso che “comandano” il movimento dei muscoli. Un danno che dopo un tempo variabile - per la forma più frequente è inferiore ai due anni - a seconda dei diversi sottotipi di malattia, determina la morte per insufficienza respiratoria. Ci sono 55-60 casi l'anno di SMA in Italia ,che oltre a essere un dramma hanno un grave impatto sull'assistenza: i bambini vanno in rianimazione spesso ed è necessaria un'assistenza continua e complessa.

Fino a pochissimo tempo fa era una patologia che non lasciava scampo, e i pochi farmaci disponibili potevano solo rallentarne l'evoluzione. Ora però, grazie ai progressi fatti negli ultimi anni, con avanzate terapie geniche si può "sostituire" il gene mutato e avere così una guarigione vera: la malattia viene stroncata sul nascere e non si manifesterà mai più, perché è stato "riparato" il gene che la causa.



*Prof. Paolo Gasparini*

“Questo però è possibile solo se viene scoperta subito, alla nascita: è in quel momento che mediante un prelievo infatti si può scoprire se un bambino sta per sviluppare la SMA, e in quel caso attivare subito la terapia genica - dice il prof. Vincenzo Nigro ordinario di Genetica Medica presso l'Università “Luigi Vanvitelli” di Napoli - Se infatti la malattia viene trattata in fase presintomatica - ricordo che i sintomi non si manifestano prima dei sei mesi - si ha una guarigione. Ma se invece si aspetta che il bambino abbia sintomi, anche lievi, come il ‘respiro di pancia’ o altri piccoli disturbi la terapia funziona al 70-75%. Se poi si aspetta ancora più tempo la cura diventa inutile: ormai i motoneuroni, cioè le cellule che controllano i movimenti involontari come la deglutizione, la deambulazione, la funzione cardiaca, si sono persi e non è più possibile recuperarli. Oltre alla terapia genica si può usare anche una proteina in grado di ostacolare la distruzione dei motoneuroni: ma anche questa, se non viene data precocemente non ci saranno più motoneuroni su cui possa agire e la cura diventa inutile. Quindi è chiaro quanto siano importanti diagnosi e trattamento precoci. Purtroppo nella maggior parte delle regioni italiane lo screening neonatale non si fa”.

“Così come non si fanno screening neonatali anche per molte altre patologie ereditarie gravi - dice il prof. Paolo Gasparini, presidente Sigu - Tutto questo non ha nemmeno una spiegazione economica visto che oggi le tecnologie per l'analisi del genoma esistenti permettono l'esecuzione di questo tipo di test a costi molto bassi, una semplificazione della logistica ed una presa in carico rapida di tutti i malati con benefici significativi sull'efficacia delle cure proprio come con la SMA”.