

SMA: Campania e Puglia apripista nella diagnosi precoce che salva la vita

Le due regioni del Sud Italia si distinguono per i loro modelli di screening neonatale, offrendo una speranza concreta a bimbi e famiglie colpite da questa rara malattia neuromuscolare. Un esempio virtuoso da estendere a tutta la Penisola.

La diagnosi precoce può fare la differenza, soprattutto quando si tratta di malattie rare e invalidanti come l'atrofia muscolare spinale (SMA). Campania e Puglia hanno compreso appieno questo principio, attivando a livello regionale programmi di screening neonatale che rappresentano un faro di speranza per i neonati e le loro famiglie. Queste iniziative, nate rispettivamente nel 2023 e nel 2021, si pongono come modelli virtuosi in un panorama nazionale ancora frammentato, come emerso dal recente convegno organizzato da OMaR (Osservatorio Malattie Rare) in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets.

Atrofia Muscolare Spinale: conoscerla per intervenire tempestivamente

La SMA, come spiegato dagli esperti, è una malattia genetica che colpisce il sistema neuromuscolare, causando una progressiva perdita dei motoneuroni e compromettendo le capacità motorie e respiratorie. La sua incidenza è stimata in circa 1 neonato su 10.000 nati vivi. La tempestività della diagnosi, resa possibile dallo screening neonatale, e la conseguente presa in carico terapeutica rappresentano fattori cruciali per migliorare significativamente la qualità della vita dei pazienti.

L'Italia a macchia di leopardo: l'urgenza di un panel nazionale

Nonostante la Legge di Bilancio 2019 avesse previsto l'estensione dello screening neonatale a malattie neuromuscolari genetiche come la SMA, l'assenza di un decreto attuativo nazionale ha portato le regioni ad agire autonomamente. Attualmente, solo alcune realtà, tra cui spiccano Campania e Puglia, offrono questo importante strumento di prevenzione. Anita Pallara, Presidente di Famiglie SMA Aps Ets, ha sottolineato con forza come il diritto alla salute non possa dipendere dal luogo di nascita, auspicando un'uniformità a livello nazionale.

Puglia: un modello consolidato di diagnosi precoce

La Puglia ha istituito lo screening obbligatorio per la SMA con una legge regionale nel 2021, avviando operativamente il programma alla fine dello stesso anno. Il test viene effettuato su un campione di sangue prelevato ai neonati entro le prime 72 ore di vita e analizzato presso il laboratorio dell'Ospedale Di Venere di Bari. In caso di positività, le famiglie vengono rapidamente contattate per la conferma diagnostica e la presa in carico terapeutica presso l'Ospedale Pediatrico di Bari. I risultati parlano chiaro: sono già 10 i casi di SMA diagnosticati precocemente e trattati tempestivamente nella regione. Un

impegno che la Puglia ha voluto rafforzare ulteriormente, stanziando 5 milioni di euro per rendere strutturale il “Progetto Genoma Puglia”, un ambizioso programma di screening genetico gratuito per oltre 450 malattie rare.

Campania: un progetto pilota che guarda al futuro

Anche la Campania ha intrapreso con determinazione la strada dello screening neonatale per la SMA, avviando un progetto pilota nel marzo 2023. L’iniziativa coinvolge tutti i centri nascita e le terapie intensive neonatali della regione, con il coordinamento dell’AORN Santobono-Pausilipon e la collaborazione del CEINGE di Napoli. I campioni di sangue vengono analizzati presso il CEINGE, garantendo una diagnosi molecolare rapida, entro 7-10 giorni dalla nascita. Grazie a questo modello efficiente, sono già 11 i neonati campani a cui è stata diagnosticata la SMA in fase pre-sintomatica, permettendo un intervento terapeutico precoce e personalizzato presso l’Ospedale Santobono.

Le esperienze di Campania e Puglia dimostrano concretamente i benefici di uno screening neonatale mirato per la SMA. Questi modelli regionali rappresentano una preziosa base di partenza per un’auspicabile estensione a livello nazionale, garantendo a tutti i neonati italiani la possibilità di una diagnosi precoce e di un futuro con maggiori opportunità di cura e una migliore qualità di vita.

<https://www.ambientequotidiano.it/2025/04/12/sma-campania-puglia-screening-neonatale/>



Attualità | Rinnovabili | Aziende e Prodotti | Rifiuti & Riciclo | Green City



SMA: Campania e Puglia apripista nella diagnosi precoce che salva la vita

▲ Redazione AQ □ Salute 12 Aprile 2025

Le due regioni del Sud Italia si distinguono per i loro modelli di screening neonatale, offrendo una speranza concreta a bimbi e famiglie colpite da questa rara malattia neuromuscolare. Un esempio virtuoso da estendere a tutta la Penisola.

La diagnosi precoce può fare la differenza, soprattutto quando si tratta di malattie rare e invalidanti come l'atrofia muscolare spinale (SMA). Campania e Puglia hanno compreso appieno questo principio, attivando a livello regionale programmi di screening neonatale che rappresentano un faro di speranza per i neonati e le loro famiglie. Queste iniziative, nate rispettivamente nel 2023 e nel 2021, si pongono come modelli virtuosi in un panorama nazionale ancora frammentato, come emerso dal recente convegno organizzato da OMaR (Osservatorio Malattie Rare) in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets.

Atrofia Muscolare Spinale: conoscerla per intervenire tempestivamente

La SMA, come spiegato dagli esperti, è una malattia genetica che colpisce il sistema neuromuscolare, causando una progressiva perdita dei motoneuroni e compromettendo le capacità motorie e respiratorie. La sua incidenza è stimata in circa 1 neonato su 10.000 nati vivi. La tempestività della diagnosi, resa possibile dallo screening neonatale, e la conseguente presa in carico terapeutica rappresentano fattori cruciali per migliorare significativamente la qualità della vita dei pazienti.