

VIDEO | FOTO | Screening neonatale per la Sma: le esperienze di Campania e Puglia

Di Nadia Cozzolino

Pallara: "È dal 2020 che ci viene detto che il famoso decreto è in firma. Siamo nel 2025 e non è stato ancora firmato"

NAPOLI – “È dal 2020 che ci viene detto che il famoso decreto è in firma, cioè che manca pochissimo. Siamo nel 2025, sono passati quasi cinque anni, e questo decreto non è stato ancora firmato. I Lea tutelerebbero semplicemente il diritto alla salute di tutti i cittadini, indipendentemente dalla Regione di appartenenza. Sarebbe quindi un atto non solo dovuto, ma anche atteso e scientificamente vagliato dai vari progetti pilota delle Regioni”. A sostenerlo è Anita Pallara, presidente Famiglie Sma Aps Ets, intervistata dalla Dire a margine di un convegno, organizzato a Napoli dall’Osservatorio Malattie Rare, per mettere a confronto le esperienze di Campania e Puglia in relazione allo screening neonatale per la Sma. Il tema dell’aggiornamento del panel delle malattie da sottoporre a screening neonatale esteso è stato un focus centrale della discussione. “Attualmente nel nostro Paese – sottolinea la presidente di Famiglie Sma – sono 49 le patologie cercate alla nascita: 47 malattie metaboliche, la fibrosi cistica e l’ipotiroidismo congenito. Sono però almeno sette le patologie, o i gruppi di patologie rare, che avrebbero tutti i requisiti per essere integrate nel panel nazionale dello Sne e tra queste vi figura la Sma”.

PALLARA: “BAMBINI FORTUNATI SE NASCONO IN REGIONI DOVE LO SCREENING È ATTIVO”

Secondo i dati raccolti dall’associazione, l’incidenza complessiva di Sma – quattro le forme – è stimata in un neonato ogni 10mila nati vivi. La diagnosi si basa su test genetici mirati a rilevare la delezione del gene SMN1 e a determinare il numero di copie del gene SMN2, consentendo così di riconoscere la malattia e valutarne la severità. Ma l’atrofia muscolare spinale non fa ancora parte del panel nazionale delle malattie da cercare alla nascita. Sono, invece, iniziative intraprese a livello territoriale, come accade in Puglia e in Campania, a permettere alle famiglie di ottenere una diagnosi precoce e una tempestiva gestione terapeutica per i loro bambini. “Molte Regioni – ricorda Pallara – si sono attivate autonomamente per garantire lo screening neonatale nei loro territori, ma la diffusione è ancora a macchia di leopardo. Esistono bambini molto fortunati se nascono in regioni dove lo screening è attivo, altri molto meno fortunati se nascono dove non è ancora attivo”.

IN CAMPANIA LO SCREENING NEONTALE PER LA SMA “NON È OBBLIGATORIO”

In Campania, lo screening neontale per la Sma “non è obbligatorio. Stiamo cercando di portare avanti una campagna di sensibilizzazione sul territorio per permettere alle mamme e ai genitori di aderire: riteniamo che individuare la malattia alla nascita sia il primo passo per poter avere continuità dal punto di vista clinico, portare il bambino verso uno sviluppo psicomotorio simile a quello degli altri”. A raccontarlo alla Dire è Antonio Varone, direttore della Neurologia dell’Aorn Santobono Pausilipon di

Napoli, che ha preso parte, all’Holiday Inn, al convegno “Screening neonatale per la Sma in Campania e Puglia. Due esperienze regionali a confronto”, organizzato da Omar – Osservatorio Malattie Rare, in collaborazione con Famiglie Sma Aps Ets e con il contributo non condizionante di Novartis.

IN CAMPANIA E PUGLIA ATTIVATO LO SCREENING NEONATALE PER L’ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

La Campania e la Puglia sono due delle Regioni italiane dove – dal 2023 per la prima e dal 2021 per la seconda – è stato attivato lo screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale. In Campania, il progetto pilota che prevede l’allargamento anche alla Sma della lista di patologie sottoposte a screening è stato approvato con delibera di giunta il 21 giugno 2022 ed è partito ufficialmente a inizio marzo 2023. Il progetto, che coinvolge tutti i centri nascita e le Tin, terapie intensive neonatali, presenti sul territorio regionale, è coordinato dall’Aorn Santobono-Pausilipon, in collaborazione con il Ceinge-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore di Napoli, ed è finanziato dalla Regione Campania e da Novartis Gene Therapies.

VARONE: “IN DUE ANNI ABBIAMO DIAGNOSTICATO LA MALATTIA A 11 BAMBINI”

“I centri nascita – spiega Varone –, subito dopo la nascita del bambino, raccolgono il campione di sangue che viene inviato al Ceinge, dove viene fatta una prima analisi. In caso di positività, noi, come Neurologia del Santobono, veniamo rapidamente avvisati, convocando i genitori. La fase successiva è quella di un prelievo da fare al bambino per avere la conferma definitiva della malattia. Nel momento in cui abbiamo poi la diagnosi certa partono la presa in carico, il trattamento e tutte le attività previste dalle linee”. “In due anni – afferma ancora Varone – abbiamo diagnosticato la malattia a 11 bambini, che sono stati trattati nelle prime settimane di vita. Questo ci ha permesso di avere un risultato dal punto di vista clinico eccezionale”.

GAGLIARDI: “IN PUGLIA “C’È UN PERCORSO GIÀ DELINEATO DALLA NASCITA”

In Puglia, dall’aprile del 2021, “lo screening neonatale per la Sma è obbligatorio. Noi siamo partiti il 6 dicembre 2021 e, dopo aver screenato circa 88mila e 500 bambini, ne abbiamo intercettati nove con la delezione del gene e, quindi, con la potenzialità di malattia. Tra l’altro, in questi tre anni e mezzo, nessuna diagnosi clinica di Sma è stata fatta. Ciò significa che lo screening è assolutamente affidabile”. A evidenziarlo è Delio Gagliardi, neurologo del Policlinico di Bari – ospedale Giovanni XXIII, intervistato dall’agenzia Dire a Napoli, dove ha portato l’esperienza della Regione Puglia nel corso di convegno sullo screening neonatale per la Sma, organizzato da Omar – Osservatorio Malattie Rare, in collaborazione con Famiglie Sma Aps Ets e con il contributo non condizionante di Novartis, con l’obiettivo di confrontare l’esperienza della Puglia con quella della Campania. In Puglia “c’è un percorso già delineato dalla nascita: tutti i 26 punti nascita della regione – spiega Gagliardi – sono obbligati per legge a eseguire questo test genetico. Si tratta di una semplice puntura del tallone del neonato, poi il sangue essiccato su cartoncino viene testato. In caso di positività, si ripete, e, in caso di ulteriore positività, la conferma la si cerca con il prelievo su sangue a fresco”.

SENZA UNA LINEA UNIFORME NAZIONALE LE REGIONI SI SONO MOSSE IN AUTONOMIA

Diagnosticare precocemente la malattia e, di conseguenza, effettuare una corretta presa in carico, anche attraverso i trattamenti disponibili, e un costante monitoraggio sono fattori che impattano fortemente sulla qualità di vita dei pazienti e dei loro caregiver. Lo screening neonatale risulta essere, quindi, uno strumento che permette di avviare questo iter nei tempi "giusti". Tuttavia, a distanza di anni dall'approvazione della legge di bilancio 2019, con la quale era stata prevista l'estensione dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche (tra cui la Sma), la situazione italiana si presenta ancora grandemente frammentata. In assenza di una linea uniforme a livello nazionale, le Regioni si sono mosse in maniera autonoma. Pioniera nell'introduzione dello screening neonatale è stata la Puglia, dove la legge regionale numero 4 del 19 aprile 2021 ha istituito lo screening obbligatorio per l'atrofia muscolare spinale. Il programma è stato avviato operativamente il 6 dicembre 2021 e potenziato nel 2025.

<https://www.dire.it/11-04-2025/1140140-screening-neonatale-per-la-sma-le-esperienze-di-campania-e-puglia/>



VIDEO | FOTO | Screening neonatale per la Sma: le esperienze di Campania e Puglia

Pallara: "È dal 2020 che ci viene detto che il famoso decreto è in firma. Siamo nel 2025 e non è stato ancora firmato"

Publicato: 11-04-2025 17:00
Ultimo aggiornamento: 11-04-2025 17:03
Autore: Nadia Cozzolino



NAPOLI – "È dal 2020 che ci viene detto che il famoso decreto è in firma, cioè che manca pochissimo. Siamo nel 2025, sono passati quasi cinque anni, e questo decreto non è stato ancora firmato. I Lea tutelerebbero semplicemente il diritto alla salute di tutti i cittadini, indipendentemente dalla Regione di appartenenza. Sarebbe quindi un atto non solo dovuto, ma anche atteso e scientificamente vagliato dai vari progetti pilota delle Regioni". A sostenerlo è Anita Pallara, presidente Famiglie Sma Aps Ets, intervistata dalla DIRE a margine di un convegno, organizzato a Napoli dall'Osservatorio Malattie Rare, per mettere a confronto le esperienze di Campania e Puglia in relazione allo screening neonatale per la Sma. Il tema dell'aggiornamento del panel delle malattie da sottoporre a screening neonatale esteso è stato un focus centrale della discussione. "Attualmente nel nostro Paese – sottolinea la presidente di Famiglie Sma – sono 49 le patologie cercate alla nascita: 47 malattie metaboliche, la fibrosi cistica e l'ipotiroidismo congenito. Sono però almeno sette le patologie, o i gruppi di patologie rare, che avrebbero tutti i requisiti per essere integrate nel panel nazionale dello Sme e tra queste vi figura la Sma".