

Malattie rare, Campania e Puglia modelli replicabili di screening neonatale per la SMA

Di Redazione

Nelle due Regioni del Mezzogiorno diagnosi precoce e tempestiva presa in carico di bimbi e famiglie

Una con una storia più recente, dal 2023, l'altra con una storia più consolidata, dal 2021. Entrambe modelli replicabili per la gestione dell'atrofia muscolare spinale (SMA). Sono Campania e Puglia, Regioni nel Sud Italia in cui è stato attivato lo screening neonatale per la SMA. Iniziative di carattere territoriale – l'atrofia muscolare spinale, infatti, non fa ancora parte del panel nazionale delle malattie da cercare alla nascita – che non solo hanno permesso alle famiglie di ottenere una diagnosi precoce e una tempestiva gestione terapeutica per i loro bambini, ma che hanno messo in luce alcune best practices da utilizzare anche nel futuro.

Se ne è parlato approfonditamente oggi in un convegno organizzato da OMAR – Osservatorio Malattie Rare in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets e con il contributo non condizionante di Novartis: professionisti del settore, ricercatori, associazioni di pazienti e Istituzioni si sono confrontati sulle due esperienze regionali, per discutere poi delle sfide legate all'implementazione dello screening neonatale per questa patologia rara.

MALATTIA NEUROMUSCOLARE FREQUENTE IN ETÀ PEDIATRICA: PERCHÉ È IMPORTANTE LO SCREENING PER LA SMA

Secondo i dati raccolti da Famiglie SMA, l'incidenza complessiva di SMA – quattro le forme – è stimata essere di 1 neonato ogni 10.000 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.

“L'atrofia muscolare spinale è una rara patologia genetica che colpisce il sistema neuromuscolare, provocando nel midollo spinale e nel tronco encefalico una graduale perdita dei motoneuroni, ossia quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento – spiega Delio Gagliardi, Neurologo, Policlinico di Bari Ospedale Giovanni XXIII – La patologia, quindi, compromette fortemente le capacità motorie acquisite al punto tale che, in assenza di terapie, si verifica un progressivo peggioramento della funzione muscolare. Anche la funzionalità respiratoria viene minata. La gravità della malattia dipende in buona parte dal numero di copie di un gene simile a quello mutato, nel senso che più alto è il numero di copie del gene omologo meno grave sarà il fenotipo di malattia”.

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, a tutti gli effetti, uno strumento che permette di avviare questo iter nei tempi “giusti”. Tuttavia, a distanza di anni dall’approvazione della Legge 30 dicembre 2018 n. 145 (c.d. Legge di Bilancio 2019), con la quale era stata prevista l’estensione dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche (tra cui la SMA), alle immunodeficienze congenite e alle malattie da accumulo lisosomiale, la situazione italiana si presenta ancora grandemente frammentata sul fronte SMA.

In assenza di una linea uniforme a livello nazionale e, dunque, di un Decreto per l’aggiornamento del panel delle malattie da sottoporre a Screening Neonatale Esteso, le Regioni si sono mosse in maniera autonoma, secondo le proprie sensibilità e disponibilità economica, al fine di introdurre a livello territoriale il test che consente di individuare in maniera rapida l’atrofia muscolare spinale.

“Attualmente nel nostro Paese sono 49 le patologie cercate alla nascita: 47 malattie metaboliche, la fibrosi cistica e l’ipotiroidismo congenito. Sono però almeno 7 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. Se è vero che a livello internazionale l’Italia è stata tra le prime a effettuare questo screening, ciò è stato possibile grazie ai progetti pilota regionali che hanno dimostrato l’efficacia di un intervento compiuto in anticipo – sottolinea Anita Pallara, Presidente Famiglie SMA Aps Ets nel corso dell’incontro – Il diritto alla salute non può essere garantito solo ai bambini, e alle famiglie, che ‘fortunatamente’ sono nati e si trovano in una determinata regione, ma dovrebbe essere di tutti, in qualsiasi punto dello Stivale”.

CAMPANIA E PUGLIA, PROGETTI DI SCREENING PER LA SMA

Sono 14 le Regioni italiane in cui è stato attivato lo screening neonatale per la SMA e tra queste vi figurano Campania e Puglia. Procedendo in ordine temporale, partendo allora dalla Puglia, la Legge Regionale 19 aprile 2021 n. 4 è stata quella che ha istituito in Puglia lo “Screening obbligatorio per l’atrofia muscolare spinale”, con l’obiettivo di rilevare precocemente questa grave malattia neuromuscolare nei neonati. Il programma di screening è stato avviato operativamente il 6 dicembre 2021 e prevede il prelievo di un campione di sangue del neonato al momento dello screening neonatale esteso. “Come per tutti gli altri screening, il campione viene raccolto su cartoncino Dried Blood Spot (DBS) entro le prime 48-72 ore di vita e inviato al centro di riferimento per l’esecuzione dello screening SMA, che in Puglia è il laboratorio dell’Ospedale di Venere della ASL Bari – spiega Mattia Gentile, Direttore del Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Di Venere di Bari – In caso di esito positivo, la famiglia viene chiamata dallo stesso laboratorio per il counselling esperto e per l’avvio della conferma diagnostica e della valutazione molecolare utili per inquadramento clinico e classificazione della forma di SMA. Quindi i neonati vengono indirizzati all’Ospedale Pediatrico di Bari, dove viene avviato un percorso di presa in carico terapeutica. Questo sistema integrato permette di garantire una gestione tempestiva e appropriata, allo scopo di migliorare la qualità della vita dei neonati affetti dalla SMA”. Recentemente la Regione ha annunciato che sono stati diagnosticati 10 casi di atrofia muscolare spinale, tutti trattati tempestivamente presso l’Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII di Bari.

Inoltre, la Regione Puglia ha potenziato il suo programma di screening neonatale genetico stanziando 5

milioni di euro nella Legge di Bilancio 2025: questo investimento mira a rendere strutturale il “Progetto Genoma Puglia”, avviato pionieristicamente due anni fa, che ha come obiettivo la diagnosi precoce di oltre 450 malattie genetiche attraverso uno screening genetico offerto gratuitamente a tutti i neonati pugliesi, coinvolgendo così tutte le UOU di Neonatologia.

Per ciò che concerne la Regione Campania, il progetto pilota che prevede l’allargamento anche alla SMA della lista di patologie sottoposte a screening è stato approvato con Delibera della Giunta Regionale n. 303 del 21/06/2022 ed è partito ufficialmente a inizio marzo 2023. Il progetto, che coinvolge tutti i Centri Nascita e le Terapie Intensive Neonatali (TIN) 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. “I campioni prelevati nei diversi centri nascita vengono tutti inviati al CEINGE, dove viene estratto dalla goccia di sangue essiccato il DNA sufficiente a effettuare il test – racconta Antonio Varone, Direttore Neurologia, AORN Santobono Pausilipon di Napoli, durante l’evento – In caso di positività, il Centro clinico di riferimento per la cura della SMA, ovvero il reparto di Neurologia dell’AORN Santobono, convoca la famiglia per visitare il neonato ed eseguire un test diagnostico più specifico, utile a decidere quale terapia somministrare. Lo stesso Centro prende in carico il bimbo e la sua famiglia e li assiste nel percorso clinico e terapeutico da affrontare”.

“A distanza di due anni dal lancio del programma regionale di screening, abbiamo analizzato al CEINGE oltre 80.000 neonati campani e a ben 11 di loro è stata diagnosticata la SMA prima della comparsa dei segni clinici della patologia. Con la diagnosi molecolare precoce, raggiunta e confermata nei laboratori del CEINGE in meno di 7-10 giorni dalla nascita, grazie anche all’impegno di tutti i Centri Nascita regionali, sono state garantite a tutti i neonati positivi presa in carico e terapie mirate e personalizzate, a cura della divisione di Neurologia Pediatrica dell’Ospedale Santobono”, aggiunge Gabriella Esposito, Responsabile Diagnosi Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Screening SMA, CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, e Responsabile del Programma Tecnologie Innovative nella Diagnostica di Laboratorio delle Malattie Genetiche, AOU Federico II di Napoli.

Al convegno “Screening neonatale per la SMA in Campania e Puglia. Due esperienze regionali a confronto” sono stati invitati a intervenire anche: Vincenzo De Luca, Presidente Regione Campania; Rodolfo Conenna, Direttore Generale AORN Santobono Pausilipon di Napoli; Maria Vittoria Montemurro, Direttore Sanitario AORN Santobono Pausilipon di Napoli; Mariano Giustino, Amministratore Delegato del CEINGE; Fabiano Amati, Assessore con delega al Bilancio, Programmazione, Ragioneria e Finanze, Regione Puglia; Bruna Fiola, Presidente VI Commissione Consiliare Politiche Sociali, Ricerca Scientifica, Istruzione e Cultura, Regione Campania; Ugo Trama, Responsabile UOD 06 Politica del Farmaco e Dispositivi, Regione Campania; Pietro Buono, Direzione Generale nella Programmazione e Pianificazione Sanitaria, Regione Campania; Anna Rita Gasbarro, Dirigente Farmacista, Azienda Ospedaliera Policlinico Consorziale di Bari; Giovanna Margiotta, Direttore Farmacia, AORN Santobono Pausilipon di Napoli; Giuseppe Limongelli, Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania; Barbara Morgillo, Assessorato alla Sanità Area Malattie Rare, Regione

Campania; Giusy Bruscano, Infermiere Pediatrico, AORN Santobono Pausilipon di Napoli; Franca Sarracino, Coordinatore Infermieristico, Neuropsichiatria infantile, AORN Santobono Pausilipon di Napoli; Roberta Venturi, Avvocato, Sportello Legale OMaR Dalla Parte dei Rari, e Chiara Magaddino, Famiglie SMA Aps Ets Regione Campania.

<https://www.osservatorioscreening.it/malattie-rare-campania-e-puglia-modelli-replicabilidi-screening-neonatale-per-la-sma/>




[HOME](#)
[SCREENING NEONATALE](#)
[NEWS](#)
[MALATTIE METABOLICHE](#)
[MALATTIE GENETICHE](#)
[REGIONI](#)

Malattie rare, Campania e Puglia modelli replicabili screening neonatale per la SMA

di REDAZIONE - 11 APRILE 2025



SCREENING NEONATALE PER LA SMA IN CAMPANIA E PUGLIA: DUE ESPERIENZE REGIONALI A CONFRONTO

Nelle due Regioni del Mezzogiorno diagnosi precoce e tempestiva presa in carico di bimbi e famiglie

Una con una storia più recente, dal 2023, l'altra con una storia più consolidata, dal 2021. Entrambe modelli replicabili per la gestione dell'atrofia muscolare spinale (SMA). Sono Campania e Puglia, Regioni nel Sud Italia in cui è stato attivato lo screening neonatale per la SMA. Iniziative di carattere territoriale - l'atrofia muscolare spinale, infatti, non fa ancora parte del panel nazionale delle malattie da cercare alla nascita - che non solo hanno permesso alle famiglie di ottenere una diagnosi precoce e una tempestiva gestione terapeutica per i loro bambini, ma che hanno messo in luce alcune *best practices* da utilizzare anche nel futuro. Se ne è parlato approfonditamente oggi in un convegno organizzato da OMaR - Osservatorio Malattie Rare in collaborazione con Famiglia SMA Aps Ets e con il contributo non condizionante di Novartis: professionisti del settore, ricercatori, associazioni di pazienti e istituzioni si sono confrontati sulle due esperienze regionali, per discutere poi della sfida legata all'implementazione dello screening neonatale per questa patologia rara.

MALATTIA NEUROMUSCOLARE FREQUENTE IN ETÀ PEDIATRICA: PERCHÉ È IMPORTANTE LO SCREENING PER LA SMA

Secondo i dati raccolti da Famiglie SMA, l'incidenza complessiva di SMA - quattro le forme - è stimata essere di 1 neonato ogni 10.000 nati vivi. La diagnosi si basa su test genetici mirati a rilevare la delezione del gene *SMN2* e a determinare il numero di copie del gene *SMN2*, consentendo così di riconoscere la malattia e valutarne la severità. "L'atrofia muscolare spinale è una rara patologia genetica che colpisce il sistema neuromuscolare, provocando nel midollo spinale e nel tronco encefalico una graduale perdita dei motoneuroni, ossia quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento" - spiega Delfo Gagliardi, Neurologo, Policlinico di Bari Ospedale Giovanni XXIII - La patologia, quindi, compromette fortemente le capacità motorie acquisite al punto tale che, in assenza di terapie, si verifica un progressivo peggioramento della funzione muscolare. Anche la funzionalità respiratoria viene minata. La gravità della malattia dipende in buona parte dal numero di