

“SCREENING NEONATALE PER LA SMA: UNA SPERANZA PER I PICCOLI PAZIENTI IN CAMPANIA”

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare rara (In Campania 1 paziente su 6500 nati vivi) che provoca debolezza e atrofia muscolare progressiva, in particolar modo, degli arti inferiori e dei muscoli respiratori.

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”.

L'implementazione di programmi di screening neonatale consente di identificare i neonati affetti da SMA già nei primi giorni di vita, offrendo loro l'opportunità di accedere a trattamenti innovativi e potenzialmente salvavita.

In Campania, il progetto pilota che prevede l'allargamento anche alla SMA della lista di patologie sottoposte a screening (NEOSMA) è partito ufficialmente da due anni. 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.

Con l'obiettivo di stimolare il dialogo tra professionisti di settore, ricercatori e famiglie, alla presenza delle Istituzioni, OMaR – Osservatorio Malattie Rare, in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets, ha organizzato il convegno “Screening neonatale per la SMA in Campania e Puglia. Due esperienze regionali a confronto” in cui due Regioni con best practices, Puglia e Campania, hanno condiviso esperienze e successi e discusso delle sfide legate all'implementazione dello screening per la SMA. Nel video, presentato durante il convegno, si vedono alcuni dei piccoli pazienti che, proprio grazie allo screening precoce, sono stati presi in carico dalla UOC di Neurologia dell'AORN Santobono Pausilipon, diretta dal dr. Antonio Varone. Bimbi che, grazie allo screening neonatale, hanno potuto beneficiare di un trattamento precoce con farmaci innovativi in grado di bloccare la malattia e che oggi conducono una vita normale, fatta di piccole grandi conquiste quotidiane.

GURDA IL VIDEO

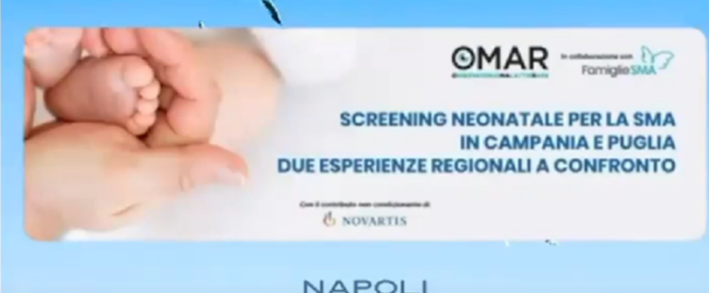
<https://www.santobonopausilipon.it/screening-neonatale-per-la-sma-una-speranza-per-i-piccoli-pazienti-in-campania/>

BLOG

Home » [“SCREENING NEONATALE PER LA SMA: UNA SPERANZA PER I PICCOLI PAZIENTI IN CAMPANIA”](#)

★

“SCREENING NEONATALE PER LA SMA: UNA SPERANZA PER I PICCOLI PAZIENTI IN CAMPANIA”



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

Con il contributo non condizionato di **NOVARTIS**

NAPOLI

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare rara (In Campania 1 paziente su 6500 nati vivi) che provoca debolezza e atrofia muscolare progressiva, in particolar modo, degli arti inferiori e dei muscoli respiratori. 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”. L'implementazione di programmi di screening neonatale consente di identificare i neonati affetti da SMA già nei primi giorni di vita, offrendo loro l'opportunità di accedere a trattamenti innovativi e potenzialmente salvavita. In Campania, il progetto pilota che prevede l'allargamento anche alla SMA della lista di patologie sottoposte a screening (NEOSMA) è partito ufficialmente da due anni. 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. Con l'obiettivo di stimolare il dialogo tra professionisti di settore, ricercatori e famiglie, alla presenza delle Istituzioni, OMaR – Osservatorio Malattie Rare, in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets, ha organizzato il convegno “Screening neonatale per la SMA in Campania e Puglia. Due esperienze regionali a confronto” in cui due Regioni con best practices, Puglia e Campania, hanno condiviso esperienze e successi e discusso delle sfide legate all'implementazione dello screening per la SMA. Nel video, presentato durante il convegno, si vedono alcuni dei piccoli pazienti che, proprio grazie allo screening precoce, sono stati presi in carico dalla UOC di Neurologia dell'AORN Santobono Pausilipon, diretta dal dr. Antonio Varone. Bimbi che, grazie allo screening neonatale, hanno potuto beneficiare di un trattamento precoce con farmaci innovativi in grado di bloccare la malattia e che oggi conducono una vita normale, fatta di piccole grandi conquiste quotidiane.