

# Atrofia muscolare spinale, con screening cambiata la vita di 15 neonati

**Autore :** Redazione

**Data :** 27 Ottobre 2021



**Bezzini: 'La Toscana conferma il suo impegno. Auspichiamo che venga inserito al più presto nei LEA nazionali'**

*Riceviamo e pubblichiamo da Agenzia Toscana Notizie.*

Abbiamo sempre cercato di offrire, attraverso lo screening neonatale, le più aggiornate opportunità di diagnosi precoce e cura per patologie ad elevata morbilità e mortalità ed è stata una scelta vorrei dire naturale per la Toscana aderire al progetto pilota con la Regione Lazio.

Grazie allo screening SMA è cambiata la vita dei quindici neonati diagnosticati e delle loro famiglie. Noi lo abbiamo subito confermato nel programma screening della Regione Toscana ed è oggi una realtà del nostro sistema sanitario.

Auspichiamo che venga inserito al più presto nei LEA nazionali.

Lo ha detto l'Assessore al diritto alla salute, Simone Bezzini, intervenuto stamani, 27 ottobre, a Roma alla presentazione dei dati del Progetto pilota di screening neonatale dedicato all'atrofia muscolare spinale coordinato dal Dipartimento di scienze della vita e sanità pubblica dell'Università cattolica del Sacro Cuore, Campus di Roma e realizzato in collaborazione con l'AOU Meyer, i centri nascita di Lazio e Toscana, le Regioni Toscana e Lazio, il sostegno dell'associazione famiglie SMA e il supporto non condizionato dell'azienda farmaceutica Biogen.

Oltre 92mila neonati in Toscana e Lazio sono stati sottoposti a screening e 15 bambini sono stati identificati con diagnosi di atrofia muscolare spinale, SMA: si tratta di una malattia genetica rara caratterizzata dalla mancata acquisizione o perdita progressiva delle abilità motorie, che rende difficili o impossibili anche semplici gesti quotidiani come sedersi e stare in piedi o - nei casi più gravi - deglutire o respirare.

Una goccia di sangue prelevata dal tallone poco dopo la nascita consente la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo della patologia, prima che si manifestino i sintomi e si producano danni gravi e

irreversibili.

Nella maggior parte dei casi, questo tempestivo intervento consente il raggiungimento di tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti, fino ad acquisire la deambulazione autonoma.

Ancora l'Assessore Bezzini:

Ci siamo impegnati, approvando una delibera nell'agosto scorso, per garantire, dal termine della sperimentazione, il proseguimento dello screening SMA nel programma regionale e riteniamo questa esperienza una pratica di utile riferimento non solo per una prossima estensione a livello nazionale, ma anche per altre patologie simili.

Abbiamo potuto contare, come in altri interventi attivati in Toscana, sul nostro sistema screening, coordinato dal Meyer, ma anche sul supporto sia dei privati che dell'associazionismo, confermando l'importanza di assicurare sinergie a tutti i livelli.

In Toscana sono stati 31.278 i neonati sottoposti a controllo nell'ambito del Progetto pilota e 1.369 quelli controllati dopo l'approvazione della delibera regionale nel solo mese di settembre. Lo studio nelle due Regioni è stato il primo realizzato in Italia, nel corso del biennio settembre 2019/2021. In Italia nascono ogni anno circa 40 - 50 bambini con la SMA; in assenza di trattamento farmacologico, è la prima causa genetica di mortalità infantile.

Al convegno romano, sono anche intervenuti, tra gli altri, l'Assessore alla sanità della Regione Lazio, Alessio D'Amato, la Vicepresidente di Famiglie SMA, Daniela Lauro, il responsabile del progetto Francesco Danilo Tiziano, professore associato di genetica medica all'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, e per la Toscana Alice Donati, responsabile Malattie metaboliche e muscolari ereditarie dell'AOU Meyer e Cecilia Berni, responsabile del progetto per la Regione Toscana.