Screening per atrofia muscolare spinale, disponibile per i neonati

Autore : Redazione

Data : 2 Settembre 2021

Toscana e Lazio le prime due Regioni in Italia a renderlo disponibile

Riceviamo e pubblichiamo da Agenzia Toscana Notizie.

Dopo quasi due anni di sperimentazione congiunta, la Toscana e il Lazio sono le prime Regioni in Italia a rendere disponibile lo *screening* neonatale per l'atrofia muscolare spinale, SMA.

La delibera con cui la Giunta ha dato il via libera a questa importante conquista di prevenzione, tutta dedicata ai neonati, è di pochi giorni fa.

Il pannello di *screening* offerto ai neonati della Regione Toscana è stato infatti ulteriormente implementato con la delibera di Giunta 796 dello scorso 2 agosto, che va a estendere il programma di *screening* neonatale, aggiornato e già esteso negli anni con precedenti delibere, includendo adesso quello per l'atrofia muscolare spinale.

In Toscana il progetto pilota sullo *screening* neonatale per l'atrofia muscolare spinale è stato avviato il 16 marzo 2020, dopo la firma del protocollo di intesa con la Regione Lazio.

Allo *screening* hanno aderito tutti i punti nascita toscani anche se a causa dell'emergenza pandemica alcuni di questi hanno ritardato l'avvio, che comunque è stato garantito per tutti entro i primi giorni di maggio 2020 grazie al supporto delle Reti neonatologica e pediatrica e del Comitato percorso nascita regionale.

Il progetto pilota è stato supportato da finanziamenti privati e dall'Associazione famiglie SMA.

Trattandosi di un progetto pilota, oltre che di un test genetico, è stato necessario richiedere l'adesione delle famiglie con un consenso informato, per cui è stata importante la disponibilità del personale dei punti nascita in un periodo reso ancora più difficile dalla pandemia. Nonostante questo, l'adesione al progetto è stata ottima, pari al 92,57%.

Dal 16 marzo 2020 al 15 agosto 2021 i neonati sottoposti al test di screening SMA sono stati 28.624, su un totale previsto di 30.921 bambini, di questi 5 sono risultati positivi e curati con le terapie oggi disponibili.

Grazie alla professionalità dell'*équipe* della struttura di malattie metaboliche dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, diretta dalla dottoressa Maria Alice Donati, responsabile scientifica del progetto pilota per la Toscana e responsabile del Centro di coordinamento regionale per le malattie metaboliche rare, è stato assicurato il coordinamento del progetto pilota nella nostra Regione e la tempestiva presa in carico dei neonati, cosi come l'avvio di un attento monitoraggio e assistenza multidisciplinare, che hanno permesso di cambiare in maniera significativa la storia clinica di questi piccoli pazienti.

Già nella giornata di ieri primo settembre, l'Assessore al diritto alla salute Simone Bezzini ha preso parte alla riunione operativa con il Meyer, la referente regionale del progetto, Cecilia Berni, e i professionisti del percorso nascita toscano.

Durante l'incontro sono stati condivisi i risultati complessivi, integrati con quelli della Regione Lazio, presentati dal coordinatore professor Francesco Danilo Tiziano della struttura di Genetica medica dell'Ospedale Gemelli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

Il progetto pilota si concluderà con i nati fino al 4 settembre 2021, e per i nati dal 5 settembre lo *screening* SMA sarà già integrato nel pannello regionale di screening neonatale grazie alla delibera di Giunta, che assicura i finanziamenti regionali, 461.700 euro, necessari all'avvio.

Il test di *screening* SMA continuerà a essere processato in una prima fase presso la struttura di Roma, per dare continuità a questo importante intervento in attesa del perfezionamento degli assetti organizzativi, che saranno garantiti dal Meyer tramite la strumentazione e le professionalità altamente qualificate del Laboratorio, diretto dal professor Giancarlo La Marca, attuale Presidente della Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo *screening* neonatale, nonché rappresentante per la Conferenza delle Regioni presso il Centro di Coordinamento nazionale *screening* neonatali.

Commenta il Presidente Eugenio Giani:

> Ancora una volta la Toscana ha avuto un ruolo pionieristico nel campo della medicina preventiva neonatale.
>
> L'attività di screening neonatale nella nostra Regione rappresenta da sempre un importante strumento di medicina preventiva e la Toscana è stata la prima Regione a offrire lo screening neonatale per circa 40 malattie metaboliche a partire dal 2004 e, più recentemente, a seguito degli esiti di alcuni progetti pilota, ha ulteriormente esteso lo screening, unica Regione in Italia, a 3 patologie lisosomiali e alle immunodeficienze congenite severe, offrendo nuove opportunità di salute.
>
> Questo è stato possibile grazie alla lungimiranza e alle competenze di altissimo livello dei nostri professionisti.

Afferma l'Assessore Bezzini:

> È stato portato avanti un importante lavoro di squadra a tutela della salute dei nostri bambini.
>
> La Toscana, ancora una volta, è la prima Regione ad ampliare il ventaglio di screening per i neonati, includendo altre patologie.
>
> Diagnosticare subito possibili malattie significa poter intervenire tempestivamente per la loro cura.
>
> Ci auguriamo che questa estensione sia di esempio e di stimolo a livello nazionale e che possa

essere attivata anche altrove, come è accaduto nel 2004, quando la nostra Regione, prima di altre, aveva attivato gli screening per i neonati, anticipando di diversi anni la legge nazionale, che li ha poi resi obbligatori.

Ringrazio tutti coloro che hanno contribuito con il loro lavoro e il loro supporto alla piena realizzazione del progetto pilota e all'avvio del nuovo programma.

Spiega il Direttore generale del Meyer Alberto Zanobini:

Negli ultimi due anni il progetto pilota portato avanti dal nostro ospedale in collaborazione con il Gemelli di Roma ha permesso la diagnosi nei primi giorni vita di cinque piccoli affetti da questa patologia.

Siamo orgogliosi di aver creduto, ancora una volta, nell'importanza dello screening e della diagnosi precoce a favore di tutti i bambini della nostra regione.

Lo *screening* neonatale per SMA è finalizzato a identificare neonati affetti in fase pre-sintomatica, vale a dire in una fase molto precoce, in cui i segni clinici non si sono ancora manifestati.

L'efficacia di questo *screening* è stata dimostrata da progetti pilota condotti nel mondo e da quello, della durata di due anni, avviato in Toscana e nel Lazio dal settembre 2019.

Il grande vantaggio dello *screening* neonatale per la SMA è che i bambini affetti, trattati in fase pre-sintomatica con le terapie specifiche oggi disponibili, mostrano di avere delle fasi di sviluppo sovrapponibili a quelle dei bambini che non hanno la malattia.

Che cos'è l'atrofia muscolare spinale, SMA

È una malattia genetica neuromuscolare rara, caratterizzata da debolezza e atrofia muscolare progressiva, mentre lo sviluppo intellettivo è normale.

Sulla base della gravità e dell'età di comparsa dei sintomi, la SMA è classificata in 3 forme:
- la SMA I, circa il 50 - 60% dei pazienti, è la forma più grave, si presenta entro i 6 mesi di età ed ha un'aspettativa di vita inferiore ai 2 anni;
- la SMA II, circa il 30% dei pazienti, è una forma di gravità intermedia con comparsa dei sintomi entro i 18 mesi, non è acquisita la capacità di camminare senza supporto. L'aspettativa di vita è di poco ridotta, ma è causa di importante disabilità;
- la SMA III è la forma meno grave, i sintomi compaiono dopo i 18 mesi, e il decorso è molto variabile. L'aspettativa di vita è normale.

La SMA è dovuta a un difetto genetico a trasmissione autosomica recessiva, ciò significa che entrambi i genitori di un paziente SMA sono portatori sani del difetto genetico responsabile della condizione, che si manifesta solo se entrambi lo trasmettono ai figli.

Si stima che nasca un bambino affetto da SMA ogni 6.000 - 10.000 neonati. Nel 95 - 98% dei casi la SMA è causata da specifiche mutazioni nel gene SMN 1, che codifica per la proteina SMN, Survival Motor Neuron, essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni.

I pazienti affetti da SMA hanno un numero variabile di copie di un secondo gene, SMN 2, che codifica per una forma accorciata della proteina SMN, dotata di una funzionalità ridotta rispetto alla proteina SMN

completa, quella codificata dal gene SMN1 sano. Il numero di copie del gene SMN 2, in genere 1 - 4 copie, è alla base della variabilità clinica della patologia, con forme più o meno gravi.

La SMA rientra tra le malattie rare riconosciute in esenzione e il percorso diagnostico terapeutico e assistenziale, PDTA, dedicato è in corso di approvazione a livello regionale nell'ambito della Rete toscana delle malattie rare.

Quali terapie sono oggi disponibili?

Fino ad alcuni anni fa il trattamento della SMA era sintomatico, basato su approcci multidisciplinari e finalizzato a migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Oggi, sono disponibili in Italia terapie specifiche: oligonucleotidiantisenso, ASO, e terapia genica. Gli oligonucleotidiantisenso agiscono sul gene SMN 2, permettendo la produzione di una proteina SMN completa e funzionale.

Sono disponibili formulazioni somministrabili per via intratecale e per via orale. La terapia genica utilizza un vettore virale, che penetra nella cellula neuronale e trasferisce il gene SMN 1 mancante, senza integrarsi nel genoma umano, producendo continuativamente la proteina SMN.

Quando il test di screening risulta positivo il neonato viene preso in carico presso la struttura operativa complessa Malattie metaboliche ed ereditarie dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, per confermare la diagnosi di SMA e iniziare precocemente la terapia specifica.