



Asl Roma 4: Da domani parte lo screening per la SMA

Descrizione

Recentemente Ã¨ stato approvato il Protocollo d'Intesa tra Regione Lazio e UniversitÃ Cattolica del Sacro Cuore per lâ€™attuazione, nella Regione Lazio, del Progetto di ricerca no profit denominato â€œScreening neonatale per lâ€™atrofia muscolare spinale (SMA) nel Lazio e in Toscana: un progetto pilota di due anniâ€•.

Lo studio ha due obiettivi fondamentali: 1) stabilire la reale incidenza della SMA nella popolazione del Lazio e della Toscana, dato verosimilmente estensibile su base nazionale; 2) stabilire la fattibilitÃ di uno screening neonatale di SMA basato sull'uso di un test genetico, in maniera tale da ottenere dati preliminari che consentano di valutarne lâ€™estensibilitÃ su base nazionale e lâ€™eventuale futura inclusione nei LEA.

Con una sola goccia di sangue prelevata nelle prime ore di vita si puÃ² cambiare il destino di un neonato: **grazie allo [screening neonatale](#), un semplice test effettuato sul bambino alla nascita, si puÃ² anticipare la diagnosi di malattie come lâ€™[atrofia muscolare spinale \(SMA\)](#)**, una patologia rara, neurodegenerativa, cosÃ¬ grave da essere la prima causa genetica di mortalitÃ infantile.

La SMA Ã¨ una malattia genetica rara autosomica-recessiva, con incidenza compresa tra 1/6000 a 1/10000 nati vivi e frequenza dei portatori di 1/36-1/40 ed Ã¨ la prima causa genetica di mortalitÃ infantile.

La malattia Ã¨ causata dalla degenerazione degli $\hat{\pm}$ -motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale con conseguente atrofia muscolare e ipostenia muscolare progressiva. Lo sviluppo intellettuale Ã¨ del tutto normale.

il dott. Giovanni Ghirga annuncia â€œDomani lo screening inizierÃ anche presso il punto nascita dell'Ospedale San Paolo e sarÃ effettuato su tutti i nuovi nati, dopo aver ottenuto il consenso dai genitori; questa possibilitÃ Ã¨ un motivo ulteriore di scegliere il Punto Nascita di Civitavecchia per le mamme che sono in attesa di un bambino.â€•

â€œ

Dott.ssa Marika Campeti
Ufficio Stampa
Asl Roma 4

L'agone 2024