



## Sanit  Lazio, il 24 novembre convegno su screening neonatale SMA

### Descrizione

Rimarcare l'importanza dello screening neonatale elemento fondamentale per una diagnosi precoce dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e una presa in carico efficace delle persone colpite da questa malattia genetica rara. Ripercorrere l'impegno della Regione Lazio nella lotta contro l'Atrofia Muscolare Spinale in qualit  di apripista dello screening neonatale.   questo il filo conduttore del convegno   Screening SMA: da Laboratorio regionale a realt  nazionale inserita nei LEA , in programma venerd  24 novembre, alle ore 11, presso il Palazzo della Regione Lazio (Sala Tevere, Via Cristoforo Colombo 212, ulteriori info su [planhealth.it](http://planhealth.it)).

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)   una malattia rara e degenerativa di origine genetica che comporta la mancata acquisizione o la perdita di abilit  motorie a causa della carenza di una proteina (SMN) fondamentale per la sopravvivenza delle cellule nervose (i motoneuroni), che controllano la contrazione muscolare. La patologia   generalmente classificata in diverse tipologie sulla base dell'et  di esordio e della massima capacit  motoria acquisita dal paziente.

La SMA colpisce 1 su 6.000 nuovi nati, rappresentando il secondo disordine neuromuscolare pi  frequente in et  pediatrica e la prima causa genetica di mortalit  infantile. Lo scenario della cura della SMA   in forte evoluzione terapeutica e gestionale e la ricerca scientifica ha aperto prospettive impensabili fino a pochi anni fa. La diagnosi precoce gioca tuttavia un ruolo fondamentale, per una presa in carico tempestiva e una massimizzazione quindi di benefici terapeutici per il potenziale miglioramento della qualit  di vita delle persone colpite dalla malattia.

Su queste basi, nel 2019   stato iniziato un progetto pilota di screening neonatale per la SMA, coordinato dall'Universit  Cattolica del Sacro Cuore e realizzato in collaborazione con i centri nascita di Lazio e Toscana, le istituzioni regionali, il sostegno dell'associazione Famiglie SMA ed il supporto di Biogen.

L'implementazione dello screening neonatale ha ottenuto importanti risultati, che saranno approfonditi durante il convegno: i bambini con diagnosi predetta di SMA grave, che avrebbero avuto una aspettativa di vita inferiore ai due anni per la storia naturale della malattia, hanno avuto l'opportunit  di una diagnosi e presa in carico tempestiva permettendo cos , nella maggior parte

dei casi, il raggiungimento di tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti, fino ad acquisire la deambulazione autonoma.

Nel corso del convegno, organizzato con il supporto non condizionato dell'azienda farmaceutica Biogen sono previsti gli interventi di: Alessio D'Amato (Assessore alla Sanità Regione Lazio); Marika Pane (Direttrice clinica del Centro Nemo pediatrico di Roma e Professoressa associata di Neuropsichiatria Infantile presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore); Francesco Danilo Tiziano (Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore); Alessandra Barca (Dirigente dell'Area Promozione della Salute e Prevenzione Regione Lazio); Antonio Angeloni (Direttore Uoc-Patologia Clinica del Policlinico Umberto I e Responsabile Screening neonatale Regione Lazio); Teresa Petrangolini (Responsabile rapporto con Associazioni Pazienti Regione Lazio); Giuseppe Quintavalle (Direttore Generale Policlinico Tor Vergata); Paola Marcon (Director, Principal Clinical Country & Site Lead Italy, Israel & CEE di Biogen); Anita Pallara (Famiglie SMA).

*L'agone 2024*