



SanitÃ , Dâ??Amato, screening neonatale SMA, Regione Lazio Ã" modello da seguire

Descrizione

Lo screening neonatale Ã" fondamentale per una diagnosi precoce di patologie gravi come lâ??Atrofia Muscolare Spinale (SMA) ed una presa in carico efficace delle persone colpite da questa malattia genetica rara e il risultato dellâ??attivitÃ svolta dalla regione Lazio rappresenta un modello che puÃ² essere replicato a livello nazionale. Ã? questo, in sintesi, il messaggio lanciato dal convegno â??Screening SMA: da Laboratorio regionale a realtÃ nazionale inserita nei LEAâ?•, che si Ã" tenuto oggi presso la sede della Regione Lazio.

Per Alessio Dâ??Amato, Assessore alla SanitÃ Regione Lazio, â??sullo screening neonatale la Regione Lazio puÃ² dirsi con orgoglio precursore perchÃ© ha saputo ascoltare le istanze dei familiari, relazionandole con il sistema sanitario e con le industrie farmaceutiche. Siamo partiti con un biennio di sperimentazione insieme alla Toscana con la quale rappresentiamo il 60% dellâ??export farmaceutico italiano. Da questo lavoro sono stati individuati 18 casi a cui Ã" stata cambiata completamente la vitaâ?•. â??Lâ??obiettivo Ã" ora quello di estendere sul territorio italiano questo modello di screening regionale. Il nostro Ã" stato un modello vincente perchÃ© abbiamo fatto sistema coinvolgendo centri clinici e operatori, reti dei pediatri ma soprattutto le famiglie, perchÃ© sono state loro lo stimolo piÃ¹ importante. PiÃ¹ riusciamo precocemente ad intercettare certe patologie e meno abbiamo conseguenze negli anni sullâ??intero sistema sanitarioâ?•, ha concluso Dâ??Amato.

Soddisfazione condivisa anche da Giuseppe Quintavalle, Direttore Generale Policlinico Tor Vergata: â??Siamo felici che il Lazio abbia messo in campo anche per le malattie rare una sensibilitÃ che va oltre ai numeri. Occorre lavorare su una sempre piÃ¹ forte sinergia fra ospedali, territori e il privato accreditato che rappresenta una ricchezza infinita. Un Policlinico Universitario, attraverso ricerca didattica e assistenza, puÃ³ dare quelle linee tecniche sanitarie mancanti sul fronte della presa in cura dei pazienti. Possiamo non solo esportare modelli ma anche replicare successi come quello raggiunti in questi anni dalla Regione Lazioâ?•.

Quello della sinergia fra pubblico e privato Ã" un nodo importante, come sottolineato da Paola Marcon, direttore della ricerca clinica di Biogen: â??Esiste un percorso lungo per portare un potenziale trattamento di cura allâ??approvazione poichÃ© occorrono almeno 10-15 anni e per questo Ã"

fondamentale promuovere la sinergia e porre attenzione sul fattore tempo, come dimostra la Sma nel trattamento precoce delle patologie individuate attraverso gli screening. Per la Sma abbiamo potuto lavorare in sinergia con il pubblico, mettendo in campo un progetto di screening che ha portato risultati importanti?•.

Antonio Angeloni, Direttore Uoc-Patologia Clinica del Policlinico Umberto I e Responsabile Screening neonatale Regione Lazio, ha evidenziato come â??lâ??adesione allo screening Ã? passata dallâ??80% al 98,5%. Si tratta di un test genetico che richiede un consenso informato ma ciÃ³ nonostante il risultato raggiunto Ã? importantissimo?•.

Un ruolo fondamentale nello screening neonatale lo svolgono certamente le famiglie, come testimoniato da Anita Pallara, rappresentante delle Famiglie SMA: â??Attraverso lo screening possiamo sapere cosa ci aspetta, quali patologie e le possibili cure che possiamo intraprendere. Siamo soddisfatti di quanto fatto nella regione Lazio e vorremmo che questo modello venisse sviluppato anche nel resto del Paese, per colmare il divario che ancora esiste in molti territori sul fronte delle cure e dellâ??assistenza?•.

Lâ??Atrofia Muscolare Spinale (SMA) Ã? una malattia rara e degenerativa di origine genetica che comporta la mancata acquisizione o la perdita di abilitÃ 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 Ã? generalmente classificata in diverse tipologie sulla base dellâ??etÃ di esordio e della massima capacitÃ motoria acquisita dal paziente.

La SMA colpisce 1 su 6.000 nuovi nati, rappresentando il secondo disordine neuromuscolare piÃ¹ frequente in etÃ pediatrica e la prima causa genetica di mortalitÃ infantile. Lo scenario della cura della SMA Ã? 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 qualitÃ di vita delle persone colpite dalla malattia.

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

Lâ??implementazione dello screening neonatale ha ottenuto importanti risultati, 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 lâ??opportunitÃ di una diagnosi e presa in carico tempestiva permettendo cosÃ¬, 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.