Ufficio Stampa della Provincia autonoma di Trento
Piazza Dante 15, 38122 Trento
Tel. 0461 494614 - Fax 0461 494615
uff.stampa@provincia.tn.it

COMUNICATO n. 3254 del 22/11/2023

Inserito nei Lea provinciali è disponibile in Trentino l'esame per la ricerca del gene dell'atrofia muscolare spinale nel sangue dei neonati

Partito lo screening per la diagnosi precoce della Sma

È partito in provincia di Trento lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale. Questo nuovo esame, offerto gratuitamente da novembre ai bambini nati in provincia di Trento, è finalizzato a identificare neonati affetti da Sma in una fase molto precoce, in modo da permettere il trattamento farmacologico il prima possibile.

«Si perfeziona un percorso avviato dell'ex assessore Stefania Segnana nella passata legislatura che offre uno strumento diagnostico fondamentale per riconoscere, fin dalla nascita, una malattia rara e purtroppo invalidante – sono le parole dell'assessore alla salute, Mario Tonina –. Da alcune settimane abbiamo inserito come prestazione aggiuntiva ai Livelli essenziali di assistenza anche lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale, che viene quindi offerto in Provincia di Trento come prestazione gratuita. È una possibilità preziosa che ci può aiutare non solo a diagnosticare la malattia, ma anche ad avviare fin dalla nascita un trattamento davvero salvavita».

L'atrofia muscolare spinale (Sma) è una malattia genetica neuromuscolare rara caratterizzata da paralisi muscolare progressiva con perdita del controllo volontario del movimento e con differenti livelli di gravità. La malattia è causata dalla mutazione di entrambe le copie del gene SMN1. Questo significa che entrambi i genitori di un paziente Sma, pur essendo in buona salute, sono di solito portatori sani del difetto genetico. Si stima che i portatori sani siano circa il 2-3% della popolazione e che nasca un bambino affetto da Sma ogni 6-10mila neonati.

Fino ad alcuni anni fa, le cure delle persone affette da Sma erano finalizzate a migliorare la qualità di vita dei pazienti. Ora la ricerca scientifica ha reso disponibili terapie specifiche che, se somministrate precocemente, possono modificare in maniera significativa la storia naturale della malattia con l'obiettivo di permettere ai neonati trattati di avere fasi di sviluppo sovrapponibili a quelle dei bambini non ammalati.

«Una presa in carico dei piccoli pazienti che vede la collaborazione di varie unità operative dell'Apss – ha affermato il direttore generale Antonio Ferro – in un approccio multidisciplinare e multiprofessionale che coinvolge territorio e ospedale con varie specialità che si pendono cura dei neonati e che vanno dai Punti nascita alle unità operative di Pediatria di Trento e Rovereto, Neonatologia e Neuropsichiatria infantile e Patologia con la Genetica medica oltre al Centro Nemo Trento. La ricerca scientifica ha reso disponibili cure che fino a qualche anno fa erano inimmaginabili. Ora grazie agli screening precoci e alla disponibilità di farmaci è possibile dare speranza a tante persone. Il nostro impegno sarà quello di continuare a investire in cure innovative per mettere a disposizione della popolazione trentina i migliori livelli di servizio garantendo al contempo equilibrio tra prossimità delle cure, specializzazione ed equità di accesso per tutti i cittadini».

Al momento della nascita a tutti i neonati viene effettuato un prelievo di sangue dal tallone che permette di eseguire lo Screening neonatale esteso (Sne), esame che ricerca oltre 40 malattie come, per esempio, la fibrosi cistica, l'ipotiroidismo congenito e la fenilchetonuria. Attualmente a livello nazionale la Sma non rientra tra le patologie inserite nello Sne dai Livelli essenziali di assistenza (Lea) ma la Provincia autonoma di Trento ha previsto l'inserimento dello screening neonatale per la Sma quale livello aggiuntivo di assistenza erogato ai residenti in provincia di Trento.

«Pertanto – spiega Ugo Pradal direttore dell’unità operativa di pediatria dell’ospedale Santa Maria del Carmine di Rovereto – una piccola quantità aggiuntiva di sangue prelevato per lo screening Sne sarà dedicata alla ricerca del difetto genetico responsabile della Sma inviandolo all’Istituto di medicina genomica dell’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, dove verrà effettuato il test di screening. Nel caso in cui il test di screening risulti negativo (cioè normale) non vi sarà alcuna comunicazione ai genitori, come già avviene nel caso degli altri screening neonatali su goccia di sangue; in caso di risultato positivo il neonato verrà richiamato per eseguire una valutazione congiunta genetica e neuropsichiatrica infantile. Contestualmente verrà effettuato un nuovo prelievo che permetterà un più preciso e dettagliato inquadramento della malattia e la presa in carico del neonato in modo da stabilire il percorso assistenziale più appropriato, secondo standard di cura condivisi a livello internazionale».

(rc, at)

(rc)