

12 MARZO 2025 ORE 11:15

COMUNICATO STAMPA

Malattie rare, screening neonatale per la SMA attivato in 13 Regioni italiane

Illustrato, nel volume realizzato da Osservatorio Malattie Rare e Famiglie SMA, il quadro sulle iniziative territoriali per l'individuazione di questa patologia neuromuscolare genetica

Ciancaleoni: 'Il documento, contenente dati aggiornati e un'analisi comparativa tra i vari sistemi regionali, vuole essere uno strumento di supporto per accelerare il processo di aggiornamento del panel di screening neonatale, fermo a 49 malattie'

Pallara: 'Questi progetti regionali dimostrano come l'integrazione tra diagnosi tempestiva, terapia precoce e monitoraggio continuo rappresenti la chiave per una gestione ottimale della patologia, garantendo ai bambini con SMA le migliori opportunità cliniche e qualità di vita, incluse le famiglie'

Roma, 12 marzo 2025 – Sono 13 le Regioni italiane in cui è stato attivato lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) e 5 quelle nelle quali è in programma l'avvio di progetti sperimentali per aggiungere tale patologia al panel già oggetto di screening. È la fotografia scattata nel [volume "Screening per la SMA: la responsabilità di una scelta"](#), realizzato da [OMaR – Osservatorio Malattie Rare](#) in partnership con [Famiglie SMA Aps Ets](#) e con il contributo non condizionante di Novartis, **presentato oggi** nel corso di un convegno online dedicato. "Questo documento ha diversi obiettivi: fornire un quadro dettagliato dello stato dello screening neonatale in Italia per la SMA evidenziandone i progressi, le criticità e le prospettive future – afferma **Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore di OMaR** – con l'auspicio che i dati aggiornati e l'analisi comparativa tra i vari sistemi regionali in esso contenuti possano essere di supporto e accelerare il processo di aggiornamento del panel di screening neonatale, garantendo ai neonati italiani le migliori opportunità di diagnosi e trattamento precoce. Aggiungere, infatti, l'atrofia muscolare spinale tra le malattie da cercare alla nascita, significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica della patologia: un aspetto che impatta fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie".

A distanza di anni dalla modifica della Legge 167/2016 che ha introdotto in Italia lo screening neonatale per le patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale, oltre alle malattie metaboliche ereditarie già previste da normativa, la situazione italiana si presenta ancora grandemente frammentata. **In assenza di una linea uniforme a livello nazionale e dunque**

di un Decreto per l'aggiornamento del panel delle patologie da sottoporre a Screening Neonatale Esteso, le diverse Regioni si sono mosse in maniera autonoma al fine di introdurre, a livello territoriale, il test che consente di individuare in maniera rapida la SMA e prendere in carico il paziente, anche attraverso la somministrazione di terapie innovative in grado di cambiare la storia naturale della patologia. **Le Regioni, di fatto, in cui è stato attivato questo screening sono Abruzzo, Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Liguria, Lombardia, Piemonte, Puglia, Toscana, Trentino-Alto Adige, Valle d'Aosta e Veneto. È in programma l'avvio di progetti sperimentali per aggiungere la SMA alle patologie da sottoporre a screening nelle Regioni Basilicata, Calabria, Marche, Sardegna e Sicilia.**

“L'atrofia muscolare spinale è una malattia neuromuscolare genetica rara che causa una progressiva degenerazione e perdita dei motoneuroni nel midollo spinale – spiega **Eugenio Mercuri, Direttore U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS di Roma e Direttore Scientifico Centro Clinico NeMO Roma** – Questa condizione compromette significativamente le capacità motorie acquisite e, senza trattamento, porta a un costante declino della funzione muscolare. La patologia si manifesta con diversi livelli di gravità, a seconda del livello di mutazione genetica, e i pazienti richiedono spesso un approccio multidisciplinare a causa della complessità del quadro clinico coinvolgente diversi organi e apparati. La diagnosi di SMA si basa su test genetici che consentono di identificare la malattia e stimarne la gravità attraverso la ricerca della delezione del gene SMN1 e la determinazione del numero di copie del gene SMN2”.

Secondo i dati raccolti da Famiglie SMA, **la SMA è una tra le patologie neuromuscolari più frequenti in età pediatrica. L'incidenza complessiva di tutte le forme è stimata essere di 1 neonato ogni 10.000 nati vivi.** “Nel [documento](#) emerge sicuramente un aspetto positivo: i programmi di screening neonatale attivati nelle diverse Regioni hanno permesso di identificare precocemente i bimbi con SMA dimostrando come l'integrazione tra diagnosi tempestiva, trattamento precoce e monitoraggio continuo rappresenti la chiave per una gestione ottimale della patologia, garantendo ai pazienti le migliori opportunità di sviluppo motorio e qualità di vita, inclusa quella delle famiglie – sottolinea **Anita Pallara, Presidente Famiglie SMA Aps Ets** – È bene, dunque, che le realtà territoriali reattive siano molteplici, ma l'inserimento dell'atrofia muscolare spinale nel panel delle malattie da sottoporre a screening non può essere soltanto uno sforzo o un'iniziativa in capo ai singoli territori. Se tutti i cittadini hanno pari dignità sociale, allora tutti i bambini, indipendentemente dal luogo di nascita, devono avere diritto ad accedere allo screening. Ricordiamoci che la SMA, insieme ad altre malattie individuate dal Gruppo di Lavoro per lo Screening Neonatale Esteso, istituito dal Ministero della Salute, è stata oggetto di proposta del nuovo aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), con la previsione di nuove risorse a carico dello Stato. Proposta approvata tempestivamente dalla Commissione Nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio Sanitario Nazionale e già trasmessa al Ministero dell'Economia e delle Finanze per il concerto, ma il cui complesso iter potrà proseguire solo a partire dalla completa attuazione del decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 2017, e dunque a seguito dell'entrata in vigore delle relative tariffe, come sottolineato anche dal MEF”.

SMA E REGIONI: ALCUNI ESEMPI DI SCREENING NEONATALE

In Italia sono attualmente 49 le patologie sottoposte a screening neonatale esteso: 47 patologie metaboliche (tra cui la fenilchetonuria, che è stata tra le prime patologie a essere oggetto di screening obbligatorio), la fibrosi cistica e l'ipotiroidismo congenito. Sono però almeno 7 le patologie, o i gruppi di patologie rare, che avrebbero tutti i requisiti in regola per essere integrate nel panel nazionale dello SNE, tra queste anche la SMA. È vero che, nel contesto internazionale, l'Italia è stata tra le prime a effettuare lo screening per questa malattia, ma ciò è stato possibile soltanto grazie ai progetti pilota regionali che hanno

dimostrato l'efficacia di un intervento precoce. Nonostante questi progressi, persistono alcune criticità legate alla gestione della logistica e alla disomogeneità territoriale.

Dando uno sguardo alla cartina, in **Regione Lombardia** lo screening neonatale è stato inizialmente avviato per cinque patologie: fenilchetonuria, tirosinemie, ipotiroidismo congenito, iperplasia surrenalica congenita e fibrosi cistica. Con il passare degli anni, il programma è stato progressivamente ampliato, e l'amministrazione regionale ha annunciato l'intenzione di aprirsi a una nuova era dello screening neonatale, con l'inclusione dell'atrofia muscolare spinale, delle immunodeficienze congenite gravi e delle malattie da accumulo lisosomiale. "Un momento cruciale – commenta **Cristina Cereda, Direttore S.C. Screening Neonatale, Genomica Funzionale e Malattie Rare, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi di Milano** – è stato, appunto, il 15 settembre 2023, quando, a seguito di una delibera del Consiglio Regionale della Lombardia, è stato avviato ufficialmente lo screening per la SMA. Oggi in Lombardia sono anche in corso diversi progetti pilota su altre patologie, tra cui leucodistrofie e malattie neuromuscolari, che potrebbero essere integrate in un futuro ampliamento del panel per migliorare la prevenzione nei bambini".

"La **Regione Liguria** ha avviato il programma pilota di screening neonatale per la diagnosi tempestiva e simultanea di SMA e SCID (immunodeficienze combinate gravi) il 4 settembre 2021, in collaborazione con il punto nascita dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova – racconta **Maria Cristina Schiaffino, U.O.C. Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, Dipartimento di Scienze Medico-Pediatriche, IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova** – Il progetto, volto a garantire una diagnosi precoce e quindi un trattamento tempestivo, è stato esteso successivamente a tutti i punti nascita della Liguria somministrando il consenso informato alle famiglie. Il programma si è focalizzato sull'identificazione di questi gravi disturbi genetici mediante la messa a punto di un test analitico che analizza il sangue del neonato per rilevare gli specifici marcatori di patologia".

Le "pioniere", in Italia, dei progetti sperimentali sullo screening sono state indubbiamente Lazio e Toscana. "La **Regione Lazio**, a seguito della conclusione e dei risultati conseguiti con il Progetto Pilota biennale 2019-2021 di screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale avviato nel nostro territorio, e coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore, ha assicurato la prosecuzione di tale screening attraverso la rete regionale dei servizi dello Screening Neonatale – precisa **Roberta Della Casa, Consigliera Regione Lazio** – coinvolgendo oltre al Policlinico Umberto I, tutte le direzioni sanitarie. Ad oggi lo screening neonatale per atrofia muscolare viene regolarmente erogato, unitamente agli screening metabolici ereditari obbligatori e allo screening neonatale esteso, grazie anche a una rete territoriale di punti nascita, laboratori di riferimento regionale, laboratori di conferma diagnostica e di centri di riferimento regionali di cura per la patologia. Naturalmente la nostra attenzione sul tema è massima e per questo stiamo già da tempo sensibilizzando i Direttori Sanitari delle ASL e i Direttori Sanitari dei Presidi Ospedalieri, nonché gli Ospedali Classificati e le Case di Cura con reparto ostetrico-neonatalogico".

Per quanto riguarda la **Regione Toscana**, già nel 2018 aveva esteso lo screening neonatale anche a tre malattie da accumulo lisosomiale e alle immunodeficienze congenite severe combinate. In seguito, così come il Lazio, a conclusione del progetto sperimentale coordinato dall'Università Sacro Cuore (2019-2021), con una delibera della Giunta Regionale ha inserito nello screening offerto a tutti i neonati della regione anche il test per la SMA. Oggi tutti i campioni prelevati nei diversi punti nascita toscani vengono inviati all'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze, che funge da centro di riferimento regionale per lo screening neonatale. Nel caso in cui un neonato risulti positivo allo screening per la SMA, viene indirizzato all'AOU Meyer per ulteriori valutazioni diagnostiche e per l'avvio tempestivo del trattamento appropriato.

IL CONFRONTO CON LE ISTITUZIONI

Il convegno online “SMA e Screening Neonatale Esteso. Ostacoli, traguardi e opportunità future” è stata l’occasione per alimentare un confronto costruttivo con i referenti istituzionali al fine di inserire urgentemente la SMA nel panel delle patologie con screening neonatale esteso. Sono stati **invitati a dialogare sulla questione: l’On. Ilenia Malavasi**, Commissione XII “Affari Sociali”, Camera dei Deputati; **Francesco Saverio Mennini**, Capo Dipartimento della Programmazione, dei Dispositivi Medici, del Farmaco e delle Politiche in favore del SSN, Ministero della Salute; **l’On. Maria Elena Boschi**, Coordinatore Intergruppo Parlamentare Malattie Rare; **Lisa Noja**, Consigliera del Comune di Milano, già Deputata della XVIII Legislatura, e **Massimo Nicolò**, Assessore Sanità, Politiche Socio-Sanitarie e Sociali, Terzo Settore, Regione Liguria.

All’evento di presentazione del [volume “Screening per la SMA: la responsabilità di una scelta”](#), organizzato da OMAR – Osservatorio Malattie Rare in collaborazione con Famiglie SMA Aps Ets e con il contributo non condizionante di Novartis, sono stati **invitati anche: Alice Dianin**, Centro Regionale per lo Screening, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Metaboliche Ereditarie UOC Pediatria C A.O.U. Integrata di Verona e Vicepresidente SIMMESN - Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale; **Alberto Burlina**, Direttore U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie, A.O.U. di Padova; **Alessandra Babetto**, Giornalista OSN - Osservatorio Screening Neonatale; **Francesco Danilo Tiziano**, U.O.C. Genetica Medica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS e Professore Associato, Facoltà Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma; **Sabrina Giglio**, Professore Ordinario di Genetica Medica, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Cagliari e Direttore di Genetica Medica, Polo Ospedaliero Binaghi ASL Cagliari; **Alessandra Ferlini**, Professore Associato di Genetica Medica, Università di Ferrara, Direttrice U.O. di Genetica Medica, A.O.U. Ferrara e Coordinatrice del Progetto “Screen4Care”, e **Antonio Novelli**, Direttore U.O.C Laboratorio di Genetica Medica, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Professore Associato di Genetica Medica UniCamillus, Università Medica Internazionale di Roma.

UFFICIO STAMPA OMaR – OSSERVATORIO MALATTIE RARE

Rossella Melchionna: +39 334 3450475; melchionna@rarelab.eu

UFFICIO STAMPA FAMIGLIE SMA (GDG PRESS)

Michela Rossetti: +39 347 9951730; gdgpress@gmail.com

Ilenia Visalli: +39 329 3620879; ilenia.visalli@gdgpress.com