

# SCREENING PER LA SMA: LA RESPONSABILITÀ DI UNA SCELTA

Realizzato in partnership con

FamiglieSMA 

Con il contributo non condizionante di

 **NOVARTIS**



Editore Rarelab Srl

Editing e progetto grafico Cristina Berto

Coordinamento editoriale a cura di Alessandra Babetto

Testi a cura di Alessandra Babetto e Roberta Venturi

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di marzo 2025 si configura come uno strumento di consultazione dedicato alla cittadinanza. I contenuti non hanno pretesa di esaustività e non possono essere considerati fonte normativa. I contenuti scientifici sono stati accuratamente validati ma in nessun caso possono sostituire il parere dello specialista o un parere legale. I contenuti, di proprietà di Osservatorio Malattie Rare, possono essere utilizzati esclusivamente a uso non commerciale, previa richiesta scritta da inviare a [info@osservatoriomalattierare.it](mailto:info@osservatoriomalattierare.it) e citazione della fonte.

Tutti i diritti sono riservati

©Osservatorio Malattie Rare 2025

## INDICE

<b>PREMESSA</b>	<b>4</b>
<b>INTRODUZIONE</b>	<b>5</b>
<b>METODO DI LAVORO</b>	<b>6</b>
<b>LA SMA: PRESA IN CARICO E TEST</b>	<b>7</b>
<b>Approfondimento: LO SNE PER LA SMA NEL CONTESTO INTERNAZIONALE</b>	<b>9</b>
<b>IL CONTESTO ITALIANO E LE ESPERIENZE REGIONALI</b>	<b>11</b>
<b>LA NORMATIVA ITALIANA SULLO SNE E IL VIZIO DI FORMA</b>	<b>18</b>
<b>Approfondimento: LO SNE PER LA SMA NEL CONTESTO INTERNAZIONALE</b>	<b>21</b>



# PREMESSA

Lo screening neonatale è una pratica sanitaria essenziale per l'**individuazione precoce di malattie congenite rare**, consentendo interventi tempestivi che possono migliorare significativamente la qualità di vita dei neonati. Negli ultimi anni, il panorama dello screening neonatale ha subito importanti trasformazioni in diversi Paesi europei, sia per l'adozione di nuove tecnologie diagnostiche sia per l'ampliamento delle condizioni testate.

L'ampliamento del panel di screening, l'adozione di nuove tecnologie come la spettrometria di massa tandem e l'introduzione di metodiche molecolari per patologie come l'atrofia muscolare spinale (SMA) e l'immunodeficienza combinata grave, rappresentano tappe fondamentali per garantire **diagnosi precoci e trattamenti efficaci**. Tuttavia, nonostante i progressi, esistono ancora **differenze tra i vari Paesi europei sia in termini di condizioni testate sia nelle modalità organizzative dello screening**. In Italia, poi, la frammentazione si declina anche in differenze tra le diverse Regioni.

Attualmente, **il panel nazionale italiano comprende 49 condizioni**, un numero superiore rispetto ad altri Paesi europei come i Paesi Bassi (22 condizioni), la Germania (17), il Regno Unito (11) e l'Irlanda (8). Inoltre, secondo uno studio dell'*International Society for Neonatal Screening*<sup>1</sup> (ISNS), pubblicato nel 2021 e aggiornato successivamente con nuovi dati, **l'Italia si posiziona tra i Paesi leader a livello mondiale per il numero di patologie incluse nel panel di screening, seconda solo agli Stati Uniti**, il cui pannello di screening (RUSP) conta 62 patologie. Questo risultato è frutto di un costante aggiornamento legislativo e scientifico, volto a garantire un accesso equo alle cure per tutti i neonati italiani.

Il volume "**Screening per la SMA: la responsabilità di una scelta**", realizzato da Osservatorio Malattie Rare, in partnership con Famiglie SMA APS ETS e con il contributo non condizionante di Novartis, si pone l'obiettivo di fornire un **quadro dettagliato dello stato attuale dello screening neonatale in Italia per l'atrofia muscolare spinale (SMA)**, evidenziandone i **progressi**, le **criticità** e le **prospettive future**. Il tema dell'inclusione della SMA nel panel italiano, oltre al suo impatto sulla diagnosi precoce e sulla gestione terapeutica della patologia, verrà analizzato a partire dal contesto normativo nazionale attuale, mettendo in luce le differenze tra le varie Regioni.

<sup>1</sup> Matteson J, Sciortino S, Feuchtbaum L, Bishop T, Olney RS, Tang H. Adrenoleukodystrophy Newborn Screening in California Since 2016: Programmatic Outcomes and Follow-Up. *International Journal of Neonatal Screening* 7, 22 (2021) <https://doi.org/10.3390/ijns7020022>



# INTRODUZIONE

Lo screening neonatale in Italia è stato oggetto di continui sviluppi normativi e organizzativi. Dal 2016, con l'introduzione della **Legge 167**, il nostro Paese ha avviato un programma nazionale di **screening esteso per le malattie metaboliche ereditarie**, portando la copertura dello screening al 97,5%. Tale percentuale è tra le più alte in Europa, dove la maggior parte dei Paesi supera il 90%, ma in alcuni casi si attesta ancora al di sotto di questa soglia.

Successivamente, la **Legge di Bilancio 2019** ha **ampliato ulteriormente il programma, includendo malattie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale**. Questo ha permesso di posizionare l'Italia tra i leader a livello mondiale per il numero di patologie incluse nel panel di screening neonatale.

In Italia, lo screening neonatale viene **eseguito entro le prime 48-72** ore di vita mediante l'analisi di un campione di sangue prelevato dal tallone del neonato, lasciato essiccare su di un **apposito cartoncino** (carta di Guthrie). I risultati vengono successivamente comunicati ai genitori solo in caso di esito positivo, con la richiesta di effettuare test di conferma diagnostica. Questo sistema ha permesso di individuare tempestivamente numerose condizioni, favorendo un accesso rapido ai trattamenti.

Nonostante questi progressi, **persistono alcune criticità legate alla gestione della logistica e alla disomogeneità tra le Regioni**. Il numero dei laboratori specializzati si è ridotto nel tempo, il che implica una maggiore centralizzazione dei test ma anche potenziali ritardi nella comunicazione dei risultati. Un altro aspetto cruciale è la **necessità di migliorare la comunicazione con le famiglie**, garantendo informazioni chiare e accessibili sui benefici e le implicazioni dello screening.

Un focus particolare merita l'atrofia muscolare spinale (SMA), una patologia genetica rara che colpisce le cellule nervose motorie, compromettendo progressivamente la capacità di movimento e respirazione. **L'Italia è stata tra i primi Paesi a introdurre lo screening neonatale per la SMA, grazie a progetti pilota regionali che hanno dimostrato l'efficacia di un intervento precoce**. Tuttavia, l'inclusione ufficiale della SMA nel panel nazionale è ancora in fase di valutazione, e si auspica un aggiornamento tempestivo per garantire diagnosi e trattamenti precoci.

# METODO DI LAVORO

Il documento “**Screening per la SMA: la responsabilità di una scelta**” è stato realizzato attraverso un’**analisi approfondita della normativa nazionale e regionale** vigente in materia di screening neonatale, con particolare attenzione alle disposizioni più recenti e ai percorsi di aggiornamento del panel delle patologie incluse nel programma nazionale. Il lavoro ha preso in esame anche le risposte fornite dal Ministero della Salute in sede parlamentare in merito all’ampliamento dello screening neonatale esteso e alla sua implementazione a livello territoriale.

Fondamentale è stata la collaborazione con **Famiglie SMA**, associazione di riferimento per l’atrofia muscolare spinale, che ha contribuito a fornire dati aggiornati sulle esperienze regionali e sul percorso di presa in carico dei neonati diagnosticati. L’elaborazione dei contenuti è stata inoltre supportata da un confronto costante con esperti del settore e con le Istituzioni coinvolte, garantendo una prospettiva multidisciplinare e basata sulle evidenze scientifiche disponibili.

Dal punto di vista metodologico, il lavoro si è basato sui **criteri di Wilson e Jungner**, definiti dall’OMS nel 1968, che rappresentano ancora oggi il **riferimento internazionale per la valutazione dell’idoneità di una patologia all’inclusione nei programmi di screening**. L’analisi ha quindi considerato aspetti fondamentali come la disponibilità di test affidabili, l’esistenza di un trattamento efficace e il rapporto costo-beneficio per il sistema sanitario.

Un ulteriore elemento chiave è stato il monitoraggio delle **esperienze territoriali italiane**, comprese le sperimentazioni condotte attraverso progetti pilota regionali, al fine di comprendere le modalità di implementazione dello screening per la SMA sul territorio nazionale e le criticità da superare per una sua piena integrazione nel panel nazionale.



# LA SMA: PRESA IN CARICO E TEST

L'**atrofia muscolare spinale (SMA)** è una **malattia neuromuscolare genetica rara** che causa una progressiva degenerazione e perdita dei motoneuroni nel midollo spinale, determinando atrofia e debolezza muscolare progressiva. Questa condizione **compromette significativamente le capacità motorie acquisite** e, senza trattamento, porta a un **costante declino della funzione muscolare**.

Secondo i dati raccolti da Famiglie SMA, l'atrofia muscolare spinale rappresenta **una tra le patologie neuromuscolari più frequenti in età pediatrica**. L'incidenza complessiva di tutte le forme di SMA è stimata in **1 neonato ogni 10.000 nati vivi**.

La malattia si manifesta con **diversi livelli di gravità**, a seconda del tipo:

- **SMA tipo I (early-onset)**: la forma più grave, caratterizzata da un esordio nei primi mesi di vita. I neonati affetti non raggiungono traguardi motori fondamentali come sedersi o girarsi autonomamente e, senza interventi terapeutici, l'aspettativa di vita è inferiore ai due anni.
- **SMA tipo II**: i bambini affetti da questa forma riescono a sedersi autonomamente, ma non sviluppano la capacità di stare in piedi o camminare.
- **SMA tipo III**: i pazienti sono in grado di camminare autonomamente, ma spesso perdono questa capacità in età adolescenziale o adulta.
- **SMA tipo IV**: la forma a esordio adulto, caratterizzata da una progressione più lenta e sintomi più lievi rispetto alle forme pediatriche.

La prevalenza delle forme di SMA tipo II e III è stimata essere compresa tra 40 casi/milione di bambini e 12 casi/milione nella popolazione generale. I pazienti richiedono spesso un approccio multidisciplinare a causa della complessità del quadro clinico coinvolgente diversi organi ed apparati.

L'impatto della SMA sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie è significativo, rendendo **cruciale una diagnosi precoce e un accesso tempestivo alle terapie disponibili**.



## PRESA IN CARICO

Negli ultimi anni, la gestione della SMA ha subito una rivoluzione grazie all'introduzione di **terapie specifiche che modificano il decorso della malattia**. Attualmente, infatti, sono **tre i trattamenti principali disponibili in Italia**.

I progressi terapeutici, contraddistinti dalla necessità di intervento tempestivo, sottolineano l'importanza di una diagnosi altrettanto tempestiva. Un'identificazione precoce permette infatti di avviare il trattamento prima della comparsa di danni irreversibili ai motoneuroni. È quindi essenziale che, al momento della diagnosi, venga effettuata una **valutazione clinica dettagliata**, inclusa un'analisi neurofisiologica nei neonati apparentemente asintomatici, per individuare eventuali segni minori di malattia. Qualsiasi sintomo precoce deve essere considerato un'indicazione urgente per avviare la terapia.

## TEST DIAGNOSTICI

La diagnosi della SMA si basa su test genetici che consentono di identificare la malattia e stimarne la gravità:

- **ricerca della delezione del gene SMN1**: consente di confermare la diagnosi di SMA, poiché nella maggior parte dei pazienti affetti è presente una delezione omozigote di questo gene;
- **determinazione del numero di copie del gene SMN2**: il numero di copie di questo gene modula la gravità della malattia, con un numero maggiore di copie generalmente associato a una forma più lieve.

Sono molti i motivi per cui la SMA si presta bene a programmi di screening neonatale: la ricerca della delezione del gene SMN1 consente di effettuare diagnosi di malattia, mentre la determinazione del numero di copie SMN2 ne stabilisce la gravità. Inoltre, **i test genetici a oggi disponibili hanno una sensibilità del 97-98% e una specificità del 100%**.

La raccolta del campione è di facile attuazione in quanto contestuale al prelievo ematico per gli screening neonatali già inclusi nello SNE, il **test** tuttavia è di tipo **genetico e non biochimico**. Si tratta di una procedura differente rispetto a quella a oggi seguita per le malattie metaboliche ereditarie, che pertanto richiede soluzioni organizzative adeguate.

I programmi di screening neonatale attivi in diverse Regioni italiane, che hanno permesso di identificare precocemente i neonati affetti, stanno dimostrando come l'integrazione tra diagnosi tempestiva, terapia precoce e monitoraggio continuo rappresenti la chiave per un trattamento ottimale della SMA, garantendo ai pazienti le migliori opportunità di sviluppo motorio e qualità di vita.

# ANALISI DEL RAPPORTO COSTO-EFFICACIA DELLO SCREENING: UNO STUDIO ITALIANO

Uno **studio** recentemente pubblicato sulla rivista *Clinical Drug Investigation*<sup>2</sup> ha valutato l'**efficacia** e il rapporto costo-efficacia dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) in Italia, ponendo particolare attenzione all'impatto economico e clinico di questa strategia rispetto alla diagnosi tardiva, successiva alla comparsa dei sintomi.

I ricercatori hanno sviluppato un **modello decisionale matematico per confrontare due scenari distinti**: il primo prevede l'implementazione dello **screening neonatale e il trattamento presintomatico** nei neonati affetti da SMA, mentre il **secondo** scenario considera l'assenza di screening e una **diagnosi basata sulla manifestazione clinica della patologia**. L'obiettivo dell'analisi è stato stimare le implicazioni sanitarie ed economiche dello screening nel contesto del Servizio Sanitario Nazionale italiano, fornendo dati utili per le politiche sanitarie e la gestione delle risorse.

Il modello ha considerato una coorte ipotetica di 400.000 neonati, rappresentativa della popolazione annuale di nuovi nati in Italia. Sono stati inclusi parametri derivati da studi clinici e dati *real-world*, per riflettere con la massima accuratezza possibile l'evoluzione della patologia e l'efficacia dei trattamenti disponibili. Le transizioni tra i diversi stati di salute sono state modellate sulla base delle probabilità emerse da studi clinici sui trattamenti modificatori della malattia (DMT), mentre i costi sanitari sono stati estratti da fonti ufficiali nazionali. L'orizzonte temporale dell'analisi è stato fissato sull'intero arco di vita dei pazienti, con l'applicazione di un tasso di sconto del 3% per costi e risultati, in linea con le metodologie standard di valutazione economica in ambito sanitario.

I risultati dello studio evidenziano che lo **screening neonatale** seguito da un **trattamento precoce** comporta un **significativo miglioramento della prognosi per i neonati affetti da SMA**. In particolare, l'analisi ha mostrato che l'identificazione precoce e il trattamento tempestivo hanno portato a un **incremento di 324 anni di vita** (390 anni di vita incrementali, se aggiustati per la qualità), rispetto alla strategia senza screening. Dal punto di vista economico, lo screening neonatale ha permesso una **riduzione complessiva dei costi sanitari di 1.513.375 € nell'arco della vita dei pazienti**, dimostrando un rapporto costo-efficacia altamente favorevole.

Un elemento particolarmente rilevante emerso dallo studio è che lo screening neonatale per la SMA è stato identificato come una **strategia dominante**, risultando **non solo più efficace, ma anche meno costosa** rispetto all'assenza di screening.

<sup>2</sup> Ghetti, G., Mennini, F.S., Marcellusi, A. et al. Cost-Effectiveness Analysis of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in Italy. *Clin Drug Investig* 44, 687–701 (2024). <https://doi.org/10.1007/s40261-024-01386-8>

Inoltre, considerando una soglia di disponibilità a pagare superiore a 40.000 €, lo screening neonatale ha mostrato **una probabilità del 100% di essere costo-efficace**. Questo dato rafforza ulteriormente l'evidenza a favore della sua implementazione come standard di cura nel sistema sanitario italiano.

I risultati dello studio si inseriscono in un contesto più ampio di valutazione delle politiche di screening neonatale e della loro sostenibilità economica. L'introduzione di trattamenti innovativi per la SMA ha modificato radicalmente la gestione della patologia, rendendo la diagnosi precoce un elemento cruciale per massimizzare i benefici terapeutici. L'analisi condotta dai ricercatori dimostra che **l'integrazione dello screening neonatale nella pratica clinica non solo migliora la qualità di vita dei pazienti, ma riduce anche l'onere economico sul sistema sanitario**, grazie alla minore necessità di interventi terapeutici intensivi e al miglioramento della prognosi a lungo termine.

In conclusione, **i dati supportano con forza l'implementazione dello screening neonatale per la SMA in Italia**, evidenziando il suo ruolo fondamentale nel migliorare gli esiti clinici ed economici per i pazienti e per il sistema sanitario. L'adozione su scala nazionale di tale programma potrebbe rappresentare un passo decisivo verso una gestione più efficiente e sostenibile di questa malattia rara, garantendo ai neonati affetti un accesso tempestivo alle migliori opzioni terapeutiche disponibili.

# IL CONTESTO ITALIANO E LE ESPERIENZE REGIONALI

Come anticipato, 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 Screening Neonatale Esteso (SNE)**. Tra queste c'è anche la SMA.

Così come capita per altre patologie, o gruppi di patologie, in linea con l'autonomia delle Regioni in ambito di sanità, **i territori si sono organizzati negli ultimi anni per l'inclusione della SMA attraverso progetti pilota**, in alcuni casi poi stabilizzati. Vediamo di seguito una mappatura di dove, effettivamente, viene o è in procinto di essere effettuato lo screening neonatale per la SMA.

## Screening Neonatale SMA

Marzo 2025



13

Le regioni italiane in cui è attualmente attivo lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale.

Famiglie SMA

OMAR  
OSSERVATORIO MALATTIARE

## Sono tredici le regioni italiane in cui è attualmente attivo lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale

### REGIONE ABRUZZO

Con la [Legge Regionale 112/1997](#), la Regione Abruzzo ha introdotto lo screening per ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e fibrosi cistica. A inizio 2018, poi, ha ampliato la lista delle patologie oggetto di screening, allargandolo a tutte le malattie metaboliche ereditarie. Più di recente l'amministrazione regionale ha deliberato per l'inserimento anche della SMA tra le patologie oggetti di screening.

Operativamente **lo screening per la SMA è stato avviato il 12 dicembre 2022** attraverso progetto pilota, di durata annuale, interamente finanziato dall'Università "Gabriele d'Annunzio" di Chieti-Pescara e condiviso con il Coordinamento Regionale Malattie Rare e Screening diretto dalla dr.ssa Silvia Di Michele, responsabile dello Sportello Regionale Malattie Rare e Metaboliche.

I campioni prelevati nei diversi centri nascita sono tutti inviati al Centro regionale di Screening, istituito presso l'Endocrinologia dell'Università di Chieti-Pescara. Il centro clinico di riferimento, invece, è stato individuato nella UOC di Pediatria dell'Ospedale di Pescara, che prenderà in carico il neonato risultato positivo, elaborerà il piano terapeutico assistenziale, ne seguirà il *follow up* e, qualora necessario, indirizzerà il neonato presso un Centro extraregionale.

### REGIONE CAMPANIA

Il **progetto pilota** che prevede l'allargamento anche alla SMA della lista di patologie sottoposte a screening è stato approvato con [Delibera della Giunta Regionale n. 303 del 21/06/2022](#) ed è partito ufficialmente a **inizio marzo 2023**. Il progetto, che coinvolge tutti i Centri Nascita e le Terapie Intensive Neonatali (TIN) presenti sul territorio regionale, è coordinato dall'A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, in collaborazione con il CEINGE-Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, ed è finanziato dalla Regione Campania e da Novartis Gene Therapies.

I campioni prelevati nei diversi centri nascita vengono tutti inviati al CEINGE, dove viene estratto dalla goccia di sangue essiccato il DNA sufficiente a effettuare il test. In caso di positività, il Centro clinico di riferimento per la cura della SMA, ovvero il reparto di Neurologia dell'A.O.R.N. Santobono, convoca la famiglia per visitare il neonato ed eseguire un test diagnostico più specifico, utile a decidere quando iniziare la terapia. Lo stesso Centro prende in carico il bimbo e la sua famiglia e li assiste nel percorso clinico e terapeutico da affrontare.

### REGIONE EMILIA – ROMAGNA

Con [Delibera Num. 1441 del 01/07/2024](#), la Giunta Regionale dell'Emilia-Romagna ha stabilito un "Ampliamento del panel dello screening neonatale ex DGR 2260 del 27/12/2018" che include non solo la SMA ma, gradualmente, anche il deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (deficit di AADC), l'adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), le immunodeficienze combinate severe (SCID) e l'agammaglobulinemia legata all'X (XLA). Questo alla luce del fatto che, come si legge nel testo di Delibera, il Centro regionale di screening neonatale ha dato disponibilità ad avviare **entro il mese di luglio 2024** lo screening della SMA ed entro il mese di dicembre 2024 lo screening delle altre patologie previste.



La DRG riporta anche i **centri clinici di riferimento**, attivamente coinvolti nel percorso di conferma diagnostica in sinergia con il Laboratorio di screening neonatale, quello per la SMA è l'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna e IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna.

## REGIONE FRIULI – VENEZIA GIULIA

Il Friuli – Venezia Giulia, dal **2 dicembre 2021**, grazie all'Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASU FC), ha avuto attivo un progetto pilota per lo screening dell'atrofia muscolare spinale **per la Provincia di Udine**, scaduto a dicembre 2022 e successivamente rinnovato.

Dal novembre 2023 l'IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo” di Trieste ha avviato lo screening sperimentale della SMA, che si è aggiunto a quello sulla fibrosi cistica. Nel dicembre 2024, con **Delibera di Giunta n. 1991 del 2024**, la Regione ha approvato l'introduzione di tre nuovi screening neonatali per tutti i nati in Friuli – Venezia Giulia: per l'atrofia muscolare spinale, per le immunodeficienze congenite e per l'anemia falciforme e le principali emoglobinopatie.

## 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 sul territorio regionale e coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore, la Regione Lazio ha assicurato la prosecuzione di tale screening attraverso la rete regionale dei servizi dello Screening Neonatale, coinvolgendo oltre al Policlinico Umberto I, tutte le direzioni sanitarie.

A 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.

L'attenzione sul tema è massima, per questo la Regione sta già da tempo sensibilizzando i Direttori Sanitari delle ASL e ai Direttori Sanitari dei Presidi Ospedalieri, nonché gli Ospedali Classificati e le Case di Cura con reparto ostetrico-neonatologico.

## REGIONE LOMBARDIA

In Lombardia, lo screening neonatale è stato inizialmente avviato per cinque patologie: fenilchetonuria (PKU), tirosinemie (TYR), ipotiroidismo congenito (IC), iperplasia surrenalica congenita e fibrosi cistica (FC). Con il passare degli anni, il programma è stato progressivamente ampliato, e recentemente l'amministrazione regionale ha annunciato l'intenzione di aprirsi a una nuova era dello screening neonatale, con l'inclusione dell'atrofia muscolare spinale (SMA), delle immunodeficienze congenite gravi e delle malattie da accumulo lisosomiale. Un momento cruciale è stato il **15 settembre 2023**, quando, a seguito di una delibera del Consiglio Regionale della Lombardia, è stato avviato ufficialmente lo screening per la SMA. La **Deliberazione n. XII/596 del 10 luglio 2023**, infatti, ha sancito l'attivazione del programma regionale di Screening Neonatale Esteso (SNE) per la SMA, in attuazione dell'art. 3, comma 3 della L.R. 34/2022.

## REGIONE LIGURIA

La Regione Liguria ha avviato il **programma pilota** di screening neonatale per la diagnosi tempestiva e simultanea di SMA (atrofia muscolare spinale) e SCID (immunodeficienze combinate gravi) il **4 settembre 2021**, in collaborazione con il punto nascita dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova, uno dei centri di eccellenza nel settore pediatrico in Italia. Il progetto, volto a garantire una diagnosi precoce e quindi un trattamento tempestivo, è stato esteso successivamente a tutti i punti nascita della Liguria. Il programma si è focalizzato sull'identificazione di questi gravi disturbi genetici mediante un test neonatale che analizza il sangue del neonato per rilevare le specifiche mutazioni genetiche.

Nel **settembre 2023**, tuttavia, **il progetto pilota è giunto a termine**. In questi mesi le famiglie, i professionisti della salute e le associazioni pazienti si sono attivamente mobilitati affinché la Regione trovasse una modalità per non interrompere lo screening neonatale per la SMA.

## REGIONE PUGLIA

La **Legge Regionale 19 aprile 2021, n. 4**, ha istituito in Puglia lo "Screening obbligatorio per l'atrofia muscolare spinale" (SMA), con l'obiettivo di rilevare precocemente questa grave malattia neuromuscolare nei neonati. Il programma di screening è stato **avviato operativamente il 6 dicembre 2021** e prevede il prelievo di un campione di sangue del neonato al momento dello screening neonatale esteso.

Come per tutti gli altri screening, il campione viene raccolto su cartoncino Dried Blood Spot (DBS) entro le prime 48-72 ore di vita e inviato al centro di riferimento per l'esecuzione dello screening SMA, che in Puglia è il laboratorio dell'Ospedale di Venere di Bari. In caso di esito positivo, i neonati vengono indirizzati all'Ospedale Pediatrico di Bari, dove viene effettuata la diagnosi definitiva e avviato un percorso di presa in carico terapeutica. Questo sistema integrato permette di garantire una gestione tempestiva e appropriata, con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita dei neonati affetti dalla SMA.

## REGIONE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

A partire dal **14 novembre 2022**, il Piemonte ha avviato un **progetto pilota** per includere l'atrofia muscolare spinale tra le patologie oggetto di screening neonatale. Questo progetto ha coinvolto **anche la Valle d'Aosta**, poiché entrambe le regioni condividono il Centro di Coordinamento per le Malattie Rare.

Il **10 dicembre 2024**, il Consiglio Regionale del Piemonte ha approvato all'unanimità una **mozione che impegna la Giunta Regionale a rendere obbligatorio lo screening neonatale per la SMA**. Questa decisione rappresenta un passo significativo verso la stabilizzazione del progetto pilota e l'inclusione permanente della SMA nel programma di screening neonatale regionale.

Al momento, non è stata ancora promulgata una legge regionale specifica che formalizzi l'obbligatorietà dello screening per la SMA in Piemonte e Valle d'Aosta. Tuttavia, l'approvazione della mozione indica una chiara volontà politica di procedere in tal senso.

## REGIONE TOSCANA

Già nel 2018, la Regione Toscana ha 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 (settembre 2019 – settembre 2021), con la DGR n°796 del 2/8/2021, la Toscana **ha inserito nello screening offerto a tutti i neonati della regione anche il test per atrofia muscolare spinale (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.

## REGIONE TRENINO – ALTO ADIGE

In Trentino-Alto Adige, **le Province Autonome di Bolzano e Trento hanno avviato separatamente programmi di screening neonatale** per l'atrofia muscolare spinale. A partire dal **1° ottobre 2023**, la **Provincia di Bolzano** ha incluso la SMA tra i test opzionali dello screening neonatale esteso, offrendo questo servizio aggiuntivo e gratuito (extra-LEA) a tutti i neonati. Il test viene eseguito tra la 36<sup>a</sup> e la 72<sup>a</sup> ora di vita del neonato attraverso un prelievo di sangue.

In caso di risultato positivo, i neonati vengono indirizzati al reparto di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale dell'Ospedale di Bolzano per ulteriori valutazioni e interventi terapeutici.

Dal **1° novembre 2023**, anche la **Provincia di Trento** ha integrato lo screening per la SMA nel pannello di screening neonatale. I campioni di sangue vengono prelevati nei punti nascita della Provincia e analizzati per individuare eventuali anomalie genetiche indicative della malattia. In caso di esito positivo, i neonati vengono presi in carico dalle strutture pediatriche specializzate dell'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari (APSS) di Trento per ulteriori accertamenti diagnostici e l'inizio del percorso terapeutico necessario.

## REGIONE DEL VENETO

A fine 2022, con **Deliberazione della Giunta Regionale n. 1564 del 6 dicembre 2022**, la Regione Veneto ha deliberato l'inclusione dello screening per la SMA nel programma di screening neonatale regionale, con **piena operatività a partire dal 1° gennaio 2024**. Questo programma coinvolge tutti i neonati e i punti nascita della regione, suddividendo il territorio in **due aree di riferimento**:

- **area 1** – Province di Padova, Belluno, Treviso e Venezia: i campioni prelevati dai neonati di queste Province vengono inviati all'Azienda Ospedale-Università di Padova per l'analisi;
- **area 2** – Province di Verona, Rovigo e Vicenza: i campioni dei neonati di queste Province sono destinati all'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona per l'elaborazione.

In caso di risultato positivo allo screening per la SMA, i neonati vengono indirizzati ai centri di riferimento per ulteriori valutazioni diagnostiche e per l'avvio tempestivo del trattamento. Per l'area 1, il centro di riferimento è l'Azienda Ospedale-Università

di Padova, mentre per l'Area 2 è l'azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. Questa organizzazione mira a garantire una diagnosi precoce e un intervento terapeutico tempestivo, fondamentali per migliorare la qualità di vita dei bambini affetti da SMA.

## Sono invece cinque le regioni in cui è in programma l'avvio di progetti sperimentali per aggiungere la SMA alle patologie già oggetto di screening

### REGIONE BASILICATA

La Regione Basilicata sta attualmente lavorando per implementare lo screening neonatale per la SMA. Nel gennaio 2023, il Consiglio Regionale ha approvato all'unanimità una mozione presentata dal consigliere Giovanni Vizziello, con l'obiettivo di **promuovere la stipulazione di un protocollo d'intesa con la Regione Puglia per avviare un progetto pilota** che consenta di identificare la SMA alla nascita attraverso lo screening neonatale su tutti i neonati lucani.

Nel gennaio 2024, la proposta è stata inserita nell'ordine del giorno della Quarta Commissione Consiliare Permanente (Politica Sociale), che ha ascoltato il dr. Domenico Dell'Edera, responsabile dell'U.O.S.D. Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare presso il Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie" di Matera. Al termine della seduta, la Commissione ha deciso di approfondire l'argomento, chiedendo l'audizione di un dirigente del Dipartimento Salute e Politiche della Persona.

### REGIONE CALABRIA

Con il DCA n. 44 del 17 febbraio 2025, la Regione Calabria **ha avviato il percorso** per l'introduzione dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA). Sebbene il decreto non avvii ancora lo screening, **definisce le linee guida per l'attivazione del programma.**

È prevista una collaborazione con il **CEINGE di Napoli per l'analisi dei campioni neonatali**, già attiva per altre patologie, mentre un protocollo con l'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma garantirà la presa in carico** tempestiva dei neonati positivi, con conferma diagnostica e pianificazione terapeutica personalizzata.

### REGIONE MARCHE

La Regione Marche ha avviato ufficialmente l'iter per l'introduzione dello screening neonatale per la SMA con la **Delibera della Giunta Regionale n. 1422 del 23 settembre 2024**. Secondo la delibera, l'esecuzione dello screening è affidata al Centro di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale dell'Azienda Sanitaria Territoriale di Pesaro Urbino (AST PU).

Per garantire la copertura finanziaria necessaria, è stata prevista una specifica allocazione di fondi nel bilancio regionale 2024 (L.R. n. 16 del 31 luglio 2024 "Variazione generale al bilancio di previsione 2024/2026 ai sensi del comma 1 dell'articolo 51 del decreto legislativo 23 giugno 2011, n. 118 – (1° provvedimento) e disposizioni normative"). Inoltre, è stato dato **mandato all'Agenzia Regionale Sanitaria di istituire un tavolo per definire le azioni necessarie alle Aziende sanitarie per l'implementazione del**

## **percorso.**

Il percorso di screening neonatale per la SMA nelle Marche coinvolge diverse strutture: l'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche (SOD NPI e SOSD GM/MR), l'AST di Pesaro Urbino (UOSD DAC dello Stabilimento Ospedaliero S. Salvatore di Pesaro), l'UOC Neuropsichiatria Infantile – Centro Unico di Screening Neonatale Regionale (S. Croce-Fano) e tutti i centri nascita regionali. Ciascun centro nascita esegue il prelievo di campione ematico e li invia al Centro Screening Neonatale dell'AST di Pesaro Urbino per il test. In caso di esito positivo, il Centro contatta il Pediatra del Centro Nascita, il Neuropsichiatra infantile di PU e la famiglia per avviare la conferma diagnostica. **Se la diagnosi viene confermata, la famiglia è convocata presso l'Unità di Genetica Medica e Malattie Rare dell'AOU Salesi per la consulenza genetica e la condivisione della presa in carico**, comprese le opzioni terapeutiche e il *follow-up* basato sul PDTA regionale.

## **REGIONE SARDEGNA**

La Regione Sardegna ha approvato lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale con la **Deliberazione del Consiglio Regionale n. 17/37 del 4 maggio 2023**, stanziando 150.000 euro per ciascuna delle annualità 2023, 2024 e 2025.

Tuttavia, l'avvio effettivo dello screening è stato ostacolato da **problematiche burocratiche**, in particolare relative all'assegnazione delle strutture competenti. Queste difficoltà hanno ritardato l'implementazione del programma, nonostante la disponibilità dei fondi e l'approvazione legislativa.

Recentemente, è stato affidato il servizio di screening per la SMA al centro di screening regionale. Ora è necessario dotare la struttura degli strumenti adeguati per avviare il programma.

Una volta superate queste difficoltà organizzative, lo screening sarà attivo in tutti i punti nascita della Regione, garantendo una diagnosi precoce e l'accesso tempestivo a trattamenti efficaci per i neonati affetti da SMA.

## **REGIONE SICILIA**

Con l'approvazione del Decreto dell'Assessorato della Salute n. 692 del 6 giugno 2024 anche **la Regione Siciliana è pronta ad avviare lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) su tutti i nuovi nati**. Questo provvedimento consente di rendere finalmente operativo il Disegno di Legge 382 del 31 gennaio 2024 **"Obbligatorietà dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale"**. Una volta completato l'intero iter burocratico, previsto dal Decreto, la Regione sarà pronta ad avviare fattivamente lo screening.

I campioni raccolti verranno inviati al Centro di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, situato presso l'Ospedale "Giovanni Di Cristina" di Palermo, per l'analisi. In caso di risultato positivo, i neonati saranno indirizzati al medesimo ospedale per ulteriori accertamenti diagnostici e per l'avvio tempestivo del trattamento appropriato.

**Non risultano invece attualmente attive, né in partenza, iniziative per lo screening della SMA in Molise e Umbria.** Anche se, nel novembre 2023, la Consigliera Regionale dell'Umbria Donatella Porzi ha sollevato la questione dell'assenza dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale nella Regione. Ha presentato un'interrogazione alla Giunta regionale e all'Assessore alla Sanità, chiedendo se la Regione avesse intenzione di includere la SMA nel panel dello screening neonatale.

# LA NORMATIVA ITALIANA SULLO SNE E IL VIZIO DI FORMA

La prima legge italiana a occuparsi di screening neonatale è stata la n. 104 del 1992 che, con l'articolo 6, ha **introdotto l'obbligatorietà del controllo per l'individuazione e il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica**. La Legge n. 548 del 1993 ha poi meglio specificato gli interventi in tema di prevenzione e cura della fibrosi cistica che le regioni sono chiamate a predisporre. Con successivo Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 9 luglio 1999 sono stati poi individuati **gli atti di indirizzo e coordinamento alle Regioni e alle Province Autonome in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione e il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica**.

Solo molti anni dopo, anche sulla scia degli ottimi risultati ottenuti per queste tre patologie, con l'articolo 1, comma 229, della legge n. 147 del 2013, sono **stati stanziati cinque milioni di euro l'anno per l'avvio sperimentale su tutto il territorio italiano dello screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie** per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Questi fondi sono stati poi raddoppiati dall'articolo 1, comma 167, dalla legge n. 190 del 23 dicembre 2014, consentendo così ad alcune Regioni di poter avviare specifici programmi o progetti pilota.

La svolta in tema di screening neonatale arriva con la legge n. 167 del 2016, con la quale si è voluta **garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, attraverso l'inserimento nei Livelli Essenziali di Assistenza degli screening neonatali obbligatori**. Al fine di poter effettuare gli accertamenti diagnostici nell'ambito degli screening obbligatori è necessario che le relative patologie

dispongano di una **terapia farmacologica per la quale esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione.**

Con il successivo Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016, è stato **identificato il c.d. panel** contenente le 49 malattie da sottoporre obbligatoriamente allo screening. Questa norma, oltre alla lista delle patologie, **definisce anche le modalità di raccolta e invio dei campioni, l’informativa e il consenso, e tutta l’organizzazione del sistema screening**, dalla presa in carico alle iniziative di comunicazione, con l’obiettivo di rendere lo SNE uniforme su tutto il territorio nazionale. Il Decreto, inoltre, ha previsto che il pannello venga aggiornato almeno ogni tre anni in base all’evoluzione delle evidenze scientifiche sulla diagnosi e la terapia delle malattie metaboliche ereditarie.

Con Legge di Bilancio, n. 145 del 2018, è stata modificata la legge sopra citata **prevedendo l’inserimento di ulteriori patologie da sottoporre a screening neonatale, e in particolare patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe (SCID) e malattie da accumulo lisosomiale**; oltre all’aggiornamento è stato previsto anche lo stanziamento strutturale di 4 milioni di euro a decorrere dal 2019. Sempre in virtù di tale integrazione, il Ministero della Salute, in collaborazione con l’Istituto Superiore di Sanità (ISS), l’Agenzia Nazionale per i servizi sanitari Regionali – Age.Na.S, le Regioni e sentite le società scientifiche di settore, è chiamato, attraverso la **revisione periodica, almeno biennale, della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening, inserire le nuove patologie da sottoporre a screening obbligatorio.** Il termine di revisione, dunque, è stato ulteriormente accorciato.

Con il Decreto Legge n. 162 del 2019, è stata introdotta un’ulteriore modifica della legge 167/2016 sullo Screening Neonatale Esteso. Oltre all’introduzione di un termine entro il quale completare la procedura di aggiornamento del panel delle patologie oggetto di screening, il 30 giugno 2020, **sono state attribuite ulteriori risorse: 2 milioni in più per l’anno 2020 e 4 milioni in più a decorrere dall’anno 2021.** Scaduto infruttuosamente tale termine, con l’articolo 4, comma 8-quinquies, del decreto-legge n. 183 del 2020, è stato stabilito un termine ulteriore, il giorno 30 maggio 2021, per la revisione della lista.

Il 17 novembre 2020, il Sottosegretario di Stato per la Salute, Pierpaolo Sileri, ha **istituito con Decreto il Gruppo di Lavoro sullo Screening Neonatale Esteso con il compito di definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali**, nel quale indicare le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie, e **procedere alla revisione periodica della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale.** Il Gruppo è costituito da esperti in materia di screening neonatale, rappresentanti del Ministero della Salute, dell’Istituto Superiore di Sanità, dell’Age.Na.S., delle Regioni e delle associazioni di pazienti con malattie rare.

Il 30 novembre 2020 il “Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso” si è riunito per la prima volta e ha avviato la propria attività, con l’obiettivo di concludere il lavoro di aggiornamento entro 6 mesi dalla data di insediamento del Gruppo stesso, ovvero entro il 30 maggio 2021.

Alla scadenza del termine, in data 1° giugno 2021, il Gruppo di Lavoro si è riunito per la formulazione di una raccomandazione a supporto delle decisioni di politica sanitaria relative alla prima revisione della lista delle patologie, **esprimendo parere positivo in merito all'introduzione della SMA nel panel dello screening neonatale**. Tale raccomandazione non ha tuttavia, a oggi, ancora portato alla definizione di un provvedimento di valenza nazionale per l'introduzione della SMA nella lista delle patologie oggetto di screening.

L'assenza di un aggiornamento valido su tutto il territorio nazionale ha spinto diverse **Regioni a muoversi in maniera autonoma**, per offrire a tutti i nati sul proprio territorio dei test e dei percorsi di screening neonatale ulteriori rispetto alle 49 condizioni indicate nel panel nazionale: in alcune, queste patologie da ricercare alla nascita sono state inserite tramite una norma di livello regionale, spesso in seguito al successo di alcuni progetti sperimentali svolti in passato; in altre, questa prevenzione secondaria aggiuntiva viene offerta attraverso progetti sperimentali (i cosiddetti "progetti pilota").

Nel corso dei lavori Parlamentari, il tema dello screening neonatale esteso e del relativo aggiornamento del panel delle patologie è stato più volte richiamato e discusso a seguito della presentazione di alcuni atti di sindacato ispettivo. Attraverso le risposte fornite dal Ministero della Salute è stato possibile apprendere che, sulla base delle evidenze scientifiche di efficacia e delle esperienze di progetti pilota nazionali (avviati o già conclusi), **il Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso ha identificato una prima lista di malattie candidabili all'aggiornamento: atrofia muscolare spinale (SMA), mucopolisaccaridosi tipo 1 (MPS I), immunodeficienze combinate gravi (SCID), deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID), deficit di purina nucleoside fosforilasi (PNP-SCID), adrenoleucodistrofia X-linked (X-ALD), iperplasia surrenalica congenita (SAG) o sindrome adrenogenitale, malattia di Pompe, malattia di Fabry (X-linked) e malattia di Gaucher**.

La SMA, unitamente alle altre malattie che il Gruppo di Lavoro ha ritenuto candidabili all'aggiornamento è stata oggetto di proposta del nuovo aggiornamento LEA, con la previsione di nuove risorse a carico dello Stato, già 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.

# LO SNE PER LA SMA NEL CONTESTO INTERNAZIONALE

Lo screening neonatale per la SMA ha registrato sviluppi significativi negli ultimi anni, con l'obiettivo di identificare precocemente questa malattia genetica rara e avviare trattamenti mirati. **Diversi paesi hanno implementato programmi di screening con risultati promettenti** ma, nonostante i progressi compiuti, **meno del 2% dei neonati a livello mondiale viene attualmente sottoposto a screening per l'atrofia muscolare spinale**. Questa bassa percentuale evidenzia la necessità di ampliare i programmi di screening neonatale a livello globale per garantire una diagnosi precoce e un trattamento tempestivo, fondamentali per migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da SMA.

In **Europa**, l'implementazione dello screening neonatale per la SMA varia tra i diversi paesi. La **Serbia** ha compiuto notevoli progressi, incorporando lo screening per la SMA nel programma nazionale il 15 settembre 2023. Da allora, sono stati testati 54.393 neonati, con l'identificazione di sei casi di SMA che hanno beneficiato di un trattamento tempestivo. Questo risultato è frutto di un approccio graduale iniziato nel 2018, che ha coinvolto la convalida tecnica dei test, studi di fattibilità e la collaborazione tra mondo accademico, organizzazioni non profit e industria. Anche la **Germania** ha adottato lo screening neonatale per la SMA, introducendolo a livello nazionale il 1° ottobre 2021, dopo il successo di un progetto pilota. In **Norvegia**, il programma nazionale di screening per la SMA è stato avviato il 1° settembre 2021, con l'obiettivo di identificare precocemente la malattia e garantire un accesso tempestivo ai trattamenti.

Inoltre, diversi paesi europei stanno conducendo **progetti pilota** per valutare la fattibilità dello screening neonatale per la SMA. Ad esempio, in **Belgio** e nella regione della **Catalogna in Spagna**, sono stati avviati studi per analizzare l'efficacia di tali programmi, con la prospettiva di estenderli a livello nazionale nei prossimi anni. L'Alleanza Europea per lo Screening Neonatale della SMA, tra l'altro, ha recentemente lanciato un appello affinché entro il 2025 tutti i neonati in Europa siano sottoposti a screening per questa patologia, con l'obiettivo di garantire diagnosi precoci e trattamenti tempestivi.

Negli **Stati Uniti**, la SMA è stata inserita nel pannello RUSP (Recommended Uniform Screening Panel) nel 2018, raccomandando l'inclusione dello screening nei programmi statali. Attualmente, **tutti i 50 stati hanno implementato lo screening neonatale per la SMA, sebbene permangano variazioni nei modelli operativi e nelle pratiche di gestione**. Uno studio recentemente pubblicato sull'*International Journal of Neonatal Screening*<sup>3</sup> ha evidenziato queste disparità, sottolineando la necessità di linee guida uniformi per garantire una presa in carico tempestiva ed efficace dei neonati diagnosticati.

<sup>3</sup> Zaidman, C. M., Crockett, C. D., Wedge, E., Tabatabai, G., & Goedecker, N., Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: Variations in Practice and Early Management of Infants with Spinal Muscular Atrophy in the United States. *International Journal of Neonatal Screening*, 10(3), 58 (2024). <https://doi.org/10.3390/ijns10030058>

Oltre alle differenze nelle modalità di screening e gestione, vi sono significative variazioni nei costi associati ai programmi di screening neonatale per la SMA negli Stati Uniti. Secondo il citato articolo pubblicato su IJNS, il costo del test di screening può variare da 8 a 20 dollari per neonato, con un impatto economico differente a seconda dello Stato. Inoltre, le **disparità nei percorsi di accesso alle terapie** possono determinare differenze nei tempi di trattamento, influenzando l'efficacia dell'intervento precoce. L'analisi suggerisce che una maggiore uniformità nei protocolli di screening e nei modelli di finanziamento potrebbe ottimizzare i costi e migliorare gli esiti clinici per i neonati affetti da SMA.

In **Australia**, un progetto pilota condotto tra il 1° agosto 2018 e il 31 luglio 2019 nel New South Wales e nell'Australian Capital Territory ha testato 103.903 neonati, con 9 diagnosi confermate di SMA. Uno studio successivo, pubblicato su *The Lancet Child & Adolescent Health*<sup>4</sup> nel gennaio 2023, ha dimostrato che lo screening neonatale consente un accesso precoce alle terapie, aumentando la probabilità che i bambini camminino autonomamente o con assistenza a due anni dalla diagnosi. In particolare, 11 su 14 bambini diagnosticati tramite screening neonatale hanno raggiunto questo traguardo, rispetto a solo 1 su 16 tra quelli diagnosticati dopo l'insorgenza dei sintomi.

In **Asia, Taiwan** è stato il primo paese al mondo a implementare uno screening neonatale universale per la SMA, garantendo che tutti i neonati siano testati per questa condizione. Questa iniziativa ha permesso di identificare e trattare precocemente i casi di SMA, migliorando significativamente gli esiti clinici per i pazienti.

In sostanza possiamo dire che alcuni paesi hanno fatto passi avanti significativi nell'implementazione dello screening neonatale per la SMA, ma esistono ancora disparità a livello globale. L'adozione diffusa di programmi di screening potrebbe trasformare radicalmente la gestione della SMA, consentendo interventi precoci che migliorano significativamente gli esiti per i pazienti.

---

4 Nishio, H., Newborn screening for spinal muscular atrophy, *The Lancet Child & Adolescent Health* 7, 146 – 147 (2024).  
doi: [https://doi.org/10.1016/s2352-4642\(22\)00378-9](https://doi.org/10.1016/s2352-4642(22)00378-9)



Questa pubblicazione è realizzata  
grazie al contributo non condizionante di:



A cura di



In partnership con



O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare rappresenta la prima e unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, interamente dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. Da più di un decennio, l'intuizione editoriale della giornalista Ilaria Ciancaleoni Bartoli è diventata la più affidabile fonte di informazione sul tema della rarità in sanità. La testata giornalistica è consultabile gratuitamente online dal sito [www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it) e si rivolge a tutti gli stakeholder del settore. La mission dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto dai maggiori esperti del settore.