

## Un test per tutti i bimbi nati in Liguria: servirà a diagnosticare in tempo due gravi malattie

di **Redazione**

26 Gennaio 2021 - 13:03



**Genova.** Basterà una piccola **goccia di sangue prelevata dal tallone dei neonati** per diagnosticare due malattie rare molto gravi, ma potenzialmente curabili: l'**atrofia muscolare spinale (Sma)** e le **immunodeficienze combinate gravi (Scid)**. Il test sarà eseguito gratuitamente su tutti i bimbi che nasceranno in Liguria nei prossimi due anni.

**La novità è stata presentata oggi all'ospedale Gaslini**, a capo del progetto pilota di diagnosi precoce che coinvolgerà tutti i punti nascita della regione. **La Sma colpisce un neonato ogni 7-10mila** ed è una malattia ereditaria delle cellule nervose del midollo spinale, quelle da cui partono i segnali diretti ai muscoli. Colpisce i muscoli volontari usati per attività quotidiane quali andare carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire. Le immunodeficienze combinate gravi, con un'**incidenza stimata di un caso ogni 50mila neonati**, rappresentano un gruppo ampio di malattie rare su base genetica con insorgenza nel primo anno di vita. Sono caratterizzate da una grave alterazione della risposta immune e da un'elevata suscettibilità alle infezioni virali e batteriche.

“Il progetto è affascinante, la novità è che con un unico test andiamo a fare diagnosi precoce su due malattie rare - spiega il direttore generale dell'istituto Gaslini, **Renato Botti** -. Nasce da un lavoro multidisciplinare e trasversale all'interno dell'istituto, come è trasversale tutto ciò che afferisce alle malattie genetiche. Inoltre è un ulteriore contributo alla creazione di reti cliniche, speriamo anche a livello sovraregionale”.

“Tutti i centri di nascita invieranno al centro regionale di screening natale un cartoncino che verrà elaborato dai ricercatori - aggiunge **Mohmad Maghnie**, direttore di endocrinologia del Gaslini - È un lavoro che richiede l'estrazione del Dna, una durata di circa 4-6 ore, per valutare se c'è una mutazione specifica della Sma e raccogliere prodotti dei linfociti che possono aiutarci a verificare se c'è immunodeficienza severa combinata. Questo permette di fare una terapia immediata”.

La **terapia**, per essere efficace, deve essere avviata nelle prime settimane di vita con il trapianto di cellule staminali per le Scid e la terapia genica per la Sma, nella maggior parte dei casi prima che sorgano i sintomi. Ma lo screening servirà anche ad avere più informazioni su queste malattie. “Uno degli obiettivi dello studio è anche stabilire l'incidenza, perché molte mortalità infantili legate all'infezione non sono diagnosticate”, aggiunge Maghnie.

“Il Gaslini - afferma il presidente della Regione Liguria e assessore alla sanità **Giovanni Toti** - si conferma ancora una volta un importante polo multidisciplinare, all'avanguardia nello sviluppo di progetti di ricerca che hanno come obiettivo principale quello di cambiare l'evoluzione di gravi malattie genetiche. Anche in questo caso, la diagnosi precoce è essenziale per intervenire tempestivamente e consentire addirittura una regressione della malattia. Nonostante la pandemia da Covid-19, che ha coinvolto in modo attivo il nostro Ircss pediatrico quale hub regionale anche per tutto quello che concerne l'infezione nei bambini, i ricercatori hanno traguardato questo importantissimo risultato, che, grazie alla capacità di rete del nostro sistema sanitario, sarà messo a sistema per offrire a tutti i neonati liguri la migliore vita possibile”.

L'iniziativa nasce grazie al **cofinanziamento** del Gaslini e dell'azienda farmaceutica produttrice del medicinale, capace di correggere il difetto genico causativo di Sma determinando la regressione della malattia. Il farmaco è stato approvato a livello internazionale da Fda e da Ema ed è stato autorizzato in Italia da Aifa lo scorso 17 novembre.

Presso il laboratori per lo studio degli errori congeniti del metabolismo del Gaslini sono stati raccolti numerosi campioni di pazienti affetti seguiti in follow-up presso le unità operative coinvolte nello studio e campioni neonatali anonimizzati. Ciò ha permesso di validare la specificità e sensibilità del nuovo kit e di portare alla costruzione di un robusto protocollo analitico e clinico-diagnostico. Per entrambe le patologie oggetto di studio, tutti gli step che vanno dalla conferma genetica, dalla presa in carico, dal trattamento fino al follow-up del piccolo paziente risultato positivo al test di screening, verranno effettuati presso il Gaslini.

“In attesa che il tavolo ministeriale decreti l'inizio dello screening neonatale per la Sma a livello nazionale, la grande possibilità offerta dalle regioni alle coppie è per la nostra comunità una possibilità molto importante. Una diagnosi nella prima settimana di vita, capace di anticipare la comparsa dei sintomi, permette un immediato avvio delle terapie e regala al bambino e alla sua famiglia un futuro diverso” spiega **Daniela Lauro**, vicepresidente dell'associazione famiglie Sma.

“La diffusione dello screening neonatale per le immunodeficienze severe combinate rappresenta un importante passo avanti per tutti i pazienti. Abbiamo vissuto sulla nostra pelle e su quella dei nostri bimbi il dramma e le conseguenze gravissime che derivano da una diagnosi che giunge tardiva. Grazie alle terapie disponibili, una diagnosi precocissima può migliorare l'aspettativa di vita e la qualità della stessa, spesso evitando

la morte prematura del paziente o una gravissima disabilità. Ci auguriamo che nel breve futuro, come avviene oggi per la Regione Liguria, le sperimentazioni regionali di screening sulle Immunodeficienze Primitive si possano estendere all'intero territorio nazionale, grazie anche alla recente approvazione dell'emendamento Noja al Decreto Legge Milleproroghe del 2020, che propone importanti modifiche alla Legge 167/2016 sullo Screening Neonatale Esteso" spiega **Alessandro Segato**, presidente dell'associazione dei familiari di pazienti con immunodeficienze primitive (Aip).