

Questo sito utilizza cookie tecnici e di terze parti, al fine di migliorare l'esperienza di navigazione. Per saperne di più rispetto ai cookie, consulta la [relativa informativa](#). Chiudendo questo banner o continuando a navigare al sito si acconsente all'uso dei cookie.

[Informazioni](#)
[Accetta](#)



[Protesi e Ausili](#)
[Accessibilità](#)
[Sportelli e Associazioni](#)
[Normativa e Diritti](#)
[In Europa](#)
[In Italia](#)
[Interventi INAIL](#)
[Home](#)
[Salute e ricerca](#)
[Lavoro](#)
[Istruzione](#)
[Tempo libero](#)
[Paralimpiadi](#)
[Sport](#)
[Home](#) > [Salute e ricerca](#) > [In Toscana disponibile lo screening neonatale per l'atrofia muscolare](#)

## In SALUTE E RICERCA

[Centri](#)
[Cure Inail](#)
[Esenzioni](#)
[Norme e leggi](#)
[Ricerca](#)

## NOTIZIE

[NEWS](#) |

## In Toscana disponibile lo screening neonatale per l'atrofia muscolare

[Tweet](#)

Dopo quasi due anni di sperimentazione congiunta, la Toscana e il Lazio sono le prime Regioni in Italia a rendere disponibile lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale

[commenta](#)
**3 settembre 2021**

FIRENZE - Dopo quasi due anni di sperimentazione congiunta, la Toscana e il Lazio sono le prime Regioni in Italia a rendere disponibile lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (sma). La delibera con cui la Giunta toscana ha dato il via libera a questa importante conquista di prevenzione, tutta dedicata ai neonati, è di pochi giorni fa. Il pannello di screening offerto ai neonati della Regione Toscana è stato infatti ulteriormente implementato con la delibera di Giunta 796 dello scorso 2 agosto, che va a estendere il programma di screening neonatale (aggiornato e già esteso negli anni con precedenti delibere), includendo adesso quello per l'atrofia muscolare spinale.

In Toscana il progetto pilota sullo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale è stato avviato il 16 marzo 2020, dopo la firma del protocollo di intesa con la Regione Lazio. Allo screening hanno aderito tutti i punti nascita toscani anche se a causa dell'emergenza pandemica alcuni di questi hanno ritardato l'avvio, che comunque è stato garantito per tutti entro i primi giorni di maggio 2020 grazie al supporto delle Reti neonatologica e pediatrica e del Comitato percorso nascita regionale. Il progetto pilota è stato supportato da finanziamenti privati e dall'Associazione famiglie sma. Trattandosi di un progetto pilota, oltre che di un test genetico, è stato necessario richiedere l'adesione delle famiglie con un consenso informato, per cui è stata importante la disponibilità del personale dei punti nascita in un periodo reso ancora più difficile dalla pandemia. Nonostante questo, l'adesione al progetto è stata ottima, pari al 92,57%.

Dal 16 marzo 2020 al 15 agosto 2021 i neonati sottoposti al test di screening sma sono stati 28.624 (su un totale previsto di 30.921 bambini), di questi 5 sono risultati positivi e curati con le terapie oggi disponibili. Grazie alla professionalità dell'équipe della struttura di malattie metaboliche dell'Azienda ospedaliero-universitaria Meyer, diretta dalla dottoressa Maria Alice Donati, responsabile scientifica del progetto pilota per la Toscana e responsabile del Centro di coordinamento regionale per le malattie metaboliche rare, è stato assicurato il coordinamento del progetto pilota nella nostra Regione e la tempestiva presa in carico dei neonati, così come l'avvio di un attento monitoraggio e assistenza multidisciplinare, che hanno permesso di cambiare in maniera significativa la storia clinica di questi piccoli pazienti.

Già nella giornata di ieri primo settembre, l'assessore al diritto alla salute Simone Bezzini ha preso parte alla riunione operativa con il Meyer, la referente regionale del progetto (Cecilia Berni) e i professionisti del percorso nascita toscano. Durante

## IN ITALIA

[Toscana](#)


l'incontro sono stati condivisi i risultati complessivi, integrati con quelli della Regione Lazio, presentati dal coordinatore professor Francesco Danilo Tiziano della struttura di Genetica medica dell'ospedale Gemelli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

Il progetto pilota si concluderà con i nati fino al 4 settembre 2021, e per i nati dal 5 settembre lo screening sma sarà già integrato nel pannello regionale di screening neonatale grazie alla delibera di Giunta, che assicura i finanziamenti regionali (461.700 euro), necessari all'avvio. Il test di screening sma continuerà a essere processato in una prima fase presso la struttura di Roma, per dare continuità a questo importante intervento in attesa del perfezionamento degli assetti organizzativi, che saranno garantiti dal Meyer tramite la strumentazione e le professionalità altamente qualificate del Laboratorio, diretto dal professor Giancarlo La Marca (attuale presidente della Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale, nonché rappresentante per la Conferenza delle Regioni presso il Centro di Coordinamento nazionale screening neonatali).

“Ancora una volta la Toscana ha avuto un ruolo pionieristico nel campo della medicina preventiva neonatale - commenta il presidente Eugenio Giani -. L'attività di screening neonatale nella nostra Regione rappresenta da sempre un importante strumento di medicina preventiva e la Toscana è stata la prima Regione a offrire lo screening neonatale per circa 40 malattie metaboliche a partire dal 2004 e, più recentemente, a seguito degli esiti di alcuni progetti pilota, ha ulteriormente esteso lo screening, unica Regione in Italia, a 3 patologie lisosomiali e alle immunodeficienze congenite severe, offrendo nuove opportunità di salute. Questo è stato possibile grazie alla lungimiranza e alle competenze di altissimo livello dei nostri professionisti”.

Cosa ne pensi di questo articolo?



 [stampa pagina](#)

 [invia questa pagina](#)

## COMMENTI

[TORNA SU](#) 

### LASCIA IL TUO COMMENTO

[invia](#)

#### TUTTE LE NOTIZIE

- Opinioni
- Politica
- Inchieste
- Dossier
- Recensioni
- Editoriali
- Lettere

- Eventi
- Personaggi
- News
- Storie
- Primo piano
- Intercultura
- Classifiche

#### NAVIGAZIONE

- Mappa del sito
- Glossario

#### INFORMAZIONI SUL PORTALE

- Copyright
- Normativa e privacy
- Condizioni d'uso
- Dichiarazione di Accessibilità

Procedure per

PREVIDENZA

IMMIGRAZIONE

ASSICURAZIONI

AGEVOLAZIONI

ASSISTENZA

Percorsi personalizzati

DIFFICOLTÀ  
FISICA

DIFFICOLTÀ  
SENSORIALE

DIFFICOLTÀ  
INTELLETTIVO - RELAZIONALE