

Sfoggia la rivista mensile Login

PS PANORAMA DELLA SANITÀ

INFORMAZIONE & ANALISI DEI SISTEMI DI WELFARE

News

Governato

Regioni e ASL

Innovazione

Professioni

Studi e Ricerca

Farmaci

Save the Date



Screening per atrofia muscolare spinale, disponibile per tutti i neonati

06/09/2021 in Regioni e ASL



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 della 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.

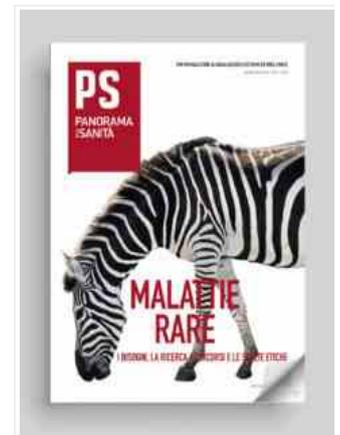
Grazie alla professionalità dell'équipe della struttura di malattie metaboliche dell'**Azienda ospedaliero-universitaria Meyer**, diretta da Maria Alice Donati, responsabile scientifica del progetto pilota per la Toscana e responsabile del Centro di coordinamento regionale per le malattie metaboliche 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 il 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 l'incontro sono stati **condivisi i risultati**

Cerca nel sito



Sfoggia la rivista



ABBONATI

Iscriviti alla Newsletter

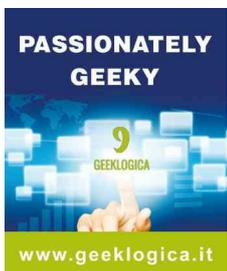
Nome *

Cognome *

Email *

Esegui l'upgrade a un [brow supportato](#) per generare un reCAPTCHA.

[Perché sta capitando a me](#)



complessivi, integrati con quelli della Regione Lazio, presentati dal coordinatore 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 da 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”.

“E' stato portato avanti un importante lavoro di squadra a tutela della salute dei nostri bambini. La Toscana, ancora una volta, è la prima Regione ad ampliare il ventaglio di screening per i neonati, includendo altre patologie. Diagnosticare subito possibili malattie significa poter intervenire tempestivamente per la loro cura – afferma l'**assessore Bezzini** -. Ci auguriamo che questa estensione sia di esempio e di stimolo a livello nazionale e che possa essere attivata anche altrove, come è accaduto nel 2004, quando la nostra Regione, prima di altre, aveva attivato gli screening per i neonati, anticipando di diversi anni la legge nazionale, che li ha poi resi obbligatori. Ringrazio tutti coloro che hanno contribuito con il loro lavoro e il loro supporto alla piena realizzazione del progetto pilota e all'avvio del nuovo programma”.

“Negli ultimi due anni – spiega il **direttore generale del Meyer Alberto Zanobini** – il progetto pilota portato avanti dal nostro ospedale in collaborazione con il Gemelli di Roma ha permesso la diagnosi nei primi giorni vita di cinque piccoli affetti da questa patologia. Siamo orgogliosi di aver creduto, ancora una volta, nell'importanza dello screening e della diagnosi precoce a favore di tutti i bambini della nostra regione”.

Lo screening neonatale per sma è finalizzato a identificare neonati affetti in fase pre-sintomatica, vale a dire in una fase molto precoce, in cui i segni clinici non si sono ancora manifestati. L'efficacia di questo screening è stata dimostrata da progetti pilota condotti nel mondo e da quello, della durata di due anni, avviato in Toscana e nel Lazio dal settembre 2019. Il **grande vantaggio** dello screening neonatale per la sma è che i bambini affetti, trattati in fase pre-sintomatica con le terapie specifiche oggi disponibili, mostrano di avere delle fasi di sviluppo sovrapponibili a quelle dei bambini che non hanno la malattia.



◀ Adeguamento antisismico degli ospedali, Trento: oltre 16,8 milioni dal Pnrr e dal Fondo complementare

I lockdown possibile causa dei bassi valori di ozono troposferico ▶

Panorama della Sanità

Informazione & analisi dei sistemi di Welfare
 Reg. Tribunale di Roma n. 429/88 del 23 luglio 1988
 Direttore Responsabile: Sandro Franco
 Direttore Editoriale: Mariapia Garavaglia
 Editore
 KOS COMUNICAZIONE E SERVIZI srl
 P.Iva e C.F. 11541631005 – n. REA RM1310538
 Via Vitaliano Brancati 44 – 00144 Roma

[Termini e condizioni](#) [Cookies](#) [Privacy Policy](#)

TAGS

[Agitazione appropriatezza](#) [Arsenàl Asl assistenza](#) [Bartoletti](#) [Baxter cimo cittadini](#) [competenze Direttore Generale](#) [diritto sanitario](#) [dispositivi medici e-health](#) [emostatici](#) [farmacia Fiaso](#) [Fimmg Fimp Fse](#) [Governo Grasselli](#) [italia Lorenzin](#) [management manager](#) [medicina Napolitano](#) [Prevenzione Professioni Renzi](#) [responsabilità risorse](#) [ruolo Salute Sanità](#) [sanità digitale](#) [Sciopero sindacati Sivemp](#) [slider Stati Generali](#) [Top management](#) [vaccini](#) [Veterinari](#)