

Sfogliala rivista mensile Login

PS PANORAMA
DELLA SANITÀ

INFORMAZIONE & ANALISI DEI SISTEMI DI WELFARE

News

Governato

Regioni e ASL

Innovazione

Professioni

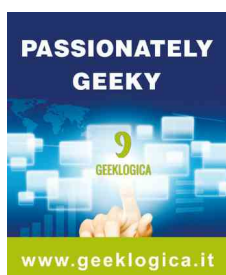
Studi e Ricerca

Farmaci

Editoriali

PS Novembre '22

Cerca nel sito



Screening neonatale Sma, D'Amato: Regione Lazio è modello da seguire

25/11/2022 in Regioni e ASL



Convegno "Screening SMA: da Laboratorio regionale a realtà nazionale inserita nei LEA"

Lo screening neonatale è fondamentale per una diagnosi precoce di patologie gravi come l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) ed una presa in carico efficace delle persone colpite da questa malattia genetica rara e il risultato dell'attività svolta dalla regione Lazio rappresenta un modello che può essere replicato a livello nazionale. È questo, in sintesi, il messaggio lanciato dal convegno "Screening SMA: da Laboratorio regionale a realtà nazionale inserita nei LEA", che si è tenuto ieri presso la sede della Regione Lazio. Per Alessio D'Amato, Assessore alla Sanità Regione Lazio, "sullo screening neonatale la Regione Lazio può dirsi con orgoglio precursore perché ha saputo ascoltare le istanze dei familiari, relazionandole con il sistema sanitario e con le industrie farmaceutiche. Siamo partiti con un biennio di sperimentazione insieme alla Toscana con la quale rappresentiamo il 60% dell'export farmaceutico italiano. Da questo lavoro sono stati individuati 18 casi a cui è stata cambiata completamente la vita". "L'obiettivo è ora quello di estendere sul territorio italiano questo modello di screening regionale. Il nostro è stato un modello vincente perché abbiamo fatto sistema coinvolgendo centri clinici e operatori, reti dei pediatri ma soprattutto le famiglie, perché sono state loro lo stimolo più importante. Più riusciamo precocemente ad intercettare certe patologie e meno abbiamo conseguenze negli anni sull'intero sistema sanitario", ha concluso D'Amato.

Soddisfazione condivisa anche da **Giuseppe Quintavalle, Direttore Generale Policlinico Tor Vergata**: "Siamo felici che il Lazio abbia messo in campo anche per le malattie rare una sensibilità che va oltre ai numeri. Occorre lavorare su una sempre più forte sinergia fra ospedali, territori e il privato accreditato che rappresenta una ricchezza infinita. Un Policlinico Universitario, attraverso ricerca didattica e assistenza, può dare quelle linee tecniche sanitarie mancanti sul fronte della presa in cura dei pazienti. Possiamo non solo esportare modelli ma anche replicare successi come quello raggiunti in questi anni dalla Regione Lazio".

Antonio Angeloni, Direttore Uoc-Patologia Clinica del Policlinico Umberto I e Responsabile Screening neonatale Regione Lazio, ha evidenziato come "l'adesione allo screening è passata dall'80% al 98,5%. Si tratta di un test genetico che richiede un consenso informato ma ciò nonostante il risultato raggiunto è importantissimo".

Un ruolo fondamentale nello screening neonatale lo svolgono certamente le famiglie, come



ABBONATI

Iscriviti alla Newsletter

Nome *

Cognome *

Email *

testimoniato da **Anita Pallara, rappresentante delle Famiglie SMA**: "Attraverso lo screening possiamo sapere cosa ci aspetta, quali patologie e le possibili cure che possiamo intraprendere. Siamo soddisfatti di quanto fatto nella regione Lazio e vorremmo che questo modello venisse sviluppato anche nel resto del Paese, per colmare il divario che ancora esiste in molti territori sul fronte delle cure e dell'assistenza".

I **numeri**. L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia rara e degenerativa di origine genetica che comporta la mancata acquisizione o la perdita di abilità motorie a causa della carenza di una proteina (SMN) fondamentale per la sopravvivenza delle cellule nervose (i motoneuroni), che controllano la contrazione muscolare. La patologia è generalmente classificata in diverse tipologie sulla base dell'età di esordio e della massima capacità motoria acquisita dal paziente.

La SMA colpisce 1 su 6.000 nuovi nati, rappresentando il secondo disordine neuromuscolare più frequente in età pediatrica e la prima causa genetica di mortalità infantile. Lo scenario della cura della SMA è in forte evoluzione terapeutica e gestionale e la ricerca scientifica ha aperto prospettive impensabili fino a pochi anni fa. La diagnosi precoce gioca tuttavia un ruolo fondamentale, per una presa in carico tempestiva e una massimizzazione quindi di benefici terapeutici per il potenziale miglioramento della qualità di vita delle persone colpite dalla malattia. Su queste basi, nel 2019 è stato iniziato un progetto pilota di screening neonatale per la SMA, coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore e realizzato in collaborazione con i centri nascita di Lazio e Toscana, le istituzioni regionali, il sostegno dell'associazione Famiglie SMA.

L'implementazione dello screening neonatale ha ottenuto importanti risultati, approfonditi durante il convegno: i bambini con diagnosi predetta di SMA grave, che avrebbero avuto una aspettativa di vita inferiore ai due anni per la storia naturale della malattia, hanno avuto l'opportunità di una diagnosi e presa in carico tempestive permettendo così, nella maggior parte dei casi, il raggiungimento di tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti, fino ad acquisire la deambulazione autonoma.



◀ Omceo Roma a sostegno delle Donne nella giornata contro il femminicidio

Corretti stili di vita possono prevenire il 40% dei tumori ▶



ISCRIVITI

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

