

Screening neonatale, primo caso di Sma individuato in Puglia

BARI – Diagnosticato il primo caso di Atrofia muscolare spinale (Sma) nei laboratori della Genetica medica della Asl Bari: un test che potrebbe cambiare la storia clinica di un neonato pugliese di appena sette giorni, consentendo una terapia precoce capace di bloccare la patologia prima che vi sia degenerazione.

Dopo quasi 8mila test genetici, dall'avvio dello screening obbligatorio il 6 dicembre scorso, l'unità operativa diretta del dottor. **Mattia Gentile** ha intercettato attraverso l'esame del dna il primo neonato affetto da Sma, a valle delle analisi che vengono svolte quotidianamente su tutti i bambini nati nei 26 Punti nascita della Puglia.

Il test molecolare ha rilevato nel dna del neonato l'anomalia genetica che, nei prossimi mesi, avrebbe provocato la degenerazione del motoneurone e quindi lo sviluppo clinico della patologia che, di fatto, compromette il collegamento tra muscoli e cervello e il corretto sviluppo dell'apparato motorio. Sono in corso ulteriori accertamenti e verifiche per delineare i prossimi passi da fare, soprattutto con riguardo alla terapia da somministrare.

Il presidente della Regione Puglia, **Michele Emiliano** dichiara: «Siamo l'unica Regione in Italia ad aver stabilito per legge lo screening obbligatorio della Sma. Averlo fatto per tempo consentirà a questo neonato di ricevere la cura più adatta e la possibilità di avere, assieme alla sua famiglia, una vita migliore. Lo abbiamo fatto in Puglia, con i nostri operatori e nelle nostre strutture. Nei mesi scorsi siamo intervenuti a sostegno di altre famiglie con bambini un po' più grandi, oggi grazie alla scienza e alla medicina possiamo intervenire in netto anticipo con la fondata speranza di poter raggiungere esiti confortanti».

«Saranno necessarie ulteriori verifiche – spiega il dottor Gentile – per mettere a punto la terapia genica più corretta e in tempi brevi il ciclo di cura potrà essere avviato,

evitando che la patologia si sviluppi. Statisticamente ogni anno nascono in Puglia 3-4 bambini affetti da Sma e perciò la speranza è davvero grande perché abbiamo diagnosticato questo caso ad appena una settimana dalla nascita». La Genetica medica dell'Ospedale "Di Venere" è il centro di riferimento per l'intera Puglia ed è in grado di garantire una presa in carico globale, con una diagnosi molto precoce e, grazie al protocollo condiviso con l'Ospedale Pediatrico di Bari, una terapia altrettanto rapida ed efficace.

«La Sanità Pubblica pugliese – commenta l'assessore regionale alla Sanità Rocco Palese – ci regala una bella prova di efficacia ed efficienza, ma anche la testimonianza che una legge può cambiare il segno della vita delle persone grazie ad una visione lunga che scommette sulla massima espressione della cura: prevenire la malattia prima ancora che possa svilupparsi clinicamente». Per il Direttore Generale della Asl Bari, Antonio Anguedolce, è l'occasione per «ringraziare il dr. Gentile e l'équipe della Genetica Medica per il grande lavoro svolto. In pochi mesi, assieme alle altre strutture Asl e regionali, sono stati capaci di organizzare uno screening che comincia a dare i primi buoni risultati e gli va dato atto dell'enorme sforzo compiuto».