

Progetti innovativi per le malattie rare

Screening neonatale esteso e progetti pilota per nuove patologie rare

Screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale: da uno studio pilota in Lazio e Toscana verso l'inclusione negli screening nazionali obbligatori

Francesco Danilo Tiziano*, Daniela Lauro°

*Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; °Presidente Associazione Famiglie SMA Onlus

Abstract

L'atrofia muscolare spinale (SMA) viene classificata in tre forme (I-III) in base ad età di esordio e massima acquisizione motoria. Si tratta di una condizione geneticamente determinata con un'incidenza di 1/7000 circa ed una frequenza dei portatori sani superiore al 3%. Tutte le forme di SMA presentano un burden sociale e familiare estremamente elevato, legato all'entità della disabilità motoria. Indipendentemente dalla gravità, il 98% circa dei pazienti presenta l'assenza omozigote del gene SMN1. La gravità della condizione è almeno in parte modulata da un gene quasi identico ad SMN1, SMN2, il cui numero di copie è variabile (da 1 a 4): i pazienti più gravi hanno in genere un numero inferiore di copie. Il test genetico basato sull'identificazione dell'assenza di SMN1 presenta sensibilità elevata (98%), specificità assoluta e costi contenuti. La determinazione del numero di copie di SMN2 consente di prevedere la gravità clinica con un'accuratezza dell'80% circa.

Spinraza® è il primo trattamento efficace registrato nel 2017: è stato dimostrato che l'inizio del trattamento in fase pre-sintomatica è più efficace di quello in fase avanzata di malattia, tanto da consentire uno sviluppo motorio pressoché normale anche in bambini con diagnosi predittiva di SMA I.

La SMA è pertanto un candidato ideale per gli screening di popolazione, esigenza diventata ormai inderogabile. Per questa ragione, abbiamo intrapreso uno screening neonatale pilota della durata di due anni, coinvolgendo i Centri Nascita di Lazio e Toscana. Il primo neonato è stato arruolato a settembre 2019: ad oggi, sono stati testati oltre 15000 neonati. L'adesione delle famiglie è stata superiore al 90%.

Stimiamo di arruolare circa 120.000 neonati, di cui circa 20 affetti da SMA (l'80% dalle forme gravi). L'identificazione precoce dei bambini affetti, prima della comparsa dei segni clinici della condizione, consentirà di avviarli precocemente al trattamento, consentendo di massimizzare il risultato della terapia.

Questo studio è finanziato da Biogen Pharmaceuticals e supportato dalle Regioni Lazio e Toscana e dall'Associazione Famiglie SMA.