

SALUTE

Al Santobono una terapia anti-genica contro la Sma per bambina di 21 giorni

Di Redazione

L'innovazione all'ospedale napoletano

Uno screening effettuato alla nascita e, successivamente, l'avvio di una terapia genica, che hanno consentito di diagnosticare su una bambina di soli 21 giorni la predisposizione all'atrofia muscolare spinale e di evitare che la patologia potesse degenerare. Il trattamento è stato effettuato dall'Unità operativa complessa di Neurologia dell'azienda ospedaliera Santobono-Pausilipon di Napoli. L'atrofia muscolare spinale è una malattia neuromuscolare su base genetica, che comporta una progressiva e irreversibile perdita delle funzioni motorie, delle capacità respiratorie e delle capacità deglutitorie. Con il passare del tempo, i bambini che ne sono affetti non riescono a camminare, a respirare e a mangiare e compaiono una serie di deformità scheletriche che generalmente portano alla morte nell'arco di due anni. "Dal 2018 sono stati introdotti farmaci che hanno permesso di cambiare la storia clinica della malattia - spiega il direttore dell'Uoc di Neurologia, Antonio Varone - ma sono stati utilizzati in pazienti sintomatici, che già avevano la malattia. Il nostro obiettivo è stato quello di individuare dei bambini che nascono sani, ma che sono destinati ad avere questa malattia.

È il caso della bambina di 21 giorni, al quale è stato effettuato uno screening neonatale, che ha permesso di individuare la malattia, benché al momento la stessa bambina sia sana. "Poiché il trattamento ha una migliore prognosi quanto prima viene avviato - sottolinea Varone - è importante fare una diagnosi precoce. Se tratto il bambino quando è ancora sano, ne cambio il destino". Una volta diagnosticata l'atrofia muscolare spinale, "abbiamo almeno due terapie che si possono utilizzare. Quella che abbiamo avviato - precisa Varone - è una terapia genica che consiste nel somministrare un agente virale disattivato, non dannoso per il bambino, che ha una funzione di carrier, di portatore. In questo agente virale mettiamo il gene mancante, che è responsabile della malattia. Questo virus che viene iniettato attraverso una procedura standardizzata all'interno del sangue del bambino, raggiunge le cellule che sono destinate a morire, entra nel nucleo della cellula e va a immettere un gene che comincia a funzionare, dando una possibilità di vita al bambino".

Il progetto di screening nasce da un accordo tra la Regione Campania e una parte privata, con la collaborazione del Ceinge e dei Centri nascita. "Ci sono 40 malattie di cui, per legge, viene fatto lo screening alla nascita - ricorda Rodolfo Conenna, direttore generale del Santobono-Pausilipon - e questa non è una di quelle. La Regione ha voluto aggiungere anche lo screening di questa 41esima per ottenere il massimo dei risultati. Abbiamo cominciato ad aprile a fare lo screening e abbiamo individuato il primo bambino. In termini statistici, ogni cinque giorni in Italia nasce un bambino affetto da questa patologia, quindi significa che in Campania ogni 50 giorni ne nasce uno. Al 50esimo giorno, siamo riusciti a individuare questo bambino, a cui cambiamo la vita". Il presidente della Regione ricorda che, "già da

tempo, in Campania si eseguono controlli su tutti i bambini che nascono per quanto riguarda le malattie rare ed ereditarie. In questo caso - aggiunge Vincenzo De Luca - trattandosi di una terapia genica che può salvare la vita, la Regione ha deciso di finanziarla, in collaborazione con il Ceinge e con Novartis. Se somministrata nei primissimi giorni, possiamo cambiare il destino di vita di un bambino, evitare una morte sicura o un calvario e consentirgli una vita normale. È qualcosa che ci deve inorgogliare".

[Al Santobono una terapia anti-genica contro la Sma per bambina di 21 giorni \(napolitoday.it\)](https://www.napolitoday.it)



The screenshot shows a news article on the Napolitoday website. The article title is "Al Santobono una terapia anti-genica contro la Sma per bambina di 21 giorni". The sub-headline is "L'innovazione all'ospedale napoletano". The article text discusses a genetic therapy for a 21-day-old child with Spina Muscolare Atrofica (SMA) at Santobono-Paolillo hospital. It mentions that the therapy is administered in the first few days of life to prevent the disease from degenerating. The article also notes that the treatment is performed by the Neurology Unit of the hospital. The text is partially visible and matches the content in the main text of the document.