

# Sma, quel gene «corretto» subito dopo la nascita: una terapia permette di migliorare la qualità di vita

Di Maria Pirro

Lo screening possibile in tutti i punti nascita in sette regioni, ora anche in Campania, dove sono già due casi di malattia identificati dal Ceinge-Santobono

Non dà segni di malattia. Ma la bimba, nata nell'area vesuviana, è affetta dalla Sma, l'atrofia muscolare spinale. Ed è una delle più piccole in assoluto, entro le tre settimane di vita, tra i quattordici curati negli ultimi due anni, inserendo il gene mancante o non funzionante, prima che faccia danni irreparabili tali da impedirle anche di gattonare, e poi camminare, se non di respirare. Studi scientifici dimostrano che un trattamento precoce può darle maggiori chance: «A giudicare dai dati scientifici pubblicati, altri bambini, che hanno già avuto la diagnosi tramite lo screening neonatale e hanno ricevuto la stessa terapia, a distanza di due anni, riescono ad alzarsi in piedi da soli o con un ausilio», dice Antonio Varone, il neurologo del Santobono-Pausilipon che ha messo a punto il protocollo sperimentale in Campania, da aprile scorso adottato dopo Lazio e Toscana (partite con un progetto-pilota già prima dell'approvazione della terapia da parte dell'Agenzia italiana del farmaco, nel 2021), con Puglia, Liguria, Piemonte, Abruzzo, Val d'Aosta, cui si aggiunge la città di Udine. Oltre cento in totale i bimbi, anche più grandi, curati. Ma altre realtà ancora mancano all'appello.

Varone spiega che l'esame non è obbligatorio, ma previsto in tutti i punti nascita, pubblici e privati, perché decisivo: «Farlo può salvare la vita e, sicuramente, migliorarne la qualità, le aspettative». La Sma è una patologia neuromuscolare che si sviluppa prevalentemente durante l'infanzia, provocando debolezza e problemi di movimento, ma anche difficoltà di deglutizione, che spesso portano a disabilità gravi e, in alcuni casi, alla morte.

Ogni cinque giorni in Italia viene alla luce un bambino affetto da Sma. L'incidenza è di un caso ogni 6163 nati all'anno. Si stima che in Campania ce ne siano 155, ovvero 2,6 per 100.000 abitanti. «Tutti i pazienti i affetti dal tipo 1 e dal tipo 2 sono seguiti al Santobono», continua lo specialista per spiegare, poi, in che cosa consiste la terapia genica sostitutiva qui appena attivata, per la seconda volta in meno di tre mesi.

Per due neonate, l'ultima confermata proprio ieri.

«Il trattamento mira a correggere il difetto genetico direttamente all'interno delle cellule del paziente». Come? «Inserendone una "copia corretta" o modificandone la funzione», subentrando nell'attività. Il farmaco è prodotto da Novartis e somministrato in un'unica soluzione per via endovenosa. «Costa oltre un milione, messo a disposizione da Palazzo Santa Lucia, come annunciato dal governatore Vincenzo De Luca, vicino agli ammalati», rimarca Varone. «Perché il trattamento può cambiare completamente la prognosi della malattia», sottolinea Rodolfo Conenna, direttore generale del Santobono-Pausilipon,

