

Leucodistrofia metacromatica, al Ceinge il progetto pilota per la diagnosi precoce

Parte in Campania un nuovo test neonatale per la diagnosi precoce della leucodistrofia metacromatica (Mld), rara e grave malattia genetica neurodegenerativa progressiva che provoca un rapido deterioramento delle funzioni motorie e cognitive. Il test è attivato nell'ambito di un progetto pilota del Ceinge, Centro di ingegneria genetica e unico polo regionale per lo screening neonatale, e offre alle famiglie una nuova possibilità di individuare la patologia prima della comparsa dei sintomi.

La diagnosi precoce è particolarmente importante perché l'efficacia delle terapie geniche oggi disponibili dipende dal momento in cui viene individuata la malattia. I maggiori benefici si ottengono infatti quando il bambino viene identificato e trattato prima della comparsa dei sintomi e dell'insorgenza di danni neurologici irreversibili.

Il test utilizza il prelievo già effettuato alla nascita

Lo screening per la Mld non è obbligatorio e non è attualmente incluso nei Livelli essenziali di assistenza (Lea). In Campania viene proposto ai nuovi nati nell'ambito di un progetto della durata di tre anni. L'adesione è volontaria e richiede il consenso informato dei genitori in ospedale.

Per effettuare il test non sono necessarie ulteriori punture. Vengono utilizzate le stesse gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato tra le 48 e le 72 ore di vita per gli screening di routine e raccolte sul cartoncino di Guthrie.

“Con il nuovo test, che pone la Campania all'avanguardia per la diagnosi precoce sulla Mld, possiamo cambiare il futuro dei bimbi che ne sono affetti. La tempestività della diagnosi può salvare vite e ridurre gli effetti della malattia sullo sviluppo perché permette di avviare tempestivamente la valutazione specialistica per l'accesso alla terapia, prima che si producano danni neurologici irreversibili”, ha commentato il presidente Roberto Fico.

Il progetto pilota del Ceinge

L'iniziativa si inserisce nel percorso di progressivo ampliamento dello screening neonatale regionale, affiancando agli esami già previsti la possibilità di individuare precocemente una patologia che non rientra negli screening obbligatori.

“L'iniziativa rientra in un percorso di arricchimento progressivo che ci vede già impegnati in altre patologie non inserite nei Lea, quali le malattie lisosomiali”, spiega Mariano Giustino, amministratore delegato del Ceinge. “Tutti i bambini individuati sono stati curati tempestivamente”.

Il Ceinge è il Centro unico di riferimento regionale per lo screening neonatale e già esegue i test su tutti i nati in Campania per le 48 patologie previste dalla legge 167/2016 e inserite nei Lea nel 2017.

Una malattia rara e progressiva

La leucodistrofia metacromatica è una malattia genetica rara, progressiva e neurodegenerativa, con un'incidenza stimata tra un caso ogni 40mila e uno ogni 160mila nati vivi. È causata dal deficit dell'enzima arilsulfatasi A, che determina l'accumulo di sostanze chiamate sulfatidi e il conseguente danneggiamento del sistema nervoso.

Nelle forme più precoci la malattia può provocare una rapida perdita delle capacità motorie e cognitive, con conseguenze gravissime per la vita del bambino. Oggi è disponibile nell'Unione europea una terapia genica autorizzata per specifiche forme e fasi della malattia, in grado di modificarne il decorso. I maggiori benefici si osservano nei bambini trattati prima della comparsa dei sintomi.

Il progetto pilota è finanziato da Orchard Therapeutics ed è stato approvato dal Comitato etico dell'Università di Napoli con protocollo 309/2024. L'obiettivo è offrire a tutti i nuovi nati della regione un'ulteriore opportunità di diagnosi precoce e contribuire a ridurre le disuguaglianze nell'accesso alle cure.

<https://www.ildenaro.it/leucodistrofia-metacromatica-al-ceinge-il-progetto-pilota-per-la-diagnosi-precoce/>

