

Leucodistrofia metacromatica, la malattia che fa perdere ai bambini le capacità acquisite: perché scoprirla alla nascita cambia le cure

In Campania parte lo screening neonatale del CEINGE: bastano le gocce di sangue già raccolte dal tallone. L'obiettivo è riconoscere la malattia prima dei sintomi, quando la terapia genica può offrire i maggiori benefici.

Un bambino comincia a camminare, impara a pronunciare le prime parole, conquista ogni giorno una piccola autonomia. Poi qualcosa cambia. I passi diventano incerti, i movimenti più difficili, le capacità appena acquisite iniziano a scomparire. È ciò che può accadere nella leucodistrofia metacromatica, una rara malattia genetica che danneggia progressivamente il sistema nervoso. Oggi, però, esiste una possibilità di modificarne il decorso. Il problema è arrivare in tempo: quando i sintomi rendono evidente la malattia, una parte del danno neurologico può essere già irreversibile. Da qui il valore dello screening alla nascita, capace di cercarla quando il neonato non presenta ancora segnali. La Campania avvia un progetto pilota di tre anni coordinato dal CEINGE, il Centro di ingegneria genetica che rappresenta il polo unico regionale per lo screening neonatale. Il nuovo test sarà proposto ai neonati con il consenso dei genitori, utilizzando il sangue già prelevato per gli esami di routine. Che cosa succede nel sistema nervoso? Il nome è complesso, ma il meccanismo si può spiegare. Nella forma più comune della leucodistrofia metacromatica manca, o funziona troppo poco, un enzima chiamato arilsulfatasi A. Il suo compito è degradare alcune sostanze, i sulfatidi. Quando questo passaggio si inceppa, le sostanze si accumulano e danneggiano il sistema nervoso. A risentirne è soprattutto la mielina, il rivestimento che permette agli impulsi nervosi di viaggiare correttamente. Se si deteriora, le comunicazioni necessarie per muoversi e svolgere molte altre funzioni diventano sempre più difficili. La malattia coinvolge sia il sistema nervoso centrale sia i nervi periferici.

Secondo le stime riportate nel comunicato regionale, colpisce tra un bambino ogni 40mila e uno ogni 160mila nati vivi. La rarità contribuisce a renderla poco conosciuta, anche se le conseguenze per chi ne è affetto sono gravissime. I primi segnali e la perdita delle abilità. La malattia può manifestarsi in età diverse. Nelle forme più precoci compare nei primi anni di vita e può progredire rapidamente. Le difficoltà nel camminare, la debolezza e la rigidità muscolare possono accompagnarsi alla perdita del linguaggio e, con l'avanzare del danno, a problemi di deglutizione. Possono comparire anche convulsioni.

Per una famiglia, il cambiamento più evidente può essere la perdita di qualcosa che il bambino sapeva già fare. Non soltanto una nuova abilità che tarda ad arrivare, dunque, ma una competenza che arretra. Questi segnali possono avere molte cause e non identificano da soli una leucodistrofia. Una regressione delle capacità motorie o del linguaggio richiede però una valutazione pediatrica tempestiva. Lo screening cerca di anticipare proprio questo momento: individuare il problema prima che la perdita

delle funzioni cominci. Perché può nascere un bambino malato da genitori sani. La leucodistrofia metacromatica si trasmette generalmente con modalità autosomica recessiva. Significa che un bambino può ereditare una copia alterata del gene da ciascun genitore, entrambi portatori sani e spesso inconsapevoli. Quando entrambi sono portatori, a ogni gravidanza la probabilità di avere un figlio affetto è del 25%. L'assenza di casi già conosciuti in famiglia, quindi, non esclude la malattia.

La terapia genica e la corsa contro il tempo. La svolta è arrivata dalla terapia genica sviluppata a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon di Milano. Il trattamento utilizza cellule staminali del sangue del paziente, modificate in laboratorio introducendo copie funzionanti del gene necessario a produrre l'enzima carente. Le cellule vengono poi reinfuse.

La terapia autorizzata nell'Unione europea, la terapia genica autotemcel, non è indicata indistintamente per tutte le forme e tutte le fasi della malattia. Può essere impiegata nei bambini con forma tardo-infantile o giovanile precoce ancora senza manifestazioni cliniche. Nella forma giovanile precoce è prevista anche per alcuni bambini con sintomi iniziali, purché camminino autonomamente e non abbiano ancora sviluppato un declino cognitivo.

È questa finestra a rendere decisiva la diagnosi anticipata. Riconoscere la malattia alla nascita permette di avviare subito la valutazione specialistica e verificare le possibilità di trattamento. Il percorso resta complesso: richiede centri esperti, una preparazione alla reinfusione e controlli prolungati. Prima delle cellule modificate viene somministrata una chemioterapia di condizionamento, che comporta rischi e richiede un'attenta gestione clinica. La terapia può cambiare la storia della malattia, ma non va presentata come una semplice infusione capace di cancellare qualsiasi danno già avvenuto.

Come funziona il nuovo test in Campania. Per le famiglie, l'aspetto più concreto è che non serve un'altra puntura. Il progetto utilizza le gocce di sangue raccolte dal tallone tra le 48 e le 72 ore di vita e depositate sul cartoncino di Guthrie, già impiegato per gli screening neonatali di routine. L'adesione è volontaria e richiede la firma del consenso informato in ospedale. Secondo il comunicato del 1° ottobre, lo screening per questa malattia non è obbligatorio e non è incluso nei Livelli essenziali di assistenza: viene offerto nell'ambito del progetto pilota regionale. Un risultato sospetto non equivale a una diagnosi definitiva. Richiede approfondimenti specialistici, biochimici e genetici, necessari per confermare la malattia e definire il percorso di cura.

«Con il nuovo test possiamo cambiare il futuro dei bimbi che ne sono affetti», ha dichiarato il presidente della Regione Roberto Fico. Il punto - ha spiegato - è consentire l'accesso alla valutazione per la terapia prima che si producano danni neurologici irreversibili». Dallo screening alla cura: il passaggio decisivo. Il CEINGE esegue già gli screening neonatali previsti dalla rete regionale. Il nuovo progetto aggiunge la ricerca della leucodistrofia metacromatica a questo percorso. È stato approvato dal Comitato etico

dell'Università di Napoli. «L'iniziativa rientra in un percorso di arricchimento progressivo», spiega l'amministratore delegato del CEINGE Mariano Giustino, richiamando l'esperienza con altre malattie non inserite nei LEA, tra cui quelle lisosomiali.

La sfida sarà collegare ogni risultato sospetto a una conferma rapida e, quando indicato, all'accesso tempestivo alla terapia. Per una malattia che può sottrarre ai bambini le capacità appena conquistate, il tempo guadagnato alla nascita può diventare una possibilità concreta di conservarle.

<https://www.mondosanita.it/news/sanita/111182/leucodistrofia-metacromatica-la-malattia-che-fa-perdere-ai-bambini-le-capacita-acquisite-perche-scoprir-la-alla-nascita-cambia-le-cure.html>

