

Leucodistrofia metacromatica, in Campania nuovo screening neonatale per la diagnosi precoce

Un nuovo strumento per individuare alla nascita la leucodistrofia metacromatica (MLD) e intervenire prima che la malattia possa provocare danni neurologici irreversibili. È partito in Campania un progetto pilota per lo screening neonatale della rara patologia genetica neurodegenerativa, promosso dal CEINGE, Centro di Ingegneria genetica e riferimento regionale per lo screening neonatale.

L'iniziativa punta a sfruttare la possibilità offerta dalle più recenti terapie geniche, la cui efficacia è strettamente legata alla tempestività con cui la malattia viene riconosciuta. L'identificazione dei bambini prima dell'insorgenza dei sintomi consente infatti di avviare gli approfondimenti specialistici e valutare l'accesso al trattamento nella fase in cui può offrire i maggiori benefici.

Il programma ha una durata prevista di tre anni e viene proposto alle famiglie su base volontaria. Lo screening per la MLD non è attualmente compreso nei Livelli essenziali di assistenza (LEA) e, pertanto, l'adesione richiede il consenso informato dei genitori.

Il test senza un nuovo prelievo

Uno degli elementi del progetto è la possibilità di effettuare l'esame senza sottoporre il neonato a una nuova puntura. Il test utilizza infatti le gocce di sangue prelevate dal tallone tra le 48 e le 72 ore dalla nascita nell'ambito dello screening neonatale ordinario, raccolte sul cosiddetto 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”, ha dichiarato il presidente della Regione Campania Roberto Fico. “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”.

Il nuovo percorso si aggiunge agli esami già effettuati nell'ambito dello screening neonatale regionale, ampliando la possibilità di identificare precocemente una patologia che, nelle sue forme più aggressive, può determinare un rapido deterioramento delle capacità motorie e cognitive.

Il ruolo del CEINGE

Il CEINGE rappresenta il Centro Unico di riferimento regionale per lo screening neonatale e già effettua gli esami previsti dalla normativa per i nuovi nati della Campania. Il sistema regionale comprende le 48 patologie inserite nello screening obbligatorio previsto dalla legge 167/2016 e nei LEA dal 2017.

“Questa iniziativa rientra in un percorso di arricchimento progressivo che ci vede già impegnati in altre patologie non inserite nei Lea, quali le malattie lisosomiali”, ha spiegato Mariano Giustino, amministratore delegato del CEINGE, sottolineando che i bambini individuati attraverso i percorsi già attivi sono stati presi in carico tempestivamente.

Una malattia rara e progressiva

La leucodistrofia metacromatica è una malattia genetica rara caratterizzata dalla progressiva degenerazione del sistema nervoso. La patologia è legata al deficit dell'enzima arilsulfatasi A, con conseguente accumulo nell'organismo di sostanze denominate sulfatidi che danneggiano la struttura e il funzionamento del sistema nervoso.

Le stime disponibili indicano un'incidenza compresa tra circa un caso ogni 40mila e uno ogni 160mila nati vivi. Nelle forme a esordio precoce, la malattia può determinare una rapida perdita delle capacità motorie e cognitive e un grave peggioramento delle condizioni del bambino.

Per alcune forme e in determinate fasi della malattia è oggi disponibile nell'Unione europea una terapia genica in grado di modificarne il decorso. Il beneficio del trattamento risulta particolarmente rilevante quando l'intervento avviene prima della comparsa dei sintomi, rendendo la diagnosi attraverso lo screening neonatale un elemento centrale del percorso di presa in carico.

Il progetto pilota

Il programma dedicato alla MLD è stato finanziato da Orchard Therapeutics e approvato dal Comitato Etico dell'Università di Napoli, con protocollo 309/2024.

L'obiettivo dichiarato è estendere l'opportunità della diagnosi precoce a tutti i nuovi nati della Regione Campania che aderiranno volontariamente al programma, integrando il percorso già esistente e favorendo un accesso più tempestivo alla valutazione specialistica e alle eventuali terapie.

L'iniziativa si inserisce così nel più ampio processo di ampliamento dello screening neonatale per le malattie rare, con l'obiettivo di intercettare alcune patologie prima che manifestino i loro effetti clinici e di contribuire a ridurre le differenze nell'accesso alle opportunità diagnostiche e terapeutiche.

<https://www.salernonotizie.it/2026/10/01/leucodistrofia-metacromatica-in-campania-nuovo-screening-neonatale-per-la-diagnosi-precoce/>

Leucodistrofia metacromatica, in Campania nuovo screening neonatale per la diagnosi precoce

1 Ottobre 2026 4 Min. di lettura

Stampa

Un nuovo strumento per individuare alla nascita la **leucodistrofia metacromatica (MLD)** e intervenire prima che la malattia possa provocare danni neurologici irreversibili. È partito in **Campania** un progetto pilota per lo **screening neonatale** della rara patologia genetica neurodegenerativa, promosso dal CEINGE, Centro di Ingegneria genetica e riferimento regionale per lo screening neonatale.

L'iniziativa punta a sfruttare la possibilità offerta dalle più recenti **terapie geniche**, la cui efficacia è strettamente legata alla tempestività con cui la malattia viene riconosciuta. L'identificazione dei bambini prima dell'insorgenza dei sintomi consente infatti di avviare gli approfondimenti specialistici e valutare l'accesso al trattamento nella fase in cui può offrire i maggiori benefici.

Il programma ha una durata prevista di **tre anni** e viene proposto alle famiglie su base volontaria. Lo screening per la MLD non è attualmente compreso nei **Livelli essenziali di assistenza (LEA)** e, pertanto, l'adesione richiede il **consenso informato** dei genitori.

Il test senza un nuovo prelievo

Uno degli elementi del progetto è la possibilità di effettuare l'esame senza sottoporre il neonato a una nuova puntura. Il test utilizza infatti le **gocce di sangue prelevate dal tallone** tra le 48 e le 72 ore dalla nascita nell'ambito dello screening neonatale ordinario, raccolte sul cosiddetto **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”, ha dichiarato il presidente della Regione Campania **Roberto Fico**. “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”.