

SALUTE

Sanità e prevenzione, svolta in Campania: al via lo screening neonatale pilota per sconfiggere la Leucodistrofia

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

A I via in Regione Campania un nuovo test neonatale per la diagnosi precoce di leucodistrofia metacromatica (MLD), una rara e grave malattia genetica neurodegenerativa progressiva, caratterizzata da un grave e rapido deterioramento delle funzioni, motorie e cognitive. Grazie ad un progetto pilota attivo al CEINGE, Centro di Ingegneria genetica e Unico Polo Regionale per lo screening neonatale, il sistema sanitario regionale offre una nuova opportunità di prevenzione salvavita con l'attivazione del nuovo test.

L'importanza cruciale della diagnosi precoce

L'efficacia delle terapie geniche di ultima generazione ad oggi disponibili dipende esclusivamente dalla diagnosi precoce: i maggiori benefici si ottengono quando il bambino viene identificato e trattato prima della comparsa dei sintomi e del danno neurologico irreversibile. Riconoscere la malattia prima della comparsa dei sintomi può quindi consentire l'accesso alla terapia genica nelle fasi in cui offre i risultati migliori. Oggi è infatti disponibile una terapia genica autorizzata nell'Unione europea per specifiche forme e fasi della malattia, in grado di modificarne il decorso.

Le modalità del test e l'adesione volontaria

Lo screening per la MLD, non obbligatorio e non inclusi nei Livelli essenziali di assistenza (LEA), viene proposto ai nuovi nati in Campania nell'ambito di un progetto della durata di tre anni. L'adesione è volontaria e richiede la firma del consenso informato da parte dei genitori in ospedale. Non sono necessarie ulteriori punture: il test utilizza le stesse gocce di sangue già 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 rafforza il percorso di screening della Regione

Campania, affiancando agli esami già previsti un'ulteriore possibilità di individuare precocemente la patologia. "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"

I dati sulla patologia e il finanziamento del progetto

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 può provocare una rapida perdita delle capacità motorie e cognitive, con conseguenze gravissime per la vita del bambino. Il nuovo test si inserisce nella rete regionale dello screening neonatale, che ha nel CEINGE il proprio Centro Unico di riferimento. Il Centro esegue già lo screening su tutti i nati della Campania per le 48 patologie previste dalla legge 167/2016 e inserite nei LEA del 2017. Il progetto pilota è finanziato da Orchard Therapeutics ed è stato approvato dal Comitato Etico dell'Università di Napoli. 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.salernotoday.it/benessere/salute/screening-neonatale-campania-Leucodistrofia.html>

SALERNO TODAY

ST
Redazione
02 ottobre 2026 06:21

f w

Si parla di
neonati

VIDEO DEL GIORNO
Salerno con il naso all'insù: lo spettacolare video delle Freccie Tricolori sulla nostra città

SALUTE

Sanità e prevenzione, svolta in Campania: al via lo screening neonatale pilota per sconfiggere la Leucodistrofia

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



SALERNO TODAY

Al via in Regione Campania un nuovo test neonatale per la diagnosi precoce di leucodistrofia metacromatica (MLD), una rara e grave malattia genetica neurodegenerativa progressiva, caratterizzata da un grave e rapido deterioramento delle funzioni, motorie e cognitive. Grazie ad un progetto pilota attivo al CEINGE, Centro di Ingegneria genetica e Unico Polo Regionale per lo screening neonatale, il sistema sanitario regionale offre una nuova opportunità di prevenzione salvavita con l'attivazione del nuovo test.