

## SANITA' IN CAMPANIA

# Leucodistrofia metacromatica: test neonatale in Campania

Basta il sì dei genitori, firmato in reparto, perché il Ceinge di Napoli cerchi la leucodistrofia metacromatica fin dai primi giorni di vita. Per tre anni la Campania prova a giocare d'anticipo su una malattia che lascia alla terapia genica una finestra molto stretta.

Da oggi, 1° ottobre 2026, chi diventa genitore in Campania può chiedere che le gocce di sangue raccolte dal tallone del proprio bambino tra le 48 e le 72 ore di vita vengano esaminate anche per la leucodistrofia metacromatica (MLD), una malattia genetica rara che consuma poco alla volta il sistema nervoso. L'esame si fa al Ceinge, il centro unico regionale per lo screening neonatale, è facoltativo e chiede soltanto la firma del consenso informato in ospedale: nessuna nuova puntura, perché il campione è quello di sempre. Il test fa parte di un progetto pilota di tre anni finanziato da Orchard Therapeutics, l'azienda che commercializza l'unica terapia genica disponibile per questa malattia, con il via libera del Comitato etico dell'Università di Napoli. La MLD è ancora fuori dai Livelli essenziali di assistenza, eppure la Regione ha scelto di offrirla: quella terapia dà il meglio di sé quando il bambino la riceve prima di avere sintomi.

### SANITÀ CAMPANIA

Poche gocce dal tallone, raccolte nei primi giorni di vita: da oggi in Campania possono raccontare anche la leucodistrofia metacromatica.

### UNA FIRMA IN REPARTO, PRIMA CHE LA MALATTIA SI MUOVA

Per anni, nelle famiglie toccate da questa malattia, la diagnosi è arrivata sempre allo stesso modo: un bambino che all'improvviso camminava peggio, che lasciava indietro le parole appena imparate... e una risposta giunta quando il danno aveva già fatto molta strada. Il test che il Ceinge mette a disposizione da oggi prova a rovesciare quell'ordine e a portare la scoperta nei primi giorni di vita, quando ancora non si vede nulla.

Ai genitori: le modalità di adesione raccontate qui seguono le comunicazioni ufficiali della Regione Campania. Per ogni dubbio sul proprio bambino, il primo riferimento resta il personale del punto nascita o il pediatra.

### **Lo stesso cartoncino, un sì in più**

Quelle poche gocce finiscono su un supporto di carta assorbente, il cartoncino di Guthrie, che il Ceinge già analizza per lo screening obbligatorio di ogni nato in regione: lo prevede dal 2016 la legge 167 sullo screening neonatale esteso, entrata nei LEA l'anno dopo.

A fare la differenza è la firma. Lo screening obbligatorio scatta in automatico, mentre per la leucodistrofia metacromatica serve il consenso esplicito di mamma e papà, perché l'esame vive dentro un protocollo sperimentale con regole sue; una famiglia che preferisce non aderire continua comunque a ricevere, identiche, tutte le analisi previste per legge.

### **Un enzima che manca, una guaina che si consuma**

Tutto comincia da un enzima, l'arilsulfatasi A, che il gene ARSA dovrebbe produrre. Quando il gene è difettoso l'enzima manca o lavora male e i sulfatidi, grassi che l'organismo di solito smaltisce, si accumulano fino a rovinare la mielina, il rivestimento che protegge le fibre nervose del cervello e dei nervi periferici. Un danno che sembra lento, eppure nelle forme della prima infanzia si porta via in poco tempo la capacità di camminare e quella di parlare.

Accanto a queste esistono forme giovanili e una forma adulta, meno aggressiva. Sulla frequenza le stime oscillano parecchio, da un caso ogni 40mila a uno ogni 160mila nati vivi.

### **Una terapia con una finestra stretta**

Fino al dicembre 2020, per la gran parte di questi bambini, c'erano soltanto trattamenti palliativi. Poi l'Unione europea ha autorizzato Libmeldy (atidarsagene autotemcel), frutto della ricerca dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano; dall'aprile 2022 in Italia la rimborsa il Servizio sanitario nazionale e nel 2024 è arrivato anche il via libera degli Stati Uniti, dove si chiama Lenmeldy.

Il meccanismo ha qualcosa di sorprendente. Si prelevano le cellule staminali del sangue del bambino stesso e in laboratorio, grazie a un vettore lentivirale ricavato da una versione modificata e resa innocua del virus HIV, vi si inseriscono copie funzionanti del gene ARSA. Una chemioterapia prepara il midollo osseo ad accoglierle, poi le cellule corrette tornano nel piccolo attraverso un'infusione e cominciano a produrre l'enzima che mancava, fino a raggiungere il cervello.

Tutto si gioca sul tempo. L'indicazione autorizzata riguarda i bambini con forma tardo-infantile o giovanile precoce ancora privi di segni della malattia. Tra quelli con forma giovanile precoce può riceverla anche chi ha sintomi iniziali ma cammina ancora da solo e non presenta declino cognitivo. Nella forma tardo-infantile, la più precoce, la comparsa dei sintomi chiude la porta a questo trattamento.

Nel 2025 il New England Journal of Medicine ha pubblicato i risultati raccolti in dodici anni su 39 bambini trattati: la maggior parte di quelli raggiunti prima dei sintomi ha conservato la capacità di camminare, che i bambini del gruppo di confronto, mai trattati, avevano perso nei primi anni di vita. C'è poi un dettaglio, raccontato dagli autori dello studio dell'Ospedale San Raffaele, che pesa più delle percentuali.

Molti dei piccoli trattati erano fratelli minori di bambini già malati e sono stati scoperti proprio grazie alla diagnosi del primogenito, arrivata ormai troppo tardi per lui.

### **Se il test accende un campanello**

Uno screening seleziona i bambini da guardare più da vicino; la diagnosi arriva dopo, con esami di conferma come il dosaggio dell'attività dell'enzima e l'analisi del gene ARSA. È esattamente il momento a cui il presidente della Regione, Roberto Fico, ha legato il nuovo test: una diagnosi tempestiva, ha spiegato, apre la valutazione specialistica per l'accesso alla terapia prima che si producano danni neurologici irreversibili.

Le comunicazioni di oggi lasciano però in sospeso due cose che ogni genitore vorrebbe sapere subito, cioè i tempi di risposta e il centro clinico che seguirà i bambini con un esito da riesaminare.

### **Chi sostiene i costi, chi fissa le regole**

La sperimentazione è pagata da Orchard Therapeutics, l'azienda titolare della terapia genica per la MLD, entrata nel gennaio 2024 nel gruppo farmaceutico giapponese Kyowa Kirin. Le regole le ha fissate il Comitato etico dell'Università di Napoli, che ha approvato il protocollo con il numero 309/2024: è lì che si stabilisce come raccogliere il consenso, come usare i campioni e in che modo comunicare gli esiti.

Dal canto suo la Regione presenta il progetto come un'occasione in più di diagnosi precoce per tutti i nuovi nati e un modo per assottigliare le disuguaglianze nell'accesso alle terapie.

### **Quattro mesi, dall'aula al laboratorio**

La strada si è aperta il 27 maggio 2026 nell'aula del Consiglio regionale della Campania, che ha approvato all'unanimità una mozione di Luca Trapanese, vicepresidente del Consiglio e consigliere del Movimento 5 Stelle, sottoscritta da tutto il suo gruppo. A sollecitarla era stata l'associazione Voa Voa! Amici di Sofia, che da anni si batte per questo screening.

Il testo chiedeva alla Giunta qualcosa di più ampio di un esame di laboratorio. Voleva un progetto pilota su goccia di sangue essiccata accompagnato da un PDTA regionale dedicato alla malattia, cioè un protocollo diagnostico e terapeutico codificato, con operatori formati e genitori informati in modo accessibile; e impegnava la Regione a spingere la MLD, attraverso la Conferenza delle Regioni, verso il pannello nazionale dello screening neonatale esteso, portando come argomento proprio i dati raccolti in Campania. Oggi Trapanese parla di una prima risposta a quella richiesta.

### **Un laboratorio che conosce già queste malattie**

Al Ceinge la MLD trova un terreno preparato. Da alcuni anni il centro offre, anche lì fuori dai LEA, lo screening per diverse malattie da accumulo lisosomiale, la stessa famiglia della leucodistrofia metacromatica, tra cui la malattia di Pompe, la malattia di Fabry e la mucopolisaccaridosi di tipo I.

L'amministratore delegato, Mariano Giustino, vede nel nuovo test un'altra tappa di questo arricchimento e assicura che tutti i bambini individuati finora sono stati trattati tempestivamente.

## Nascere in una regione o in un'altra

In Italia la possibilità di scoprire la MLD alla nascita dipende ancora, in buona parte, dall'indirizzo del reparto in cui si viene al mondo. La Toscana ha fatto da apripista nel marzo 2023 con il laboratorio di screening dell'ospedale pediatrico Meyer, sostenuto da Voa Voa. In 28 mesi ha eseguito oltre 54.600 test, con un'adesione delle famiglie del 99,7%; la Giunta regionale ha poi inserito la malattia nel pannello obbligatorio con la delibera n. 1149 del 4 agosto 2025, come ha documentato Osservatorio Screening.

La Lombardia è partita nel 2024 con un progetto coordinato dall'Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi e finanziato da Fondazione Telethon. A luglio 2026 il suo Consiglio regionale ha stanziato 250mila euro per fare del test un esame strutturale dal 2027, una scelta riportata anche da ANSA. Due regioni, lo stesso cammino: prima la sperimentazione affidata al consenso dei genitori, poi l'ingresso stabile tra gli esami di tutti. La Campania ha appena mosso il primo passo.

Con una malattia così rara servono grandi numeri. Nei soli primi sette mesi del 2025 in Campania sono nati 21.693 bambini; se si incrociano queste nascite con le stime di frequenza, i casi attesi nell'intero triennio si contano sulle dita di una mano e il conto potrebbe anche restare a zero.

## Una legge che chiama la malattia per nome

Qualcosa si è mosso anche a Roma. La legge di bilancio 2026, la legge 30 dicembre 2025 n. 199, cita espressamente gli accertamenti per individuare la leucodistrofia metacromatica negli screening neonatali tra le attività di prevenzione finanziate con una quota del Fondo sanitario nazionale. Per le famiglie che da anni chiedono questo esame, vedere la MLD scritta in una norma dello Stato ha avuto il sapore di un riconoscimento.

Voa Voa ha invitato fin da subito alla prudenza. Quel finanziamento lascia la malattia fuori dai LEA e dal pannello nazionale obbligatorio: finché mancano gli atti attuativi, ogni Regione decide da sé tempi e modalità. Il progetto del Ceinge nasce proprio in questo spazio.

### DAL REPARTO AL LABORATORIO, PASSO DOPO PASSO

| PASSAGGIO           | COSA ACCADE                                                                  | IL SEGNALE DA NOTARE                                                 | CONSEGUENZA                                                  |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| <b>La domanda</b>   | In ospedale, nei giorni dopo il parto, ai genitori viene chiesto se aderire. | La firma del consenso informato apre le porte all'esame.             | La scelta va fatta prima che il cartoncino parta per Napoli. |
| <b>Il campione</b>  | Le gocce del tallone vengono fissate sul cartoncino.                         | Lo stesso supporto serve alle malattie dello screening obbligatorio. | Il cartoncino viaggia verso il laboratorio regionale.        |
| <b>L'analisi</b>    | Al Ceinge il test per la MLD si affianca agli esami di legge.                | Napoli è l'unico punto di arrivo della regione.                      | Un solo laboratorio e gli stessi criteri per ogni neonato.   |
| <b>Dopo l'esito</b> | Un risultato anomalo apre la fase di conferma.                               | Lo screening da solo non pronuncia diagnosi.                         | Con la conferma si valuta l'accesso alla terapia genica.     |

<https://www.sbircialanotizia.it/articoli/2026/10/01/screening-mld-campania-1uepn/>

[HOME](#)
[CHI SIAMO](#)

SANITÀ IN CAMPANIA

## Leucodistrofia metacromatica: test neonatale in Campania

Basta il *sì* dei genitori, firmato in reparto, perché il **Ceinge** di Napoli cerchi la **leucodistrofia metacromatica** fin dai primi giorni di vita. Per tre anni la Campania prova a giocare d'anticipo su una malattia che lascia alla terapia genica una finestra molto stretta.

Progetto di tre anni

Consenso dei genitori

Nessuna nuova puntura

Analisi al Ceinge

Fuori dal LEA

Da oggi, **1° ottobre 2026**, chi diventa genitore in **Campania** può chiedere che le gocce di sangue raccolte dal tallone del proprio bambino tra le **48 e le 72 ore di vita** vengano esaminate anche per la **leucodistrofia metacromatica (MLD)**, una malattia genetica rara che consuma poco alla volta il sistema nervoso. L'esame si fa al **Ceinge**, il centro unico regionale per lo screening neonatale, è *facoltativo* e chiede soltanto la firma del consenso informato in ospedale: nessuna nuova puntura, perché il campione è quello di sempre. Il test fa parte di un **progetto pilota di tre anni** finanziato da **Orchard Therapeutics**, l'azienda che commercializza l'unica terapia genica disponibile per questa malattia, con il via libera del Comitato etico dell'Università di Napoli. La MLD è ancora fuori dai **Livelli essenziali di assistenza**, eppure la Regione ha scelto di offrirla: quella terapia dà il meglio di sé quando il bambino la riceve prima di avere sintomi.

UNA FIRMA IN REPARTO, PRIMA CHE LA MALATTIA SI MUOVA

Per anni, nelle famiglie toccate da questa malattia, la diagnosi è arrivata sempre allo stesso modo: un bambino che all'improvviso camminava peggio, che lasciava indietro le parole appena imparate... e una risposta giunta quando il danno aveva già fatto molta strada. Il test che il Ceinge mette a disposizione da oggi prova a rovesciare quell'ordine e a portare la scoperta nei primi giorni di vita, quando ancora non si vede nulla.

**Ai genitori:** le modalità di adesione raccontate qui seguono le comunicazioni ufficiali della Regione Campania. Per ogni dubbio sul proprio bambino, il primo riferimento resta il personale del punto nascita o il pediatra.

**Sommario dei contenuti**

- Lo stesso cartoncino, un sì in più
- Un enzima che manca, una guaina che si consuma
- Una terapia con una finestra stretta
- Se il test accende un campanello
- Chi sostiene i costi, chi fissa le regole
- Quattro mesi, dall'aula al laboratorio
- Un laboratorio che conosce già queste malattie
- Nascere in una regione o in un'altra
- Una legge che chiama la malattia per nome

Poche gocce dal tallone, raccolte nei primi giorni di vita: da oggi in Campania possono raccontare anche la leucodistrofia metacromatica.

SANITÀ CAMPANIA