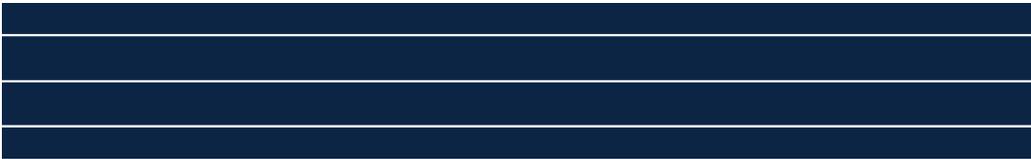




Screening Neonatale
Pensato per il suo futuro





Nei Punti Nascita del Lazio è offerto un test per identificare precocemente (prima che compaiono i sintomi della malattia) i neonati affetti da una condizione genetica rara, l'**Atrofia Muscolare Spinale (SMA)**. Si tratta di una malattia neuromuscolare rara caratterizzata, dal punto di vista clinico, da paralisi muscolare progressiva dovuta alla perdita del controllo volontario del movimento, mentre lo sviluppo intellettuale è normale.

Lo screening SMA consiste in un test genetico sul DNA che verrà ottenuto da una goccia di sangue prelevato dal tallone del bambino entro le prime 72 ore di vita. **Il prelievo verrà fatto insieme a quello dello screening neonatale metabolico, obbligatorio per legge, per cui non sarà necessario fare prelievi aggiuntivi.**

Se non si riscontrano valori anomali, cioè il test risulta negativo, non si viene ricontattati. Se il test dovesse risultare positivo, verrete ricontattati direttamente dal personale dell'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica per effettuare un nuovo prelievo di sangue per la conferma del risultato.

Negli ultimi anni, sono stati sviluppati alcuni trattamenti della SMA che hanno dato ottimi risultati: dal 2017 è stata approvata la prima terapia efficace per la SMA ed almeno altre due terapie verranno rese presto disponibili.



I dati scientifici oggi disponibili dimostrano che la terapia è tanto più efficace quanto più è precoce: pertanto, una diagnosi tempestiva di SMA è di estrema importanza per il miglioramento della qualità della vita del paziente e della famiglia.

Inoltre, è stato dimostrato che pazienti con diagnosi probabile di forme gravi di SMA, trattati prima della comparsa dei sintomi, presentano uno sviluppo motorio quasi sovrapponibile a quello dei bambini non affetti.

Lo Screening Neonatale per la SMA è stato avviato nella Regione Lazio e nella Regione Toscana grazie ad un progetto pilota in collaborazione con l'Università Cattolica del Sacro Cuore.

Essendo un progetto pilota, la partecipazione del vostro bambino è volontaria e richiede il vostro consenso scritto.

