

Due anni di screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale: adesione al 98%

Pubblicato: Giovedì 25 Settembre 2025



L'introduzione dello **screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) in Lombardia**, avvenuta due anni fa, ha rappresentato una vera e propria **svolta nel campo della diagnosi precoce e delle terapie per questa grave patologia genetica**. Grazie a questo programma, è oggi possibile identificare la SMA alla nascita, permettendo un accesso tempestivo alle terapie più appropriate e aumentando significativamente le possibilità di un futuro migliore per i bambini colpiti da questa malattia.

Ad oggi, **oltre 125 mila neonati sono stati sottoposti al test, con una adesione che si attesta al 98%**. Di questi, 12 bambini sono risultati positivi al test, sei dei quali erano presintomatici. Grazie alla diagnosi precoce, tutti i bambini sono stati avviati a un trattamento mirato, tra cui l'innovativa terapia genica per i casi idonei. Questo approccio ha contribuito a cambiare radicalmente la prognosi per questi piccoli pazienti, riducendo i danni causati dalla malattia e migliorando la qualità della loro vita.

L'importanza di questo screening è stata celebrata al Centro Clinico NeMO di Milano, che ha ospitato una semplice merenda con le famiglie dei bambini coinvolti. La presenza dei piccoli pazienti, sorridenti e giocosi, è la dimostrazione concreta dell'efficacia del programma: l'accesso precoce alle cure ha infatti cambiato la storia della malattia, offrendo ai bambini e alle loro famiglie una nuova prospettiva di vita. I genitori possono oggi guardare con maggiore speranza al futuro dei propri figli, grazie alla possibilità di intervenire tempestivamente con trattamenti che impediscono il progressivo

deterioramento motorio.

La diagnosi precoce, tuttavia, non è sufficiente se non è accompagnata da un adeguato percorso di cura. In questo contesto, i Centri Clinici NeMO giocano un ruolo fondamentale. I Centri offrono supporto alle famiglie, fornendo un accompagnamento continuo e competente, essenziale per affrontare la sfida della malattia.

Nel corso dell'ultimo anno, **i Centri NeMO di Milano e Brescia hanno preso in carico oltre 2.400 pazienti affetti da malattie neuromuscolari, di cui 190 bambini e adulti con SMA.** Questi centri sono stati determinanti per garantire un percorso di cura personalizzato e per offrire un punto di riferimento costante alle famiglie.

Lo screening neonatale in Lombardia: un programma efficace e diffuso

Il programma di screening neonatale per la SMA è uno degli strumenti più efficaci per la prevenzione e la cura precoce delle malattie genetiche rare. In Lombardia, **lo screening per la SMA viene eseguito con un semplice prelievo di sangue dal tallone del neonato, effettuato tra le 48 e le 72 ore dalla nascita.** I campioni vengono analizzati in laboratorio e, in caso di sospetto, i genitori vengono rapidamente informati e indirizzati verso ulteriori accertamenti.

Il trattamento precoce è fondamentale per limitare i danni irreversibili e garantire uno sviluppo motorio e una qualità di vita simili a quelli dei bambini senza patologie. Il sistema sanitario lombardo è in grado di fornire un supporto completo grazie alla **Rete Regionale Malattie Rare, che comprende 61 presidi sul territorio,** e al laboratorio regionale per lo screening neonatale situato presso l'ospedale Buzzi di Milano. Inoltre, l'IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta rappresenta il centro di riferimento regionale per la SMA, dove vengono gestiti i casi più complessi e vengono attuati i trattamenti più avanzati.

Il programma di screening neonatale per la SMA non solo ha migliorato le prospettive per i bambini colpiti dalla malattia, ma ha anche posto la Lombardia all'avanguardia in questo settore, facendo della regione un esempio da seguire in Italia e in Europa. Il successo di questo programma dimostra come una politica sanitaria mirata e tempestiva possa fare la differenza nella vita delle persone, trasformando la cura in un diritto accessibile a tutti.

[Alessandra Toni](#)

alessandra.toni@varesenews.it