

Screening neonatale esteso, una buona notizia per i malati di SMA (e per tutti!)

Atrofia muscolare spinale, rilevando in tempo la patologia sarà finalmente possibile modificarne il decorso grazie a un farmaco salvavita.

Una buona notizia che arriva proprio per Natale: è stato approvato l'emendamento alla legge 167/2016 da parte della Commissione Bilancio della Camera che prevede un ampliamento dello screening neonatale che si fa a tutti i bambini e che permetterà di diagnosticare alla nascita un'eventuale presenza dei geni dell'atrofia muscolare spinale (SMA), prima che i sintomi si manifestino in maniera conclamata. La procedura non è affatto invadente:

“Per effettuare il test genetico, che individua con certezza il 97-98% dei casi di Sma – afferma il prof. Francesco Danilo Tiziano dell'Università Cattolica – occorre aggiungere solo una minima quantità di sangue del neonato, rispetto a quello già prelevato per gli screening obbligatori. Entro pochi giorni dalla nascita e con costi contenuti riusciremo a ottenere i risultati e, in caso di diagnosi, potremo avviare immediatamente il trattamento farmacologico, aumentando esponenzialmente l'efficacia della cura e contrastando il processo degenerativo” (da [SuperAbile](#))

L'iniziativa di screening neonatale partirà in Lazio e Toscana nei primi mesi del 2019, con la collaborazione di Policlinico Gemelli di Roma, ospedale Meyer di Firenze e associazione Famiglie Sma, insieme a Biogen.

Sebbene sia limitato il numero di famiglie che vive il dramma delle malattie genetiche rare, l'entusiasmo per questo passo in avanti coinvolge tutti noi, fermamente convinti del valore di una medicina a sostegno della vita e della cura, anche quando la malattia non può essere guarita. In questo caso, però la speranza si spalanca di molto:

«Ci rivolgiamo soprattutto alle future mamme e ai futuri papà – afferma Daniela Lauro (Preseidente nazionale Famiglie SMA NdR) – nel momento in cui i vostri figli, appena nati, effettueranno gli screening obbligatori, sarà possibile rilevare, prima ancora della comparsa dei sintomi, l'eventuale presenza dei geni dell'atrofia muscolare spinale. Ed è qui che avverrà la svolta storica: in caso di diagnosi positiva il bambino potrà essere immediatamente trattato per ottenere uno sviluppo normale simile a quello dei coetanei sani. Un progresso scientifico rivoluzionario – continua la presidente – dovuto alla terapia farmacologica Nusinersen, ufficialmente autorizzata in Italia da un anno. Un trattamento capace di rallentare, o in alcuni casi di arrestare, l'avanzare della patologia, se somministrato sin dalla nascita, come già dimostrato in numerosi casi». (da [Famiglie SMA](#))

Cos'è la SMA?

L'atrofia muscolare spinale è una malattia caratterizzata da degenerazione dei motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale cui consegue atrofia e debolezza dei muscoli del tronco e degli arti. Ne esistono tre tipi clinici in base all'età di insorgenza e la gravità della compromissione muscolare.

Si può manifestare alla nascita o rendersi evidente dopo i primi mesi di vita. Ha un decorso purtroppo rapido a causa della paralisi dei muscoli respiratori per cui la minima infezione bronco-polmonare può risultare fatale (fonte: [Osservatorio sulle malattie rare](#)). Esiste l'associazione [Famiglie SMA](#) che ha lo scopo di affiancare i genitori impegnati nella cura e accudimento dei propri figli; sappiamo bene che la compagnia dentro un percorso di dolore e fatica è un bene di necessità e sopravvivenza.

Malato cura malato

Di recente un'altra bella notizia arriva da Isernia: alcuni detenuti hanno prodotto dei manufatti da vendere nel mercatino di beneficenza che ogni anno a dicembre organizza l'Associazione per la Onlus Famiglie SMA. La direttrice della casa circondariale Maria Antonietta Lauria ha sottolineato il valore di questo gesto:

In questa iniziativa la persona detenuta ricostruisce un rapporto positivo con la società, ritrova un riconoscimento della propria dignità ed alimenta l'amore genitoriale esperito tramite l'immedesimazione dei bimbi dell'associazione con il proprio figlio. (da IsNews)

Immedesimazione è una parola meravigliosa, è il "tuo" che si fa "mio"; l'antidoto all'egoismo che sempre uccide la persona è la fraternità d'anime.

Il cuore malato di un detenuto tende la mano a un bambino malato nel corpo, il quale a sua volta dona la propria ferita a chi vive il peso di una colpa.

Qualunque declinazione assuma, fisica – mentale – emotiva, la cura è una faccenda che per incidere sul corpo deve innanzitutto fissare la dignità dell'anima, come diceva San Giuseppe Moscati:

Ahimè la nostra scienza, se fosse tutta fredda e destinata solo a mantenere i minuti piaceri del corpo, a che cosa servirebbe? Sarebbe un'ancella del materialismo e dell'egoismo! E perciò per metterla al riparo di simile accusa, noi medici, in momenti supremi, ricordiamoci di avere di fronte a noi, oltre che un corpo, un'anima, creatura di Dio. Vi garantisco che attraverso i miei diuturni studi compiuti, e le conoscenze dei vari popoli d'Europa e dei loro costumi, ho radicato sempre più la credenza dell'al di là; l'ingegno umano così possente, capace di manifestazioni di bellezza e di verità e di bene, non può essere che divino, e l'anima e il pensiero umano a Dio devono ritornare.



Annalisa Teggi

Aleteia, 7 dicembre 2018