

**Relazione alla proposta di legge a iniziativa dei Consiglieri Bora, Biancani, Carancini,
Casini, Cesetti, Mangialardi, Mastrovincenzo, Vitri**

SCREENING OBBLIGATORIO PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

Signori Consiglieri,

l'atrofia muscolare spinale (Sma) è una patologia neuromuscolare genetica rara caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento.

Essa colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile causata, nel 95% dei casi, da specifiche mutazioni nel gene *SMN1*, che codifica per la proteina SMN (Survival Motor Neuron), essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni.

A causa di questa malattia, attività quotidiane come andare carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire sono difficili e spesso impossibili. La debolezza muscolare progressiva, se non tempestivamente trattata, porta successivamente a paralisi e a insufficienza respiratoria e morte prematura, di solito prima dei due anni. Una volta che i sintomi si sviluppano, persistono per tutta la vita del paziente, con una conseguente disabilità grave e permanente.

Oggi, finalmente, è disponibile una terapia per la SMA che dà risultati eccellenti se iniziata il più precocemente possibile, ma per farlo è necessario diagnosticare la malattia genetica sin dalle prime ore di vita del bambino grazie ad un test neonatale.

Tutti i bambini nati in Italia vengono sottoposti per legge tra le 48 e le 72 ore di vita ad un test, consistente nel prelievo di piccole gocce di sangue dal tallone, per individuare precocemente diverse malattie genetiche ed ereditarie.

Attraverso lo stesso prelievo è possibile individuare anche la SMA ma, ad oggi, questa specifica malattia non viene testata alla nascita e questo comporta gravi implicazioni per la sopravvivenza, la salute e la qualità di vita del bambino.

Infatti, lo screening neonatale consente di diagnosticare il disturbo nella sua fase più precoce e di introdurre immediatamente dei trattamenti in uno stadio pre-sintomatico che possono garantire uno sviluppo motorio adeguato all'età ed un miglior standard di assistenza medica, evitando oltretutto al sistema sanitario nazionale gli eventuali e ingenti costi legati alla malattia e alle sue complicanze considerato che il trattamento dopo l'insorgenza dei sintomi implica una vita segnata da gravi disabilità motorie.

Pertanto, l'obiettivo di questa proposta di legge è rendere obbligatorio lo screening neonatale anche per l'atrofia muscolare spinale attraverso l'attivazione di un "progetto pilota" da attuare a seguito dell'adozione di un protocollo operativo con cui vengano definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento del test genetico.