

Introduzione

Presentiamo i risultati del primo anno del nostro studio pilota eseguito sulla popolazione neonatale della Regione Liguria; la sua realizzazione prevede la collaborazione multidisciplinare tra l'Istituto G. Gaslini, la Regione Liguria e tutti gli 11 Centri nascita della Regione Liguria.

Lo SN permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie rare potenzialmente letali ma trattabili.

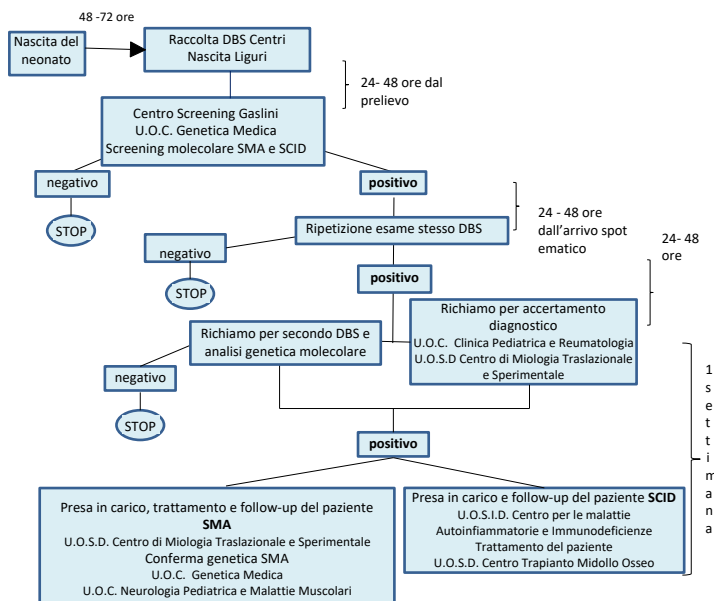
La SMA è una malattia neurodegenerativa (1:7000) caratterizzata da degenerazione dei motoneuroni del midollo spinale e atrofia muscolare. Delezioni bi-alleliche dell'esone 7 o 7-8 del gene *SMN1* sono causative del 95% dei casi. La terapia genica è disponibile. Le SCID sono un gruppo di immunodeficienze primitive mendeliane (1:50000) caratterizzate da grave deficit del sistema immunitario sia cellulare che umorale. Infezioni opportunistiche nei primi 3 mesi, qualora non trattate, possono essere fatali entro il primo anno di vita.

Gli scopi principali sono quelli di sviluppare un protocollo per screening neonatale genetico per SMA/SCID, di valutare l'incidenza delle patologie nella Regione Liguria e di calcolare i valori di riferimento e i cut-off nella popolazione neonatale sana.

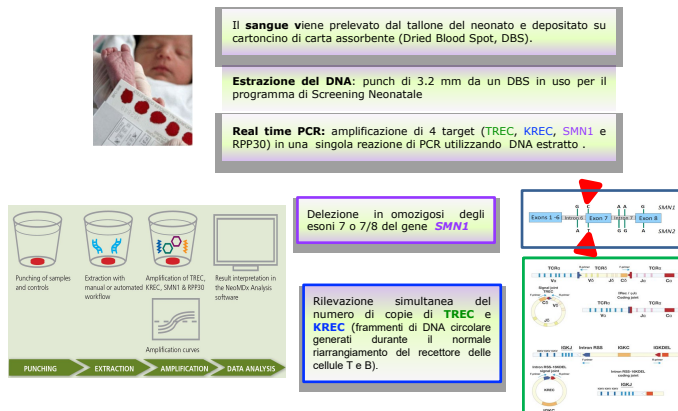
11 Centri nascita della Regione Liguria



Flow chart



Metodi

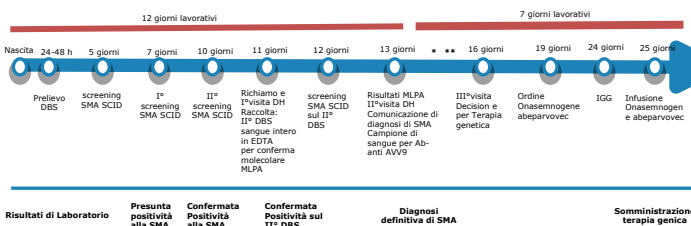


Risultati

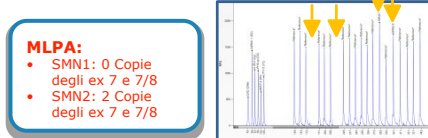
Da settembre 2021 al 31 agosto 2022 abbiamo effettuato il test di SN a circa 8500 neonati e rilevato:

- 1 caso di presunta SCID con bassi livelli di TREC (conferma genetica in corso);
- 1 caso di SMA-1 diagnosticato a 13 giorni di vita mediante MLPA e sottoposto a terapia genica in 25° giornata
- 1 caso di SMA-0 con sintomi clinici già alla nascita e deceduto in 5° giornata di vita.

Tabella 1: Linea del tempo del primo paziente ligure affetto da SMA-1



Conferma genetica del primo paziente ligure affetto da SMA-1



Conclusioni

Questo è il primo programma di screening combinato per SMA-SCID in Italia. Il test combinato permette la diagnosi precoce di neonati affetti da SMA e SCID ma spesso asintomatici massimizzando gli esiti della terapia e migliorando significativamente la loro qualità di vita. Questi dati rafforzano il processo di inclusione della SMA nel pannello di screening neonatale obbligatorio recentemente approvato a livello nazionale.