

OSPEDALE VASTO: NEONATO CON ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SALVATO CON TERAPIA GENICA

2 Gennaio 2026



VASTO - L'istinto di una futura mamma residente in Molise, assecondato dal papà, ha messo in sicurezza il bambino che portava in grembo. O, quantomeno, ha compiuto il primo passo importante, quello di voler partorire in Abruzzo, che

garantisce uno Screening neonatale esteso ai bambini appena nati.

Il resto lo ha fatto la Asl Lanciano Vasto Chieti, che in tempo record ha diagnosticato e trattato un neonato per la SMA, l'atrofia muscolare spinale, una malattia genetica causata da mutazioni nel gene SMN1, che porta a morte prematura o alla degenerazione dei motoneuroni nel midollo spinale, causando perdita di forza muscolare, atrofia, difficoltà a deglutire, parlare e respirare, con conseguente limitazione grave della mobilità.

Per l'Abruzzo si tratta di una doppia prima volta: per la diagnosi su un neonato, grazie alla convenzione con il CAST, il Centro Studi Avanzati e Tecnologie dell'Università D'Annunzio, e la somministrazione della terapia genica.

Questi i fatti: all'ospedale di Vasto il 19 dicembre una donna molisana ha dato alla luce un maschietto, con un parto avvenuto in modo naturale e senza complicazioni.

Entro le prime ore di vita il bambino, come tutti i nuovi nati in Abruzzo, è stato sottoposto allo screening neonatale esteso attraverso un semplice prelievo di sangue, per poter diagnosticare precocemente eventuali patologie metaboliche ereditarie e malattie rare.

Nel caso di questo bambino è stata evidenziata l'alterazione del patrimonio cromosomico responsabile della SMA, quella del tipo 1, la più severa e la principale causa genetica di mortalità infantile, che ha determinato l'immediato ricovero presso la Neonatologia dell'ospedale di Chieti, dove la Clinica pediatrica è Centro di riferimento regionale per la malattie rare.

Il neonato è stato quindi preso in carico da un'équipe multidisciplinare, come richiede un caso così complesso, che coinvolge diverse competenze, dal neurologo specialista in malattie neuromuscolari ai pediatri, al genetista, ai farmacisti.

Obbligata, per quanto "impegnativa" anche sotto il profilo economico, la scelta del percorso di cura: la terapia genica, il trattamento rivoluzionario che sta facendo storia e con un'unica somministrazione fornisce una copia funzionante del gene SMN1 nelle cellule nervose; in pratica va a correggere il difetto genetico che causa la malattia.

Si tratta del farmaco d'elezione per bambini con SMA di tipo 1, proprio come il piccolino ricoverato a Chieti, e ne arresta la progressione, invertendo un destino già scritto.

"La comunità scientifica dispone di evidenze che dimostrano l'efficacia della terapia genica – dice il Direttore generale della Asl Mauro Palmieri che ha autorizzato il trattamento, visto l'impegno di spesa elevatissimo a cui si è fatto fronte – che permette la produzione della proteina SMN, fondamentale per la sopravvivenza dei motoneuroni. Con tale trattamento viene rovesciata la sorte di bambini che, in passato, era segnata da poche speranze di sopravvivenza e la certezza di disabilità gravissime causate dalla progressione della malattia".

Nella maggior parte dei casi trattati con questo farmaco è stato riscontrato un netto miglioramento clinico e della qualità di vita dei bambini, con uno sviluppo motorio paragonabile a quelli sani.

La terapia, il cui costo supera di molto il milione di euro, è stata acquisita con procedura d'urgenza dalla casa farmaceutica produttrice, poiché dev'essere somministrata precocemente, nei primi giorni di vita, anche in assenza di sintomi. È risultato perciò fondamentale lo Screening neonatale che la Regione Abruzzo ha reso disponibile e obbligatorio per tutti i neonati (cosa che non avviene in Molise per questo genere di malattie) grazie a una piccola puntura eseguita sulla pianta del piede a poche ore dalla nascita. La diagnosi precoce, quindi, consente un altrettanto tempestivo avvio della terapia dall'efficacia potenziale elevatissima, e il tempo è una variabile che fa la differenza.

"Abbiamo agito con rapidità assoluta – aggiunge Palmieri – e fatto di tutto affinché la casa farmaceutica garantisse la consegna nonostante il periodo festivo e possibili difficoltà di tipo logistico. La somministrazione è avvenuta oggi attraverso un'unica infusione, della durata di circa un'ora. La mamma e il papà sono stati preventivamente e puntualmente informati del protocollo adottato e del percorso che dovrà essere seguito in futuro, sempre in raccordo con i nostri professionisti e con una rete assistenziale da attivare anche in Molise a cui fare riferimento in ogni circostanza. fisso. Abbiamo puntato, infatti, non solo sulla terapia immediata ma sull'assetto organizzativo complessivo, di cui è stato affidato il coordinamento a Francesco Chiarelli, Direttore del Dipartimento Materno Infantile e della Clinica Pediatrica".

Questi i professionisti coinvolti: Diego Gazzolo, Adele Primavera e Giustina Giardinelli, rispettivamente direttore, dirigente medico e coordinatrice della Neonatologia; Antonio Di Muzio, dirigente medico della Clinica Neurologica specialista in malattie neuromuscolari; Valentina Gatta, professore ordinario di Genetica all'Università D'Annunzio; Sara Matricardi, professore associato all'Università e specialista in Neuropsichiatria infantile e Pediatria, Letizia Di Fabio, responsabile della Farmacia.

Ha commentato l'assessore regionale alla Salute Nicoletta Verì.

“Credo che il dovere principale del sistema sanitario sia quello di essere vicino ai pazienti e alle loro famiglie, soprattutto nei momenti più difficili e complicati della propria vita, come quello che stanno attraversando i genitori del piccolo ricoverato al Policlinico di Chieti. Un momento complicato, ma di altrettanto grande speranza, perché grazie al risultato dello screening neonatale e alla tempestività delle procedure messe in atto dalla Asl, ha avuto l'opportunità di accedere a una terapia innovativa che potrà restituirgli una buona qualità della vita. E' importante proseguire sull'implementazione della prevenzione, perché solo attraverso le attività di screening è possibile intervenire nelle fasi precoci della patologia, in tempo per contrastarne gli effetti e garantire agli assistiti un'elevata aspettativa di guarigione o di limitazione dei danni provocati dalla malattia”.

Ha aggiunto il rettore dell'Università D'Annunzio Liborio Stuppia.

“Il primo trattamento in Abruzzo di un neonato affetto da Atrofia Muscolare Spinale grazie ad un protocollo di terapia genica rappresenta il punto di arrivo del progetto pilota, avviato presso il nostro Cast che ha permesso di estendere le malattie oggetto di screening neonatale ad un numero molto maggiore di quanto previsto a livello nazionale, portando così la Regione Abruzzo all'avanguardia nella diagnosi precoce di malattie rare che sarebbero incurabili se individuate tardivamente. Questo protocollo, grazie alla presa in carico da parte della Regione Abruzzo, rappresenta la dimostrazione che, come già avvenuto durante la pandemia, solo le strategie concordate tra Istituzioni possono garantire il salto di qualità della Sanità abruzzese con beneficio per tutti i cittadini. Un ringraziamento particolare va alle équipes di Biochimica e Genetica per la diagnosi precoce e di Pediatria e Neurologia per la presa in carico clinica e il trattamento”.