

## **Al Meyer già 8 bambini affetti da SMA salvati grazie alla terapia genica**

*La diagnosi alla nascita resa possibile grazie allo screening neonatale disponibile in Toscana, che ha consentito l'avvio immediato della terapia con un'ottima efficacia.*

Sono già 8 i bambini affetti da atrofia muscolare spinale di tipo 1 (SMA1) trattati con successo all'IRCCS AOU Meyer con la terapia genica. Hanno tutti mostrato un netto miglioramento clinico e della loro qualità di vita: in particolare, 4 dei piccoli precocemente trattati hanno presentato uno sviluppo motorio paragonabile a quello dei bambini sani. Si tratta di bambini che fino a pochi anni fa avrebbero avuto poche speranze di sopravvivenza e disabilità gravissime legate alla progressione della malattia.

Fondamentale, per la diagnosi di questa patologia, lo screening neonatale disponibile grazie alla Regione Toscana: in 6 di questi 8 casi l'atrofia muscolare spinale è stata individuata proprio così, con una semplice puntura sul tallone a poche ore dalla nascita, quando ancora la malattia non si era manifestata, e questo ha consentito un avvio della terapia molto precoce e dunque dall'efficacia potenziale elevatissima.

**La terapia.** La terapia genica per l'atrofia muscolare spinale di tipo 1 (SMA1) è da novembre 2020 una possibilità concreta per i piccoli pazienti italiani. L'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) a partire da questa data ha inserito il medicinale Zolgensma (onasemnogene abeparvovec), la prima terapia genica per l'atrofia muscolare spinale (SMA), nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale, per il trattamento della forma grave della malattia. Si tratta di un farmaco molto costoso e la Regione Toscana è stata tra le primissime regioni a somministrarlo una volta arrivato il via libera dell'Aifa nel 2020. Fondamentale, in questo senso, la collaborazione tra il team delle Malattie Metaboliche del Meyer, di cui è responsabile la dottoressa Elena Procopio, e il Servizio Farmaceutico dell'ospedale, guidato dalla dottoressa Lorena Di Simone.

La terapia genica Zolgensma, pur non essendo l'unico farmaco presente sul mercato per il trattamento della SMA, può essere considerato un farmaco non sostituibile, che agisce sostituendo la funzione del gene SMN1, che in questi pazienti è mancante o non funzionante. Una sola somministrazione endovenosa può dunque cambiare radicalmente la vita dei bambini nei quali la patologia viene diagnosticata precocemente, arrestando la progressione della malattia e dunque prevenendo la disabilità gravissima che la patologia comporta. Questo soprattutto grazie ai programmi di screening neonatale avviati in prima battuta in Toscana e nel Lazio, regioni pioniere in Italia.

**La testimonianza di una mamma.** Dalla disponibilità di Zolgensma i bambini diagnosticati per screening neonatale e suscettibili per tale terapia, sono stati trattati nelle primissime settimane di vita.

Una di loro è la piccola Amanda, residente in Toscana, che oggi ha tre anni e mezzo.

Racconta la sua mamma: "Quando è arrivata la diagnosi, grazie allo screening neonatale, la

bambina aveva 11 giorni ed era completamente asintomatica. Quel giorno è iniziato il nostro percorso al Meyer, prima con la “vecchia” terapia, poi con lo Zolgensma. Non è stato un percorso sempre semplice, si tratta comunque di un farmaco importante. Ma oggi la bambina sta benissimo, ha finito il follow up di due anni e non ha niente di quello che avrebbe avuto se non ci fosse stata questa terapia: nuota, fa ginnastica, va all’asilo. Fa tutto quello che fanno i suoi coetanei e questo per noi genitori è una gioia incredibile.”

**La SMA.** La SMA è una patologia neuromuscolare rara ereditaria, che, secondo la letteratura, colpisce 1 bambino su 6-10mila. È causata da un gene difettoso che impedisce la sintesi della proteina SMN, che invece serve alla sopravvivenza e al funzionamento dei motoneuroni, che sono le cellule che inviano impulsi dal sistema nervoso ai muscoli. Nella SMA tipo 1 i segni clinici compaiono nei primi 6 mesi di vita e i piccoli che ne sono affetti vanno incontro a difficoltà motorie, di deglutizione e di respirazione con disabilità molto gravi e, senza una terapia specifica e precoce, a morte nei primi anni di vita.

**Lo screening.** Lo screening per SMA è disponibile in Toscana dal 2020: dopo una prima fase di progetto pilota in collaborazione con il Policlinico Gemelli, da settembre 2021 con la DGR n°796 del 2/8/2021 la regione Toscana ha inserito nel panel dello screening neonatale offerto a tutti i neonati della regione anche il test per Atrofia Muscolare Spinale (SMA). Obiettivo dello screening neonatale è una diagnosi precoce, possibilmente presintomatica, per poter avviare un percorso terapeutico specifico e immediato.