

Progetto Pilota screening Neonatale per la SMA

1 Cos'è lo screening?

Tutti i neonati italiani vengono sottoposti allo screening neonatale, il più importante programma di medicina preventiva



2 Quando viene effettuato

Tra le 48 e le 72 di vita del neonato, prima che il bambino lasci l'ospedale



3 Consenso informato per la partecipazione



4 Come viene effettuato

Il personale sanitario esegue una piccola **puntura**, facendo uscire dal tallone alcune gocce di sangue



5 Analisi del campione

La **scheda** con le informazioni essenziali del bambino, costituita da una speciale carta assorbente che raccoglie il campione di sangue, viene inviata al **laboratorio di riferimento** per il test genetico automatizzato



6 Risultati

Follow-up **negativo**



Follow-up **positivo**. Presa in carico dei neonati con test genetico positivo



7 Che cos'è la SMA

La SMA, atrofia muscolare spinale è una malattia genetica rara che colpisce i muscoli volontari. Attività quotidiane come andare carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire sono difficili e spesso impossibili. **1 su 6000** nati è affetto da SMA, prima causa di morte pediatrica causata da una malattia genetica

1 SU
6.000



8 Perché è stato avviato il progetto pilota nel Lazio e in Toscana?

- Finalmente è disponibile la prima terapia per la SMA
- Rete efficiente di screening a livello nazionale
- Step fondamentale per l'estensione a livello nazionale

