

IVG

Malattie rare e screening neonatale: evento formativo a distanza per tutti i centri nascita della Liguria

di **Redazione**

25 Febbraio 2021 - 13:58



Liguria. In occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare** venerdì 26 febbraio l'Istituto G. Gaslini in collaborazione con ALISA Regione Liguria terrà un incontro formativo a distanza dedicato al personale di tutti i centri nascita della Liguria, sulla applicazione della legge 167/2016 e sulle modalità operative del **nuovo programma di screening neonatale per la diagnosi precoce simultanea dell'atrofia muscolare spinale (SMA) e delle immunodeficienze combinate gravi (SCID)** nella popolazione neonatale ligure".

Il comitato etico regionale ha approvato lo scorso dicembre un progetto pilota, proposto e coordinato dal centro di riferimento per lo Screening dell'Istituto G. Gaslini, per estendere il programma di screening neonatale esteso (SNE) ad altre Malattie rare ed ereditarie già oggetto di screening obbligatorio. Il programma di screening neonatale così integrato sarà offerto nei prossimi due anni all'intera popolazione neonatale della Liguria.

Grazie ad una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato e depositata su un apposito cartoncino sarà possibile diagnosticare rapidamente e trattare precocemente due patologie gravi, ma potenzialmente curabili: l'atrofia muscolare spinale (SMA) e le immunodeficienze combinate severe (SCID).

MALATTIE RARE: EVENTO FORMATIVO A DISTANZA

APPLICAZIONE DELLA LEGGE n. 167/2016 E SCREENING NEONATALE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E LE IMMUNODEFICIENZE COMBinate SEVERE

Venerdì 26 febbraio ore 14.00
Aula magna - Istituto Giannina Gaslini

- > applicazione della legge 167/2016
- > discussione del progetto SMA/SCID

EVENTO TRASMESSO LIVESTREAMING SU

www.gaslini.org/live



info: malattierare@regione.liguria.it



Università
di Genova

Si tratta di uno studio pilota di screening neonatale multicentrico, elaborato grazie al contributo di molti professionisti dell'Ospedale Gaslini, un progetto no profit, della durata di circa due anni, che prevede una collaborazione di tipo multidisciplinare oltre che tra le unità operative all'interno dell'IRCCS G. Gaslini anche con la Regione Liguria e soprattutto con tutti i centri nascita regionali liguri. Fondamentale sarà l'informazione fornita alle famiglie affinché il maggior numero di neonati liguri possa avvantaggiarsi di questi ulteriori test di screening e in caso positività beneficiare terapie innovative salva vita.

"Il progetto ci permetterà l'identificazione precoce di pazienti con patologie gravi potenzialmente trattabili. L'inizio del trattamento nelle primissime settimane di vita, nella maggior parte dei casi, quindi in una fase pre-sintomatica, permetterà di massimizzare i risultati della terapia, impedendo il decesso di questi neonati e migliorandone significativamente la qualità di vita. Inoltre questo studio rappresenta un apri-pista per lo screening di molte altre malattie che potranno giovare di una diagnosi e terapia precoce. Una sfida che vorremmo percorrere insieme a tutti i punti nascita della nostra Regione" dichiara **Mohamad Maghnie** Direttore U.O.C. Clinica Pediatrica e Endocrinologia IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

