



Salute - Malattie rare: al via in Sardegna lo screening neonatale per la Sma

Cagliari - 19 giu 2026 (Prima Notizia 24) L'attività clinica fa capo all'Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao" di Cagliari dell'ARNAS Brotzu, garantendo l'accesso tempestivo a terapie innovative in grado di modificare il decorso dell'Atrofia Muscolare Spinale.

La Regione Sardegna compie un passo avanti decisivo nel campo della medicina preventiva e della tutela della salute nell'infanzia. È stato ufficialmente avviato sull'intero territorio isolano il programma di screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), una prestazione sanitaria d'avanguardia erogata in forma completamente gratuita a beneficio di tutti i nuovi nati a partire dallo scorso 18 maggio. L'iniziativa configura un'opportunità di salute fondamentale per una platea stimata in oltre 6.500 bambini che ogni anno nascono in Sardegna, un'area geografica caratterizzata da un'incidenza particolarmente rilevante di patologie rare, specialmente quelle a trasmissione genetica. La macchina operativa ha già registrato l'afflusso dei primi campioni ematici presso i laboratori specializzati dell'Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao" di Cagliari, struttura inserita nel network dell'ARNAS Brotzu. L'introduzione del test molecolare modifica radicalmente le prospettive cliniche dei piccoli pazienti, come illustrato da Salvatore Savasta, direttore del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare della Sardegna e della Clinica Pediatrica dell'Università di Cagliari: "Fino a pochi anni fa per la SMA non esistevano terapie in grado di modificarne il decorso. Oggi sono disponibili trattamenti innovativi capaci di cambiare la storia naturale della malattia. La possibilità di individuare precocemente i neonati affetti, prima che si manifestino i sintomi, apre ad opzioni terapeutiche fino ad alcuni anni fa non immaginabili. Le nuove terapie precocemente intraprese oggi consentono a molti bambini di raggiungere le normali tappe dello sviluppo motorio, in tempi paragonabili a quelli dei coetanei non affetti". L'Isola si inserisce in una posizione di avanguardia nel panorama amministrativo e sanitario nazionale, frutto di una precisa scelta programmatica: "La Regione Sardegna è stata tra le primissime in Italia a deliberare e finanziare lo screening per questa patologia con fondi propri – aggiunge Savasta -. Per questo desidero ringraziare la Regione Sardegna, i Direttori dei centri nascita che hanno collaborato, ma anche tutte le Associazioni di pazienti e Osservatorio Malattie Rare (OMaR) che hanno accompagnato con attenzione il processo che ha portato a questo risultato. Ora che è stata raggiunta questa tappa fondamentale l'obiettivo è quello di costruire un percorso completo di presa in carico qui nell'Isola e prevedere l'ampliamento dello screening a nuove patologie, come le malattie lisosomiali e le immunodeficienze". Il traguardo istituzionale è stato accolto con profonda soddisfazione da parte delle rappresentanze dei familiari, che da anni si battono per l'estensione dei test preventivi: "Esprimiamo grande soddisfazione – dichiarano dall'Associazione Famiglie SMA – perché finalmente oggi in Sardegna un bambino con Atrofia Muscolare Spinale potrà essere individuato prima della comparsa dei sintomi e preso immediatamente in carico. Continueremo a lavorare

perché attorno a queste famiglie cresca la massima cultura della malattia e della presa in carico”. Sotto il profilo strettamente tecnico, lo screening si inserisce all'interno di un consolidato protocollo di medicina predittiva. L'indagine genetica per la SMA non richiede prelievi aggiuntivi o invasivi, poiché viene eseguita sfruttando lo stesso campione ematico prelevato dal tallone del neonato tra le prime 48 e 72 ore di vita, comunemente denominato “cartoncino di Guthrie”. Il test si focalizza sulla mappatura del Dna per rilevare l'eventuale assenza del gene SMN1, offrendo un responso rapido e dai costi gestionali ridotti nel giro di poche ore. A spiegare la valenza predittiva e la complessità del riscontro di laboratorio è Stefania Murru, responsabile del Laboratorio di Genetica e Genomica Medica del Microcitemico: “L'analisi molecolare del locus SMA è il passaggio che permette di confermare l'assenza in duplice copia del gene SMN1, responsabile della patologia, e di verificare il numero di copie del gene SMN2 adiacente: un'informazione necessaria al clinico per prevedere la gravità clinica dell'Atrofia Muscolare Spinale e guidare le decisioni terapeutiche. Si tratta di un passo atteso da tempo: siamo pronti a fare la nostra parte”. La valenza strategica del progetto per l'intero assetto dell'isola è stata infine rimarcata dal Direttore Generale dell'ARNAS G. Brotzu, Maurizio Marcias: “L'avvio dello screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale rappresenta un risultato importante per la sanità sarda e conferma il valore di una rete regional capace di mettere al centro la Salute dei bambini fin dai primi giorni di vita. Oggi possiamo offrire alle famiglie uno strumento che consente di individuare precocemente una patologia grave e di intervenire tempestivamente con percorsi terapeutici che possono cambiare radicalmente la prognosi dei piccoli pazienti. Il Laboratorio di Screening Neonatale e il Laboratorio di Genetica e Genomica Medica del nostro Ospedale Pediatrico Microcitemico dell'ARNAS rafforzano il loro ruolo regionale nell'ambito della diagnosi precoce e delle malattie rare: investire nella prevenzione significa offrire ai bambini le migliori opportunità di cura e di futuro”.

(Prima Notizia 24) Venerdì 19 Giugno 2026