Regione Umbria - Assemblea legislativa

“Disposizioni in materia di screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale”

29 Maggio 2025
In sintesi

La proposta di legge Pace, Agabiti, Giambartolomei (FdI) presentata in Terza commissione

(Acs) Perugia, 29 maggio 2025 – La proposta di legge presentata da Eleonora Pace, Paola Agabiti e Matteo Giambartolomei (FdI) “Disposizioni in materia di screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale” è stata illustrata questa mattina in Terza commissione.

”Questa malattia rara - ha spiegato Pace - esordisce tra i 6 ed i 18 mesi di vita. I pazienti mantengono la posizione seduta ma non acquisiscono la stazione eretta e la deambulazione autonoma. L’aspettativa di vita non è ridotta ma la prognosi è aggravata da gravi deformità che spesso richiedono importanti interventi chirurgici, e infezioni respiratorie ricorrenti, presenti nella quasi totalità dei pazienti. Tutte le forme di SMA sono dovute a problematiche genetiche e in particolare alla perdita di funzione di un gene. Per questo la diagnosi molecolare di SMA può essere realizzata mediante test che mettano in evidenza l’assenza di funzione del gene, interpellando, per stabilire la gravità della malattia, un gene omologo a quello che ha subito la perdita di funzione. La SMA si presta a programmi di screening neonatale, che rendono più facile la diagnosi precoce e l’utilizzo di diverse terapie, anche sperimentali, ma tutte comunque con maggiore efficacia di successo in base alla precocità dell’avvio del trattamento”.

La proposta di legge verrà discussa nelle prossime sedute, quando la Commissione potrà disporre delle istruttorie predisposte dagli Uffici di Palazzo Cesaroni. MP/

Source URL: *http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/disposizioni-materia-di-screening-neonatale-latrofia-muscolare*

List of links present in page

- http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/disposizioni-materia-di-screening-neonatale-latrofia-muscolare