

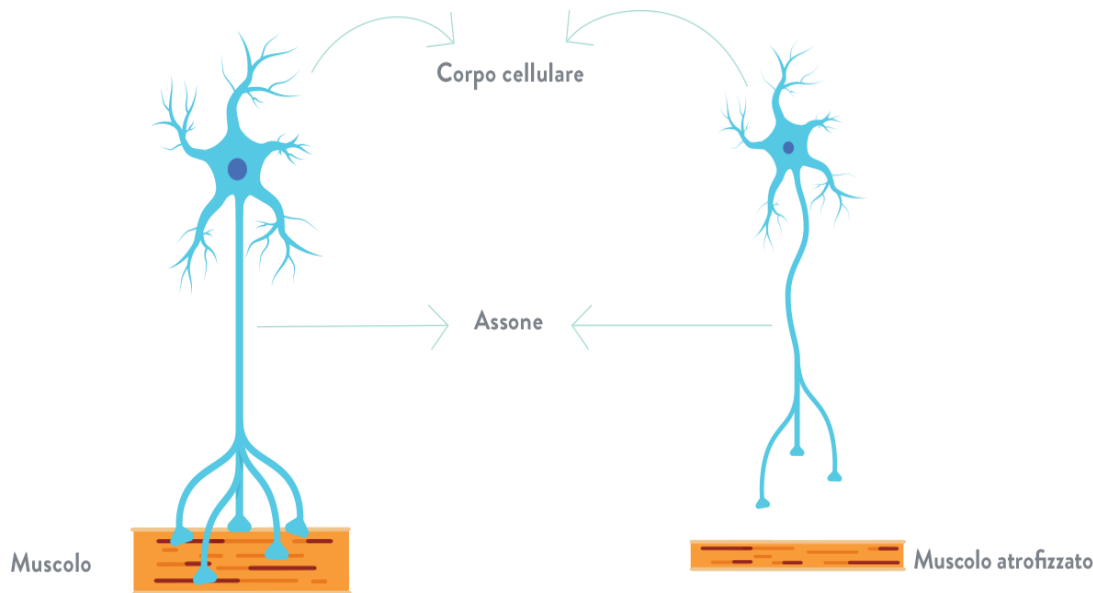
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

Fondazione
theBRIDGE
SCIENZA
TRA CLINICA
E SOCIETÀ



COS'E'

La SMA è una malattia neuromuscolare genetica rara che colpisce la parte del sistema nervoso che controlla il movimento muscolare volontario.




Nervo e cellula muscolare normali

Nervo e cellula muscolare in un soggetto affetto da SMA

Negli individui affetti, entrambe le copie del gene *SMN1* sono mutate e ciò provoca la riduzione della produzione della proteina SMN, così che i motoneuroni degenerano, impedendo ai muscoli di ricevere i segnali corretti dal cervello.

Come?







È una malattia a
trasmissione ereditaria
autosomica recessiva

un neonato, per essere a rischio, deve ereditare 1 gene *SMN1* mutato da ciascun genitore.

Se un neonato eredita 1 solo gene mutato, è “**portatore**”, ma solitamente non manifesta i sintomi.

VARIANTI

La SMA viene classificata in quattro classi in base all'età d'esordio e alle tappe motorie raggiunte

FORME DI SMA					
		CONTROLLO DELLA TESTA	POSIZIONE SEDUTA IN AUTONOMIA	CAMMINARE CON AUSILI	IN PIEDI AUTONOMAMENTE
Tra i 0 e i 6 mesi	SMA TIPO 1	NO	NO	NO	NO
Tra i 7 e i 18 mesi	SMA TIPO 2	SI	SI	NO	NO
Dopo i 18 mesi	SMA TIPO 3	SI	SI	POCO	POCO
Tarda adolescenza / Età adulta	SMA TIPO 4	SI	SI	SI	SI

Epidemiologia

- È il secondo disordine neuromuscolare più frequente in età pediatrica
- L'incidenza complessiva di tutte le forme di SMA è stimata essere di 1/10.000 nati vivi.
 - La prevalenza delle forme di SMA tipo II e III è stimata essere compresa tra 40 casi/milione di bambini e 12 casi/milione nella popolazione generale.
- La patologia è leggermente più frequente nei maschi rispetto alle femmine.

DIFFUSIONE

NEL MONDO

- Si manifesta in circa 8 bambini nati su 100.000 e colpisce circa 1 individuo su 10.000 in tutto il mondo
- Negli USA colpisce da 1 su 20.000 ad 1 su 6.000 neonati all'anno

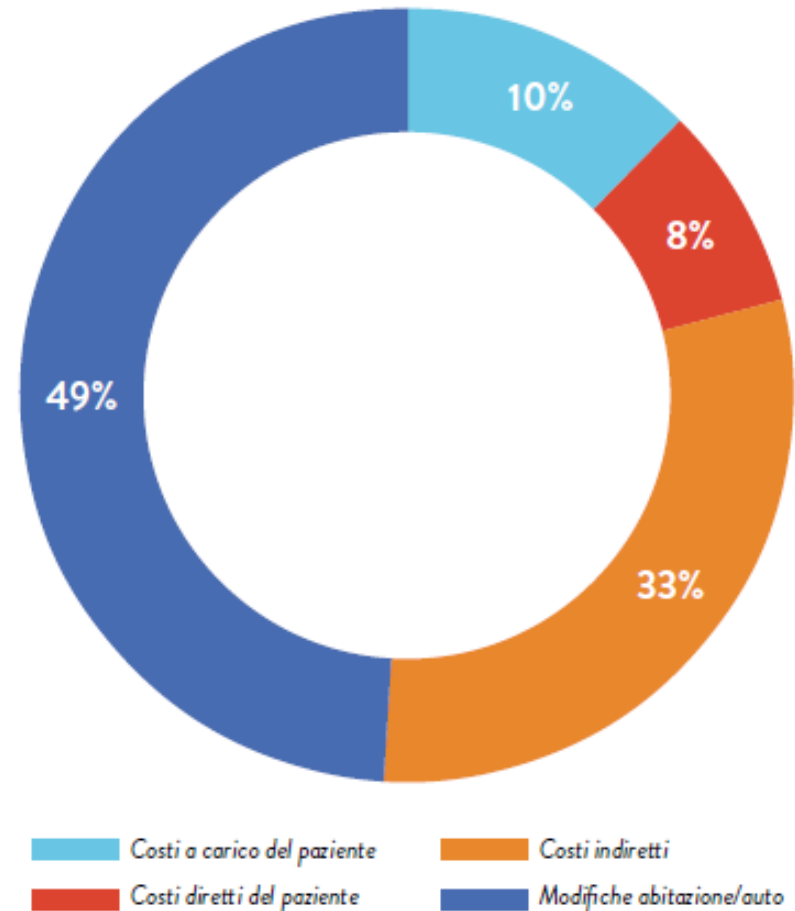
IN ITALIA

- Colpisce circa 8-10 neonati su 100.000 nati in Italia
- Si stima che 1 individuo su 50 possa essere portatore
- Si ritiene che gli individui affetti da SMA in Italia siano circa **960**

QUANTO COSTA (Italia)

Costo medio annuo complessivo pari a € 18.039.433,86 di cui:

- circa € 5.991.805 associati ai soli costi indiretti (33%)
- € 1.874.499 per costi a carico diretto delle famiglie (10%)
- € 1.366.048 di costi diretti sanitari (8%)
- vanno aggiunti i costi per le modifiche strutturali delle case o delle auto per il trasporto dei pazienti (49 %)



Fonte: Sma - Il racconto di una rivoluzione

