

Il progetto – primo in Italia - nasce a Torino nell'agosto 2018 da un'idea della dr.ssa Mongini (Neurologia Ospedale Molinette), della dr.ssa Ricci (NPI Ospedale Infantile Regina Margherita) e del dr Turra (Pediatra di Famiglia e Segretario provinciale FIMP), con la collaborazione del dr Marco Spada (Direttore Dipartimento Scienze Pediatriche OIRM).

La fase pilota vede coinvolti **30 pediatri di famiglia iscritti alla Sezione FIMP di Torino e il Centro per le Malattie Neuromuscolari dell'AO Città della Salute e della Scienza di Torino, da ottobre a dicembre 2018**. Lo scopo è l'individuazione precoce delle malattie neuromuscolari (MNM) attraverso **segni sentinella evidenziabili durante l'esecuzione dei Bilanci di salute** previsti dalla Regione Piemonte.

Conclusa ormai questa prima fase, il progetto viene oggi **esteso a tutti i Pediatri di Famiglia di Torino e Provincia**. Per ognuno dei Bilanci di Salute (15 giorni, 2/3 mesi, 4/5 mesi, 8 mesi, 10/11 mesi, 15/18 mesi e 24/30 mesi) è stato individuato una **red flag**. In caso di positività il paziente viene inviato – attraverso una corsia preferenziale - **al Servizio di NPI territoriale competente**, che effettuerà un esame neurologico, la ricerca di biomarcatori specifici e/o l'esecuzione di analisi genetiche per l'individuazione di SMA (atrofia muscolare spinale), DMD (distrofia muscolare di Duchenne), PD (malattia di Pompe) o di forme minori. A seconda del risultato il bambino verrà inviato **all'Ambulatorio Malattie Neuromuscolari del Presidio OIRM** per il riconoscimento e la presa in carico precoce delle MNM nei primi 3 anni di vita (e seguito poi con protocolli perfettamente coordinati tra ospedale e territorio) oppure preso in carico dal Servizio NPI territoriale.

Le malattie neuromuscolari (MNM) a esordio infantile comprendono alcune forme gravemente invalidanti con alta richiesta assistenziale. Grazie alla migliore conoscenza dei meccanismi fisiopatologici, sono ora disponibili **nuove tecniche diagnostiche e nuovi schemi terapeutici, che hanno cambiato radicalmente la storia naturale di alcune di queste malattie**. Tutte le evidenze indicano che qualsiasi tipo di trattamento produce i migliori risultati se iniziato nella fase precoce della malattia. L'insorgenza spesso subdola di queste malattie ne spiega il ritardo diagnostico in tutti i Paesi del mondo.

In Italia, grazie alla presenza della Pediatria di Famiglia e al prezioso strumento costituito dai bilanci di salute, è possibile anticipare tale diagnosi. Non è inoltre trascurabile la possibilità di avere dati epidemiologici precisi sul ritardo dello sviluppo motorio nella provincia di Torino.