

**FAMIGLIE SMA ONLUS**  
**VIA ALBERICO II, 4**  
**ROMA**  
**C.F. 97231920584**

## **RELAZIONE SUL 2005**

Come nei due anni precedenti, anche nel 2005 uno dei principali impegni dell'associazione ha riguardato l'organizzazione e sponsorizzazione della sperimentazione clinica avviata nel nostro paese per testare l'efficacia del fenilbutirrato come possibile farmaco per la SMA. Nel corso dell'anno lo studio si è concluso, con la valutazione dei risultati clinici e le operazioni di chiusura "formale" di tutte le procedure amministrative, gestite al solito dal nostro consulente tecnico Dimensione Ricerca. Come noto, lo studio è stato coordinato scientificamente dall'Università Cattolica di Roma e ha coinvolto i principali centri clinici italiani per le malattie neuromuscolari (tra cui gli ospedali pediatrici Bambino Gesù di Roma e Gaslini di Genova); l'iniziativa riveste un'eccezionale rilevanza scientifica e terapeutica, essendosi trattato di una delle prime sperimentazioni in doppio cieco al mondo, per un farmaco per una malattia neuromuscolare, condotte su un campione di pazienti sufficientemente ampio. Purtroppo, contrariamente alle speranze di ricercatori e famiglie, non sono emersi riscontri statisticamente significativi dell'efficacia del farmaco testato. Da questo punto di vista, dunque, la sperimentazione non è stata coronata da successo. Tuttavia, il trial ha rappresentato un grande successo dal punto di vista organizzativo e della definizione di protocolli clinici: in particolare, lo studio ha creato un modello internazionale di trial multicentrico che potrà essere molto utile nelle future sperimentazioni per la SMA (così come per altre malattie neuromuscolari) nel mondo. In questo senso, l'esperienza dello studio è stata uno dei principali fattori che, nel corso dell'anno, hanno spinto la comunità scientifica internazionale ad avviare i preparativi per una sperimentazione clinica europea sulla SMA multicentrica e multi-paese. Un ruolo importante in questa iniziativa è stato ed è tuttora svolto dai ricercatori italiani e dalla nostra associazione. Un appuntamento decisivo in questo cammino è stato rappresentato dal Workshop internazionale organizzato dall'ENMC (Centro europeo per le malattie neuromuscolari) ad Amsterdam l'11-13 febbraio 2005. Il Workshop è stato ristretto ai principali esperti internazionali in materia di SMA; Famiglie SMA è stata tra le tre associazioni di pazienti al mondo invitate. L'esito dell'incontro è stato molto positivo: i ricercatori e le associazioni presenti hanno deciso di avviare un'iniziativa comune che porti in tempi ragionevoli alla preparazione di una sperimentazione clinica europea sulla SMA. Successivamente, i ricercatori europei hanno messo a punto un progetto di ampio respiro sulla SMA e altre malattie neuromuscolari, che è stato poi approvato dall'Unione Europea e che è tuttora in corso; si sono inoltre intensificati i lavori per l'ulteriore affinamento di protocolli clinici armonizzati per trials internazionali sulla SMA, tuttora in corso.

Sempre a livello internazionale, l'Associazione ha anche svolto un ruolo trainante nei preparativi della creazione della Federazione europea delle associazioni di pazienti SMA "SMA Europe", attualmente in corso di finalizzazione. La Federazione favorirà il coordinamento dei progetti di ricerca e delle attività sulla SMA a livello europeo; il Presidente di Famiglie SMA è stato nominato Vice-Presidente di SMA Europe.

Per quanto riguarda le attività dell'Associazione a beneficio della riabilitazione e dell'assistenza, è stato perfezionato l'accordo con l'Università degli Studi di Firenze per lo sviluppo di un prototipo di puntatore ottico, utilizzabile da bambini affetti da gravissimo deficit motorio, quale quello associato alla SMA tipo I, ed è stata ratificata la relativa convenzione con l'Università. Inoltre,

l'Associazione, in collaborazione con il Policlinico Gemelli di Roma, l'*International Center for Birth Defect* di Roma e varie associazioni di pazienti, ha elaborato un progetto per Centri pilota per l'Assistenza multidisciplinare ai bambini affetti da disabilità congenite, basato su un modello messo a punto nell'ambito della Società Italiana di Pediatria; l'Associazione è attualmente impegnata in un confronto proficuo con importanti centri clinici nazionali e *sponsors* economici per la creazione di centri di questo tipo.

Per quanto riguarda lo sviluppo organizzativo dell'Associazione e i suoi rapporti di collaborazione nel nostro paese, si è notevolmente rafforzata la collaborazione con l'Associazione ASAMSI, con l'organizzazione a Roma del primo convegno nazionale congiunto; Famiglie SMA ha inoltre iniziato a sviluppare la sua articolazione e presenza sul territorio, attraverso la nomina di Responsabili regionali.

Sono infine continuate le consuete attività di supporto alle famiglie, per una migliore informazione sull'assistenza, sulla terapia e sulla riabilitazione e per un'aggregazione anche sociale delle famiglie stesse, nonché quelle capillari di supporto ai medici e alle strutture sanitarie impegnate nella riabilitazione, per una migliore conoscenza della malattia e una diffusione dei migliori protocolli clinici di riabilitazione e cura (*best practices*).

IL CONSIGLIO DIRETTIVO