

## Famiglie SMA

# Un aiuto fatto di informazione e vicinanza

**L**a SMA (Atrofia Muscolare Spinale) è la principale causa genetica di morte dei bambini sotto i 2 anni. Spesso i neonati muoiono già nei primi mesi di vita, quando sono affetti dalla forma più grave, che purtroppo è anche la più diffusa, ed è la tipo I. In tutte le forme, anche nelle meno gravi, manca il gene che dovrebbe produrre la proteina che attiverebbe le cellule nervose che a loro volta invierebbero ai muscoli gli impulsi motori. In assenza di questi ultimi, i muscoli volontari subiscono una progressiva paralisi. Accade anche a quelli addetti a respirazione e deglutizione, oltre che a quelli addetti al movimento.

Poiché questi bimbi richiedono un'assistenza continuativa altamente specializzata, i genitori vengono addestrati nei reparti di terapia intensiva a gestirli e, all'occorrenza, rianimarli. Scambiarsi informazioni utili, ma anche vissuti emotivi, tra questi genitori è fondamentale. Lo testimonia chi ha da poco ricevuto una diagnosi e, entrando in contatto con altre persone nella stessa situazione, inizia a reagire e ad affrontare la propria.

Daniela Lauro è la presidente della principale associazione italiana che dal 2001 mette in rete alcune centinaia di famiglie, Famiglie SMA.

**Di cosa hanno bisogno queste famiglie?**

«Prima di tutto, quando ricevono la diagnosi, di venire informate».

**Non avviene normalmente?**

«Non è un passaggio scontato, visto che si tratta di una malattia rara che colpisce un bambino su 6mila. In Italia di persone affette dalla SMA ce ne sono tra le 1500 e le 2mila, contando anche gli adulti. Esistono alcuni Centri di eccellenza nella nostra penisola, preparati ad affrontare questa malattia e in grado di fornire tutte le informazioni: il Policlinico Gemelli di Roma, due Centri NEMO dedicati alle malattie neuromuscolari, a Milano e a Messina, e il Policlinico di Milano dove inoltre c'è il SAPre (Settore Abilitazione Precoce Genitori), luogo fondamentale perché un genitore possa imparare tutto quello che deve sapere sulla gestione del proprio figlio. Ma non dappertutto è così e alcune zone d'Italia sono poco coperte, magari anche perché la SMA non si manifesta di frequente su quel territorio».

**C'è il rischio quindi che due bambini nati in luoghi diversi, ipotizzando che si trovino nello stesso stadio della malattia, abbiano due destini diversi?**

«Non trarrei una conseguenza così tragica, o almeno come associazione stiamo intervenendo proprio ora a questo proposito, per penetrare sempre più capillarmente nel territorio attraverso l'istitu-

zione di sportelli di orientamento che abbiamo chiamato SMart e che proprio in questi mesi stiamo istituendo in diversi ospedali, coinvolgendo ed eventualmente formando il personale sanitario. A breve ne inaugureremo uno a Salerno, e in lista ci sono, per cominciare, Marche, Puglia, Sardegna e Veneto».

**Che cambiamenti vi aspettate dopo l'apertura di un certo numero di questi sportelli?**

«La qualità della vita di molti bambini migliorerà sensibilmente. Oggi molte famiglie affrontano un viaggio di diverse ore per semplici controlli routinari, e magari pernottano in albergo. Spostare questi piccoli, specie nei casi più gravi, è piuttosto delicato. E questo è solo un esempio dei benefici che ci aspettiamo. Rafforzare la rete e non lasciare nessuno da solo è il nostro obiettivo».

**Ma cosa si può fare in concreto per aiutare questi bambini? Una cura esiste?**

«Esistono supporti ventilatori, fisioterapici e metodi per la corretta gestione quotidiana che fanno la differenza. Per questo è importante che i genitori siano a conoscenza di tutte le possibilità, e prima possibile. Quanto alla cura, non è stata ancora trovata. Ma questo 2014 potrebbe cambiare la storia della SMA».

**Potrebbe arrivare la cura?**

«Questo ancora non lo sappiamo, ma sappiamo che due importantissime ricerche

scientifiche americane stanno entrando proprio ora, mi riferisco a questi mesi, nella fase clinica umana, cioè si sperimenterà direttamente sui bambini. L'Italia, in partnership, è coinvolta. Potete immaginare quanto fermento ci sia tra i nostri genitori: tutti i nostri fari sono puntati su questi due storici avvenimenti, anche perché come associazione il nostro primo scopo è proprio quello di raccogliere fondi per la ricerca, e abbiamo ormai superato il milione di euro. L'avvenimento più vicino è la sperimentazione del farmaco della casa farmaceutica ISIS, che consente di modificare la mutazione genetica responsabile della malattia e che ha già mostrato ottimi risultati sui modelli animali. Entro la fine dell'anno dovrebbe inoltre partire anche un trial clinico di terapia genica messo a punto in Ohio».

**Chi volesse sostenere la vostra associazione cosa deve fare?**

«Quest'anno, in particolare, con il progetto SMart e con la ricerca scientifica in un momento tanto sensibile, il sostegno di tutti è fondamentale. Nel sito FamiglieSMA.org ci sono tutte le informazioni. In particolare vorrei segnalare la nostra iniziativa Diventa un amico SMart, per cui con una donazione annua che va dai 10 ai 500 euro, chi lo desidera può compiere concretamente un gesto di amicizia verso i nostri bambini».

