

postatarget
creative
LOMBARDIA/00014/01.2014
Posteitaliane

SMA GAZINE

anno I - numero 1 - Settembre 2014

NOTIZIARIO DI INFORMAZIONE



ABBIAMO BISOGNO
DI AIUTO A VOLONTÀ.



4/5 OTTOBRE 2014:
DIVENTA VOLONTARIO
di Famiglie SMA.

Aiutaci a far volare un aquilone per un bambino.
Contattaci per essere con noi
in uno dei punti volo nelle piazze Italiane.
E-mail: segreteria@famigliesma.org - Tel. 02 56568312



Famiglie SMA

*Genitori per la Ricerca
sull'Atrofia Muscolare Spinale*

Notiziario
di informazione
anno I - numero 1
Settembre 2014

Testata in corso
di registrazione

EDITORE

Famiglie SMA Onlus

DIRETTORE RESPONSABILE

Marco Piazza

REDAZIONE

c/o Consorzio Cooperho
Via Lamarmora, 7
20020 Lainate (MI)

HANNO COLLABORATO

Tiziana Ballabio,
Luca Binetti,
Jacopo Casiraghi,
Gabriele Costantini,
Daniela Lauro,
Renato Leotardi,
Barbara Pianca,
Paolo Pisano,
Renato Pocaterra,
Cristina Ponzanelli,
Simona Spinoglio

GRAFICA

Stefania Serra

STAMPA

ElioCartoTecnica
Via G. Bergamo, 26
31044 Montebelluna (TV)

IL NOSTRO MOMENTO

Con grande piacere presento la nuova iniziativa editoriale di Famiglie SMA, una rivista completamente rinnovata nella grafica e nei contenuti. Siamo in un momento di grande entusiasmo e ricominciare a "raccontarci", arrivando sino a voi, ci è sembrato importante e doveroso. Da un punto di vista clinico, dopo anni di grande attesa, stanno finalmente per partire i trial dedicati alla SMA. Questo comporterà un grande sforzo associativo per prendere parte alla sperimentazione tenendo conto di tutte le difficoltà. Famiglie SMA ha lavorato molto per preparare questo momento, stimolando la realizzazione di workshop internazionali con i più grandi specialisti mondiali, finanziando la promozione di adeguate scale di misurazione adottate nei più importanti centri di riferimento, che permettano di validare i dati raccolti.



Daniela Lauro
*Presidente
Famiglie SMA*

Grazie all'aiuto di tutti, la rete dei centri clinici dedicati ai trial è ormai concretizzata e accanto ad essa stanno fiorendo gli sportelli SMArt, per migliorare la presa in carico dei pazienti e mettere in rete i centri. Grazie anche al nostro supporto economico alcuni centri di eccellenza sono nati in diversi punti di Italia, così come è stato creato un registro dei pazienti, da cui attingere per i trial. Intanto la ricerca continua e arrivano frequenti notizie che ci indicano che non bisogna demordere.

Un fiore all'occhiello è stato il nuovo numero verde Stella, dedicato all'accoglienza delle nuove famiglie e al supporto psicologico, legislativo e informativo, che ha permesso anche ad alcuni dei nostri giovani affetti da SMA, di poter mettere a disposizione le proprie competenze e di trovare un ruolo attivo all'interno dell'associazione.

In questi ultimi anni siamo cresciuti molto. Rappresentiamo la più grande organizzazione sulla SMA in Italia. Dal 2012 abbiamo il nostro sms solidale, che ci ha permesso di sostenere nuove iniziative a favore della ricerca, del miglioramento della vita quotidiana e dell'accoglienza a vecchie e nuove famiglie. Dal 2013 promuoviamo la "Giornata nazionale della SMA", che ha sempre maggiore peso sui media e che vede coinvolto in prima linea il nostro testimonial d'eccezione, Vittorio Brumotti. Continuiamo poi ad avere un posto importante nella confederazione SMAeurope e il nostro comitato scientifico siede nei tavoli decisionali della ricerca clinica internazionale.

Tutto questo non può che renderci orgogliosi e spronarci a fare ancora meglio per crescere ancora. Per voi. Con voi.

Questo primo numero è stato inviato a tutti coloro che si sono mostrati in varia forma vicini al mondo di Famiglie SMA, per presentare e promuovere la nostra nuova iniziativa editoriale. Dal prossimo numero la distribuzione sarà destinata ai soci e ai sostenitori di Famiglie SMA. Se non sei ancora socio cerca le istruzioni su Famigliesma.org alla voce "Aderisci" (in alto a destra) oppure scrivi a segreteria@famigliesma.org

La carica dei 10mila

Anche quest'anno l'esercito di Famiglie SMA è carico e pronto a ripartire per raggiungere un altro ambizioso obiettivo: sfondare quota 10 mila aquiloni offerti agli italiani in cambio di una donazione; nel 2013, primo anno con il nostro simbolo volante, abbiamo raggiunto la ragguardevole cifra di 8.950 pezzi distribuiti e siamo certi che nel 2014 questo record possa essere battuto! Soprattutto in un momento storico come questo per la cura della SMA, è fondamentale non arrendersi, lasciare da parte problemi e stanchezza e dimostrare quanta determinazione siamo in grado di mettere in campo. I banchetti, già oggi, superano le 100 unità e puntiamo a raggiungere quota 150 su tutto il territorio. Abbiamo pronte altre mille pettorine Famiglie SMA, altri gazebo saranno inviati alle famiglie che ne hanno bisogno unitamente a striscioni e banner. Partiamo con le richieste ai comuni o ai centri commerciali per il suolo pubblico, scegliamo le zone delle nostre città con il passaggio più elevato, coinvolgiamo amici e parenti per fare del nostro banchetto una festa di amicizia. E allora, pronti all'azione? Il 4 e 5 Ottobre facciamo la storia!

Luca Binetti

UN AQUILONE FA VOLARE LA RICERCA VIA ALLA NUOVA CAMPAGNA

Dietro ogni grande o piccola organizzazione c'è sempre un grande obiettivo. Quello di Famiglie SMA è trovare una cura definitiva per combattere l'atrofia muscolare spinale (SMA). Un obiettivo alto, difficile da raggiungere nell'immediato, ma non impossibile. Ogni grande o piccola organizzazione decide di spiegare alla gente qual è il suo obiettivo, la sua missione, la ragione della sua esistenza. E spesso lo fa scegliendo un simbolo, il veicolo di un messaggio importante. Famiglie SMA ha scelto l'aquilone: un gioco che si alza verso il cielo e con la sua leggerezza accarezza il vento volando in alto.

Perché far volare in alto la ricerca scientifica contro la SMA è l'unico modo per sconfiggerla, per consentire a tutti i bambini che nascono di muoversi, gattonare, camminare e correre per tutta la loro vita.

La campagna "Un aquilone per un bambino" nasce dal desiderio di arrivare là dove non si è ancora arrivati e di sostenere le famiglie che si trovano a dover convivere ogni giorno con un malattia genetica ancora poco conosciuta e contro la quale tanto ancora è possibile fare. Migliaia di aquiloni colorati saranno nelle principali piazze italiane il 4 e 5 ottobre per sensibilizzare il grande pubblico sul problema

SMA e per raccogliere fondi da destinare ai nuovi trials di ricerca. Con una donazione di 7 euro sarà possibile scegliere il proprio aquilone e contribuire ai progetti di ricerca scientifica sostenuti da Famiglie SMA.

E in piazza ci sarà anche un testimonial di eccezione, un personaggio che affronta ogni giorno sfide sulle due ruote: è Vittorio Brumotti, il campione di bike trial.

Tiziana Ballabio



BELLE IMPRESE PER UN BUON NATALE

Per il prossimo Natale le aziende possono davvero fare una bella impresa. Aiutare la ricerca scientifica e dare speranza a tantissime famiglie.

Come? Niente di più semplice, basta decidere, per le prossime festività, di acquistare un dono speciale per i propri clienti, dipendenti e fornitori. Un regalo aziendale prezioso e simbolico, da acquistare tra i tanti messi a disposizione dell'associazione Famiglie SMA.

Si può scegliere tra lo speciale biglietto di auguri personalizzabile su richiesta, le pergamene solidali e tante altre proposte, come la pallina di Natale di Famiglie SMA, tutte visibili sul sito www.famigliesma.org.



Con il ricavato l'associazione finanzia il progetto SMArt, che mira a costituire, in tutte le regioni italiane, centri che possano assistere le famiglie con figli affetti da atrofia muscolare spinale.

Qualche esempio di offerta per le aziende. Con 5000 euro si possono richiedere in dono mille biglietti neutri, 750 biglietti personalizzati o 500 pergamene personalizzate. Con 1000 euro 100 biglietti, 75 biglietti personalizzati e 50 pergamene personalizzate. E le donazioni sono fiscalmente deducibili.

Ecco il nostro numero: 45501

Anche quest'anno diamo i numeri. Il più importante - da ripetere come un mantra, far rimbalzare nei social, sussurrare agli amici, sventolare dai banchetti sul territorio sostenuti da radio, tv, stampa e web - è 45501. Ecco gli altri: 28 e 11. 28 va vicino a settembre, ed è la data di apertura della nostra campagna di raccolta fondi 2014, a sostegno per il secondo anno dell'ambizioso progetto SMArt. Durerà fino all'11 ottobre. (B.P.)

A scuola di SMA, per imparare a conoscere quel compagno con le ruote

Volendo, e volando, si impara. A conoscere la SMA, fin dai banchi di scuola. A far amicizia con quel compagno di classe, con la sua sedia speciale. A capire l'importanza di far viaggiare la ricerca, sempre più in alto. Come un aquilone. Proprio così: da ottobre dello scorso anno il gadget ufficiale che Famiglie SMA porta nelle piazze è l'aquilone. Simbolo della libertà che va oltre il limite fisico, simbolo di una ricerca che stiamo cercando e finalmente anche riuscendo a far raggiungere traguardi che solo fino a pochi anni fa sembravano impensabili. Gli aquiloni della nostra Associazione sono giocosi e colorati, ma il desiderio di avvicinarci il più possibile a chi la SMA non la vive sulla propria pelle, ma la scopre, la conosce e la incontra con il proprio unico e personale punto di vista, ci ha spinti anche a creare una serie di aquiloni completamente bianchi, pronti per essere colorati, scritti, visti e interpretati da grandi e piccini. Il disegno libera la parte più creativa e libera di ognuno, grazie al disegno ci esprimiamo e portiamo alla luce parti di noi che la vita di tutti i giorni ci può portare a nascondere. Ecco che Famiglie SMA, con i propri aquiloni bianchi, vuole portare in tante scuole e associazioni italiane, stimoli e spunti di riflessione. Piccoli grandi messaggi, che partono dal racconto delle vite dei nostri bambini e culminano con la possibilità sperimentarsi nel disegnare e colorare il proprio aquilone personale. Con l'intento di esprimere concetti per noi fondamentali come la libertà o quella forza che va oltre la capacità dei nostri muscoli e che permette ad ogni uomo e bambino, sano o malato, di spiccare il volo nella propria vita, alla ricerca del proprio angolo di cielo.

Simona Spinoglio



Torna a Lignano la magia delle nostre famiglie

Normalità, empatia, vicinanza, calore umano, divertimento, serenità: anche quest'anno tutto questo ed altro ancora lo abbiamo trovato a Lignano Sabbiadoro, durante la sesta edizione di "Mio figlio ha una 4 ruote", lo stage organizzato dal Sapre (Policlinico di Milano) in collaborazione con Famiglie SMA. La nostra associazione, a partire da quest'anno, ha deciso di premiare gli sforzi sin qui effettuati dal Sapre e da Chiara Mastella facendolo diventare parte integrante del convegno annuale. Un modo per offrire alle famiglie consigli pratici dal punto di vista clinico e terapeutico e per favorire il confronto fra pari (genitori e bambini) che, mischiati a fratelli e parenti, e con la sapiente mediazione di un nutrito gruppo di operatori e animatori, riescono a divertirsi, imparare e crescere tutti insieme. Famiglie e bambini di varie età, provenienti da tutta Italia e oltre, hanno passato ore di piacevole divertimento in compagnia condividendo programmi di lavoro e gioco studiati da psicologi dell'età evolutiva. Chiunque vi abbia partecipato, qualunque fosse il suo ruolo, non ha potuto non notare la magia che si è creata tra le famiglie. Questo è stato il giusto premio per tutti gli sforzi fatti e questo, in fondo, era l'unico vero grande desiderio e obiettivo per tutti noi.

Luca Binetti

ARRIVA LA MEDAGLIA DEL PRESIDENTE

Il Presidente della Repubblica, Giorgio Napolitano, ha voluto premiare gli sforzi di Famiglie SMA per finanziare la migliore ricerca destinando, quale suo premio di rappresentanza, una medaglia al Convegno Scientifico sull'atrofia muscolare spinale, organizzato nello scorso mese di giugno, a Lignano Sabbiadoro. Un premio inatteso, che ha fatto felici tutti i soci, gli operatori e gli amici dell'associazione.

«Il riconoscimento della più alta carica dello Stato ci commuove» ha commentato a caldo Daniela

Lauro, presidente di Famiglie SMA, «perché il nostro impegno per alzare il livello della cultura scientifica italiana e internazionale rispetto alla malattia genetica che colpisce i nostri figli fin da piccolissimi è enorme. La presidente ha voluto ringraziare il presidente, a nome di tutta l'associazione, «perché con il suo gesto mostra di esserci vicino e di contribuire a dare visibilità a una patologia rara come quella di cui ci occupiamo. Con altrettanto calore ringrazio tutti i medici e ricercatori che sono stati presenti e disponibili con tutti noi e che hanno reso possibile un Convegno davvero di alto livello».



Ufficio Stampa | cell. 328 3466950 | ufficio.stampa@famiglieasma.org



SMART, UN SOGNO CHE SI REALIZZA GRAZIE ALLA GENEROSITA' DEGLI ITALIANI

Vuol dire servizio di accoglienza sul territorio. Aiuterà le famiglie per una migliore qualità della vita. Al via i primi quattro centri

di Jacopo Casiraghi

Smart: in inglese vuol dire intelligente, brillante. In italiano ancora di più. Perché rappresenta un sogno che si realizza. Un investimento, fatto di migliaia di donazioni, che comincia a dare i suoi frutti. Ma cos'è SMArt e in che modo Famiglie SMA sta usando i soldi dei suoi donatori? SMArt è l'acronimo di Servizio Multidisciplinare di Accoglienza Radicato nel Territorio. Ha lo scopo di accompagnare le famiglie ad una migliore qualità della vita potenziando e supportando l'assistenza medica e psico-sociale locale. Si tratta di una iniziativa nazionale, strutturata in tre anni che vuole implementare tanti nuovi servizi per le famiglie e le persone affette da SMA.

Uno dei principali obiettivi del progetto è quello di uniformare e diffondere a livello nazionale gli standard di "cura", intesa come presa in carico del paziente e della sua famiglia, in modo da creare una rete territoriale in grado di poter gestire gli imminenti trial clinici, affiancata da punti di informazione che aiutino genitori e pazienti. L'iniziativa mira inoltre a creare una comunità di medici italiani esperti di SMA, disposti ad investire tempo e risorse nella propria formazione e aggiornamento al fine di potenziare o costituire team multidisciplinari sempre più esperti.

SMArt supporta economicamente alcuni ospedali per fornire nuova strumentazione dedicata alla SMA e potenziare la multidisciplinarietà del personale. I medici dei team selezionati parteciperanno ai workshop organizzati da Fa-

miglie SMA e si confronteranno con i colleghi sulle buone prassi e le tecniche adottate per la gestione della malattia. Tali laboratori formativi (il primo si è tenuto a Lignano, lo scorso giugno, in occasione del convegno nazionale) hanno lo scopo di permettere ai medici di conoscere i colleghi, di aggiornare le proprie opinioni e competenze, di confrontarsi sui temi caldi e critici connessi la malattia e in ultimo di fare e disseminare cultura medica inerente la patologia. A tali workshop partecipano anche medici ancora in formazione e SMArt prevede la possibilità di aiutare gli studenti migliori a frequentare master specifici dedicati alla cura delle patologie neuromuscolari. Lavorare con team multidisciplinari è anche un primo tassello fondamentale per far conoscere la patologia ai Pronto Soccorso degli ospedali, al fine di aiutare le famiglie che si troveranno a fronteggiare un'emergenza.

Il progetto vuole garantire un servizio psico-sociale di supporto alle famiglie dei pazienti sempre più rapido nelle risposte e competente. In questo senso SMArt finanzia il "numero verde Stella - una voce che ascolta e che ti sostiene", e garantirà nei prossimi mesi l'organizzazione di gruppi di ascolto e confronto per genitori che saranno ripetuti nel tempo, con regolarità. Inoltre è intenzione degli organizzatori tradurre e pubblicare un libretto dal titolo "conoscere la SMA" da indirizzare alle nuove famiglie. Infine grazie a SMArt, in molti ospedali italiani verranno installati totem informativi sulla patologia e sulla associazione.

Ad oggi i centri medici coinvolti nel progetto SMArt sono: l'ospedale Pediatrico G. Salesi di Ancona; l'azienda Ospedaliera Sanitaria San Giovanni di Dio a Salerno; l'azienda Ospedaliera Policlinico Consorziale di Bari; l'ospedale Civile S.S. Annunziata di Sassari. Al workshop di Lignano hanno inoltre partecipato medici provenienti da altri centri in grado di assistere al meglio pazienti con SMA: il centro Clinico NEMO di Milano e Messina; l'ospedale Besta di Milano, l'Hospice Pediatrico di Padova, l'ospedale Gaslini di Genova, il Gemelli di Roma e l'ospedale SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo di Alessandria.



VICINI AI PAZIENTI, PER RISPARMIARE ALLE FAMIGLIE VIAGGI LUNGHIE E FATICOSI

I centri sono luoghi in cui si riuniscono competenze e professionalità. Per garantire una gestione davvero omnicomprensiva della malattia

di Daniela Lauro

L'ambizioso progetto SMArt si propone di migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da SMA ed alle loro famiglie. Il miglioramento degli standard di cura e delle possibilità di aiutare i bambini fin dalle prime fasi di malattia ha cambiato notevolmente la loro sopravvivenza e la loro qualità della vita. I nuovi standard prevedono visite regolari, esami specialistici ed accurati che al momento vengono effettuati solo in pochi centri, rendendo necessario per molte famiglie viaggi frequenti verso queste strutture anche per controlli, che potrebbero essere eseguiti a livello locale. Questi viaggi, oltre ad avere una chiara ripercussione sull'intera famiglia, rappresentano, soprattutto nei mesi invernali un grave rischio

per i soggetti più fragili ed a maggior rischio di complicanze respiratorie.

In Italia sono presenti diverse strutture "dedicate" alla SMA, tuttavia sono pochi i veri e propri "centri di eccellenza". Per risolvere questa carenza, Famiglie SMA si è impegnata a far nascere gli sportelli SMArt un luogo, al tempo stesso reale, cercato e costruito con le competenze ospedaliere individuate, e virtuale, attraverso la condivisione di competenze, capacità e professionalità finalizzate alla gestione omnicomprensiva della malattia. Sono state così identificate, in alcune regioni lontane dai centri di eccellenza, strutture a cui rivolgersi nel caso di episodi acuti, che non sempre permettono un trasferimento, e in grado di poter effettuare alcuni degli esami e visite necessari per ridurre il numero di viaggi alle famiglie ma anche per una migliore collaborazione tra i centri e diffondere una maggiore conoscenza sulla SMA. Il progetto non è solamente clinico, ma prevede la condivisione dei servizi psicosociali forniti dal "numero verde Stella". Le famiglie sono spesso poco informate sui loro diritti. Dal momento della diagnosi si ritrovano ad affrontare il dolore e le difficoltà degli aspetti medici della malattia e a dover risolvere una serie di aspetti pratici. Il servizio di accoglienza del numero verde Stella aiuterà i pazienti, con una corretta consulenza, a districarsi nella giungla delle difficoltà burocratiche.



E POI C'È NEMO

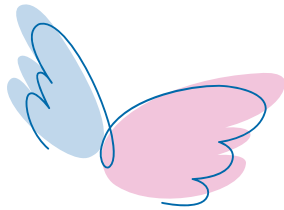
La persona al centro della cura è più di uno slogan, è una promessa concreta. È la missione del Centro Clinico NEMO: il progetto di Fondazione Serena Onlus, attivo presso l'ospedale Niguarda di Milano dal 2008. Nato dalla volontà di Uildm e Telethon, e poi di Aisla e Famiglie SMA, per rispondere al bisogno di presa in carico globale delle persone affette da patologie neuromuscolari e delle loro famiglie, è stato voluto dai malati per i malati. Si tratta di un bisogno che sul territorio negli anni è stato pienamente soddisfatto, tanto che il Centro ha raggiunto la saturazione: dal 2008 al

2013 il totale dei pazienti è di 2.323. Il NEMO si è configurato come centro specialistico multidisciplinare di eccellenza, attuando un modello sanitario che negli anni è gemmato per andare incontro alle esigenze delle persone lungo lo Stivale. Nel 2010 è stato inaugurato il centro di riabilitazione per adulti presso l'ospedale La Colletta di Arenzano (Genova), mentre nel 2012 è stata la volta del Centro Clinico NEMO Sud presso il Policlinico G. Martino di Messina, gestito da Fondazione Aurora Onlus. La specificità del NEMO, in particolare a Milano e a

Messina, è quella di prendere in carico le persone di tutte le età e lungo tutte le fasi della malattia, offrendo loro una multidisciplinarietà difficilmente trovabile altrove. Oltre agli specialisti in neurologia, pneumologia e fisiatria, è presente il servizio di psicologia clinica, mentre per le altre specialità c'è la massima collaborazione con le strutture ospedaliere di riferimento. Il NEMO dunque è esempio virtuoso di sussidiarietà, dove pubblico e privato collaborano nell'unico interesse della persona e della sua famiglia.

Renato Pocaterra





► Tutte le novità dalla ricerca scientifica, da consultare ed approfondire attraverso il nostro sito specializzato www.ricercasma.it

di Paolo Pisano

Sponsor	Farmaco	Identificazione	Ottimizzazione	Produzione	Fase I	Fase II	Fase III	Mercato
Trophos	Olesoxime	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Isis/Biogen	ISIS-SMNRx	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Pfizer	Chinazoline	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Avexis	Charisma	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
PTC/Roche	Piccola molecola	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
CSC	Motorgraft	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Paratek	Tetraciclina	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Shafiq	Terapia genica	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
NINDS	Indoprofene	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Genzyme	Terapia genica	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Novartis	Piccola molecola	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
CALB	Piccola molecola	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Indiana University	Piccola molecola	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
OSU	Terapia antisense	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Harvard	Piccola molecola	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████
Cytokinetics	Tirasemtiv	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████	██████████

STUDI CLINICI PRONTI A PARTIRE CINQUE IDEE PER BATTERE LA SMA



ono ormai cinque gli studi clinici che, a uno stadio più o meno avanzato, stanno ricercando un possibile trattamento per l'atrofia muscolare spinale. Eccoli nel dettaglio.

1 La società francese **Trophos** ha concluso con successo l'iter sperimentativo del suo farmaco olesoxime, che ha dimostrato un effetto benefico per il mantenimento della funzione

motoria; si tratta infatti di un neuroprotettore, che non agisce direttamente sulla causa della patologia (deficit di proteina SMN). Lo studio è stato condotto in sette paesi europei ed è stato un validissimo esempio di collaborazione internazionale. Continua ora il cammino del farmaco verso la sua commercializzazione (ricerca di partnership e di fonti di finanziamento).

Potrebbe essere il primo trattamento sviluppato specificamente per l'atrofia muscolare spinale.

2 **Isis Pharmaceuticals** sta anch'essa sviluppando un potenziale farmaco SMA, basato sulla cosiddetta tecnologia antisense: questo approccio terapeutico implica l'uso di piccoli pezzi di materiale genetico, chiamati oligonucleotidi, per migliorare il funzionamento del gene SMN2.

La somministrazione del farmaco, denominato ISIS-SMNRx, avviene con un'iniezione spinale e gli studi clinici hanno completato la fase II con sperimentazione su neonati con la forma 1 e su bambini affetti da SMA 2 e 3. Il trattamento con il farmaco si è tradotto in un miglioramento funzionale, incoraggiando gli sviluppatori a proseguire gli studi di fase III. La società sta iniziando gli studi di fase III su larga scala, studi che saranno lunghi e delicati, dovendosi testare l'efficacia del trattamento.

3 La società biotech **Avexis** sta testando, in collaborazione con il Nationwide Children's Hospital, un prodotto di terapia genica chiamato Charisma per il trattamento della SMA, sviluppato dal dottor Brian Kaspar. Charisma offre geni funzionali SMN ai pazienti SMA, utilizzando

PICCOLE MOLECOLE E NUOVI FARMACI

Nella pipeline del farmaco SMA sono presenti una decina di "piccole molecole", per cui viene spontaneo chiedersi di cosa si tratta.

Lo sviluppo delle "small molecules" ha avuto recentemente un grande impatto nella chimica farmaceutica per la cura delle malattie. Solo nell'ultimo decennio la statunitense Food and Drug Administration (FDA) ha approvato ben 183 di queste piccole molecole.

Per definizione, le small molecules sono molecole organiche di piccolo peso molecolare (inferiore a 800/900 Daltons). Esse possiedono un'attività biologica determinata dal fatto di legarsi al sito attivo di una proteina responsabile della malattia, chiamato "target molecolare", nel caso specifico della SMA il gene SMN2. Queste piccole molecole nascono dalla stretta

sinergia tra il biologo e il chimico. Quest'ultimo, partendo da un corpo centrale comune, lo decora e caratterizza con opportuni "interuttori" del meccanismo di spegnimento della malattia.

Tuttavia non tutte le small molecules possono diventare farmaci, in quanto per essere considerati tali, esse devono rispettare specifici parametri chimico-fisici relativamente all'assorbimento, al metabolismo e alla tossicità del farmaco all'interno dell'organismo umano.

Il vantaggio economico di produrre le piccole molecole si evidenzia particolarmente laddove vengono prodotte o modificate su larga scala: la multifunzionalità di una small molecule può dare origine ad una varietà infinita di derivati che riempiono librerie di composti utili per la ricerca di nuovi candidati farmaci. (P.P.)

particolari virus (AAV9) che si sono dimostrati in grado di raggiungere tutte le cellule del sistema nervoso centrale negli studi preclinici. Ad Avexis è stata concessa la licenza per lo sviluppo e la commercializzazione del trattamento. La società prevede di migliorare il tasso di sopravvivenza e la funzione motoria dei pazienti SMA, come efficacemente dimostrato nei modelli animali.

La sperimentazione è in fase I ed ha già arruolato i primi pazienti SMA1; il trattamento è somministrato per via endovenosa.

4 PTC, in collaborazione con l'azienda farmaceutica svizzera Roche, sta sviluppando un farmaco capace di aumentare la produzione di proteina "normale" dal gene SMN2. Normalmente il gene pro-

duce una corretta proteina SMN circa il 10-30% delle volte, ma con il composto PTC la percentuale sale fino al 95%, producendo abbastanza proteina SMN da alterare significativamente lo sviluppo della malattia in modelli animali. Si tratta di una cosiddetta "piccola molecola"; eccone le caratteristiche principali: evidenza del meccanismo d'azione e della bioattività in modelli animali, buona biodisponibilità orale (quindi con facilità di somministrazione per via orale rispetto per esempio all'iniezione intratecale), aumento dose-dipendente della proteina SMN, approccio convalidato anche su cellule di pazienti SMA. La sperimentazione si trova alla fase I e i test sono per il momento effettuati su volontari sani.

5 Repligen Corporation, in collaborazione con Pfizer, stanno portando avanti un programma per lo sviluppo del potenziale farmaco SMA denominato RG3039 (o PF-06687859). Questo è stato il primo programma di ricerca mai sviluppato per un farmaco appositamente studiato per la SMA. Si tratta di un inibitore dell'enzima DcpS ed ha evidenziato una buona efficacia nei modelli animali. I test sono purtroppo fermi alla fase I su volontari sani in quanto il composto non ha fornito i risultati sperati, non avendo osservato un aumento dei livelli della proteina SMN. I ricercatori stanno lavorando per capire il problema ed utilizzare al meglio il composto nella fase clinica.

Farmaci per il mantenimento della funzione motoria, oligonucleotidi per migliorare il funzionamento del gene. E poi prodotti di terapia genica, molecole che aumentano la produzione della proteina, inibitori degli enzimi. Ecco le buone notizie che arrivano, tutte insieme, dal pianeta della ricerca scientifica



TERAPIA GENICA MADE IN ENGLAND

Al Institute for Translational Neuroscience (Sitran) di Sheffield (Inghilterra), il gruppo di terapia genica guidato dal professor Mimoun Azzouz si sta avvicinando alle fasi finali dello sviluppo preclinico di un trattamento per l'atrofia muscolare spinale.

Lo scopo di questo progetto è quello di prevenire l'insorgenza di questa malattia, fornendo una copia sana del gene SMN1 ai motoneuroni dei pazienti, mantenendoli quindi sani. In primo luogo è stata modificata la regione codificante del gene SMN1, per esprimere la sua proteina più efficientemente. Si è quindi inserito il gene in un virus modificato di tipo AAV9, che ha la capacità naturale di infettare gli esseri umani senza causare malattie, per raggiungere le cellule bersaglio, i motoneuroni spinali. Nei topi che

sviluppano una SMA di tipo 1 e hanno una tipica aspettativa di vita di dodici giorni, è stato dimostrato che un singolo trattamento con questo virus migliora notevolmente i loro sintomi e la loro sopravvivenza. La sopravvivenza media viene aumentata di più di dieci volte, con animali che raggiungono oltre un anno di vita.

Sulla base di questi risultati sugli animali, gli scienziati si stanno preparando per il passaggio alla sperimentazione clinica utilizzando il loro virus terapeutico. Stabilito il processo di produzione su larga scala, nei prossimi mesi il trattamento sarà testato in studi formali di tossicologia e stabilità. Nel frattempo, si sta lavorando con esperti di tutto il mondo per mettere a punto il piano per una sperimentazione clinica sicura ed efficace della terapia. (P.P.)

ANCHE PAZIENTI ITALIANI NEL TRIAL ISIS-BIOGEN



di Paolo Pisano

sis Pharmaceuticals sta bruciando le tappe della sperimentazione ed ha da poco annunciato l'avvio di un fondamentale studio di fase 3 con il potenziale farmaco ISIS-SMNRx nei neonati con atrofia muscolare spinale. Isis prevede di arruolare il primo bambino in questo studio entro poche settimane, momento in cui incasserà, tra l'altro, 18 milioni di dollari dal suo partner di sviluppo, Biogen Idec. Lo studio di fase 3, denominato Ender, è il primo di numerosi studi previsti in un programma di ampio e completo sviluppo clinico di fase avanzata per ISIS-SMNRx. Isis prevede di avviare un secondo studio pivot nei bambini affetti da SMA entro la fine dell'anno. "Il positivo avanzamento di ISIS-SMNRx da candidato farmaco preclinico a studi clinici di fase avanzata nel giro di pochi anni riflette l'efficacia della nostra alleanza strategica con Biogen Idec, il vantaggio di lavorare a stretto contatto con competenza combinata e il sostegno da parte della comunità SMA. Mentre continuiamo lo sviluppo di ISIS-SMNRx con l'avvio di due studi cardine nei neonati e nei bambini affetti da SMA, siamo in fase di

pianificazione di più ampi studi clinici su ulteriori popolazioni di pazienti", ha detto Lynne Parshall, direttore esecutivo di Isis, riferendosi all'ampliamento della sperimentazione in paesi diversi dagli Stati Uniti, compresa l'Italia. Ha quindi aggiunto: "I dati clinici e preclinici che abbiamo generato fino ad oggi, compresi i dati di diversi studi clinici in aperto con ISIS-SMNRx, giustificano l'avvio di questi ulteriori studi, che valuteranno appieno la sicurezza e l'efficacia di questo trattamento sperimentale". Ender è uno studio di fase 3, randomizzato, in doppio cieco, della durata di tredici mesi, che coinvolgerà circa 110 neonati con diagnosi di SMA di tipo 1, localizzati intorno ad un unico centro di ricerca californiano. Lo studio valuterà l'efficacia e la sicurezza di una dose di 12 mg di ISIS-SMNRx con un endpoint primario legato alla sopravvivenza o alla ventilazione permanente dei piccoli pazienti. Ulteriori endpoint di efficacia sono previsti nel corso dello studio. Isis ha allestito per l'occasione un sito dedicato alla nuova sperimentazione all'indirizzo www.smastudy.com.



La nostra associazione, fondata nel 2001, riunisce genitori che si confrontano quotidianamente con la SMA (atrofia muscolare spinale), una malattia terribile che colpisce i bambini e per la quale al momento non esiste cura. L'obiettivo di Famiglie SMA è promuovere la ricerca e l'assistenza ai malati e alle loro famiglie. Grazie alla continua attività di sensibilizzazione e alle numerose iniziative organizzate su tutto il territorio nazionale il numero di persone che si affianca a noi, condividendo la nostra Buona Causa, sta aumentando di anno in anno. La crescente attenzione ci permette di mobilitare risorse economiche via via più importanti che stiamo utilizzando con grande attenzione sia per progetti di sollievo a breve termine, sia per impegnativi progetti di ricerca a medio termine. Grazie alla grande mole di lavoro svolto su basi volontaristiche la nostra associazione riesce a mantenere i costi amministrativi e di raccolta fondi a livelli molto modesti, assicurando quindi un utilizzo efficiente di quanto raccolto.

BILANCIO 2013

STATO PATRIMONIALE ATTIVO

Totale immobilizzazioni	€ 18.758
Totale attivo circolante	€ 952.191
TOTALE ATTIVO	€ 970.949

STATO PATRIMONIALE PASSIVO

Totale patrimonio sociale	€ 937.120
Trattamento fine rapporto (lavoro subordinati)	€ 2.464
Debiti	€ 31.365
TOTALE PASSIVO	€ 970.949

CONTO ECONOMICO

Contributi individuali	€ 759.354
Contributi altri	€ 14.533
Contributi 5 per mille	€ 120.484
TOTALE PROVENTI E CONTRIBUTI	€ 894.371

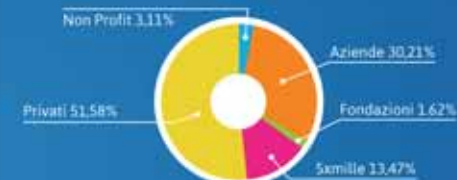
Iniziativa e progetti di ricerca scientifica	€ 100.000
Iniziativa e progetti per riabilitazione e assistenza	€ 299.596
Attività di informazione alle famiglie e sensibilizzazione	€ 178.041
Spese generali di gestione	€ 126.908
TOTALE SPESE E ONERI	€ 704.545

RISULTATO DI GESTIONE € 189.826

RACCOLTA FONDI

DA CHI VENGONO

Fondazioni	€ 14.475
Aziende	€ 270.227
Non Profit	€ 27.846
Privati	€ 461.339
5xmille	€ 120.484
TOTALE	€ 894.371



DOVE VANNO

Ricerca scientifica	€ 100.000
Riabilitazione e assistenza	€ 299.596
Convegno annuale	€ 31.345
Sensibilizzazione	€ 146.696
Amministrazione	€ 126.908
TOTALE	€ 704.545





Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

DIVENTA
AMICO DI
FAMIGLIE SMA!

NOI SIAMO
SMART.
E TU?

PER AIUTARE I BAMBINI
CON LA SMA
ABBIAMO BISOGNO
DI TANTI AMICI SMART



**LA SMA È UNA MALATTIA RARA.
ANCHE L'AMICIZIA
È UN DONO MOLTO RARO.**

Diventa amico di Famiglie SMA sostenendo l'Associazione nella modalità più adatta a te. Con il tuo contributo continueremo a finanziare il progetto SMART con cui stiamo creando una rete di **centri regionali in cui verrà garantita assistenza medica e supporto informativo e psicologico per i bambini affetti dalla SMA e le loro famiglie.**

Per diventare amico, compila il modulo e invialo a segreteria@famigliesma.org oppure al fax: 1782712609. Oppure collegati al sito www.famigliesma.org nella sezione Amici.

Io sottoscritto/a _____ nato/a _____ il _____
via _____ n _____ città _____ CAP _____
telefono _____ cellulare _____ e-mail _____

desidero diventare amico di **Famiglie SMA**, con la seguente modalità:

AMICO quota annuale Euro 10

AMICO SOSTENITORE quota annuale Euro 100

AMICO BENEMERITO quota annuale Euro 500

INFORMATIVA SULLA PRIVACY

Le informazioni da Lei rilasciate potranno essere utilizzate, nel rispetto del D.Lgs. 196/2003, da Associazione Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani, 82-84 00148 Roma, CF. 97231920584 - esclusivamente per il perseguimento delle proprie finalità istituzionali. In qualsiasi momento potrà consultare, modificare, opporsi al trattamento dei suoi dati rivolgendosi a: Associazione Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani, 82-84 00148 Roma. Per un' informativa completa visiti il sito: www.famigliesma.org - **Letta l'informativa di cui sopra, io/la sottoscritto/a presta il proprio consenso al trattamento dei dati personali conferiti.**

Luogo e data _____ Firma _____

Provedi al pagamento della quota annuale scegliendo una delle seguenti modalità e indicando chiaramente la causale Amico e la tipologia:

- Bollettino di conto corrente postale n° 65702011 intestato a Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani 82/84 - 00148 ROMA.
- Bonifico Bancario IBAN IT90K0200805208000003417887 intestato a Famiglie SMA Onlus.
- On line con Carta di Credito andando all'indirizzo www.famigliesma.org

Le donazioni godranno dei benefici fiscali previsti per le ONLUS.

Per informazioni sugli Amici e sulle loro attività contattate: Segreteria Famiglie SMA - Tel. 345 2599975 - segreteria@famigliesma.org

GRAZIE LORI, MI HAI

Inauguriamo lo spazio riservato alle storie con una lettera.

La missiva di un padre, che vuole ricordare il figlio che non c'è più. Parole bellissime, le sue, ricche di dolcezza e di forza d'animo. Che non negano il tremendo dolore, ma trasmettono quanto di più bello c'è al mondo: l'amore di un papà per il suo bambino.

di **Gabriele Costantini**

Sono il papà di Lorenzo Costantini, cinque anni e mezzo. Ho accettato l'invito a scrivere queste righe, cercando di presentarmi come il privilegiato testimone della sua meravigliosa esistenza e non come colui che ha perso un figlio. Lori è stato un bambino che ha messo in discussione tutto il mondo di aspettative che avevo prima che nascesse e che ha trasformato, capovolgendole, le mie idee sul significato di parole come padre e figlio, sano e malato, grande e piccolo, dolore e gioia, limite e possibilità, condanna e opportunità.

Lo ha fatto dimostrandomi fin dai primi giorni di vita come sia possibile essere felici e donare felicità pur essendo affetti da una malattia gravissima, tracciare una strada senza potersi muovere, comunicare dritto al cuore delle persone senza l'uso compiuto della parola, essere forti e coraggiosi, in assenza del funzionamento dei muscoli.

Di fronte ai limiti fisici di Lorenzo (non respirava da solo, non deglutiva, non riusciva a tossire, parlare, non poteva tenere la posizione seduta senza ausili ecc.) può nascere il sospetto (a mio parere, dettato perlopiù dalla paura) che vite così non abbiano senso.

Lo spirito con cui Lorenzo ha affrontato la sua vita ha spazzato via da me e da tutti coloro che hanno avuto la fortuna di conoscerlo questo dubbio, che si insinua, come un impostore, nell'animo di chi pensa di possedere la formula della felicità.



Non avevo vissuto prima di Lorenzo significative esperienze nel mondo della disabilità e molto spesso la mia mente, per strada, negli ospedali, a scuola ha compiuto "inversioni a U" di fronte a deformazioni fisiche, carrozine, malattie. Ciò che io vedevo era solo, ad esempio, una mano che non era come la mia, un presidio medico, un volto sfigurato, una mutilazione. Per me era istintivo fermarmi lì e tornare indietro, come se quelle apparenze mi impedissero di riconoscere le persone che convivevano con quelle difficoltà.

Il mio Lori mi ha permesso di demolire quel muro, mostrandomi le sue virtù di bambino buono, intelligente, simpatico, curioso, dolce e bellissimo, facendomi incontrare bambini straordinari e illuminanti, circondati da famiglie forti, piene d'amore, autentiche, ironiche e divertenti. Oggi, per merito suo, vedo persone dove prima vedevo malattie.

Ho iniziato a capire che laddove c'è difficoltà, spesso vi è la ricerca della pienezza delle emozioni, si perlustra

RESO PIU' RICCO



l'essenza della vita, godendola intensamente, in modo decisamente più alto, mentre, a volte, dove la quotidianità sembra scorrere senza problemi, si annida il rischio di dare più spazio alla morte, quella che si teme che arrivi, quella di uno spirito che si ferma, distratto da un benessere di cui si accontenta.

Nella mia vita di ragazzo ho dedicato molto al gioco, allo sport, agli amici, ai viaggi, alle ragazze e non mi è mai mancato l'affetto della famiglia, eppure non cambierei un minuto dei miei anni vita con Lorenzo con la somma di tutte queste belle esperienze.

Ora mi rimane da pagare il prezzo altissimo di non poterlo più abbracciare, giocarci, baciare, assisterlo, di affrontare giorni senza la sua voce ed il suo irresistibile sguardo, ma mi presento alla cassa della sofferenza straziante con la convinzione di aver ricevuto molto di più rispetto al conto che mi si presenta. Lorenzo ha reso la mia anima molto ricca, il dolore non potrà impoverirla. Grazie Lori, restiamo per sempre insieme.



MARTINA E LA SUA VIDEO CLASSE LA TELESCUOLA CHE FUNZIONA

Martina aveva 5 anni e a settembre avrebbe iniziato a frequentare la scuola elementare. Frequentare era un parolone per lei, che rischiava di essere contagiata da semplici raffreddori, bronchiti o infezioni respiratorie. Ed era costretta a rimanere a casa. Avrebbe avuto la maestra di sostegno, con lei avrebbe seguito il programma. Ma le mie domande erano molte... e i compagni? E l'ambiente della classe? E la lavagna? E tutto il resto? Mancava tutto il resto, che è la scuola stessa! Ecco allora l'idea, molto semplice a dire il vero, seppur basata sulla tecnologia. Permettere a Martina di vivere direttamente, anche se in modo virtuale, il contesto della classe e dei compagni, non limitandosi a guardare, ma avendo a disposizione strumenti per interagire con loro, partecipando attivamente alla vita di classe.

Grazie alla Regione Piemonte è stato realizzato un ponte radio tra la casa di Martina e la scuola, per permettere ai computer di essere collegati tutti sulla stessa rete, senza la connessione ad Internet. In classe è stata montata una telecamera motorizzata che chiunque può manovrare via pc da casa o da scuola. Questo permette alla maestra a casa e a Martina di vedere in classe, spostando l'attenzione su quello che interessa. Di contro, a scuola, i bambini e le persone presenti possono sempre vedere Martina a casa sua, grazie a webcam sempre attive.

Durante l'intervallo il controllo della telecamera passa a Martina, che può così inquadrare e chiamare i compagni. Questi possono scriverle brevi messaggi o fare un giochino (su pc) insieme. Martina può anche scrivere sulla lavagna in classe, direttamente utilizzando il suo pc a casa.

La telescuola si è dimostrata un filo di continuità nei rapporti tra Martina e i suoi compagni. Non avrei mai immaginato, ad esempio, di vedere i bambini che nell'intervallo chiedono alla loro compagna di mettere canzoni su Youtube, da casa, in modo da improvvisare un ballo a scuola.

La cosa più bella l'ho capita un giorno che ho accompagnato Martina a scuola. Alcuni dei suoi compagni non hanno fatto caso al suo ingresso. Evviva, ho pensato, Martina è una di loro. Inclusa!

Renato Leotardi

800 58 97 38



STELLA
una voce che ascolta
e ti sostiene

Chiama gratuitamente
l'800.58.97.38 dal lunedì
al venerdì dalle 9.00
alle 13.00 e il mercoledì
anche dalle 14.30 alle
18.30 oppure scrivi a
stella@famigliesma.org

« Sono Sara di Milano, ho 20 anni e una SMA 2. Nei prossimi mesi vorrei andare e vivere da sola, ma non so come muovermi. Non lavoro e ho solo pensione di invalidità e accompagnamento. Mia mamma ha sentito parlare di contributi che danno alle persone disabili ma non so a chi fare richiesta. Spero possiate aiutarmi. »

Cara Sara, la tua Regione eroga per le persone in condizione di gravissima disabilità un buono mensile per compensare i costi dell'assistenza data dai famigliari e/o per rimborsare i costi dell'eventuale assistente personale. Per fare richiesta occorre rivolgersi all'Asl di residenza che provvede alla valutazione multidimensionale della persona e alla redazione del relativo progetto individuale. Il tuo Comune prevede inoltre l'erogazione di un buono sociale mensile da considerarsi come un "aiuto economico" per compensare i costi dell'assi-

stenza assicurata dai famigliari e/o per rimborsare i costi dell'eventuale assistente personale che, nel tuo caso, potrebbe essere cumulabile a quello regionale.

Per ottenere il Buono occorre rivolgersi al Comune di residenza che può effettuare la valutazione multidimensionale in collaborazione con la Asl. A questo punto, è meglio sentire il Comune e l'Asl per informarsi meglio sui criteri per accedere a questi contributi. Se vuoi possiamo occuparci noi di trovare le informazioni che ti servono e accompagnarti nei vari passaggi.

DAL TERRITORIO

A RAVENNA UNA MARATONA SOLIDALE

Grazie al "Ravenna Runners Club", Famiglie SMA parteciperà alla XVI edizione della "maratona internazionale Ravenna città d'arte", in programma il 9 novembre. La nostra associazione sarà presente all'Expò con il proprio stand, dove sarà possibile informarsi e ricevere gadget solidali.

La principale novità dell'edizione 2014 è rappresentata dalla nuova location individuata sia per la partenza che per l'arrivo, che avverrà in via di Roma adiacente la zona "Museo del Mar" (di fronte alla Loggetta Lombardesca). Gli atleti percorreranno le vie della città, toccando i monumenti principali (Sant'Apollinare Nuovo, Mausoleo di Teodorico, Battistero degli Ariani, Mausoleo di Galla Placidia, Basilica di San Vitale, Duomo, Battistero Neoniano, Basilica di San Francesco, Tomba di Dante), offrendo ai podisti un suggestivo percorso turistico che permetterà loro di correre ammirando le bellezze storiche della città bizantina. Per informazioni: www.maratonadiravenna



SI FA FESTA A CROCETTA DEL MONTELLO

Segnaliamo che anche quest'anno, per il quarto consecutivo, si svolgerà presso il parco di Villa Pontello a Crocetta del Montello (TV) la giornata di solidarietà a favore di Famiglie SMA. L'appuntamento è per il 21 settembre. La manifestazione, nata come festa dedicata ai bambini, nel tempo è diventata un appuntamento per piccoli e grandi, all'insegna dell'allegria e della beneficenza.

L'evento avrà come sempre lo scopo di informare le persone sulla malattia e sull'avanzamento della ricerca, far conoscere l'operato dell'associazione e raccogliere fondi. Il grande successo degli anni

scorsi, nel 2013 hanno partecipato 700 persone tra cui 10 famiglie colpite dalla malattia, ci spinge a moltiplicare gli sforzi nella consapevolezza che sorridere insieme agli altri trasmette energia a chi ne ha bisogno. Il ricavato sarà interamente devoluto a Famiglie SMA.

Il programma della festa, organizzata in collaborazione con la Parrocchia e con il patrocinio del Comune di Crocetta del Montello, prevede la Messa presso la Chiesa di Crocetta del Montello, il pranzo nel parco di Villa Pontello e uno spettacolo di free-style e motocross.

Info su: www.famigliesma.org

ROMA, DANZA E RICERCA

L'associazione culturale Danza Spagnola "La Cueva" dedica il proprio spettacolo *Linneo e la sinfonia dei fiori* a Famiglie SMA, a cui devolgerà gli incassi. L'appuntamento è per **lunedì 6 ottobre alle 20.30 al Teatro Sala Umberto di Roma**. La direzione artistica è della coreografa, insegnante e ballerina di origine svedese Maria Luisa Ihre, che produce spettacoli di danza con scopo di beneficenza, in particolare in supporto alla ricerca scientifica sulla SMA, la malattia da cui è affetta la nipotina di 9 anni Selma, che vive in Francia.

A.C.S.D. Danza Spagnola
La Cueva
direzione artistica
Maria Luisa Ihre
presenta
FIESTA DE OTOÑO - 2014 -
Linneo e la sinfonia dei fiori
Lunedì 6 Ottobre 2014
ora 20.30
Ingresso € 15,00
Spettacolo di danza in beneficenza
a supporto della ricerca per una terapia
per l'Atrofia Muscolare Spinale
Famiglie SMA
TEATRO SALA UMBERTO
Via della Mercade, 50 - Tel. 066794763
www.salaumberto.com

« Mio figlio a settembre inizierà a frequentare la scuola elementare. A quale tipo di assistenza avrà diritto? Potrà utilizzare i suoi ausili (ambu e macchina della tosse) e chi lo aiuterà?

La Corte Costituzionale, a partire dalla Sentenza n. 215/87, ha costantemente dichiarato il diritto pieno e incondizionato di tutti gli alunni con disabilità, qualunque ne sia la minorazione o il grado di complessità della stessa, alla frequenza nelle scuole di ogni ordine e grado. Tale sentenza ha orientato tutta la successiva normativa primaria e secondaria.

La Legge del 5 febbraio 1992, n. 104, costituisce riferimento normativo dell'integrazione scolastica delle persone con disabilità, delineandola come momento fondamentale per la tutela della dignità umana della persona ed impegnando lo Stato a rimuovere le condizioni invalidanti che ne impediscono lo sviluppo, attraverso l'individuazione e la condivisione, ad opera di più soggetti istituzionali, di un percorso formativo individualizzato.

I momenti concreti in cui si esercita il diritto all'istruzione e all'educazione dell'alunno con disabilità sono Il Profilo Dinamico Funzionale e il Piano Educativo Individualizzato (PEI), documento conclusivo e operativo in cui "vengono descritti gli interventi integrati ed equilibrati tra di loro, predisposti per l'alunno in condizione di handicap, in un determinato periodo di tempo, ai fini della realizzazione del diritto all'educazione e all'istruzione".

In particolare, sulla base del PEI, i professionisti delle singole agenzie, Asl, enti locali e Istituzioni scolastiche formulano, ciascuna per proprio conto, i rispettivi progetti personalizzati: il progetto riabilitativo, a cura dell'Asl, il progetto di socializzazione, a cura degli enti locali e il piano degli studi personalizzato, a cura della scuola.

Sia il regolamento sull'autonomia scolastica, D.P.R. n. 275/99, sia la Legge di riforma n. 53/03, fanno espresso ri-

ferimento all'integrazione scolastica. Inoltre, la L. n. 296/06, all'art 1 comma 605 lett. b garantisce il rispetto delle "effettive esigenze" degli alunni con disabilità, sulla base di accordi interistituzionali.

Sul piano pratico, verificata la qualità dell'integrazione della scuola mediante consultazione del Piano dell'Offerta Formativa e del Progetto di Integrazione di Istituto, occorre richiedere alla propria Asl di residenza l'attestazione di handicap ai sensi della L.104/92 e la diagnosi funzionale che individua le caratteristiche ed i bisogni dell'alunno, nonché gli ausili ed il sostegno necessari al processo di integrazione scolastica. Al momento dell'iscrizione occorre presentare, oltre alla documentazione prevista per tutti gli alunni, anche i documenti sopra menzionati, segnalando le particolari necessità del minore (es. trasporto, esigenze alimentari, terapie da seguire, banco ergonomico, macchina della tosse, assistente alla persona addestrato per le specifiche esigenze del bambino in relazione alle caratteristiche della patologia di cui è affetto, oltre all'insegnante di sostegno).

Gli enti coinvolti sono tenuti a fornire tutto quanto necessario all'integrazione scolastica. L'eventuale omissione o ritardo è tutelabile in sede giudiziaria. Meglio formalizzare le richieste per iscritto, inviando raccomandata con ricevuta di ritorno alla Dirigente Scolastica, al Comune e all'Asl di riferimento. Per i bambini impossibilitati a frequentare la scuola per un numero complessivo di oltre 60 giorni nel corso di tutto l'anno scolastico, a causa dei ricoveri o delle terapie domiciliari a cui dovranno sottoporsi, può essere richiesta l'erogazione del servizio di istruzione ospedaliera o domiciliare.

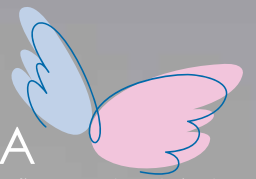
Avv. Cristina Ponzanelli





foto Andrea Ollivo

Un bambino con la SMA non può camminare.
PER UN GIORNO FATELO VOLARE.



Famiglie SMA

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

UN AQUILONE PER UN BAMBINO IL 4 E 5 OTTOBRE 2014

I bellissimi aquiloni di Famiglie SMA vi aspettano in tante piazze italiane per aiutare i bambini con l'Atrofia Muscolare Spinale. Per informazioni: www.famigliesma.org

NUMERO SOLIDALE

45501

Dal 28 settembre al 11 ottobre 2014
Dona 2 euro con SMS da cellulari TIM, Vodafone, WIND, 3, PosteMobile, CoopVoce e Noverca. Dona 2 euro chiamando da rete fissa Teletu, TWT o dona 2 o 5 euro chiamando da rete fissa Telecom Italia, Infostrada e Fastweb.

