

10 aprile 2017

29 aprile, Catania  
**ARRIVATO IL PRIMO FARMACO PER UNA MALATTIA  
INCURABILE, LA SMA**

Convegno "Dalle diagnosi alle proposte terapeutiche"  
Centro fieristico Le Ciminiere

**Il più grande convegno sull'atrofia muscolare spinale (SMA) in Sicilia** si svolgerà a **Catania** il prossimo **29 aprile** (Centro Fieristico Le Ciminiere, ore 9-19). Organizzato dalla Onlus Famiglie SMA con il patrocinio della Provincia di Catania, si intitola "Dalla diagnosi alle proposte terapeutiche" e prevede nella mattinata la partecipazione dei principali medici e ricercatori impegnati nella lotta contro questa grave patologia genetica che colpisce soprattutto i bambini e i neonati, indebolendone i muscoli volontari necessari per gattonare, camminare, controllare il collo, la testa e deglutire. Nella sua forma più grave comporta l'immobilità pressoché completa e l'insorgenza di problemi respiratori e può portare alla morte in età molto precoce.

Ai relatori un compito lieto: quello di restituire **lo stato dell'arte della ricerca scientifica**, impegnata in numerosi trial, alcuni dei quali coinvolgono già i bambini italiani con risultati promettenti. Soprattutto, i maggiori esperti italiani invitati al convegno illustreranno i cambiamenti della presa in carico alla luce delle nuove terapie. Infatti, dallo scorso novembre Nusinersen, **il primo farmaco per l'atrofia muscolare spinale**, è in distribuzione gratuita in cinque centri clinici d'eccellenza. A riceverlo per via compassionevole sono i bambini con la forma più grave di SMA, il tipo 1.

Nel pomeriggio sono previsti aggiornamenti anche sul fronte della riabilitazione e della gestione quotidiana. Spazio anche agli esperti del Sapre di Milano, che si occupano con successo di Abilitazione Precoce dei genitori.

«Come associazione viviamo un momento storico particolare legato alla somministrazione del primo farmaco per la SMA» commenta **Daniela Lauro**, la siciliana presidente nazionale di Famiglie SMA. «Nel frattempo, altre terapie sono in corso di studio o in fase di trial avanzato. **La Sicilia è particolarmente coinvolta per numero di pazienti di tutte le età e per il corrispondente numero di portatori sani del gene malato**, dato sottostimato per le complessità legate alla forma più grave e più diffusa, la SMA di tipo 1, che per tasso di mortalità è probabilmente sempre sfuggita alle statistiche. Per questi bambini, in particolare, **entrare immediatamente in contatto con l'associazione e con medici** correttamente informati sugli avanzamenti della ricerca e delle metodologie della presa in carico diventa quindi **di vitale importanza**. Da queste motivazioni ha preso l'avvio l'organizzazione di questa giornata che auspichiamo sia ricca di spunti per gli **oltre 200 iscritti**»

**Per informazioni:**

**Ufficio Stampa Famiglie SMA, [ufficio.stampa@famigliesma.org](mailto:ufficio.stampa@famigliesma.org)**