

**FAMIGLIE SMA ONLUS**  
**VIA PIANETA VENERE, 121**  
**ROMA**  
**C.F. 97231920584**

### **RELAZIONE SUL 2003**

Nel 2003 l'associazione è stata impegnata soprattutto nella preparazione di una sperimentazione clinica in doppio cieco per testare l'efficacia del fenilbutirrato come possibile farmaco per la SMA. Dal punto di vista scientifico l'iniziativa coordinata dall'Università Cattolica di Roma e coinvolge i migliori centri clinici nazionali per la cura delle malattie neuromuscolari pediatriche, tra cui l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, l'Ospedale Pediatrico Gaslini di Genova e l'Istituto Besta di Milano. Famiglie SMA organizza, insieme all'Associazione Asamsi Onlus, una sperimentazione clinica in doppio cieco per testare l'efficacia del fenilbutirrato per la SMA, in collaborazione con l'Università Cattolica di Roma e i principali centri clinici italiani per le malattie neuromuscolari (tra cui gli ospedali pediatrici Bambino Gesù di Roma e Gaslini di Genova). Si tratta di un'iniziativa di eccezionale rilevanza scientifica e terapeutica: sarà infatti una delle prime sperimentazioni in doppio cieco al mondo per un farmaco per una malattia neuromuscolare su un campione di pazienti sufficientemente ampio. Fin dai primi studi di fattibilità e definizione dell'iniziativa l'associazione ha svolto un ruolo fondamentale, affiancando i ricercatori coordinatori dell'iniziativa, i dottori Bertini, Brahe e Mercuri, tutti membri del proprio Comitato Scientifico. L'associazione curerà gli aspetti organizzativi della sperimentazione e i rapporti con i pazienti in collaborazione con l'Associazione ASAMSI, anch'essa composta da genitori di bambini affetti da SMA.

Tra le altre attività di supporto alla ricerca terapeutica, all'inizio dell'anno l'associazione ha promosso, insieme alle Associazioni di pazienti SMA del Regno Unito e della Germania, la partecipazione europea al finanziamento del Progetto farmacogenomico statunitense "Aurora"; il progetto, sostenuto dall'Associazione di pazienti statunitense *Families of SMA* con cui l'Associazione è affiliata, è al momento una delle più promettenti iniziative mondiali di medio-lungo termine per trovare una terapia farmacologica per la SMA. L'associazione ha anche finanziato il Convegno Eurosmart tenutosi a Bologna, per lo sviluppo di un network europeo di centri clinici in grado di effettuare sperimentazioni cliniche armonizzate, a cura del dott. Merlini.

Tra le attività di raccolta fondi spicca la sponsorizzazione ottenuta da TIM, una delle maggiori aziende del paese.

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 di supporto ai medici e alle strutture 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