

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

## **RELAZIONE SUL 2004**

Come nell'anno precedente, anche nel 2004 il principale impegno dell'associazione è consistito nell'organizzazione e sponsorizzazione della sperimentazione clinica avviata nel nostro paese per testare l'efficacia del fenilbutirrato come possibile farmaco per la SMA. Dal punto di vista scientifico lo studio è coordinato dall'Università Cattolica di Roma e coinvolge i principali centri clinici italiani per le malattie neuromuscolari (tra cui gli ospedali pediatrici Bambino Gesù di Roma e Gaslini di Genova). Si rammenta che l'iniziativa ha eccezionale rilevanza scientifica e terapeutica, trattandosi 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. Il ruolo dell'associazione nell'organizzazione della sperimentazione si è ulteriormente accresciuto, dal momento che l'Associazione è divenuta lo sponsor ufficiale dello studio presso l'Agenzia nazionale del Farmaco, in rappresentanza anche dell'Università Cattolica di Roma e dell'Associazione di pazienti ASAMSI.

Tra le altre attività di supporto alla ricerca terapeutica, l'associazione ha completato il proprio finanziamento del Progetto farmacogenomico statunitense "Aurora", promosso dall'Associazione di pazienti statunitense *Families of SMA* con cui l'Associazione è affiliata, che rappresenta 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 una Borsa di studio per il Progetto di terapia genica per SMA del prof. Novelli dell'Università di Tor Vergata di Roma.

Tra le attività per il miglioramento di assistenza e riabilitazione spicca l'avvio di contatti, insieme con l'Associazione Bismart Onlus, con l'Istituto Superiore della Sanità, per studiare la fattibilità di un Progetto pilota per l'assistenza nelle malattie rare pediatriche, in collaborazione con l'Istituto stesso. Il progetto avrebbe un duplice obiettivo: 1) facilitare la diffusione in Italia di informazioni a pazienti e operatori sanitari su diagnosi, cura, riabilitazione e assistenza di malattie rare pediatriche invalidanti, e 2) sperimentare modelli di assistenza.

Tra le attività di sensibilizzazione sulla malattia, l'associazione ha realizzato una campagna nazionale di informazione sulla SMA attraverso la trasmissione gratuita sui canali Mediaset di un breve messaggio televisivo con la partecipazione di un noto personaggio dello spettacolo.

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