

FAMIGLIE SMA ONLUS
Via Agostino Magliani, 82/84
00148 ROMA
C.F. 97231920584

RELAZIONE SUL 2008

Nel 2008, a conferma della duplice vocazione dell'Associazione nel sostegno alla ricerca e alla riabilitazione, i principali impegni di Famiglie SMA hanno riguardato in misura simile sia i progetti di ricerca scientifica sia gli interventi di supporto alla riabilitazione e all'assistenza. Con riferimento ai progetti e attività di **sostegno alla ricerca scientifica**, l'Associazione ha finanziato la parte italiana del progetto Brahe-Simmonds sul biomarcatore dell'SMN (la parte nordamericana del progetto è stata finanziata da FSMA); ha avviato il finanziamento della borsa di studio per dottorato in scienze neurologiche presso il Policlinico "Gemelli" di Roma; è stata sponsor, unica tra le Associazioni di pazienti europee, dell'importante Workshop EMEA-TreatNMD di Londra di ottobre, dove si sono poste le basi per future sperimentazioni cliniche approvabili dalle autorità europee competenti. In prospettiva, inoltre, un risultato di portata che si può definire storica è stato rappresentato dall'avvio del Bando congiunto europeo di finanziamento della ricerca sulla SMA, ad opera delle maggiori associazioni europee di pazienti federate in "SMA Europe" (tra cui Famiglie SMA); il primo bando è stato pubblicato a metà giugno 2008, e in ottobre l'apposito Comitato scientifico di chiara fama mondiale ha selezionato i migliori progetti, il cui finanziamento avverrà nel biennio 2009-2010.

Per quanto riguarda le attività di **supporto alla riabilitazione e all'assistenza**, è proseguito, avviandosi a completamento, il finanziamento per la creazione del Centro per l'assistenza alle disabilità congenite presso il Policlinico Gemelli, diretto dal Prof. Eugenio Mercuri e inaugurato a luglio 2007. Si tratta di un Centro di eccellenza che si pone come modello di riferimento nazionale per il trattamento e l'assistenza ai bambini affetti da patologie neuromuscolari pediatriche e altre disabilità congenite. Si è inoltre avviato il finanziamento al Centro di eccellenza presso il Gaslini di Genova per le metodiche non-invasive di riabilitazione respiratoria, diretto dal dott. Ottonello nel reparto di Rianimazione. Si tratta di un centro tra i pochi al mondo in grado di applicare i protocolli proposti dal dott. Bach (New Jersey, Usa), che consentono ai bambini affetti dalle forme più gravi di SMA di evitare la tracheotomia; anche in questo caso, l'avvio del centro è un risultato fondamentale per l'assistenza ai bambini affetti da SMA, e rappresenta il punto di arrivo di un lavoro pluriennale svolto dalla nostra associazione per diffondere in Italia queste metodiche.

Con riferimento alle attività di **informazione e sensibilizzazione**, è stata avviata la creazione del nuovo sito dell'Associazione, che aveva bisogno da tempo di un rafforzamento e di una nuova "partenza". Sono proseguiti la pubblicazione del notiziario semestrale dell'Associazione, nonché il consueto sforzo organizzativo per preparare il Convegno annuale, che rappresenta il principale appuntamento in Italia di aggiornamento sulla SMA per famiglie e operatori sanitari. È continuata, durante l'anno, la consueta attività di supporto informativo alle famiglie, attraverso la segreteria nazionale e la rete dei Rappresentati regionali.

Per quanto riguarda infine l'**organizzazione interna**, l'Associazione ha continuato ad avvalersi di consulenti esterni per la gestione delle varie attività istituzionali.

IL CONSIGLIO DIRETTIVO