SMA gazine 1

ANNO IV • Numero 1 • Marzo 2017

SMAGAZINE - Notiziario di informazione di Famiglia SMA | Genitori per la ricerca contro l'Atrofia Muscolare Spinale - ANNO IV | Numero 1 | Marzo 2017 - Autorizzazione n. 322 del 10/10/2014 Tribunale di Milano - Editore Famiglie SMA Onlus

postatarget creative
LOMBARDIA/00014/01.2014
Posteitaliane

L'esperienza del Coro

LABORATORIO DIDATTICO

Due laboratori gratuiti di canto
con i Maestri del Teatro alla Scala
e una visita esclusiva al museo del Teatro.
Una opportunità unica riservata ai bimbi
dell'associazione Famiglie SMA.

«Il canto è una forma di respirazione controllata, che insegna ai polmoni a respirare meglio». Bjorn Vichoff

20 MARZO
h 11.00
M° Dario Grandini

3 APRILE
h 11.00
M° Sonia Franzese

TEATRO ALLA SCALA

Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

famigliesma.org

Pochi posti per un'esperienza unica.

Prenota ora!

segreteria@famigliesma.org

IN COPERTINA
Riccardo Passero e il suo piccolo Yoda

SMAgazine

Notiziario di informazione | Famiglie SMA

Anno IV - Numero 1 - Marzo 2017
Autorizzazione n. 322 del 10/10/2014
Tribunale di Milano

EDITORE
Famiglie SMA Onlus

DIRETTORE RESPONSABILE
Marco Piazza

DIREZIONE EDITORIALE
Daniela Lauro, Luca Binetti

COORDINAMENTO DI REDAZIONE
Barbara Pianca

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

HANNO COLLABORATO
Jacopo Casiraghi
Simona Spinoglio
Anita Pallara
Ufficio stampa Azienda USL Bologna
Paolo Pisano

CONCEPT GRAFICO E IMPAGINAZIONE
Developing.IT - BARI

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

L'editoriale

EAP, l'Italia che eccelle

Daniela Lauro
PRESIDENTE DI FAMIGLIE SMA

«Colgo l'occasione per congratularmi con il comitato e con tutti i clinici per l'ottima gestione dell'EAP. Attualmente siamo la prima nazione europea per numero di pazienti trattati, secondi nel mondo solo agli USA. Un risultato straordinario per molte famiglie che da anni attendevano una terapia, reso possibile grazie al vostro grande spirito di collaborazione (...)». Così chiude una mail inviata alla nostra associazione il responsabile europeo dell'EAP (Exstend Open Access) dello studio Nusinersen-Spinraza della Biogen per i bimbi con SMA 1. Questa frase disegna il grande lavoro del Comitato EAP, che Famiglie SMA ha coordinato di concerto con altre associazioni, perché l'accesso a un farmaco è patrimonio di una intera comunità. Unici a livello mondiale, abbiamo organizzato le liste d'attesa per i cinque centri clinici coinvolti in base a criteri condivisi, fornito ove necessario un supporto economico alle famiglie e, infine, supportato i centri dal punto di vista burocratico-amministrativo i centri, i cui medici sono stati infaticabili e disponibili a comprendere le ansie di chi da tanto aspettava questo giorno.

DANIELA LAURO

Entro i primi mesi del 2017 l'elenco di chi ha aderito alla somministrazione del farmaco verrà esaurito, nonostante rimanga aperta la possibilità in ogni momento di presentare la richiesta. Già molte nuove diagnosi sono state accolte con massima priorità e i dati clinici dei prossimi mesi ci diranno se le nostre aspettative sono state ben riposte.

A chiudere un 2016 già ricco di emozioni, inoltre, è arrivata poi la notizia dell'approvazione di Spinraza da parte dell'organo regolatorio americano. Avendo già presentato analoga richiesta agli organi europei, siamo ora incoraggiati a sperare che, anche se non in tempi imminenti, verrà immesso anche nel mercato europeo e sarà disponibile per tutte le forme di SMA.

Intanto, mentre l'EAP riempie i nostri cuori e le nostre giornate, non smettiamo di guardare agli altri farmaci in sperimentazione e ad attendere con ansia la partenza degli studi di terapia genica in Europa.

Nelle prossime pagine leggerete di nostri impegni su più fronti e comprenderete la necessità di supportarci sempre. In questi mesi potrete destinare il vostro 5 per Mille a una Onlus attraverso la dichiarazione dei redditi. Si tratta del nostro principale introito e il trend in crescita degli ultimi anni ci ha permesso di finanziare progetti per il miglioramento della vita quotidiana e alcune borse di studio a vantaggio dei nostri figli. Non vi costa nulla, perciò vi invito a sceglierci e a invitare parenti, amici e conoscenti a fare altrettanto.

Negli USA si vende il farmaco

DI **Paolo Pisano**

L'atrofia muscolare spinale può finalmente essere combattuta. Il 23 dicembre, nel tardo pomeriggio, è arrivata la notizia che in tanti aspettavamo: l'agenzia statunitense Food and Drug Administration (FDA), preposta alla regolamentazione dei prodotti farmaceutici negli Stati Uniti, ha annunciato di aver approvato Spinraza quale trattamento per la SMA. Un momento storico nella lotta contro una malattia genetica che fino a ora ha mietuto indisturbata innumerevoli vittime in tutto il mondo.

Cos'è Spinraza

Spinraza è il nome commerciale del farmaco Nusinersen, un oligonucletide antisenso studiato per alterare lo splicing del gene SMN2 in modo da produrre maggiore proteina SMN, somministrato per via intratecale in dosi di 12 mg.

I tempi

L'approvazione arriva dopo un veloce processo di revisione della domanda presentata da Biogen meno di due mesi prima, ma dopo lunghi anni di attesa di tutta la comunità SMA. Era infatti il lontano 2003 quando partivano le prime ricerche sugli oligonucleotidi antisenso che avrebbero portato al Nusinersen; soltanto nel 2011 sarebbe poi iniziata la fase clinica della sperimentazione. La proprietà intellettuale era stata acquisita nel 2010 da Ionis Pharmaceuticals (all'epoca denominata Isis Pharmaceuticals), entrata successivamente in partnership con Biogen per l'ulteriore sviluppo del farmaco.

I dati dei trial

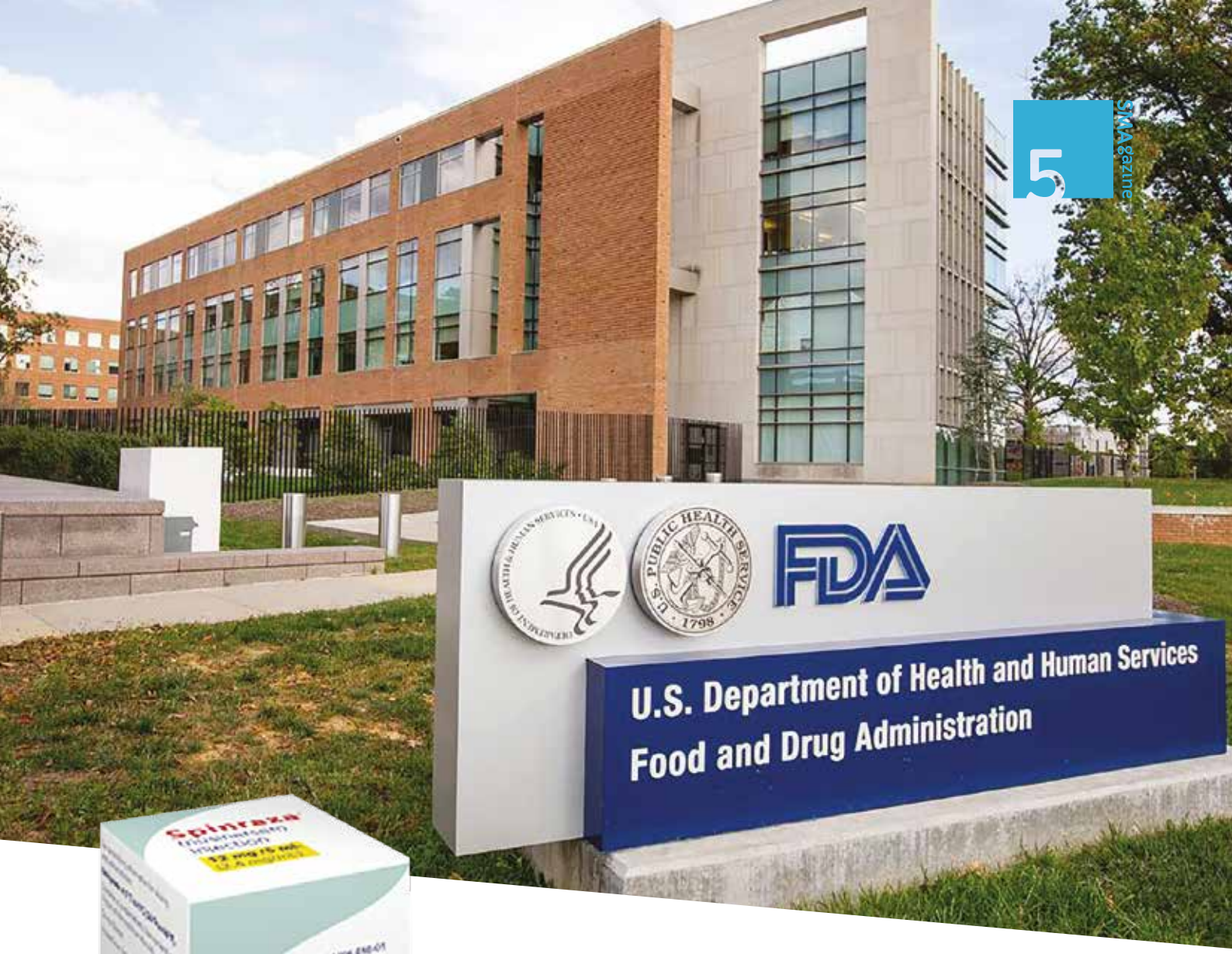
L'approvazione della FDA è stata la più ampia possibile, il che significa che Spinraza può essere commercializzato negli Stati Uniti per i bambini e gli adulti con tutti i tipi di SMA. La FDA si è basata per la sua decisione sui dati di multipli studi clinici che hanno interessato più di 170 pazienti, sintomatici e presintomatici, con forme 1, 2 e 3 della patologia. I dati più importanti sono stati quelli derivati dal trial di fase 3 Endear, su 121 piccoli pazienti con la forma più grave della patologia. In un'analisi intermedia richiesta dalla FDA per valutare i risultati dello studio il più presto possibile, sono stati analizzati 82 dei 121 pazienti. In questo gruppo, il 40 per cento dei pazienti trattati con Spinraza ha mostrato un marcato miglioramento su alcuni aspetti fondamentali del movimento. Inoltre, come emerso dai dati presentati alla conferenza annuale della British Paediatric Neurology Association il 12 gennaio, i pazienti SMA1 trattati con Spinraza presentano una riduzione statisticamente significativa del 47% del rischio di morte o ventilazione permanente rispetto ai pazienti non trattati. Studi in aperto aggiuntivi che Biogen ha condotto con nusinersen hanno rivelato risultati simili a quelli di Endear.

Approvata a dicembre 2016 la distribuzione negli Stati Uniti di Spinraza, il primo farmaco per la cura della SMA, accessibile in questi mesi in Italia in quanto cura compassionevole

Gli effetti indesiderati più comuni di Spinraza comprendono infezioni delle vie respiratorie, superiori e inferiori, e costipazione, mentre le avvertenze e precauzioni sono associate al rischio di abbassamento delle piastrine nel sangue e tossicità renale. La tossicità per il sistema nervoso, invece, è stata osservata solo in studi condotti su animali.

Quando sarà il farmaco disponibile in Italia?

Il processo di approvazione in Europa è separato da quello negli Stati Uniti; l'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) è responsabile dell'approvazione di potenziali trattamenti.



La procedura prevede che l'EMA, attraverso il suo Comitato per i Medicinali per uso umano (Committee for Human Medicinal Products o CHMP), effettui una valutazione scientifica della documentazione presentata dal richiedente ed emani un'opinione che viene trasmessa alla Commissione Europea. Quest'ultima emana una decisione che assume carattere vincolante per tutti gli Stati membri. Biogen ha chiesto all'EMA una licenza ampia, come quella approvata negli Stati Uniti. L'EMA sta attualmente valutando la domanda e si prevede una decisione entro tempi brevi (primo semestre 2017), decisione auspicabilmente simile a quella della FDA.

Il costo che preoccupa

Dopo l'approvazione della FDA, è arrivata purtroppo la notizia che Biogen ha fissato il prezzo di listino del farmaco in 125.000 dollari per iniezione di Spinraza. Tale prezzo porta ad un costo complessivo di 750.000 dollari per il primo anno di trattamento, quando un paziente dovrebbe ricevere sei iniezioni, e 375.000 dollari ogni anno successivo per il resto della sua vita (tre iniezioni all'anno). Era prevedibile un prezzo alto, in linea con i costi dei farmaci orfani, ma nessuno si aspettava cifre così elevate (le previsioni parlavano di cifre intorno ai 200.000 dollari all'anno). Un portavoce di Biogen ha dichiarato che la società ha fissato tale prezzo sulla base di "una serie di fattori importanti, tra cui il valore clinico, l'impatto per i pazienti e il sistema sanitario nel suo complesso, e sulla necessità di Biogen di finanziare ulteriori ricerche e sviluppo".

È indubbio che un tale costo preoccupi seriamente tutta la comunità SMA, in particolare i pazienti che non hanno ancora iniziato il trattamento. Va inoltre tenuto presente che il programma di accesso allargato tuttora in corso, che fornisce gratuitamente il farmaco ai pazienti SMA 1, si arresterà non appena lo stesso verrà approvato alla commercializzazione. Poco si può dire con riguardo ai possibili scenari futuri se non l'auspicabile possibilità di rimborso da parte del Servizio Sanitario Nazionale. Per i medicinali rimborsati dal Servizio Sanitario Nazionale esiste un processo di negoziazione dei prezzi che coinvolge l'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) e l'azienda titolare dell'autorizzazione all'immissione in commercio.

EAP, quattro infusioni fatte

A CURA DI **Barbara Pianca**

In Italia il programma EAP, che prevede la distribuzione di Spinraza per via compassionevole, è arrivato alla quarta infusione nei primi bambini trattati. Non esistono dati ufficiali ma i commenti dei genitori sono incoraggianti.

Mentre in America si ragiona sulle modalità di commercializzazione di Spinraza, in Italia continua la somministrazione dello stesso per via compassionevole, iniziata lo scorso novembre in cinque centri italiani: Policlinico Gemelli – NEMO Roma e il Bambin Gesù di Roma, il Gaslini a Genova, il NEMO di Milano e il Policlinico G. Martino – NEMO Sud Messina. Destinatari sono tutti i bambini e adulti in Italia con diagnosi di SMA di tipo 1. Coordinata dal Comitato EAP che ha preparato una lista secondo criteri di stratificazione e priorità e che supporta logisticamente i centri e le famiglie quando necessario, la somministrazione tramite puntura intratecale è prevista tre volte nel primo mese e, successivamente, altre tre nell'arco dell'anno. A fine febbraio dei 116 pazienti in lista, 55 hanno iniziato il trattamento. Di questi, 16 sono nuove diagnosi.

Per raccontarvi come sta procedendo ascoltiamo le parole dei referenti di due centri, il Bambin Gesù di Roma e il Policlinico G. Martino – NEMO Sud Messina.

Sonia Messina
ricercatrice della UOC di Neurologia e Malattie Neuromuscolari e coordinatore della ricerca clinico-scientifica nel Centro NEMO Sud.

Michela Catteruccia,
neurologo dell'Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative.

Come avete organizzato la somministrazione compassionevole nel vostro Centro?

Vista la severità clinica dei bimbi, il programma EAP ha necessitato della collaborazione fra l'Unità operativa complessa di Neurologia e Malattie neuromuscolari, il Centro clinico NEMO Sud, l'Unità di Terapia intensiva pediatrica e l'Unità di Terapia intensiva e rianimazione del Policlinico G. Martino di Messina. Questo ci permette di organizzare i ricoveri nel reparto di Terapia intensiva pediatrica, per maggior sicurezza dei pazienti. Lì le erogazioni cliniche pre e post trattamento sono a carico dello staff di neurologi, pneumologi e psicologi del NEMO Sud.

Le infusioni avvengono in regime di ricovero nel reparto di Area semintensiva pediatrica, che è coinvolto insieme alla nostra Unità operativa nel programma di uso compassionevole. L'infusione viene effettuata in alcuni casi con sedazione, in altri ricorriamo solo alla cremina anestetica. Dipende dal singolo bambino, dal grado di motilità del tronco e dalla reazione emotiva all'infusione. Durante la procedura viene eseguito un monitoraggio continuo dei parametri (saturazione di ossigeno, FC, FR).

Quanto dura il ricovero?

Due notti. Ci serve del tempo perché oltre alla somministrazione procediamo a uno screening pre trattamento, inizialmente per verificare la stabilità clinica di chi sta per ricevere la prima infusione e poi anche per valutare eventuali miglioramenti clinici, funzionali, motori e della funzione respiratoria.

Il ricovero più lungo è il primo perché prevede una valutazione cardiologica, respiratoria, funzionale e nutrizionale prima dell'infusione. Il secondo e il terzo, invece, durano solo la notte dell'iniezione. Alla 4° infusione, il ricovero dura 2-3 giorni e si ripetono valutazioni più approfondite.

La testimonianza di Matteo

Non ci sono dati clinici da condividere e il numero di bambini trattati è ancora troppo esiguo per permettere di analizzare i risultati. Inoltre le somministrazioni del primo anno non sono ancora terminate per nessuno. Possiamo però ascoltare i genitori coinvolti nel programma EAP. Abbiamo chiesto la disponibilità alla mamma di Matteo, due anni compiuti a dicembre. «Matteo fino a dieci mesi è stato bene, anche se era molto tranquillo. Poi, da un raffreddore siamo finiti in rianimazione. In breve è stato tracheostomizzato e gli è stata fatta la PEG. Alla prima proposta di sperimentazione ci siamo tirati indietro. Non riuscivamo a trovare una soluzione con mio marito, perché io ero per l'accompagnamento e lui no. Ci siamo spaventati. Poi, lo scorso settembre, abbiamo deciso di partecipare al convegno annuale di Famiglie SMA. Abbiamo saputo dell'EAP ed è cambiato tutto. Ci siamo rimessi in gioco, cercando però di tenere i piedi per terra, che è il nostro approccio. A dicembre ci hanno chiamato, eravamo al settimo cielo. Abbiamo cominciato preoccupandoci solo che Matteo non peggiorasse né patisse nel ricevere l'infusione, ma già dopo la prima infusione abbiamo notato dei miglioramenti. Abbiamo cambiato i parametri del ventilatore e della nutrizione. Ha iniziato a muovere i piedi. Da sdraiato fa no con la testa, che prima non reggeva. Sposta gambe e braccia in antigravità. Sta spesso seduto, mentre prima si stancava, e i suoi versi sono più forti e più frequenti. Sorride di più. È alla quarta infusione, ora per la quinta bisognerà attendere alcuni mesi».

MATTEO
con i suoi genitori
Paolo e Elisa

Quali sono i numeri significativi finora?

A oggi abbiamo trattato 8 bambini tra i tre mesi e due anni d'età. Siamo arrivati alle terze somministrazioni.
La lista consegnataci dal Comitato EAP contava 15 bambini, cui in questi mesi si sono aggiunte delle nuove diagnosi che vengono trattate con priorità.

Abbiamo trattato 9 bambini. I 5 che hanno cominciato per primi sono alla quarta infusione. Due di questi hanno 8 e 4 mesi; gli altri hanno tra 1 e 4 anni. Restano in lista 14 bambini, tenendo conto che si sono già inserite due nuove diagnosi e tre bambini segnalati dal Comitato.

Avete registrato dei miglioramenti?

La raccolta dati è ancora in corso
nei cinque centri coinvolti e ne seguirà l'analisi preliminare.

I dati non sono stati elaborati e sono ancora insufficienti, saranno condivisi con gli altri centri coinvolti. Le famiglie finora riferiscono alcuni piccoli miglioramenti della motilità degli arti.

Effetti collaterali?

Non ne abbiamo rilevati
collegati al farmaco.

Alcuni bambini risultano irritabili nel pomeriggio
o il giorno seguente, ma è difficile attribuirlo alla procedura.

Come si comportano i genitori?

Si trovano senz'altro a vivere una situazione straordinaria, di grande emozione ma anche stressante. Nel nostro team multidisciplinare c'è anche una psicologa a disposizione delle famiglie e con l'incarico di supportare le famiglie e valutare l'impatto della procedura sul loro profilo emotivo e psicologico.

Durante l'iniezione possono scegliere se essere presenti o meno. In generale sono disponibili e molto stimolati dai primi risultati che riferiscono.

5xmille a Famiglie SMA #vedremocose

POCHI MA BUONI

Siamo una piccola associazione, ma siamo noi, le Famiglie Sma e ci conosciamo quasi tutti. Siamo quelli che in pochi anni hanno fatto conoscere questa malattia rara a tutta l'Italia. E siamo quelli che si fanno in quattro per preparare una grande famiglia a quelli che riceveranno questa diagnosi. Siamo pochi, e tra questi pochi c'è un numero ancora più ristretto che moltiplica le forze come può. E va bene così. Ma c'è una cosa che dobbiamo fare proprio tutti ed è restare soci versando la quota annuale di 10€. Non è un fatto di soldi, è una pacca sulla spalla per chi più di altri riesce a impegnarsi per l'associazione.
È persino strano doverlo ricordare ma, purtroppo, anche in virtù della cifra ridotta, la quota è stata dimenticata qualche volta. L'alternativa a questa piccola campagna di adesioni era aumentare la cifra così da renderla più visibile. Ma siamo certi che un appello basti. Dobbiamo esserci, tutti, in ogni modo. Perché siamo pochi ma, lo abbiamo visto, quando ci muoviamo insieme, siamo davvero buoni.

DI **Developing.it**

Questa campagna è per te. Solo per te. Se con le altre occasioni di promozione Famiglie Sma ha avuto il piacere e la gioia di parlare a tutti, con la campagna per il 5xmille parliamo direttamente a te che hai lavorato un intero anno e ora hai davanti una dichiarazione dei redditi. Beh, tra le tante cose che questo documento comporta c'è anche un'opportunità, quella di fare del bene, tantissimo, senza nessun costo. Ti chiediamo di ricordarti, per un attimo, di chi ogni giorno affronta una malattia rara con grande coraggio. Devolvere il 5xmille infatti non costa nulla; si tratta di soldi che sarebbero comunque dovuti all'erario. Se deciderai di destinare il tuo 5xmille a Famiglie SMA, non solo sosterrai direttamente la ricerca scientifica (che proprio nel 2016 ha prodotto il primo farmaco per il trattamento della SMA) ma finanzierai azioni concrete che migliorano la vita dei bambini e adulti con SMA ogni giorno, come l'assistenza domiciliare, il supporto psicologico a pazienti e famiglie o la formazione di personale specifico per decentrare più possibile i centri dedicati.

Con la nostra campagna vogliamo farti vedere il domani più bello che costruisci oggi. Come è nostra abitudine, speriamo di convincerti mostrandoti tutta la vita che c'è oltre la malattia. E siccome nel cuore di ogni persona c'è sempre posto per chi crede e si impegna per migliorare la vita degli altri, abbiamo già ricevuto un primo regalo: un nuovo spot che presto vedrai. Si tratta di un regalo da parte di Davide Fara, da molti anni producer per un importante polo radiofonico (Deejay, Capital e M20), che ormai da tempo firma la regia di videoclip e mini-sit per mostri sacri come Elio e le Storie Tese.
Insomma, a te chiediamo solo una firma per entrare in un mondo dove le cose belle accadono ogni giorno e in cui, grazie al tuo sostegno, **#vedremocose** sempre più sorprendenti.

Ecco qualche dettaglio tecnico: **per destinare il tuo 5xmille all'Associazione Famiglie SMA Onlus dovrai consegnare al tuo commercialista il nostro codice dedicato (97231920584) e firmare. Tutto qui.** Per ogni dubbio o informazione chiama pure la nostra Segreteria al 345 2599975. Grazie.

L'eco di Zalone

DI **Developing.it**

Lo spot che il comico barese Checco Zalone ha generosamente donato alla nostra associazione per la scorsa campagna di raccolta fondi ha continuato a produrre effetti positivi anche una volta esaurita la sua funzione, perché ha ottenuto premi e riconoscimenti importanti. Famiglie SMA è stata al centro di un dibattito molto proficuo su messaggi e linguaggi della comunicazione sociale. Lo spot di Checco Zalone che ha accompagnato la scorsa campagna associativa svoltasi tra settembre e ottobre 2016, si è distinto perché strappa un sorriso invece che una lacrima, attira l'attenzione con ironia e gioia, non mortifica la condizione della disabilità ma la esalta fino al paradosso. L'unanime giudizio positivo degli addetti al settore su questo modo di comunicare la malattia, è stato confermato da numerosi premi e riconoscimenti ottenuti.

A Famiglie SMA il Premio assoluto speciale Aretè, promosso da Nuvolaverde con Confindustria e Abi, che ogni anno seleziona i progetti di comunicazione che si sono distinti per l'efficacia nel rispetto delle regole della responsabilità.

La campagna annuale 2016 ha ottenuto anche la Menzione Comunicazione Originale del Premio giornalistico O.Ma.R - Osservatorio Malattie Rare, premio europeo dedicato a malattie rare e tumori rari. La giuria di esperti ha ritenuto che Famiglie SMA sia riuscita a «uscire dai luoghi comuni, trovare soluzioni di comunicazione nuove, rompere gli schemi spesso improntati al pietismo e parlare di malattie rare con parole nuove (...) risvegliare la sensibilità di chi è 'abituato' ai messaggi tradizionali». La candidatura è stata proposta e supportata da Biogen, la casa farmaceutica proprietaria del primo farmaco per la SMA.

Infine, insieme a noi di Developing.it, che siamo l'agenzia che cura la comunicazione dell'associazione, Famiglie SMA ha ritirato il premio piú importante della comunicazione italiana, il Premio Unicom - Unione Nazionale Imprese di Comunicazione. La campagna 2016 è risultata prima nella categoria "l'Italia che comunica il sociale" con il meraviglioso spot di Checco Zalone e prima nella categoria "L'Italia che comunica - Migliore creatività".

I PREMI
Dall'alto, in senso orario, il Premio giornalistico O.Ma.R; il premio Aretê alla Comunicazione Responsabile; l'agenzia Developing.it e Famiglie SMA al backdrop di Unicom. Sopra, un momento della consegna del premio Unicom a Lele Santo (Developing.it)

Telethon, i nostri volti in maratona

DI **Anita Pallara**

Come ogni anno anche lo scorso dicembre Fondazione Telethon è tornata sulle reti Rai con la maratona dedicata alle malattie genetiche rare. E anche questa volta i nostri bimbi e ragazzi sono stati protagonisti con le loro famiglie

Anita Pallara

A metà dicembre, mentre il contatore cresceva registrando le donazioni, l'Italia ha conosciuto tanti ragazzi e famiglie che hanno dato voce alla nostra comunità. Come Antonio, la cui storia è stata raccontata in un bel corto realizzato da Rai Cinema, o Giovanni e il suo inseparabile fratello o, ancora, Simona e la sua incantevole voce che ci ha emozionato con "La grande bellezza".

Ancora, abbiamo rivisto Gabriele che avevamo conosciuto piccolo e ora è un ometto, Matteo e la sua famiglia, e la piccola Giorgia che con la sua parlantina ha stregato tutti. Uno bello spazio è stato dedicato a Tommaso, giovane uomo che ci ha raccontato i suoi sogni di ragazzo che si sta costruendo un futuro nonostante la SMA. Di un momento di dolcezza e forza è stato stato protagonista Tommy insieme a mamma Federica, la loro è una storia un po' diversa poiché Tommy, come la sorella maggiore Cecilia, è affetto da una mutazione di SMA che porta anche crisi epilettiche. Infine ci siamo divertiti a tarda notte con una sfida a colpi di yoga e pizzica con Anita e Simona. Grande spazio è stato riservato a tanti medici e soprattutto al professor Eugenio Mercuri del centro clinico NEMO Roma, che ha raccontato come si è arrivati, grazie anche a Telethon, alla terapia farmacologica. Grazie Fondazione Telethon per essere sempre al nostro fianco!

MIO FIGLIO HA UNA 4 RUOTE, LA NONA EDIZIONE

Dal 18 al 25 giugno al Centro Vacanze Ge.Tur di Lignano Sabbiadoro (UD) si svolgerà la nona edizione del corso "Mio Figlio ha una 4 Ruote". Rivolto a genitori e famiglie di bambini con malattie neuromuscolari, è uno stage teorico-pratico organizzato dal SAPRE, che da sempre valorizza l'empowerment precoce dei genitori e della famiglia nella gestione e nel supporto dei propri figli a casa e in "vacanza". Un'occasione di formazione e incontro unica per i genitori, dove le "quattro ruote" la faranno da padrone: ognuno proverà come sia possibile divertirsi con la carrozzina, giocare, esplorare, imparare, ballare, cantare, fare nuove amicizie. Tutti i bambini e i loro fratelli saranno divisi in gruppi gestiti da volontari esperti (Baby 2-5 anni, Minion 5-8, Junior 9-12, Superstar over 13). Ci saranno vari ospiti ed esperti messi a disposizione da Dynamo Camp, Fondazione Thun, FISO-Orienteering e tante altre novità.

SMArt arriva in Emilia-Romagna

A CURA DELL'**Ufficio Stampa dell'Azienda USL di Bologna**

A dicembre ha preso il via SMArt Emilia-Romagna, il progetto per la costruzione di una rete assistenziale regionale per i pazienti con atrofia muscolare spinale, nato dall'incontro tra Famiglie SMA e ISNB (Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna). Il progetto rientra nel progetto SMArt nazionale (Servizio Multidisciplinare di Assistenza radicato sul territorio) che la onlus promuove da acluni anni a sostegno del rafforzamento dell'assistenza territoriale ai pazienti con SMA. Obiettivi del nuovo progetto sono mettere in rete, con il coordinamento dell'ISNB, le risorse di cura e di assistenza per la SMA presenti in Emilia-Romagna, garantire la diagnosi in tempi rapidi, sviluppare le soluzioni più innovative integrandole nei percorsi di cura e assistenza, costruire standard di qualità che possano rappresentare un riferimento a livello nazionale. Presentato il 14 dicembre scorso a Bologna in una conferenza stampa, alla presenza tra gli altri di Jacopo Casiraghi, psicologo project manager Famiglie SMA, e Chiara Gibertoni, direttore generale della Azienda USL di Bologna, si tratta della prima collaborazione tra Famiglie SMA e una Azienda USL del Servizio Sanitario Nazionale per la realizzazione del progetto SMArt. La scelta del Centro Malattie Neuromuscolari dell'età evolutiva dell'ISNB come riferimento regionale riconosce le competenze presenti nell'IRCCS bolognese per la diagnosi e cura di questa patologia rara. La partnership tra Famiglie SMA e Centro Malattie Neuromuscolari dell'età evolutiva dell'ISNB si propone, tra l'altro, la creazione di un registro regionale, il monitoraggio costante dei pazienti con SMA, e l'adozione di una cartella clinica informatizzata condivisa con tutte le strutture regionali.

CHIARA GIBERTONI
Il direttore generale dell'Azienda USL di Bologna intervistata dai giornalisti alla conferenza stampa del 14 dicembre 2016.

Famiglie Sma dona una sonda al Buzzi di Milano

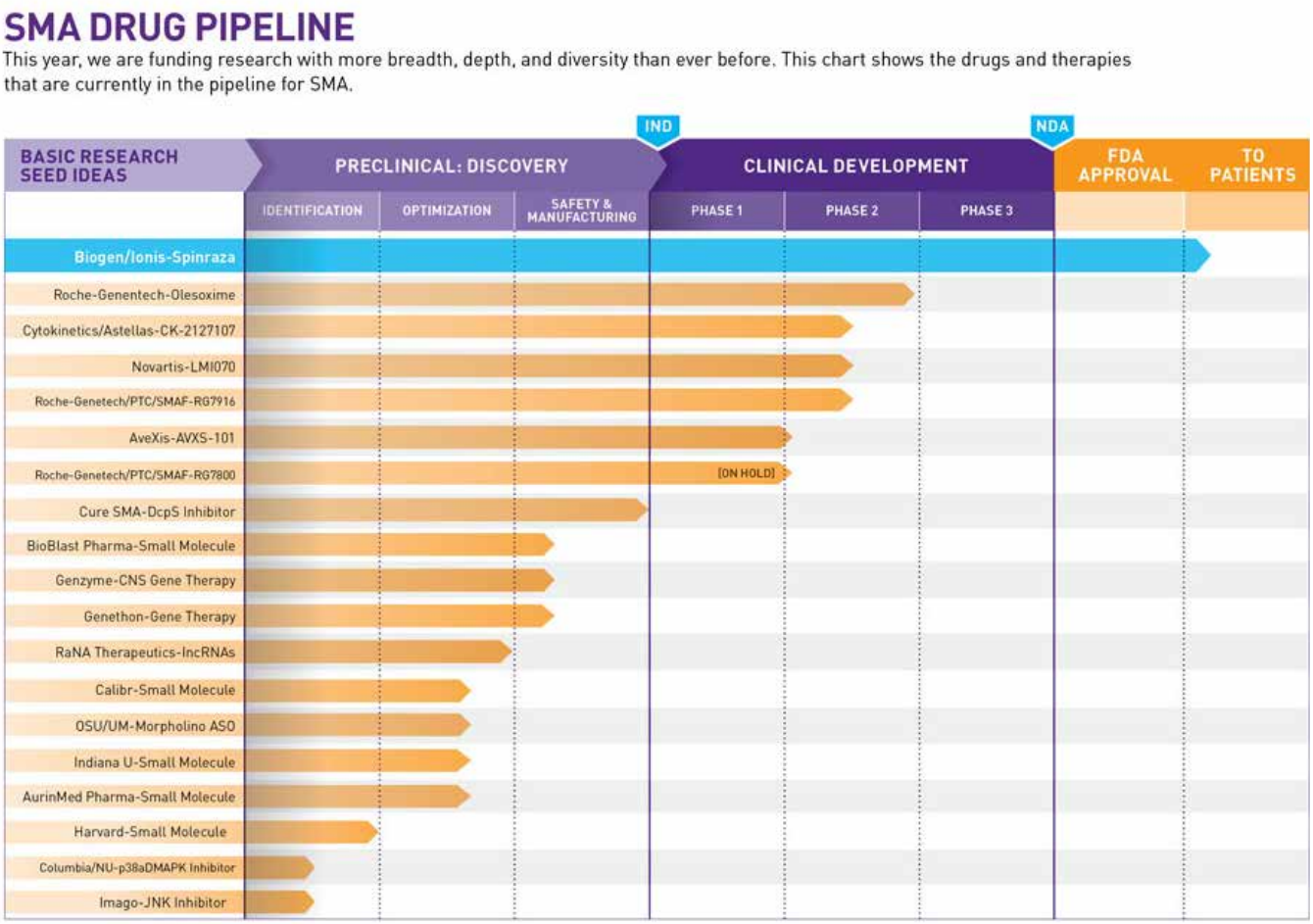
Siamo davvero grati a Famiglie SMA per la donazione» commenta Luca Fabio Colombo, responsabile della chirurgia vertebrale al reparto di ortopedia pediatrica al Buzzi di Milano. Di cosa si tratta? «Dal 2013 utilizziamo un sistema innovativo per allungare le barrette inserite chirurgicamente per correggere la scoliosi evolutiva nei bambini, che evita l'operazione chirurgica tramite l'utilizzo in ambulatorio, con il bambino sveglio, di un magnete remoto esterno. L'allungamento avviene ogni tre mesi e, per verificarne la buona riuscita, inizialmente ricorrevamo a una radiografia. Consapevoli che un'esposizione alle radiazioni così elevata in bambini anche molto piccoli avesse un potenziale di rischio elevato, abbiamo individuato l'alternativa nell'utilizzo della sonda ecografica. Purtroppo, però, quella standard misura quattro centimetri e non registra allungamenti maggiori. Il nostro primario del reparto di radiologia, Andrea Righini, ha individuato nel mercato una sonda lunga sette centimetri, dal costo approssimativo di 5 mila euro. Famiglie SMA si è resa disponibile ad acquistarla e da gennaio i nostri bambini si espongono alla radiografia solo una volta all'anno».

Roche,
Sunfish e Firefish a Roma e Milano

DI **Paolo Pisano**

Stanno procedendo senza problemi i due studi clinici di fase 2 con il potenziale farmaco RG7916 (noto anche come RO7034067) sponsorizzato dalla casa farmaceutica Roche. RG7916 è una piccola molecola che stimola il gene di backup SMN2 a produrre maggiore proteina SMN, deficitaria nei pazienti SMA. Roche ha recentemente annunciato, in un comunicato del 21 dicembre 2016, che si stanno attivamente reclutando pazienti per i due studi clinici. Questi studi, denominati Firefish e Sunfish, sono condotti su pazienti rispettivamente con SMA di tipo 1 e di tipo 2/3. L'inizio di un terzo studio chiamato Jewelfish è previsto per i primi mesi del 2017 e valuterà la sicurezza, la tollerabilità e la farmacocinetica di RG7916 in pazienti di età compresa tra 12 e 60 anni con SMA di tipo 2 o 3. Si tratterà del primo studio che valuta il farmaco su una popolazione più ampia, con precedente assunzione di farmaci che agiscono sul gene SMN2, come il Nusinersen o l'RG7800 (pazienti del trial sospeso Moonfish).

È intanto di pochi giorni la notizia che la statunitense Food and Drug Administra-



Il goal di AveXis: PRIME ha l'ok di EMA

AveXis, società specializzata nello sviluppo di trattamenti per pazienti affetti da malattie rare, ha annunciato che l'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) ha concesso l'accesso al suo programma PRIority MEdicines (PRIME) per il farmaco AVXS-101, terapia genica per il trattamento dell'atrofia muscolare spinale di tipo 1. Tale concessione si è basata sui dati provenienti dalle valutazioni precliniche e dalla sperimentazione clinica di fase 1 di AVXS-101 a partire dal 15 settembre 2016.

Il programma PRIME ha lo scopo di migliorare il supporto per lo sviluppo di nuovi farmaci - in particolare quelli che possono offrire un grande vantaggio terapeutico rispetto a terapie esistenti o in assenza di trattamenti – attraverso un precoce e proattivo supporto di EMA per ottimizzare la produzione di dati affidabili e piani di sviluppo, e potenzialmente accelerare la valutazione del Marketing Authorization Application (richiesta di autorizzazione alla commercializzazione), in modo che questi farmaci possano raggiungere più rapidamente i pazienti.

RG7916 ha ottenuto lo status di farmaco orfano: un importante incentivo alle imprese alla sua commercializzazione

tion (FDA) ha concesso lo status di farmaco orfano a RG7916; tale status incentiva lle imprese alla commercializzazione di farmaci destinati a trattare malattie rare, come la SMA, aiutandole ad accelerare il lungo processo di sviluppo e approvazione.
I centri clinici italiani attualmente impegnati nella sperimentazione del farmaco sono quelli di Roma, Policlinico Gemelli, e Milano, Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta.
Abbiamo chiesto a Giovanni Baranello, responsabile per la sperimentazione presso quest'ultimo centro, di fare il punto sull'andamento dei trial. «Siamo attualmente impegnati nel trial Sunfish, per il quale abbiamo già reclutato sette pazienti e stiamo attendendo l'autorizzazione a reclutarne altri. Partiremo a breve anche con Firefish, già iniziato invece a Roma».

Qual'è la struttura dei trial? «Entrambi gli studi sono divisi in due parti. Nel periodo iniziale di poche settimane si determina il dosaggio tollerabile e sicuro di RG7916, che poi sarà impiegato nella seconda parte dei test. Il trial Firefish arruola neonati con SMA di tipo 1 e 1-7 mesi di età ed è open-label, che significa che non c'è nessun gruppo placebo e che tutti i pazienti assumeranno il farmaco. Il trial Sunfish è invece condotto su bambini, giovani e adulti con età tra 2 e 25 anni, con SMA di tipo 2 e 3. Vi sono due sottogruppi: bambini da 2 a 11 anni e adolescenti e adulti da 12 a 25. Sunfish è una sperimentazione randomizzata, placebo-controllata e in doppio cieco, che significa che i pazienti saranno assegnati casualmente al gruppo placebo o a quello di trattamento, senza che né medici né pazienti ne siano a conoscenza».

Che caratteristiche ha la molecola impiegata? «Si tratta di una cosiddetta 'piccola molecola' che agisce sul gene di backup SMN2, provocando un incremento nella produzione di proteina SMN attraverso una modificazione del processo di splicing».
Come viene assunto il farmaco e qual è l'impegno richiesto alle famiglie? «Il farmaco viene fornito alle famiglie in forma di sciroppo, da assumere quotidianamente. Il protocollo prevede controlli più stringenti e ravvicinati nel primo periodo; questi diventano poi più diluiti nel tempo. Assumono un ruolo importante i controlli oculistici, effettuati per individuare qualsiasi problema all'occhio, dato l'incidente accaduto durante il precedente trial Moonfish».
Questo programma terapeutico era stato inizialmente sviluppato nel 2006 da PTC Therapeutics, in collaborazione con SMA Foundation, per accelerare lo sviluppo di un trattamento per la SMA. Nel novembre del 2011, Roche ha ottenuto una licenza esclusiva mondiale per il programma di splicing alternativo SMN2. Lo sviluppo di questi composti viene eseguito da Roche con la supervisione di un comitato direttivo congiunto con membri provenienti da PTC, Roche e SMA Foundation.

Tornado MIRIAM

di **Barbara Pianca**

Carmela Paone ha 35 anni ed è la mamma di Emanuele e Miriam. Emanuele ha 9 anni, mentre Miriam ne compie 4 ad aprile ed è «un vero e proprio vulcano». «Vivace, allegra, simpatica, esuberante, travolgente» dice Carmela scegliendo una serie di aggettivi che fanno subito immaginare una bimba 'tutto pepe'. «Vuole essere al centro dell'attenzione e tortura il fratello che, per fortuna, è molto paziente». In effetti, mentre raccogliamo l'intervista, Miriam gioca vicino a noi, ride con gli amici, organizza i giochi e li propone agli altri, non si ferma un istante. Torna spesso a cercare la mamma: «È molto attaccata a me» ci conferma Carmela. «Siamo sempre insieme, anche perché sono casalinga e mi dedico totalmente a lei». Che patologia ha Miriam? «Il 19 novembre del 2013, quando aveva un anno e mezzo, ci hanno comunicato che è affetta da una forma di SMA 2. Da agosto avevamo iniziato a sottoporla a degli accertamenti – personalmente la racconterei più precisamente così: "l'hanno torturata con mille accertamenti" - e d'improvviso sono stata catapultata in un mondo di cui non sapevo quasi nulla». Non avevi mai sentito parlare di amiotrofia spinale? «Devo aver visto qualche pubblicità, ma era una faccenda che mi toccava talmente da lontano che non ci mettevo attenzione. È stata una notizia inaspettata e dolorosissima». Com'è avvenuta la comunicazione della diagnosi? «Mio marito Rosario l'ha ricevuta al telefono. È una persona che ama approfondire ogni cosa. Perciò mentre aspettavamo il responso lui tramite internet aveva raccolto già molte informazioni ed era giunto da solo alla conclusione che potesse trattarsi di SMA. Era al telefono con il primario di neurologia infantile e gli fece la domanda diretta: mia figlia ha la SMA? Mi ha raccontato che il medico gli ha risposto di sì dando a questa risposta lo stesso peso che avrebbe dato a un raffreddore». Poi cos'è successo? «È stato molto difficile. Tra l'altro in quel periodo Rosario aveva anche perso il lavoro. Siamo stati male, ed è cambiato tutto. Prima ci piaceva viaggiare, specialmente d'estate andavamo spesso all'estero. Ora non lo facciamo più perché ho paura che possa accadere qualcosa, che Miriam possa avere una crisi respiratoria». Carmela racconta il suo vissuto e le sue emozioni con lo sguardo di chi è riuscito ad affrontarle. «A un certo punto con mio marito abbiamo deciso di reagire». Come avete trovato la forza? «Miriam ce la dà ogni giorno. Si sveglia ogni mattina con il sorriso e per quel sorriso ci siamo rimboccati le maniche. Oggi la accompagno a

Foto di Ariel Palmer

Miriam si sveglia ogni mattina con il sorriso e per quel sorriso ci siamo rimboccati le maniche

DUE IN UNO
Quando la passione ti porta a fare tutto

Ha una doppia anima il medico neurologo e ricercatore Stefania Corti, che da più di dieci anni segue i pazienti con atrofia spinale dalla diagnosi alla partecipazione dei trial clinici, e nell'altra metà del tempo si occupa della ricerca di base. Le chiediamo se è difficile ricoprire i due ruoli contemporaneamente. «Credo sia un po' come nello sport. Ci vuole il doppio dell'impegno per raggiungere l'eccellenza in entrambi gli ambiti, ma non è affatto impossibile. Per un neurologo la ricerca di base è fondamentale, perché così sento che sto facendo qualcosa per tutti i pazienti, e non solo per quelli che vengono nel mio ambulatorio». Come si diventa esperto di atrofia muscolare spinale? «Da studente il gruppo con cui mi sono laureata si occupava di queste patologie. Mi interessava che fossero genetiche e mi affascinava cercare di capire perché i motoneuroni degenerassero, dato che i motoneuroni sono considerati i neuroni per eccellenza».

*La dottoressa **Stefania Corti** accanto a **Paul Moore**, di SMA Europe, durante il convegno di Famiglie SMA del 2016.*

Milanese, Stefania Corti lavora all'università di Milano. Il lavoro occupa gran parte del suo tempo perché la appassiona. Nel tempo libero ama leggere e meditare, ma anche continuare a pensare o fare ricerca sull'atrofia spinale. Le chiediamo cosa la coinvolga in particolare in questo momento. «La scoperta del farmaco. Da studentessa non avrei mai creduto possibile una cura: ci insegnavano che fosse utopico e invece in quindici anni ho visto con i miei occhi dei risultati concreti che cambiano completamente la mia prospettiva. Ora sono motivata più che mai, sia come clinica che come ricercatrice».

Che rapporto ha con i pazienti? «Professionale ma, soprattutto con quelli che vedo di più, è diventato affettivo e hanno un valore nella mia vita». Come vive il momento della comunicazione della diagnosi? «Sono in team con un collega e di solito è lui a occuparsene. Io intervengo in un secondo tempo anche se a volte sono presente in quel momento. Cerchiamo l'approccio migliore ma per me è impossibile comunicare nel modo giusto una notizia che di per sé è ingiusta».

ippoterapia, idrokinesiterapia, suo padre le fa regolarmente dei massaggi, pratica ginnastica passiva. Cerchiamo di tenerla sempre in movimento. Frequenta la scuola materna nel paese in provincia di Napoli dove abitiamo. All'inizio è stato difficile perché il Comune non le ha assegnato l'assistentariato materiale. Andavo io, tutti i giorni, ad accompagnarla in bagno. Ma ora che ci conoscono meglio, tutti si sono messi a disposizione e andare a scuola per lei è diventato molto bello: ogni volta la aspetta un'accoglienza fantastica».

Quando è iniziato il vostro rapporto con Famiglie SMA? «Abbiamo conosciuto l'associazione poco dopo aver ricevuto la diagnosi, perché abbiamo avuto un colloquio con lo psicologo Jacopo Casiraghi del Numero Verde Stella. Da allora siamo rimasti vicini alla onlus». Vi sentite supportati? «Dalle famiglie dell'associazione, sì. Ce n'era una che abitava vicino a noi ma si sono trasferiti. Ora ce ne sarebbe un'altra ma non è così vicino e non siamo ancora riusciti a organizzare un incontro. Gli amici di sempre, invece, hanno avuto reazioni diverse. Alcuni, saputa la diagnosi, sono spariti. Ho pensato che, in tutti i casi, il problema resta solo nelle mani mie e di mio marito. Ci diamo da fare, ognuno a modo suo. Rosario, ad esempio, segue ossessivamente ogni nuova informazione che spunta su internet a proposito della ricerca e ogni volta che incontra il professor Eugenio Mercuri, responsabile di alcuni trial per l'Italia, lo investe di infinite domande. Io invece traggo la motivazione per andare avanti direttamente da mia figlia: ha un'energia che contagia anche me. La sua giornata è impegnativa, tra bustino e tutori da indossare, la macchina per la tosse, e tanti altri piccoli rituali. Eppure non si ferma quasi mai, e affronta con entusiasmo ogni nuovo momento».

La forza di ventidue famiglie

DI **Barbara Pianca**

Venerdì 24 febbraio l'assessore ai Servizi sociali del Veneto Manuela Lanzarin ha ricevuto ventidue famiglie, per un'iniziativa patrocinata da Famiglie SMA

Ventidue famiglie, ventotto ore di telefonate, quasi otto mesi di lavoro. E poi l'incontro. La mattina di venerdì 24 febbraio l'assessore ai Servizi sociali del Veneto Manuela Lanzarin, in rappresentanza del presidente della Regione Luca Zaia, ha ricevuto un gruppo numeroso, costituito da almeno un componente per famiglia di ventidue famiglie e quattro bambini dai tre anni all'adolescenza, con malattie neuromuscolari di gravità diversa. A patrocinare l'iniziativa partita da un'idea di Barbara Gnoato, Famiglie SMA. Gnoato, una "SMAmma" di Camposampiero, in provincia di Padova, di professione infermiera, dalla scorsa estate ha sviluppato un progetto che è stato poi chiamato "Insieme – per condividere il futuro", coinvolgendo le famiglie aderenti all'associazione e residenti in Veneto, con lo scopo di presentare in Regione alcune richieste motivate dall'analisi dei fatti. Le redini del progetto sono state tenute da un gruppo di lavoro formato da Fabio Callegari, vicepresidente di Famiglie SMA, Alessandro Fanton, nel Consiglio direttivo, Elettra Nobile, rappresentante regionale per l'associazione, e Sonia Cosaro, "SMAmma" di Vicenza. Insieme hanno preparato un test a domande chiuse e hanno contattato una a una le ventidue famiglie venete con un figlio con atrofia muscolare spinale, raccogliendo le risposte. Gnoato, da sola, ha contato un totale di ventotto ore di telefonate.

Ma alla fine i risultati sono arrivati, e sono stati accorpati. Le domande hanno riguardato la disponibilità di assistenza sociale e la preparazione da parte degli uffici comunali, il trasporto scolastico, l'accessibilità delle scuole e la presenza dei parcheggi dedicati, e l'accessibilità degli spazi ricreativi. L'analisi emersa è stata presentata a Lanzarin. Pur non avendo ambizioni statistiche, trattandosi di un campione ristretto probabilmente rappresentativo della metà delle famiglie venete, è interessante notare la quasi completa sovrapposizione dei risultati con quelli presentati la scorsa estate dal Comitato ONU di indagine per l'applicazione della Convenzione ONU sui Diritti delle persone con disabili-

tà. Ad esempio, coincide il dato secondo cui le barriere architettoniche continuano a essere un macroproblema in Italia.

«Abbiamo avanzato alcune richieste precise, motivandole con i dati raccolti e con le nostre conoscenze» spiega Alessandro Fanton. «A partire dall'importanza della riabilitazione. È stato infatti dimostrato da ricerche scientifiche che la fisioterapia quotidiana rallenta il decorso della malattia. Ci sono però due problemi pratici: il primo è che in Veneto non ci sono fondi sufficienti per garantire la quotidianità del servizio, e le lunghe pause d'attesa tra un ciclo e l'altro vanificano i risultati raggiunti. Inoltre, i vecchi LEA non includevano la riabilitazione in acqua, che invece è stato dimostrato essere fondamentale per mantenere la mobilità residua di bambini e adulti con patologie neuromuscolari. La nostra ricerca ha dimostrato che nessuna delle ventidue famiglie intervistate ha a disposizione nel proprio comune una piscina accessibile e dotata di sollevatore. Abbiamo spiegato all'assessore che un maggiore investimento in questa direzione sarebbe una strategia vincente in termini di programmazione della spesa pubblica, perché diminuirebbe i ben più costosi interventi richiesti in caso di aumentata gravità della patologia». Lanzarin si è impegnata? «Sì. A garantire due sedute settimanali di fisioterapia tradizionale e un'adeguata assistenza per la fisioterapia in acqua».

Altre richieste? «D'estate molti bambini frequentano i Centri estivi, ma non sono previsti assistenti e così i nostri figli non possono partecipare. Lanzarin si è impegnata a farsi portavoce alla Conferenza dei sindaci della richiesta di previsione di assistenza per tre settimane nei Centri estivi, e a vigilare l'applicazione di quanto riuscirà a ottenere. In Conferenza dei sindaci Lanzarin porterà anche la richiesta di una maggiore previsione di assistenza a scuola e a casa per i casi più gravi».

Avete ottenuto tutto ciò che vi eravate prefissati? «Quasi. Lanzarin ci ha spiegato di non poterci aiutare rispetto alla nostra richiesta di velocizzazione dell'erogazione del contributo regionale per l'abbattimento delle barriere architettoniche in casa». Di cosa si tratta? «La maggior parte delle famiglie sostiene un mutuo per l'acquisto della prima casa. La disabilità del figlio emerge in un secondo momento e, nella maggioranza dei casi, comporta l'apertura di un secondo mutuo per riadattare gli ambienti domestici alla presenza di una carrozzina. Lo Stato prevede un contributo regionale sul 10% della spesa, ma di norma viene erogato dopo quattro o cinque anni dalla presentazione della richiesta. Abbiamo proposto di accorciare l'attesa a sei mesi, ma Lanzarin ci ha spiegato che le Regioni si limitano a distribuire quanto versato loro dalle casse statali, e sono queste ad procurare il tanto consistente ritardo».

Risultati emersi: fase di presentazione dei risultati e richieste di intervento.

Per Fabio Callegari, vicepresidente di Famiglie SMA, si è trattato di un incontro ben riuscito da due punti di vista: «L'assessore ha incontrato noi e i nostri bambini, abbiamo presentato l'associazione e mostrato un breve video. Ora sa che esistiamo e ha assunto alcuni impegni formali, con la promessa di rivederci tra due mesi. Ma c'è anche un'altra nota vincente di questa iniziativa: l'aggregazione delle famiglie sul territorio. Barbara Gnoato, Sonia Cosaro, Elettra Nobile e Alessandro Fanton sono stati catalizzatori di un progetto da replicare in altre regioni e desidero ringraziare a nome di Famiglie SMA loro e tutte le famiglie che hanno partecipato attivamente».

L'assessore ha promesso un nuovo incontro a due mesi dal primo. Per verificare se è stata di parola

dal TERRITORIO

Il convegno di Catania

Il 29 aprile si svolgerà il convegno "SMA - Dalle diagnosi alle proposte terapeutiche", organizzato da Famiglie SMA su iniziativa di alcune famiglie siciliane e con il patrocinio della Provincia. Scopo dell'evento è informare le famiglie del territorio di quanto a loro disposizione, dalla prospettive terapeutiche al sostegno associativo. Previsti un desk con il Numero Verde Stella e uno spazio per il Sapre. Molti i medici e ricercatori invitati, a partire dai rappresentanti dei centri coinvolti nella somministrazione di Spinraza.

Grazie Maltrainsema for Children!

L'associazione Maltrainsema for Children Onlus di Monza, la cui mission è quella di sostenere organizzazioni benefiche qualificate al fine di aiutare il maggior numero di bambini possibile, ha deciso di dedicare a noi l'usuale pranzo natalizio e il banchetto a Monza del 17 e 18 dicembre scorsi. L'incasso della vendita delle loro bottiglie di vino è stato devoluto a Famiglie Sma per un totale di 3 mila euro. Il resto della raccolta, correttamente, è stato dirottato all'ultimo all'emergenza del terremoto in centro Italia.

Un concerto per Lorenzo e Filippo

Il 21 gennaio a Sarzana (SP) si è svolto il concerto "L'arte di essere mamma, un filo invisibile che nutre, protegge e sigilla l'amore", organizzato da Il Mondo del Teatro e patrocinato dal Comune, dedicato ai piccoli Lorenzo Costantini e Filippo Ferraris, mancati a causa della forma più grave di SMA. Le note al pianoforte suonate da Umberto Zanarelli, e in un momento a quattro mani anche dalla mamma di Lorenzo, Cristina Ponzanelli, hanno incantato il pubblico che ha partecipato con offerta libera a sostegno di Famiglie SMA.

StraStezzano

La marcia benefica non competitiva di Stezzano, paese in provincia di Bergamo, si chiama "StraStezzano" e offre quattro percorsi diversi che in comune hanno la partenza e l'arrivo nel centro commerciale Le Due Torri. Quest'anno la quarta edizione dell'evento organizzato dall'atletica Stezzano - che ha felicemente registrato il 25% di adesioni in più rispetto agli anni scorsi, con 3500 partecipanti di cui 300 ragazzi – ha destinato il ricavato delle iscrizioni anche a Famiglie SMA insieme ad altre onlus del territorio.

STELLA risponde

Numero Verde STELLA
800 58 97 38

Ho 28 anni e una sma 2, vivo da sola e con un'assistente grazie al fatto che in Piemonte è attivo il fondo per i Progetti di Vita Indipendente. Ultimamente sono in crisi: sento la difficoltà a relazionarmi con una persona a cui non sono legata affettivamente, ma con cui devo convivere, mangiare, uscire e condividere momenti con gli amici, come se avessi perennemente un'ospite. Come faccio a vivere serenamente una presenza così invasiva?

Il rapporto con l'assistente personale è complesso e delicato. Fa ciò che tu vorresti facessero le tue gambe e le tue braccia. Spesso dipendere fisicamente da una persona comporta la difficoltà a mettere dei paletti, per paura che il rapporto diventi difficile. Con l'assistente ci possiamo ritrovare a intrattenere conversazioni di cui non avremmo voglia o potremmo lasciarlo entrare in uno spazio che magari stiamo vivendo con i nostri cari, come si farebbe con un ospite e non con un dipendente. Ti inviterei a osservare che caratteristiche ha la vostra relazione e se tu chiarisci nel quotidiano i confini e i ruoli. Mi scrivi di condivisione e al tempo stesso di insofferenza relativa alla condivisione. Osserva quanto spazio hai dato a questa persona nella tua vita, e chiediti quanto è inevitabile e quanto invece hai concesso senza davvero volerlo. Cosa accadrebbe se definissi di più i confini, se iniziassi a dire qualche "no"? Se vuoi puoi provare a immaginarlo, ascoltando le tue paure e desideri - e magari li potremmo condividere al telefono – e poi partire da lì per cercare una serena indipendenza anche nel dipendere dagli altri.

CONVEGNO REGIONALE

Evento ECM

SMA

Dalla diagnosi alle proposte terapeutiche

29 aprile 2017

Centro Fieristico Le Ciminiere

CATANIA

FamiglieSMA

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

Con il patrocinio del **Comune di Catania**

Con la tua firma a Famiglie SMA

#vedremocose

Con il tuo **5xmille all'Associazione Famiglie SMA** sostieni direttamente azioni e progetti concreti, come la distribuzione del **primo farmaco per il trattamento della Sma1**, cure a domicilio, formazione specifica di personale medico vicino ai pazienti e sostegno psicologico gratuito per affetti e famiglie.

Il 5xmille non è altro che una parte dell'Irpef che, senza un destinatario preciso, comunque verserai con la dichiarazione dei redditi.
Non sprecare un'occasione per contribuire a un presente migliore e a un futuro di risultati sempre più grandi grazie alla ricerca scientifica.

5xmille
9 7 2 3 1 9 2 0 5 8 4 a Famiglie SMA
Non costa nulla, cambia le cose.

Famiglie SMA
famigliesma.org