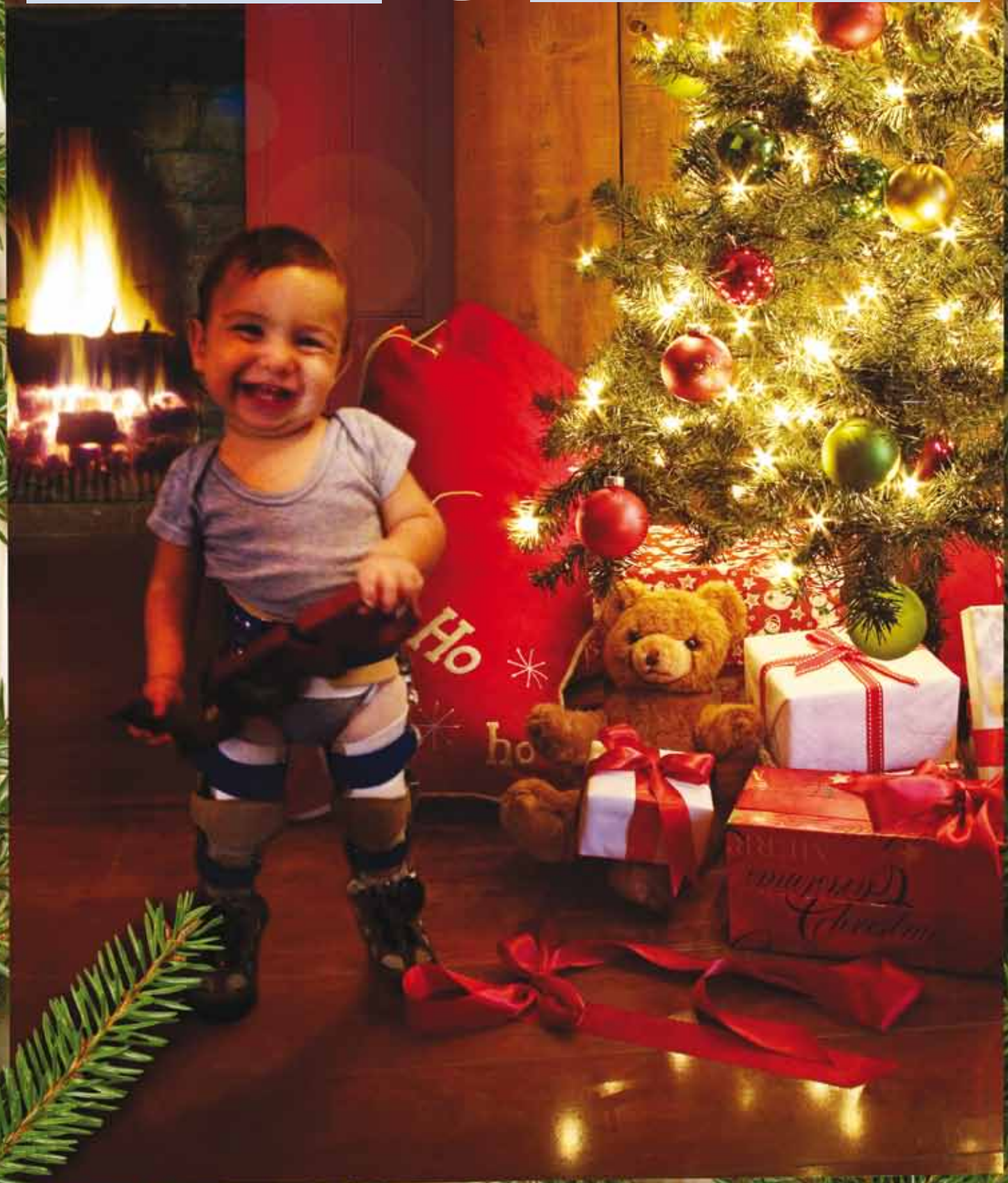
postatarget creative
LOMBARDIA/00014/01.2014
Posteitaliane

SMAGAZINE

anno II - numero 3 - Novembre 2015

NOTIZIARIO DI INFORMAZIONE



Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

DIVENTA AMICO DI FAMIGLIE SMA!

NOI SIAMO SMART. E TU?

PER AIUTARE I BAMBINI CON LA SMA ABBIAMO BISOGNO DI TANTI AMICI SMART

LA SMA È UNA MALATTIA RARA. ANCHE L'AMICIZIA È UN DONO MOLTO RARO.

Diventa amico di Famiglie SMA sostenendo l'Associazione nella modalità più adatta a te. Con il tuo contributo continueremo a finanziare il progetto SMART con cui stiamo creando una rete di **centri regionali in cui verrà garantita assistenza medica e supporto informativo e psicologico per i bambini affetti dalla SMA e le loro famiglie.**

Per diventare amico, compila il modulo e invialo a segreteria@famigliesma.org oppure al fax: 1782712609. Oppure collegati al sito **www. famigliesma.org** nella sezione Amici.

Io sottoscritto/a _____ nato/a _____ il _____
via _____ n _____ città _____ CAP _____
telefono _____ cellulare _____ e-mail _____

desidero diventare amico di **Famiglie SMA**, con la seguente modalità:

☐ **AMICO** quota annuale Euro 10 ☐ **AMICO SOSTENITORE** quota annuale Euro 100 ☐ **AMICO BENEMERITO** quota annuale Euro 500

INFORMATIVA SULLA PRIVACY

Le informazioni da Lei rilasciate potranno essere utilizzate, nel rispetto del D.Lgs. 196/2003, da Associazione Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani, 82-84 00148 Roma, C.F. 97231920584 - esclusivamente per il perseguimento delle proprie finalità istituzionali. In qualsiasi momento potrà consultare, modificare, opporsi al trattamento dei suoi dati rivolgendosi a: Associazione Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani, 82-84 00148 Roma. Per un' informativa completa visiti il sito: www.famigliesma.org - **Letta l'informativa di cui sopra, il/la sottoscritto/a presta il proprio consenso al trattamento dei dati personali conferiti.**

Luogo e data _____ Firma _____

Provvedi al pagamento della quota annuale scegliendo una delle seguenti modalità e indicando chiaramente la causale Amico e la tipologia:

- Bollettino di conto corrente postale n° 65702011 intestato a Famiglie SMA Onlus - Via Agostino Magliani 82/84 - 00148 ROMA.
- Bonifico Bancario IBAN IT90K0200805208000003417887 intestato a Famiglie SMA Onlus.
- On line con Carta di Credito andando all'indirizzo www.famigliesma.org

Le donazioni godranno dei benefici fiscali previsti per le ONLUS.

Per informazioni sugli Amici e sulle loro attività contattate: *Segreteria Famiglie SMA* - Tel. 345 2599975 - segreteria@famigliesma.org

In copertina: Famiglie SMA al Dynamo Camp. Il piccolo Giuseppe e due

SMAgazine

Notiziario di informazione
anno II - numero 3
Novembre 2015

Autorizzazione n. 322 del 10/10/2014
Tribunale di Milano

EDITORE
Famiglie SMA Onlus

DIRETTORE RESPONSABILE
Marco Piazza

DIREZIONE EDITORIALE
Daniela Lauro, Luca Binetti

SEGRETERIA DI REDAZIONE
Barbara Pianca

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

HANNO COLLABORATO
Jacopo Casiraghi
Priscilla Corti
Simona Spinoglio
Paolo Pisano
Marika Pane
Eugenio Mercuri
Enrico Bertini
Claudio Bruno
Sonia Messina
Francesco Danilo Tiziano
Maria Carmela Pera

GRAFICA
Stefania Serra

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

UN ANNO IMPORTANTISSIMO

Sta per chiudersi un anno importantissimo per la nostra comunità. Diversi studi che applicano la molecola Isis, quello di Roche – pur con alcune difficoltà - quello di Novartis sono partiti coinvolgendo i nostri bambini e i nostri ragazzi. Per la prima volta dei farmaci vengono testati anche sulla SMA di tipo 1, dopo aver dato in America dei risultati incoraggianti. Il tutto grazie alla grande preparazione dei nostri medici e dei nostri clinici e al coraggio di molte nostre famiglie che si sono messe in discussione e sono state in prima linea per il bene dell'intera collettività SMA. Nel corso dell'ultimo trimestre è anche partito uno studio prenatale su affetti presintomatici che ci auguriamo corrisponda alle aspettative attese.

Tante sono le notizie che questo numero racconta e ogni volta selezionare che cosa raccontarvi è sempre più difficile. Mai come quest'anno le notizie sulla ricerca hanno occupato le pagine di questa rivista, cercando di offrirvi le notizie più aggiornate e di prima mano.

Daniela Lauro
Presidente
Famiglie SMA

A questi mesi frenetici e emozionanti è dedicato lo speciale di Paolo Pisano sui trial in corso, che ci dà il punto della situazione su questo momento storico del mondo SMA a livello internazionale e nazionale.

Spazio viene dato all'ultimo convegno, svoltosi a Bologna e dedicato ai trial: un appuntamento sempre più ricco di contenuti e quest'anno tra i più partecipati degli ultimi tempi. Per questo congresso con grande onore abbiamo ricevuto per il secondo anno consecutivo la medaglia del Presidente della Repubblica.

Vi raccontiamo anche i successi della campagna di raccolta fondi legata alla giornata nazionale, che ci vede sempre più presenti e coinvolgenti nelle piazze italiane: un evento che ci permette di finanziare i più grandi progetti messi in campo negli ultimi anni e di potenziare, sostenere e ampliare sempre più la rete SMArt. Un successo costruito insieme al nostro testimonial Vittorio Brumotti e a tutti voi, cui chiediamo anche quest'anno di rispondere con il consueto entusiasmo ad un altro appuntamento ormai tradizionale: colorare l'albero di natale con le nostre palline ormai diventate un vero oggetto da collezione.

Vi giunga il più caro augurio di una chiusura di anno serena per tutti, con la speranza che quello nuovo ci porti le risposte che attendiamo pazientemente da tanto tempo.
Buon natale e felice anno nuovo a tutti!

L'ITALIA A RACCOLTA,

Pagine a cura di Barbara Pianca

La campagna di sensibilizzazione e raccolta fondi di Famiglie SMA ogni anno è possibile grazie all'impegno delle famiglie, che scendono tra le strade delle loro città, entrano nelle scuole e nei centri commerciali. La campagna del 2015 si è svolta dal 20 settembre al 4 ottobre, ed è stata organizzata come sempre con una raccolta nazionale tramite SMS solidale e con i banchetti in strada. Quest'anno le famiglie hanno presidiato 132 piazze di tutta Italia e hanno raccolto 102.039,60 euro. A questi numeri vanno aggiunti quelli di

I NOSTRI AMICI VIP

Per arrivare nelle case delle tante persone che ci hanno cercato nelle piazze, sono venute a visitare il nostro sito web o hanno direttamente inviato un contributo dal cellulare, loro sono stati importantissimi. In tanti, i personaggi dello spettacolo e dello sport hanno messo la faccia per chiedere ai loro fan di credere in noi. Un ringraziamento va a ciascuno di loro perché ogni anno ci fanno conoscere anche a chi non aveva mai sentito parlare di noi e ci fanno un'ottima promozione, garantendo la serietà della nostra organizzazione. Quanti selfie con la nostra maglietta o un cartello con il nostro numero di SMS sono state postati nelle loro pagine twitter e facebook! Il segreto? Li abbiamo contagiati con il nostro entusiasmo.

PER LE NOSTRE FAMIGLIE

quanto raccolto attraverso gli eventi, anche questi numerosi in tutta Italia: quest'anno hanno portato 14.815 euro. I dati sugli SMS sono ancora presunti, in attesa di conferma da parte dei gestori telefonici. Per ora disponiamo di queste cifre: 71.715 SMS dovrebbero averci portato alla raccolta di 156.577,14 euro che saranno destinati alla continuazione di SMArt, un articolato progetto teso ad aumentare i riferimenti sanitari territoriali per la SMA, a potenziare la formazione specifica sulla patologia della classe medica e a rafforzare l'offerta del Numero Verde Stella, un servizio di informazione e assistenza psicologica.
Per raccontare la frenesia e la vivacità di quei giorni, abbiamo scelto di far parlare le immagini. Curiosate tra le foto che più di mille parole trasmettono la forza di volontà, l'impegno, la determinazione, la gioia e la passione che nutrono Famiglie SMA.

Lo SMA-Tattoo

La sagoma della bimba qui sotto è tatuata sul braccio di Massimo Gnan, che ha dedicato il disegno alla moglie Giorgia e alla loro piccola Adele. L'originale idea è ora sulle magliette targate Famiglie SMA.

Gli eroi dei banchetti

La ala destra della grande farfalla disegnata sopra le foto vi propone un viaggio attraverso l'Italia, per guardare insieme gli scatti dei banchetti organizzati dalle famiglie. Avremmo voluto pubblicarne molte di più per rendere giustizia all'impegno e all'entusiasmo di tutti. Considerate questa una selezione rappresentativa anche di chi non c'è stato. Protagonisti assoluti, i nostri bambini.

A BOLOGNA, PER SPERARE

Sabato 5 e domenica 6 settembre si è svolto a Bologna il consueto convegno nazionale associativo. Per la prima volta quest'anno l'incontro tra famiglie è stato fortemente caratterizzato dallo scambio di informazioni ed emozioni rispetto ai trial in corso, a cui anche alcuni bambini dell'associazione stanno prendendo parte nonostante non possano svelare la loro identità per rispettare gli stretti vincoli di privacy necessari alla buona riuscita delle sperimentazioni. Non più, dunque, discussioni su un futuro possibile, ma invece dibattito sulla complessità della situazione presente. La partenza di alcuni importanti trial anche in Italia dal punto di vista della ricerca della cura rende concreti gli sforzi di anni, mentre dal punto di vista emozionale innesca speranze, timori, disorientamento nelle diverse famiglie, sia nel caso in cui siano direttamente coinvolte nel trial sia, al contrario, siano state escluse. Per questo, per la prima volta, Famiglie SMA ha voluto organizzare nel pomeriggio di sabato 5 settembre una tavola rotonda, dal titolo "Problematiche e opportunità nella partecipazione ad un trial: medici e famiglie a confronto". Il dialogo è stato stimolato dalla proiezione del video "Nuovi orizzonti: I trial clinici per la SMA". Nella pagina accanto dedichiamo un testo approfondito a questo argomento.

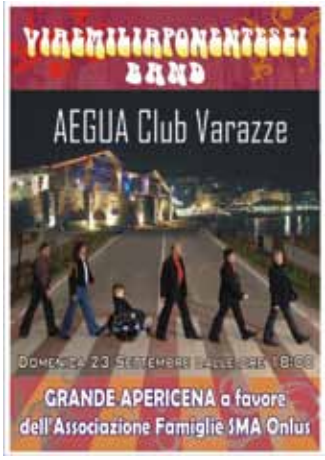
Importante anche il contributo del Comitato Provinciale di Bologna della Croce Rossa Italiana che ha intrattenuto i bambini grazie alla giocosa inventiva dei suoi volontari con le vesti da clown. Come di consueto, il convegno si è aperto la mattina di sabato con alcuni interventi che hanno aggiornato le famiglie sulle attività associative e in particolare sul progetto Wamba Smart (servizio multidisciplinare di accoglienza radicato nel territorio), realizzato in collaborazione con Wamba e Athena Onlus, autofinanziato dall'associazione tramite la raccolta fondi con SMS solidale e sostenuto anche dall'associazione amica Wamba.

Ma il momento clou della due giorni è stato domenica mattina, quando i ricercatori coinvolti nelle sperimentazioni di fase clinica hanno presentato i primi dati raccolti. In particolare, i primi entusiasmanti risultati della terapia genica attualmente in sperimentazione negli Stati Uniti su una decina di bambini con diagnosi di atrofia muscolare spinale di tipo 1, la forma più grave, in stato presintomatico, sono stati presentati per la prima volta in Italia da Brian Kaspar, il ricercatore del Nationwide Children's Hospital di Columbus (Ohio) che ha aperto le porte alla terapia genica nella SMA e che è venuto in persona a Bologna per confrontarsi con le famiglie.

Barbara Pianca

LA CANZONE DELLO ZIO

Si chiama "Forza Diego Corri" la canzone scritta da Nadia Ghigliotto ed Emanuele Dabbono che Bruno Nonni, lo zio del piccolo Diego, uno dei bimbi della nostra associazione, ha riarrangiato e dedicato al nipote. Con la sua band "Via Emilia Ponente Sei Band" (**http://www.vepseiband.net/**) dal 2012 la interpreta in numerose occasioni in Italia e non solo (l'estate scorsa era in Francia), e l'ha inserita nell'album "Progetto CD VEP6Band per la SMA".



Tutto era cominciato con un Apericena organizzato alla discoteca Aegua di Varazze: in quell'occasione la band aveva animato la serata con il suo repertorio, presentando la versione rielaborata della canzone "Forza Diego Corri". Da quella sera la band ripropone sempre la canzone, parla della SMA al pubblico e gestisce un banchetto informativo con i gadget associativi insieme ai cd.

Il raccolto dei proventi delle esibizioni e della vendita dei cd viene ogni volta devoluto alla nostra associazione, e a dicembre del 2014 eravamo già a quota 6500 euro circa. Anche in questo 2015 la stagione di concerti è stata ricca, fino alla data conclusiva di domenica 8 novembre, ma riprenderà anche nel 2016, dal mese di maggio. Un grazie di cuore a Bruno e tutta la sua band, Francesco Banzola, Stefano Bassetti, Ivano Ciuti, Damiano Missiroli e Daniele Schilirò. *(B.P.)*

TRIAL CLINICI, UN VIDEO PER CAPIRE

"La Speranza è quella cosa piumata che si viene a posare sull'anima. Canta melodie senza parole e non smette mai"

Scriveva Emily Dickinson. Che cos'è per una famiglia con un bimbo con SMA la speranza? Che cosa è per un adulto con SMA? Quanto incide nella vita quotidiana e nel pensare ad un futuro più o meno prossimo? Come si intreccia alla notizia di una sperimentazione? Quanto si scontra con i tempi, i limiti e le restrizioni della scienza? Cosa si è disposti ad investire e magari anche a sacrificare in nome di questa speranza?
Partendo da queste domande profonde e dalle molteplici risposte possibili Famiglie SMA ha voluto creare, per chi già vive, sta scoprendo o si affaccerà in futuro al mondo dell'atrofia muscolare spinale, un video girato e diretto da Ariel Palmer (già regista dei video "Il valore della vita"creati nel 2013 in occasione del Convegno Nazionale di quell'anno, con lo scopo di far scoprire e comprendere l'importanze e le sfumature delle vite dei nostri adulti e bambini, anche e soprattutto quelli affetti dalla forma più grave di SMA).
Il nuovo filmato è stato realizzato con la collaborazione di Simona Spinoglio, counselor e coordinatrice del Numero Verde affetta da SMA 2. Il titolo del video è: "Nuovi Orizzonti: i trial clinici per la SMA". Lo scopo è duplice: far conoscere sia l'aspetto più privato, relazionale e psicologico dell'arrivo di un trial in una famiglia, sia l'aspetto più scientifico, concreto e pratico legato ad una sperimentazione clinica, ai suoi protocolli e alle sue procedure.
Per questa seconda parte è stato filmato il prezioso contributo di Eugenio Mercuri, professore presso il Dipartimento di Scienze Pediatriche medico-chirurgiche e Neuroscienze dello sviluppo dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, nonché primario del reparto di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Gemelli di Roma e membro del Comitato Scientifico di Famiglie SMA. Con le sue parole, precise e semplici al tempo stesso, il professor Mercuri ha spiegato cosa è davvero un trial, quali sono le sue fasi, quale è la sua importanza, cosa serve perché la sperimentazione possa avere un valore scientifico, quali sono le motivazioni per cui è importante rendersi disponibili alla sperimentazione e per cui è necessario che le persone reclutate abbiano caratteristiche specifiche e comuni tra loro.

Al punto di vista scientifico del Professore si intrecciano poi, all'interno del video, esperienze di vita vissuta con la SMA: una famiglia con il suo bellissimo bimbo con SMA 2, una mamma con la sua principessina con SMA 1, una giovane donna affetta da SMA 3 e due ragazze affette da SMA 2. Ci portano il racconto delle loro vite, del loro quotidiano con la SMA, raccontano cosa si aspettano dalla scienza, cosa davvero è per loro "speranza", quali progressi aspettano e quali sentono di vivere già perché nati in un'epoca in cui la ricerca ci ha già dato molte armi che prima non avevamo contro questa malattia.
Infine, per completare i punti di vista, in alcuni punti del video si sentono le parole di genitori i cui figli hanno partecipato o stanno partecipando al trial e che, per protocollo, devono però rimanere anonimi. L'attesa, la speranza, l'orgoglio, la responsabilità, la paura della delusione e molto altro vengono disegnati quasi poeticamente dalle loro parole cariche di emozioni.
In occasione del Convegno Nazionale di Famiglie SMA, avvenuto a Bologna il 5 e 6 settembre, il video è stato presentato ai presenti e alla proiezione è seguita una tavola rotonda dal titolo "Problematiche e opportunità nella partecipazione ad un trial: medici e famiglie a confronto", a moderare la discussione la dottoressa Sara Casati, Bioeticista dell'Università degli Studi Bicocca di Milano e il Dottor Jacopo Casiraghi, Psicologo e Psicoterapeuta del Numero Verde Stella. Le famiglie e i medici presenti hanno avuto la possibilità di confrontarsi e porsi domande su tutto ciò che riguarda il complesso mondo della sperimentazione. Per chi se lo fosse perso, il video è visibile sulla pagina Youtube dell'Associazione.

Simona Spinoglio

La nostra medaglia

Per il secondo anno consecutivo il Presidente della Repubblica italiana insignisce Famiglie SMA con una medaglia per premiare il Convegno Nazionale Famiglie SMA 2015 (5 e 6 settembre).
La medaglia è arrivata durante la due giorni di Bologna e l'associazione tutta l'ha ricevuta con orgoglio e riconoscenza!

Le nostre palline

Anche quest'anno è possibile sostenere Famiglie SMA regalandoti o regalando le nostre Palline di Natale solidali.
Scoprile e ordinale visitando il sito http://sostienici.famigliesma.org/ o scrivendo all'indirizzo email: donazioni@famigliesma.org

PADOVA, CITTÀ SMART

Una buona notizia dal Veneto, in questi ultimi mesi del 2015. È l'inizio di una fattiva collaborazione fra Famiglie SMA, e Wamba–Athena Onlus, che decolla anche sul territorio padovano. Il Servizio Multidisciplinare di Accoglienza Radicato nel Territorio (SMArt) finalizzato a migliorare l'assistenza territoriale ai pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale (SMA) ha infatti deliberato un sostegno economico rivolto al Centro di Riferimento Regionale Veneto di Terapia del Dolore e Cure Palliative Pediatriche - Hospice Pediatrico- sito presso l'Azienda Ospedaliera di Padova. Nello specifico grazie alle dottoresse Franca Benini e Caterina Agosto, Famiglie SMA e WAMBA hanno deciso in che modo supportare efficacemente l'opera svolta dall'Hospice Pediatrico, implementando le ore di attività di due figure chiave dell'offerta sanitaria: il medico fisiatra e il fisioterapista. Tale collaborazione è stata ovviamente avviata con un pensiero rivolto ai bisogni dei bambini affetti da SMA e con l'obiettivo principale di fornire un servizio utile a tutti i bambini che frequentano la struttura.
La collaborazione con Padova in realtà prosegue su più livelli. Oltre alle attività di tipo sanitario ci sono ad esempio gli incontri per genitori "La Quercia", moderati dalla dottoresse De Gregorio e De Tommasi, psicologhe e psicoterapeute sistemiche e della famiglia. Le colleghe già collaborano con l'Hospice e il 21 novembre, presso il dipartimento di salute della Donna e del Bambino di Padova, c'è stato il primo incontro dedicato ai genitori veneti di bambini e giovani affetti da SMA.
Il personale sanitario dell'Hospice è stato sempre molto generoso e disponibile alla partecipazione ai workshop o ai meeting organizzati da SMArt. Questo mese di dicembre è infatti previsto un tavolo di lavoro dedicato ad un tema molto delicato che tocca l'etica e la morale oltre che i sentimenti di tutti noi: il fine vita nelle forme di SMA più gravi e le scelte che sono tenuti a fare i genitori. Il tavolo è coordinato dal dottor Furlan, filosofo morale e presidente del Comitato Etico per la pratica dell'Azienda Ospedaliera di Padova e l'obiettivo dell'incontro è che quanto discusso diventi a sua volta uno strumento utile alle famiglie e al pensiero clinico.

Jacopo Casiraghi

Wamba SMArt

UNA MAGICA SETTIMANA

Tutto è partito da Paul Newman, il celebre attore statunitense scomparso sette anni fa. Già nel 1987, ben prima che l'impegno sociale diventasse contagioso per lo star-system, aveva deciso di impiegare parte dei suoi guadagni per permettere ai bambini meno fortunati di godersi una vacanza indimenticabile. L'iniziativa arrivò in Italia nel 2007. Fu lo stesso Newman, che sarebbe morto l'anno successivo, a partecipare all'inaugurazione del primo campo in Toscana. Il nome della fortunata iniziativa era Dynamo Camp.
Da allora, grazie al lavoro di 3198 volontari, nei Dynamo Camp italiani sono stati ospitati 5830 bambini affetti da 63 diverse patologie. E dal 10 al 18 ottobre scorsi il campo è stato interamente dedicato ai bambini con SMA. Hanno partecipato in 24 e l'esperienza è stata ampiamente positiva, tanto che c'è già l'impegno a ripeterla, nel 2016 e nel 2017. Quella che segue è la testimonianza di Priscilla Corti, psicologa del SAPRE e UONPIA di Ospedale Maggiore Ca' Grande Policlinico Milano, che ha vissuto questa entusiasmante settimana.

C'era una volta un'isola misteriosa di cui molti conoscevano l'esistenza ma che pochi erano riusciti a raggiungere; quest'isola si chiama Dynamo Camp ed è abitata da maghi e streghe in grado di compiere incantesimi potentissimi.
Questa è la storia di 24 bambini che in un piovoso sabato di ottobre intrecciarono i loro destini ed in sella alle loro sedie magiche partirono insieme alle loro famiglie alla ricerca di questo mondo fantastico.
Questi bambini erano davvero determinati ad arrivarci poiché molto tempo prima una strega malvagia aveva lanciato loro un terribile incantesimo. "Questo è troppo difficile per te, non riuscirai a farlo" si erano sentiti dire troppe volte da quel momento; "Arrampicare? Ma è impossibile!" avevano detto un giorno a Gabriele, "Andare a cavallo non è una cosa che puoi fare Nicolo'", "Ci vuole troppa forza per tirare con l'arco, però puoi restare a guardare gli altri" si era sentito rispondere un giorno Giuseppe; "Non puoi certo andare sott'acqua, Vittoria!".
Ma quel giorno i bimbi coi loro fratelli e i loro genitori erano arrivati all'isola di Dynamo e quei maghi potentissimi erano riusciti finalmente a rompere l'incantesimo, e avreste dovuto vedere i loro occhi ed i loro sorrisi mentre arrivavano in cima alla parete di arrampicata, mentre cavalcavano Gilda o mentre cercavano di colpire il bersaglio con il loro arco.
Questa è la storia di 23 bambini affetti da atrofia muscolare spinale, di un bimbo con miopatia e delle loro famiglie, che da l0 al 18 ottobre grazie allo staff del Dynamo Camp sono tornati ad essere "solo dei bambini" trascorrendo un' intera settimana tra le attività di un camp tradizionale, ma adattate in modo tale da essere accessibili a tutti, sotto la costante supervisione di personale qualificato, divertendosi ogni giorno insieme a fratelli e genitori in un ambiente sereno e protetto tra scuola di magia e circo, passeggiate a cavallo, piscina, pet therapy, arrampicata, pozioni, colori, canzoni, balli, spettacoli e tiro con l'arco.
Anche i genitori hanno potuto partecipare a molte attività insieme ai loro bimbi ma anche trascorrere del tempo tra loro, fidandosi ed affidandosi nella gestione dei bambini al personale Dynamo. Durante le scalate, i laboratori di creta, di cucito, il Nordic Walking, la festa in villa, i genitori hanno potuto conoscersi, ritrovarsi, chiaccherare, ridere e confrontarsi, sempre senza mai perdere il sorriso perchè al Dynamo Camp il divertimento è una cosa seria.

Priscilla Corti

800 58 97 38
STELLA
una voce che ascolta e ti sostiene

Chiama gratuitamente l'800.58.97.38 dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 13.00 e il mercoledì anche dalle 14.30 alle 18.30 oppure scrivi a stella@famigliesma.org

Tutte le novità dalla ricerca scientifica, da consultare ed approfondire attraverso il nostro sito specializzato **www.ricercasma.it**

di Marika Pane
Direttore Clinico Centro NEMO
Area Pediatrica

SMA E DMD, TUTTE LE STRADE PORTANO A... NEMO

Il centro NEMO di Roma, un centro multidisciplinare d'eccellenza per la cura e la ricerca sulle malattie neuromuscolari dei bambini e degli adulti, inaugurato lo scorso 22 settembre presso il Policlinico Gemelli è un sogno che si avvera. È organizzato in due reparti. Quello pediatrico, che dirigo, rappresenta per me la possibilità che i nostri piccoli pazienti trovino in noi una "seconda casa" calda ed accogliente, che li accompagni dalla diagnosi alla presa in carico e fino alla possibilità, speriamo, di una cura.

Nello specifico al NEMO Pediatrico, coadiuvati da un team multidisciplinare di specialisti, dopo la fase diagnostica si procede ad un follow-up multidisciplinare dei piccoli pazienti. Tra le patologie trattate quelle che maggiormente si presentano al nostro Centro, al momento, c'è proprio l'atrofia muscolare spinale, oltre alla distrofia di Duchenne. L'area adulti del Centro, invece, è diretta da Mario Sabatelli, uno dei maggiori esperti di sclerosi laterale amiotrofica (SLA) in Italia. Sia il reparto pediatrico che quello per gli adulti sottostanno alla direzione scientifica di Eugenio Mercuri, professore ordinario di neuropsichiatria infantile all'Università Cattolica del Sacro Cuore e direttore scientifico del Centro clinico NEMO Roma.

Il Centro si caratterizza per l'alta specializzazione nella diagnosi di malattie neuromuscolari e nella gestione delle problematiche connesse all'evolversi della patologia, soprattutto nelle fasi acute. Queste malattie, di cui oggi si conoscono oltre 150 tipi, tra cui SLA, distrofie muscolari, atrofie muscolari spinali, rappresentano un grave problema sanitario poiché colpiscono nel nostro Paese circa 40 mila persone.

Lo scopo principale della nuova struttura è migliorare la qualità di vita delle persone

GLI ALTRI NEMO, DA NORD A SUD

Il primo centro NEMO nasce a **Milano** e viene inaugurato il 30 novembre 2007, registrando poi il suo primo ricovero nel gennaio 2008. Situato presso l'Ospedale Niguarda di Milano, è diretto dalla neurologa Valeria Sansone. L'Unità di neurologia infantile è diretta dalla neuropsichiatra infantile Ksenija Gorni. Accanto all'Unità di neurologia, adulti e infantile, ci sono le Unità di medicina fisica e riabilitativa, di pneumologia e un servizio di psicologia.

Aperto il primo dicembre 2010, il centro di riabilitazione intensiva neuromuscolare dell'ospedale La Colletta di **Arenzano** (Genova) replica l'approccio di NEMO, in collaborazione con la Regione Liguria e l'ASL3 genovese. L'obiettivo clinico di questo nuovo modello di sperimentazione gestionale tra Fondazione Serena Onlus e ASL 3 è quello di offrire un unico punto di riferimento ospedaliero, altamente specializzato, che si coordini strettamente con le realtà già presenti sul territorio, per una presa in carico multidisciplinare e interprofessionale.. È diretto dallo pneumologo Fabrizio Rao.

Il NEMO di **Messina** o NEMO Sud è attivo dal marzo 2013. La sua direzione sanitaria è affidata alla neurofisiopatologa Irene Aricò, mentre quella clinica al neurologo Christian Lunetta. Situato presso il Padiglione B del Policlinico G. Martino di Messina, il centro collabora con l'UOC di Neurologia e Malattie Neuromuscolari. Parte del reparto e degli ambulatori è riservata ai pazienti in età pediatrica e ne tutela le particolari esigenze e fragilità, assieme a una équipe dedicata. *(B.P.)*

Negli anni il Centro clinico NEMO ha dimostrato di essere un progetto replicabile. Un modello di sanità unico, che oltre a prevedere un approccio multidisciplinare, si basa su una concezione della cura che ha come centro dell'interesse la persona e le sue esigenze complessive, seguendo il paziente in tutte le fasi della malattia.

affette da patologie neuromuscolari attraverso una presa in carico complessiva e multidisciplinare che assicuri a loro e alle famiglie un supporto clinico, assistenziale e psicologico che risponda complessivamente ai loro bisogni. Per questa ragione la presa in carico del paziente coinvolge specialisti e operatori di diverse aree specialistiche: Neurologia, Neuropsichiatra infantile, Pneumologia, Nutrizione clinica, Foniatria, Endoscopia digestiva, Genetica medica, Rianimazione, Etica clinica, Fisiatria a cui si affianca il servizio di Psicologia clinica.

Il nuovo Centro lavora in sinergia con i reparti del Policlinico Universitario Gemelli e con gli altri NEMO d'Italia, a Milano, Arenzano (Genova) e Messina, per ottimizzare la gestione dei percorsi clinici e assistenziali e contribuire alla ricerca clinica in campo nazionale e internazionale. L'apertura di Roma, inoltre, è un aiuto per i pazienti del centro Italia, che potranno così accedere a cure specialistiche d'eccellenza senza dover affrontare faticose e lunghe trasferte in altre parti della Penisola.
Il Centro di Roma nasce dalla collaborazione tra Fondazione Serena Onlus e Policlinico Universitario Agostino Gemelli, grazie al supporto della Regione Lazio. La Fondazione Serena è l'ente gestore dei Centri clinici NEMO e nasce per volontà di chi soffre di queste patologie ed è costituita da Fondazione Telethon, Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM), Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (AISLA), Associazione Famiglie SMA e Slanciamoci Associazione non profit. È dotato di 16 posti letto in stanze "intelligenti" con avanzati sistemi di domotica per aiutare il paziente ad essere autonomo.
Negli anni il Centro clinico NEMO ha dimostrato di essere un progetto replicabile. Un modello di sanità unico, perché, oltre a prevedere un approccio multidisciplinare, si basa su una concezione della cura che ha come centro dell'interesse la persona e le sue esigenze complessive, seguendo il paziente in tutte le fasi della malattia. Tutto ruota attorno al malato e alla sua famiglia.

TRIAL DI TUTTO IL MONDO, UNITEVI!

Il 18 e 19 Ottobre si è tenuto a Roma il primo meeting dell' **i-SMAc**, (International SMA consortium) un nuovo consorzio nato dalla collaborazione tra i tre maggiori networks impegnati nei trials clinici nella SMA. Al consorzio aderiscono il PNCR, il network americano che ha tra i suoi centri la Columbia University di New York e il Children Hospital di Boston, il network inglese SMA Trust e quello italiano che riunisce i maggiori centri di ricerca clinica in Italia.
Il consorzio nasce dalla necessità di rinforzare il legame già esistente tra i tre gruppi responsabili di oltre l'80 per cento delle pubblicazioni sulla storia naturale della SMA.
L'arrivo dei trials clinici ha reso evidente che servono informazioni più specifiche per poter garantire che i risultati possano essere interpretati correttamente e che queste informazioni possono essere ottenute solo su grandi numeri di pazienti per capire la variabilità, non solo tra le diverse forme ma anche all'interno di ciascuna forma. Avere a disposizione i numeri dei tre gruppi internazionali permetterà di raccogliere queste informazioni in modo veloce ed efficace e con una maggiore credibilità internazionale.
Il meeting , organizzato dal prof Eugenio Mercuri con il supporto di Famiglie SMA e della Roche, ha permesso di avviare le attività del consorzio e di promuovere una serie di progetti collaborativi. Alla seconda giornata del meeting hanno partecipato anche i rappresentanti delle associazioni di famiglie (SMA Foundation USA, SMA trust UK e Famiglie SMA Italia) e le industrie Roche , Novartis, Isis e Biogen. Hanno partecipato i principali esponenti mondiali nel campo della ricerca sulla SMA , tra gli americani, i prof De Vivo, Finkel, Darras, il prof Muntoni del network UK e una nutrita rappresentanza del gruppo italiano.

I partecipanti del meeting di Roma

UN AGGIORNAMENTO SULLE SPERIMENTAZIONI

di Paolo Pisano

I trial clinici sulla SMA proseguono, tra dati incoraggianti e stop cautelativi. I tempi della ricerca sono lunghi e gli scienziati sono, giustamente, molto prudenti. Ma qualche informazione filtra. Ecco quindi le principali novità intercorse negli ultimi mesi.

Avexis ha presentato alcuni dati dal suo trial di fase 1/2 ancora in corso con AVXS-101, farmaco candidato per il trattamento della SMA di tipo 1. Il dott. Jerry Mendell, direttore del Centro per la Terapia Genica presso il Nationwide Children's Hospital di Columbus, Ohio e sperimentatore principale dello studio, ha riferito le osservazioni preliminari dello studio in corso, comprese quelle sulla sopravvivenza, che hanno indicato come nessuno dei pazienti in trattamento ha raggiunto un "evento" negativo, cioè la morte o l'assistenza respiratoria di 16 ore giornaliere per almeno due settimane in assenza di una malattia acuta reversibile. Inoltre il dott. Mendell ha descritto il miglioramento della funzione motoria osservata in tutti i pazienti che hanno mostrato un miglioramento dei punteggi, modesto nel gruppo di trattamento a basso dosaggio, maggiore nel gruppo di trattamento a medio dosaggio.

PTC Therapeutics ha presentato i primi risultati del trial Moonfish, su pazienti trattati con il candidato farmaco RG7800, piccola molecola modificatore dello splicing SMN2. Moonfish è uno studio di fase 2 randomizzato, in doppio cieco, placebo-controllato, studiato per testare sicurezza e tollerabilità di RG7800 con l'arruolamento di 64 pazienti adulti e pediatrici affetti da SMA. I risultati della prima coorte, che ha incluso 13 pazienti adulti e adolescenti SMA, hanno dimostrato che la proteina SMN può essere aumentata con RG7800; è stato osservato infatti un aumento fino al triplo del rapporto tra SMN2 full-length e SMN2Δ7 rispetto al basale, e fino al doppio della proteina SMN, come misurato nei campioni di sangue. Il trial Moonfish è stato purtroppo sospeso nel aprile 2015, come misura precauzionale, a causa di un problema non clinico di sicurezza osservato in uno studio a lungo termine su animali. Al momento non è noto quando lo studio verrà ripreso.

Isis Pharmaceuticals ha recentemente fornito un aggiornamento sullo studio clinico di fase 2 con ISIS-SMNRx nei neonati con SMA di tipo I. I dati riportati mostrano un continuo aumento della sopravvivenza media libera da eventi avversi e della funzione muscolare, oltre ad un ottimo profilo di sicurezza e buona tollerabilità.

Isis ha fornito inoltre un aggiornamento sui risultati ottenuti dai bambini con SMA di tipo II e III che hanno completato lo studio a dose multipla di fase 2 con ISIS-SMNRx e continuano a ricevere il trattamento in uno studio di estensione in aperto. Sono stati registrati ulteriori incrementi dei punteggi relativi alla funzione muscolare e negli ulteriori test sulla funzione motoria.

È iniziato inoltre un nuovo studio di estensione denominato Shine, uno studio in aperto che prevede la somministrazione di ISIS-SMNRx ai bambini SMA che hanno terminato la loro partecipazione agli studi di fase 3 Endear e Cherish. Tutti i pazienti del trial Shine riceveranno una dose di 12 mg di ISIS-SMNRx ogni quattro mesi (per i bambini piccoli che hanno completato Endear) o ogni sei mesi per i bambini più grandi che hanno completato Cherish.

Isis Pharmaceuticals ha fornito un aggiornamento sullo studio clinico di fase 2 con ISIS-SMNRx nei neonati con SMA di tipo I. I dati riportati mostrano un continuo aumento della sopravvivenza media libera da eventi avversi e della funzione muscolare, oltre ad un ottimo profilo di sicurezza e buona tollerabilità.

LE PROMESSE DI MORFOLINO

di Paolo Pisano

Il termine morfolino indica una particolare famiglia di molecole sintetiche in grado di modificare l'espressione dei geni. Questa abilità comincia ad essere sfruttata per cercare di curare le malattie genetiche, in particolare quelle in cui si verifica un'espressione genica anomala, come la SMA.
Le potenzialità delle molecole morfolino nella terapia SMA sono attualmente sotto studio in un progetto specifico finanziato da CureSMA e guidato da Arthur Burghes della Ohio State University (il padre dei topi SMA) e Christian Lorson dell'Università del Missouri. Questa seconda generazione di molecole antisenso (alla prima fanno riferimento le sperimentazioni ISIS) è stata studiata per testare la loro efficacia su diverse sequenze geniche di SMN2 (in particolare due). Soprattutto esiste la possibilità di utilizzare queste diverse molecole in combinazione tra loro. I ricercatori determineranno la sequenza ottimale di acido nucleico. Sarà poi stabilito il migliore dosaggio, ottimizzato per fornire il beneficio massimo nel modello murino di SMA grave, sviluppato dal dottor Burghes. Conoscere queste informazioni nei topi aiuterà la progettazione di studi successivi sui primati.
Recentemente un team di ricercatori del University College di Londra, Regno Unito, guidato dal dottor Francesco Muntoni, ha pubblicato un articolo sullo sviluppo di un nuovo modello animale di gravità intermedia di atrofia muscolare spinale, mediante proprio l'utilizzo delle molecole morfolino. Lo studio è stato pubblicato sulla rivista *Human Molecular Genetics*.
Vi sono quattro tipi principali di SMA, dal tipo I al IV, che si differenziano per l'età di esordio della malattia e per le diverse capacità fisiche raggiungibili. Attualmente vi sono modelli murini che permettono lo studio della SMA di tipo I ma non esistono modelli che imitano fedelmente il tipo II e III.
Ora i ricercatori hanno generato un modello di topi con un fenotipo intermedio SMA. Il team ha utilizzato un oligomero morfolino antisenso chiamato PMO25. Come già detto, le morfolino sono molecole che riconoscono e si legano a sequenze specifiche di DNA/RNA, bloccandone l'espressione genica. PMO25 riconosce una regione specifica dell'introne 7 del gene SMN2. Il team ha somministrato basse dosi di PMO25 a topolini del modello SMA grave. I ricercatori hanno scoperto che i topi trattati con una singola dose di PMO25 hanno avuto una vita moderatamente più lunga con un leggero miglioramento della patologia neuromuscolare, che riconosce un fenotipo SMA tra il tipo I e il tipo III.
È interessante notare che la somministrazione di una seconda dose di PMO25 dopo 5 giorni dalla nascita ha avuto un effetto additivo in termini di sopravvivenza, mentre la somministrazione sistemica a intervalli di 2 settimane ha avuto un effetto terapeutico a lungo termine, migliorando il tasso di sopravvivenza e la funzione neuromuscolare.
Il team di ricerca sottolinea che questi modelli di topi SMA possono permettere ulteriori studi sulla fisiopatologia di fenotipi intermedi SMA e la valutazione di potenziali strategie terapeutiche. Inoltre, questi modelli possono anche aiutare nella progettazione di futuri studi clinici su terapie SMA.

Esistono quattro tipi principali di SMA, dal tipo I al IV, che si differenziano per l'età di esordio e per le diverse capacità fisiche raggiungibili. Attualmente vi sono modelli murini non esistono modelli che imitano fedelmente il tipo II e III. Ora i ricercatori hanno generato un modello di topi con un fenotipo intermedio SMA.

AIUTIAMO LA RICER

Il 26 novembre di un anno fa Lucia e Alessandro hanno ricevuto la diagnosi di atrofia muscolare spinale per il loro piccolo Carlo, sei giorni dopo il suo primo compleanno. Oggi si stanno organizzando per il banchetto di Natale. E Alessandro è a conoscenza di ogni passo che la ricerca scientifica sta facendo in Italia e nel mondo.

di Barbara Pianca

All'ultima campagna di raccolta fondi di Famiglie SMA, quella che abbiamo raccontato attraverso le immagini in questo SMAgazine (pag. 4 e 5), c'erano anche loro. Lucia e Alessandro Fanton hanno presidiato un banchetto in un centro commerciale di Marcon, in provincia di Venezia, mentre una loro amica ne presidiava un altro a Mirano.
«Non eravamo ancora pronti a presentarci nel nostro paese, Martellago (sempre nella provincia veneziana)» ci spiegano «perché non siamo ancora pronti ad affrontare i conoscenti, i paesani. Però il desiderio di attivarci era forte, volevamo fare qualcosa per nostro figlio Carlo. Non siamo scienziati e perciò non possiamo occuparci direttamente di ricerca per trovare una cura che lo aiuti a stare meglio. Però possiamo raccogliere fondi affinché altri la facciano per noi».
Lucia e Alessandro la diagnosi di atrofia muscolare spinale per il loro piccolo Carlo, due anni lo scorso 20 novembre, l'hanno ricevuta il 26 novembre di un anno fa, 6 giorni dopo aver festeggiato il primo compleanno del figlio. Oggi si stanno organizzando per il banchetto di Natale di Famiglie SMA.

È stato difficile organizzare il primo banchetto?

«Non avevamo mai fatto nulla del genere. Dal punto di vista logistico, la segreteria dell'associazione ci ha prontamente fornito tutte le informazioni e il materiale. I rapporti con gli enti pubblici e con il centro commerciale invece sono stati difficili all'inizio. Poi la strada è stata spianata. Anche nel centro commerciale, poi, il giorno del banchetto, ci hanno dato tutto quello di cui avevamo bisogno».
Per questa coppia ogni cosa è nuova. Non avevano mai affrontato il tema delle malattie genetiche prima. Oggi Alessandro è a conoscenza di ogni passo che la ricerca scientifica sta facendo in Italia e nel mondo, prima ancora che la notizia arrivi in Italia, perché legge i siti stranieri.
«Quando ho saputo la diagnosi, la mia reazione è stata una ricerca compulsiva di informazioni e aiuto» racconta Alessandro. «Mi sono attaccato a internet e ogni volta che trovavo l'indirizzo di un medico, un'associazione, una famiglia, li chiamavo. Ho rotto le scatole a un sacco di gente».

È così che hai incontrato Famiglie SMA?

«È così che ne ho letto. Poi, l'estate scorsa, all'evento "Mio figlio ha una quattro ruote" organizzato dal Sapre a Lignano, abbiamo conosciuto di persona diverse famiglie e poco dopo abbiamo deciso di diventare soci».

Perché?

«Ci ha colpito la trasparenza dell'organizzazione. Il bilancio

CA! AD AIUTARCI

sociale è pubblicato sul sito, tutto è rendicontato e sappiamo sempre come vengono utilizzati i nostri soldi».

Avete partecipato all'ultimo convegno nazionale di Bologna?

«No, eravamo a New York». Questa volta è Lucia che parla. «Avevamo già comprato i biglietti aerei, e poi siamo andati con tutta la famiglia, sei adulti e tre bambini, compreso Carlo, e dopo quest'anno così sconvolgente uno stacco davvero ci voleva».

Carlo come sta?

«È un bimbo sereno» prosegue Lucia. «Si sveglia sempre con il sorriso, mai con il pianto. Non si innervosisce quando non riesce a fare un movimento. Gli sembra normale, non ha ancora termini di paragone chiari. E poi il suo carattere è così, se una cosa gli interessa è molto determinato e continua a provare finché non riesce, senza spazientirsi. Il problema è che quando qualcosa non gli interessa è quasi impossibile fargliela fare. E non lo puoi imbrogliare, se ne accorge subito».

Utilizza la carrozzina?

«La carrozzina ce l'abbiamo da gennaio ma io all'inizio ho reagito alla diagnosi in modo opposto a mio marito. Cercavo di saperne il meno possibile. La carrozzina non è entrata in casa fino a primavera avanzata, quando mi sono resa conto che Carlo cominciava a esprimere il desiderio di spostarsi nello spazio. Ora non c'è giorno che non la chieda. Ha preso confidenza, ci gioca, la impenna, si diverte».

"NOI, IL TRIAL E IL NOSTRO BIMBO"

Il loro bambino è stato selezionato e partecipa al trial internazionale della casa farmaceutica ISIS, in Italia attualmente in corso al Policlinico Gemelli di Roma. L'anonimato è d'obbligo, pena non solo la loro esclusione dal trial, ma l'arresto del trial tutto, con conseguenze negative per chi sta aspettando che si attestino sui bimbi i risultati positivi che il farmaco ha già mostrato sui modelli animali. Per questo, non specificheremo nemmeno il sesso del figlio, e lo chiameremo "bambino".

Nonostante ciò questa famiglia ha accettato con generosità di condividere con noi questo momento così delicato e carico di emozioni: «perché la sperimentazione riguarda tutti i bambini e non solo il nostro», ci dicono.

Quando è iniziata la vostra storia con ISIS?

Alla fine del 2014, con i primi test motori. Tra marzo e aprile dell'anno successivo c'è stato lo screening. Hanno individuato i bambini più idonei direttamente dall'America.

Come avete saputo di essere stati scelti?

Ci hanno telefonato. Eravamo talmente emozionati che non ci credevamo neanche.

Cosa avete spiegato al vostro bimbo?

È piccolo, abbiamo tradotto la notizia perché fosse comprensibile per la sua età. Non abbiamo parlato di cura né alimentato la sua speranza, abbiamo pensato fosse troppo difficile da gestire per lui. Visto che dice di essere "debolino", gli abbiamo spiegato che in ospedale i medici stanno provando a vedere se riesce a essere più forte. Non gli abbiamo parlato della possibilità di "tornare normale" ma di "stare meglio".

Si comporta bene agli appuntamenti?

Piange solo per i prelievi, come gli altri bambini. L'infusione in sé non la percepisce nemmeno perché i bambini vengono addormentati.

Avete preso in considerazione di non partecipare al trial?

No. Capiamo però i dubbi di altri genitori. In effetti nostro figlio sta abbastanza bene e non è attualmente in pericolo di vita. Una sperimentazione comporta sempre dei rischi, nonostante questa abbia già passato tutte le prove sulla sicurezza. Ci sono famiglie che preferiscono ignorare la malattia finché questa lo permette. Vivono il presente con tranquillità, o almeno cercano di farlo. Alcune rifiutano persino di comprare i tutori e preferiscono destinare i soldi a una vacanza con il figlio. Le capiamo, davvero. Solo che noi abbiamo paura che un giorno, se facessimo così, potremmo avere dei rimorsi. Non vogliamo pentirci tra vent'anni di qualcosa che non abbiamo fatto. *(B.P.)*

comunicazionisociali

LE PALLINE DI FAMIGLIE SMA

Un'idea solidale

PER IL TUO NATALE.

A NATALE FAI UN REGALO
A TUTTI I BAMBINI CON LA SMA E ALLE LORO FAMIGLIE.

Una tua donazione per ricevere le palline natalizie, aiuta la ricerca scentifica e fa crescere la speranza per un futuro senza SMA.
Scegli il colore che più ti piace, avrà sempre il calore della solidarietà.
Vai su **www.famigliesma.org** scegli le tue palline di Famiglie SMA
o **sostienici.famigliesma.org**

Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale