SMA gazine 4

ANNO III • Numero 4 • Dicembre 2016

SMAGAZINE - Notiziario di informazione di Famiglia SMA | Genitori per la ricerca contro l'Atrofia Muscolare Spinale - ANNO III | Numero 4 | dicembre 2016 - Autorizzazione n. 322 del 10/10/2014 Tribunale di Milano - Editore Famiglie SMA Onlus

postatarget creative
LOMBARDIA/00014/01.2014
Posteitaliane

Sostienici con il tuo tempo!

Visita il sito, chiamaci o inviaci una mail

Se te lo chiediamo abbiamo davvero una buona scusa!

Famiglie SMA

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

famigliesma.org | amici@famigliesma.org

IN COPERTINA
Elena Serra e il suo fratellino Alessandro

SMAgazine

Notiziario di informazione | Famiglie SMA

Anno III - Numero 4 - Dicembre 2016
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
Pierfrancesco Mascolo
Ludovica Semeraro
Grazia Zappa
Paolo Pisano

CONCEPT GRAFICO E IMPAGINAZIONE
Developing.IT - BARI

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

L'editoriale

Che 2016 straordinario

Daniela Lauro
PRESIDENTE DI FAMIGLIE SMA

Il 2016 si è rivelato un anno straordinario con risvolti inaspettati per la nostra comunità. Mentre aspettavamo, pazienti, gli esiti dei trials in corso, ad agosto è stata diramata la notizia che lo studio Nusinersen della casa farmaceutica Biogen, che riguardava i bimbi con SMA di tipo 1, aveva dato esiti così entusiasmanti da condurre all'"open access" verso tutti i pazienti con la stessa forma.

Da allora, in pochi mesi, abbiamo lavorato per organizzare tutta la relativa parte burocratica e amministrativa. Mentre giungiamo nelle vostre case, i primi in lista di attesa sono già stati arruolati ed entro i primissimi mesi del 2017 l'elenco di coloro che hanno aderito alla somministrazione del farmaco verrà esaurito.

DANIELA LAURO

È con grande entusiasmo e fiducia che abbiamo comunicato questa strabiliante notizia durante la giornata dedicata alla ricerca nel corso del nostro ultimo convegno, insignito per il terzo anno consecutivo della medaglia del Presidente della Repubblica.

Al nuovo farmaco abbiamo poi dedicato la consueta raccolta fondi di ottobre con SMS solidale, che ci ha portato in oltre 100 piazze con una carica in più: l'obiettivo di permettere a tutte le famiglie di accedere al farmaco, superando eventuali disagi economici e legati agli spostamenti logistici. Un evento che si è concluso con risultati lusinghieri e che ci permetterà, inoltre, di supportare le esigenze dei cinque centri coinvolti nella somministrazione del farmaco e sostenere e ampliare sempre più la rete SMArt. Un successo costruito insieme al nostro testimonial di sempre Vittorio Brumotti e, quest'anno, grazie anche alla liberalità di un'altra personalità di eccezione, Checco Zalone. Checco, che da anni segue la nostra associazione, in virtù dei progressi della ricerca ha voluto sostenerci ideando e producendo un video per la nostra campagna che ha ricevuto alcuni premi per la comunicazione sociale, oltre ad averci portato nelle case e nel cuore di milioni di italiani. Un buon esito costruito anche grazie a tutti voi, che avete riempito e colorato tante piazze in tutta Italia.

Vi voglio ringraziare di cuore, e anche chiedervi di rinnovare già ora il vostro coinvolgimento rispondendo con il consueto entusiasmo a un altro appuntamento ormai tradizionale: quello di far addobbare a più persone possibile 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, con la speranza che quello nuovo ci porti altre soddisfazioni, almeno pari a quelle dell'anno appena concluso.

SPINRAZA è arrivato

A CURA DI **Barbara Pianca**

Novembre 2016: una ventina di bambini con SMA1 in Italia ha ricevuto la prima somministrazione del primo farmaco al mondo per l'atrofia muscolare spinale

Ha cambiato vari nomi nel suo iter di sperimentazione scientifica senza mai smarrire la sua strada. Dal punto di vista della sicurezza ha mostrato buona tollerabilità e da quello dell'efficacia clinica ha portato a un significativo miglioramento del quadro clinico nei neonati sottoposti alla sperimentazione. Oggi la casa farmaceutica Biogen ha ottenuto dell'americana FDA (Food and Drugs Administration) e dell'europea EMA (Agenzia Europea del Farmaco) l'autorizzazione alla richiesta per la commercializzazione del **farmaco Spinraza**, nome provvisorio che sostituirà l'ultimo, **Nusinersen**.
Spinraza è il primo farmaco a disposizione per la SMA, il suo principio è quello di aumentare la proteina SMN, carente nelle persone con SMA, tramite il gene protettore SMN2. Si somministra con puntura intratecale e Biogen lo ha messo a disposizione gratuita in Italia a tutti i bambini e adulti con SMA 1. Mentre leggete queste righe la prima ventina, scelta secondo il principio di gravità, ha già ricevuto la prima somministrazione per via compassionevole nei cinque centri autorizzati a procedere: il Policlinico Gemelli - NEMO Roma e il Bambino Gesù di Roma, il Gaslini, a Genova, il NEMO di Milano e il Policlinico G. Martino - NEMO Sud Messina.
Un comitato, il Comitato EAP, appositamente predisposto da Famiglie SMA si è occupato di stabilire i criteri di stratificazione e priorità, di raccogliere i nominativi in tutta Italia, circa 150 a oggi, e di coordinare gli interventi in modo equo e trasparente, facendosi carico dei legittimi dubbi e timori delle famiglie. Il comitato è composto da due gruppi di dieci professionisti ciascuno, affiancati da un gruppo operativo. I due gruppi scientifici annoverano clinici dei cinque centri coinvolti, rappresentanti delle associazioni Famiglie SMA e ASAMSI, psicologi, un avvocato, un bioeticista, un genetista, un rianimatore, un rappresentante del registro italiano pazienti neuromuscolari e di Telethon, ed esperti italiani di atrofia muscolare spinale.
La lista di nominativi redatti dal comitato rimane sempre aperta. Le famiglie che hanno

POLICLINICO UNIVERSITARIO GEMELLI - NEMO

ROMA

Responsabili:
Eugenio Mercuri e Marika Pane

Accanto al team di Mercuri e Pane, seguiranno le infusioni alcuni specialisti del reparto di terapia intensiva dove avverranno le iniezioni, un team di medici e fisioterapisti per la valutazione dei bambini dal punto di vista funzionale.

OSPEDALE PEDIATRICO BAMBIN GESU'

ROMA

Responsabile: **Enrico Bertini**

Le somministrazioni avvengono nel reparto di broncopneumologia. Enrico Bertini, Adele D'Amico e Michela Catteruccia (UO Malattie muscolari e neurodegenerative), Renato Cutrera e Beatrice Chiarini (Area semintensiva pediatrica) coordinano le attività di fisioterapisti, neonatologi, anestesisti, psicologi.

Foto di Ariel Palmer

ISTITUTO PEDIATRICO GIANNINA GASLINI

GENOVA

Responsabile: Claudio Bruno

L'infusione avviene nelle sale preposte per le infusioni lombari. Coordinati da Claudio Bruno e Marina Pedemonte, oltre al loro team vengono coinvolti il personale delle sale e chi ha somministrato le infusioni durante il trial che prosegue, in parallelo, il suo corso.

CENTRO CLINICO NEMO

MILANO

Responsabile: Valeria Sansone

Lo staff, coordinato da Valeria Sansone coadiuvata dal nuovo NPI Emilio Albamonte, prende in carico i pazienti con i propri pneumologi, terapisti, infermieri e psicologi lavorando in équipe con il Dipartimento Materno Infantile dell'ASST Niguarda che garantisce la presenza di pediatri e anestesisti.

AOU POLICLINICO MARTINO NEMO SUD

MESSINA

Responsabile: Sonia Messina

Il ricovero breve è previsto nell'unità di terapia intensiva pediatrica del policlinico. Il team, coordinato da Sonia Messina e Giuseppe Vita, prevede una collaborazione tra UOC Neurologia e Malattie Neuromuscolari del Policlinico.

deciso solo in un secondo momento di partecipare, cui è arrivata tardi la comunicazione o che hanno appena ricevuto una nuova diagnosi possono contattare **il Numero Verde Stella 800.58.97.38** oppure scrivere a **comitato.eap.italia@famigliesma.org.**
Per ogni paziente nel primo mese sono previste tre somministrazioni e, successivamente, altre tre nell'arco dei primi 12 mesi. È previsto il ricovero per la prima infusione, secondo il protocollo già conosciuto con il trial, per poi favorire il day hospital ove possibile. Tramite il progetto SMArt, Famiglie SMA ha contribuito al potenziamento dei centri, in particolare tramite l'integrazione di nuove figure professionali e mette a disposizione una somma per il supporto logistico e gli spostamenti delle famiglie coinvolte.

È possibile ottenere più informazioni contattando il Numero Verde Stella.

Ora cambiano le domande

DI **Jacopo Casiraghi**
PSICOTERAPEUTA RESPONSABILE DEL PROGETTO SMART

L'arrivo del primo farmaco sulla SMA disegna uno scenario nuovo. Per la prima volta una possibilità concreta messa a disposizione dalla ricerca, su cui abbiamo investito speranze e denaro, pone i genitori dei bambini con SMA 1 di fronte a una scelta terapeutica: «Chiederò la somministrazione intratecale del farmaco oppure no?». Una domanda che impone accurate riflessioni sulle reazioni emotive e psicologiche delle famiglie.

Spero di esservi utile proponendo alcuni commenti a partire da domande o affermazioni che ho ascoltato durante consulenza e terapia con genitori o famiglie e riportato qui in forma anonima.

Ricordatevi però che ogni situazione clinica è a sé e che le riflessioni qui riportate potrebbero non essere appropriate per la situazione di una specifica famiglia.

Fino a ieri la tragica verità, per alcuni genitori, era questa...

Non avere una scelta, quando la malattia è incurabile e non ci sono terapie, rende tutto difficile emotivamente, ma semplice nei fatti. L'unica, enorme, scelta riguardava i bambini con la forma più grave: seguendo le linee guida internazionali, si poteva accompagnarli alla loro storia naturale attraverso le cure palliative, scegliere la ventilazione non invasiva (ventilatore in prevalenza notturno, macchina della tosse e AMBU) oppure quella meccanica invasiva (tracheotomia). Anche se i percorsi possono intersecarsi, arrivati a una decisione, il resto proseguiva in modo semplice. Non facile, ma dolorosamente semplice. La nuova possibilità del farmaco cambia le domande e le risposte.

«**Le famiglie con una nuova diagnosi decideranno in modo facile: tutte vorranno accedere alla cura!**». Non è del tutto vero. Dipende da quando è stata fatta loro la diagnosi e da cosa avevano scelto rispetto alla gestione della malattia. Cosa si intende poi per "nuova diagnosi"? Ricevuta due settimane fa? Un anno fa? Fra queste famiglie ce ne saranno che vorranno a tutti costi essere incluse e magari non potranno (perché la diagnosi parla di una SMA2 molto "bassa" e la terapia è rivolta solo ai bambini con diagnosi effettiva di SMA1) o che non vorrebbero partecipare ma che sentiranno la pressione sociale a doverlo fare («**Ma come, io avrei ucciso per una possibilità come questa e tu cosa fai, ti tiri indietro?**»). Scegliere di provare richiede una reale consapevolezza dell'impegno richiesto in termini fisici (le somministrazioni intratecali) e temporali (l'aderenza al protocollo).

"Voler partecipare ma non poterlo fare" o "poterlo fare ma non volerlo" sono i due macrogruppi che pagheranno maggiormente

Il mio Everest per Nick

DI **Pierfrancesco Mascolo**

Nicolò compie 6 anni il prossimo aprile ma frequenta già la prima elementare. Va a scuola quasi tutte le mattine, per due o tre ore. Da padre non sarò obiettivo, ma trovo che sia molto intelligente e penso sia importante stimolarlo. Inoltre lui desidera stare con gli altri bambini, cerca i loro sorrisi. In questi giorni, mentre aspettiamo di venire chiamati per la somministrazione di Spinraza, mi ha chiesto se camminerà. Gli ho detto che forse non accadrà, ma diventerà più forte. Questo mi aspetto da Spinraza. Potrà giocare meglio, avrà più forza nell'afferrare gli oggetti. La sua SMA1 è meno severa di altre, ma non per questo è stato meno difficile accettarla. Non c'è giorno in cui non pianga, e non c'è mattina in cui non sogni che il suo destino sia cambiato. So che questo farmaco non sarà la cura definitiva ma l'importante è che gli restituisca nel tempo dignità, migliorando la qualità della sua vita. Non ho avuto dubbi nel metterci in lista per riceverlo. Se potessi fare qualcosa per mio figlio, anche scalare l'Everest, lo farei. Se lui non ha paura non posso permettermi di averla io. Oggi mi si chiede di offrirgli una possibilità concreta di stare meglio e mi sentirei in colpa a non concedergliela. Con mia moglie ci confrontiamo sulle emozioni che ci attendono. È strano, non ci siamo fatti supportare nella gestione della brutta notizia, la comunicazione della diagnosi, e ora che la notizia è buona stiamo considerando l'opportunità di aprirci a degli esperti. Sono consapevole che per sostenere mia moglie e mio figlio mi sono costruito una corazza, ma è "fai-da-te" e ogni tanto scricchiola.

NICOLÒ
Nella foto a sinistra, Nicolò con la sua famiglia

dal punto di vista emotivo questa altrimenti bella novità. Ansia, depressione, rabbia, senso di colpa potranno essere alcune delle potenti emozioni attivate nel trovarsi o, meglio, "sentirsi" in una di queste categorie.
«**E una famiglia che aveva scelto di accompagnare il bambino alla sua storia naturale cosa farà ora?**». Il nuovo farmaco non cancella la malattia, ma la rende meno acuta. Basterà questo a far cambiare idea rispetto a una decisione delicata e importante come quella dell'accompagnamento? Per questi genitori significa riprendere di nuovo in considerazione il tema "qualità della vita" e aspettative, con tutti i dubbi e la sofferenza che una decisione di questo tipo comporta.
Un'altra situazione limite è invece relativa ai bambini più grandi e ai ragazzi. Per loro il calcolo costi/benefici alla base della scelta si fa più complicato. Vale la pena investire risorse e tempo in questa nuova proposta? L'evidenza clinica dell'efficacia offre risposte meno chiare. Qual è il costo emotivo per un genitore che suo malgrado è costretto a rispondere "no" a questa domanda? Il dubbio di sbagliare o potersi "pentire" è insito in tutte le scelte, figuriamoci in una importante come questa.

L'arrivo del farmaco, infine, coinvolge l'intera comunità: ora che c'è una speranza di miglioramento le paure, le preoccupazioni, l'esaltazione delle altre forme di SMA si fanno tangibili nei genitori e nelle persone affette. «**Cosa e quando arriverà per noi?**», «**È la prima volta che mi sento sfortunato ad avere una forma di SMA migliore**». «**È costata una vita di sacrifici tenere sotto controllo i sogni e la speranza, e ora che una speranza si intravede, chi saprà tenere i polsi saldi? Non voglio rimanere deluso di nuovo**».
Tutte queste domande hanno senso e sono persino dovute, segnano il passo di una comunità in fibrillazione, allertata, come giusto, sospesa fra incredulità, emozioni potenti e paura.
D'altronde "la speranza è come una strada nei campi: non c'è mai stata una strada, ma quando molte persone vi camminano, la strada prende forma" (Yutang Lin).

"Voler partecipare ma non potere" o "potere ma non volere" sono i due macrogruppi che pagheranno emotivamente questa altrimenti bella novità

Quanta strada ancora ci resta da percorrere?

Zalone, il farmaco, la comunicazione:

E LA CAMPAGNA HA FATTO BOOM

UNA BELLA TESTIMONIANZA DALLA PUGLIA

Per il secondo anno abbiamo partecipato alla campagna di Famiglie SMA. In provincia di Lecce mia sorella ha organizzato un banchetto in piazza, mentre a Cisternino (BR), dove abitiamo, abbiamo organizzato una festa grazie al supporto di molte associazioni e amici. Venerdì 30 settembre mio figlio Jacopo, che ha la SMA, ha compiuto tre anni. Lo scorso Natale è stato male e il paese si è stretto attorno a noi. Hanno conosciuto la nostra storia e ora ci stanno vicino. Domenica in piazza il paese gli ha preparato una grande torta. E poi c'erano clown, musica e un gruppo di animazione per bambini. Jacopo si è divertito molto. E il raccolto è triplicato rispetto all'anno scorso! Grazie allo spot di Zalone e allo spazio che ci hanno dato i media abbiamo guadagnato in credibilità e più nessuno ci ha chiesto dove sarebbe finito il denaro donato.

(Ludovica Semeraro)

A CURA DI **Barbara Pianca**

Una campagna di sensibilizzazione e raccolta fondi che è stata un salto nella storia associativa, quella che si è svolta dal 25 settembre all'8 ottobre scorsi. Una serie di elementi l'hanno trasformata in uno degli eventi straordinari di questo straordinario 2016. Il primo si chiama Checco Zalone. Il comico, che ci era vicino da alcuni anni, ci ha regalato uno spot che è rimbalzato nei telegiornali e nelle trasmissioni televisive, è diventato virale nei social con milioni di visualizzazioni. Scorretto, fresco, diretto, ha fatto di noi un'associazione più conosciuta. Checco non lo ringrazieremo mai abbastanza. Ma non è stato l'unico elemento esplosivo. L'altro è stata la motivazione. L'arrivo imminente del primo farmaco mai esistito per l'atrofia spinale ha portato la nostra motivazione alle stelle. Le famiglie vanno aiutate, tutte devono essere messe nelle condizioni di accompagnare i figli nei centri preposti per la somministrazione del farmaco. Molto più numerose le famiglie che si sono impegnate a tenere un banchetto, e stupefacente il risultato del loro impegno. Veniamo così al terzo elemento nuovo: se le piazze hanno risposto tanto bene è stato grazie alle famiglie, al supporto mediatico, ma anche alla creatività tutta nuova della campagna, e al nuovo gadget, la Scatola dei sogni. Ci siamo rivolti all'agenzia barese Developing, cui vanno i nostri ringraziamenti.

Non è una novità ma una bellissima conferma, infine, il supporto del nostro ormai amico Vittorio Brumotti.

Vittorio, con passione ed entusiasmo, ci regala ogni anno uno spazio nella trasmissione tv "Striscia la Notizia" e la sua capacità di contagiare il pubblico ad amarci quando ci ama lui ci è sempre stata indispensabile.

JACOPO
con la Scatola dei sogni

*** 6,5 milioni**
di visualizzazioni dello spot sui socialnetwork

*** oltre 1.000**
volontari nelle piazze di tutta Italia

*** + di 100**
piazze in tutta Italia

*** 20.000**
le scatole dei sogni donate

*** € 250mila**
i fondi raccolti tramite SMS

Una giornata storica

DI **Luca Binetti**

L'11 novembre 2016 è una data storica che tutto il mondo SMA dovrà segnarsi sul calendario: in questo giorno l'EMA, l'Agenzia europea per il farmaco, ha ospitato nel suo quartier generale di Londra il primo workshop interamente dedicato alla SMA. La giornata è stata organizzata da SMA Europe e Treat-NDM (organizzazioni no profit che riuniscono pazienti, clinici e accademici, europei e non solo, con l'obiettivo dell'avanzamento della ricerca contro la SMA e altre malattie neuromuscolari e per sostenere lo sviluppo di nuove terapie) tramite un Comitato organizzatore coordinato, per i sei mesi di preparazione, dai professori Eugenio Mercuri (Italia) e Artsma Rus (Olanda).

L'evento, a partire da un'introduzione generale sulla SMA, si è poi svolto in tre sezioni a seconda della tipologia di malattia. Il tutto alla presenza di un cospiquo numero di esperti mondiali: Mercuri, Finkel, Burghes, Voight, Bertini, Tizzano, Wirth, Kirschner, Muntoni, Tiziano, Mazzone, Corti, Van de Pol, Servais, Darras, Bishop e molti altri ancora. Oltre a loro anche numerosi stakeholder, rappresentanti delle famiglie europee (con la gradita presenza di Cure SMA e SMA Foundation dagli USA) e rappresentanti degli enti regolatori. L'evento è stato trasmesso in diretta streaming dal sito web di EMA e seguito da rappresentanti dell'agenzia regolatoria americana FDA (Food and Drugs Administration).

L'interessante overview della malattia ha affrontato il punto di vista dei pazienti, degli enti regolatori e dei clinici, si è soffermato sulla farmacologia delle molecole, i dati di storia naturale, lo stato dell'arte nelle Clinical outcome measures, il potenziale uso dei

SMART AD ANCONA, FACCIAMO IL BIS

Si è rinnovata lo scorso ottobre per il secondo anno la collaborazione tra la SOD Neuropsichiatria Infantile dell'Azienda Ospedali Riuniti di Ancona e le associazioni Famiglie SMA e Wamba e Athena Onlus. Attraverso SMArt (Servizio Multidisciplinare di Accoglienza radicato nel territorio), Famiglie SMA, con l'importante supporto economico di Wamba e Athena Onlus, l'anno scorso aveva permesso all'ospedale l'acquisto di un polisonnigrafo e l'aggiornamento professionale del team dedicato alla cura della SMA. La collaborazione prosegue ora con l'introduzione di una psicologa disponibile per i bambini con atrofia spinale e per tutti gli altri che frequentano il reparto.

NATALE FA RIMA CON SOLIDALE

A Natale vi invitiamo tutti a restarci vicini. Potete farlo portando sotto l'albero i nostri bambini. Come? Simbolicamente, regalando o regalandovi le nostre Palline di Natale solidali. Collezionatele. È un altro modo, semplice e colorato, di sostenere Famiglie SMA. Invitiamo le nostre famiglie a contagiare gli amici e i familiari e invitiamo tutti a scoprirle e ordinarle visitando il sito
http://sostienici.famigliesma.org/
o scrivendo all'indirizzo email
donazioni@famigliesma.org.

ORGOGLIO ITALIANO
Nella pagina accanto: Anna Ambrosini (Telethon), Stefania Corti (Prof. Policlinico Milano), Francesco Muntoni (Prof. UCL Londra), Eugenio Mercuri (Prof. Cattolica Roma), Elena Mazzone (Clinical Counselor Biogen), Luca Binetti (SMA Europe), Francesca Braguti (SMA Europe), Paul Moore (SMA Europe), Danilo Tiziano (genetista Policlinico Gemelli Roma), Enrico Bertini (Prof. Bambin Gesù Roma)

Bimbinfiera, c'eravamo anche noi

All'ultima edizione di Bimbinfiera (8 e 9 ottobre, Milano), il più importante evento fieristico d'Italia per le famiglie, per la prima volta nel padiglione sportivo, accanto a basket e calcetto, c'era l'area dedicata ai giochi a 4 Ruote. Noi del Sapre abbiamo svolto varie attività a cui hanno partecipato circa 20 famiglie SMA e un centinaio di bambini e ragazzi che si sono sperimentati su sedia a rotelle. Obiettivo: comunicare alle persone con disabilità, alle famiglie e a chiunque ne avesse la curiosità che la carrozzina non è solo un ausilio indispensabile per i bambini con SMA ma è un'opportunità che consente loro di partecipare alle attività, giocare, divertirsi e fare degli sport. Ampio spazio, inoltre, alla sensibilizzazione sulla SMA, con la proiezione di video e grazie ai volontari. Lo spazio gioco è stato dedicato nella giornata di sabato ai bambini più piccoli, con letture animate di Inbook in simboli al maxischermo, babydance e spettacolo di burattini. La domenica invece è stata pensata per i ragazzi più grandi, abbiamo avuto una dimostrazione di wheelchair hockey «che dal 1992 consente, attraverso un campionato nazionale, alle persone affette da disabilità motoria grave in tutto il nostro paese di praticare sport che è uno dei più grandi strumenti di inclusione sociale. Le persone con patologie neuromuscolari o grave disabilità motoria infatti possono praticare solo ed esclusivamente questo sport che in molti casi si è rivelato la leva per uscire finalmente da casa e intraprendere in seguito un percorso di vita indipendente»: descrive così l'evento Marco Rasconi, presidente UILDM.

Domenica molti bambini con SMA hanno provato per la prima volta la gioia di praticare uno sport e, gioia ancor più grande, in alcuni casi hanno realizzato il sogno di condividere uno sport con il proprio padre, i propri fratelli o i propri amici "sani". La giornata si è poi conclusa con un avvincente Wheelchair GP che ha visto vincitrice la velocissima Valentina.

biomarcatori, lo stato dell'arte nella predisposizione di trial clinici per la SMA in tutte le sue forme.
Per la prima volta l'atrofia spinale è stata al centro del mondo medico europeo; siamo riusciti a sensibilizzare l'EMA e i prossimi mesi ci daranno una misura di quanto il nostro obiettivo sia stato raggiunto: la richiesta di eliminazione del placebo nei trial futuri, la costruzione di criteri di inclusione/esclusione dai trial più aderenti agli *standards of care* internazionali, una garanzia di *short track* in presenza di richieste di commercializzazione di potenziali farmaci per la SMA e l'eliminazione del gap temporale tra l'approvazione di FDA e di EMA sono alcune tra le richieste più esplicite avanzate dalla nostra comunità per il futuro.

Invita Famiglie SMA nella tua scuola

DI **Simona Spinoglio**
NUMERO VERDE STELLA

Da qualche anno ormai Famiglie SMA sente la necessità di portare il proprio messaggio di speranza ed evoluzione dei concetti di malattia e disabilità nelle scuole, partendo dalla scuola dell'infanzia e arrivando potenzialmente anche a licei e istituti superiori.
I progetti, la cui programmazione è flessibile in base alle esigenze del singolo gruppo classe, hanno come obiettivo quello di compiere una vera e propria educazione alla diversità che, partendo dalla diversità fisica di chi ha una patologia come la SMA, si espande alla diversità di etnia, genere, religione, gusti e caratteristiche personali. L'intento è quello di accompagnare gli alunni a sentire e consapevolizzare che ogni essere umano è diverso dall'altro, ha bisogni, limiti e risorse diversi e proprio la sua diversità lo rende pari a tutti gli altri, oltre che preziosa parte del gruppo.
Parallelamente, l'intento di Famiglie SMA è quello di portare a bambini e ragazzi il concetto di "forza e fragilità" che convivono in ognuno di noi. Prendendo ispirazione dall'aquilone, tanto forte da poter volare e, al tempo stesso, fatto di materiale fragile e leggero, ogni partecipante può portare attenzione ai propri punti di forza e di fragilità, non vergognandosi né giudicando, ma accogliendo e condividendo.
Il progetto è attivabile facendo richiesta dell'intervento di un operatore di Famiglie SMA, e sarà possibile utilizzare anche come strumento didattico gli aquiloni bianchi da montare e colorare, per i quali è richiesto un contributo. In alternativa, il lavoro viene svolto gratuitamente dall'associazione, stimolando i genitori dei ragazzi coinvolti e la scuola a erogare un'offerta libera che possa aiutare nelle spese vive di trasferta e personale.
Chi è interessato può scrivere a **stellaverde.spinoglio@gmail.com** specificando la località, la classe potenzialmente interessata o da coinvolgere e un numero di telefono a cui essere contattati. Come sempre, lavorare con i bambini ci permette di creare un mondo in cui in futuro inclusione e parità siano alla base della società, anche per chi ha una SMA.

FamiglieSMA
PROGETTI A SCUOLA

UGUAGLIANZA, UNICITÀ, FORZA, FRAGILITÀ

Trasmetti questi concetti ai bambini della tua scuola, dai loro degli strumenti per costruire un futuro migliore. Famiglie SMA propone gratuitamente dei progetti educativi per l'inclusione sociale nelle scuole.

Contatta i nostri operatori! Scrivi a:

stellaverde.spinoglio@gmail.com

Roche
siamo i primi al mondo

DI **Paolo Pisano**

Sono ufficialmente partiti due nuovi studi clinici di fase 2 con il 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. Un trial di fase 1 con RG7916, per valutarne la sicurezza, era stato avviato in volontari sani all'inizio del 2016, con buoni risultati. RG7916 è biodisponibile oralmente, che significa che può essere assunto per bocca.
Le due nuove sperimentazioni, denominate "Firefish" e "Sunfish", sono state progettate per testare la sicurezza, la tollerabilità e le proprietà del farmaco. Su piccola scala sarà anche valutata l'efficacia di RG7916. Entrambi gli studi sono stati divisi in due parti. Nel corso di un periodo iniziale di pochi mesi, una prima parte mirerà a determinare una dose tollerabile e sicura di RG7916, che poi sarà impiegata nella seconda parte dei test per ulteriori 24 mesi.

Il trial Firefish sarà condotto su neonati con SMA di tipo 1 (1-7 mesi di età e due copie di SMN2) ed è open-label, che significa che non c'è nessun gruppo placebo e che tutti i pazienti assumeranno il farmaco.
Il trial Sunfish sarà invece condotto su bambini, giovani e adulti tra 2 e 25 anni con SMA di tipo 2 e 3. 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.
Le due sperimentazioni coinvolgeranno centri clinici di tutto il mondo, Italia compresa. Qui saranno interessati siti di Milano, Genova, Roma e Messina. Al momento il reclutamento è iniziato soltanto a Roma, al Policlinico Gemelli, nell'ambito di Sunfish. Il centro italiano ha avuto l'onore di essere il primo ad iniziare i test a livello mondiale, a riprova dell'eccellenza internazionale dei nostri medici e delle nostre strutture.
Il trial Moonfish, precedentemente iniziato con la molecola RG7800, rimane in standby a causa di problemi di sicurezza. I pazienti arruolati in questa sperimentazione si sposteranno in un separato studio open-label chiamato "Jewelfish", dove riceveranno il nuovo farmaco.
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.

Il Policlinico Gemelli è il primo centro al mondo a iniziare i test di Sunfish, a riprova dell'eccellenza dei nostri medici e strutture

UBA1
ne sentiremo ancora parlare

Una nuova ricerca in terapia genica per l'atrofia muscolare spinale è stata pubblicata recentemente sulla rivista online Journal of Clinical Investigation Insight. Si tratta di una scoperta che si può definire rivoluzionaria: infatti, per la prima volta, un'efficacia terapeutica è stata osservata utilizzando un obiettivo diverso da quello del complesso proteico di SMN. I ricercatori, guidati da. Thomas Gillingwater dell'Università di Edimburgo (Regno Unito), hanno scoperto che una delle conseguenze della perdita del gene SMN1 – causa della patologia - è una riduzione di un'altra proteina chiamata UBA1 (ubiquitin-like modifier activating enzyme 1) e che questo stesso effetto è stato osservato non solo in topi e modelli zebrafish (pesci) di SMA, ma anche in cellule staminali derivate da pazienti SMA. Tale scoperta ha suggerito che il ripristino dei livelli normali di UBA1 potrebbe portare a un beneficio terapeutico nella SMA.

Gillingwater e colleghi hanno scoperto che l'iniezione di copie del gene UBA1 in topi SMA, attraverso la cosiddetta terapia genica, ha effettivamente portato a straordinari miglioramenti nella sopravvivenza, nel peso e nella forza muscolare degli animali, tanto da rendere indistinguibili i topi trattati da quelli sani. Inoltre, il trattamento è stato ben tollerato e non vi sono stati effetti avversi. I ricercatori concludono affermando che UBA1 rappresenta un obiettivo terapeutico sicuro ed efficace per il trattamento degli aspetti sia neuromuscolari che sistemici della SMA.

Questo lavoro è stato reso possibile anche grazie a finanziamenti della francese AFM, dell'inglese SMA Trust e di SMA Europe, cui aderisce anche Famiglie SMA.

Paolo Pisano

Il video che emoziona la ricerca

AveXis ha fornito un aggiornamento su dati provvisori del trial di fase 1 in corso con AVXS-101 su pazienti SMA 1. I dati sono stati presentati dal professor Jerry Mendell al 21° Congresso annuale internazionale della World Muscle Society a Granada, in Spagna, e per la prima volta documentano tappe chiave dello sviluppo motorio dei pazienti fino al 15 settembre 2016. Due terzi dei pazienti nel gruppo 2 (dose terapeutica proposta) hanno raggiunto la capacità di sedersi senza assistenza. Nello stesso gruppo 11 pazienti su 12 hanno ottenuto il controllo della testa, 7 su 12 possono rotolare completamente e 11 su 12 possono sedere con supporto. Due pazienti sono in grado di camminare in modo indipendente. L'età media all'ultimo follow-up per il gruppo 2 è di 17,3 mesi, con il paziente più anziano a 27,4 mesi di età. La media degli aumenti nei punteggi nella scala CHOP-INTEND, un test sviluppato per misurare le capacità motorie di pazienti SMA 1, è di 9,0 punti nel gruppo 1 e di 24,8 punti nel gruppo 2, riflettendo il miglioramento della funzione motoria.

https://youtu.be/xiZiLANYP4A *questo è il link di un video dei progressi dei bambini, mostrato al Congresso della World Muscle Society.*

Matilde decide da sola

DI **Barbara Pianca**

Matilde ha 13 anni e frequenta la terza media vicino Milano. Abita nei pressi del lago Maggiore ed è lì che le piace andare con gli amici, soprattutto d'estate. Come tutte le adolescenti, per Matilde l'amicizia è un aspetto fondamentale della propria vita. Nonostante a scuola e soprattutto in classe ci siano ragazzi e ragazze con cui ami stare, non è lì che si trovano le sue migliori amiche. Matilde infatti ha un legame molto speciale con Valentina e Gaia, due ragazze di Milano rispettivamente di 16 e 14 anni. Come lei, anche loro hanno una forma di amiotrofia spinale. «*Andiamo in vacanza insieme*» ci racconta. «*Solo noi tre. Senza adulti, solo gli assistenti*». Dove siete andate finora? «*Per il compleanno di Gaia sono andata con lei a Madrid per quattro giorni lo scorso marzo. E poi tutte e tre ci siamo trovate a Lignano Sabbiadoro per l'evento "Mio figlio ha una quattro ruote". Siamo andate anche a Venturina, vicino Follonica, con la UILDM Milano, quest'estate. Ma una settimana non c'è bastata, il prossimo anno vogliamo restare più a lungo*». Trascorrete solo le vacanze insieme? «*No. La settimana scorsa, ad esempio, siamo andate al villaggio Bicocca, un centro commerciale che ha al suo interno una playcity dove giochiamo. Abbiamo mangiato insieme e poi siamo salite al piano superiore dove c'è il cinema*». Che avete visto? «*L'era glaciale 5. È stata la prima volta che ci siamo mosse senza assistenti*». Si sono dette: "ce la possiamo fare". Una sfida all'insegna della collaborazione. Si sono promesse, infatti, che si sarebbero aiutate reciprocamente. Quella con mobilità maggiore ha imboccato l'altra. Si sono tenute d'occhio. Si sono divertite.

Foto di Ariel Palmer

Perché ti piace tanto stare con Gaia e Valentina? «*Di Gaia apprezzo la sincerità. Non si preoccupa di quello che dice e sa chiedere aiuto se ne ha bisogno. Valentina invece è più introversa e insicura. A guardarla da fuori non si direbbe, perché sembra una ragazza spavalda, eppure da noi cerca conforto e la stimoliamo volentieri. Mi sento lusingata dal fatto che con me e Gaia si senta a suo agio al punto tale da confidarsi. Vuol dire che si fida di noi ed è grazie a questo atto di fiducia che non rimane da sola. È importante*».

Di che parlate quando siete insieme? «*Per lo più di cavolate!*». Cos'è una "cavolata" per te? Parlate di musica? Di ragazzi? «*No, no, solo a volte. Vediamo... più che altro condividiamo il momento. Parliamo di quello che sta succedendo in quel momento. Se invece si tratta di approfondire un discorso, ci concentriamo soprattutto sulle dinamiche dell'amicizia, ci raccontiamo cosa ci succede con altre amiche*».

A 13 anni stai entrando a pieno titolo nell'adolescenza: riconosci dei cambiamenti nella tua vita? «*Credo abbiano a che fare soprattutto con l'autonomia. Prima i miei genitori prendevano molte decisioni che mi riguardano al posto mio. Ora ci confrontiamo, mi esprimono la loro opinione, ma poi sono io a decidere*». Hai deciso anche qualcosa sul tuo futuro? «*Mi piacerebbe lavorare a livello internazionale. Vorrei partecipare al progetto di studi all'estero per cui è possibile frequentare la quarta superiore negli Stati Uniti. Farei anche tutto il college in America a dire il vero. Ho una fortissima attrazione per quella terra, specie per la California. Credo vorrei iscrivermi all'istituto turistico ma sono ancora dubbiosa*». Da dove nasce la passione per la California? «*Non lo so. Forse dai film. Me la immagino molto diversa dall'Italia. Mi piacerebbe andarci una volta come turista, prima di scegliere di trasferirmi lì per gli studi*». Credi che questo tuo sogno si realizzerà? «*Sono determinata e concreta: sto già cominciando a mettermi i soldi da parte*».

Foto di Ariel Palmer

15 anni,
tra videogame e diritti dei lavoratori

DI **Barbara Pianca**

Ha 15 anni ed è parecchio interessato alla scuola, a quello che gli insegnano nella terza classe del liceo scientifico che sta frequentando. Gli piacciono soprattutto fisica e biologia e vorrebbe continuare questo tipo di studi all'università. Alessandro Cipriani (a sinistra nella foto, in compagnia di suo fratello Roberto) è un tipo pratico ed è già abituato a parlare in pubblico. Pur così giovane, dopo essere stato chiamato per un parere sui Jobs Act dalla CGIL, ha cominciato a interessarsi di diritto al lavoro per le persone con disabilità. Lui, che ha una SMA di tipo 2, ritiene che bisogni assolutamente attivarsi per cambiare la situazione, dato che ora «ti contattano a seconda della disabilità e non più a seconda delle competenze». Anche Roma, la città dove vive, lo preoccupa: «i mezzi accessibili sono pochi ed è un problema se vuoi provare ad essere autonomo. È un problema di uguaglianza».

«Bisogna attivarsi per cambiare la situazione, dato che ora ti contattano a seconda della disabilità e non più a seconda delle competenze»

Tanto interesse per l'apprendimento e la vita sociale stimolano un ragazzo che, per il resto, è un adolescente come tutti gli altri. Legato alla famiglia e soprattutto agli amici, con cui a volte si trova nei centri commerciali o per giocare ai videogiochi. «Il mio migliore amico si chiama Daniele, abbiamo frequentato insieme le elementari. Ci siamo avvicinati scambiandoci le carte dei Pokemon e da allora non abbiamo mai litigato». C'è qualcuno invece con cui litighi? «Mio fratello Riccardo, che ha 9 anni. Per stupidaggini, come il controllo della televisione. E tra l'altro faccio vincere lui perché è più piccolo. Ma insieme ci divertiamo anche e anche con lui andiamo in giro e giochiamo ai videogiochi».

Anche per lui, come per Matilde, vale il mito dell'America e anche lui negli Stati Uniti ci andrebbe a studiare. A Los Angeles e New York ci è stato e i livelli di accessibilità – ci dice – sono imparagonabili a quelli italiani. È stato anche a Singapore e in giro per l'Europa («Ma l'Europa è noiosa»). Il suo posto preferito finora? Il Grand Canyon.

Correre fa bene,
ma farlo contro la SMA fa ancora meglio!

DI **Alessandro Fanton**

Me ne stavo in un bar durante una pausa pranzo dal lavoro, e gli occhi mi sono caduti su un'immagine della Venice Marathon dove appariva l'atleta paralimpico Alex Zanardi. Qualcosa ha fatto "click" nel mio cervello e, unendo i punti del mio pensiero, ho trovato la strada per risalire agli organizzatori di una delle più importanti manifestazioni del territorio lagunare. È una maratona di 42 chilometri riconosciuta a livello mondiale, che attraversa la Riviera del Brenta per poi tuffarsi nel cuore di Venezia grazie a un ponte di barche lungo il bacino di San Marco. Zanardi c'entra perché l'evento sportivo è collegato a un charity program, per cui si possono raccogliere fondi per le onlus tramite il sito web Retedeldono.

E così Famiglie SMA è entrata nel ventaglio delle 16 associazioni destinatarie del charity, permettendoci di raccogliere 13 mila euro e classificandoci al secondo posto per raccolta. Contemporaneamente, mentre scorreva la raccolta legata al progetto SMArt, ci siamo infilati le maglie sportive. All'iniziativa che ho promosso hanno aderito circa 140 atleti. 110 runners con 15 bambini si sono ritrovati il 23 ottobre scorso a San Giuliano e hanno attraversato 10 chilometri spingendo le carrozzine e i passeggini dei loro figli e colpendo l'attenzione di tutti indossando le sgargianti magliette di Famiglie SMA. A questa maratona breve hanno aderito 14 famiglie provenienti da Veneto, Lombardia e anche Emilia Romagna. Altri 30 atleti hanno affrontato tutta la maratona, partendo alle 9.40 da Villa Pisani, a Stra, e tagliando il traguardo ai Giardini della Biennale attorno alle 15. Tra loro Manuel Giuge, che voglio ringraziare. Ha la distrofia dei cingoli ma alla Venice Marathon ha partecipato per la SMA. Gli ultimi metri li ha fatti alzandosi dalla sua carrozzina, piano, un passo alla volta.

18 famiglie dell'associazione hanno partecipato alla Venice Marathon. 13 mila euro raccolti per il progetto SMArt

Ad aspettare i runner c'era un nostro banchetto, promosso dall'associazione, ricco di cibo emiliano, per il quale ringrazio la famiglia Candi.

Cosa mi ha colpito di più? L'entusiasmo. Le famiglie e i runner ce lo avevano scritto in volto. Anche i bambini. Questa giornata, già straordinaria così, è diventata ancora più magica grazie alla generosità di un privato, Emanuele Longhi, che ha trovato e pagato per noi quasi interamente il noleggio di un vaporetto privato accessibile. Ci è servito per accompagnare le famiglie e i bambini che non partecipavano alla maratona verso l'arrivo ai giardini della Biennale e ad andare tutti in gita a Murano, ad assistere a una dimostrazione della lavorazione del vetro artigianale.

dal TERRITORIO

We are the children

Il prossimo 14 dicembre al Lian Club di Roma si terrà l'evento "We are the children", un concerto gospel preceduto da apericena e seguito da dj set a cura dello staff del Lian Club, i cui incassi verranno devoluti a Famiglie SMA (40 euro il costo di concerto e apericena e 25 solo concerto). A cantare gli All Over Gospel Choir, il coro che dal 2006 propone a Roma un repertorio gospel contemporaneo stile Harlem: sonorità black, r&b e fusion, ricche di groove e di blues. Per informazioni: info@allover-choir.org; cell.3286008157.

Prendiamo a calci la SMA

I genitori di Ilaria Cozzi, bimba con SMA di 3 anni, venerdì 14 ottobre hanno organizzato una raccolta fondi durante il 4° Memorial De Andreis e Lucatelli. «Erano due amici dell'oratorio» ricorda Maurizio, il padre, «morti in un incidente stradale nel 1993. Con loro giocavamo a calcio e con lo stesso gruppo di amici di cui loro facevano parte da quattro anni ci riuniamo per ricordarli. Sono stati tutti contenti di dedicare la giornata all'associazione e l'evento, oltre a "Partita dell'amicizia" si è chiamato anche "Prendiamo a calci la SMA"».

Colazione solidale

«Dovevamo inventarci l'evento di "team building" DAN Together del nostro gruppo di lavoro» racconta Francesca Fabienne Molteni «e io, che sono una SMAmma, ho proposto di organizzare un momento solidale a favore di Famiglie SMA. Lavoro in un network centro media a Milano, e lo scorso 3 ottobre il team di cui faccio parte, undici persone, ha coinvolto alcuni punti vendita e portato torte homemade, biscotti, muffins da condividere con 440 colleghi, oltre ad alcuni gadget associativi: in due ore e mezza abbiamo raccolto quasi 3 mila euro!»

Danzando per... le Famiglie SMA

Una importante rassegna di danze caraibiche, che raccoglie artisti a livello internazionale, organizzata dai ballerini Eleonora Righetti e Fernando Sosa, si è svolta il 17 novembre a Buccinasco, in provincia di Milano. Gli incassi dello show ogni anno vengono devoluti in beneficienza, e durante la serata si sensibilizza il pubblico verso l'onlus prescelta. Quest'anno gli artisti hanno danzato per Famiglie SMA e l'associazione ha avuto modo di farsi conoscere nel vivace mondo della danza caraibica.

STELLA risponde

Numero Verde STELLA
800 58 97 38

Buongiorno, sono la mamma di una bimba di 8 anni con la SMA 2. Vi scrivo per un problema con l'insegnante di sostegno di mia figlia che, a mio avviso, aiuta la bambina in modo eccessivo. Noto che è diventata molto più pigra nella gestione del materiale scolastico: aprire e chiudere pennarelli, spostare libri e quaderni. Ora, anche con me, tende ad aspettarsi che io lo faccia per lei senza né provarci, né chiedere esplicitamente. Come mi devo comportare?

Gentile Signora, il ruolo dell'insegnante di sostegno con bambini con la SMA, che non hanno problemi cognitivi o relazionali, è paradossalmente ancora più difficile e delicato. Serve coltivare la capacità di creare confini molto netti, non intervenendo se non quando il bambino esplicitamente lo chiede e creando così quello spazio vuoto tra il bisogno e la soddisfazione, che può essere riempito da frustrazione sì, ma che è indispensabile per educare alla scoperta dei propri limiti e delle proprie risorse, così come al chiedere ciò che serve, dando indicazioni anche sulle modalità in cui vogliono che venga fatto. Apprendimento che sarà indispensabile nella vita di un adulto con la SMA. Può essere che un insegnante abituato a lavorare con altre tipologie di disabilità faccia fatica a definire questi confini. La invitiamo a metterci in contatto con la scuola o direttamente con l'insegnante, comunicando che l'associazione ha un consulente educativo che può fornire loro utili indicazioni sul modo migliore per approcciarsi con sua figlia.

famigliesma.org

Scegli le nostre proposte sul sito sostienici.famigliesma.org
oppure contattaci scrivendo a regali.solidali@sostienici.famigliesma.org
o chiamando lo 02 56 56 8312 / 345 25 999 75

Natale

FA RIMA CON solidale

Decora il tuo albero
con la gioia di trovare insieme
una cura per la SMA.

Visita il nostro sito! Vai su
famigliesma.org

Famiglie SMA regala un sogno!

PER INFORMAZIONI
Puoi visitare il sito, scrivere a donazioni@famigliesma.org o chiamare lo 02 56568312.