

## Il Curriculum di Famiglie SMA

**Famiglie SMA** è un'associazione Onlus composta e gestita esclusivamente da genitori di bambini e da adulti affetti da SMA (Atrofia Muscolare Spinale). Costituita nel 2001 a Roma da un gruppo di genitori di tutta Italia, in pochi anni è cresciuta fino a raccogliere alcune centinaia di famiglie, diventando un punto di riferimento in Italia e all'estero tra quanti si occupano, per motivi personali o professionali, di Atrofia muscolare spinale; nel complesso l'associazione ha già raccolto più di un milione di euro per finanziare la ricerca sulla SMA.

### L'ASSOCIAZIONE

L'Associazione si avvale dell'ausilio di un Comitato Scientifico composto dai migliori esperti italiani e internazionali nelle rispettive discipline, e collabora con alcuni dei più prestigiosi centri clinici e di ricerca del nostro paese:

- a Roma: l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, l'Università Cattolica e il Policlinico Gemelli – NEMO Roma;
- a Milano: l'Istituto San Raffaele, il Centro Clinico NEMO dell'Ospedale Niguarda Ca' Granda e il SAPre (Settore Abilitazione Precoce dei Genitori dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza della Fondazione IRCCS Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico di Milano);
- a Genova: l'Ospedale Pediatrico Gaslini
- a Messina: il Policlinico G. Martino – NEMO Sud Messina.

L'Associazione Famiglie SMA fa inoltre parte di importanti reti nazionali e internazionali:

- è affiliata all'associazione di pazienti statunitense Families of SMA, leader mondiale nel supporto alla ricerca sulla SMA;
- è co-fondatrice insieme ad associazioni di pazienti SMA di altri paesi (tra cui USA, Canada, Germania, Regno Unito e Francia), dell'International Alliance for SMA (IASMA), per favorire la collaborazione internazionale in materia di ricerca e riabilitazione sulla SMA;
- ha promosso la costituzione di una Federazione Europea delle associazioni di pazienti SMA -SMA Europe-, per favorire il coordinamento dei progetti di ricerca e delle attività sulla SMA a livello europeo. Un membro del Consiglio Direttivo di Famiglie SMA è l'attuale presidente della federazione;
- ha sottoscritto un accordo di collaborazione con UILDM, formalizzando il supporto reciproco che le associazioni si daranno al fine di garantire la qualità della vita e il rispetto dei diritti dei pazienti e delle famiglie affette da patologie neuromuscolari;
- è abilitata come sponsor di sperimentazioni cliniche presso l'Osservatorio Nazionale sulla Sperimentazione Clinica dell'Agenzia italiana del Farmaco;

- è partner della Fondazione Serena, ente gestore del centro Nemo, centro clinico poli-specialistico contro le distrofie muscolari e le altre malattie neuromuscolari;
- è socio fondatore dell'Associazione Registro dei Pazienti con Malattie Neuromuscolari Onlus;
- dal 2013 finanzia il sito [www.ricercasma.it](http://www.ricercasma.it), dedicato agli approfondimenti della ricerca;
- dal 2013 sostiene il nuovo servizio "STELLA: una nuova voce che aiuta e sostiene" per fornire alle famiglie assistenza telefonica legale, amministrativa, psicologica, fiscale, scolastica, sanitaria e sociale.

### PROGETTI DI RICERCA SMAEUROPE

Per contribuire ad una maggiore informazione sulla SMA (atrofia muscolare spinale) e soprattutto per sostenere la ricerca, dal 2008 la nostra Associazione è tra i partner di SMA Europe, un progetto federativo sostenuto da otto Associazioni di pazienti e Fondazioni che si occupano di atrofia muscolare spinale in Europa (Italia, Francia, Spagna, Gran Bretagna, Germania e Olanda).

L'obiettivo di SMA Europe è fornire una piattaforma di confronto volta a stimolare la cooperazione tra le organizzazioni, per valorizzare e sostenere gli sforzi di ciascuna - e accelerare percorsi di ricerca traslazionale in ambito di SMA - e promuovere la cura delle persone con SMA.

Dal 2008, grazie ai fondi investiti dalle organizzazioni che la compongono, SMA Europe ha finanziato numerosi progetti di ricerca, presentati a fronte di un bando ufficiale e selezionati da una Commissione di esperti. A questa importante attività ha dato un significativo contributo anche Famiglie SMA, devolvendo negli ultimi otto anni oltre 600 mila euro:

Bando 2017: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca: Combination ASO therapy using SMN-dependent and SMN-independent protection against SMA condotta dalla d.ssa Laura Torres-Benito – University of Cologne, UOC.

Bando 2017: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca: Restoring Disturbed Energy Homeostasis in SMA motor neurons condotta dal dott. Min Jeong Kye - University of Cologne, UOC.

Bando 2015: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca: Seeking small molecules that stabilise protein RNA interactions to cure Spinal Muscular Atrophy condotta dal prof. F. Allain dell'ETH Zurich.

Bando 2014: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca: Identification of microRNAs as biomarkers & potential therapeutic targets in SMA condotta dal prof. F. Muntoni dell'University College London.

Bando 2012: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca: Evaluation of AAV-mediated gene therapy in murine and feline SMA models condotta dalla Prof.ssa Martine Barkats dell'Istituto di Miologia di Parigi.

Bando 2011: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia la ricerca AAV9 - Mediated gene therapy in murine models of SMA a cura di Yannick Tanguy dell'Istituto di Miologia di Parigi.

Bando 2010: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia i Clinical Trials Project.

Bando 2009: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia la ricerca Gene therapy for spinal muscular atrophy by a correction of SMN2 mRNA splicing a cura di Rachel Nlend Nlend dell'Università di Berna.

Bando 2008: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca Evaluation of AAV-Mediated gene therapy in murine and feline SMA models condotta dalla Prof.ssa Martine Barkats dell'Istituto di Miologia di Parigi.

Bando 2008: Famiglie SMA, nell'ambito del bando di SMA Europe, finanzia parte della ricerca Outcome measures in SMA types II and III, condotta dal Prof. Mercuri dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

## PROGETTI

Con riferimento alla distribuzione per gli affetti SMA1 in cinque centri clinici italiani in via compassionevole di Spinraza, il primo farmaco per la SMA, alla fine del 2016 Famiglie SMA ha predisposto il **Comitato EAP**, che si è occupato di stabilire i criteri di stratificazione e priorità, di raccogliere i nominativi in tutta Italia, e di coordinare gli interventi in modo equo e trasparente. 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 spinale.

Con la distribuzione di **Spinraza** in Italia, il primo farmaco per il trattamento della SMA, Famiglie SMA sta monitorando l'apertura dei centri attivi per la somministrazione in collaborazione con l'ufficio legale.

Ottobre 2018: contributo a sostegno dell'attività del NINeR "NeMO Institute of Neuromuscular Research" presso il Policlinico Gemelli di Roma che svolge attività di ricerca clinica epidemiologica, osservazionale, gestionale e terapeutica nel campo delle malattie neuromuscolari e muscolari.

Da novembre 2017: borsa di studio a copertura del Corso di perfezionamento in "Impianto e gestione degli accessi vascolari PICC e midline" dell'Università Bicocca (n. 2 borse di studio nel 2017 e 2018)

Da settembre 2017: cofinanziamo il progetto **SMA – H2O** per l'idroterapia e la rieducazione neuropsico-motoria nei pazienti SMA.

Nel 2017: cura la redazione e la pubblicazione delle guide: *Comprendere la SMA, Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I-III* e *Atrofia Muscolare Spinale Informazioni per il caregiver: identificazione e trattamento degli eventi critici a casa all'interno della collana SMA guida per famiglie e professionisti.*

Da maggio 2016 cofinanziamo il progetto **I Swim SMA - Benessere e divertimento: percorso di acquaticità con i bambini affetti da SMA.**

Dal 2014 finanziamo il progetto **Uguali ma diversi: incontri nelle scuole per l'educazione alla diversità.**

Dal 2014: **Famiglie SMA finanzia il macroprogetto S.M.A.r.t.** (Servizio Multidisciplinare di Accoglienza Radicato nel Territorio), dedicato a migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale. Il progetto ha lo scopo di accompagnare le famiglie a una migliore qualità della vita, potenziando e supportando l'assistenza medica e psico-sociale locale. Si tratta di una iniziativa nazionale, strutturata in cinque anni (iniziata nel 2014) che vuole implementare tanti nuovi servizi per le famiglie e le persone affette da Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Uno dei principali obiettivi del progetto è quello di **uniformare e diffondere a livello nazionale gli standard di "cura"**, intesa come presa in carico del paziente e della sua famiglia, in modo da creare una rete territoriale in grado di poter gestire i trial(s) clinici, affiancata da punti di informazione che aiutino genitori e pazienti. L'iniziativa mira inoltre a **creare la Comunità dei medici italiani esperti di SMA**, disposti a investire tempo e risorse nella propria formazione e aggiornamento al fine di potenziare o costituire team multidisciplinari sempre più esperti. Famiglie SMA ONLUS supporta economicamente numerosi ospedali italiani (ad es. osp. Gemelli di Roma, osp. Gaslini di Genova, i Centri clinici NEMO di Milano, Roma e Messina) insieme al contributo di WAMBA ONLUS (osp. Salesi di Ancona e Hospice di Padova) per fornire nuova strumentazione dedicata alla SMA e potenziare la multidisciplinarietà del personale. I medici dei team selezionati partecipano ai workshop e ai Tavoli Tecnici organizzati da Famiglie SMA e si confrontano con i colleghi sulle buone prassi e le tecniche adottate per la gestione della SMA. Gli incontri permettono anche la scrittura di **articoli scientifici** poi pubblicati o in corso di pubblicazione su riviste internazionali, a riprova dell'eccellenza dei medici italiani (ad es. l'articolo attualmente disponibile su PUBMED: Management and recommendations for respiratory involvement in Spinal Muscular Atrophy (SMA) types I, II, III).

Il progetto garantisce infine un **servizio psico-sociale di supporto alle famiglie** dei pazienti, sempre più rapido nelle risposte e competente. In questo senso SMArt finanzia il "numero verde Stella - una voce che ascolta e che ti sostiene", e organizza di gruppi di ascolto e confronto per genitori nonché colloqui terapeutici.

SMArt supporta economicamente ospedali, centri clinici e hospice in queste regioni/città: Sicilia - Messina (2014), Lazio - Roma (2014), Marche - Ancona (2014), Puglia - Bari (2014), Veneto - Padova (2015), Piemonte - Torino (2015), Lombardia - Milano (2015), Emilia Romagna - Bologna (2016), Toscana - Firenze (2018), Sicilia - Catania (2019).

Gennaio 2019: Famiglie SMA è promotrice e finanzia il Progetto "Un Tablet per la SMA 2019" per la donazione di Tablet ai bambini SMA 1, con un'età fino ai 12 anni.

Dicembre 2018 il numero verde "Stella: una voce che ascolta e ti sostiene" amplia il servizio attivando un consulente fiscale e una counselor.

Dal 2017: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t, Famiglie SMA co-finanzia la quota di iscrizione degli studenti meritevoli del Master annuale di II livello per laureati in medicina e chirurgia "Diagnosi, cura e ricerca nelle malattie neuromuscolari: aspetti muscolari e multisistemici" dell'Università degli Studi di Milano e del Centro Clinico Nemo.

Dal 2015: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t, Famiglie SMA co-finanzia la quota di iscrizione degli studenti meritevoli del Master annuale di I livello "Presenza in carico di persone con grave disabilità" dell'Università degli Studi di Milano e del Centro Clinico Nemo, iniziato l'11 marzo 2015 a Milano.

Febbraio 2016: il numero verde "Stella: una voce che ascolta e ti sostiene" potenzia il servizio di assistenza legale.

Ottobre 2015: Famiglie SMA partecipa al progetto "La famiglia al centro della cura" in collaborazione con Parent Project, Famiglie SMA e Fondazione Cariplo.

Novembre 2015: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t, Famiglie SMA finanzia "Alla ricerca di NEMO", un progetto che vede l'inserimento all'interno dello staff del Centro Clinico NEMO Milano di un'infermiera di ricerca clinica.

Maggio 2015: Famiglie SMA è promotrice e finanzia il Progetto "Un Tablet per la SMA 2015" per la donazione di Tablet ai bambini SMA, con un'età compresa tra i 3 e i 12 anni.

Aprile 2015: finanzia il progetto di ricerca "Studio integrato nutrizionale-metabolico per ottimizzare gli apporti di macro- e micronutrienti dei bambini affetti da atrofia muscolare spinale di tipo I e tipo II "low-functioning". Al progetto collaborano il SAPRE, l'Università degli studi di Milano, l'AUSL Romagna di Cesena, l'Istituto Neurologico Besta di Milano e Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

Gennaio 2015: Famiglie SMA supporta un progetto di ricerca volto allo studio del respiro spontaneo del bambino affetto dalle diverse forme di Atrofia Muscolare Spinale (SMA I, SMA II e SMA III) attraverso la Pletismografia Opto-Elettronica (OEP). Allo studio collaborano Politecnico di Milano, Istituto Neurologico "Carlo Besta", SAPRE, Fondazione Don C. Gnocchi ed Ospedale Buzzi.

Novembre 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t e grazie alla collaborazione con STELLA il numero di supporto dell'Associazione, diventano costanti e stabili nel tempo i gruppi di Ascolto, chiamati ora "Incontri", sperimentati durante i primi mesi del 2014.

Settembre 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t nasce "SMAGazine", la nuova iniziativa editoriale di Famiglie SMA. Una rivista trimestrale completamente rinnovata nella grafica e nei contenuti, dove è possibile trovare notizie associative, di ricerca ed interviste alle nostre famiglie.

Settembre 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t viene redatto "Conoscere la SMA" un booklet informativo utile per tutti i genitori che hanno ricevuto la diagnosi da poco tempo.

Luglio 2014: finanzia il "Progetto di costituzione di una rete sul territorio nazionale per la gestione intra- e per operatoria del paziente affetto da patologia neuromuscolare" per definire ed organizzare gli interventi diagnostici e terapeutici e pubblicarli su una rivista internazionale.

Marzo 2014: Famiglie SMA è promotrice e finanzia il Progetto "Un Tablet per la SMA 2014" per la donazione di Tablet ai bambini SMA 1 e SMA 2, con un'età compresa tra i 3 e i 12 anni.

Gennaio 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t e con la collaborazione del Numero Verde Stella, partono i "Nuovi Gruppi di Ascolto", per essere sempre più vicini alle famiglie e agli associati. L'idea dei gruppi d'ascolto sul territorio nasce con l'intento di dare uno spazio, anche fisico, ai genitori per permettere loro di dedicarsi tempo, parlando liberamente di paure, ansie, gioie, piccole e grandi conquiste e ascoltando altre storie simili alle proprie, perché lo scambio con l'altro possa essere un mezzo di crescita.

Gennaio 2014: finanzia il progetto "Promozione della Salute e della qualità della vita nei bambini affetti da atrofia muscolare spinale e malattie neuromuscolari affini e nelle loro famiglie, attraverso l'inclusione di strategie di

Comunicazione Aumentativa (CAA) nel Programma Abilitazione Precoce Genitori (PAPG) con la Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

Gennaio 2014: Famiglie SMA finanzia il progetto "Studio sulla storia naturale della SMA I" con lo scopo di raccogliere dati sulla storia naturale della malattia in un Data Base nazionale.

Fine 2013: viene avviata la creazione della rete per la preparazione ai TRIAL clinici in imminente partenza anche in Italia grazie alla presenza dei medici del nostro comitato scientifico ai tavoli di ricerca internazionale.

Agosto 2013: ha finanziato una borsa di studio triennale per il Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche di Base e Sanità Pubblica all'Università Cattolica del Sacro Cuore - Facoltà di Medicina e Chirurgia.

Luglio 2013: Famiglie SMA finanzia il progetto pilota del Centro Clinico Nemo "Progetto Respiro", che prevede l'addestramento di Care Givers domiciliari per la corretta gestione respiratoria.

Giugno 2013: ha finanziato un posto nella scuola quinquennale di specializzazione in Neuropsichiatria all'Università Cattolica del Sacro Cuore - Facoltà di Medicina e Chirurgia.

Aprile 2013: Completata la ristrutturazione della neuropsichiatria infantile del Policlinico Gemelli: dieci stanze dotate delle più moderne tecnologie domotiche e affiancate a un vero e proprio "clinical trial centre", cioè uno spazio dedicato allo svolgimento di studi clinici nel campo delle malattie neurologiche pediatriche e soprattutto per la cura delle malattie neuromuscolari.

Luglio 2012: è promotrice e finanzia il Progetto "Un Tablet per la SMA 2012" per la donazione di Tablet ai bambini con SMA2.

Gennaio 2012: è promotrice della Scheda 118, una scheda per gestire al meglio le situazioni di emergenza che prevedono l'intervento del 118.

Dicembre 2011: è promotrice e finanzia il Progetto "Un iPad per la SMA 2011" per la donazione di Tablet alle famiglie con bambini affetti da SMA 1.

Aprile 2011: ha patrocinato il Progetto Will che, con il contributo finanziario della Fondazione Mariani, mirerà a studiare il possibile potenziamento muscolare ottenuto attraverso l'attività ludica dei videogiochi.

Marzo 2011: ha patrocinato la ricerca Valutazione della Translucenza Nucale (TN) come marcatore per la diagnosi prenatale della SMA legata alla diffusione nella letteratura scientifica della notizia di una possibile associazione tra i valori alterati della TN.

Febbraio 2011: insieme con ASAMSI finanzia il Progetto SMAcqua che mira ad istituire delle linee guida da seguire nell'idrokinesiterapia per gli affetti da SMA.

Ottobre 2010: è stato fornito il patrocinio gratuito al Progetto Scoliosi del Policlinico Gemelli che sta studiando le problematiche che precedono e seguono gli interventi di correzione della scoliosi.

Settembre 2010: grazie al contributo di Enel Cuore sono ripresi i lavori di completamento del reparto del Centro di eccellenza del Policlinico Gemelli.

Giugno 2010 e febbraio 2011: sono state finanziate due borse di studio per il personale che opera a supporto delle attività del SAPre del Policlinico Mangiagalli di Milano e a maggio 2011 è partito il rapporto di collaborazione tra il SAPre e il dott. Giancarlo Ottonello.

Settembre 2009: Famiglie SMA, in collaborazione con UILDM, avvia una collaborazione con il Reparto di Rianimazione pediatrica dell'Ospedale dei bambini Vittore Buzzi di Milano per l'applicazione di metodiche respiratorie non invasive ai bambini affetti da SMA tipo 1 e altre simili gravissime patologie.

Luglio 2009: Famiglie Sma, con il supporto finanziario di Enel Cuore, promuove e sostiene la realizzazione di una unità operativa di degenza per l'assistenza clinica alle disabilità gravi in età evolutiva presso il Dipartimento di Scienze pediatriche del Policlinico Universitario "Agostino Gemelli" di Roma. Si tratta di una struttura pilota in Italia con delle caratteristiche innovative e specifiche sia dal punto di vista tecnico che nella concezione degli spazi, che coniugherà domotica e innovazione strutturale per rendere autosufficienti i piccoli pazienti.

Novembre 2008: Famiglie SMA è promotrice del progetto pilota siciliano sulla comunicazione aumentativa di bambini affetti da SMA tipo 1.

Ottobre 2008: Famiglie SMA e ASAMSI inaugurano il Punto di Accoglienza per bambini affetti da atrofia muscolare spinale 1 (SMA1) Nathan e Gabriele presso l'U.O. operativa di Neonatologia di Villa Sofia (Palermo).

Marzo 2008: Famiglie SMA avvia una collaborazione con il Reparto di Rianimazione dell'Ospedale Pediatrico Gaslini di Genova a sostegno del primo (e finora unico) Centro di riferimento di terapia intensiva in Italia per l'applicazione di metodiche respiratorie non invasive ai bambini affetti da SMA tipo 1 e altre simili gravissime patologie.

Luglio 2007: Famiglie Sma, con il supporto finanziario dell'Enel, promuove e sostiene la nascita del Servizio per l'Assistenza alle Disabilità Congenite presso il Dipartimento di Scienze pediatriche del Policlinico Universitario "Agostino Gemelli" di Roma. Si tratta di un Centro di eccellenza, il primo di questo tipo in Italia, per la presa in carico globale di pazienti neuromuscolari, in grado di coprire tutti gli aspetti di gestione di pazienti con queste patologie, e più in generale di pazienti, soprattutto bambini, con disabilità congenita. I bambini vengono visitati dagli specialisti delle varie discipline nella stessa struttura; sarà presente anche un servizio di assistenza alle famiglie dal punto di vista psicologico e procedurale-legale.

2006-2007: Famiglie SMA, insieme ad ASAMSI, diventa partner della ricerca Nuovi percorsi di analisi sulla percezione della disabilità. Verso un modello sistemico di integrazione famiglia territorio. Ricerca condotta da Fondazione IARD grazie al contributo della Compagnia di San Paolo.

Settembre 2006: Famiglie SMA è tra i promotori e fondatori di "SMA Europe", la Federazione europea delle associazioni di pazienti SMA. La nascita della Federazione, rappresenta un importante passo in avanti per favorire il coordinamento della ricerca e delle attività sulla SMA a livello europeo, rafforzando al contempo il ruolo delle associazioni di malati e la loro capacità di partnership con il mondo della ricerca, le multinazionali farmaceutiche e le istituzioni sanitarie internazionali. Il Presidente di Famiglie SMA è nominato Presidente della Federazione.

Marzo 2006: Famiglie SMA, in collaborazione con ASAMSI, inizia il finanziamento di una ricerca condotta dalla Prof.ssa Brahe dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. La ricerca intende sviluppare e validare un nuovo test molecolare per misurare i trascritti del gene SMN, test che verrà reso disponibile per futuri studi

clinici ed aiuterà a stabilire se la quantificazione dei trascritti del gene SMN possa essere considerata un biomarcatore affidabile da applicare nelle future sperimentazioni cliniche.

Gennaio 2005: Famiglie SMA avvia una collaborazione con il Dipartimento di Ingegneria dell'Università di Firenze per la realizzazione di un innovativo puntatore ottico per bambini con gravi disabilità motorie. Realizzato il prototipo, il progetto è ora nella fase di ricerca di un partner per lo sviluppo industriale.

Ottobre 2004: Famiglie SMA, in collaborazione con l'Associazione Asamsi, inizia il finanziamento di un progetto triennale di terapia cellulare per la SMA, a cura del prof. Angelo Vescovi dell'Istituto San Raffaele di Milano, all'avanguardia nel mondo nell'uso terapeutico delle cellule staminali neurali.

Settembre 2004: Famiglie SMA, in collaborazione con l'Associazione Asamsi, inizia il finanziamento di un progetto di terapia genica sulla SMA, a cura del prof. Giuseppe Novelli dell'Università di Tor Vergata di Roma. Il progetto, i cui risultati preliminari sono stati pubblicati su una prestigiosa rivista scientifica internazionale, è tuttora in corso.

Luglio 2004: Famiglie SMA, insieme con l'Associazione Bismart Onlus, avvia contatti con l'Istituto Superiore della Sanità per studiare la fattibilità di un Progetto pilota per l'assistenza nelle malattie rare pediatriche, con lo scopo di facilitare la diffusione di informazioni a pazienti e operatori sanitari e migliorare e coordinare l'assistenza sul territorio nazionale.

Gennaio 2004: Famiglie SMA organizza, insieme all'Associazione Asamsi, una sperimentazione clinica per testare l'efficacia del fenilbutirrato per la SMA, in collaborazione con l'Università Cattolica di Roma e i principali centri clinici italiani per le malattie neuromuscolari. La sperimentazione, terminata dopo un anno e mezzo, pone l'Italia all'avanguardia internazionale nella ricerca di un farmaco per la SMA: si è trattato infatti di una delle prime sperimentazioni al mondo in doppio cieco, per una cura per una malattia neuromuscolare, condotte su un campione di pazienti sufficientemente ampio.

Gennaio 2003: Famiglie SMA diviene uno dei maggiori finanziatori del Progetto farmacogenomico statunitense "Aurora"; il progetto, tuttora in corso, è una delle più promettenti iniziative mondiali per trovare una terapia farmacologica per la SMA.

Gennaio 2002: Famiglie SMA finanzia, insieme all'Associazione di pazienti Asamsi Onlus, il suo primo progetto di ricerca genetica, presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del S. Cuore (Roma), sull'uso del fenilbutirrato per curare la SMA; i risultati del progetto sono stati pubblicati su importanti riviste scientifiche internazionali e hanno rappresentato per alcuni anni una delle più promettenti prospettive terapeutiche per la SMA.

## CONVEGNI E WORKSHOP

Dal 2005 a oggi Famiglie SMA, in collaborazione con ASAMSI fino al 2012, organizza ogni anno il Convegno Nazionale sull'Atrofia Muscolare Spinale. L'evento rappresenta l'appuntamento più importante, in ambito nazionale, per confrontarsi ed aggiornarsi sulla patologia, la ricerca e la riabilitazione, sia per le famiglie che per gli operatori socio-sanitari. La partecipazione sempre maggiore delle ultime edizioni ha portato sino a 500 presenze nell'arco delle tre giornate.



Aprile 2017: Famiglie SMA organizza un convegno regionale dal titolo «SMA – Dalle diagnosi alle proposte terapeutiche» a Catania.

Gennaio 2016: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t., Famiglie SMA organizza un incontro dedicato alle famiglie dal titolo «SMA ed emergenza respiratoria» (anche web-in-air) a Milano.

Dicembre 2015: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t., Famiglie SMA organizza il 3° workshop dal titolo "SMA End of life" a Milano.

Gennaio 2015: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t., Famiglie SMA organizza il 1° Consensus Meeting dal titolo "Aspetti clinico-assistenziali e presa in cura degli aspetti respiratori nella SMA" a Roma.

Novembre 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t., Famiglie SMA organizza il 2° workshop dal titolo "La rete SMA: un progetto di ampio respiro" a Roma.

Giugno 2014: nell'ambito del progetto S.M.A.r.t., Famiglie SMA organizza il 1° workshop dal titolo "SMA: consenso e controversie" a Lignano Sabbiadoro.

Settembre 2011 convegno medico-scientifico a Palermo sul tema: Dalla genetica ai trial clinici: update in malattie neuromuscolari 2011: Cosa è cambiato? Promosso dall'Associazione U.I.L.D.M. (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare), in collaborazione con l'Associazione Famiglie SMA ONLUS.

Maggio 2011 ad Ancona Dalla ricerca alla presa in carico, un convegno dedicato alle varie forme di atrofie muscolari spinali (SMA).

Aprile 2011 durante il 2° convegno nazionale Gestione interdisciplinare domiciliare del paziente con grave disabilità tenutosi a Selva di Fasano (BR) si è tenuto un incontro di informazione/formazione per genitori e caregiver dal titolo: Il bambino affetto da SMA, a cura di C. Mastella, dott. F. Scorrano e dott. F. Maringelli.

Febbraio 2011 Famiglie Sma, il Centro Nathan di Palermo e la LAMB promuovono a Palermo una giornata di sensibilizzazione dal titolo: L'atrofia muscolare spinale in Sicilia: i numeri di una realtà silenziosa.

Ottobre 2010 Inaugurazione del "Centro Nathan" per le famiglie sma a Palermo, un luogo di formazione e informazione per operatori e familiari.

Giugno 2009: Famiglie Sma offre il patrocinio al seminario scientifico "Hot topics" nelle distrofie muscolari organizzato dal Centro Clinico NEMO (NEuroMuscular Omnicentre), Fondazione Serena Onlus e l'Ospedale Niguarda Ca' Granda.

Maggio 2009: Famiglie Sma offre il patrocinio al seminario La SMA e l'acqua organizzato dal Centro Natura Docet di Divignano (NO).

Febbraio 2009: Famiglie Sma offre il patrocinio al seminario scientifico "Hot topics" nelle Malattie del Motoneurone organizzato dal Centro Clinico NEMO (NEuroMuscular Omnicentre), Fondazione Serena Onlus e l'Ospedale Niguarda Ca' Granda.

Febbraio 2009: Famiglie Sma offre il patrocinio alla giornata formativa dedicata alla ventilazione non invasiva nella patologia neuro-muscolare del bambino presso l'Unità Operativa di Neonatologia dell'ospedale Villa Sofia (PA).

Ottobre 2008: in occasione dell'inaugurazione del Punto di Accoglienza per bambini affetti da atrofia muscolare spinale 1 (SMA1) Nathan e Gabriele presso l'U.O. operativa di Neonatologia di Villa Sofia (Palermo) si è svolta una conferenza scientifica.

Giugno 2008: Famiglie SMA partecipa al seminario di studio Genitori e clinici insieme per il bambino affetto da SMA tipo 1, organizzato dall'Ospedale Gaslini di Genova in occasione dell'inizio della collaborazione tra l'Associazione e l'Ospedale.

Gennaio 2007: Famiglie SMA partecipa al Workshop internazionale di Evry (Parigi) per il lancio del progetto Treat-NMD finanziato dall'Unione europea per la creazione di una rete di eccellenza tra i migliori esperti e centri in Europa specializzati in malattie neuromuscolari. Il progetto costituisce un passo in avanti decisivo per il coordinamento e rafforzamento della ricerca e assistenza sulle malattie neuromuscolari in Europa.

Febbraio 2005: Famiglie SMA partecipa al Workshop internazionale organizzato ad Amsterdam dall'ENMC (Centro europeo per le malattie neuromuscolari) per avviare la preparazione di una sperimentazione clinica europea sulla SMA. La partecipazione al Workshop è ristretta ai principali esperti internazionali; Famiglie SMA è tra le tre associazioni di pazienti al mondo invitate.

Giugno 2002: Famiglie SMA organizza a Roma il suo primo Convegno nazionale annuale, con la partecipazione di alcuni dei principali esperti in Italia; nel convegno vengono comunicate alle famiglie le principali novità mondiali sulla ricerca. L'appuntamento annuale estivo viene confermato negli anni successivi, diventando un'importante occasione di incontro e informazione per le famiglie e gli operatori coinvolti nella SMA.

Febbraio 2002: Famiglie SMA organizza a Roma, in collaborazione con l'Ospedale Bambino Gesù e la Società italiana dei rianimatori pediatrici, un Convegno sulle innovative metodiche respiratorie non invasive proposte dal dottor John Bach (Università del New Jersey, USA); il convegno si è rivelato importante negli anni successivi per favorire la diffusione in Italia di tali metodiche.

## COMUNICAZIONE E SPONSOR

In campo nazionale vengono organizzati diversi eventi a favore dell'associazione tra cui: il trofeo Famiglie SMA al Golf Club Matilde di Canossa con il testimonial Giacobbe Gragomeni campione del mondo pesi massimi leggeri, il Torneo di golf: 1° memoria Nicolò Putzolu a Is Arenas - Narbolia (OR), Due giorni per la SMA a Varazze e la Giornata di solidarietà sulla sma a Casale sul Sile (TV).

Nel 2016, 2017 e 2018: il popolare comico e attore Checco Zalone realizza 3 spot a favore dell'Associazione.

Nel corso del 2011, anche grazie al successo della canzone Forza Diego... corri di Nadia Ghigliotto rimasta prima in classifica per 47 giorni, l'associazione è stata presente a numerose trasmissioni televisive e radiofoniche e sui giornali:

Maratona di Telethon (Rai), Zecchino D'oro (Rai Uno), TG5 (Canale 5), A casa di Paola... (Rai Uno), Mattino Cinque (Canale 5), TG2 (Rai 2), TG3 nazionale (Rai 3), SKY TG 24, Studio aperto (Italia Uno), Studio 1, MTV.it, Pomeriggio sul 2 (Rai 2), I fatti vostri (Rai 2), Telecras di Agrigento, Metropolis TV.

Radio Vaticana, Radio Skylab, Radio 101, Onda Ligure, Radioinblu, L'isola che non c'è, Radio Libriamoci Web, Action101, Radio Capital.

Corriere della sera, Vanityfair.it, Il secolo XIX, La Stampa, Visto, Grazia, Vita, Donna moderna, Famiglia Cristiana.

Febbraio 2011: il popolare personaggio televisivo di Striscia la notizia, Vittorio Brumotti, realizza due spot radiofonici a favore dell'Associazione.

Novembre 2010 Striscia la notizia trasmette un servizio girato da Vittorio Brumotti durante il corso "Mio figlio ha una quattro ruote 2010" organizzato dal SAPRE.

Maggio 2010: spettacolo di beneficenza Uniti per la SMA, musica e cabaret per Famiglie SMA a Palermo.

Da ottobre 2009: sul canale televisivo Teletirreno di Grosseto (e sul canale Sky 914 Teletirreno) va in onda tutti i venerdì alle 19,30 un telegiornale dedicato all'Atrofia Muscolare Spinale e all'associazione Famiglie SMA.

Giugno 2009: Famiglie SMA è destinatario unico del ricavato del concerto di Stefano Dell'Armellina, di Cison di Val Marino.

Marzo 2009: Famiglie SMA è destinatario unico del ricavato della "Prima partita del cuore: Nazionale attori vs All Stars locali", stadio sporting club di Nola.

Gennaio 2009: a Uno (Rai Uno), all'interno della rubrica "Fa la cosa giusta" è andato in onda un servizio televisivo dedicato a Alessandro Cipriani e alla sua esperienza scolastica via web-cam.

Gennaio 2009: sul canale televisivo Teletirreno di Grosseto (e sul canale Sky 914 Teletirreno) è andato in onda un programma televisivo dedicato al tema dell'Atrofia Muscolare Spinale e all'associazione Famiglie SMA.

Dal 2008 Famiglie SMA organizza numerose conferenze stampa in tutta Italia dedicate al libro "oltre il naufragio, Crescere accanto ad un figlio disabile" di Renato Pocaterra. Milano - 22/10/2008, Aulla (MC) - 25/10/2008, Gubbio (PG) - 28/11/2008, Bari - 20/12/2008; Nola (NA) - 03/03/09; Roma - 23/03/09; Romanengo (CR) - 22/04/09; Palermo - 29/04/09; Varallo Pombia (NO) - 24/05/09.

Dicembre 2008: proiezione del cortometraggio "Sala Buia" e lettura di alcuni versi del libro "Oltre il naufragio" in occasione di Telethon 2008.

Ottobre 2008: Organizzazione della Conferenza stampa "Non c'è quattro senza cinque!". Presentazione agli organi di informazione dell'ingresso di Famiglie SMA nella Fondazione Serena, ente gestore del Centro clinico Nemo dell'Ospedale Niguarda di Milano.

Ottobre 2008: Famiglie SMA diviene partner sociale del Golden Skate Awards e destinatario del servizio "SMS solidale" offerto da TIM, Vodafone, Wind e da Telecom Italia. L'evento è trasmesso in diretta su Sky Sport 3, Sky sport HD e Sky sport 16:9 e promosso da Radio Italia.

Settembre 2008: Viene presentato al Milano Film Festival il cortometraggio "Sala buia" di Barbato De Stefano, breve e commovente film che tratta in modo delicato e sensibile i sogni, le attese e le speranze di un ragazzo costretto alla sedia a rotelle, atto alla sensibilizzazione verso i bambini affetti da SMA e le loro famiglie.

Maggio 2008: Famiglie SMA diviene destinatario, insieme ad altre associazioni onlus, del ricavato del "19° Derby del cuore", Stadio Olimpico di Roma. La manifestazione è organizzata sotto l'alto Patronato del Presidente della Repubblica e patrocinata dal Comune di Roma, dalla Regione Lazio e dalla Federazione italiana giuoco calcio (Figc).

Giugno 2008: Viene pubblicato il libro *Oltre il naufragio. Crescere accanto ad un figlio disabile* di R. Pocaterra (Firenze, Giunti editore). Il volume, scritto da un consigliere di Famiglie SMA, racconta l'esperienza di diventare genitore di un bambino affetto da SMA e il punto di vista della famiglia sui servizi sociali, scolastici, sanitari.

Luglio 2007: ENEL Cuore diventa sponsor di Famiglie SMA.

Luglio 2007: Viene pubblicato il libro *Angeli con le ali* di D. Campo (Roma, Famiglie SMA). Una raccolta di poesie di un socio di Famiglie SMA, che racconta l'esperienza della scomparsa di un figlio affetto da SMA.

Dal 2006 a settembre 2009 Famiglie SMA pubblica un notiziario per i propri soci e simpatizzanti. Un periodico con scadenza trimestrale che si occupa di cura e di vita quotidiana. Il periodico viene inviato ad oltre 900 indirizzi.

Giugno 2005: Nell'ambito del dibattito pubblico sul referendum sull'abrogazione della legge 40 sulla Fecondazione assistita, Famiglie SMA promuove l'appello "Un voto per la vita e per la speranza" contro l'astensione, sottoscritto da oltre cento associazioni di malattie rare. L'appello è presentato in conferenza stampa alle principali testate radiotelevisive e della carta stampata nazionali.

Giugno 2004: Famiglie SMA, insieme con l'Associazione Asamsi, realizza una campagna nazionale di informazione sulla SMA attraverso la trasmissione gratuita sui canali Mediaset di un messaggio televisivo.

Maggio 2003: TIM diventa sponsor di Famiglie SMA.

(Aggiornamento: marzo 2019)