

Atrofia muscolare spinale

AL VIA DAL 2 AL 22 SETTEMBRE LA RACCOLTA FONDI

**GARANTIRE L'ACCESSO ALLA TERAPIA E POTENZIARE LO SCREENING NEONATALE È POSSIBILE
CON L'AIUTO DI TUTTI**

OGNI RIVOLUZIONE INIZIA CON UN SOGNO #REGALA IL FUTURO - SMS SOLIDALE 45585

Sara ha due anni e dovrebbe essere quasi immobile su un letto, nel migliore dei casi in sedia a rotelle. Invece può stare in piedi, riesce a fare qualche passo da sola, gioca con la palla. Edoardo ne ha tre, si siede autonomamente e mangia da solo, frequenta regolarmente il nido, va sullo scivolo come i suoi coetanei. Entrambi hanno la SMA, entrambi hanno avuto una diagnosi precoce e un accesso tempestivo alla terapia, entro il primo anno di vita. Tutti e due hanno mostrato progressi impensabili fino a poco tempo fa. Così come Marinella, 30 anni, che ha ritrovato la forza nelle braccia per occuparsi dei due figli.

La SMA, per esteso atrofia muscolare spinale, è infatti una malattia genetica rara in cui si perdono progressivamente i neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Si manifesta in età pediatrica (in Italia 1 bambino su 6mila) costringendo spesso i più piccoli su una sedia a rotelle. In pratica è difficile ogni gesto quotidiano: gattonare, sedersi e stare in piedi, controllare il collo e la testa; nei casi più gravi deglutire e respirare.

Un quadro in evoluzione grazie ai progressi della ricerca scientifica, come dimostrano le storie di Sara, Edoardo e Marinella, testimoni di una vera e propria rivoluzione nella storia della malattia. Da poco meno di due anni è infatti disponibile la prima terapia al mondo in grado di rallentare - e in alcuni casi arrestare - l'avanzare della patologia. Nusinersen (Spinraza) diminuisce la mortalità fino al 50% e riduce significativamente la perdita progressiva delle funzioni motorie.

Garantire l'accesso alla terapia è l'obiettivo della raccolta fondi 2019 di Famiglie SMA, l'associazione schierata da 18 anni in prima linea con i pazienti. Dal 2 al 22 settembre è attivo l'sms solidale 45585, che consente di donare 2 euro da rete mobile e dai 5 ai 10 euro da rete fissa.

La somministrazione del farmaco ha infatti bisogno di una complessa iniezione mediante puntura lombare e necessita di un'equipe medica altamente specializzata non sempre in organico. Grazie alle donazioni, l'associazione organizza workshop e incontri di formazione per il personale dei centri, fornisce supporto logistico ed economico alle famiglie, informando sulla somministrazione e sui tempi di attesa. In casi di fragilità particolari o situazioni complesse, garantisce il trasporto in ambulanza.

In poco più di un anno si è passati da circa 200 pazienti ai 600 di oggi, da 16 centri ospedalieri a 34, in 15 Regioni. Oggi un centro di riferimento manca in Valle d'Aosta, Molise, Abruzzo, Calabria e Basilicata – dove l'incidenza della malattia è più bassa – ma è concreto prevedere un futuro in cui ci sia un centro di somministrazione in ogni Regione.

Con la raccolta fondi di quest'anno Famiglie SMA si impegna anche per **potenziare lo screening neonatale e farlo conoscere a una platea sempre maggiore grazie a una campagna social organizzata con OMAR**. Il primo progetto pilota in Italia - coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma - è partito a giugno nel Lazio e presto sarà esteso in Toscana. Si tratta di un test genetico, volontario e gratuito, per i bambini appena nati. **La SMA potrà essere diagnosticata immediatamente, prima della comparsa dei sintomi e prima che produca danni gravi e irreversibili**. L'inizio del trattamento in fase pre-sintomatica è molto più efficace di quello in fase di avanzamento della malattia, **tanto da consentire ai bambini uno sviluppo motorio sovrapponibile a quelle dei bambini non affetti**.

È una svolta storica: per la prima volta la diagnosi della SMA non sarà una condanna ma un salvavita.

“Viviamo un periodo di intenso cambiamento”: assicura la Presidente Daniela Lauro. “In breve tempo ci è stata data la possibilità di una terapia che contiene la malattia e che avvicineremo il più possibile ai nuovi nati. Il sogno di una ‘cura’ si avvicina ma è davvero realizzabile solo con l’aiuto di tutti”.

FAMIGLIE SMA

Sito: <https://www.famigliesma.org/>

Facebook: <https://www.facebook.com/FamiglieSMAItalia/>

Instagram: <https://www.instagram.com/famigliesma/>

Twitter: <https://mobile.twitter.com/famigliesma>

UFFICIO STAMPA GDG PRESS

www.gdgpress.com

Michela Rossetti: 3479951730; gdgpress@gmail.com

Ilenia Visalli: 3293620879; ilenia.visalli@gdgpress.com