SMA gazine 1

ANNO VII • numero 1 • Marzo 2020

Poste Italiane S.p.A. – Spedizione In Abbonamento Postale- Aut. N°2477 Periodico Roc

resi mittente
CPD di Belluno

La nostra rivoluzione ha bisogno di te, a Pasqua

#regalailfuturo

Famiglie SMA

Grazie al tuo contributo **Famiglie SMA** sostiene l'accesso alle terapie disponibili, lo screening neonatale e la vita quotidiana.

La nostra rivoluzione non si ferma #regalailfuturo

Sostieni FAMIGLIE SMA

con Bonifico bancario
Iban: IT91F0335901600100000155155

con Carta di credito
online su www.famigliesma.org

destinando il tuo 5x1000
Codice Fiscale: 97231920584

IN COPERTINA
Rosa Colosio, 10 anni

SMAgazine

Notiziario di informazione | Famiglie SMA

Genitori per la ricerca contro
L'Atrofia Muscolare Spinale

Anno VII - Numero 1 - Marzo 2020
Autorizzazione n. 322 del 10/10/2014
Tribunale di Milano

EDITORE
Famiglie SMA
Via Agostino Magliani 82/84 - 00148 Roma

DIRETTORE RESPONSABILE
Marco Piazza

DIREZIONE EDITORIALE
Daniela Lauro, Luca Binetti

REDAZIONE
Barbara Pianca

SEDE
Via Re Umberto I, 103
20020 Lainate MI

HANNO COLLABORATO
Simona Bertoli
Jacopo Casiraghi
Chiara Mastella e gruppo Sapre
Giulia Menni
Antonella Pini
Caterina Salati
Danilo Tiziano
Gabriele Vailani

IMPAGINAZIONE
Sandra Bordin_ElioCartoTecnica

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

INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI
ai sensi dell'articolo 13 del Regolamento (UE) 2016/679
Famiglie SMA è attento al trattamento dei tuoi dati per questo ti informa che ricevi lo SMAgazine perchè abbiamo legittimamente raccolto i tuoi dati e per maggior tutela ti informiamo che puoi sempre esercitare, tra gli altri, il diritto alla cancellazione dei tuoi dati oppure alla revoca del consenso inviando una mail a:
segreteria@famiglie sma.org

Per l'informativa completa consulta la pagina:
http://www.famiglie sma.org/privacy/

Chiuso in redazione il 20 febbraio 2020

L'editoriale

SORRIDIAMO PENSANDO AL FUTURO

Luca Binetti
VICEPRESIDENTE DI FAMIGLIE SMA

2020, sembra un codice pin da non dimenticare, in realtà è il nuovo anno che, sulla stessa linea degli ultimi, ci porterà importanti novità e splendide notizie! Per cominciare, proprio in queste ore, poco prima di andare in stampa, ci è giunta la notizia della approvazione di un emendamento Milleproroghe da parte del governo, un grande traguardo per tutti perché impone al Ministero della Salute un termine entro il quale aggiornare la lista delle malattie incluse nello screening neonatale esteso, cosicchè non dovremo più aspettare per un tempo indefinito. Inoltre, aumenta il tetto dei fondi per gli screening neonatali, cominciando con 2 milioni in più quest'anno e raddoppiando a partire dal prossimo.

LUCA BINETTI

Trovate nelle prossime pagine un'intervista con il genetista Danilo Tiziano che fa per noi il punto della situazione sul progetto pilota dello screening neonatale per la SMA avviato in Lazio.

In questo numero parliamo inoltre di nutrizione, ed esploriamo questo importante tema con l'aiuto di numerosi esperti. Altri argomenti sono: le terapie compassionevoli concesse e previste da Roche; il punto della situazione su Avexis; i due progetti vinti da Famiglie SMA, che hanno lo scopo di essere sempre più di aiuto a tutte le famiglie colpite dalla SMA in Italia e non solo ai propri soci. Quello della campagna per il tesseramento 2020 per diventare socio di Famiglie SMA, poi, è un tema importante che ci sta particolarmente a cuore e a cui abbiamo appositamente dedicato una pagina.

Infine, speriamo che le numerose storie scritte dai nostri bambini possano allietarvi e farvi sorridere immaginando un futuro sempre più rosa. A proposito di futuro e sorrisi, un pensiero al meraviglioso cucciolo della nostra Francesca Penno: che la sua nascita illumini tutti noi e riscaldi i nostri cuori.

Buona lettura

La buona nutrizione

A CURA DI **Barbara Pianca**

Affrontiamo in questo numero un argomento da non sottovalutare: la corretta nutrizione delle persone con la SMA. Lo facciamo proponendo le relative linee guida degli Standard di cura e offrendovi alcuni altri spunti e informazioni.

Gli Standard di cura sulla nutrizione

DI **Antonella Pini**
Direttore dell'Unità di Neuropsichiatria Infantile IRCCS ISNB del Centro AIM Malattie Neuromuscolari dell'età evolutiva, Ospedale Bellaria, Bologna
IN COLLABORAZIONE CON Gaia Scarpini e Melania Giannotta, neuropsichiatre infantili

I pazienti con SMA possono presentare problemi di assunzione del cibo (difficoltà di masticazione spesso con limitazione all'apertura della bocca, disfagia, limitazione o impossibilità a portare il cibo alla bocca), problemi gastrointestinali (in particolare reflusso gastroesofageo, rallentato svuotamento gastrico e rallentato transito intestinale con stitichezza), deficit di assorbimento dei nutrienti (per deficit enzimatici, dismicrobismi, alterato transito). Le attuali raccomandazioni degli Standard di cura danno indicazioni rispetto a tali difficoltà, per contrastare le difficoltà di alimentazione orale, le disfunzioni gastrointestinali, e riguardo la prevenzione e la cura della malnutrizione, del sottopeso o del sovrappeso.

La dieta

Poche evidenze e consenso ci sono sugli effetti di un particolare tipo di dieta e non esistono protocolli dietetici specifici per la SMA, ma vi è un aumento di evidenze di possibili anomalie metaboliche che contribuiscono, insieme alla neurodegenerazione e alle complicanze respiratorie, alla fatica. Alcuni studi scientifici hanno cercato di approfondire meglio gli aspetti legati alle differenze tra persone sottopeso anche grave e persone con obesità e cercato di delineare biomarker nutrizionali, per esempio, sulla composizione corporea, per predire i cambiamenti nel tempo quando sottoposti a terapia farmacologica. Ancora molto c'è da ricercare in questo ambito.

Certo, però, la nutrizione gioca un ruolo chiave nella gestione del peso nelle varie fasi della vita, nel corretto sviluppo fisico del bambino e nella modulazione dei fattori infiammatori, correlati con lo stress ossidativo, che intervengono nel danno muscolare. Indicazioni dietetiche che supportino tutti questi aspetti, anche in fasi precoci post-diagnostiche, è di particolare importanza, e dovrebbe essere coinvolto un nutrizionista esperto nel team multidisciplinare. Nella visita dietologica è importante monitorare non solo il peso ma anche l'assunzione di liquidi, macronutrienti e micronutrienti e garantire la nutrizione clinica nelle situazioni di particolare gravità, ove non sia possibile applicare una gastrostomia per la coesistenza di presidi invasivi per la respirazione, di deformità scheletriche toraciche e grave scoliosi.

Non sono ancora disponibili diagrammi di crescita specifici per la SMA. A causa della alterata composizione corporea gli esperti sono divisi nell'uso dei soli diagrammi di crescita standardizzati per monitorare lo sviluppo corporeo, ma tali strumenti possono essere utili per monitorare le traiettorie di sviluppo. Negli ultimi anni, ci sono state anche prove crescenti di possibili anomalie metaboliche nei pazienti con SMA come acidosi metabolica, metabolismo degli acidi grassi anormale, iperlipidemia, iperglicemia, ipoglicemia e difetti dei mitocondri muscolari. Sono stati riportati disturbi del metabolismo del glucosio e dello sviluppo del pancreas nei topi con la SMA.

I bambini con SMA 1

Nei bambini più piccoli con SMA 1, che non hanno acquisito la posizione seduta o hanno un precario controllo del capo con disfunzione bulbare, debolezza muscolare masticatoria, disfagia e problemi respiratori sono responsabili della riduzione dell'apporto calorico e del rischio di malnutrizione. Inoltre, un maggiore lavoro di respirazione può aumentare il dispendio energetico e il fabbisogno calorico, aumentando ulteriormente il rischio di malnutrizione. In queste situazioni va fatta una valutazione della deglutizione, innanzitutto clinica, osservando il bambino al momento del pasto. Uno studio videofluoroscopico o con fibra ottica può essere utile per meglio valutare la disfagia e rilevare alterazioni anatomiche associate, aggravanti la funzione deglutitoria. Il dispendio energetico può essere valutato con la calorimetria indiretta, pur con i limiti dati da iperventilazione o da alterazioni della dinamica respiratoria. Per tali motivi lo strumento deve essere dotato di canopy, per un uso agevole in ogni fascia di età e in ogni tipo di soggetto, indipendentemente dalla possibilità di collaborazione. Nei pazienti trattati con Nusinersen si assiste a un miglioramento della funzione bulbare, con miglioramento della funzione masticatoria.
In caso di deglutizione inefficace o ridotto accrescimento ponderale, vanno il posizionamento di sondino nasogastrico (per intervento a breve termine) o tubo gastrostomico (per interventi a lungo termine). In fase acuta è da evitare il digiuno per prevenire alterazioni metaboliche, tra cui acidosi metabolica, anomalie del metabolismo degli acidi grassi e iper o ipoglicemia. La nutrizione anche proteica dovrebbe essere fornita entro 6 ore. Un'adeguata idratazione e il mantenimento all'equilibrio elettrolitico sono indispensabili durante la malattia. Gli esperti sono divisi sul tipo di dieta. Si raccomanda un'adeguata idratazione, nonché agenti regolatori intestinali, probiotici e farmaci per la motilità, per alleviare i sintomi di costipazione e dismotilità gastrointestinale.

Persone con SMA in grado di controllare la posizione seduta

Difficoltà a masticare e affaticamento durante i pasti sono frequenti e correlati anche alla consistenza dei cibi. Deglutizione sicura e rischio di aspirazione sono da verificare, in particolare episodi di soffocamento o tosse con alimenti possono essere suggestivi di disfagia. Si raccomandano misure longitudinali di peso e lunghezza, in combinazione con misure di composizione corporea. Si consigliano valutazioni nutrizionali dopo la diagnosi, poi ogni 3-6 mesi per i bambini più piccoli e successivamente annuali. La valutazione dell'assunzione di liquidi e fibre è raccomandata per costipazione frequente.
In caso di grave sottopeso può essere considerato il posizionamento di gastrostomia percutanea mentre, in caso di sovrappeso, va verificata la correlazione con una scarsa mobilità e con il rischio di sindrome metabolica. La dieta va personalizzata per qualità e quantità di nutrienti e consistenze. Sono da limitare i tempi di digiuno durante la fase acuta. In caso di costipazione, l'assunzione di fibre, probiotici e agenti regolatori dell'intestino sono consigliabili.

Persone con SMA deambulanti

Nella maggior parte dei casi la disfunzione della deglutizione e le difficoltà di alimentazione sono rare e, quindi, una valutazione nutrizionale è raccomandata solo se ci sono problemi nutrizionali. Preoccupazioni nutrizionali sono il rischio di obesità e sovrappeso che condiziona la mobilità e può aumentare il rischio di sindrome metabolica, ipertensione e diabete. L'elevata incidenza di osteopenia e fratture richiede un monitoraggio della densità ossea e il dosaggio dei livelli ematici di vitamina D per una sua eventuale integrazione. In caso di fratture frequenti, è possibile rivedere l'uso dei bifosfonati. ■

Studiare la nutrizione nella SMA

Lo studio del gruppo ICANS

DI **Simona Bertoli**
Professore associato al DeFENS (Food, Environmental and Nutritional Sciences), Università di Milano

Il gruppo di ricerca ICANS (International Center for the Assessment of Nutritional Status) dell'Università degli Studi di Milano, da me coordinato, ha condotto su 219 bambini con la SMA uno studio triennale multicentrico, finanziato inizialmente da Famiglie SMA e successivamente dalla Fondazione Telethon. Per armonizzare la modalità delle valutazioni indispensabili per il monitoraggio dello stato nutrizionale (peso, lunghezze, circonferenze, spessori di grasso sottocutaneo), abbiamo proposto e validato un protocollo che tenesse conto delle caratteristiche tipiche della SMA. Poiché la corretta definizione del fabbisogno energetico è il primo elemento per programmare un corretto e personalizzato intervento dietetico, abbiamo messo a punto una formula specifica per il calcolo del fabbisogno calorico dei bambini con la SMA, che prende in considerazione sia il tipo di respirazione (spontanea o assistita), sia il trattamento farmacologico. Abbiamo poi mostrato che la composizione corporea, in termini di massa magra, è associata alla funzionalità motoria, sottolineando il ruolo dello stato nutrizionale sull'effetto di interventi farmacologici e fisioterapici. Infine, grazie a una collaborazione con l'Università di Ottawa, abbiamo contribuito a comprendere meglio gli aspetti metabolici della SMA, una patologia che appare sempre più evidente essere sistemica. Questi risultati hanno fornito i primi strumenti per la gestione nutrizionale, indispensabile per una corretta prescrizione dietetica specifica per la SMA, e ci incoraggia a proseguire i nostri studi per lo sviluppo di ulteriori riferimenti nazionali e internazionali.Cogliamo l'occasione di ringraziare tutti i bambini e le famiglie che hanno partecipato e ci hanno supportato nei nostri studi. ■

Il gruppo di lavoro

Il gruppo di ricerca ICANS ha condotto lo studio in collaborazione con l'Istituto neurologico Carlo Besta di Milano, il Centro Sapre di Milano, l'Asl di Cesena, l'Unità di malattie neuromuscolari e neurodegenerative, Ospedale Bambino Gesù di Roma, il Dipartimento di neuroscienze e riabilitazione, Istituto Giannina Gaslini di Genova e la Clinica pediatrica dell'Azienda Ospedaliera, Università di Padova.

Forza, benessere, alimentazione

DI **Caterina Salati**
Biologa nutrizionista

Il cibo ha grande influenza su molti aspetti della nostra vita. Partendo da questo assunto base, in collaborazione con Famiglie SMA ho svolto, come tesi di laurea magistrale in Scienze della nutrizione umana, lo studio trasversale dal titolo "Il controllo dell'alimentazione nei pazienti con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) come strumento per influenzare la forza e il benessere percepiti". Lo studio nasce per comprendere se la tipologia di cibi ingeriti o evitati possa influenzare la forza e il benessere percepiti dai pazienti con la SMA. Lo studio ha proposto, tra maggio e giugno 2019, un questionario di 15 domande ed è riuscito a raggiungere il 21% dell'universo italiano di persone maggiorenni con SMA. L'analisi dei dati ha rivelato, tra gli intervistati, l'esistenza di un sottogruppo specifico di persone che sembrano avere una consapevolezza alimentare molto sviluppata, riportando convinzioni molto precise su quali alimenti donino (o no) forza. Questo gruppo sceglie come cibi "energizzanti" quelli appartenenti alla Dieta mediterranea (Med-Diet); all'opposto, gli alimenti che, evitati, consentirebbero di sentirsi più forti, sono il pane bianco e la pasta, le bevande alcoliche e i dolci (esclusi dalla Med-Diet). Le scelte operate da questo Gruppo sostengono le indicazioni del Progetto GNAMM (condotto tra il 2015 e il 2016 da Uildm, Centro linico NeMO, Famiglie SMA, Asamsi, Aisla, ACMT-Rete, L'altro Domani e Parent Project) sull'efficacia dell'adozione della Med-Diet nel contrastare i meccanismi di stress ossidativo e infiammazione cronica caratteristici delle patologie neuromuscolari. Questa evidenza potrebbe pertanto fungere da stimolo per futuri studi prospettici che indaghino la reale efficacia dei suddetti alimenti in relazione alla forza e al benessere nei pazienti con malattie neuromuscolari, e in particolare con la SMA. Alla luce degli altri risultati e delle convinzioni alimentari non sempre corrette registrate, sarebbe anche utile proporre ai pazienti con la SMA un progetto di educazione alimentare, in modo da diffondere il più possibile le basi di una sana alimentazione incentrata sulla Med-Diet. ■

Un modo diverso di nutrirsi: la PEG

Le emozioni dei genitori

DI **Jacopo Casiraghi**
Psicoterapeuta del Numero Verde Stella

Tramite la PEG, la Gastrostomia Endoscopica Percutanea, gli alimenti vengono somministrati attraverso una sonda posizionata nell'apparato digerente. Questa tecnica viene proposta in particolare ai bambini con una forma grave di SMA, che impedisce loro di alimentarsi autonomamente. Si tratta di un argomento delicato, perché la PEG è una soluzione intrusiva, che tocca il corpo del bambino. Essendo connessa all'alimentazione, lo è anche, simbolicamente ma non solo, alla vita. Per quanto la PEG sia percepita generalmente in modo più leggero rispetto alla tracheostomia, che è la ventilazione invasiva, fa comunque paura. Significa che il bambino non si alimenta da solo o fa fatica a mangiare, si percepisce che a rischio è la sua vita. In effetti, la PEG viene proposta per evitare problematiche respiratorie, ad esempio la polmonite ab ingestis, o per proteggere il bambino che non cresce a sufficienza per una debolezza nella suzione e nella masticazione.

I genitori

Accettare la PEG è difficile. Significa fare i conti davvero con la malattia che è talmente invasiva da costringere il proprio bambino a non masticare per bocca. Inoltre, il sondino via pancia significa che il bambino non assaporerà più i gusti, non imparerà a conoscere i vari cibi, non vivrà quelle esperienze che sono connesse in fantasia all'immaginario ideale di una persona sana. La PEG stravolge l'immagine del bambino ideale, già ferita dalla malattia, in modo ancora più chiaro. È un passo concreto verso un peggioramento percepito.
La via per accettare la PEG è rendersi conto che in realtà si tratta solo di uno strumento. I genitori che riescono a valorizzare questo approccio pensano: "Pazienza, cosa importa come mangia, purché stia bene!". Ma fare questo passaggio è difficile e spesso alcuni genitori hanno bisogno di alcuni mesi prima di convincersi che la PEG è la sola possibilità.

I bambini

I bambini con la SMA cui si somministra la PEG di solito sono piccoli, a differenza di quanto accade in altre patologie neuromuscolari. Quindi, loro reazioni a tale grande cambiamento non ci sono. Sicuramente, qualora invece siano abbastanza grandi, il ragionamento proposto loro di norma è simile a quello proposto ai genitori: è un'alternativa per stare bene. Anche perché grazie al bottoncino si può andare in acqua e fare tutto, non è un impedimento a nulla.
A volte, anzi, fa guadagnare tempo perché, se prima magari il bambino aveva bisogno di un'ora per mangiare, ora grazie alla PEG la pappa magari la prende di notte e riesce a essere in forze durante il giorno con più tempo a sua disposizione, evitando di mangiare a fatica, deglutire piegando il collo nella giusta maniera, ingozzarsi, controllare la salivazione, con il risultato magari di perdere peso e stare male. ■

Intervistiamo il genetista Danilo Tiziano, responsabile del progetto pilota sullo screening neonatale per la SMA, per fare il punto della situazione. Ci dice innanzitutto che per ora la procedura è avviata dallo scorso settembre in Lazio ed è imminente la sua partenza in Toscana.

Screening neonatale, in Lazio è attivo

A CURA DI **Barbara Pianca**

Il 13 febbraio è stato approvato l'emendamento Noja, che prende il nome dalla deputata con SMA Lisa Noja, al decreto Milleproroghe, stabilendo alcune importanti modifiche alla legge 167/2016 sullo screening neonatale esteso: un termine certo entro cui il Ministero della Salute dovrà aggiornare il panel degli screening neonatali e un ulteriore aumento di fondi, con 2 milioni in più per il 2020 e 4 a partire dal 2021. Un traguardo importante, raggiunto mentre in Lazio il progetto pilota di screening neonatale per la SMA è ormai avviato. Coordinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, consiste nella raccolta di una goccia di sangue del neonato entro le prime ore successive al parto. In parallelo con gli screening già previsti in via obbligatoria, il prelievo è oggetto di analisi genetica e, in caso di esito positivo, la famiglia viene contattata per un successivo test di conferma e, se del caso, indirizzata al centro competente per territorio per la presa in

carico, sulla base degli Standard di cura già previsti per la SMA. In questo modo si può avviare prontamente il bambino al trattamento, a seguito di una diagnosi tempestiva.
Dal 4 dicembre 2018, infatti, grazie a un altro emendamento anche la SMA risulta tra le patologie oggetto dello screening obbligatorio nazionale imposto con la legge del 2016. Una vittoria cara a Famiglie SMA perché, grazie alle terapie in commercio e in arrivo, alla diagnosi tempestiva potrà seguire un intervento farmaceutico che in futuro potrebbe portare alla cancellazione della malattia o quantomeno a un significativo cambiamento della sua storia naturale. Per questo, al progetto pilota sarà necessario far seguire la sua estensione su tutto il territorio nazionale.
Per permettere a più genitori possibili di essere informati su questa nuova e fondamentale possibilità, Famiglie SMA insieme a Omar (Osservatorio Malattie Rare) quest'estate ha indetto la campagna di sensibilizzazione video attraverso i Social #Giochiamodianticipo. Il video, diffuso in rete l'anno scorso e ancora disponibile alla visione, ha lo scopo di informare le famiglie che sono in attesa di un bambino e si è rivelato uno strumento di comunicazione importante, poiché ancora ci sono neogenitori che non sono stati raggiunti da questa informazione.

Intervistiamo al genetista Danilo Tiziano, dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, referente per il progetto pilota.

Quando è stato effettuato il primo screening e dove?
Il neonato zero per noi è stato un bimbo di cui ci è arrivato il cartoncino il 5 settembre 2019. Abbiamo considerato data di inizio dello studio quella del primo check-in in laboratorio.

A oggi quanti ne sono stati fatti?
Tra i 13.500 e i 14 mila.

Quali sono le regioni attualmente coinvolte?
Per ora ancora solo il Lazio, ma e a breve dovrebbe iniziare la Toscana.

Quali sono le prospettive per le altre regioni d'Italia?
In molte regioni c'è già gran sensibilità all'inserimento dello screening per la SMA anche prima dell'approvazione nazionale. Alcune partono autonomamente, con altre stiamo lavorando insieme, mettendo a disposizione l'esperienza che nel frattempo abbiamo acquisito.

Cosa ne impedisce l'avvio effettivo?
Da una parte l'aspetto organizzativo. Dall'altra la scarsa comunicazione tra centri screening (finora lo screening neonatale si basava su test biochimici) e centri di genetica.
Quanti casi di neonati con SMA sono stati individuati finora e dopo quanto tempo hanno avuto accesso alle terapie? Finora non abbiamo identificato pazienti tramite lo screening. Due sono nati poco prima dell'avvio dello studio nei rispettivi centri nascita. Un terzo sapevamo che sarebbe nato con la patologia perché i genitori avevano effettuato la diagnosi prenatale, avendo avuto un precedente figlio con la SMA. In ogni caso rimane il problema delle famiglie che non vengono informate o perché il centro nascita non ha aderito al progetto pilota o perché per qualche motivo non viene data l'informazione.

Chi farà lo screening dopo l'introduzione in via compassionevole di Risdiplan riceverà comunque Spinraza?
Troppo presto per dirlo. L'uso compassionevole è puntualmente regolato per legge. Di conseguenza può essere usata una terapia diversa da quella registrata solo se quest'ultima per qualche motivo non è utilizzabile.

Quali sono le differenze in termini di risposta terapeutica tra chi ha accesso e chi non ha accesso alla diagnosi neonatale?
Il risultato della trattamento cambia dal giorno alla notte se viene iniziato prima o dopo la comparsa dei segni clinici, non c'è proprio paragone. Per questo è importante che le persone con la SMA vengano identificate prima possibile.

Ci sono stati finora dinieghi da parte dei genitori?
Ci sono stati essenzialmente due tipi di rifiuto delle famiglie. Da una parte, ci sono state famiglie che hanno acconsentito a effettuare il prelievo di sangue e all'effettuazione del test genetico ma non hanno voluto sapere i risultati. Questo è successo finora nello 0.4% dei casi. Dall'altra ci sono state famiglie che non hanno acconsentito proprio alla partecipazione allo studio. Di queste non abbiamo numeri esatti ma i nostri colleghi dei centri nascita ci riferiscono essere poche.

Quanto tempo impiega l'analisi ematica a ottenere i risultati e quindi dopo quando i genitori ricevono l'esito? Con che modalità avviene la comunicazione?
Dal prelievo, considerando i tempi di consegna dei campioni in laboratorio, passa circa una settimana (anche meno). La famiglia viene ricontattata solo in caso di positività del test. In caso di risultato normale, non viene data alcuna comunicazione. ■

Risdiplan, inizia l'uso compassionevole

A CURA DI **Barbara Pianca**

La molecola Risdiplan di Roche ha attraversato tutte le fasi della sperimentazione ed è ora pronta per l'immissione in commercio. In attesa delle autorizzazioni di Ema (European Medicines Agency) per l'Europa e di Aifa per l'Italia, le persone con SMA 1 impossibilitate ad accedere ad altre opzioni terapeutiche potranno beneficiare di Risdiplan per uso compassionevole.

In queste due pagine accogliamo la bellissima notizia dell'arrivo in Italia di Risdiplan per uso compassionevole. Rispondendo alle domande principali, vi guidiamo alla scoperta di quello che sta accadendo. Per Daniela Lauro, presidente di Famiglie SMA, «negli ultimi anni sono stati tanti i momenti di grande gioia e oggi, grazie alla liberalità dell'azienda Roche, ci troviamo davanti a un nuovo momento di svolta per la nostra comunità: da pochi mesi, anche chi per motivi clinici o complicanze legate alla patologia non poteva accedere ad altre opzioni terapeutiche, avrà una nuova opportunità. Sono tanti i nostri ragazzi che da tempo aspettano con pazienza questo momento e, accanto a loro, alcuni dei nostri genitori che hanno dovuto accantonare momentaneamente il desiderio di dare una terapia al proprio figlio. Sottolineiamo però che si tratta di una molecola non ancora approvata al livello regolatorio e suggeriamo di consultarsi con il proprio medico per valutare con lui le possibilità e il percorso per accedere alla terapia compassionevole».

L'uso compassionevole

Cosa significa?

La nostra legislazione prevede il cosiddetto "uso compassionevole", disciplinato dal decreto ministeriale del 7 settembre 2017, che rappresenta la possibilità di utilizzare un farmaco sottoposto a sperimentazione clinica nel caso in cui non vi siano valide alternative terapeutiche. Il decreto pone particolare attenzione sulle malattie rare, sottolineando la necessità di garantire ai pazienti di ricevere un trattamento nei centri clinici che assicurino percorsi diagnostico-terapeutici adeguati.

Gli effetti attesi

Come agisce la molecola?

Risdiplan agisce come modificatore dello splicing del gene SMN-2 ed è concepito per fornire aumenti sostenuti della proteina SMN, che svolge un ruolo importante nel mantenimento delle cellule nervose specializzate, i motoneuroni, che trasmettono segnali dal cervello e dal midollo spinale ai muscoli scheletrici, permettendo al corpo di muoversi.

La proteina SMN si trova in tutto il corpo, in concentrazioni più elevate nel midollo spinale e nella parte del cervello a esso collegata, il tronco encefalico. Risdiplan aumenta la proteina SMN sia a livello centrale che periferico, attraverso il dosaggio giornaliero, e attualmente si sta valutando se possa essere in grado di aiutare il gene SMN2 a produrre una maggiore quantità di proteina SMN funzionale nell'intero organismo.

Quali sono gli effetti sulle persone con SMA di tipo 2 e 3?
I recenti risultati dello studio Sunfish, appena disponibili, suggeriscono un potenziale effetto benefico rispetto a un gruppo trattato con placebo, ma non sono ancora stati divulgati i dettagli nei diversi gruppi di età o segnalate eventuali differenze tra SMA 2 e SMA 3.

Sono stati riscontrati effetti positivi sulla respirazione?
I dati non sono stati riportati ma i risultati preliminari nelle forme SMA 1 indicano un effetto positivo.

I beneficiari

Potranno accedere alla terapia compassionevole anche le persone con SMA 2 e 3?
Non in questa prima fase. Le persone con SMA 2 saranno probabilmente incluse dopo che Roche avrà presentato la richiesta di autorizzazione regolatoria ad Ema, prevista per quest'estate.

Quando si può passare da Spinraza a Risdiplan?
Solo quando sono stati riscontrati problemi, ben documentati, nella somministrazione di Spinraza. Occorre la dichiarazione del medico che ha in carico il paziente.

Gli Standard di cura

Con Spinraza, Risdiplan e la terapia genica è ancora necessario rispettare gli Standard di cura?
Assolutamente sì. I farmaci non sono sostitutivi e i migliori effetti si ottengono dalla combinazione del rispetto degli Standard e in particolare della fisioterapia insieme alla somministrazione dei farmaci.

L'accesso

Chi non è seguito da un neurologo come deve procedere?
Deve rivolgersi a un neurologo o comunque a un centro esperto di SMA, in grado di monitorare gli effetti del farmaco. Può cercare un centro preparato sulla malattia oppure verrà valutato l'affiancamento di altro specialista, come uno pneumologo esperto di atrofia muscolare spinale, qualora lavori in rete con il neurologo.

La somministrazione

Come viene somministrato il farmaco?
Il farmaco viene somministrato per via orale, una volta al giorno, sotto forma di sciroppo.

Se si fa utilizzo della Peg si può assumere?
Sì.

La somministrazione viene calibrata in base al peso?
Sì, ci sono degli scaglioni di peso.

Dopo aver assunto lo sciroppo occorre sciacquare la bocca?
Sì, per evitare ogni irritazione alle mucose, come accade nel caso di molti altri farmaci orali.

Gli effetti collaterali

Sono stati individuati eventuali effetti collaterali?
Non abbiamo ancora la lista dettagliata degli studi che sono ancora in fase di elaborazione. Risultano finora segnalati alcuni eventi che sono stati riscontrati anche con il placebo, come problemi respiratori, vomito, eccetera.

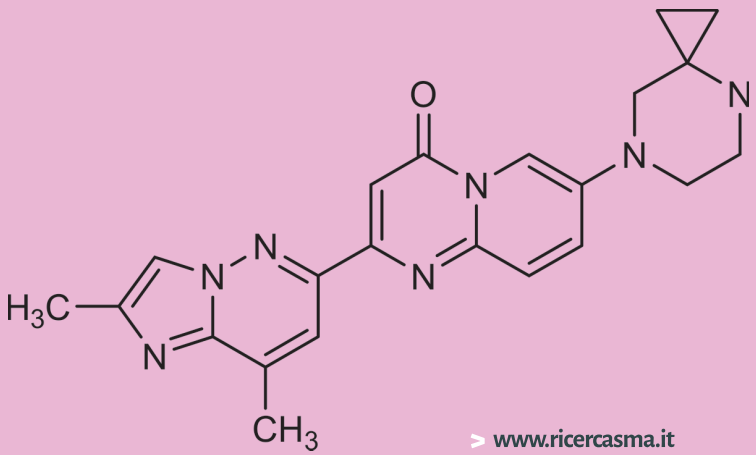
Il farmaco dà problemi gastrici?
Se dato a stomaco pieno non dovrebbe.

Ci sono effetti collaterali legati alla vista?
Non ne sono stati riscontrati negli studi appena terminati.

La commercializzazione

Quando sarà disponibile il farmaco in commercio in Italia?
L'approvazione regolatoria è solo il primo passo verso la disponibilità commerciale. La contrattazione con AIFA comporterà delle azioni aggiuntive. I tempi dei rimborsi nazionali non sono prevedibili, anche se Roche ha dichiarato di collaborare sin d'ora attivamente con le autorità regolatorie, le agenzie governative e altri principali attori in tutto il mondo con l'obiettivo di garantire un accesso ampio e rapido al farmaco. ■

La struttura chimica di Risdiplan



TERAPIA GENICA:

nell'attesa del via libera per zolgensma, 100 dosi nel mondo per il programma compassionevole

DI **Michela Rossetti**
Ufficio stampa Famiglie Sma

Una terapia genica per l'atrofia muscolare spinale **è stata approvata lo scorso maggio dalla Food and Drug Administration statunitense** (l'equivalente della nostra AIFA, l'Agenzia Italiana del Farmaco) **per il trattamento, per via endovenosa, di bambini con SMA al di sotto dei due anni.**
Noto con il nome di Onasemnogene abeparvovec-xioi (la molecola è AVXS-101), **il farmaco è commercializzato da Avexis** - azienda del gruppo **Novartis** - con il marchio **Zolgensma** e ha conquistato da subito i titoli delle principali testate per il costo molto alto pari a 2,1 milioni di dollari. Un prezzo che - va precisato - al momento vale solo per gli Usa dato che in Italia verrà stabilito dopo la contrattazione con Aifa, il nostro ente regolatorio.

Zolgensma è al momento uno degli approcci terapeutici più avanzati, visto che il farmaco necessita di un'unica somministrazione. È progettato per arrestare la progressione della malattia e prevenire la degenerazione muscolare associata, fornendo una copia funzionale del gene umano codificante per SMN e garantendo, in tal modo, una produzione duratura della proteina. Il gene che codifica per SMN viene veicolato nell'organismo attraverso un virus adeno-associato 9 (AAV9) che, essendo in grado di penetrare la barriera emato-encefalica, permette la possibilità di utilizzare il farmaco anche per via endovenosa.

Il parere positivo per Zolgensma è atteso questa primavera dalla commissione CHMP (Committee for Medicinal Products for Human Use) **dell'EMA, l'agenzia europea per i medicinali. A seguire, l'approvazione in Italia si aspetta tra la fine di quest'anno e i primi mesi del 2021.**

Nel frattempo, l'azienda ha messo in campo **un programma globale compassionevole in tutti i Paesi dove il farmaco ancora non è stato approvato (quindi in tutto il mondo eccetto gli Stati Uniti): 100 dosi gratuite estratte a sorte per altrettanti pazienti.**
Un numero apparentemente molto esiguo, ma non così ridotto se si pensa che Zolgensma necessita di una sola somministrazione e che ha un solo centro di produzione. Per avere un parametro di riferimento, negli Usa - nei primi 6 mesi dalla commercializzazione - sono stati trattati 180 bambini.
Le estrazioni avvengono due volte al mese e ad oggi ne sono state fatte due.

Per partecipare al programma, il paziente deve avere una diagnosi di SMA (a prescindere dal tipo) confermata da test genetico e un'età inferiore ai due anni, in linea con quanto riportato nel foglietto illustrativo statunitense. Non deve avere alcuna opzione terapeutica alternativa soddisfacente, oppure deve aver esaurito le opzioni di trattamento approvate per monitorare o trattare la patologia.

In Europa hanno finora al programma alcuni paesi tra cui Irlanda e Belgio, mentre in Italia stanno valutando la partecipazione le associazioni dei pazienti e la comunità scientifica, in dialogo costante con l'azienda. Famiglie SMA aggiornerà le famiglie sui suoi canali social nelle prossime settimane. ■

il RACCONTO

La principessa e lo stregone

Favola di **Giulia Menni (15 anni, SMA 1)**

Favola anticonformista che mostra come non tutto sia quello che sembra

C'erano una volta due re che, rimasti vedovi entrambi, abitavano in due regni vicini con i loro figli.
Il primo re aveva una bellissima figlia di nome Zelina, il secondo invece aveva un figlio bello e valoroso di nome David.
I due sovrani credevano che combinare i matrimoni fosse una tradizione antica e crudele, quindi non volevano costringere i loro figli a sposarsi, anche se in cuor loro speravano di unire i due regni con un matrimonio.
Il principe e la principessa erano ottimi amici e passavano molto tempo insieme.
Un brutto giorno il padre di Zelina, disperato, andò dall'altro re chiedendogli aiuto perché la figlia era stata rapita da uno stregone che da tempo la voleva sposare, ma lei lo aveva sempre rifiutato.
Appresa la notizia il principe si disperò e da lì capì di essere innamorato di Zelina e di non poter vivere senza di lei, quindi decise di andare a liberarla e informò il padre.
Il re gli disse che prima di partire doveva consultarsi con il mago di corte. La stanza del mago era piccola, con una sola finestra, le mensole erano piene di alambicchi che contenevano liquidi di ogni colore e alcune avevano un odore nauseabondo.
Il mago aveva una barba bianca irsuta, lunga fino alla pancia, il cappello e il vestito erano blu e ricoperti da stelle gialle. Il mago disse: "Sua altezza, io sono a conoscenza del motivo per cui siete qui e di cosa volete fare, vi avverto però che l'impresa nella quale vi state imbarcando è impossibile perché il vostro nemico è uno degli stregoni più potenti al mondo, ma sapendo l'amore che vi spinge e la vostra determinazione la missione diventa possibile; voi siete valoroso e abile con le armi, ma sappiate che questo non basta contro la magia dello stregone, senza un oggetto magico verrete ucciso subito ed è

RACCONTA LA TUA FAVOLA

Invia alla redazione di SMAgazine la tua favola per i bambini con la SMA. A ogni numero ne pubblicheremo una. Scrivici per scoprire la lunghezza adatta e altri parametri da rispettare.

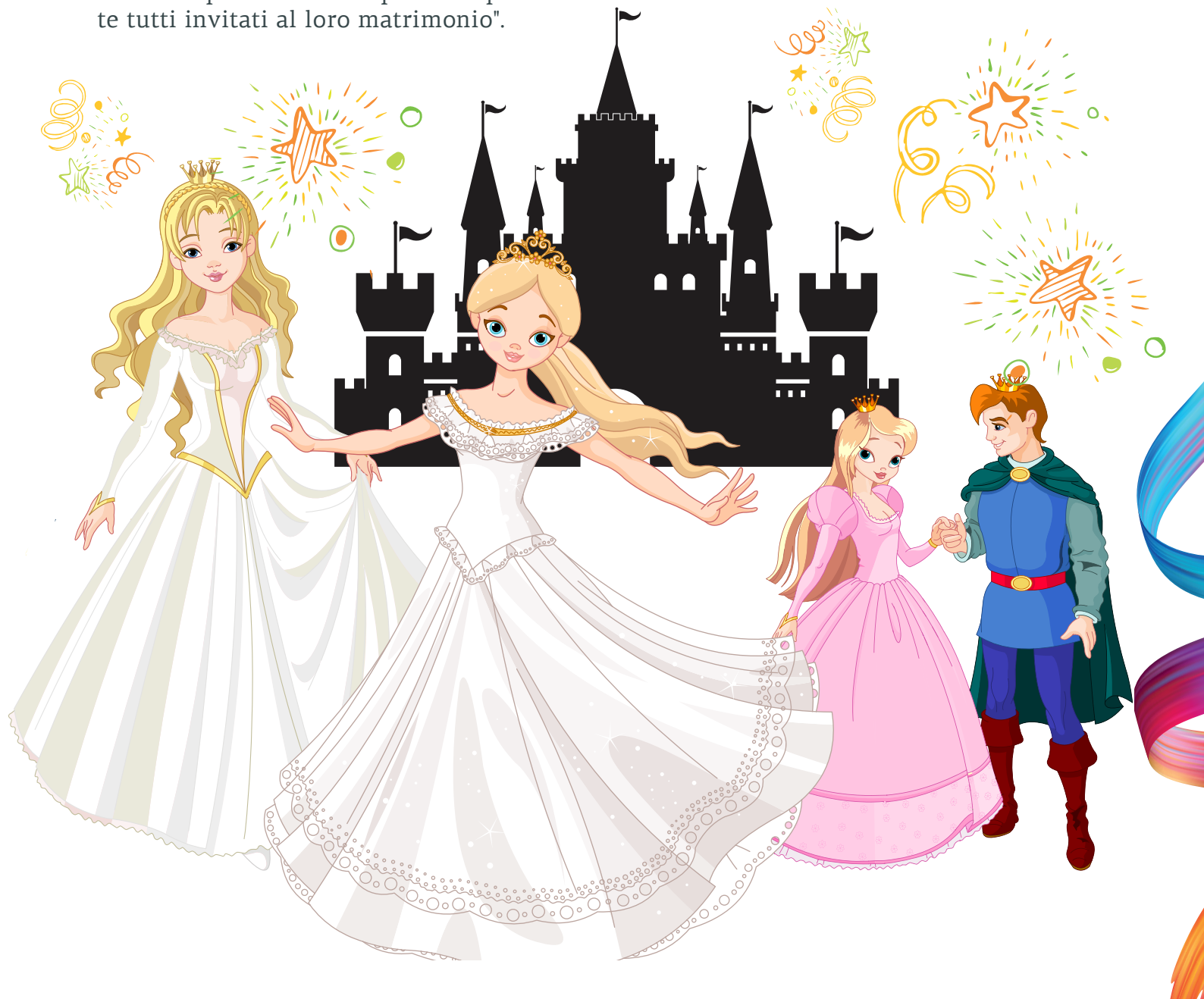
Ti aspettiamo qui:
redazione.smagazine@famigliesma.org

per questo che vi dono questa collana che vi permetterà di superare una delle prove che incontrerete nel vostro cammino. Fatene buon uso".
Dopo queste parole il mago sparì in una nuvola di fumo, lasciando cadere una collana di platino tempestata di rubini e lapislazzuli. Il principe se la mise al collo, uscì dalla stanza e andò da suo padre. Il re non gli diede il tempo di proferire parola e disse: "Il tuo viaggio sarà lungo figlio mio; durante l'impresa vivrai come un nomade, caccerai, pescherai, raccoglierai frutti ed erbe mediche, dormirai in grotte e patirai il freddo. Tutto potrai fare tranne una cosa: non potrai guardare lo stregone Vincent negli occhi, perché trasforma i suoi nemici in statue di pietra per la sua collezione. C'è un'ultima cosa che devi sapere, il castello dello stregone si muove di continuo ed è per questo che nessuno è mai riuscito a trovarlo. Adesso vai nell'armeria e prendi l'armatura e le armi pronte per te, buona fortuna".
David andò nell'armeria, indossò l'armatura e partì in groppa al suo cavallo bianco.
Durante il viaggio arrivò ad un dirupo dove trovò un drago che sonnecchiava beatamente, lasciò andare il suo cavallo che ripartì al galoppo e iniziò a percorrere il dorso del drago, essendo l'unica via percorribile. Il drago, che era stato mandato da Vincent con l'ordine di non lasciar passare nessuno, fingeva di dormire. Quando sentì il principe arrivare sulla punta della sua coda, si alzò facendolo cadere nel dirupo. Durante il volo David chiese aiuto alla collana che fece un incantesimo al drago trasformandolo in un suo servitore. Esso si precipitò a salvare il suo padrone e lo prese sulla sua schiena un attimo prima che si sfracellasse sul suolo roccioso. Insieme, i due sorvolarono i cieli alla ricerca della principessa.
David, triste per aver usato l'aiuto della collana, pensò che Zelina non meritasse un futuro fidanzato così inutile. Nel frattempo Zelina era davanti allo stregone, legata ad una sedia e circondata da molte statue". Allora," disse lo stregone "ti sei decisa finalmente a diventare la mia sposa?". "Scordatelo" disse Zelina. "Zelina, Zelina," disse lo stregone con la sua voce melliflua "allora non hai capito che o diventi mia moglie oppure ti trasformo in una statua come questi qui?" disse facendo un ampio gesto con la mano.
"Allora fallo, trasformami," lo provocò Zelina "che cosa aspetti?".
"Non hai capito che io ti amo e che se mi sposerai sarai la donna più felice del mondo, sono anche una persona romantica" disse Vincent.
"Allora è questa la tua idea di romanticismo, tenermi prigioniera?" disse Zelina. "Un orco sarebbe più romantico di te, mi fai schifo" disse sputando per terra.
"Va bene, oggi vedo che non si può ragionare con te, tornerò domani. Vedrai che un'altra notte qui ti farà ragionare" disse Vincent uscendo dalla stanza.
Nel frattempo David e il drago vennero attaccati dai condor, amici dello stregone, che conficcarono i loro becchi negli occhi del principe rendendolo cieco. Il drago Grattastinchi (così David aveva deciso di chiamarlo) riuscì a cacciarli con una potente lingua di fuoco e scese a terra con il principe. David sentì il rumore di un fiume, si ricordò che vicino ai corsi d'acqua cresceva un'erba ruvida che ridava la vista e chiese al suo drago di portargliene un po'. Grattastinchi partì e ritornò subito dopo con l'erba, David la prese e se la strofinò sugli occhi riacquistando la vista.
I due esausti si addormentarono e al suo risveglio il principe andò a caccia e notò su una montagna un castello che metteva i brividi solo a guardarlo, era tutto nero con delle creature orribili davanti al portone a fare da sentinelle. David capì che soltanto Vincent poteva avere una dimora così terrificante. Chiamato il suo amico drago, si alzarono in volo verso il castello e, dopo essersi nascosti dietro ad un cespuglio, notarono che le sentinelle erano dei coccodrilli

coi denti da lupo e con i piedi e le mani da scimmia che permettevano loro di arrampicarsi sulle pareti più scivolose. Il principe stava per uscire fuori dal suo nascondiglio quando sentì una delle due sentinelle parlare con l'altra della principessa, subito si acquattò dietro al cespuglio e ascoltò la conversazione.
"Ehi Cocco, ma è vero che il nostro padrone ha una principessa in ostaggio?" chiese la prima creatura. "Sì, sì è proprio vero Drillo, la tiene rinchiusa nella stanza delle statue al secondo piano; le cornacchie cameriere che le portano da mangiare dicono che è legata ad una sedia al centro della stanza," rispose il secondo. "Poverina, con tutte quelle statue che la fissano " aggiunse infine Cocco.
Intanto nella stanza delle statue Vincent puntava alla gola della principessa un grosso coltello: "Dunque, mia principessa, io non ti voglio uccidere, altrimenti con chi mi sposo? Però ci sono mille modi per convincere una principessa" disse.
Zelina però non lo stava ascoltando, era molto più interessata alla lama del coltello che rifletteva una piccola parte del suo viso; improvvisamente le balenò un'idea. Con uno slancio diede un calcio a Vincent che ruzzolò per terra e svenne lasciando il coltello ai piedi della principessa. Zelina non perse tempo, afferrò il coltello con la bocca e cominciò a tagliare le corde che la tenevano legata procurandosi anche qualche graffio. Appena si liberò andò alla cassapanca che era accatastata ad una parete, prese lo specchio che c'era sopra e se lo mise dietro la schiena.
Vincent nel frattempo si svegliò, era su tutte le furie e disse: "Bene, adesso sono costretto a trasformarti subito in una statua di pietra". Gli occhi dello stregone si illuminarono di una luce sinistra, Zelina però fu più veloce di lui, tirò fuori lo specchio e se lo mise davanti. Lo sguardo pietrificante di Vincent si riflesse nello specchio trasformandolo in una statua di pietra. Nel momento stesso in cui Vincent veniva sconfitto dal suo stesso incantesimo tutti gli altri sortilegi dello stregone vennero spezzati, tutte le statue ritornarono umane, le sentinelle e le cornacchie cameriere sparirono in una nuvola di fumo e persino il castello cominciò a crollare. David si precipitò all'interno della fortezza per salvare Zelina, ma non fece in tempo a fare pochi metri che se la vide comparire davanti, inseguita da una folla di persone in tumulto. "Sei arrivato tardi mio caro amico" disse Zelina sorridendo. "Lo sai che io non sono la principessa che aspetta il principe azzurro per essere salvata, eppure mi conosci da un po', adesso andiamo che qui crolla tutto" concluse Zelina.
Tutti si precipitarono fuori appena in tempo per vedere il castello che veniva inghiottito dalla montagna.

David e Zelina tornarono a casa e riabbracciarono i genitori.
Grattastinchi venne messo nelle scuderie insieme al cavallo del principe, che nel frattempo era tornato a casa. David chiese la mano di Zelina ma la risposta non fu quella che tutti si aspettavano: "David, io ti voglio bene, sei il mio migliore amico ma io non ti amo perché sono innamorata di Penelope, la mia ancella, e mi voglio sposare con lei". Tutti rimasero senza parole, Penelope compresa. Il padre di Zelina si alzò in piedi e disse:"Bene, avete sentito tutti quello che ha detto mia figlia, quindi se Penelope lo vuole fra poco tempo sarete tutti invitati al loro matrimonio".

"Sì!" gridò Penelope "Ti voglio sposare" disse abbracciando la principessa e così tutto finì bene.
Zelina e Penelope si sposarono; David, passata la delusione iniziale, andò al loro matrimonio con una principessa sottobraccio. I due re decisero di lasciare il trono ai figli, le due regine governarono con generosità il loro regno, tanto che il popolo le adorava. Anche David si sposò e rimase il migliore amico di Zelina, inoltre governò insieme a sua moglie nel modo più giusto possibile e così tutti vissiero felici e conteti.■



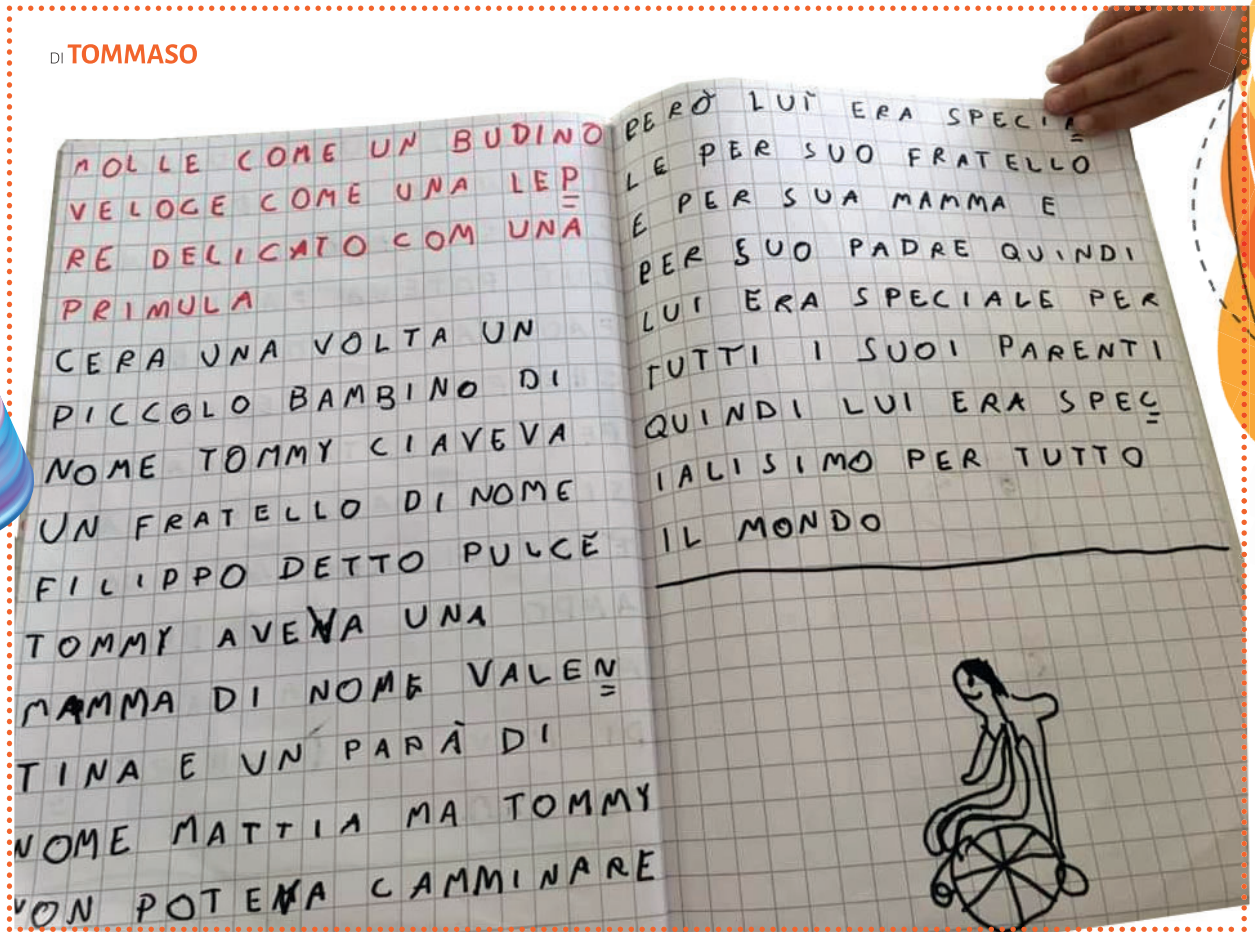
C'era una volta..

DI **Jacopo Casiraghi**

Condividiamo con entusiasmo il contributo del piccolo Tommy e di Viola Z., di 9 anni. e degli alunni della classe quinta della Scuola primaria Montebolone di Pavia.

Alcuni bambini e ragazzi con la SMA elaborano concetti importanti attraverso l'invenzione di storie, come nel caso della vivace favola di Giulia cui abbiamo dedicato l'inserto di questo numero. Adolescente, Giulia esplora i temi del femminile mettendo in discussione la tradizione patriarcale. Un esempio di attitudine profonda alla Vita indipendente!
Altri bambini, con o senza la SMA, ispirati dalle storie di "Lupo racconta la SMA" che ho scritto, si sono cimentati a loro volta nella scrittura e nella creatività. Continuiamo quindi le pagine dopo l'inserto offrendo ai lettori altri magnifici lavori di piccoli scrittori in erba.
Un modo in cui il bambino trova il coraggio di parlare della sua malattia nell'ottica della medicina narrativa, per cui racconta la sua condizione dimostrandone consapevolezza. Attraverso il compito di spiegare agli altri, il bambino raggiunge una maggiore comprensione di sé, di quanto gli sta accadendo, del dolore che prova. Tommy, in questa pagina, mostra con decisione di essersi dato la possibilità di attribuire un significato nuovo e più costruttivo alla parola "diverso".

DI **TOMMASO**



MOLLE COME UN BUDINO
VELOCE COME UNA LEP=
RE DELICATO COM UNA
PRIMULA
CERA UNA VOLTA UN
PICCOLO BAMBINO DI
NOME TOMMY CIAVEVA
UN FRATELLO DI NOME
FILIPPO DETTO PULCE
TOMMY AVEVA UNA
MAMMA DI NOME VALEN=
TINA E UN PAPÀ DI
NOME MATTIA MA TOMMY
NON POTEVA CAMMINARE

PERÒ LUI ERA SPECIA=
LE PER SUO FRATELLO
E PER SUA MAMMA E
PER SUO PADRE QUINDI
LUI ERA SPECIALE PER
TUTTI I SUOI PARENTI
QUINDI LUI ERA SPEC=
IALISIMO PER TUTTO
IL MONDO

Viola e il gattismo

Se leggi una favola e vuoi scriverne una simile vuol dire che ti ha colpito. Il tentativo di emulare nasce quando si riconosce qualcosa di importante per sé. Viola recepisce il linguaggio della favola stimolato da "Lupo racconta la SMA" e lo utilizza non solo per riflettere sulla condizione di disabilità ma anche sul tema del razzismo, probabilmente affrontato in classe. Attraverso la favola Viola ci svela cosa conta per lei e ci dà un'indicazione di come legge la realtà, in un racconto la cui morale è esplicita. È la vittoria di qualsiasi pedagogista:il proprio insegnamento viene riutilizzato in modo autonomo per produrre qualcosa di nuovo. Viola ha interiorizzato il messaggio di Lupo e lo ha riscritto in modo personale, dando spazio ai temi che in questo momento le stanno a cuore.

J.C.

La micetta Eufi

C'era una volta una micetta di nome Eufì. Dopo pochi mesi dalla sua nascita perse sua madre e dovette cavarsela da sola. Andò a rifugiarsi al lago di latte e imparò a sopravvivere, ma era molto debole. La piccola Eufì cresceva. Un giorno si accorse che svoltato l'angolo c'era un rifugio e decise di andarci. Appena arrivata domandò: "C'è qualcuno? Mi chiamo Eufì e sono una gattina molto debole". In quel momento vide una sagoma un po' cicciotta con la coda a paletta e i denti in fuori. "Chi sei?" domandò curiosa Eufì. "Sono il castoro Ciccio e vivo qua". "Mi potresti aiutare?" chiese Eufì. "Certo, di che cosa hai bisogno?" rispose Ciccio. "Ho bisogno che tu mi aiuti, ho male agli arti inferiori per lo sforzo di camminare, ho male alla pancia a forza di strisciare e ho freddo". "So chi può aiutarti, il saggio Gufo". "Davvero?!" esclamò Eufì. "Sì" rispose Ciccio. "Domani mattina ci incamminiamo". Passata la notte arrivò il signor Sole e come promesso Ciccio portò Eufì dal saggio Gufo. Dopo tante ore di cammino si trovarono all'Albero Grande di fronte alla porta della casa del Gufo. Bussarono e un vecchio Gufo sulla sedia a rotelle, con la barba grigia e lunga e con le sopracciglia molto folte chiese: "Che problema avete? Cosa devo risolvere?". "Caro saggio Gufo - disse Ciccio – la mia amica Eufì si sente molto debole, potete dirmi cos'ha?". " Cara la mia Eufì – disse il Gufo – tu hai la SMA, una malattia genetica di atrofia muscolare". Eufì pensò che era diversa dagli altri e che si sentiva inutile. "Cara Eufì non sentirti diversa, sei speciale" le disse il Gufo. "La diversità è una cosa bellissima: se vedrai un altro gattino un po' più scuro di te, non prenderlo in giro, perché questo si chiama gattismo". Eufì chiese perché esistesse il gattismo e il Gufo rispose che non lo sapeva neanche lui, certe volte. ■

Viola Z., 9 anni

I disegni in questa pagina e nella precedente sono stati realizzati dagli alunni coinvolti nella scrittura della favola.

Una classe

Bello quando un'intera classe viene coinvolta in un percorso di riflessione sulla diversità: gli alunni della classe quinta della Scuola primaria Montebolone di Pavia ci portano a Diversiland dove si sono misurati con il tema dell'inclusione. J.C.

Da Emargiland a Diversiland

In un paesino non molto lontano da Pavia e chiamato Emargiland,vivevano alcuni animali che nel corso della loro vita erano stati allontanati dagli altri membri della loro specie o dagli umani. Rudolf, il cane senza olfatto, era stato abbandonato dal suo padrone perché incapace di trovare i tartufi. Glass,la talpa, aveva perso i suoi potenti occhiali che le permettevano di scavare in breve tempo le sue super gallerie ed ora vagava nel nulla. Baffus, un anziano gatto, se ne stava sempre accciambellato perché non riusciva a stare in equilibrio in quanto aveva perso la maggior parte dei suoi baffi. Feet era un simpatico “millepiedi” che, in seguito ad un incidente stradale, aveva perso dieci zampe e faticava a muoversi. Penna Bianca era un rarissimo esemplare di pavone bianco che, come il brutto anatroccolo, era stato abbandonato dal suo gruppo a causa del suo monocolore e della coda per nulla variopinta. Rainbow, infine, era un camaleonte che, siccome non aveva imparato a mimetizzarsi nelle varie occasioni, era stato abbandonato nel bosco di emargiland dal suo pessimo padrone. Gufus, il gufo saggio ma anziano, e per questo emarginato dai suoi parenti, un giorno ebbe una fantastica intuizione. Riunì tutti gli abitanti di Emargiland e propose loro di trasformare il loro rifugio in uno splendido parco sensoriale che avrebbe preso il nome di Diversiland. Tutti furono entusiasti e, compatibilmente con i loro limiti e le loro forze, realizzarono in breve il progetto. Il 3 dicembre, in occasione della Giornata internazionale delle Persone (in questo caso degli animali!) con disabilità, gli animali inaugurarono la struttura ed invitarono tutti, specialmente coloro che in passato li avevano abbandonati ed emarginati. Gli invitati dovettero superare alcune prove:

- riconoscere i profumi o gli odori con il naso tappato;
- fare un percorso al buio con gli occhi bendati;
- camminare e saltare su una trave con agilità;
- saltellare su un solo piede o zampa in un percorso pieno di barriere;
- indossare abiti o divise che magari non piacevano ed erano motivo di scherzo;
- affrontare un pericolo senza potersi difendere;
- ascoltare i racconti dei più anziani, in quanto portatori di sapere.

Lo scopo fu dimostrare che nonostante i limiti e le difficoltà che la vita ci può mettere davanti, l'unione, la condivisione, e la solidarietà possono rendere la vita più bella e semplice! Dall'incontro delle due parti nacque una splendida associazione con lo scopo di far conoscere il più possibile in tutta Italia l'importanza di non smettere mai di sognare anche se la vita, a volte, ci mette di fronte a delle barriere lungo il nostro cammino. ■

Classe Quinta, Montebolone, Pavia

Essere socio di Famiglie SMA

DI **Anita Pallara**

C'è chi è socio di Famiglie SMA e deve rinnovare la sua adesione all'Associazione. C'è anche chi si affaccia per la prima volta sul nostro mondo e desidera entrarvi, chiedendo l'iscrizione, che è sempre individuale: si tratta di persone con la SMA, genitori e familiari di tutti i gradi di persone con la SMA, amici e simpatizzanti dell'Associazione. In entrambi i casi, essere soci è molto importante, fondamentale. Perché Famiglie SMA è i suoi soci, e ogni socio è un pezzo del pilastro su cui poggia l'esistenza stessa della Onlus che è un'associazione di persone con la SMA e famiglie coinvolte nella malattia.
Essere socio significa condividere la finalità di Famiglie SMA, partecipare alla vita associativa, rimanere informati e aggiornati su attività, eventi, campagne e ricerca. In caso di indigenza, essere socio permette anche sia di partecipare a bandi per famiglie in disagio economico che di richiedere un contributo per necessità legate alla quotidianità della SMA.
Essere socio oggi significa vivere in prima linea il cambiamento epocale che fa tremare le precedenti certezze sulla storia clinica della malattia. Da settembre è partito il progetto pilota di Screening neonatale nel Lazio e breve partirà in Toscana: il nostro obiettivo è quello di estenderlo su tutto il territorio nazionale. Per la SMA, grazie alla recente disponibilità del trattamento, la diagnosi precoce è fondamentale per una tempestiva presa in carico. La ricerca non si ferma mai. Stiamo camminando insieme verso un futuro senza SMA.

Per chi deve rinnovare la quota un promemoria importante, la data: entro il 31 marzo 2020. Si tratta di un versamento di 10 euro.

Dona il tuo 5 x 1000 al cambiamento inarrestabile

Vuoi un motivo per devolvere il tuo 5x1000 a Famiglie SMA?
Quello che sta accadendo è inarrestabile. Da quando pochissimo tempo fa si è reso disponibile il primo trattamento per la malattia, le novità continuano a succedersi. Ecco il motivo: metti anche tu un piede dentro alla Storia e senti il brivido che ci attraversa la schiena, noi che da sempre in prima linea sosteniamo la ricerca.

Tutti coloro che presentano la dichiarazione dei redditi possono donare il 5×1000. Chi non presenta la dichiarazione ma è in possesso di una Certificazione Unica può destinare comunque il 5×1000 compilando l'apposita scheda integrativa e consegnarla in busta chiusa negli uffici postali o nei CAF entro i termini di scadenza previsti.

Come si dona? Compila il modulo 730, il CU oppure il Modello Unico;
Firma nel riquadro dedicato al "Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative..."; inserisci il codice fiscale di Famiglie SMA 97231920584.

La nostra rivoluzione ha bisogno di te, a Pasqua #RegalailFuturo

Pasqua senza cioccolato non è Pasqua. Famiglie SMA festeggia con un nuovo gadget gustoso, le campane di cioccolato. Un altro modo per te per sostenere gli scopi dell'associazione. I fondi raccolti serviranno a potenziare il progetto dello Screening neonatale e tutti i progetti e le attività di Famiglie SMA dedicate alla vita quotidiana.

2 progetti vinti

Newborn SMA

Avexis, società del gruppo Novartis, ci aiuta a entrare nelle case delle nuove famiglie che nel 2020 riceveranno una diagnosi di SMA. Tutti quelli che leggono questa rivista sanno quanto doloroso, inaspettato, orribile e complicato sia il processo che porta alla scoperta di avere un figlio con la SMA. Per anni, ai convegni associativi e al telefono del Numero Verde Stella, i nostri associati ci hanno raccontato l'incertezza di quei primi mesi, la sofferenza, il senso di solitudine, l'isolamento che la scoperta della SMA aveva imposto loro.

Era da tempo che Famiglie SMA desiderava intercettare e accompagnare in maniera ancora più efficace le nuove famiglie. L'obiettivo era fornire loro un punto di riferimento durante i mesi del "naufragio" e renderle autonome, valorizzando le risorse e le strategie per fronteggiare la nuova situazione.

Così, grazie a una donazione fatta da Avexis, **siamo finalmente pronti per raccontarvi il progetto "Newborn SMA"**. Un team composto da sei persone fra tutor, nurse coach e psicologi raggiungerà al domicilio le nuove famiglie, proporrà loro di inserirsi in una rete di supporto sia dal punto di vista clinico che sociale, scriverà con loro un "progetto familiare" teso ad aiutarle in ambito burocratico, e le supporterà con dei colloqui di consulenza psicologica. Le famiglie, con un bambino che ha ricevuto una diagnosi nel 2020 e un ISEE adeguato, potranno ricevere anche un supporto economico (erogato in buoni spesa) utile per fronteggiare le ospedalizzazioni e la riorganizzazione lavorativa. "Newborn SMA" è una sfida per l'Associazione, dato che muove un numero di consulenti per noi inusuale. In questi mesi di fermento, con nuove terapia alle porte e importanti decisioni da prendere, crediamo che possa aiutare per davvero le famiglie che ancora non conosciamo e che faranno parte dell'Associazione nel prossimo futuro. ■

Jacopo Casiraghi

Assistente alla persona con SMA

Il progetto "Assistente alla persona con SMA" nasce da una collaborazione tra Famiglie SMA, Uildm e il centro clinico NeMO, per trovare una risposta al bisogno della formazione degli assistenti personali. Se, da una parte, sempre più Regioni si stanno attivando per mettere a disposizione dei fondi per la Vita indipedente, dall'altra rimane la difficoltà a individuare assistenti professionalmente preparati.

L'assistente personale infatti deve avere competenze specifiche relazionali, come la capacità di gestione dei confini, sanitarie e di cura della persona, come quelle in ambito respiratorio, e sono solo degli esempi. Il progetto è finanziato da un bando della Fondazione Roche ed è destinato a coinvolgere alcune regioni italiane: Lombardia, Piemonte, Veneto ed Emilia Romagna. È però da concepirsi come pilota: la sua buona riuscità ne permetterà l'applicazione anche in altre zone d'Italia e per altri tipi di disabilità, essendo questo specificamente dedicato alle persone con la SMA.

Trenta aspiranti assistenti delle regioni indicate – la cui unica prequalifica è la conoscenza della lingua italiana - potranno partecipare a un corso di formazione della durata di un mese e mezzo. Il corso prevede una parte teorica a cura del centro NeMO di Milano, a opera di suoi terapisti occupazionali, respiratori, di psicologi e altri specialisti. Seguirà una parte di sviluppo delle competenze relazionali, a cura di Famiglie SMA, con laboratori esperienziali secondo le tecniche del counseling. Infine, sono previste una settimana di tirocinio nelle Sezioni territoriali Uildm e un momento di approfondimento degli aspetti legislativi.

Inoltre, a Milano verrà messo a disposizione un appartamento per le persone con SMA che desiderano sperimentare un mese o anche solo due settimane di Vita indipedente. L'appartamento sarà al contempo il laboratorio dove i tirocinanti potranno praticare quanto appreso. È previsto un esame finale. ■

Simona Spinoglio

D'estate e d'inverno con il Sapre

DI **Chiara Mastella e lo Staff del Sapre**

Dal 28 giugno al 5 luglio a Lignano Sabbiadoro (Udine) si svolgerà la 12ma edizione dello stage teorico-pratico "Mio figlio ha una 4 ruote", organizzato dal Sapre di Milano. Nel frattempo, si è da poco concluso il Campus SMA invernale.

Quattro giorni in montagna a giocare con la neve, a incontrarsi con gli amici e a conoscerne di nuovi, all'insegna dell'empowerment delle famiglie di bambini con SMA e altre malattie neuromuscolari, secondo la mission della struttura organizzativa, il Sapre (Settore Abilitazione Precoce Genitori), dell'Unità operativa di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza della Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Dal 12 al 16 febbraio si è svolta la 5a edizione di Sapre Bianco – Campus SMA sulla neve dell'alto Appennino modenese, nel comprensorio sciistico delle Valli del Cimone. Quindici famiglie, ventitre bambini tra bambini con SMA e fratelli, hanno sciato a tutta velocità con maestri preparati grazie agli sci adattati, per ricordarsi che "#sipuo'fare"!

L'appuntamento principale offerto dal Sapre durante l'anno, però, si chiama "Mio figlio ha una 4 ruote" e si svolge al mare, con il bel tempo, a Lignano Sabbiadoro, in provincia di Udine (Alle Vele villaggio Bella Italia & Efa Village). La prossima edizione, la 12ma, dello stage residenziale teorico-pratico di formazione rivolto a genitori, fratelli, nonni e amici di bambini da 1 a 16 anni con la SMA e altre malattie muscolari, in grado di guidare una carrozzina manuale o elettrica, è prevista a cavallo tra giugno e luglio (da domenica 28 giugno a domenica 5 luglio). Si tratta di un evento mirato all'empowerment precoce dei genitori e delle famiglie, per acquisire conoscenze e competenze, svolgendo il proprio ruolo genitoriale in modo pro-attivo, nonostante la malattia invalidante del figlio, e favorendo il miglioramento della qualità di vita di tutta la famiglia, fratelli compresi.

Per informazioni:

Sapre: tel. 02 55400823 - Numero verde 800 21466 - cell. 3299059245

Sapre@policlinico.mi.it - segreteria organizzativa: katjuscia.marconi@policlinico.mi.it

Ricerca volontari

Questa è una chiamata per TUTTI: studenti e professionisti sanitari, medici, fisioterapisti, terapisti occupazionali, infermieri professionali e pediatrici, tnpee, logopedisti, psicologi, educatori ma anche scout, amici, curiosi e interessati **disponibili a condividere il loro tempo per occuparsi con competenza dei bambini con la SMA e dei loro fratelli.**

Entro fine febbraio inviate il vostro curriculum e una lettera di motivazione a matteo.tuanafranguel@policlinico.mi.it.

Vi aspetta un'esperienza unica nel suo genere, emozionante e altamente formativa.

Il Sapre vi offre una giornata di formazione in preparazione dell'evento, vitto, alloggio, spese di viaggio e la possibilità per gli studenti del riconoscimento delle ore di tirocinio.

GRETA, la diagnosi e Spinraza

DI **Barbara Pianca**

In queste pagine dedicate a raccontare le Storie vicine a Famiglie SMA, ci avviciniamo a due nuove diagnosi, ricevute ai tempi di Spinraza, per osservare quali cambiamenti notiamo rispetto a prima della "Rivoluzione SMA" in atto.

Annalisa Sportiello e Luigi Pocchiari hanno la stessa età, 35 anni. Abitano a Melfi, in provincia di Potenza, in Basilicata. La sera del 24 dicembre 2014, quando avevano 29 anni, entrava nella loro vita la piccola Greta. «Un parto spontaneo, veloce, un allattamento lungo un anno, pareva tutto perfetto» ricorda Annalisa. Anzi, alla felicità che Greta ha portato nella vita dei suoi genitori si è aggiunta quella data dall'arrivo di due gemelli, nati a luglio di due anni dopo.

C'è un "però" in questa storia, dato che Greta oggi sappiamo che ha una SMA di tipo 3. «A 18 mesi camminava e perdeva l'equilibrio. Secondo il pediatra era un modo per attirare l'attenzione, dato che era evidentemente gelosa dei fratellini. Oggi, che so che non è vero, e mi sento in colpa a ripensare alle volte che cadeva e non la aiutavo, convinta di fare il suo bene nel non alimentare quello che mi avevano spiegato essere un esagerato bisogno di attenzioni. Solo che, raggiunti i due anni, Greta continuava a cadere da in piedi e soprattutto non riusciva a rialzarsi. L'ho portata da un pediatra privato, ipotizzando che nelle cadute si fosse causata una lussazione. Lui, a freddo, nominò la parola "Duchenne", che non avevo mai sentito. Non capivo nulla, se non che non si trattava di gelosia. Infatti, una volta in ospedale, i medici mi spiegarono che era chiaro che Greta non poteva camminare, non è che non volesse farlo».

Siete così arrivati alla diagnosi? «Sì, ma ci è voluto ancora qualche tempo e comunque troppo. Ora che ci sono le terapie, il tempo è ancora più importante e se non avessi dato retta al pediatra Spinraza sarebbe entrato molto prima nella vita di mia figlia». Sta prendendo il farmaco? «Ha iniziato il 10 aprile 2018. L'iniezione è ogni 4 mesi e vediamo dei piccoli miglioramenti. Nel frattempo Greta prende confidenza con il suo corpo e beneficia della terapia occupazionale qui a Melfi».

Quando avete ricevuto la diagnosi? «Ufficialmente il 9 maggio 2017, nostra figlia aveva due anni e mezzo. Però durante gli esami al Bambin Gesù, mio marito aveva sentito la conversazione di due medici di passaggio in corridoio, dicevano che si trattava di un classico tipo di atrofia muscolare. Quando ricevemmo la diagnosi abbiamo girato l'Italia, percorso mille chilometri in un mese, volevamo

Le persone superficiali non hanno più la mia attenzione. Chi fa tragedie per sciocchezze. Io se Greta sale 4 gradini da sola stappo lo spumante!

darle il meglio». **Cosa ha significato per voi ricevere quella diagnosi?** «Un calvario. Adattarsi alla nuova realtà non è stato facile. Rifiutai il supporto psicologico, dicendo: concedetemi il lusso di piangere, sfogarmi, urlare. Un supporto lo vorrei per lei quando entrerà nell'adolescenza, quello sarà un momento delicato nel rapporto con se stessa e la sua disabilità. Nel frattempo, abbiamo dovuto gestire anche il pensiero dei gemelli». **Temevate una diagnosi anche per loro?** «Ho affrontato 450 chilometri in macchina, fermandomi per allattare e cambiare i piccoli. Siccome non mostravano sintomi, inizialmente mi è stato spiegato che per una questione etica non si estrapola il DNA se non ci sono sospetti. Non mi sono arresa e ho continuato a cercare fino a ottenere una risposta, ed è la più bella. I miei bambini sono sani». **Oggi Greta cammina?** «Sì. Ha un carattere mite e prudente, e questo ci rende più tranquilli come genitori. Se c'è confusione si siede, difficile che cammini se non si sente in un ambiente sicuro. Anche se prova a rincorrere i gemelli. Ma questo mi sembra un bene, stando con loro è più motivata a muoversi a sua volta, a ricorrere a tutte le sue potenzialità residue». **Come state oggi?** «Nel complesso bene. Greta è bella e non la cambierei con nessuno. Ha 5 anni e va all'asilo. Cognitivamente mi sembra perfino più sveglia degli altri compagni e mi hanno spiegato che spesso è così, i bambini con la SMA hanno molto spesso un quoziente intellettivo più alto della media. Spero che il farmaco funzioni e ho fede, anche questo mi aiuta. Una signora in carrozzina mi ha detto: "Se mai lo stesso destino aspetta Greta, le auguro di saper andare oltre ai pregiudizi della società". Lo tengo a mente. Per il resto io sorrido, sono positiva. Mio marito fa più fatica, è arrabbiato perché non accetta che ci siano bambini che devono vedere spesso gli ospedali. Non solo Greta, è un'esperienza che non dovrebbe vivere mai nessun bambino. E un'ultima cosa: le amicizie. Una diagnosi del genere è uno spartiacque. Le persone superficiali non hanno più la mia attenzione. Chi fa tragedie per sciocchezze. Io se Greta sale 4 gradini da sola stappo lo spumante! E ho ben presente ogni momento che vale, anche quando sgrido i gemelli perché corrono. Dentro di me però so la fortuna che hanno a poter correre». ■

La redazione di SMAgazine, insieme a tutta l'Associazione e al Numero Verde Stella, con tantissimo affetto fa le congratulazioni a mamma Francesca e a papà Youssou per la nascita del piccolo Ibrahima Mauro. Benvenuto piccolo!

Francesca Penno è la responsabile del Numero Verde Stella, e da anni è attivamente impegnata in Famiglie SMA.

« Benvenuto Ibrahima Mauro! »

UNA DIAGNOSI DI SMA 1 AL TEMPO DI SPINRAZA

Una testimonianza della Storia che cambia

DI **Barbara Pianca**

A 4 mesi di vita, a Samuel viene diagnosticata una SMA 1.8; quattro giorni dopo, al bambino viene somministrata la prima infusione di Spinraza e oggi, a distanza di pochi mesi, i genitori sono fiduciosi perché registrano già dei miglioramenti.

Vivono ad Alberobello, il paese dei trulli, in provincia di Bari. La loro famiglia è composta dai genitori, Valentina De Carlo e Domenico Raffaele Masciulli, e dai figli, Mattia di tre anni e mezzo e il piccolo Samuel, che ha compiuto sei mesi all'inizio di febbraio. La mamma Valentina racconta come i primi mesi dalla nascita di Samuel nulla faceva presagire una diagnosi di malattia genetica: «Si muoveva e stava bene ma poi, soprattutto ricordandoci i traguardi motori raggiunti dal fratello maggiore alla stessa età, abbiamo iniziato a farci qualche domanda. Soprattutto quando è iniziata una regressione dei movimenti degli arti, soprattutto di quelli inferiori».

La storia della famiglia Masciulli è una di quelle che ci auguriamo non si dovrà più scrivere quando lo screening neonatale sarà finalmente esteso a tutta Italia. Nel frattempo, loro invece per ottenere una diagnosi hanno dovuto impiegare tempo ed energie. «Abbiamo consultato una fisioterapista pediatrica e iniziato a stimolarlo con buoni risultati agli arti superiori. Gli inferiori invece hanno continuato a regredire e il controllo della testa durava solo pochi secondi». Decisi infine ad andare al Bambin Gesù a Roma, alla prima visita gli specialisti hanno sospettato si trattasse di una forma di atrofia muscolare spinale. «La diagnosi è arrivata alcuni giorni dopo, era il 2 dicembre 2019 e Samuel aveva 4 mesi». **Com'è stata la comunicazione?** «Certamente è stata un momento difficile, ma sono stati disponibili a spiegarci i dettagli e soprattutto ci hanno rassicurato, sia perché oggi ci sono delle terapie disponibili e sia perché la SMA di Samuel è 1.8, ha buone abilità, buone capacità respiratorie e non desatura mai, solo che bisogna aspirarlo spesso. La deglutizione è buona e lo sto allattando». **Vi è stato proposto Spinraza?** «Quattro giorni dopo la diagnosi, il 6 dicembre, mio figlio ha ricevuto la prima infusione e siamo già alla quarta. C'è molto entusiasmo». **Significa che notate dei miglioramenti?** «Da subito è aumentata la mobilità superiore, seppur di poco. Con la seconda infusione è migliorata anche la respirazione e con la terza ha recuperato il quasi totale controllo del capo. Riesce anche a stare seduto, sorretto da noi, per un periodo breve. L'estensione dei movimenti agli arti superiori è ampia». **Samuel se ne accorge? Come reagisce?** «Sembra contento dei miglioramenti, quando inizia movimenti nuovi si osserva le braccia soddisfatto. In generale è generoso con i sorrisi, perfino dopo la puntura intratecale, finita la sedazione, ha già un sorriso per tutti!». **Quando avete incontrato Famiglie SMA?** «Subito alla diagnosi. Abbiamo cercato informazioni con la mente che viaggiava e siamo riusciti a parlare subito con la referente per la Puglia Anita Pallara e con la counselor del Numero Verde Stella Simona Spinoglio. Recentemente siamo diventati soci di Famiglie SMA. Abbiamo ricevuto informazioni preziose e desideriamo far parte di una rete, non restare soli». ■

STELLA risponde

Numero Verde STELLA
800 58 97 38

Ciao, sono la mamma di un bambino con SMA 2. Vorrei sapere quali sono i documenti importanti e i progetti da attivare per ottenere un'inclusione corretta di mio figlio all'interno del percorso scolastico, poiché sono molto preoccupata per questa nuova esperienza.

Buongiorno, consapevoli dell'importanza di una inclusione corretta di suo figlio nel mondo scolastico, ambiente in cui si creano e si rafforzano rapporti, convinzioni, concetti, carattere e competenze per la futura vita dell'individuo, le consigliamo di informarsi a proposito del PEI e del Progetto scuola di Famiglie SMA.

Il **PEI** è il Piano educativo individualizzato in cui insegnanti, famiglia e figure sociosanitarie correlate (neuropsichiatra, psicologo, educatore e altri) collaborano per definire gli obiettivi educativi e didattici da raggiungere con il bambino; insieme agli obiettivi prefissati si scelgono anche i criteri di valutazione e le strategie per raggiungere i punti prestabiliti. È fondamentale che, una volta firmato il PEI, la famiglia possieda una copia cartacea o digitale del documento, poiché in caso di variazioni del piano sopra discusso, o eventuali infrazioni del medesimo, la famiglia abbia i mezzi per dibatterne e mediare con gli insegnanti. Una situazione comune che si verifica nelle scuole statali italiane è quella per cui, per mancanza di fondi, vengono tagliate le ore di sostegno al bambino, senza che la decisione venga comunicata e discussa con i genitori, fornendo poi a posteriori le più varie spiegazioni.

Uno dei progetti più importanti che la nostra Associazione offre per un'inclusione corretta dell'individuo all'interno dell'ambiente scolastico è **"Il progetto scuola di famiglie SMA".** Prevede un percorso di formazione dedicata agli insegnanti, offerta da una counselor specializzata nella atrofia muscolare spinale, per fornire ai docenti le abilità necessarie ad attuare un'inclusione più corretta possibile all'interno della classe del bambino che, talvolta, potrebbe esperire situazioni potenzialmente discriminanti (un esempio di discriminazione potrebbe essere anche solo l'utilizzo di un computer da parte del bambino e non della classe intera).

A CURA DI **Gabriele Vailani**

SOSTIENI Famiglie SMA con una donazione

DONAZIONE IMMEDIATA CON **CARTA DI CREDITO** O **PAYPAL**

BONIFICO BANCARIO	
CAUSALE	Erogazione liberale
C.FISCALE	Il tuo codice fiscale
BENEFICIARIO	Famiglie SMA Onlus
IBAN	IT90K0200805208000003417887

BOLLETTINO POSTALE - Bonifico postale - Posta giro	
CONTO CORRENTE	65702011
IBAN	IT91A0760103200000065702011
INTESTATO A	Famiglie SMA Onlus - Via Re Umberto I, 103-20020 Lainate (MI)
CAUSALE	Erogazione liberale
C.FISCALE	Il tuo codice fiscale

LASCITI

Puoi destinare a Famiglie SMA Onlus una parte dei tuoi beni per sostenere la ricerca scientifica e garantire la migliore qualità della vita dei bambini.

DONA IN MEMORIA DI

Ricordare una persona cara attraverso una donazione che dà speranza a chi affronta una battaglia durissima ha un valore enorme, assoluto, al di là del tempo.

5x1000

- Compila il modulo 730, il CU oppure il Modello Unico;
- Firma nel riquadro dedicato al "Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative...";
- Inserisci il codice fiscale di Famiglie SMA 97231920584

Famiglie SMA
Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale

PER AVERE MAGGIORI INFORMAZIONI
È possibile contattare la segreteria di Famiglie SMA.
Telefono: 345 2599975 **E-mail**: segreteria@famigliesma.org

Con la tua firma a Famiglie SMA

#FIRMAILSOGNO

Con il tuo 5xmille all'Associazione Famiglie SMA sostieni il sogno di un futuro senza SMA.
La ricerca scientifica negli ultimi anni ci ha portato ad un grande traguardo: il primo trattamento farmacologico per la SMA che fino a pochi anni fa sembrava un sogno irraggiungibile.
E non finisce qui, la terapia genica non è più un miraggio.

Nel 2018, infatti, è partito il primo trial in Italia.
Per ogni traguardo raggiunto,
un nuovo grande sogno da realizzare.
Insieme.

Il 5x1000 non è altro che una quota dell'irpef (imposta sul reddito delle persone fisiche), che è il contribuente è tenuto a versare e non comporta nessuna spesa aggiuntiva.

Non sprecare questa occasione.
Sostieni oggi Famiglie SMA,
#FirmailSogno.

DONA IL TUO 5X1000 A FAMIGLIE SMA

#FIRMAILSOGNO

SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITÀ SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEI SETTORI DI CUI ALL'ART. 10, C. 1, LETT A), DEL D.LGS. N. 460 DEL 1977

FIRMA *Mario Rossi*

codice fiscale del beneficiario (eventuale) 97231920584

CODICE FISCALE **97231920584**

L'atrofia muscolare spinale è una malattia genetica degenerativa di età pediatrica

Per un futuro senza SMA.

FamiglieSMA

Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale