



L'evento realizzato da Famiglie SMA e OMaR con il contributo non condizionante di Novartis e il patrocinio dei Centri NeMO.

“HAI MAI VISTO UN UNICORNO”? ACCENDE I RIFLETTORI SULLA SMA: IL 27 SETTEMBRE A ROMA SI GUARDA AL FUTURO

A Palazzo Merulana la proiezione del documentario dedicato all'atrofia muscolare spinale. Un momento di confronto tra clinici, pazienti e istituzioni per parlare di limiti e possibilità nel mese dello Screening Neonatale Esteso.

27 settembre ore 17 - 19

Palazzo Merulana, Via Merulana 121 – Roma

Guarda il trailer di “Hai mai visto un Unicorno?”

<https://www.youtube.com/watch?v=2WHMV06pJcM>

Aurora ha 6 anni e parla, ride, mangia da sola. **Antonio** ne ha uno e si alza in piedi, sfoglia i primi libri. Sono gesti quotidiani e apparentemente semplici, ma **straordinari** se si pensa che hanno la SMA1, la **forma più grave di atrofia muscolare spinale**, una patologia genetica rara che indebolisce progressivamente i muscoli rendendo difficili gesti quotidiani come sedersi e stare in piedi, nei casi più gravi deglutire e respirare. **Due storie impensabili fino a qualche anno fa e oggi incredibilmente possibili grazie ai progressi della scienza e delle terapie.**

Sono loro i **piccoli protagonisti del cortometraggio “Hai mai visto un unicorno?”**, prodotto da Famiglie SMA, Osservatorio Malattie Rare (OMaR) e GoGo Frames e realizzato con la regia di Antonella Sabatino e Stefano Blasi.

Il documentario - già presentato al Giffoni Film Festival - torna ora nuovamente sul grande schermo **mercoledì 27 settembre a Roma** (Palazzo Merulana, dalle ore 17).

Una **proiezione speciale per guardare al futuro della patologia**, a cui seguirà un dibattito tra **clinici, pazienti e istituzioni.**

L'evento, realizzato da **Famiglie SMA** e **OMaR - Osservatorio Malattie Rare** con il contributo non condizionante di **Novartis** e il patrocinio dei **Centri Clinici NeMO**, è voluto per tornare a confrontarsi sulle **nuove possibilità ma anche i limiti che deve affrontare chi oggi convive con la SMA**: dalle barriere sociali a quelle linguistiche, dai problemi architettonici a quelli normativi, molti sono ancora i temi che necessitano di un'adeguata risposta.

L'incontro è stato organizzato non a caso nel mese di sensibilizzazione dello **Screening Neonatale Esteso (SNE)**, uno dei principali strumenti di contrasto alla SMA.

Se fino al 2017 non esistevano terapie per l'atrofia muscolare spinale, oggi grazie al progresso della scienza si hanno diverse opzioni, tra cui quella **genica**, che interviene direttamente sul difetto genetico con un'unica somministrazione. È la terapia dei protagonisti del documentario, Antonio e Aurora, la stessa di cui **ad oggi in Italia hanno usufruito 110 bambini**.

L'efficacia della terapia genica, come delle altre, dipende soprattutto dalla tempestività: quanto prima si interviene, tanto migliore è la risposta del farmaco.

Per questo clinici e pazienti chiedono da tempo **lo Screening Neonatale per la SMA: è un test genetico che individua nel bambino appena nato la presenza della patologia, permettendo di intervenire subito con i migliori risultati possibili.**

Era il 2019 quando è iniziato il primo progetto pilota di Screening e il 2021 quando il Gruppo di lavoro presso il Ministero della Salute ha dato il suo parere positivo per estenderlo in tutta Italia. **Ad oggi manca però ancora il decreto per rendere questo diritto effettivo** per tutti i nuovi nati del nostro Paese ed è al momento garantito solo in sette Regioni che, riconoscendo l'importanza di questo strumento di diagnosi, hanno ritenuto di darvi attuazione attraverso atti normativi propri.

L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE è una malattia genetica rara che colpisce un neonato ogni 10.000 e si stima che in Italia nascano circa 40/50 bambini affetti da SMA ogni anno.^{1,2} A fronte di questa definizione e dei dati, la percezione è che riguardi poche persone. La prospettiva però cambia se guardata attraverso la lente delle **malattie rare in generale: nel nostro Paese, i malati rari sono compresi tra 2 e 3.5 milioni, di cui il 70% sono bambini.**³

FAMIGLIE SMA è un'associazione costituita da persone affette da Atrofia Muscolare Spinale e dai loro familiari. Nata nel 2001, dalla tenacia di un papà, come Organizzazione

¹ Anderton RS and Mastaglia FL. Expert Rev Neurother. 2015;15(8):895-908

² National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy. <http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/>. Accessed October 9, 2018

³ <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>

non lucrativa di Utilità Sociale da anni è in prima linea per combattere l'Atrofia Muscolare Spinale, malattia genetica rara, ed è cresciuta sino a diventare un punto di riferimento per medici e ricercatori scientifici e per tutte le famiglie di bambini e adulti con SMA. Da dicembre 2022 Famiglie SMA è ufficialmente iscritta nel Registro Unico del Terzo Settore quale Associazione di Promozione Sociale con la denominazione: Famiglie SMA APS ETS. L'associazione conta sul supporto di 437 soci e si avvale dell'esperienza di una Commissione Medico-Scientifica composta da 6 esperti.

OMaR - OSSERVATORIO MALATTIE RARE è un organo di informazione e comunicazione digitale, il primo ad essere interamente dedicato alle malattie e ai tumori rari. Fondato nel 2010 da Ilaria Ciancaleoni Bartoli, OMaR oggi non è solo un'agenzia giornalistica specializzata, ma è anche riconosciuto come una delle più affidabili fonti di informazione sulle patologie e i tumori rari. Oltre a essere costantemente aggiornato su queste tematiche, OMaR è un progetto dedito ai pazienti, ai caregiver, ai clinici, ai ricercatori e a chiunque abbia a cuore la salute delle persone con malattia rara e la qualità della loro vita.

NOVARTIS sta interpretando in modo nuovo la medicina allo scopo di migliorare e prolungare la vita delle persone. Forniamo farmaci ad alto valore per rispondere alle principali sfide sanitarie attraverso una leadership tecnologica in R&D individuando modi innovativi per espandere l'accesso ai nostri trattamenti. Impegnati a scoprire nuovi farmaci, siamo stabilmente tra le prime aziende al mondo negli investimenti in ricerca e sviluppo. A livello mondiale, circa 106 000 persone di oltre 140 diverse nazionalità lavorano in Novartis. Ulteriori informazioni su www.novartis.it e www.novartis.com. @NovartisItalia è anche su Twitter e LinkedIn.

UFFICIO STAMPA FAMIGLIE SMA - GDG PRESS

Michela Rossetti: 3479951730; gdgpress@gmail.com
Ilenia Visalli: 3293620879; ilenia.visalli@gdgpress.com

UFFICIO STAMPA OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMaR)

Arianna Cioffi: +39 339 2704221; cioffi@rarelab.eu
Rossella Melchionna: 334 3450475; melchionna@rarelab.eu