



Famiglie SMA è l'associazione nata nel 2001 da famiglie e persone che ogni giorno affrontano nella loro quotidianità l'atrofia muscolare spinale. Attiva in tutta Italia, sostiene i nuovi genitori al momento della diagnosi ed è una rete di appoggio e informazione costante per tutti i pazienti e chi sta loro vicino. Punto di riferimento per le novità mediche e normative, informa le famiglie sugli sviluppi della ricerca scientifica, sulle terapie e sugli ausili disponibili e sull'assistenza a cui hanno diritto da parte delle istituzioni pubbliche.

Si batte per ottenere provvedimenti legislativi a favore delle persone con SMA e sostiene la ricerca scientifica promuovendo l'organizzazione di sperimentazioni cliniche di farmaci e terapie favorendo la partecipazione degli enti di ricerca italiani all'estero. L'associazione si impegna da sempre per garantire a ogni paziente l'accesso alle cure, fornendo supporto logistico ed economico alle famiglie, e offre consulenza e supporto psicologico costanti attraverso il Numero Verde Stella. Famiglie SMA conta sul supporto di 305 soci, oltre 200 volontari e collaboratori, e si avvale dell'esperienza di una Commissione Medico-Scientifica composta da 6 esperti.

### *Cos'è l'Atrofia Muscolare Spinale?*

Acronimo di atrofia muscolare spinale, la SMA è una malattia rara (prima causa di morte genetica infantile) in cui si perdono progressivamente i neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Colpisce soprattutto in età pediatrica e rende difficili i gesti quotidiani come gattonare, sedersi e stare in piedi, controllare il collo e la testa; nei casi più gravi deglutire e respirare.

I dati in Italia: 1 persona su 40 è portatore sano. 1 bambino su 6.000 nati vivi è affetto da SMA. 40-50 bambini nascono ogni anno con la SMA.

La SMA è classificata in tre forme in base alla gravità con cui si manifesta:

#### *SMA Tipo 1 Acuto (grave)*

La forma di SMA più diffusa è anche quella più grave, il tipo I, che può essere mortale nei primi mesi di vita e richiede un'assistenza continuativa altamente specializzata.

#### *SMA Tipo 2 (cronico)*

La diagnosi del tipo II della malattia viene quasi sempre formulata prima dei due anni di età, con una netta maggioranza di casi diagnosticati tra i 6 e i 18 mesi. I bambini affetti da questo tipo mostrano una generalizzata debolezza dei muscoli, ma possono riuscire a stare seduti senza bisogno di sostegno.

#### *SMA Tipo 3 (lieve)*

La diagnosi del tipo III della malattia viene effettuata ad un'età variabile che va da poco dopo i diciotto mesi di età alla prima adolescenza. Tutti i pazienti sono in grado di deambulare autonomamente e nella maggior parte dei casi non perdono tale abilità nell'età giovane/adulta.