

Terapia Individuato il primo bambino per il trial nella cura dell'Atrofia Muscolare Spinale. Speranza nelle famiglie

Piccolo eroe di cristallo arruolato contro la Sma

Momento storico: la sperimentazione di quattro farmaci è entrata nella fase clinica

Veronica Meddi

Piccoli eroi combattono. Ognuno come può, in prima persona, con i mezzi che ha a disposizione. Ma tutti gli eroi hanno un'arma che li accomuna: la voglia di vivere. E questo, che è un fatto sacrosanto, li trasforma nell'immediato in eroi grandi. La tragedia arriva con l'atto della conoscenza, decantavano gli antichi greci. Dando un nome, per quanto complicato da pronunciare, a tutti quei sintomi che affliggono il piccolo eroe, i genitori hanno potuto, unendosi, trasformare il «sapere» in «agire».

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce le attività naturali, per diritto, ai bambini, come gattonare quando sono piccoli,

camminare, controllare il collo e la testa, deglutire.

E come si fa ad accettare una condanna del genere per il proprio figlio? Una volta a casa, saputa la diagnosi, come si fa ad andare avanti?

Per amore, solo per amore. I genitori amano con forza, coraggio, ottimismo. Malgrado tutto. E i genitori di Famiglie SMA vogliono trovare la cura finanziando la ricerca scientifica e un'assistenza in grado di accompagnare per mano i bambini malati. Ecco che il primo bambino, piccolo eroe di cristallo, si arruola per la terapia genica per la cura dell'Atrofia Muscolare Spinale. La fase è cruciale. Sono ben quattro, infatti, i farmaci la cui sperimentazione sarebbe entrata nella fase clinica umana. In questo inizio maggio 2014, la scienza ha segnato un altro punto a favore della vita e della sua dignità, quest'ultima mai da trascurare, né sottovalutare, e uno di questi farmaci ha già terminato il percorso con

risultati molto soddisfacenti. Si riaccendono le speranze. È un momento storico nell'avanzamento della ricerca per la cura della SMA, che per la prima volta lascia l'ambito preclinico ed entra a tutti gli effetti nel concreto del trial clinico umano. L'incoraggiamento, spazio al raggio di speranza, che non va mai persa di vista, arriva dopo i risultati dello studio internazionale Trophos che ha da poco terminato il percorso Clinico. Ma anche altri approcci terapeutici stanno per avvicinarsi alla fase clinica.

Sono in atto, infatti, le ultime fasi di preparazione burocratica per far partire uno studio multicentrico con il farmaco ISIS-SMNRx, dopo che le fasi 1 e 2 negli Stati Uniti hanno dimostrato l'assenza di effetti collaterali e data qualche indicazione di efficacia. Sembra che stiano per entrare in fase 1 il Quinazoline, prodotto dalla Pfizer, e un nuovo farmaco della PTC/Roche. Quest'ultimo ha mostrato dei risultati signifi-

ficativi sul modello murino; si attendono ora, con molte aspettative, le sue possibili applicazioni. L'associazione italiana Famiglie SMA ha lavorato sin dal principio per arrivare, non solo a sperare, ma a toccare con mano, una possibilità tanto importante.

Ora è il momento, e Famiglie SMA è pronta ad affiancare i ricercatori avendo stimolato la creazione di una rete clinica nazionale, sia per quanto riguarda le banche dati dei bambini per gli arruolamenti attraverso il Registro dei Pazienti, sia per la segnalazione dei Centri Clinici d'eccellenza. Durante la Conferenza Europea sulle Malattie Rare e i Farmaci Orfani 2014 svoltasi a Berlino lo scorso fine settimana, Famiglie SMA è stata convocata dalla casa farmaceutica americana Biogen Idec che sta collaborando con la ISIS farmaceutica e intende coinvolgere nei prossimi mesi l'Italia per la fase 3 del trial del farmaco ISIS-SMNRx.

Togliere spazio alla stordente sensazione liquida di disperazione, insieme è possibile.

Manifesto Il richiamo dei genitori dei piccoli malati «sconosciuti»



Incontro a Berlino

Tra Adam Gluck sr dir. e Luca Binetti del Consiglio Direttivo di Famiglie Sma

Luca Binetti

«Affideremo i nostri figli per i trial per creare un rapporto di fiducia»

