

MALATTIE RARE
Atrofia muscolare spinale

SMA

Il racconto di una rivoluzione



TOGETHER IN SMA™

CREDITS

Editore: Biogen Italia

Autore: Claudio Barnini

Editing e grafica: Edelman - Digital Machine

Stampa: A.G. BELLAVITE Srl

Chiuso in tipografia a settembre 2018

SMA

Il racconto di una rivoluzione

Malattie rare

Atrofia muscolare spinale (SMA)

di Claudio Barnini

7

INTRODUZIONE

Perché questo libro bianco sulla SMA: il racconto di una rivoluzione
Nota dell'autore Claudio Barnini

11

PREFAZIONE

A cura del Prof. Walter Ricciardi, Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità

17

CAPITOLO I

SMA: ieri, oggi e domani.

Standard of care, registri, centri specializzati, ricerca: ne parlano il Prof. Eugenio Mercuri - Policlinico Universitario "A. Gemelli" di Roma - e il Dott. Enrico Bertini - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma

31

CAPITOLO II

Vivere con la SMA: Associazioni e pazienti tra cambiamenti, sensazioni e una migliore qualità della vita

Interviste a Famiglie SMA, ASAMSI, UILDM

53

CAPITOLO III

Dialogo, confronto e formazione verso nuovi modelli di gestione del paziente con SMA: il progetto SMA Lab

Intervista alla Dott.ssa Valeria Tozzi

61

CAPITOLO IV

SMA: i costi indiretti della malattia sempre più alti incidenti sulla vita dei malati e dei loro familiari

L'analisi del Prof. Francesco Saverio Mennini

71

CAPITOLO V

La SMA e la Comunicazione: approccio e parole chiave nell'era di Dottor Google e delle "fake news". Lo spot di Checco Zalone un modo nuovo (e vincente) di parlare della malattia

Interviste a Rossella Sobrero, esperta di comunicazione sociale, e Anita Pallara di FSMA

79

CONCLUSIONI

SMA, il futuro è già qui

I cambiamenti in arrivo impongono una sorta di manifesto programmatico che impegni tutti in un unico obiettivo: sconfiggere la malattia

93

CHI È BIOGEN

L'azienda
La ricerca
Biogen in Italia

99

RINGRAZIAMENTI

INTRODUZIONE

Nota dell'Autore

Di Claudio Barnini

Da bambino avevo un problema. Non sapevo che nome avesse ma conoscevo i suoi effetti su di me. In pratica mi fratturavo le ossa con una facilità disarmante. A memoria ne ricordo un totale di 16. Ero un dramma per mia madre, soprattutto, che aveva il terrore che mi facessi male ovunque. Non era questione di stare attenti. Succedeva e basta. Una volta ero sul letto, avrò avuto 5/6 anni, mi stavo rotolando quando per non cadere giù misi il braccio in terra. E crac, si rompe. Testa, spalla, ginocchio, dita, gomito, braccia: negli anni non c'è stato un osso sano. Il fatto è che oltre al dolore fisico, quello psicologico era enorme. Non potevo giocare a pallone con gli amici, correre, andare al luna park, montare in bicicletta: tutto era un pericolo. Questo fino ai 18 anni più o meno, poi con la fine della crescita la tempesta ormonale deve avere sistemato tutto. O almeno così mi dissero.

Quel problema si chiamava osteogenesi imperfetta, allora si diceva semplicemente "ossa cristalline". Purtroppo, ho scoperto tardi che fosse una malattia genetica ed ereditaria. Quando mia figlia a 8 anni si è rotta il femore e da lì è uscito fuori il "problema".

Questa premessa autobiografica è utile secondo me per spiegare il rapporto che ho avuto scrivendo questo libro sulla SMA. Una malattia rara ben più grave della mia che nella sua forma più grave colpisce in larga parte i bambini, spesso piccolissimi. Dove tutto è un problema, dal respirare al mangiare. Dove diventa un'impresa lo stesso vivere, se non ci fossero quei santi dei genitori a starci accanto (non

finirò mai di ringraziare mia madre per la pazienza nel mio caso...).

Un bambino non dovrebbe conoscere lacrime, sofferenze, né tantomeno vivere in ospedale o in un letto a casa. Un bambino dovrebbe essere libero alla sua età, piccolo o grande che sia, di abbracciare la mamma, dare calci a un pallone, divorarsi un gelato, tuffarsi al mare, ecc. E soprattutto la vita non dovrebbe essere ladra di sogni ma dispensatrice. Ho scoperto poi con dolore che i genitori dei piccoli malati, invitati a rappresentare la SMA, la dipingono come un grande buio, o peggio ancora un perfido drago. E il desiderio più grande è quello di arrivare un giorno ad uccidere il drago.

Anche gli adulti affetti da SMA hanno voglia di combattere e sconfiggere questo drago. Perché questa malattia non colpisce solo i bambini ma anche i grandi. Riducendone spesso la qualità della vita nelle sue varie accezioni: familiare, lavorativa, sociale... Ma i grandi come i piccoli dimostrano grande voglia di combattere. Del resto, anche io, all'interno della mia "piccola" malattia, non mi sono mai arreso. Giocavo pur sapendo di farmi male, non mi tiravo mai indietro perché non volevo sentirmi limitato dalla mia fragilità. E quando mia madre mi urlava contro l'ennesimo perché, io replicavo: "Perché io sono come gli altri". Ecco questo desiderio di far sentire tutti uguali, divisi solo da un brutto percorso di vita che si spera più breve possibile, mi ha spinto e invogliato a fare questo libro bianco sulla SMA. Come riuscirci? Semplicemente aiutando malati e familiari nella conoscenza della malattia, nei progressi della ricerca, nel far sentire il paziente al centro della patologia. Ma non come bersaglio, bensì fulcro di tutto il sistema. Voce indispensabile, autorevole, unica.

Istituzioni, medici, ricercatori, associazioni pazienti, economisti, comunicatori in fondo sono

tutti invitati al tavolo della malattia. Ciascuno col suo ruolo, ciascuno legato però all'altro in un progetto imprescindibile: sconfiggere la SMA. Un primo passo verso quella direzione c'è con la nuova terapia ad oggi disponibile, ed è importante parlare di miglioramenti della qualità della vita, perché sono stati fatti davvero dei passi da gigante, forse impensabili. Ma un domani chissà, potrebbe arrivare la terapia che vince la malattia. Partendo da quegli screening neonatali divenuti importantissimi oggi. Per questo ognuna di queste componenti è bene che lavori fianco a fianco, faccia rete insieme condividendo esperienze e scoperte. Perché due sono le cose che sfiancano la resistenza del paziente: il sentirsi isolato e capire che non c'è terapia. Solo e senza speranza, muore prima.

Il ruolo di un bravo giornalista, come diceva Hemingway, non è solo quello di raccontare delle emozioni ma di suscitare. Facendo mio questo insegnamento ho cercato di non parlare esclusivamente della malattia ma di narrare la "storia della sua rivoluzione", attraverso anche e soprattutto i sentimenti, le testimonianze, le esperienze. Con la speranza che questo libro possa diventare un compagno di viaggio. Non piacevole, ma utile. Non aulico, ma semplice. Per tutti. Perché tutti noi vogliamo uccidere il drago cattivo, no?

PREFAZIONE

a cura del professore Walter Ricciardi, Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)

“La ricerca scientifica ha già visto cose che noi ora non potremmo neanche immaginare”: così recita lo slogan dell'ultimo spot dell'Associazione Famiglie SMA.

Sembra suonare come una promessa o, almeno, come un auspicio. Di certo è un impegno da onorare. Per chi presiede le istituzioni sanitarie, per chi lavora nel chiuso dei laboratori di ricerca, per le famiglie che si impegnano fianco a fianco per far emergere i bisogni di chi è colpito da patologia e per spiegare a tutti, medici compresi, l'altro lato della malattia, ad essa indissolubilmente legato nella prospettiva della cura. E la ricerca finora molto ha mostrato ciò che un tempo non potevamo immaginare. Ciò che conta è camminare ostinatamente e coltivare il sogno, ma anche la speranza, soprattutto quando i ricercatori si imbattono nel dolore dei malati e delle loro famiglie, di fare in tempo e che la scienza arrivi presto, prima che l'abbia vinta la malattia.

Ma la scienza non fa miracoli. Dal laboratorio al letto di un malato i tempi della cura non sono quelli della storia naturale della malattia. Produrre un'evidenza, soprattutto per malattie come la SMA è una strada da percorrere in un sentiero tortuoso, reso ancor più difficile dalla scarsità di pazienti necessari a produrre in modo sicuro ed efficace quelle evidenze capaci di trasformare un'ipotesi in una cura. Ed è per questo che i passi fatti avanti in questo settore, per quanto siano attualmente giocati sul piano della riduzione dei sintomi e del miglioramento della qualità della vita, rappresentano, per una malattia considerata fino a ieri irriducibile, il segno di un orizzonte che si apre alla possibilità reale di

trovare una cura. Ed è compito di tutti, inclusi i decisori politici, agevolare questi percorsi, costruire rotaie efficienti, tarate sul metodo scientifico, perché nessuno stregone, si metta su quei binari a vendere illusioni a chi purtroppo, ancora, non ha un'alternativa reale.

Ma cos'è che oggi più di ogni altra cosa spinge in avanti la possibilità di fare ricerca? Le collaborazioni, innanzitutto, – ormai imprescindibili - a livello nazionale e internazionale, che sono un'altra delle autostrade su cui deve necessariamente correre la conoscenza. Progressi che camminano su una rete e che possono crescere solo al suo interno poiché nessuna tessera del mosaico della conoscenza, da sola, ci restituisce il quadro. Il cammino, dunque, raggiunge nuovi traguardi ormai all'interno di un network che si rimodula spesso anche al suo interno disegnando nuove prospettive a cui legare lo sviluppo della ricerca tutta ma, in particolare, quella per le malattie rare.

Le malattie rare sono un gruppo ampio ed eterogeneo di patologie, per lo più croniche, disabilitanti, con scarse terapie risolutive, accomunate dalla bassa prevalenza: ognuna colpisce 5 su 10000 persone, in Europa. Ma l'avanzamento nella conoscenza di ogni patologia rara in questo campo è estremamente fertile per la medicina tutta. Il loro studio è infatti prezioso anche per la comprensione dei meccanismi di molte patologie croniche e neurodegenerative e rappresenta perciò un modello particolarmente prezioso nel bagaglio della conoscenza.

Un cammino che, possiamo dire, sta correndo veloce, sta aumentando il ritmo anche se non dobbiamo dimenticare che i tempi della ricerca non saranno mai quelli che imporrebbero il vissuto dei malati e delle loro famiglie. La vita di tutti i giorni non si ferma. I bambini con SMA, così come le loro famiglie, si trovano quotidianamente a confrontarsi con la complessità della patologia, ad affrontare vissuti di solitudine, isolamento, impotenza, ancor più presenti rispetto ad

altre patologie che richiedono, in attesa di una cura, politiche inclusive sociali e assistenziali. E proprio nel guardare alle Associazioni di familiari, che sviluppano in questa prova una resilienza non comune, cresce sempre più per noi il dovere di non abbassare la guardia. Essi intanto, mentre la ricerca cammina, imparano un altro modo per resistere al dolore che si traduce in un impegno quotidiano a cercare strategie non solo per sopravvivere a malattie senza cure ma anche a essere sempre più visibili di fronte alle istituzioni e alla ricerca. I malati e le loro Associazioni, infatti, hanno fatto della comunicazione uno degli strumenti principe per cercare anche loro, come accade per malattie che ci sono più familiari e di fronte alle quali vi è una più facile empatia, di spiegare che anche la loro istanza di cura e di assistenza è una priorità altrettanto urgente per la società tutta.

E lo hanno fatto in tanti modi, istituzionali e non. Meravigliosamente creativi, a volte, come nel caso dello spot che l'Associazione Famiglie SMA ha realizzato con l'attore Checco Zalone: dissacrante, divertente, pluripremiato, politicamente scorretto, comunicativamente perfetto.

Perché non basta implementare la ricerca, è necessario anche comunicarla, perché la comunicazione esprime quel mondo, ne spiega i protagonisti ma anche i suoi destinatari che, con i loro limiti, umanissimi, come nel caso del personaggio di Checco Zalone, infastidito dalla prossimità alla malattia, ma aiutato anche dall'ironia che sconfigge quel limite, ci mostra come la ricerca ci riguarda tutti, "sani" e malati, nessuno escluso.

#Vedremocose è il claim che l'Associazione di famiglie SMA ha tratto invece dall'ultimo spot. E noi ci auguriamo di vederle davvero e che a mostrarcele sia un'alleanza intera che parte dalla ricerca per stringere in un cerchio, malati, famiglie, medici, scuole, cittadini. E le vogliamo vedere con gli occhi di una ragione che sa essere umana e che sa attendere attraverso una strada dritta sulla quale non spuntano i miracoli, ma i frut-

ti di un lavoro complesso e comune. Ciò che invece non vogliamo e non dobbiamo più vedere è il mercato delle illusioni che del dolore ne fa una fiera. E per questo dobbiamo impegnarci tutti. A non imboccare scorciatoie illusorie e a proseguire il sentiero con fatica e pazienza. Lo dobbiamo alla piccola Sofia e a tutti i bambini come lei.





CAPITOLO I

CAPITOLO I

SMA: ieri, oggi e domani

Il passato e il futuro della malattia racchiusi in pochi anni. Come sono cambiati standard di cura, registri, centri specializzati, ricerca. Ne parliamo con il professor Eugenio Mercuri e il dottor Enrico Bertini

E' bene dire subito che di atrofia muscolare spinale (SMA) si muore. La forma più grave della malattia, la SMA di tipo 1, mostra sin dalla nascita o nei primi mesi di vita i suoi effetti deleteri, in quanto comporta una grave debolezza muscolare progressiva e debilitante. L'atrofia muscolare spinale è una patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. La SMA colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 e a tutt'oggi rappresenta la più comune causa genetica di morte infantile. Ma tutto questo attiene al mondo di ieri, perché oggi qualcosa sta cambiando. Per fortuna in meglio e rapidamente, sia nella conoscenza della malattia che nell'ambito clinico-terapeutico. La svolta rivoluzionaria porta una data precisa, 11 ottobre 2017. Quel giorno infatti è stata autorizzata l'immissione in commercio di un nuovo trattamento dell'atrofia muscolare spinale (SMA) causata da mutazioni o delezioni del gene SMN1 situato sul cromosoma 5q (la SMA-5q è la forma più comune della malattia e rappresenta circa il 95% del totale dei casi di SMA). Questo nuovo trattamento sta aprendo spiragli impensabili prima d'ora. E per spiegare in dettaglio ciò che era la SMA, quello che è diventata oggi e so-

“La SMA colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 ed è la 1° causa genetica di morte infantile”

“11 ottobre 2017: accessibile il primo trattamento per la SMA. È la svolta”

prattutto quello che sarà domani, abbiamo pensato di coinvolgere direttamente chi questa malattia la affronta tutti i giorni, la conosce bene e ne segue anche l'evoluzione: il professor **Eugenio Mercuri**, Professore Ordinario della Cattedra di Neuropsichiatria infantile dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e Direttore dell'Unità operativa di Neuropsichiatria infantile del Policlinico A. Gemelli, e il dottor **Enrico Bertini**, Neurologo, responsabile dell'Unità di Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dipartimento dei Laboratori dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

E' proprio il dott. Bertini che ci fa un quadro della malattia. *“Parliamo di una patologia – dice – che si dimostra tra l'altro in varie forme di gravità clinica: SMA1, forma grave o subacuta che esordisce nei primi 6 mesi di vita con evoluzione letale entro due anni di vita con un picco di mortalità attorno 8/9 mesi di vita; SMA 2, forma ad andamento essenzialmente cronico, bambini che non arrivano a camminare, costretti alla posizione seduta; una forma anche cronica che coglie il bambino quando inizia a camminare o quando già cammina, entro i 3 anni di età, è la forma SMA3a, mentre se la malattia insorge dopo i 3 anni di età si classifica come forma di SMA3b, e se insorge in periodo adulto dopo i 18 anni viene definita come SMA4”.*

Dopo questa doverosa rappresentazione della malattia, addentriamoci ora sui cambiamenti avvenuti in vari aspetti. Uno di questi riguarda gli standard di cura, che proprio negli ultimi anni hanno subito profondi mutamenti mentre altri se ne preannunciano. Lo stesso professor Mercuri ne evidenzia la portata. *“Diciamo che più che di cambiamenti nel trattamento bisogna parlare più globalmente di cambiamenti nella storia naturale. – afferma il Professore – Questa malattia negli ultimi anni ha subito delle trasformazioni che si sono finora in gran parte verificate per il miglioramento degli standard di cura. Dieci*

anni fa sono state pubblicate delle linee guida relative a standard di cura che hanno fornito delle raccomandazioni importanti sulla presa in carico clinica non solo nei centri dedicati alle malattie neuromuscolari ma anche nella routine clinica a livello locale, dando indicazioni ai medici di famiglia e alle famiglie stesse su come migliorare degli aspetti clinici relativi alla malattia. Queste raccomandazioni, introducendo per la prima volta l'importanza di avere dei monitoraggi attenti di alcuni aspetti della patologia stessa, hanno portato ad un aumento della sopravvivenza ed alla riduzione e prevenzione di molte complicanze. Pensiamo agli aspetti respiratori dove molti bambini, soprattutto con la forma intermedia, fino a qualche anno fa presentavano diversi episodi che richiedevano il ricovero ospedaliero, anche prolungati, con un impatto molto forte sulla loro vita, e col rischio anche di dar seguito a tutta una serie di complicanze. L'introduzione degli standard di cura in questo caso ha comportato l'uso dell'apparecchio che facilita la tosse o di farmaci che usati in maniera precoce hanno fatto determinare una diminuzione dell'ospedalizzazione e delle complicanze associate alle infezioni protratte, quali ad esempio la perdita di peso. C'è stata anche una sopravvivenza maggiore nei casi più gravi della malattia, e una serie di miglioramenti anche a livello fisioterapico, ortopedico, nutrizionale che hanno determinato un miglioramento dei quadri clinici". Ovviamente queste prime linee guida hanno fatto da apripista e generato nuove esigenze che hanno recentemente portato ad una loro revisione, come conferma lo stesso professore. "Nel 2016 – prosegue Mercuri – è iniziato infatti un processo culminato ed ultimato nel 2017 dove un consorzio internazionale ha organizzato dei gruppi di esperti specifici per ciascun aspetto di cura coinvolgendo un gruppo ristretto di medici che a loro volta coordinava il lavoro di un gruppo più ampio di esperti nella stessa tematica. Per ciascun aspetto di cura sono state dapprima identificate le aree di criticità, e in contemporanea è stato fatto un lavoro di ricerca bibliografica per mettere in

“Le linee guida sugli standard di cura hanno portato a un aumento della sopravvivenza e alla riduzione di complicanze”

rilievo l'evidenza clinica già riportata in letteratura, e laddove non ci fosse, iniziare una discussione tra esperti per cercare di ottenere un consenso. Un processo abbastanza complesso per durata e numeri di incontri, esitato in due lavori pubblicati nel 2017 dove vengono riportate tutte queste raccomandazioni. Una delle novità è il tentativo di migliorare e implementare una maggiore prevenzione, fornendo indicazioni alla famiglia e ai medici del territorio. Ad esempio: cosa fare con un bambino che deve essere ricoverato? Vengono fornite una serie di informazioni pratiche su come gestire in anticipo alcune criticità mediante la ricognizione di esperti in zona, delle strutture esistenti e di istruzioni condivise in anticipo con gli enti locali su cosa fare nel caso di un evento acuto, cosa dire al personale dell'ambulanza o del pronto soccorso, quali apparecchi portare da casa, ecc. Passi importanti perché, al di là dei risultati spesso eccellenti ottenuti nei centri esperti cosiddetti terziari, queste raccomandazioni si preoccupano degli aspetti quotidiani che spesso mettono in difficoltà i pazienti e le loro famiglie. Nell'arco di 10 anni c'è stata un'evoluzione molto positiva. La forma grave ad esordio nei primi mesi di vita è rimasta tale ma le opzioni di intervento per le famiglie sono cambiate. Se una volta la scelta era limitata a due opzioni 'estreme', fare una tracheotomia al proprio bambino oppure fornire solo cure palliative, oggi le famiglie possono scegliere di aiutare i propri figli con diverse opzioni, soprattutto a livello respiratorio con metodiche non invasive e nutrizionali che hanno determinato un aumento della sopravvivenza e soprattutto della qualità di vita. Nelle forme meno gravi, specie nella forma intermedia in cui i bambini non acquisiscono mai la capacità di camminare, la prevenzione respiratoria e nutrizionale e in parte ortopedica hanno fortemente ridotto la comparsa e la gravità di molte complicanze e hanno ridotto la velocità di progressione della malattia. Questi risultati sono molto importanti e ci si augura che le nuove linee guida contribuiscano ulteriormente a ridurre il carico di assistenza per questa malattia che

resta comunque molto invalidante”.

Il tema della centralità del paziente è uno dei più attuali nel mondo sanitario e quando, come nel caso della SMA, parliamo di malati che nei casi più gravi sono bambini, farli sentire al centro di un nuovo progetto terapeutico che combatte la malattia diventa davvero prioritario. Così come è importante la presa in carico. Oggi molto è cambiato e anche in futuro ci attendiamo notevoli sviluppi perché, come dice Bertini, *“siamo in una fase importante, in quanto la SMA è una di quelle malattie rare, per di più croniche, che incominciano a ricevere una nuova terapia finalmente esistente. Ci attende un paradigma nuovo, determinante. Eravamo abituati ad affrontare una patologia che era progressiva e le cui uniche cure erano di tipo palliativo, ora abbiamo buone risposte anche se diverse a seconda proprio della gravità clinica e della tempistica in cui la terapia viene somministrata dall'esordio dei sintomi. Ad esempio nella SMA di tipo 1 la malattia ha una evoluzione rapida ed abbiamo capito che la tempistica del trattamento deve avere il carattere dell'urgenza. Logico quindi anche prevedere che prossimamente sia prevedibile una revisione dei protocolli terapeutici e di presa in carico in virtù proprio di questi nuovi trattamenti. Quanto più conosciamo gli effetti delle terapie sulla malattia SMA, tanto più saremo in grado di offrire una comunicazione esauriente e dare aspettative più verosimili ai genitori. Questo è importante. La tempistica della somministrazione della terapia è basilare: prima si trattano i pazienti e meglio è. E questo porta a considerare lo sviluppo dello screening neonatale per la SMA. L'approccio presintomatico ha già portato ad evoluzioni terapeutiche determinanti per una serie di malattie rare, e la diagnosi precoce e presintomatica è diventata una possibilità fondamentale per poter aspirare ad una qualità di vita migliore. La presa in carico cambia molto a questo punto perché i pazienti con disabilità residua saranno sempre più esigenti in quanto avvertono un contesto diverso*

“La tempistica della somministrazione della terapia è basilare e questo porta a considerare lo sviluppo dello screening neonatale per la SMA”

in cui vivono in maniera tangibile il miglioramento della funzione motoria. Dobbiamo ancora verificare bene che aspettative di trattamento possiamo dare a questo punto a bambini già tracheotomizzati o con forti disabilità fisiche. Sarà certamente una scelta difficile concordare con i genitori la continuazione o meno di un trattamento se la terapia ha semplicemente restituito qualche movimento antigravitario delle dita delle mani o qualche cenno di movimento delle spalle. Qui entriamo nel campo di quanto questi trattamenti saranno in grado di modificare la qualità della vita dei pazienti ed il carico assistenziale dei familiari. Prevediamo a tal proposito profondi cambiamenti alla luce proprio dei progressi terapeutici. Per un anno abbiamo trattato con modalità compassionevole bambini affetti soprattutto dalla forma grave di SMA1 (un numero importante, oltre 130 bambini, il più alto di tutta Europa) e abbiamo registrato che in generale in Italia prevale un atteggiamento conservativo delle famiglie che sono disposte a qualsiasi sacrificio pur di mantenere in vita il loro figlio, seppure ci sono stati casi in cui alcuni genitori hanno deciso di non continuare il trattamento nonostante i risultati positivi, perchè non si sentivano in grado di affrontare la grave disabilità cronica residua del figlio. Queste esperienze ci insegnano che è importante stare a fianco dei genitori in questi casi limite e che è essenziale sapere interagire con le aspettative dei genitori, per aiutarli a compiere la scelta migliore per ciascuno di loro”.

C'è uno “ieri, oggi e domani” per la SMA anche riguardo ai centri specializzati per le cure. A intuito si capisce che queste strutture man mano che la ricerca progredisce, rendendo disponibili altre terapie e cure, dovranno avere più di oggi una maggiore formazione, preparazione, intercomunicabilità. E Bertini ci indica da dove partire: “È necessario ampliare la conoscenza della SMA permettendone così la diagnosi da parte di altri medici oltre ai neurologi, ad esempio i pediatri, e incentivare la specializzazione

nel campo della SMA è molto importante perché interagire con competenza con le aspettative dei genitori non è un aspetto banale. Chi è esperto nella SMA nei centri di riferimento, conosce bene la malattia ed è in grado di formulare coi genitori le aspettative e gestirle. L'errore peggiore è quello di sbagliare creando illusioni e disillusioni. I percorsi prima erano semplicemente riabilitativi mentre oggi le strategie riabilitative devono essere integrate con gli effetti della terapia attualmente disponibile, si tratta di una fase nuova ovviamente. In questi centri dobbiamo seguire tutto il supporto alla cura in senso lato; il personale medico specialista in SMA non si limita a fare diagnosi e riabilitazione ma deve monitorare e saper interagire con l'intervento del pediatra, dell'ortopedico, del medico di terapia intensiva, deve cioè sapersi integrare con le varie specialità in modo efficace ed importante facendosi guidare in queste procedure dalle raccomandazioni delle linee guida internazionali. Lo pneumologo e l'esperto di malattie neuromuscolari devono comunicare, così come la figura dell'ortopedico resta centrale”.

Come tutte le malattie, e in special modo quelle rare, più la diagnosi viene fatta per tempo e maggiori sono le possibilità di intervento e di guarigione, o comunque di miglioramento della qualità della vita del paziente. Nel caso della SMA se parliamo di diagnosi precoce dobbiamo necessariamente intendere quella neonatale e quindi di uno screening effettuato poco dopo la nascita o comunque nei primi mesi di vita. Una opportunità non ancora tangibile ma verso la quale si sta andando in modo spedito. Ce lo conferma Bertini affermando che proprio “la diagnosi mediante lo screening neonatale rappresenta la strategia ideale futura della diagnosi precoce ma non è la sola. In attesa della disponibilità dello screening neonatale è infatti importante attuare un'attività di sensibilizzazione dei pediatri, una categoria che sul territorio ha il primo contatto con la malattia. Proprio per questo, ed al fine di accelerare la fase

“Importante sensibilizzare pediatri e neonatologi a richiedere il test genetico al minimo dubbio di una diagnosi di SMA”

“Fondamentali sia i registri con informazioni epidemiologiche, spesso gestiti da Associazioni pazienti, sia quelli di storia naturale di malattia, gestiti da personale di ricerca”

diagnostica, sarebbe importante sensibilizzare anche i pediatri a richiedere il test genetico al minimo dubbio di una diagnosi di SMA. Questo in genere non si raccomanda per tutte le malattie rare, soprattutto perché la maggioranza di queste non sono trattabili. Ma oggi la SMA è trattabile e la frequenza e l'incidenza della malattia è relativamente elevata (nel nostro Paese si calcola che ogni anno possano nascere un totale di 60/70 bambini malati di SMA di cui circa il 50% con la forma grave). Il test oltretutto è di facile esecuzione, di basso costo ed esiste la possibilità di essere effettuato in molti laboratori di genetica molecolare nelle grandi città. Nella stessa ottica, si potrebbero sensibilizzare anche i neonatologi a richiedere tempestivamente il test nei casi di ipotonia neonatale. In generale quindi sarei per facilitare il più possibile la fase diagnostica a qualunque età e nel contempo consiglio di essere più selettivi nell'individuare figure professionali di riferimento che sappiano comunicare la diagnosi e che sappiano gestire le scelte con i genitori negli scenari che fanno seguito alla diagnosi. Perciò sono necessari i centri di riferimento e gli esperti della malattia, mentre la fase della richiesta della diagnostica genetica per la SMA dovrebbe essere allargata a più figure professionali non particolarmente esperte di SMA”.

La rivoluzione in atto nella SMA non poteva non coinvolgere anche i Registri, strumenti nati per raccogliere dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti, fondamentali per fini epidemiologici e di ricerca, ma anche per accelerare lo sviluppo di nuovi trattamenti. *“In realtà dobbiamo essere consapevoli che oggi vi è la necessità di diversi registri - ci fa sapere Mercuri -. Ci sono registri che servono per avere informazioni più epidemiologiche, per sapere quanti sono i malati, che forma di malattia hanno, ecc. Questi sono spesso gestiti da famiglie o Associazioni, e forniscono una fotografia della situazione generale della malattia che risulta molto utile in molti casi, da un'analisi preliminare per effettuare studi clinici ad un impiego*

regolatorio per conoscere al momento dell'immissione di un farmaco, quali sono i numeri di persone che potrebbero utilizzarlo. Diversi sono i registri di storia naturale. Questi sono in genere gestiti da personale di ricerca, sono più complessi perché forniscono informazioni dettagliate, raccolte con criteri molto rigorosi, sul livello funzionale”.

E dulcis in fundo, la ricerca. Oggi più che mai nella SMA si è alle prese con la sfida del futuro, la medicina che guarisca del tutto la malattia. Ma senza alimentare false speranze o illusioni, cosa dobbiamo e possiamo ragionevolmente aspettarci nei prossimi anni? Non fermarsi ai risultati odierni: è questa la base di partenza che Mercuri fa prima di affermare che “siamo anche consapevoli che non sono abbastanza e che per ottenere risultati più importanti dobbiamo proseguire nel campo della ricerca. Negli ultimi anni ci sono stati dei risultati importanti utilizzando diversi approcci per cercare non solo di limitare o ridurre la progressione della malattia, ma puntare ad una stabilizzazione se non, almeno in alcuni casi, ad un miglioramento dei segni clinici. Negli ultimi anni sono stati effettuati, o sono in corso di esecuzione, una serie di studi volti a cercare di correggere alcuni aspetti legati al meccanismo della malattia. Sappiamo che la SMA è una malattia genetica, con una mutazione a carico del gene SMN1. La ricerca si sta svolgendo su molti fronti: alcuni studi partono dal deficit a monte utilizzando la terapia genica, con l'introduzione del gene non mutato trasportato da un vettore virale, con risultati preliminari sorprendenti. Altri studi cercano di aumentare la produzione della proteina mancante con molecole quali oligonucleotidi antisenso o farmaci, mentre altri cercano di stabilizzare il motoneurone o di aumentare il trofismo del muscolo atrofico. Molti di questi approcci sono in fase clinica o l'hanno già completata. Uno in particolare, un oligonucleotide antisenso, ha completato due studi clinici internazionali che hanno dimostrato dei risultati molto importanti sia

nei lattanti affetti dalla forma grave che in bambini più grandi con la forma ad esordio più tardivo e meno grave. Siamo passati quindi da una fase buia della malattia ad una in cui gli standard di cura ci danno una grande mano e le terapie, come quella da poco disponibile e le altre in arrivo prossimamente, ci faranno vedere la malattia in una luce diversa”.

Oggi più di ieri ma meno di domani. Già, un pensiero obbligato perché se ai malati di SMA e ai loro familiari qualcuno avesse detto pochi anni fa che di lì a poco sarebbe stata scoperta una terapia nuova che avrebbe portato grandi benefici a tutti, forse più di qualcuno avrebbe scosso la testa sfiduciato. E invece oggi si guarda davvero con fiducia al futuro, con la consapevolezza che si stanno davvero facendo passi da gigante. Insomma il passato è remoto ma il futuro è prossimo. Molto.

*Per conoscere la lista dei centri di somministrazione visitate il sito:
www.famigliesma.org/centri-di-somministrazione*





CAPITOLO II

CAPITOLO II

Vivere con la SMA: Associazioni e pazienti tra cambiamenti, sensazioni e una migliore qualità della vita

Per un malato il momento della diagnosi è probabilmente il più difficile. Perché fino a quel momento ha sperato, e assieme a lui quelli che gli vivono accanto, che avesse tutt'altro. Magari un errore, un piccolo guaio soltanto. Ed invece ecco lì la triste conferma. Da quel momento inizia un altro percorso di vita, per i pazienti, per le persone. Il primo passo, la prima domanda è: dove vado a farmi curare, da chi, quale centro è migliore? E poi: che speranze ho, che cure ci sono...? Tanti interrogativi ai quali oltre al proprio medico di famiglia agli specialisti, sono le Associazioni dei pazienti a provare a dare delle risposte. Nel caso della SMA da anni ormai sono delle realtà ben presenti. Associazioni importanti, riconosciute e riconoscibili. Ciascuna con la propria peculiarità. Che cercheremo di scoprire parlandone con i diretti responsabili.

Marco Rasconi, presidente da meno di due anni dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM), ha un'idea molto originale sul ruolo e sulle finalità di questa Associazione, che lui preferisce chiamare "di persone" e non "di pazienti", perché un malato è prima di tutto una persona. *"Ho sempre pensato e affermato che il vero obiettivo dell'Associazione fosse quello di scomparire – dice -. Sembra un paradosso ma non lo è. Infatti dobbiamo esistere fino a che si trova una cura che guarisca la malattia o che finiscano i problemi. Un impegno non da poco, vero, ma è quello cui dobbiamo aspirare".* La UILDM del resto è la più anziana tra le Associazioni, essendo nata il 12 dicembre 1961, nell'aula magna del Liceo Dante di Trieste. Il vero promotore è stato

“Mettere al centro la persona, per il diritto di tutti a partecipare alla vita attivamente”

un giovane malato di distrofia, Federico Milkovich, costretto dall'età di soli 30 anni sulla carrozzina per una forma grave di questa malattia. *“Non si arrese - come dice Rasconi -, spinto dalla convinzione che i malati di distrofia in Italia fossero molte migliaia e il fatto che questa patologia fosse quasi sconosciuta lo portò a cercare l'appoggio di medici e professori. E fino al giorno della sua scomparsa, avvenuta nel febbraio del 1988, Milkovich ha sempre messo al centro la persona, perché il perno della sua lotta era e continua a essere oggi il diritto di tutti a partecipare alla vita attivamente. Oggi rappresentiamo un punto di riferimento importante nel Paese, siamo presenti con 66 sedi territoriali, ciascuna organizzata in modo diverso, ma presenti ed operative. C'è chi infatti opera all'interno di grandi sedi con centri riabilitativi e uffici, e chi no. Ma l'importante è dare sempre il sostegno a chi ce lo richiede”.*

Perché è soprattutto quello che si richiede a queste strutture, come conferma anche **Daniela Lauro**, alla guida di Famiglie SMA, dal 2001 in prima linea per combattere l'Atrofia muscolare spinale. La finalità è rimasta quella di aiutare le famiglie dei bambini con SMA, ma anche e soprattutto di sostenere la ricerca scientifica affinché in futuro la SMA faccia sempre meno paura. Oggi Famiglie SMA è un'Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale (ONLUS), cresciuta talmente tanto da diventare un punto di riferimento per medici e ricercatori scientifici e per tutte le famiglie di bambini e adulti con SMA. *“Agli inizi - dice Daniela - siamo stati davvero dei pionieri perché all'epoca non c'era nulla, né una sede né l'aiuto della tecnologia odierna. Anzi, in quegli anni dovvemmo anche subire lo smacco della prima sperimentazione clinica per la SMA non andata a buon fine. Oggi abbiamo realizzato una giornata nazionale per la SMA, la rete clinica SMArt mettendo in rete i principali clinici italiani, un numero verde, un sito internet e siamo rappresentati un po' in tutte le*

regioni, con un genitore che su ogni parte del territorio nazionale si fa carico delle problematiche inerenti la sua zona di residenza. La sede operativa è a Milano, mentre a Roma resta quella legale e amministrativa. L'obiettivo è triplice: dare ascolto e supporto alle famiglie, stimolare la ricerca, supportare l'aggiornamento dei clinici. Per fortuna in quasi 20 anni siamo cresciuti bene, pensi che tre ragazze che una volta potevano essere considerate solo "malate" oggi lavorano al numero verde, a diretto contatto con pazienti e familiari".

Anche per ASAMSI la storia è simile, anzi potrebbe sembrare davvero il titolo di una canzone di Gino Paoli... "Eravamo quattro amici al bar...". Perché è dalla voglia di quattro amici nel lontano 1985, a Bologna, che nasce l'Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili. Un gruppo di volontari che ancora oggi si batte perché le Associazioni dei pazienti abbiano sempre più ascolto e consenso. Il presidente è **Maria Letizia Solinas**, alla guida dell'Associazione da un anno e mezzo ma da più di quindici nel direttivo oltre ad aver lavorato dal 2001 come referente regionale per la Toscana. "Ricordo benissimo quei momenti – racconta Maria Letizia – e se vedo oggi dove siamo arrivati, non posso che essere soddisfatta. Quello spirito pionieristico non posso dimenticarlo: all'epoca non c'erano i cellulari, né Internet. Ci si chiamava al telefono, ci si organizzava con appuntamenti dati per tempo. Ma c'era la voglia di fare, di dar voce ai malati, ai pazienti, e supporto ai familiari. Un medico del Rizzoli di Bologna e poche persone sono bastate per cominciare. La crescita non è stata facile, si celebrava un evento l'anno per dare modo a tutti di avere informazioni, di conoscersi, anche per medici e fisioterapisti poteva essere l'occasione di incontrare i familiari dei malati. Oggi siamo rappresentativi in tutte le Regioni, anche se purtroppo anche qui scontiamo una frammentazione importante. Da Regione a Regione cambiano molte cose: disponibilità, fondi, normative, ecc. Ma con un numero telefonico

“Un triplice obiettivo: dare ascolto e supporto alle famiglie, stimolare la ricerca, supportare l'aggiornamento dei clinici”

“Dar voce ai pazienti e supporto ai familiari. Offrire il massimo dell'attenzione e dell'ascolto, con l'obiettivo anche di raggiungere quanto prima una certa uniformità”

fisso, tre numeri mobili e una segreteria attiva via mail quasi H24, cerchiamo di offrire comunque il massimo dell'attenzione e dell'ascolto delle problematiche, con l'obiettivo anche di raggiungere quanto prima una certa uniformità”.

A distanza di anni ciascuna di queste Associazioni si è dunque evoluta, seguendo ovviamente anche i progressi (piccoli fino a poco tempo fa in verità) nella cura della malattia. La SMA, poi, forse più di altre patologie colpisce ovviamente il paziente, spesso bambino, ma soprattutto il suo nucleo familiare. Cosa fa l'Associazione oggi per essere più vicina alle persone? Secondo Daniela Lauro l'associazionismo ha fatto davvero passi da gigante perché se in effetti allora *“il sogno di Famiglie SMA era quello di riuscire a finanziare la ricerca – dice con orgoglio – oggi siamo al centro di importanti consessi nazionali ed internazionali. Famiglie SMA infatti collabora con alcuni dei più prestigiosi centri clinici e di ricerca del nostro Paese, quali l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, l'Università Cattolica e il Policlinico Gemelli di Roma, l'Ospedale Pediatrico Gaslini di Genova ed è socia dei Centri NeMO di Milano e Messina, specializzati in malattie neuromuscolari. In campo mondiale, tra gli altri è co-fondatrice insieme ad Associazioni di pazienti SMA di altri Paesi (tra cui USA, Canada, Germania, Regno Unito e Francia), dell'International Alliance for SMA (IASMA), per favorire la collaborazione internazionale in materia di ricerca e riabilitazione sulla SMA. Ha inoltre promosso la costituzione della Federazione delle Associazioni di Pazienti SMA-Europe, per favorire il coordinamento dei progetti di ricerca e delle attività sulla SMA a livello europeo. Ma le richieste delle famiglie sono anche verso una migliore qualità della vita nel quotidiano, dalla scuola dei propri figli, alla legge 104, al trasporto, ecc. Abbiamo fatto molto, la ricerca di spazi medici dove rivolgersi è ormai realizzata in tutto il territorio nazionale, ma siamo coscienti che c'è ancora da crescere”.*

Più assistenza è invece la risposta di Maria Letizia Solinas che punta ad esaltare anche in Italia la figura del caregiver. *“Come ASAMSI – afferma - facciamo parte dell’Associazione Famiglie Disabili Gravi e Gravissimi (personalmente sono nel Direttivo Nazionale) e stiamo portando avanti un progetto di legge perché venga riconosciuta giuridicamente in Italia la figura del caregiver. Si tratta del cosiddetto “familiare” che si prende cura, non di un “assistente”, quella persona di famiglia, quasi sempre i genitori, che aiuta, in maniera continuativa, gratuita e quotidiana, un proprio parente di primo grado non autosufficiente fisicamente e/o mentalmente. Conosciamo molto il problema del carico familiare quando hai una persona malata in casa da assistere, specie se affetta da una patologia invalidante come la SMA. Purtroppo in questo siamo l’ultimo Paese in Europa, ma cercheremo di migliorare. Inoltre, come Associazione vogliamo fornire anche alcuni strumenti utili al vivere quotidiano del malato. Ogni anno ad esempio ci facciamo carico di un bando che fornisca tablet, pc o simili che rappresentano supporti molto utili alla vita di un malato di SMA. C’è da aggiungere poi che la maggior parte delle persone che ci chiama vuole avere i recapiti dei centri specializzati, insomma quei luoghi dove portare il proprio caro a curarsi. Questa è ancora la prima necessità ma oggi per fortuna in Italia ci sono diversi centri di eccellenza, oltre a vari ospedali, in grado di affrontare adeguatamente il problema della SMA. E poi diamo consigli sugli ausili, i presidi, gli aspetti burocratici, le tasse, i modelli ISEE. Purtroppo c’è ancora tanta reticenza in materia e una certa mancanza di assunzione di responsabilità da parte di chi di dovere”.*

Rasconi focalizza invece dal canto suo l’aspetto psicologico che resta prioritario perché *“il senso di solitudine che attanaglia le persone dopo una diagnosi come quella della SMA è tangibile. Non si sa cosa fare, se si guarisce, da chi andare. Il paziente, ma soprattutto genitori e familiari, si domandano come e quanto*

**“Fornire strumenti
utili al vivere
quotidiano del
malato”**

vivrà, che qualità di vita avrà. Ci si sente allontanati dal mondo. Il segreto è non far sentire queste persone sole, far vedere loro che ci sono altri come loro, che si può vivere come tanti, con esperienze varie di vita indipendente positive. Del resto molti quando chiamano o vengono a trovarci nei centri, la prima cosa che fanno è quella di chiedere informazioni sulla patologia, hanno fame di notizie nonché bisogno di rassicurazioni sul fatto che possa curarsi e dove farlo. Poi, altra questione sentita è quella dell'inclusione scolastica, un problema ancora non del tutto risolto in molti casi. Qui si deve ripartire dal concetto, che è anche un progetto, di Vita Indipendente. Si può vivere oggi autonomamente, ci sono tanti giovani che lo fanno, da 20/25 anni in su è già realtà. Certo c'è poi sempre qualcuno che decide di non fare nulla, di non tentare la vita indipendente. Nostro compito è accettare anche questo. Dare tutte le informazioni, rassicurare ma accettare anche la risposta negativa del paziente. Noi diciamo: se puoi lo fai, se non vuoi non lo fai”.

L'evoluzione delle Associazioni è però strettamente legata alla crescita del tema “centralità del paziente”. Concetto a volte abusato a volte sottovalutato, eppure importantissimo. Solinas non ha dubbi: possiamo fare di più “ma oggi il paziente è finalmente al centro del rapporto col medico e la ricerca. Va perfezionato il discorso con il Servizio Sanitario Nazionale, ma in questo devono crescere le stesse Associazioni a volte contraddittorie. Noi dobbiamo continuare ad essere la sentinella del sistema. Certo la frammentazione regionale non aiuta, ma con le competenze che stiamo maturando e l'individuazione dei bisogni primari potremo – speriamo – fare la differenza”. Anche secondo Lauro c'è un tema che è quello del supporto, pratico e psicologico, che negli anni è venuto aumentando e che ricopre una gran fetta delle attività dell'associazionismo. “Il paziente e la sua famiglia – ribadisce a chiare note - hanno bisogno di sostegno sia per gli aspetti pratici (a chi rivolger-

si, quali pratiche sbrigare e come, ecc.) che psicologici. Per esperienza diretta tutti noi sappiamo che quando ci viene diagnosticata una malattia come la SMA spesso la associamo ad una sensazione nefasta, senza via di uscita. Oggi non è più così. Aiutiamo queste persone poi ad evitare che si sobbarchino i famosi giri delle sette chiese, i cosiddetti viaggi della speranza, realizzando presso molti centri ed ospedali spazi multidisciplinari ad hoc, che vanno oltre la semplice accoglienza”. Rascioni evidenzia un aspetto psicologico fondamentale e cioè che “Tanto più il paziente si sentirà al centro della cura della malattia tanto maggiore sarà la sua voglia, i suoi sì supereranno i no. E poi il paziente SMA vive una centralità nel rapporto con le Associazioni ma anche con i centri clinici. Ci si rende conto poi che quanto più riusciamo a tenere alta la qualità della vita, tanto più i malati si sentono al centro della malattia e non ai margini. Certo, come detto ci sono zone del nostro territorio dove è difficile portare avanti un discorso univoco di tipo medico, psicologico, pratico allo stesso modo. Ma dobbiamo arrivarci, dobbiamo accelerare in tal senso”.

Un altro aspetto da approfondire parlando dell'evoluzione delle Associazioni SMA è quello legato al rapporto con il Sistema Sanitario Nazionale, con il territorio, con i medici, le Asl, ecc. Come vivono in sostanza il rapporto con le altre realtà presenti come le amministrazioni locali ad esempio. E' finalmente un dialogo fra pari? Lauro fa subito una differenza tra medici e Istituzioni. “Il rapporto con la classe medica – dice - è senza dubbio ottimo, un interscambio continuo di conoscenze e capacità, siamo gli attori principali per la definizione delle normative per questa patologia. Purtroppo con le Istituzioni il ‘distacco’ resta, principalmente per due motivi: carenza di fondi e scarsa sensibilità al problema. Ci sono eccezioni ovviamente, basti pensare a regioni virtuose come l'Emilia Romagna o la Lombardia, ma in genere tutto il Nord Italia, dove a parità di disponibilità economica si

“Tanto più il paziente si sentirà al centro della cura della malattia, tanto maggiore sarà la sua voglia: i suoi sì supereranno i no, a beneficio anche della sua qualità di vita”

è più avanti proprio nei servizi alla persona. Molti pazienti vengono infatti accuditi nelle loro case, con personale sanitario che si reca a domicilio, in alcuni casi le mamme hanno anche a disposizione delle persone di servizio”.

Rapporti e interscambi sono importanti ed inevitabili, precisa Rasconi, in quanto come Associazioni *“abbiamo compiti che sono trasversali, attraversano le varie componenti della vita sociale. Faccio un esempio: la battaglia sulle barriere architettoniche è una battaglia per tutte le Associazioni con problemi di disabilità. Ma è una battaglia di civiltà, se vogliamo anche banale, scontata, che va però fatta anch’essa. Le relazioni col mondo istituzionale e medico sono importanti entrambe quindi. L’importanza della presa in carico, del prendersi cura del malato è basilare. E per quanto riguarda la SMA è fondamentale anche la formazione dei medici. Con la nuova classe medica va decisamente meglio, perchè non vedono l’Associazione come un ‘lamentatoio’ ma un centro di raccolta di esperienze e considerazioni di grande valenza per la scienza. Certo, anche l’ambito territoriale ha la sua valenza, perché ci sono Regioni come la Lombardia molto avanti nella ricerca e nel progetto di Vita Indipendente, ed altre, specie al Sud, molto più indietro. Non dico due Italie, ma quasi purtroppo. Qui le Istituzioni dovrebbero darci una mano sicuramente a cambiare le cose”.*

Solinas mette l’accento anche su un aspetto particolare: l’eccesso di rappresentanza e rappresentatività. *“Due considerazioni – afferma -. La prima è che oggi secondo me, ci sono troppe Associazioni. Certo non è pensabile di limitare la libera espressione dell’associazionismo, ma nel campo delle malattie rare in particolare, questo determina una dispersione di risorse umane ed economiche. Oltre ad una perdita di rappresentatività. Come Asamsi stiamo lavorando perché le Associazioni crescano come gruppo, come valore*

di squadra, specie nel rapporto con le Istituzioni. Perché non è importante solo chi ha più risorse o maggiore visibilità, serve davvero arrivare ad una completa unità d'intenti. Un esempio: se c'è una cosa che funziona in Puglia facciamola diventare un piccolo Patrimonio di tutti. Per questo, sono in prima linea per un progetto che riunisca tutte le Associazioni delle malattie neuromuscolari e non solo la SMA. La seconda considerazione è che finalmente con gli anni è cresciuto e migliorato il rapporto con la classe clinica e scientifica. Un rapporto aperto, costruttivo, di grande collaborazione. Una volta i medici non avevano tempo per le Associazioni, mancava il contatto diretto, si percepiva distanza e differenza netta di ruoli; suscitavamo sicuramente poco interesse. Oggi siamo fonte di documentazione e conoscenza per la malattia stessa, di scambio di idee e confronto, partecipano alle nostre attività come i convegni, ascoltano le nostre proposte e supportano i nostri progetti. C'è una grande sinergia sulle vere esigenze tra malato/caregiver/associazione/ medico”.

Cosa attenderci dal futuro? La domanda sorge spontanea, direbbe Antonio Lubrano, a conclusione della chiacchierata con il mondo delle Associazioni pazienti (o persone come ama dire Rasconi). Nel caso della SMA poi da qualche tempo si respira aria di ottimismo, che non sa solo di speranza bensì di realtà. La presenza di una prima (ed unica) terapia ha infatti determinato negli ultimi tempi una nuova situazione per molte persone affette da SMA, tutti, non solo bambini. Come davanti ad una rivoluzione, c'è un prima e un dopo, questo trattamento sta cambiando radicalmente la vita di centinaia di persone. “E' vero – dice Daniela Lauro – siamo di fronte ad una nuova epoca storica. Siamo passati solo qualche anno fa da una diagnosi di quasi morte certa ad una diagnosi con terapia. Che non vuol dire ancora guarigione, ma significa che la convivenza con la malattia ha una “decente” qualità di vita. Tanti piccoli cambiamenti che per malati e familiari sono enormi.

“Nella SMA siamo di fronte a una nuova epoca storica”

“La ricerca non si deve fermare”

Come quello ad esempio per alcuni di fare a meno delle carrozzine o per altri dei respiratori. E presto avremo anche dei miglioramenti nella esecuzione della terapia stessa, con preparati più semplici a livello proprio di somministrazione. Ci sono cambiamenti importanti come quello di guidare una carrozzina elettrica, scrivere da soli o parlare al telefono autonomamente che fanno ben sperare per il futuro prossimo, cioè quello dove speriamo che i pazienti con SMA siano in grado di camminare. Se consideriamo poi che la forma più grave della patologia è quella pediatrica ecco del perché questi miglioramenti della ricerca e della terapia ci rendono felici”.

Certo, la presenza di una terapia farmacologica ha fatto sì che negli ultimi tempi ci siano nuove opportunità per tutti i malati, non solo i bambini. E' questa la via da seguire in futuro? Ad oggi quanto manca affinché ogni Regione abbia il suo centro? Per Solinas *“la ricerca non si deve fermare, specie quella di base, ma è indubbio che siamo di fronte a un momento storico e rivoluzionario per la patologia SMA. Un primo farmaco già arrivato, in tempi davvero sorprendenti, e quelli annunciati, dopo la fase 3 di sperimentazione, stanno letteralmente cambiando le speranze per la vita dei nostri figli e pazienti. Mio figlio Tommaso ha 20 anni ed ha la SMA2, ma sapere che forse potrà beneficiare anche di un rallentamento di questa malattia degenerativa e spudorata come la SMA, mi fa vedere l'inizio di una strada tracciata. C'è ancora molto da fare: penso alla genetica, agli screening prenatali, ecc. E pur restando prudente sono ottimista, anche per i centri di riferimento e presa in carico per ogni Regione. Se penso a pochi anni fa mi rendo conto di quante evoluzioni siano state fatte, ma come dice sempre mio figlio dobbiamo tenere le ruote ben salde per terra”.*

La svolta comunque c'è, non si tornerà più indietro, ne è sicuro Rasconi perché *“l'abbiamo vis-*

suta sulla nostra pelle. La ricerca non si deve fermare, ovvio. Anzi, ne sono convinto. Da qui a 10 anni avremo una cura per le patologie, il processo è inarrestabile. E quando questo avverrà dovremo ricordarci che è merito nostro, che da 50/60 anni ci battiamo per questo. Anche grazie al supporto di Telethon la ricerca va avanti, per il diritto anche delle malattie rare di avere una cura. Penso al campo della genetica, dello screening prenatale e tutto il resto. Siamo vicinissimi, lo sento, alla scoperta rivoluzionaria, al cambiamento epocale che questo primo farmaco sta determinando. Noi dobbiamo restare come Associazioni che danno il supporto affinché tutto questo avvenga superando criticità legate al costo e alla reperibilità, il nostro ruolo resta fondamentale in questo”.

Il pionierismo è finito insomma, adesso è arrivato il momento di spingere tutti verso nuove cure, nuove terapie, nuove speranze. I prossimi anni saranno altrettanto rivoluzionari. Per i pazienti. Per le persone soprattutto. Perché la ricerca del miglioramento della qualità di vita è comune a tutte le persone. Cercare di stare bene nei tanti momenti della quotidianità di ciascuno di noi è in fondo una delle basi della stessa nostra esistenza. Questo valore acquista ancor più peso e importanza se rapportato ad un malato. Per lui e per i suoi familiari, anche un minimo miglioramento delle sue condizioni rappresenta un miglioramento della qualità della vita.

Non bisogna dimenticare infatti che la SMA è una malattia di tipo degenerativo che nei casi più gravi (SMA I - Sindrome di Werdnig-Hoffman) impedisce al bambino di reggere autonomamente la testa, di deglutire o di compiere i normali progressi fisici e motori e può interferire anche con le funzioni respiratorie. Per la comunità SMA l'ingresso di una terapia ha quindi rappresentato uno spartiacque. GfK ha di recente realizzato una ricerca per verificare se e quanto il nuovo trattamento abbia

modificato la qualità di vita dei pazienti affetti dalla forma più grave di SMA (Tipo I) e dei loro familiari. Questa ricerca valuta gli eventuali cambiamenti nei vari aspetti: i miglioramenti del bambino, il vissuto e la qualità di vita della famiglia. Oggi rispetto al passato: cos'è cambiato, quali miglioramenti, quale impatto sulla qualità di vita della famiglia; ed a questo aggiungere la nuova visione del futuro, i nuovi orizzonti, le aspettative per il futuro, la nuova visione del futuro (nella prospettiva di un arresto dell'evoluzione e della stabilizzazione dell'evoluzione e miglioramento della sintomatologia).

Diversi gli elementi che ne scaturiscono, a corredo dei quali abbiamo chiesto il supporto di **Jacopo Casiraghi**, psicologo e psicoterapeuta sistemico della famiglia, responsabile del Servizio di Psicologia Clinica Pediatrica del Nemo Milano, Psicologo e Project Manager dell'associazione Famiglie SMA ONLUS e Responsabile del Comparto di psicologia dell'associazione AQUA Onlus. *“Occorre intanto fare una distinzione tra la SMA1 e le altre – dice –, perché la gravità della malattia fa ovviamente la differenza sulla percezione ma soprattutto sull'accettazione della stessa da parte del nucleo familiare. Partendo da qui, si vede come il primo tema è sicuramente il processo diagnostico. Mesi o anni che siano, percorso breve o lungo, la definizione di una diagnosi di SMA1 impiega purtroppo ancora tempo prima di arrivare a conclusione. Un periodo di vita questo, sia per il piccolo paziente che per i familiari, duro da sopportare, in quanto spesso si incontrano persone che non sempre riconoscono la malattia. Eppure il supporto del pediatra in questo frangente sarebbe utilissimo”*.

L'indagine pone in evidenza come per gran parte dei genitori la diagnosi della SMA1 comporti l'arrivo di un “mostro” nella loro vita (*“In certi momenti mi sembra di vedere solo la SMA e non mio figlio”, “Accompagnamento sì, accompagnamento no”*).

Da questo momento in poi insomma si vive in un costante stato di allarme (il peggio può sempre accadere), si continua ad affrontare il pensiero della perdita del proprio figlio, rispetto al quale ci sono diversi livelli di “tenuta”/ capacità di elaborazione.

“Al di là della difficoltà di effettuare la diagnosi – ricorda Casiraghi –, a volte gioca non solo la scarsa conoscenza della patologia (che si ricorda essere “rara”) ma anche la difficoltà di tararsi rispetto a una comunicazione diagnostica e una presa in carico e gestione della situazione molto complessa. La comunicazione della malattia è un aspetto basilare del rapporto col paziente e la sua famiglia ma spesso, per motivi che non sempre sono rinvenibili nella competenza specifica del medico o dell’équipe, è purtroppo percepita e ricordata dalle famiglie come insopportabile e inadeguata. Intanto si deve ricordare che non si tratta di un ‘momento’ ma che la comunicazione della diagnosi di una patologia rara ad insorgenza pediatrica è un vero e proprio processo che comincia dalle prime paure della mamma, dai primi dinieghi, dalle prime investigazioni cliniche e che termina molti mesi dopo la comunicazione vera e propria, quando la famiglia ha avuto il tempo, psicologico ed emotivo, di ‘elaborare’ la notizia. Gestire un processo di questo tipo non richiede solo ‘sapere’ e ‘saper fare’ da parte del medico di riferimento ma anche un ‘saper essere’ più profondo. Richiede disponibilità emotiva, tempo organizzativo per incontrare ancora e ancora gli esterrefatti genitori, la fortuna di poter contare su una équipe multidisciplinare adeguata ecc. Inoltre, per quanto ben calibrata, la comunicazione diagnostica della SMA, soprattutto di tipo 1, rimane comunque una terribile notizia da dare. La SMA1 è dura da digerire a prescindere, basti pensare che fino a qualche tempo fa una diagnosi simile non si identificava con una patologia cronica, ma bensì con una acuta e spesso letale nei primi anni di vita. Si deve ricordare infine che una diagnosi di SMA1 nei primi giorni di vita portava spesso le famiglie ad inter-

rogarsi circa le ‘mosse’ cliniche da attuare: se lasciare che la patologia seguisse il suo naturale decorso o in che modo e quanto intervenire dal punto di vista medico clinico per scongiurare o rimandare gli effetti più letali della patologia: la difficoltà a respirare in modo autonomo e a deglutire”.

Il campione delle persone intervistate ha risposto attraverso questionari anche sotto forma di diari. Una frase di questi diari dice: *“La SMA è come un orologio avvinghiato alle radici, quelle radici sono io che cerco di rallentare le lancette e la SMA è il tempo che passa. Quanto tempo abbiamo? Non lo conosciamo, è incerto, un mistero, è paura di sentire suonare il rintocco, quel suono che indica che l’ora è arrivata...”*. E la diagnosi apre nuovi drammatici scenari nella vita di tutti. Una vera mannaia, molti raccontano percorsi traumatici di interazione con i setting medici prima e durante la diagnosi: *“Sono disumani, ti dicono di lasciare morire tuo figlio”*; *“La pediatra mi ha detto: approfittiamo del primo raffreddore per accompagnare... Come si fa a dire approfittiamo?!”*; *“Senti come una pressione sull’accompagnamento, quasi un’insistenza, forse perché per loro era un problema non avere nient’altro da proporti”*; *“Alla prima crisi respiratoria non lo volevano neanche intubare”*.

Una volta “superato” l’impatto della diagnosi (*“Al momento sono svenuta”*, *“Mi sono come paralizzato lì, non riesco più a pensare ero come morto”*, *“Senza tanti giri di parole mi hanno detto: non c’è speranza, morirà”*) segue il momento delle difficoltà, soprattutto pratiche, logistiche. Cosa fare adesso? Dove andare? I primi canali di informazione sono ovviamente la rete Internet (*“Tutte le informazioni me le sono cercate da sola”*, dicono ancora oggi in molti) e ovviamente i pediatri. Da qui si arriva agli ospedali di riferimento, ai Centri Nemo, al Sapre, a Famiglie SMA. Ma non è un percorso facile, anche in termini di tempo.

“Cresce nel tempo un forte senso di ingiustizia sociale. Non solo ci si sente malati ma soprattutto abbandonati, divenire un tutt’uno con la malattia senza spazio né tempo – aggiunge Casiraghi -. Basti pensare alla necessità di aspirare la saliva, un atto che a volte necessita una presenza h24. Questo determina anche una nuova vita di tutto il nucleo familiare. Spesso la mamma smette di lavorare o chiede orari ridotti, il papà invece è costretto a lavorare di più. Realtà che quasi esplode quando si è soli a gestire tutto. I genitori diventano i primi medici, i primi curanti del proprio figlio malato di SMA1. C’è la voglia di dedicare tempo pieno a lui, trascurando pesantemente il proprio fisico ma anche la propria salute emotiva. Ci si sente anche isolati dagli altri, non capiti, non aiutati. Si arriva persino a decidere, inconsciamente ovviamente, di dedicare la propria vita al figlio malato, come ultimo atto ‘sacrificale’ eseguito per cercare di compensare gli aspetti negativi della patologia. Si arriva a rinunciare a qualsiasi svago o hobby in una spirale che affonda le sue radici nel senso di colpa, nell’ansia, nella depressione per la perdita dell’ideale e desiderato bambino sano. Le problematiche burocratiche e assistenziali presenti, a volte in modo insopportabile e palesemente ingiusto, diventano così anche il facile ed immediato capro espiatorio della rabbia e dello stress emotivo accumulati nel tempo. Da Regione a Regione ovviamente la situazione è diversa, anche aiuti e sostegni sono diversi, nonostante le medesime leggi nazionali di riferimento.”

Dalla ricerca tutto questo emerge chiaramente quando si chiede ai genitori cosa è cambiato maggiormente dal momento della diagnosi. *“Ho dovuto cambiare casa”, “Impossibile uscire da soli”, “Quotidiana lotta con le Istituzioni”, “La casa invasa dai macchinari”, “Io non lavoro più, devo occuparmi di lui e anche andare all’asilo con lui perché non abbiamo l’infermiera all’asilo”*. Non solo, differenti figure professionali entrano nella routine della famiglia (infermieri, fisioterapisti, psicomotricisti, educatori...),

seppure con disomogeneità e differenze territoriali. Tuttavia la Asl non sempre fornisce tutti i sussidi necessari e le figure assistenziali di cui il bimbo può beneficiare (*“Mi ha dato la fisioterapista ma non l’infermiera che ho preso privatamente”*); gli operatori spesso non risultano formati sulla specifica patologia e spesso abbandonano l’incarico in breve tempo, causando un forte problema di turn-over, ricominciare daccapo...

Un aspetto positivo che è venuto fuori dalla ricerca è quello legato alla presenza di fratelli o sorelle del piccolo affetto da SMA1. Nella casistica della ricerca, questa presenza (tutti comunque precedenti la nascita del bambino con SMA) ha comportato e comporta effetti benefici. Quasi un coro dei genitori. *“Giocano insieme”, “E’ comunque sempre positivo avere un fratello più grande, anche per un bimbo SMA, sono più stimolati, hanno un esempio”*. Non solo gli altri figli presenti nel nucleo rappresentano dal punto di vista psicologico un punto fermo per contesto familiare più ampio che non dovrebbe ruotare solo intorno alla patologia.

“Quando si ha un figlio affetto da SMA il senso e le cose veramente importanti nella vita cambiano – dice Casiraghi che lavora quotidianamente con i genitori di bambini malati di SMA – e per questo il tema della qualità della vita è fortemente sentito. Dare nuovi stimoli al bambino, farlo interagire, vedere dei cambiamenti, sono tutte aspirazioni importanti, anche se spesso legate alla necessità di nuove risorse, non solo economiche e assistenziali ma anche cognitive e creative. Sono tante del resto le variabili che entrano in gioco. Per tutti i malati di SMA praticare sport sarà difficile ma molti di loro potranno avere una normale carriera di studio e di lavoro anche perché, spesso, sviluppano grandi doti cognitive.

La qualità della vita poi non è relativa solo ai bambini affetti ma anche ai loro genitori e fratelli. È un tema

delicato che passa dalla gestione delle piccole cose di tutti i giorni: quante volte posso portare mio figlio al parco, se posso farlo giocare con i coetanei, quanto davvero posso ‘rischiare’ nel portarlo in visita dai nonni ad esempio”.

Per fortuna su questo quadro non certamente idilliaco da qualche tempo è sbucato un arcobaleno. La tempesta non è finita ma uno squarcio si è aperto in mezzo ad un cielo troppo spesso senza luce. Uno squarcio ancora piccolo, ma è solo l’inizio, quello di un nuovo giorno. Perché è indubbio che da oggi c’è un prima e un dopo SMA, i miglioramenti sono tangibili, fisici ed anche psicologici. E con essi cambiano anche le esigenze di qualità di vita dei familiari. *“La figura dei medici in questo momento è fondamentale – aggiunge Casiraghi – il loro ruolo deve inglobare anche quello del consulente, della persona che in questa fase storica della malattia accompagna sempre più il paziente e i suoi familiari verso le nuove opportunità in termini di assistenza domiciliare, di presidi, di terapie. Un esempio su tutti: con la tracheotomia viene assicurata la respirazione costante ai malati più gravi di SMA mentre con la ventilazione meccanica non invasiva si può ovviare a questo con una maschera ed un ventilatore. Ora la prima immagine rispetto alla seconda appare più drastica e severa, ma comporta sicuramente meno problemi in termini di controllo e assistenza rispetto ad un piccolo malato con la mascherina da tenere in osservazione quasi costante. La nuova terapia a disposizione cambia tutto, prima non c’era nulla oggi c’è una nuova opportunità terapeutica e questo cambia la percezione della patologia e la speranza. Per il malato certo, ma anche per tutto il nucleo familiare. Si guarda al futuro in maniera diversa, cambiano le prospettive. Di vita, di studio, di lavoro. Una nuova qualità della vita che apre le porte alla rivoluzione”.* Già, niente di più vero. Come scaturisce dalla ricerca infatti oggi si possono sentire dei familiari affermare *“a noi sembra simile agli altri bambini, quasi*

“La nuova terapia cambia la percezione: si guarda al futuro con nuove prospettive di vita, di studio, di lavoro. Una nuova qualità della vita che apre le porte alla rivoluzione”

non ti accorgi della SMA” o “alla fine nonostante questa diagnosi siamo stati fortunati!” e ancora “si parla di una terapia e non solo di accompagnamento...”. C’è la speranza, una nuova apertura sul futuro (“Prima pensavi di essere tra la vita e la morte ora pensi ad altre cose, riesci a vivere di più”). Il quotidiano col sorriso (“È stata la settimana di Natale e quindi dei regali. Abbiamo fatto da poco l’infusione e A. ha ripreso la sua mimica facciale. È stato bello vedere il suo sguardo sbigottito quando scartava i regali. Ora riesce a muovere le gambe e ad avere la forza di premere un bottone e, per il primo anno, abbiamo comprato dei giochi che, anche se adattati, le permettono di giocare da sola o con suo fratello”). Prima c’era paura, oggi c’è ottimismo. I piccoli passi scaleranno la montagna. E il mostro sarà sconfitto.





CAPITOLO III

CAPITOLO III

Dialogo, confronto e formazione verso nuovi modelli di gestione del paziente con SMA

Il progetto SMA Lab

In Italia sono oltre 6.000 le malattie rare. Un'enormità. Ognuna con proprie specificità e problematiche, non solo sanitarie, ed eventuali possibilità terapeutiche. Spesso per ciascuna di loro servono competenze ultra specialistiche, che si trovano in luoghi di cura altrettanto specifici, oltre a quelle della medicina generale, delle professioni sanitarie e della riabilitazione, come per le malattie a maggiore prevalenza e incidenza. Trovare il percorso di diagnosi e cura adeguati è purtroppo più complesso per chi è affetto da una malattia rara e la qualità della vita, specie se si tratta di bambini, rappresenta uno degli aspetti cruciali non solo per il paziente ma anche per la sua rete familiare e sociale. Con lo spirito di supportare le aziende sanitarie, i professionisti e i pazienti è appena nato lo Spinal Muscular Atrophy Management Lab (SMALab), frutto della collaborazione tra SDA Bocconi School of Management e Biogen Italia. Ma in cosa consiste, cosa si propone, come funziona questo laboratorio? Per saperne di più abbiamo sentito **Valeria Tozzi**, Associate Professor of Practice in Public Management e Direttrice del Master in Management per la Sanità della SDA Bocconi, alla guida del progetto.

“L'intuizione è quella di costruire una comunità multiprofessionale che metta a fuoco i problemi concreti vissuti all'interno delle strutture di offerta da professionisti e pazienti con lo scopo di migliorare la gestione dei servizi. Il tema è sempre quello della cosiddetta “presa in carico del paziente” – sottolinea la

“In caso di malattia rara, trovare il percorso di diagnosi e cura adeguati è più complesso”

“Bisogna partire dalla conoscenza di quanto già accade, condividendo le informazioni con tutti i soggetti interessati, per rintracciare traiettorie reali di miglioramento”

professoressa Tozzi - che non può più essere trattato in astratto e in chiave generale poiché l'organizzazione dei servizi è molto varia nelle regioni italiane e, in più, le patologie rare richiedono per alcuni aspetti risposte proprie. Quindi bisogna partire dalla conoscenza di quanto già accade, condividendo le informazioni con tutti i soggetti interessati, per rintracciare traiettorie reali di miglioramento. Il formato del Laboratorio nasce con questa prerogativa: realizzare luoghi fisici e virtuali di confronto e dibattito tra quanti sono direttamente interessati al sistema di tutela della salute dei pazienti. Abbiamo dedicato tutto il 2018 a comprendere le specificità che caratterizzano la gestione dei servizi dedicati alla diagnosi e alla cura della malattia e il quadro regionale delle scelte intorno alle malattie rare. Per fortuna in Italia, come spesso accade, non si parte da zero ed esistono sia esperienze di grande rilievo, conosciute anche a livello internazionale, che pratiche organizzative quotidiane e silenziose che meritano di essere conosciute. Il mondo delle malattie rare ha un ulteriore elemento da tenere in considerazione sul piano istituzionale: a livello europeo c'è molto interesse su quelli che sono denominati European Reference Networks che puntano ad evidenziare dove sono le competenze per le malattie rare e a metterle in rete”.

Insomma, fare della centralità del paziente non solo un discorso teorico a quanto pare di capire...

“Certo. Lo SMA Lab, che ha avuto una lunga gestazione, dedicherà il primo anno ad una sorta di fase esplorativa che è iniziata a maggio con i primi incontri con clinici esperti della malattia e si concluderà con gli appuntamenti previsti per la fine di settembre. Nel corso dell'anno condurremo alcune attività di ricerca attraverso una raccolta di informazioni qualitative e quantitative sull'organizzazione dei servizi rivolti ai malati di SMA e alle loro famiglie. La combinazione delle attività di ricerca con quelle di confronto e discussione ha lo scopo di migliorare la consapevolezza rispetto ai diversi

modelli clinico-assistenziali già in essere e a rafforzare le abilità manageriali dei professionisti chiamati a gestire i percorsi dei pazienti tra esigenze di qualità, sostenibilità economica ed equità. Si pensi al tema della multidisciplinarietà, centrale per moltissime patologie e urgente per alcune rarità che devono associare conoscenze che attingono a diverse specialità in campo medico. Vedere cosa già esiste e condividere le pratiche è il primo tassello di un percorso di condivisione e di elaborazione di proposte di miglioramento da parte di una comunità. A conclusione del biennio pubblicheremo i primi risultati di questa fase esplorativa che ci auguriamo continui mantenendo viva questa comunità di pratica attraverso ulteriori ricerche di natura manageriale”.

Ma come si svolgerà nella pratica l'attività dello SMALab?

“Partiremo con 30 professionisti, rappresentativi delle varie aree geografiche del Paese, che incontreremo qui a Milano per ragionare sui processi di trasformazione della sanità e avvieremo così il nostro percorso di management. Parallelamente raccoglieremo informazioni attraverso interviste, questionari e analisi della letteratura per mettere a sistema come sono organizzate le realtà che si occupano di SMA. Tutti i risultati intermedi saranno oggetto di confronto con questa comunità che col tempo si allargherà anche alle direzioni delle aziende sanitarie e ai referenti delle istituzioni regionali e nazionali per migliorare la qualità e la fattibilità delle proposte”.

In effetti questo laboratorio sembra mettere attorno ad un tavolo tutti gli operatori sanitari che ruotano intorno alla malattia della SMA...

“L'intento è proprio questo, infatti. Medici, manager Asl e aziende ospedaliere, istituzioni: ciascuno ha la propria visione sui vari aspetti di presa in carico, gestione, organizzazione, ecc. Conoscere e condivide-

“Preso in carico dei pazienti tra esigenze di qualità, sostenibilità economica ed equità”

“Pensare al percorso di diagnosi e cura come un processo unitario che superi i confini di ciascuna azienda”

re queste prerogative è una garanzia di fattibilità per eventuali proposte. Spesso alcune forme di miglioramento dei servizi nascono da forme di riprogettazione che “riordinano” pratiche già esistenti rendendole più adeguate alle esigenze dei pazienti e aumentando la connessione tra servizi e operatori che operano in aziende differenti. Sebbene sia complesso, pensare al percorso di diagnosi e cura come un processo unitario, che superi i confini di ciascuna azienda e abbia una sorta di “regia” unitaria, è quanto ci immaginiamo che possa essere fatto. Come fare questa operazione nel campo delle malattie rare e della SMA, nello specifico, sarà il nostro interrogativo.”

Immagino, considerata la particolarità di una malattia che colpisce in gran parte i bambini, ci sia grande predisposizione a partecipare al laboratorio.

“In effetti tutti sono ben disposti a dare il proprio contributo, anche se stiamo parlando di una comunità piccola poiché parliamo di una malattia rara. La mia esperienza è che spesso la riflessione sui modelli clinico-assistenziali di una patologia sviluppa intuizioni e contributi anche per altre. Probabilmente alcuni fabbisogni dei bambini e delle famiglie che vivono una malattia rara sono simili: per questo motivo mi immagino (e auspico) che il contributo dello SMALab aiuti a mettere a fuoco alcune delle specificità dei modelli clinico-assistenziali per il mondo delle malattie rare. Aggiungo una riflessione: stanno emergendo casi di pazienti SMA non pediatrici. Quindi si pone la necessità di conciliare i modelli di servizio rivolti a target tradizionalmente separati quali gli adulti e i bambini”.

E per quanto riguarda il concetto di Servizio Sanitario Nazionale e sostenibilità economica si tratta della nuova frontiera anche per malattie come la SMA?

“Il tema della sostenibilità diviene centrale quando si osserva una nuova terapia, come nel caso della SMA.

Si tratta di un concetto che attraversa in verità tutte le malattie, con alcune novità importanti per quanto riguarda le tecnologie ed i servizi. A fronte delle scelte autorizzative che spettano al livello nazionale e regionale, lo SMA Lab adotterà la lente d'ingrandimento della "gestione": da un lato la conoscenza degli strumenti e degli approcci di management e dall'altro la rilettura dell'organizzazione dei servizi, sono conoscenze che aiutano a presidiare il tema dei costi. Di solito quanti si sono occupati delle malattie rare hanno invocato la necessità di risposte "eccezionali e straordinarie": a fronte di alcune specificità, di cui parlavo in precedenza, vi è una serie di necessità che toccano non solo tante patologie rare, ma che sono condivisibili con quelle che non lo sono affatto. Molte Regioni e molte aziende sanitarie sono alle prese con la progettazione delle cure intermedie o con l'adozione del Piano Nazionale per le Cronicità del Ministero della Salute: ho idea che molte di queste iniziative possano essere utili anche per alcune malattie rare evitando di costruire una sorta di "binario parallelo". Forse è il momento di parlarne".





CAPITOLO IV

CAPITOLO IV

SMA: i costi indiretti della malattia sempre più alti e incidenti sulla vita dei malati e dei loro familiari

L'analisi del professore Francesco Saverio Mennini

Quando mi sono avvicinato al mondo della SMA ho capito subito quanto fosse importante e necessario il coinvolgimento dei familiari del malato. Specie quando parliamo di neonati o bambini, la presenza di mamma e papà e più in generale della famiglia non solo è fonte di conforto e vicinanza ma è quanto mai indispensabile a livello proprio di presenza costante, 24 ore su 24. Un impegno che ogni genitore si assume senza problemi ma che ha i suoi costi. Economici (perché ci si deve assentare spesso dal lavoro, tra ferie, permessi, malattie e aspettative varie oppure si deve lasciare il lavoro) ma anche sociali, perché si finisce per non avere più vita attorno a sé, niente uscite al cinema o in pizzeria, vacanza al mare, ecc... Questi, e non solo ovviamente, sono i costi detti costi indiretti di una malattia, troppo spesso trascurati anche a livello governativo (nazionale o locale) quando si tratta di affrontare il tema generale della malattia. E che spesso rappresentano una voce più alta di quelli diretti. Discorso quanto mai stringente ed attuale per una patologia rara e invalidante come la SMA.

Uno studio realizzato dal professor Francesco Saverio Mennini, Economic Evaluation and HTA (EEHTA) CEIS, Facoltà di Economia, Università di Roma "Tor Vergata", assieme ai colleghi Andrea Marcellusi e Francesco D'Ambrosio e l'Associazione Famiglie SMA è andato a fondo

di questa tematica evidenziando subito dal titolo (“Stima dei costi indiretti della SMA nella prospettiva sociale italiana”) l’intento di fare un report anche di prospettiva e non solo una semplice fotografia della situazione esistente. E i risultati che ne vengono fuori sono davvero interessanti e impressionanti.

Lo studio prende le mosse da una doverosa introduzione e cioè che quando si parla di Atrofia Muscolare Spinale (SMA) si è di fronte alla *“prima malattia genetica per mortalità infantile con un’incidenza pari a 2,6/100.000 [1], che provoca un progressivo indebolimento dei muscoli del corpo e, nei casi più gravi, problemi respiratori e difficoltà/impossibilità a deglutire, rendendo così difficile, se non impossibile, l’alimentazione senza strumenti di supporto”*.

Comunque la si veda, *“la SMA comporta per i pazienti che ne sono affetti un progressivo peggioramento della propria qualità di vita, che spesso sfocia non solo nell’impossibilità di svolgere un’attività lavorativa, ma anche nell’impossibilità di svolgere le semplici attività quotidiane. Questo comporta non solo un deperimento della qualità della vita per i pazienti ma anche la necessità di ricorrere a caregiver. Alla compromissione delle attività quotidiane è associato quindi un importante impatto economico gravante sulle famiglie: l’impossibilità fisica a svolgere determinate mansioni, infatti, grava sia sui pazienti - esclusi dall’attività produttiva del Paese per la difficoltà nel trovare un impiego - sia sulle famiglie, per la necessità di un caregiver interno alla famiglia o impiegato dalla stessa che segua quotidianamente i pazienti. Fondamentale quindi per la SMA è la disponibilità di misure terapeutiche finalizzate a cambiare il decorso della malattia e a migliorare la qualità di vita di chi ne è affetto e dei suoi familiari. Per fornire stime del peso economico ad oggi sostenuto*

in Italia in una prospettiva sociale, diviene quindi importante - tanto per i decisori pubblici quanto per i pazienti - quantificare sia i costi diretti non sanitari sia i costi indiretti, dove con costi diretti non sanitari si intendono quelli associati alle spese sostenute dal paziente e dalla sua famiglia per apportare modifiche alla propria abitazione o alla propria automobile, mentre con costi indiretti si intendono quelli associati alla riduzione o perdita totale di produttività sul lavoro, del paziente e dei caregiver”.

Da qui, ricorda Mennini, il piano nei suoi dettagli. *“Al fine di raccogliere le informazioni necessarie per la stima dei costi associati alla SMA, è stata condotta una survey nel periodo tra dicembre 2017 e aprile 2018. In particolare, è stato inizialmente sviluppato un questionario in collaborazione tra il centro di Economic Evaluation and HTA del CEIS della Facoltà di Economia dell’Università di Tor Vergata e l’Associazione Famiglie SMA. In particolare, attraverso lo sviluppo di un modello di stima dei costi, si è tentato di quantificare i costi indiretti associati alla perdita di produttività (assenteismo e presenteismo) e ai costi non coperti da rimborso da parte del SSN. Nel caso di malattie rare, condurre degli studi di costo può rappresentare una informazione importante nel momento in cui si debbano intraprendere decisioni di politica sanitaria e di finanziamento dei programmi terapeutici. Il questionario, utilizzato per la raccolta dati in Italia anche per altre patologie [2/4], è stato adattato e modulato per la somministrazione on-line a pazienti affetti da SMA o ai componenti della loro famiglia. La validazione del questionario è avvenuta attraverso la somministrazione pilota ai rispondenti del questionario durante la prima settimana di pubblicazione del link sulle principali piattaforme, o canali social, on line. La diffusione e la richiesta di partecipazione allo studio è avvenuta tramite i canali associativi di Famiglie SMA e la raccolta dei dati è stata completamente anonima. I dati raccolti*

“Il peso economico della SMA si estende oltre la terapia e investe costi diretti non sanitari e costi indiretti”

hanno fatto riferimento alle seguenti problematiche occupazionali del paziente o del caregiver: assenteismo, ovvero la mancata produttività dovuta all'assenza dal lavoro da parte del paziente a causa della malattia; presenteismo, ovvero la circostanza in cui il paziente si reca a lavoro, tuttavia la sua produttività è minore rispetto allo standard a causa della malattia; disoccupazione, intesa come la mancata occupazione generata dalla malattia che comporta l'impossibilità di lavorare ed avere un reddito simile a chi invece è riuscito a trovare lavoro. Per la stima dei costi indiretti è stato impiegato il Metodo del Capitale Umano (Human Capital Approach), mediante cui si intende valorizzare il tempo dedicato all'attività lavorativa in base alla retribuzione lorda dell'individuo. Questa metodologia si basa sul presupposto introdotto dall'economia neoclassica secondo cui "in un mercato del lavoro ben funzionante, il risultato produttivo ed il compenso del lavoratore sono uguali in valore". Attraverso un questionario somministrato a pazienti e caregivers residenti in Italia nel periodo in cui è stato condotto lo studio, sono stati stimati i costi indiretti in termini di: giornate lavorative perse e percentuale di ridotta produttività sul lavoro, e i costi diretti non sanitari in termini di esami, visite e attrezzature e ausili medici utilizzati, al netto dei rimborsi statali ricevuti per i suddetti servizi".

Fatte le dovute premesse "tecniche" alla base dell'indagine, ecco finalmente quello che viene fuori. "Complessivamente 127 famiglie hanno risposto al questionario nel periodo tra il 15 dicembre 2017 ed il 15 aprile 2018. I pazienti analizzati avevano un'età media pari a 18,49 anni e nel 55,08% erano donne".

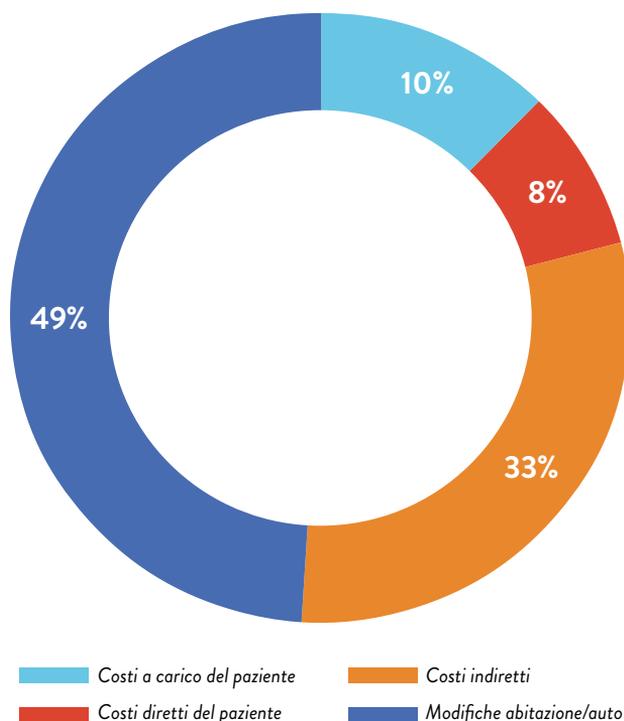
E le cifre che ne risultano sono davvero impattanti. "Mediamente, il costo annuo di un paziente SMA è pari a € 22.932,19 includendo anche il costo delle modifiche strutturali dell'abitazione/auto. La

valutazione ha portato a stimare un impatto annuo complessivo pari a € 25.219, € 27.048, € 14.365 per i pazienti con SMA di tipo I, II, III rispettivamente.

Di questi costi, circa 53% sono attribuibili ai costi necessari per i cambiamenti strutturali della casa o dell'auto, 25% ai costi indiretti sostenuti dal caregiver, 11% ai costi diretti non sanitari e 11% ai costi indiretti sostenuti dal paziente.

Infine, per quanto l'assunzione che il campione selezionato sia rappresentativo della reale popolazione di pazienti a livello nazionale e possa risentire di una eventuale distorsione campionaria, si propone comunque una stima dei costi complessivi diretti sanitari a carico dei pazienti, diretti non sanitari, e indiretti. Infatti, applicando i costi medi annui per paziente al numero di soggetti prevalenti in Italia (circa 2.6 pazienti su 100.000) [4] è stato possibile ottenere un costo medio annuo complessivo pari circa a € 18.039.433,86 di cui circa € 5.991.805 (33%) associati ai soli costi indiretti e € 1.874.499 per costi a carico diretto delle famiglie (10%) e € 1.366.048 di costi diretti sanitari (8%). A questi, vanno aggiunti i costi per le modifiche strutturali delle case o delle auto per il trasporto dei pazienti (49%)”.

Figura 1 - Voci di costo in Italia (senza modifiche abitazione/auto)



“Una corretta valutazione dell’impatto della SMA deve considerare, accanto alle componenti epidemiologico-demografiche, le implicazioni economiche per pazienti e società”

In sostanza quello che Mennini e i suoi ricercatori hanno anche voluto rimarcare con questa ricerca è che “una corretta valutazione dell’impatto di una patologia non deve tenere in considerazione le sole componenti epidemiologico-demografiche della malattia ma anche le implicazioni economiche che ne conseguono sia per il singolo paziente che per la società. In questa prospettiva la quantificazione dei costi indiretti e dei costi sostenuti dalle famiglie per la gestione e la cura della malattia rappresentano delle variabili importanti. A nostra conoscenza, questo studio rappresenta il primo tentativo di quantificare i costi sostenuti dai pazienti affetti da SMA in Italia e dai loro caregivers. In particolare, si è cercato di stimare il peso economico gravante sui pazienti in termini di perdita di produttività e costi sostenuti direttamente dal paziente”.

Bibliografia

1. Orphanet Report Series
2. F.S. Mennini, et al., Pilot evaluation of indirect costs and the impact of bipolar disorder type I. *Journal of Psychopathology*, 2014. 20: p. 216-22.
3. Fabriani, V., et al., Cost of Illness Analysis of Duchenne Muscular Dystrophy In Italy. *Value Health*, 2014. 17(7): p. A528.
4. Mennini, F.S., et al., Economic burden of disease of uncontrolled acromegalic patients: the acromegaly Italian collaborative study group. *Global & Regional Health Technology Assessment*, 2018. 2018: p. 1-8.





CAPITOLO V

CAPITOLO V

La SMA e la comunicazione:
approccio e parole chiave nell'era di
Dottor Google e delle “fake news”

Lo spot di Checco Zalone un modo nuovo (e vincente) di parlare della malattia

La comunicazione è fondamentale nella società odierna. Soprattutto con l'avvento di Internet, le forme di veicolazione delle notizie e delle informazioni sono aumentate a dismisura. Purtroppo non sempre in modo positivo. E nel campo della medicina invece occorre fare molta attenzione a cosa si comunica e come. Perché sul piatto della bilancia non c'è solo la correttezza dell'informazione ma la vita stessa del paziente. Perché le “fake news” su una malattia possono davvero fare danni mortali. Ma è anche vero che la stampa resta fondamentale, il suo ruolo decisivo spesso. Un esempio su tutti: nel 1985 ad Atlanta, nel primo congresso sull'Aids, il professor Robert Gallo, che parlava un abruzzese antico e confuso, e che allora era il punto di riferimento nella ricerca, disse ai giornalisti presenti che, per frenare quella che già allora si delineava come una epidemia virale, per tenerla sotto controllo, sarebbero stati necessari metodi non soltanto medici e clinici, non solo ricerca quindi, ma informazioni corrette date ai media. *“Dipenderà da voi – disse – il risultato ci sarà se farete un'informazione corretta, utile e non scandalistica”*. Robert Gallo aveva ragione: l'epidemia è stata frenata grazie a tanta ricerca, ma anche grazie a un'informazione che ha svolto un ruolo educativo e di prevenzione.

Anche parlando di SMA, dunque, occorre fare molta attenzione a quel che si dice, scrive, riferisce. Per questo, volendo approfondire meglio

l'argomento abbiamo pensato bene di sentire un'esperta del settore come **Rossella Sobrero**, che si occupa di comunicazione sociale e di CSR da oltre 20 anni ed alla consulenza per le imprese affianca un'attività di docenza e di saggistica.

La comunicazione ha un ruolo importante nella conoscenza di una malattia. E soprattutto nell'era della globalizzazione il mondo della stampa in che modo può continuare a fornire un'informazione corretta e efficace?

“Oggi il concetto di salute, nelle sue varie articolazioni, ha acquisito un significato sempre più importante ma la comunicazione non è stata finora capace di rispondere in modo adeguato alla domanda di conoscenza delle persone. Come sappiamo nel nostro Paese si comunica poco e in modo poco efficace: sono in molti ad affermare che la comunicazione sui temi della salute è carente e che le campagne realizzate non ottengono i risultati auspicati. Dobbiamo comunicare di più e meglio se vogliamo sperare in un cambiamento culturale in grado di modificare preconcetti, fornire maggiori conoscenze su problemi e malattie, trasformare stili di vita dannosi in comportamenti salutari. Occorre una comunicazione articolata che utilizza in modo intelligente tutte le potenzialità dell'on line e dell'off line per avviare un percorso educativo che attraverso la conoscenza (sapere) induca comportamenti (saper fare) coerenti con un modello di vita finalizzato al benessere della persona (saper essere). Ma le campagne di comunicazione sono solo una piccola parte delle iniziative sui temi della salute. Diventa sempre più invasiva un'attività di comunicazione che non ha obiettivi informativi/formativi ma contribuisce a dar forma a concezioni, rappresentazioni e stereotipi su cui si sviluppa il dibattito pubblico in tema di salute. Per esempio siamo invasi di fiction in cui compaiono medici e ospedali o addirittura il nucleo tematico è costituito dall'attività sanitaria o dalla lotta a una malattia. Un segnale inte-

“Dobbiamo comunicare di più e meglio se vogliamo modificare preconcetti, fornire maggiori conoscenze, trasformare stili di vita dannosi in comportamenti salutari”

ressante è arrivato dall'Istituto Superiore di Sanità che ha lanciato un nuovo portale www.issalute.it ricco di informazioni con un linguaggio semplice e accessibile a tutti. Importante in particolare la sezione “falsi miti e bufale” con le 150 informazioni non corrette che circolano più spesso. Oggi però non è più sufficiente comunicare: è necessario ingaggiare le persone se si vuole tutelare la salute del singolo e della comunità”.

Dottor Google: più danni o benefici?

“L'alfabetizzazione informatica rappresenta il presupposto indispensabile per accrescere il livello di empowerment anche sui temi della salute. Quindi possiamo dire che è positivo scoprire che aumenta il numero delle persone che utilizzano il web per cercare informazioni: si stima siano 11,5 milioni i cittadini che consultano siti specializzati, blog, forum, app o altri dispositivi per monitorare la salute. Ma anche se le informazioni trovate sul web influenzano le decisioni e i comportamenti futuri nel 48% dei casi, il 63% della popolazione si reca comunque dal proprio medico per ulteriori chiarimenti. Quindi per ora il dottor Google non ha un ruolo dominante”.

Quali sono le “parole chiave” che possono aiutare ad avere un'efficace lotta alla SMA?

“La SMA è una malattia terribile che ha bisogno ancora di grandi investimenti nella ricerca. Le parole più importanti per sensibilizzare le persone potrebbero quindi essere: sperimentazione, responsabilità e collaborazione. Sperimentazione perché molti nuovi traguardi possono essere raggiunti; responsabilità perché sempre più persone si sentano investite dal problema; collaborazione perché ognuno può fare, se vuole, la sua parte”.

Prevenire è importante, la prima arma per arginare ogni progressione di una malattia patologica; quali leve comunicative possono essere utilizzate per una migliore campagna di sensibilizzazione? Cioè è meglio una campagna più urlata e allarmistica o una

“Le parole più importanti per sensibilizzare le persone sulla SMA: sperimentazione, responsabilità e collaborazione”

“Oltre a comunicare, oggi è necessario ingaggiare le persone se si vuole tutelare la salute del singolo e della comunità”

“In Italia le campagne sociali sono caratterizzate da un linguaggio commovente quando non addirittura drammatico. La campagna di Checco Zalone è uno dei pochi casi dove si utilizza l’ironia”

che tende a comunicare una giusta attenzione?

“Questa è una domanda alla quale non è facile rispondere. In Italia è noto che le campagne sociali sono caratterizzate da un linguaggio commovente quando non addirittura drammatico. Ecco perché la campagna di Checco Zalone ha fatto tanto parlare: è uno dei pochi casi dove si utilizza l’ironia. Interessante anche la scelta dell’hashtag #facciamolotutti per stimolare le donazioni a favore della ricerca. Per l’attività di prevenzione potrebbero essere utilizzate modalità diverse dai media “classici” privilegiando, per esempio, iniziative di unconventional marketing in grado di attirare l’attenzione e spingere all’azione”.

E a proposito di Checco Zalone è davvero il caso di dire che uno spot ti cambia la vita. Questo nuovo modo di comunicare una malattia come la SMA è stato infatti al centro di un successo divulgativo ma anche di raccolta fondi per la ricerca grazie ad oltre 20mila sms ricevuti. Uno spot “incorrect” ha detto qualcuno, eppure di grande appeal e diffusione. Ma come si arriva a questa scelta particolare, come nasce l’idea diversa dal solito specie quando si parla di malattie gravi come questa? Lo abbiamo chiesto ad Anita Pallara, delegata regionale per la Puglia di Famiglie SMA, 29 anni di Bari, su una sedia a rotelle da quando ne aveva 3.

“In effetti, avere avuto la disponibilità di un personaggio come Luca Medici (in arte Checco Zalone, ndr) è stata una fortuna. Insieme avevamo deciso che dopo tante parole era giunto il momento di fare qualcosa per la ricerca, girare magari uno spot che raccontasse la malattia in modo diverso, anche divertente ma diretto, che arrivasse al cuore. Non era facile pensare un approccio comunicativo diverso per una patologia che pure resta molto grave e per questo c’era il rischio che una campagna sociale di questo tipo non raggiungesse lo scopo. Luca lo ha scritto e personalmente quando l’ho visto per prima me ne sono assolutamente-

te innamorata ed abbiamo così deciso di tentare. Ed è andata bene, anzi benissimo. E' stato un successo, non solo di visibilità ma proprio di attenzione suscitata per questa malattia e per le difficoltà quotidiane di chi la vive e di chi gli sta attorno”.

Fare una comunicazione così è più valida di altre, più incisiva?

“Diciamo che avvicinare le persone ad una tematica difficile e comunque impegnativa come la SMA non è facile, anche attraverso un tipo di comunicazione classica, divulgativa. Ecco perché abbiamo pensato di cambiare l'approccio per questo tipo di campagna e il risultato è stato migliore, perché ha coinvolto emotivamente e non solo concettualmente. L'obiettivo era quello di portare fondi alla ricerca”.

Comunicazione rock o comunicazione soft? Insomma, meglio fare gli allarmisti o mantenersi equilibrati?

“Per quanto ci riguarda abbiamo sempre cercato di trovare una via di mezzo tra le due opzioni, un giusto equilibrio comunicativo diciamo. Certo, non è facile, parliamo di una malattia come la SMA che ha un impatto devastante sulla famiglia. Ma c'è un quotidiano che merita di essere raccontato così come viene vissuto da queste persone, senza togliere nulla in fondo alla realtà. Raccontare una storia di SMA insomma così com'è, senza esagerare ma anche senza minimizzare”.

Pensa che a breve potrebbe esserci un'altra campagna di questo tipo, magari su altre problematiche della malattia?

“Perché no, l'idea è andata bene e riproporla è sicuramente nelle nostre intenzioni. Staremo a vedere...”

“È stato un successo, non solo di visibilità ma proprio di attenzione suscitata per questa malattia e per le difficoltà quotidiane di chi la vive”

CONCLUSIONI

SMA, il futuro è già qui

I cambiamenti in arrivo impongono una sorta di manifesto programmatico che impegni tutti in un unico obiettivo: sconfiggere la malattia. Il contributo di Mercuri, Bertini, Pasinelli, Tiziano, Petrangolini

Il racconto della storia rivoluzionaria della SMA non finisce di certo qui. La strada è stata appena tracciata, tra il prima e il dopo l'arrivo della terapia ci aspetta ora una fase completamente nuova. Piena di aspettative, di speranze, ma anche di certezze. Già, perché oggi sappiamo che il domani sarà sicuramente migliore in tutti i campi: ricerca, assistenza, terapia, conoscenza, diagnosi, ecc. Col paziente sempre più al centro, non come bersaglio della malattia ma come attore più consapevole e forte, in grado di lottare avendo ogni giorno un'arma in più. E con l'idea, si spera il prima possibile, di arrivare alla guarigione.

Ecco dunque nascere una sorta di “manifesto programmatico” che vede coinvolta tutta la comunità SMA da qui ai prossimi anni su temi fondamentali: screening neonatale, evoluzione degli standard di cura e dei centri di eccellenza, registri, creazione dei percorsi diagnostico terapeutici più adatti per la presa in carico dei pazienti. Perché quello che si è messo in moto è un movimento che non potrà essere fermato. Partendo in primis dalla diagnosi precoce e dallo screening neonatale che nel futuro prossimo saranno al centro della battaglia contro la SMA. Ne è cosciente il professor Mercuri, Professore Ordinario della Cattedra di Neuropsichiatria in-

“Ora che esistono opzioni terapeutiche, la diagnosi precoce – con test genetico alla nascita – diventa fondamentale”

fantile dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e Direttore dell'Unità operativa di Neuropsichiatria infantile del Policlinico A. Gemelli, il quale garantisce che con le conoscenze di oggi sul fronte terapeutico si possono fare importanti passi avanti anche perché *“la diagnosi precoce può essere effettuata alla nascita mediante test genetico, considerato che tra l'altro il test è relativamente semplice, il gene è molto piccolo e nel 90/95% è facilmente individuabile perché le mutazioni sono localizzate nella stessa zona del gene. La diagnosi precoce diventa fondamentale adesso che esistono delle opzioni terapeutiche; come dimostrano chiaramente gli studi, esistono notevoli differenze tra bambini trattati precocemente e altri più tardivamente. Tutte queste informazioni suggeriscono fortemente che lo screening neonatale permetterebbe di fare un salto di qualità negli effetti visti in seguito a terapia”*. Francesca Pasinelli, Direttore generale Fondazione Telethon è ottimista grazie anche alla *“legge del 2016 che ha esteso sull'intero territorio italiano lo screening metabolico allargato, senza dubbio una conquista di civiltà che ha messo l'Italia al primo posto in Europa per numero di patologie oggetto di test alla nascita. Per arrivare a questo traguardo è stata necessaria una costante attività di advocacy durata oltre dieci anni da parte delle comunità dei pazienti, in primis l'associazione AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie onlus), che hanno persuaso le Istituzioni non solo di quanta disparità ci fosse in termini di diritto alla salute tra una Regione e l'altra, ma anche della necessità di investire dei fondi a supporto di quest'attività. La sfida adesso è allungare la lista delle malattie oggetto dello screening, soprattutto alla luce delle nuove terapie – anche molto innovative – che stanno progressivamente arrivando sul mercato. È indubbio che decisioni come questa implicino una riflessione anche in termini di costi, non solo per estendere il test a tutti i neonati, ma anche (e soprattutto) per pagare le terapie destinate a chi risultasse affetto. Al contempo, però, au-*

spicherei che si cominciassero a valutare, accanto alla spesa per test e farmaci, anche i costi socio-economici di queste malattie: intervenire precocemente significa infatti ridurre i giorni di ospedalizzazione del paziente o gli eventuali esami inutili, le ore di lavoro o di scuola perse, il rischio di complicanze. Ammesso che salvare una vita – perché ogni vita conta – abbia un valore davvero calcolabile”.

Insomma se il futuro è già qui, occorre farsi trovare pronti, lo dice un “uomo di campo” come Francesco Danilo Tiziano, genetista dell’Ospedale Gemelli. Finalmente, dice, anche in Italia sulla base dell’esperienza di altri Paesi (Germania) avanza l’idea “di fare screening per la SMA, vale a dire di fare il test genetico a tappeto per identificare soggetti affetti indipendentemente dalla familiarità, una cosa di cui si parla da diversi anni. Adesso è sensato farlo per via della disponibilità di un trattamento efficace. Ci sono pochissimi esempi di grandi screening di popolazione effettuati nel mondo. Noi saremo tra i primi a fare uno studio simile: analizzeremo nei prossimi due anni tutti i neonati (chiaramente i cui genitori accetteranno di partecipare allo studio) del Lazio e della Toscana. Sarà un progetto pilota che rappresenta una fase importante nella lotta alla SMA in quanto permetterà di identificare i bambini affetti prima della comparsa dei sintomi. Da quanto oggi sappiamo, se la SMA viene trattata prima che i sintomi si manifestino, lo sviluppo motorio dei bambini è pressoché normale, anche nelle forme gravi. La ragione per cui nel progetto pilota lo screening neonatale sarà limitato a due sole Regioni nasce dalla necessità di mettere in moto, rodare e far funzionare perfettamente una macchina, oggi inesistente, che dovrà analizzare i campioni di centinaia di bambini ogni giorno. Non appena ci saranno i dati di questo studio, bisognerà lavorare insieme alle Associazioni di famiglie per far sì che lo screening neonatale di SMA rientri tra quelli obbligatori per legge sull’intero territorio nazionale. Del resto la necessità di uno studio

“Intervenire precocemente significa ridurre i giorni di ospedalizzazione e il rischio di complicanze. E salvare vite; un valore incalcolabile”

“Se la SMA viene trattata prima che i sintomi si manifestino, lo sviluppo motorio dei bambini è pressoché normale, anche nelle forme gravi”

pilota non è legata solo alla messa a punto di aspetti tecnici. Il problema principale che ci aspettiamo è essenzialmente legato al fatto che, pur se è vero che il 70-80% delle forme di SMA sono gravi, tipo I o II, rimane un 20% circa di pazienti che svilupperanno ad un certo punto della loro vita una forma clinicamente meno grave e imprevedibile, la SMA III. Quindi ci troveremo di fronte a diagnosi effettuate anche parecchi anni prima della comparsa dei segni della condizione. Due aspetti diventeranno particolarmente rilevanti: 1) la comunicazione adeguata con le famiglie dei limiti e delle possibili informazioni che noi possiamo fornire e 2) dare la precisa sensazione che non saranno sole ad affrontare questo percorso incerto”.

E parlando di esempi concreti, non si può non parlare della Regione Lazio dove di recente il Presidente Nicola Zingaretti e la consigliera Teresa Petrangolini hanno annunciato la sperimentazione dello screening neonatale per la SMA in tutto il territorio regionale. *“Si tratta di un progetto innovativo che la Regione Lazio ha deciso di promuovere insieme all’Associazione Famiglie SMA, al Policlinico Gemelli e a Biogen. – dice Petrangolini - Conosciamo bene la situazione per tanti piccoli malati di SMA prima dell’arrivo del trattamento oggi disponibile in Italia: c’erano poche speranze non solo di guarigione ma anche di semplice miglioramento delle condizioni di malattia. Grazie al sostegno delle associazioni pazienti si guardava al lato dell’assistenza, del sostegno, delle terapie psicologiche perché purtroppo non c’era ancora una medicina che potesse combattere la malattia. Ma oggi questa c’è e si può quindi pensare anche ad andare più avanti, ad una diagnosi precoce che attraverso uno screening neonatale può diventare determinante. Lo screening infatti permetterà di diagnosticare la SMA prima che inizino a comparire i sintomi della malattia”.* La Petrangolini è cosciente che si è di fronte ad un momento epocale, di svolta. *“Sulla SMA è in atto una vera rivoluzione terapeutica ma anche di approccio: la*

prima grazie alla ricerca e alla farmacologia, la seconda grazie soprattutto al lavoro di pungolo e iniziativa dell'Associazione pazienti. Sul fatto della diagnosi proprio le famiglie hanno sempre messo in risalto il fatto che venire a conoscenza della malattia il prima possibile è fondamentale per una terapia vincente e migliorativa della qualità della vita. Ad oggi, invece, la diagnosi è spesso tardiva e ciò incide notevolmente sui risultati conseguibili dal bambino sottoposto a trattamento. Per questo motivo, l'Università Cattolica del Sacro Cuore ha lavorato con Famiglie SMA alla definizione di un progetto pilota con il finanziamento di Biogen in grado di condurre uno screening neonatale di tipo genetico (diverso, dunque, da quello obbligatorio per le malattie metaboliche) sui nuovi nati del Lazio e della Toscana. Un lavoro non semplice di definizione sia delle strutture e dei reparti di ostetricia-ginecologia della Regione per avere il consenso dei genitori allo screening sia per il rapporto da instaurare con coloro che dovranno poi sottoporre i campioni ad analisi genetica. Per fortuna nel Lazio abbiamo una struttura all'avanguardia come il Policlinico Umberto I che effettuerebbe la raccolta degli screening di tutto la Regione, sfruttando la rete già esistente per screening di altre malattie, per poi trasferirli all'esame del Policlinico Gemelli. Il Comitato Etico dell'Università Cattolica del Sacro Cuore ha già espresso parere favorevole, al termine anche di incontri con la Cabina di Regia del SSR e con la Direzione Regionale Salute e Politiche Sociali – Area Prevenzione e Promozione della Salute, che ne hanno condiviso la finalità. E dunque possiamo ritenere ora molto probabile che tra le fine del 2018 e l'inizio del 2019 il progetto possa concretamente prendere le mosse”. Cosa dobbiamo aspettarci dunque da un progetto come questo in concreto? “L’obiettivo - dice con enfasi la Petrangolini- è quello di avere una diagnosi di circa 20 bambini con SMA, al termine dello screening dei circa 120.000-140.000 neonati che nei due anni di durata del progetto saranno sottoposti a screening, e quindi la possibilità per loro di essere indirizzati verso un percor-

“Nel 2019 sui nuovi nati di Lazio e Toscana partirà un progetto pilota biennale di screening genetico neonatale”

so di cura immediato. Sarebbe un risultato eccezionale per il Lazio in quanto tra i primissimi esempi al mondo in cui è attivato un sistema di diagnosi precoce della SMA, ponendo dunque il Servizio Sanitario Regionale sulla frontiera dell'innovazione a livello internazionale". Ovviamente dietro a tutto questo c'è un grande lavoro di inquadramento in quanto i soggetti che sostengono questo progetto hanno dunque cercato il supporto delle strutture regionali, senza il quale – pur non prevedendo un finanziamento pubblico – non è possibile avere una visione di insieme ed approntare una politica di sistema. I prossimi passi saranno operativi e saranno volti al coordinamento con i centri nascita sul territorio e alla strutturazione dell'infrastruttura necessaria ad operare gli screening. *“La speranza è che col tempo arrivino altri farmaci, altri trattamenti – riferisce sempre la Petrangolini – perché non bisogna dimenticare l'aspetto dei costi. Anche in questo l'attività delle famiglie è importante. Come fatto ad esempio con lo spot tv con Checco Zalone, parlare della malattia, far capire la gravità, la complessità, l'esigenza di una terapia davvero salvavita nei casi più gravi. A prescindere da costi e non costi, l'accesso alle cure deve essere garantito a tutti, senza distinzione di Regione o altro. Dopo questo pilota interregionale sarà importante che si arrivi ad una definizione nazionale degli screening così come fatto per la disponibilità dei trattamenti. Perché la salute è un bene di tutti e non di pochi”.*

Infine, ecco la ricerca, altro elemento essenziale, imprescindibile se parliamo di quel che ci riserva il futuro. Anche qui il cambiamento sarà grandissimo, perché *“non bisogna dimenticare - come dice giustamente Tiziano - che nella lotta contro la SMA non ci sono dubbi che l'Italia sia un Paese leader. Siamo riusciti a creare un network molto ben funzionante, soprattutto tra e con i colleghi neurologi/neuropsichiatri infantili che seguono i pazienti. Questo ha portato a dei vantaggi indubbi in termini di ricerca, sia*

“Dopo questo progetto pilota bisognerà arrivare a una definizione nazionale degli screening. Perché la salute è un bene di tutti”

clinica che di base. Nella SMA c'è stata una grande rivoluzione che è stata l'identificazione di una terapia efficace, anche se non ancora risolutiva. Questo è successo ancor prima di capire esattamente quali siano i meccanismi messi in azione dal difetto genetico che poi determinano la comparsa dei segni della SMA. L'aspetto che certamente ha consentito di accelerare la scoperta prima e la sperimentazione del trattamento per la SMA dopo, è stata la disponibilità di fondi destinati alla ricerca”.

Grazie alla maggiore conoscenza si comprende meglio il meccanismo di ereditarietà della malattia. Come afferma sempre Tiziano *“il figlio di un genitore con la SMA sarà sicuramente portatore sano. Può essere affetto solo se l'altro genitore è portatore sano, cosa che succede in poco più del 3% della popolazione generale. Se l'altro genitore dovesse essere portatore sano in tal caso il rischio per il figlio di essere affetto diventerebbe del 50%”.* Mercuri tende a sottolineare un aspetto non trascurabile che lega ricerca e diagnosi precoce, e cioè quello della formazione. *“Laddove lo screening neonatale non è presente vi è infatti la necessità di individuare precocemente la malattia – afferma –, alla comparsa cioè dei primi segni. Essendo una malattia rara, non viene vista comunemente dai pediatri o neonatologi, si deve quindi lavorare sulla loro formazione per arrivare a diagnosi sempre più precoci e puntuali. C'è ancora un tempo troppo lungo tra la comparsa dei primi segni e l'arrivo del piccolo paziente al neurologo, occorre che i pediatri siano in grado di pensare a questa possibile diagnosi quanto meno indirizzando il bambino dallo specialista”.* E ovviamente non si può non parlare di ricerca senza fare il nome di Telethon, più di una istituzione ormai. *“Nel mondo delle malattie genetiche rare quella della SMA è una storia paradigmatica – afferma Pasinelli –, che ha visto gli ultimi cinque anni caratterizzati da un'alternanza di emozioni forti e contrastanti, dalla sofferenza e confusione generate dalle false promesse del caso Sta-*

“Nel mondo delle malattie genetiche rare quella della SMA è una storia paradigmatica”

mina all'entusiasmo generale per la prima terapia resa disponibile sul mercato, dai risultati così importanti nel modificare la storia naturale di questa grave malattia - la più comune causa genetica di morte infantile - da convincere le autorità regolatorie a interrompere prima del previsto la sperimentazione clinica e accelerare quanto più possibile l'approvazione sul mercato. Nel frattempo la ricerca sta andando avanti e nuovi farmaci innovativi, terapia genica in primis, promettono nuovi traguardi per questi bambini, che nel corso della mia lunga esperienza in Fondazione Telethon ho imparato ad amare. Facendo un salto indietro nel tempo, quando nel 1999 abbiamo finanziato il primo trial clinico sulla SMA condotto da un gruppo di clinici italiani, ci siamo scontrati con l'incapacità di trarre conclusioni sull'efficacia del trattamento a causa di un disegno dello studio decisamente inadeguato. Da qui abbiamo compreso la necessità di sviluppare e validare misure funzionali adatte e, più in generale, di promuovere studi clinici dedicati alle malattie neuromuscolari volti a definire gli standard di cura, la storia naturale delle diverse patologie, i bisogni dei pazienti dell'oggi per migliorare la loro qualità di vita in vista delle cure di domani". Da qui alle iniziative concrete il passo è stato breve. "Nel 2001 è stato lanciato per la prima volta un bando dedicato esclusivamente a progetti di questo tipo in collaborazione con l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (UILDM), nell'ambito del quale Fondazione Telethon ha finanziato il primo studio italiano per validare una scala funzionale da impiegare nella valutazione dei pazienti con SMA: non un farmaco quindi, ma uno strumento per la ricerca clinica che permettesse di superare i limiti del passato e di essere realmente preparati a valutare le nuove terapie messe a punto grazie alla ricerca. Nel tempo i centri clinici coinvolti sono cresciuti in numero e competenze, dando vita a una vera e propria rete capace di condividere esperienze anche a livello internazionale e di capitalizzare gli aspetti comuni a più patologie neuromuscolari. Lo conferma la partecipazione come partner a iniziati-

ve europee importanti quali il Treat-NMD 2007-2011 (“Translational Research in Europe - Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases”) e lo European Neuromuscular Centre (ENMC)”.

Progredendo con la conoscenza della malattia, si dovranno aggiornare gli standard di cura e i registri. Del resto per gli standard parliamo di linee guida che per la prima volta nella SMA sono apparse nel 2007. Alla redazione delle quali partecipò anche il dottor Bertini, neurologo, responsabile dell’Unità di Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dipartimento dei Laboratori dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, e assieme a lui, “vari specialisti come pneumologi, ortopedici, fisiatristi, genetisti, nonché neurologi specialisti nelle malattie neuromuscolari. Ora a distanza di dieci anni vi è stata una revisione dei principi di cura, non ancora legati ai nuovi cambiamenti terapeutici intercorsi da poco ma che riportano le nuove acquisizioni sulla conoscenza della SMA. Ad esempio negli ultimi tempi si è scoperto che l’alterazione genetica di SMN provoca direttamente una alterazione del tono osseo nei modelli murini che riproducono molti aspetti della SMA. Era già stato acquisito che nei malati SMA il disturbo del tono osseo (osteopenia) è importante e si è arrivati a capire perciò che nei bambini affetti da SMA che manifestano fragilità ossea questa esiste non solo perché si muovono poco ma perché l’alterazione genetica stessa della SMA la favorisce. Studiare il tono osseo annualmente mediante il DEXA non rientrava negli standard di cura di 10 anni mentre ora si raccomanda di farlo, magari intervenendo con vitamina D e farmaci nel caso si dimostri una significativa riduzione del tono osseo. Ora che abbiamo una terapia ci si domanda se proprio attraverso la terapia contro la SMA anche il tono osseo migliorerà oppure no. Servirà perciò una attività di monitoraggio in tal senso. Altro esempio è legato alla scoliosi: quando intervenire? Sappiamo che attualmente i pazienti con SMA di tipo

“Progredendo con la conoscenza della malattia, si dovranno aggiornare gli standard di cura e i registri”

Il vanno incontro a scoliosi nel 100% dei casi. Abbiamo ora mezzi alternativi all'artrodesi definitiva come le barre magnetiche o le barre allungabili che permettono di proporre un sistema per contenere la progressione scoliotica prima che si concluda l'accrescimento somatico, ma ora le terapie specifiche potrebbero limitare di molto non solo l'incidenza della scoliosi nei pazienti SMA, ma anche la progressione della scoliosi, sollecitando perciò un cambiamento nei prossimi anni di nuove linee guida".

Sui registri Mercuri è convinto che nei prossimi anni si intensificheranno quelli di malattia, la nuova frontiera. *"Sono registri che servono per avere informazioni più epidemiologiche, per sapere quanti sono i malati, che forma di malattia hanno, ecc. Questi sono spesso gestiti da famiglie o associazioni, e forniscono una fotografia della situazione generale della malattia che risulta molto utile in molti casi, da un'analisi preliminare per effettuare studi clinici ad un impiego regolatorio per conoscere al momento dell'immissione di un farmaco, quali sono i numeri di persone che potrebbero utilizzarlo".* Anche la presenza dei centri ad oggi diventa quindi ancora più fondamentale. *"Lo Stato e le Regioni individuano dei centri in grado di fornire e di somministrare questi farmaci. Da qui la necessità di condividere protocolli e formazione, favorendo lo stesso livello di comprensione della malattia e la capacità di interazione. Anche qui un approccio di ricerca potrà fare molto visto che in Italia ci troviamo nella condizione privilegiata di avere il farmaco disponibile per tutti i tipi di SMA e potremmo quindi essere in grado di fornire informazioni sugli effetti su pazienti adulti o su altri pazienti non coinvolti negli studi utilizzati per la registrazione del farmaco".* Pasinelli rimarca come la nascita dei registri è stata fondamentale e lo sarà ancora di più in futuro anche grazie a Telethon: *"Nel 2009 Fondazione Telethon, in qualità di partner Treat-NMD, ha lanciato il Registro SMA italiano, associato a quello internazionale, per*

mappare i pazienti nei vari Paesi, definire in maniera più accurata la fattibilità dei trial clinici, favorire lo sviluppo del disegno sperimentale e identificare più rapidamente i pazienti più adatti da includere nello studio clinico. Oggi il registro italiano raccoglie i dati di oltre 700 pazienti, che tra le altre cose hanno permesso di identificare i bambini affetti da SMA1 idonei a ricevere la nuova terapia. È importante ricordare che la creazione del registro ha visto la partecipazione attiva delle Associazioni di pazienti, ovvero Famiglie SMA e ASAMSI: il contributo dei pazienti e dei loro familiari in quanto persone che quotidianamente convivono con la patologia è fondamentale a tutti i livelli. Nel 2013 Famiglie SMA ha inoltre messo a disposizione della rete clinica italiana un finanziamento biennale per implementare gli standard di cura e formare i fisioterapisti e gli altri operatori sulle misure funzionali messe a punto negli anni: un altro bellissimo esempio di sinergia, in cui Fondazione Telethon ha fornito il supporto per la validazione scientifica del progetto e la gestione amministrativa dei fondi”.

Anche riguardo alla presa in carico dei pazienti siamo di fronte a profondi cambiamenti come sottolineato nel precedente capitolo dal Dottor Bertini - Neurologo, responsabile dell'Unità di Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dipartimento dei Laboratori dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma - in quanto non solo la terapia attuale ma soprattutto quelle future andranno nella direzione di rallentare prima e fermare poi la progressione della stessa. Questo determinerà il riappropriarsi di funzioni motorie perse o dimenticate ed a questo punto le esigenze dei pazienti e dei loro familiari non saranno più le stesse. E bisognerà essere in grado di intercettare le mutate richieste che verranno da loro. Così come sarà interessante vedere i risultati dello SMALab che nell'arco del prossimo biennio potrà fornire indicazioni utili attraverso la combinazio-

“La nascita dei registri è stata fondamentale e lo sarà ancora di più in futuro”

“Migliorare la gestione del paziente attraverso nuovi modelli clinico-assistenziali, oltre a quelli già in essere”

ne delle attività di ricerca con quelle di confronto e discussione che alla luce anche dei cambiamenti terapeutici potrà migliorare la gestione del paziente attraverso nuovi modelli clinico-assistenziali, oltre a quelli già in essere. E come annunciato dalla Professoressa Tozzi, Director MiMS - Master in Management per la Sanità, Associate Professor of Practice SDA Bocconi, Bocconi University, Government, Health and Not for Profit Division, sarà davvero interessante vedere, a conclusione del primo biennio, *“i primi risultati di questa fase esplorativa che ci auguriamo continui mantenendo viva questa comunità di pratica attraverso ulteriori ricerche di natura manageriale”*.

Insomma, il racconto di questa storia rivoluzionaria non è certo finito. Diciamo che è una sorta di primo capitolo, mancano ancora tante pagine da scrivere. Ma come tutti i libri anche questo avrà una parola fine. Perché una cosa è certa: in futuro la SMA o non ci sarà più o sarà profondamente diversa da come la conosciamo oggi. Ne è sicuro anche Tiziano, convinto come è che tutto il mondo SMA sia davanti a *“un’epoca di grandi cambiamenti, una vera e propria rivoluzione. Ci sono molte cose che ancora non conosciamo e non possiamo prevedere con esattezza. La disponibilità di diversi trattamenti efficaci sta cambiando e cambierà ancor più radicalmente la storia naturale della condizione. L’altro aspetto che è già presente e che quindi non ha bisogno di grandi previsioni è che la diagnosi di SMA, soprattutto della forma più grave, quella di tipo I, non è più una diagnosi terribile come fino a pochi mesi fa”*.

Il viaggio di questa storia rivoluzionaria non sappiamo quindi a quale stazione è arrivato e quanto durerà il percorso. Ma sappiamo che il viaggio è appena iniziato. Verso la guarigione? Presto per dirlo ma facciamo nostre le parole di Mercuri quando afferma che *“siamo passati da una fase buia della*

malattia ad una in cui gli standard di cura ci danno una grande mano e le terapie, alcune già in atto e altre in arrivo prossimamente, ci faranno vedere la malattia in una luce diversa”.

**“Il racconto di questa
storia rivoluzionaria
non è certo finito.
Il viaggio è appena
iniziato”**



Biogen



CHI È BIOGEN

CHI È BIOGEN

L'Azienda

Nel 2018 Biogen celebra 40 anni di esperienza scientifica e impegno per lo sviluppo di terapie innovative con una missione chiara: essere pionieri nel campo delle neuroscienze.

Tra le prime aziende di biotecnologia al mondo, Biogen è stata fondata nel 1978 da Charles Weissman, Heinz Schaller, Kenneth Murray e dai premi Nobel Walter Gilbert e Phillip Sharp. L'azienda è da 40 anni all'avanguardia nell'ambito delle biotecnologie applicate alle neuroscienze per sviluppare terapie innovative a supporto delle persone affette da gravi patologie neurologiche.

Milioni di persone in tutto il mondo sono affette da sclerosi multipla, malattia di Alzheimer, malattia di Parkinson e sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Molte altre soffrono di patologie meno comuni come l'atrofia muscolare spinale (SMA) e la paralisi soprannucleare progressiva (PSP). Nessun'altra area terapeutica vede tante esigenze mediche ancora insoddisfatte quanto le neuroscienze ed è quindi foriera di nuovi e innovativi approcci terapeutici.

Biogen annovera alcuni dei migliori neurologi e neuroscienziati al mondo e collabora con medici e scienziati per avanzare ulteriormente la propria ricerca. Il focus per le neuroscienze, la profonda esperienza scientifica e l'approccio pionieristico hanno consentito all'azienda di diventare leader nel campo della ricerca e dello sviluppo di farmaci volti a cambiare la vita delle persone affette da malattie neurologiche.

Con un fatturato globale di oltre 12 miliardi di dollari, Biogen conta oltre 7.500 dipendenti, opera direttamente con proprie filiali in 33 Paesi e collabora con una rete di partner in oltre 70 nazioni. La sede centrale si trova a Cambridge, nel Massachusetts (USA), il quartier generale europeo è ubicato a Baar, in Svizzera; i siti produttivi hanno sede nel Research Triangle Park in Nord Carolina e a Hillerød in Danimarca. Nel 2016 è stata posata la prima pietra del nuovo stabilimento di Solothurn, in Svizzera, un impianto di nuova generazione che sarà completato alla fine del 2020. Questa struttura sarà una delle più avanzate nel suo genere e contribuirà a confermare la leadership nella produzione di prodotti biologici sia in termini di produttività che di capacità, utilizzando nuove tecnologie.

La Ricerca

Oggi Biogen vanta il portfolio di farmaci più ampio al mondo nell'ambito delle terapie per la sclerosi multipla (SM), ha introdotto il primo e unico trattamento per l'atrofia muscolare spinale (SMA) ed è all'avanguardia nella ricerca neurologica e neuroimmunologica, per patologie come l'Alzheimer e la demenza, i disturbi del movimento, i disturbi neuromuscolari, il dolore neuropatico, altri ambiti neuropsichiatrici e in malattie neurologiche acute.

La ricerca scientifica è il cuore del lavoro Biogen: l'azienda investe circa il 20% del proprio fatturato annuo per lo sviluppo di trattamenti innovativi per rispondere a bisogni terapeutici ancora insoddisfatti.

Inoltre, tramite il suo portfolio di biosimilari, Biogen offre l'opportunità di ridurre le aspettative di spesa del Servizio Sanitario per le terapie biologiche di importanti malattie. In questo modo l'azienda crea sostenibilità e alimenta il circolo vir-

tuoso dell'innovazione, per consentire un continuo progresso medico e aumentare le possibilità per i pazienti di accedere a trattamenti e assistenza necessari.

Biogen in Italia

In Italia dal 1997 e con un'affiliata indipendente dal 2011, l'azienda, ha sede a Milano. Nei suoi oltre 20 anni di attività ha sempre cercato di mettere a disposizione dei pazienti e della comunità scientifica italiana terapie innovative per il trattamento della Sclerosi Multipla. Oggi, questo impegno continua anche in ambiti diversi quali Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e Alzheimer, grazie al lavoro di 130 persone animate da una forte vocazione per migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Dal 2013 al 2018 Biogen Italia si è classificata per sei anni consecutivi fra le aziende Best Work Place, il prestigioso riconoscimento assegnato dal Great Place to Work Institute alle imprese che offrono un ambiente di lavoro votato alla trasparenza dei rapporti, stimolante e attento al benessere e alla crescita professionale dei propri collaboratori. Nell'edizione 2018, l'azienda è salita al quinto posto nella categoria medie imprese, guadagnando ben cinque posizioni rispetto all'anno precedente ed è entrata nella top 20 dei Best Place to Work per le donne; inoltre ha recentemente ottenuto la settima posizione nella classifica Best Workplaces for Innovation 2018, unica azienda del settore farmaceutico tra le centoventisette classificate.

Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito www.biogenitalia.it. È anche possibile seguire Biogen su Twitter, LinkedIn, Facebook, YouTube.

RINGRAZIAMENTI

“Grazie a tutti coloro che hanno contribuito con le loro testimonianze alla realizzazione di questo Libro Bianco. Avete trasmesso con grande chiarezza il valore e l’unicità del momento storico che stiamo vivendo, nella lotta a una malattia genetica rara e così difficile come la SMA. L’idea di realizzare questa pubblicazione nasce proprio dall’esigenza di raccontare, attraverso le voci dei suoi protagonisti, la grande rivoluzione medico-scientifica in atto, in cui la ricerca e le conoscenze sempre maggiori sui meccanismi della malattia hanno reso possibili passi avanti che stanno cambiando il volto di questa patologia. Sono molto orgoglioso del lavoro svolto, perché da queste pagine emergono l’impegno, l’entusiasmo e la voglia di guardare al futuro sotto una nuova luce e con maggiori speranze, da parte di tutte le persone che con grande dignità vivono e combattono contro questa malattia. A tutti loro va il mio più vivo ringraziamento”.

Giuseppe Banfi, Amministratore Delegato Biogen Italia

Si ringraziano per la partecipazione a questa pubblicazione:

Daniela Lauro, Presidente dell’Associazione Famiglie SMA.

Enrico Bertini, neurologo, responsabile dell’Unità di Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dipartimento dei Laboratori dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

Eugenio Mercuri, Professore Ordinario della Cattedra di Neuropsichiatria infantile dell’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e Direttore

dell'Unità operativa di Neuropsichiatria infantile del Policlinico A. Gemelli.

Francesca Pasinelli, Direttore Generale Fondazione Telethon.

Francesco Danilo Tiziano, genetista dell'Ospedale Gemelli di Roma.

Francesco Saverio Mennini, Economic Evaluation and HTA (EEHTA), CEIS, Faculty of Economics, University of Rome "Tor Vergata", Italy; Institute for Leadership and Management in Health - Kingston University London, London, UK.

Jacopo Casiraghi, psicologo e psicoterapeuta sistemico della famiglia, responsabile del Servizio di Psicologia Clinica Pediatrica del Nemo Milano, Psicologo e Project Manager dell'associazione Famiglie SMA ONLUS e Responsabile del Comparto di psicologia dell'associazione AQUA Onlus.

Marco Rasconi, Presidente dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDm).

Maria Letizia Solinas, Presidente dell'Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili (ASAMSI).

Rossella Sobrero, esperta di comunicazione sociale e di Corporate Social Responsibility, consulente di imprese, docente e autrice di saggi.

Teresa Petrangolini, Direttore Patient Advocacy Lab, ALTEMS Università Cattolica del Sacro Cuore.

Valeria Tozzi, Associate Professor of Practice in Public Management e Direttrice del Master in Management per la Sanità, SDA Bocconi.

Walter Ricciardi, Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).



SMA-ITA-0008