

DISTROFIE MUSCOLARI E MIOPATIE: NASCE IL PRIMO REGISTRO ITALIANO

Nato grazie al contributo di Fondazione Telethon e Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM), il Registro Italiano per pazienti con distrofie muscolari e miopatie ha l'obiettivo di raccogliere informazioni e dati utili allo studio di questo tipo di malattie genetiche rare.

Roma, 30 giugno 2021 – Fare “rete” e mettere a fattor comune le informazioni indispensabili per migliorare diagnosi, assistenza e prospettive terapeutiche dei pazienti con **distrofie muscolari e miopatie: nasce il primo registro italiano**, un nuovo strumento, sviluppato grazie al contributo di **Fondazione Telethon e l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM)** con l'obiettivo di fornire il supporto necessario all'implementazione di standard ottimali di diagnosi e assistenza, favorire l'inserimento dei pazienti con malattie neuromuscolari in studi clinici in corso e contribuire agli studi epidemiologici e di storia naturale da parte dei centri clinici partecipanti alla raccolta dei dati.

Si tratta di un'iniziativa unica nel suo genere per questo tipo di patologie e che prevede la registrazione da parte dei pazienti stessi con **distrofia muscolare congenita, distrofia dei cingoli, distrofia facio-scapolo-omerale** o con una forma di **miopatia congenita**. L'adesione al registro è **completamente volontaria**: a seguito dell'iscrizione e della scelta del centro clinico di riferimento, le persone saranno direttamente contattate dal centro selezionato al fine di raccogliere informazioni genetiche e cliniche che i medici inseriranno nelle schede mediche.

Il progetto sarà coordinato a livello nazionale dalla Dott.ssa **Adele D'Amico** del Centro Malattie Muscolari e Neurodegenerative dell'**Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma**, che sarà anche curatrice dei dati per quanto riguarda le distrofie muscolari congenite, coadiuvata dal Prof. **Giacomo Comi, Direttore della Neurologia - Malattie Neuromuscolari e Rare del Policlinico di Milano**, dalla Prof.ssa **Rossella Tupler** del Dipartimento di Scienze Biomediche, Metaboliche e Neuroscienze dell'**Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia** per quanto riguarda la **distrofia facio-scapolo-omerale** e dal Dott. **Claudio Bruno** del Centro di Miologia Traslationale e Sperimentale dell'**Istituto Gianna Gaslini di Genova** per le miopatie congenite.

Per la creazione del registro italiano per pazienti con distrofie muscolari e miopatie è stato messo in atto un percorso condiviso tra i diversi centri clinici della rete neuromuscolare, supportato anche dal rigoroso processo di approvazione “peer review” (revisione tra pari) di Fondazione Telethon che ha messo a disposizione i fondi per dare l'avvio a questa iniziativa.

*“Oggi è sempre più evidente la necessità di ‘mettere a sistema’ e integrare le diverse competenze nell'ottica di migliorare i percorsi terapeutico-assistenziali, interagendo in maniera sempre più attiva con i pazienti stessi – ha dichiarato **Francesca Pasinelli,***



direttore generale della Fondazione Telethon – *Le malattie neuromuscolari storicamente rappresentano il motore che ha dato vita alle attività della Fondazione e siamo felici di aver contribuito a questa importante tappa per i pazienti con distrofie e miopatie congenite, mettendo a disposizione la nostra esperienza di oltre trent'anni.*

“Con questa piattaforma informatica, mettiamo a disposizione della rete clinica uno strumento flessibile di raccolta dati, con modalità trasparenti di gestione e procedure standardizzate e adeguate ai requisiti di privacy del GDPR e delle volontà del paziente perché possa diventare un aiuto prezioso per la ricerca” – ha dichiarato **Marco Rasconi, Presidente dell'Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari e Presidente nazionale di UILDM** – *“Per crescere, il Registro ha bisogno del contributo e della collaborazione di tutti, clinici e persone con una malattia muscolare, per diventare patrimonio di questa comunità”.*

Per saperne di più, il Registro italiano delle persone con distrofie muscolari e miopatie è raggiungibile online sul sito www.registronmd.it.

Fondazione Telethon

Fondazione Telethon è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera “filiera della ricerca” occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 556 milioni di euro, ha finanziato oltre 2.700 progetti con 1.630 ricercatori coinvolti e più di 580 malattie studiate. Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica. Strimvelis, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta. L'investimento di Telethon sulle malattie neuromuscolari ad oggi è stato di oltre 124 milioni di euro, una parte dei quali dedicata alla ricerca clinica, che ha contribuito a rendere accessibili ai pazienti italiani le cure più innovative in sviluppo e a favorire l'implementazione dei migliori standard di cura presso molti centri clinici.

UILDM nasce nel 1961 con l'obiettivo di promuovere l'inclusione sociale delle persone con disabilità, attraverso l'abbattimento di ogni tipo di barriera, e sostenere la ricerca scientifica e l'informazione sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari. Ha una presenza capillare sul territorio grazie alle 66 Sezioni locali, i 3.000 volontari e i 10.000 soci, che sono punto di riferimento per circa 30.000 persone. UILDM svolge un importante lavoro in ambito sociale e di assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio, gestendo anche centri ambulatoriali di riabilitazione, prevenzione e ricerca, in stretta collaborazione con le strutture universitarie e socio-sanitarie.

FONDAZIONE



UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE



Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047, 3463204520

Davide D'Avenia – davide.davenia@havaspr.com – tel. 0285457053, 3463024607

Ufficio stampa UILDm

Alessandra Piva e Chiara Santato

uildmcomunicazione@uildm.it

049/8021001 int. 2