



Presa in carico dei pazienti con FSHD. Trattamento, prospettive e opportunità terapeutiche.

*Due live webinar dedicati ai pazienti e
ai professionisti promossi dal progetto EpiThe4FSHD*

Padova, 10 marzo 2023 – UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, nell'ambito del progetto di ricerca internazionale [EpiThe4FSHD](#), ha organizzato due live webinar dedicati alla ricerca oggetto del progetto stesso, con l'obiettivo di raccontare cosa si prospetta a livello mondiale sulla distrofia muscolare facio-scapolo-omerale e qual è lo stato dell'arte sul trattamento e la presa in carico dei pazienti.

Il primo webinar, dedicato ai pazienti, si svolgerà mercoledì 5 aprile alle 17; il secondo, dedicato invece ai professionisti sanitari, si svolgerà mercoledì 19 aprile alle 17. Due momenti dedicati a due pubblici diversi perché duplice è anche l'obiettivo del progetto: da un lato la ricerca, dall'altro la costruzione di una cultura sempre più forte sulla FSHD, sia per quanto riguarda i pazienti e le loro famiglie sia per i clinici.

Il ruolo di UILDM all'interno del progetto riguarda proprio la promozione dei risultati della ricerca e una maggiore conoscenza sulla distrofia muscolare FSHD. Per questo motivo è stato creato un sito dedicato al progetto EpiThe4FSHD (epithe4fshd.org) e avviata una collaborazione con il Gruppo pazienti FSHD di UILDM. Grazie al coinvolgimento diretto dei beneficiari, UILDM mette come sempre la persona al centro della sua azione, accrescendo così la consapevolezza e l'indipendenza dei pazienti, primi attori di una comunicazione sempre più partecipata.

*«La distrofia muscolare FSHD è una delle più comuni malattie neuromuscolari. Purtroppo non esiste alcuna cura o trattamento terapeutico per i pazienti FSHD – spiega **Davide Gabellini, coordinatore del progetto EpiThe4FSHD** – La malattia è causata dall'espressione fuori controllo della proteina DUX4, che è tossica per le cellule muscolari. Grazie al supporto dello European Joint Programme on Rare Diseases e al contributo di partner europei e del Nord America, il progetto EpiThe4FSHD prevede di testare la sicurezza e l'efficacia di molecole che inibiscono la produzione di DUX4 – spiega **Davide Gabellini, coordinatore del progetto** –. Oltre alla componente scientifica, una parte altrettanto importante del progetto prevede di fare informazione e sensibilizzazione su questa importante malattia grazie al contributo fondamentale di UILDM, partner del progetto EpiThe4FSHD».*

*«Questo progetto rappresenta un ulteriore passo in avanti sia per i pazienti sia per il mondo dei clinici che studiano la distrofia muscolare FSHD – spiega **Marco Rasconi, Presidente nazionale UILDM** – Coinvolgere i pazienti nel processo di comunicazione e sensibilizzazione sulla malattia che per primi devono gestire significa rispondere loro in primis come persone, azione che vede UILDM impegnata da sempre. Come dico spesso, cura e avere cura sono capisaldi a cui non dobbiamo mai smettere di dare attenzione. La ricerca da un lato continua instancabile a cercare la cura, ma l'impegno deve andare ad alimentare anche la qualità della vita quotidiana e questo passa attraverso la formazione e la sensibilizzazione».*

Il progetto EpiThe4FSHD

Il progetto di ricerca triennale "Sicurezza ed efficacia di un possibile approccio terapeutico per la distrofia FSHD", classificato con l'acronimo "EpiThe4FSHD", ha preso avvio nel mese di settembre del 2021. La ricerca scientifica si concentra sullo studio dei meccanismi che controllano l'espressione di DUX4 per



inibirla. Il gruppo di ricerca “Espressione Genica e Distrofia Muscolare” dell’Istituto San Raffaele di Milano, capofila del progetto, coordinato dal dottor Davide Gabellini, ha condotto degli studi che hanno permesso di identificare un fattore che è richiesto per l’espressione di DUX4 nelle cellule dei pazienti con FSHD. Poiché esistono già degli inibitori farmacologici e genetici di questo fattore, la scoperta ha fatto intravedere la possibilità di un futuro impiego terapeutico.

EpiThe4FSHD è un progetto di respiro internazionale e vede la partecipazione di diversi partner oltre al capofila: Ontario Institute for Cancer Research (OICR); Unità di Neurologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana - Dipartimento di Medicina e Clinica Sperimentale, Università di Pisa; Koc University Hospital, Department of Medical Genetics, Genetic Diseases Evaluation Center; Biomedical Center, LMU Munich. È finanziato da EJP RD – European Joint Programme on Rare Diseases.

Info e iscrizioni

Per partecipare è necessario iscriversi cliccando sui seguenti link. Dopo la registrazione si riceverà il link di collegamento.

- **Iscrizione webinar 5 aprile ore 17 (pazienti)**

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_N7bHgX4CSkOSrF_zBWNT4w

- **Iscrizione webinar 19 aprile ore 17 (professioni sanitarie)**

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_3YvOpBTDT0-7GQlwMErWGA

In alternativa è possibile richiederlo via mail (scrivendo a direzionenazionale@uildm.it), tramite il sito epithe4fshd.org o cliccando sui QR Code nella locandina in allegato.

Patrocini

I webinar godono del patrocinio di: OMAR - Osservatorio delle Malattie Rare; Alleanza delle Malattie Rare; Simfer - Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitativa; FSHD Society; World FSHD Alliance; Centri Clinici NeMO; SIF - Società Italiana di Fisioterapia; AIM - Associazione italiana di Miologia.

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.

Ufficio stampa UILDM

Alessandra Piva e Chiara Santato

uildmcomunicazione@uildm.it

049/8021001 int. 2
