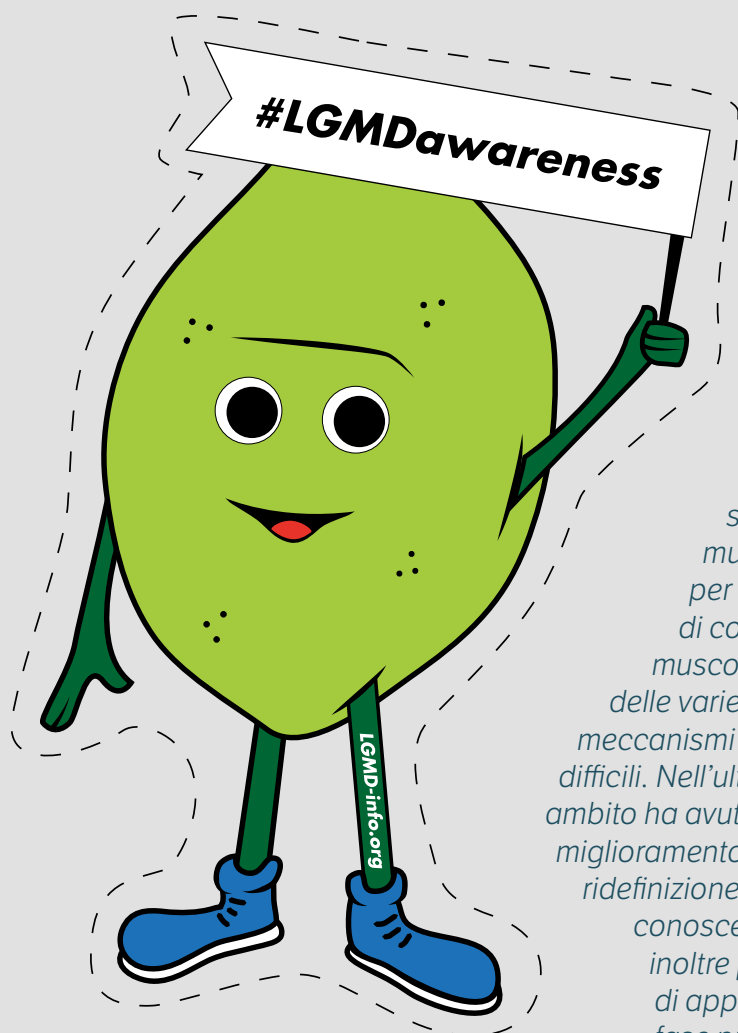


**Stefania Pedroni**, UILDM  
**Anna Ambrosini**, Fondazione Telethon

# Occhi puntati sulle **DISTROFIE DEI CINGOLI**

## SCIENZA & MEDICINA



*Le distrofie muscolari dei cingoli o LGMD (acronimo che deriva dall'inglese Limb Girdle Muscular Dystrophy) sono un gruppo piuttosto eterogeneo di distrofie muscolari, caratterizzate da una progressiva compromissione muscolare che coinvolge prevalentemente i muscoli prossimali dei cingoli scapolare e pelvico, da alcuni aspetti patologici comuni della biopsia muscolare al microscopio e da anomalie proteiche specifiche nelle fibre muscolari in alcune di queste malattie. Le varie forme si differenziano sia per la causa molecolare, che dipende dalla mutazione di un elevato numero di geni diversi, sia per la gravità della manifestazione clinica ed il grado di compromissione funzionale, in particolare dei muscoli respiratori o del cuore. La rarità e l'eterogeneità delle varie forme hanno reso la diagnosi, lo studio dei meccanismi e, soprattutto, il percorso verso una cura molto difficili. Nell'ultimo decennio, tuttavia, la ricerca in questo ambito ha avuto un'accelerazione fortissima, portando a un miglioramento dell'inquadramento diagnostico e anche a una ridefinizione della classificazione delle varie forme. Le migliori conoscenze molecolari e l'innovatività tecnologica hanno inoltre portato, per alcune forme di LGMD, allo sviluppo di approcci di terapia genica che sono ora in avanzata fase preclinica o sono già in sperimentazione clinica.*

# SCIENZA&M.



## La rete clinica italiana ed il registro italiano delle LGMD

Grazie anche a progetti clinici finanziati attraverso il bando Telethon-UILDM, la comunità clinica italiana ha costituito una rete collaborativa di almeno 12 centri su tutto il territorio nazionale specializzati nella diagnosi e cura delle malattie neuromuscolari. Con il coordinamento del prof. Giacomo Comi (Ospedale Maggiore Policlinico, Università di Milano), negli scorsi anni sono stati raccolti dati clinici, morfologici e molecolari di un'ampia coorte di oltre 500 pazienti affetti da LGMD. Questi studi hanno consentito di definire l'eterogeneità dello spettro genetico delle LGMD e la relativa frequenza delle diverse forme nella popolazione italiana, con la caratterizzazione molecolare di almeno 370 pazienti. Inoltre, sono state gettate le basi per un'ampia caratterizzazione clinica per definire forme cliniche specifiche che possono guidare la diagnosi differenziale e possono delineare la storia naturale di ogni sottotipo.

Il nuovo registro delle LGMD, in fase di lancio, aggiunge un nuovo tassello alla ricerca clinica su queste distrofie. Il registro, che costituisce una parte del più ampio registro delle distrofie e miopatie, coinvolgerà direttamente i pazienti e le loro famiglie insieme ai loro clinici di riferimento, per una raccolta di dati clinici e genetici maggiormente strutturata con una prospettiva a lungo termine.

Il registro mette in rete a livello nazionale clinici e pazienti e ha diverse finalità che hanno ricadute importanti sui pazienti, sui clinici e sulla stessa UILDM.

Innanzitutto potrà avere una ricaduta diretta sui pazienti in quanto consentirà di:

- identificare i pazienti che ancora sono privi di diagnosi genetica e indirizzarli verso i centri di diagnostica più appropriati
- contattare i pazienti più adeguati (per diagnosi, età, altri criteri) per l'eventuale inserimento in studi clinici.

A livello di ricerca clinica, la raccolta di dati accurata e validata permetterà di:

- mappare i pazienti in un unico Registro nazionale, facilitando le attività di rete dei centri clinici
- condividere i dati tra i centri clinici partecipanti e con ricercatori esterni e l'industria per studi di fattibilità e sviluppo di nuovi trial
- analizzare dati di genetica ed epidemiologia per azioni di sollecitazione verso le Istituzioni e le Autorità Regolatorie.

Per la UILDM, inoltre, potrà essere uno strumento per segnalare in maniera mirata agli iscritti nel registro iniziative associative, convegni, novità della ricerca, ecc. specifiche per le distrofie LGMD.

## La Task Force LGMD internazionale di TREAT-NMD

Ottimizzare gli strumenti della ricerca clinica nell'ambito delle LGMD, questo è l'obiettivo generale della Task Force internazionale delle LGMD creata dal network TREAT-NMD. I clinici italiani che partecipano a questo gruppo di lavoro insieme ai loro collaboratori sono la Prof.ssa Elena Pegoraro (Università di Padova) ed il Prof. Giacomo Comi (Ospedale Maggiore Policlinico, Università di Milano). A questa iniziativa partecipano anche i rappresentanti dei pazienti e per l'Italia la Dott.ssa Stefania Pedroni, vicepresidente della UILDM e coordinatrice del gruppo italiano dei pazienti con LGMD della UILDM.

Il primo tema affrontato riguarda la definizione di una scheda dati comune (Core data set) da utilizzare per i registri LGMD, in modo che nei vari paesi i registri raccolgano le stesse informazioni di minima, che possono essere così condivise.

Per capire quale tipologia di dati sia importante raccogliere in un nuovo registro è innanzitutto importante definirne le finalità. Per questo è stato fatto un sondaggio preliminare condotto sui principali gruppi di interesse, rappresentanti dei pazienti e delle associazioni, esperti clinici e curatori di registri di pazienti e aziende farmaceutiche, per verificare le priorità che ciascuno attribuisce ad un registro e i risultati sono stati condivisi in una riunione virtuale (la prima di 4 pianificate), che si è tenuta il 17 settembre scorso. Tutti i gruppi hanno identificato come priorità la necessità di identificare i pazienti più adeguati per specifici trial e informarli riguardo alla possibilità di partecipare. Inoltre, la caratterizzazione clinica e l'aumento delle conoscenze sulla storia naturale delle LGMD sono state ritenute priorità rilevanti per il disegno dei nuovi trial e per avere dei gruppi di pazienti di confronto adeguati.

## Distrofia dei cingoli, nuovi strumenti per la nostra comunità

Sull'onda del vento di cambiamento che sta coinvolgendo il mondo delle LGMD, dopo una percezione soggettiva di anni di mancanza di novità sul fronte scientifico, nasce il Gruppo cingoli UILDM.

La compagine si costituisce in maniera spontanea e informale, per creare una discussione di interesse all'interno dell'Associazione UILDM, e viene coordinata dalla vicepresidente nazionale Stefania Pedroni, con l'intento di seguire i nuovi sviluppi terapeutici, fare rete con le altre associazioni europee e aggiornare gli aderenti. Chiunque abbia una forma di LGMD e voglia partecipare al dibattito in corso, può manifestare il proprio desiderio a [gruppcingoli@uildm.it](mailto:gruppcingoli@uildm.it)

e verrà ricontattato con tutte le informazioni utili a definire insieme lo strumento più adatto per essere aggiornato. Attualmente la comunità LGMD ha a disposizione due mezzi di comunicazione con cui interagire: un gruppo WhatsApp, denominato *Gruppo Cingoli UILDM*, rivolto esclusivamente all'informazione scientifica e un secondo gruppo



WhatsApp, *Amici Cingoli*, che è uno spazio libero per la ricerca di consigli, lo scambio di esperienze o una semplice chiacchierata. È in preparazione anche un servizio di newsletter per ricevere tutti gli aggiornamenti nella propria casella di posta elettronica.

Il gruppo è già molto attivo e lo ha dimostrato durante la 6° edizione della giornata mondiale di sensibilizzazione sulle LGMD, lo scorso 30 settembre, condividendo sui canali social esperienze di vita e vissuti emotivi, corredati della propria immagine immortalata in una fotografia con uno sfondo o accessorio del colore della giornata, verde lime. Si è dedicato inoltre alle relazioni internazionali, partecipando alla costituzione di un CAB (Community Advisory Board) all'interno di Eurordis. Eurordis è un'alleanza senza scopo di lucro di 932 organizzazioni di pazienti affetti da malattie rare di 73 paesi che lavorano insieme per migliorare la vita dei 30 milioni di persone che convivono con una malattia rara in Europa. Costituire un CAB permette di facilitare le discussioni sugli ultimi sviluppi relativi alla ricerca medica, per una specifica malattia, con l'ente che conduce la ricerca. I pazienti possono offrire la propria esperienza agli sponsor della ricerca clinica, ad esempio, essendo coinvolti prima dell'inizio di uno studio, per garantire che esso sia progettato per tenere conto delle loro reali esigenze, migliorando la qualità della ricerca.

Fare parte di Eurordis per UILDM significa dare ancora più forza al comune intento di migliorare la qualità di vita di tutte le persone con la distrofia e partecipare al CAB sulle LGMD, in particolare, aiuterà a rafforzare il percorso verso la cura di queste distrofie.

## SCIENZA&amp;M.

# Uno studio italiano valuta la storia naturale della FSHD

Il Gruppo italiano per lo studio della FSHD, guidato da Rossella Tupler e di cui fa parte il vicepresidente della CMS UILDM Massimiliano Filosto, ha pubblicato i risultati della ricerca [“A 5-year clinical follow-up study from the Italian National Registry for FSHD”](#) sui fattori responsabili della malattia. Di seguito una breve sintesi a cura di Massimiliano Filosto e Stefano Cotti Piccinelli.

## A cura di Massimiliano Filosto

Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università di Brescia; NeMO Brescia

## e Stefano Cotti Piccinelli

Specializzando in Neurologia, Università di Brescia



**L**a distrofia Facio-Scapolo-Omerale (FSHD) è considerata una delle più frequenti distrofie muscolari dell'età adulta.

La cosiddetta FSHD1 è ereditata in maniera autosomica dominante ed è

ritenuta essere correlata ad una riduzione di dimensioni di un elemento localizzato sulla regione telomerica del cromosoma 4 e denominato D4Z4. In tale regione si trovano delle sequenze ripetitive che, se presenti in numero inferiore a 10, sono ritenute essere correlate all'espressione fenotipica della malattia (“D4Z4 reduced allele” o DRA). In realtà, la correlazione tra DRA ed espressione clinica della malattia è molto controversa e pazienti portatori di un allele ridotto possono essere del tutto asintomatici o avere fenotipi incompleti o atipici. Viceversa pazienti con normali dimensioni di D4Z4 possono presentare il fenotipo FSHD (la cosiddetta FSHD2). Tale eterogeneità clinica ha fatto sorgere dei dubbi sul reale ruolo del DRA nella genesi della FSHD. Da diversi anni, il gruppo italiano per lo Studio dell'FSHD guidato dalla Prof.ssa Rossella Tupler dell'Università di Modena sta indagando le cause genetiche della malattia e le correlazioni genotipo-fenotipo allo scopo di individuare i fattori responsabili della malattia.

Dal punto di vista clinico, il gruppo italiano FSHD ha creato un “Comprehensive Clinical Evaluation Form (CCEF)” il quale permette di classificare i pazienti portatori di DRA in 4 categorie cliniche: la classe A presenta una debolezza facciale e al cingolo scapolare (quadro FSHD tipico), la classe B pre-

senta coinvolgimento dell'uno o dell'altro distretto, la classe C raggruppa individui asintomatici, la classe D comprende individui con caratteristiche cliniche atipiche. Al fine di misurare la severità clinica e la disabilità, il gruppo italiano FSHD ha inoltre creato l'“FSHD clinical score” che esprime, mediante un punteggio da 0 a 15, il grado di coinvolgimento dei distretti muscolari interessati dal processo patologico. In questo studio, utilizzando il CCEF e l'FSHD clinical score al base line e poi a cinque anni di distanza, sono stati studiati 246 soggetti (141 casi indice diagnosticati e 105 familiari portatori di mutazione genetica), al fine di valutare la storia naturale di malattia e in particolare l'evoluzione clinica, le differenze evolutive tra pazienti con fenotipi di classi diverse e con numero di ripetizione D4Z4 diverse.

Lo studio ha confermato l'ampia variabilità clinica intra-familiare e inter-individuale nei portatori di allele D4Z4 ridotto, in termini di fenotipo e di prognosi. Mentre esiste una buona correlazione fenotipo-genotipo per gli individui portatori di 1-3 DRA (che presentano un classico fenotipo FSHD), una simile correlazione non è definita per i soggetti portatori di 4-10 DRA i quali presentano un'ampia variabilità clinica (da soggetti asintomatici a fenotipi miopatici complessi). Questi risultati, insieme alla nozione che un 4-8 DRA ha una frequenza del 3% nella popolazione generale, supportano l'idea che gli attuali markers genetici dell'FSHD non siano sufficienti, da soli, per una diagnosi definitiva di malattia. La conferma che il CCEF differenzia efficacemente i fenotipi classici FSHD da fenotipi atipici è molto utile e può essere importante per la selezione standardizzata di pazienti eleggibili per studi clinici e per la stratificazione di individui per studi molecolari.

# Il registro inglese dei PAZIENTI CON FSHD fa notizia



**Fabiola Bertinotti e Antonio Pelagatti**

Rappresentanti FSHD per UILDM

## Un registro attivo e coinvolgente

Unire, condividere, utilizzare i dati (nel rispetto del GDPR europeo) è l'obiettivo primario del registro dei pazienti con una malattia rara. Un registro locale rappresenta un vantaggio per la comunità mondiale dei pazienti della specifica malattia. Senza registro, infatti, non può esserci un loro efficace coinvolgimento nella ricerca; d'altro canto, la collaborazione fra registri di vari Paesi agevola l'informazione di pazienti e il loro coinvolgimento attivo. Inoltre, dà il massimo respiro allo sforzo internazionale fra medici, centri clinici, pazienti, ricercatori, industria farmaceutica, organismi normativi e di vigilanza della salute del paziente. È il viatico necessario verso la scoperta di nuovi orizzonti della medicina.

World FSHD Alliance, consorzio mondiale che vede le associazioni di pazienti con FSHD collaborare in un'ottica trasparente e informata, include per l'Italia la nostra UILDM come associazione di pazienti attiva su tutto il territorio nazionale. Oggi parliamo del registro FSHD dei pazienti inglesi con Ben Porter, responsabile del progetto presso l'Università di Newcastle Institute for Genetic Medicine in collaborazione con i centri clinici britannici.

## Pazienti attivi perché coinvolti

Un registro "open data" non solo per gli addetti ai lavori: coinvolge in un ruolo attivo i pazienti censiti (più di mille con età media di 49 anni e suddivisi equamente per genere) che attraverso il registro possono interagire con il team di ricerca.

Un dato straordinario è che il 55% dei pazienti registrati sono stati attivi durante l'ultimo anno solare. Ben Porter che gestisce sia il registro FSHD sia quello dei pazienti miotonici inglesi, con la guida della Principal Investigator Chiara Marini-Bettolo, spiega che i pazienti sono attivi perché continuamente messi in primo piano da un flusso sistematico di informazioni utili, convegni, assistenza online per domande e risposte sui temi più scottanti per la popolazione FSHD.

## Governance: una chiave di successo

*Governance* (letteralmente: la modalità di gestione) è la parola chiave nella gestione di un registro: il comitato direttivo è costituito da due pazienti scelti da Muscular Dystrophy UK, l'associazione dei pazienti inglesi assimilabile alla nostra UILDM, e da specialisti e accademici correlati alle specificità della FSHD.

## Impatto sulla ricerca

Costantemente aggiornato, il registro FSHD UK viene citato nei più visitati siti web del settore scientifico come *Cinicaltrials.gov*, *Orphanet*, e *RD Connect* al fine di incrementarne la visibilità e la trasparenza. L'impatto sulla ricerca è di tutto rispetto: 26 i progetti ai quali il registro sta dando supporto

promuovendo *trials* e studi e facilitando il reclutamento dei pazienti ma anche mettendo a disposizione l'elaborazione dei dati, il data analysis, la realizzazione di aggregazioni di dati specifici per pubblicazioni e statistiche rivolte al mondo accademico e associativo o per potenziali studi futuri. Questo progetto innovativo e di grande successo mette in evidenza alcuni fattori determinanti per la ricerca: la sempre maggiore importanza della collaborazione "multicentrica" nella condivisione dei dati.

## Futuro e collaborazione

World FSHD Alliance ha il compito di aprire "una finestra sul cortile" mondiale della FSHD.

Sicuramente il registro FSHD UK è un modello che funziona; è affiliato al network neuromuscolare mondiale TREAT-NMD, avendo adottato il dataset previsto da TREAT-NMD per la FSHD. Questo fa sì che il registro FSHD UK sia parte del TREAT-NMD Global Registries, che include ben 79 registri di varie malattie neuromuscolari.

# SCIENZA&M.

**Valeria Sansone**

Direttore Clinico  
del Centro Clinico NeMO di Milano

## IL RINASCIMENTO FARMACOLOGICO CHE CAMBIA IL FUTURO



**P**er noi clinici è una grande emozione partecipare a questa rivoluzione e sappiamo che questo è il frutto di anni di impegno dei ricercatori e di una comunità di pazienti che, da sempre, è in prima

linea per sostenere e condurre questo cambiamento.

L'introduzione del farmaco **nusinersen** ha permesso l'accesso al nuovo trattamento di cura a un numero elevato di bambini e adulti: solo nei Centri clinici NeMO sono oltre duecento i pazienti che nell'ultimo anno hanno beneficiato del farmaco. Ogni fase della somministrazione è accompagnata da un protocollo di monitoraggio che ci permette di valutarne gli effetti ma anche di essere al fianco di ogni famiglia per accogliere i vissuti, i bisogni e le aspettative in merito al percorso intrapreso. Oltre a nusinersen si sono aperte in pochissimo tempo nuove strade e opzioni di trattamento che hanno dimostrato, nei trial clinici, di introdurre elementi di efficacia nella storia clinica della patologia.

Solo qualche settimana fa, anche in Italia è stato avviato il nuovo programma a uso compassionevole (CUP) del farmaco in fase di sperimentazione **risdiplam**, esteso anche ai pazienti con SMA di tipo 2 che sono impossibilitati ad accedere ad altre opzioni terapeutiche disponibili. Gli studi clinici condotti hanno verificato l'efficacia e la sicurezza del trattamento: per esempio i risultati del trial clinico con i bimbi più piccoli ci dicono che, dopo un anno di trattamento con il farmaco, i bambini con SMA di tipo 1 riescono a raggiungere le tappe fondamentali dello sviluppo motorio. Risdiplam, come nusinersen, agisce nel "rinforzare" la proteina SMN, la mancanza della quale porta alla morte dei

Parlare di SMA oggi significa raccontare di un nuovo scenario che sta cambiando la storia naturale della malattia, un vero e proprio "rinascimento farmacologico", nella misura in cui i nuovi trattamenti non solo portano a modificare le aspettative di futuro dei bambini ma ridefiniscono gli approcci della presa in carico.

motoneuroni e alle difficoltà funzionali che ben conosciamo. Il principale vantaggio di risdiplam è la capacità di superare la barriera ematoencefalica e di raggiungere i motoneuroni utilizzando la via orale. Ciò rappresenta una opportunità terapeutica nuova per tutti quei pazienti in cui non vi è oggi la possibilità di somministrare nusinersen per via intratecale, principalmente per le gravi deformità rachidee o per gli esiti chirurgici di stabilizzazione della colonna. È però importante condividere con i pazienti e le loro famiglie i risultati attesi, le aspettative e, nel contempo, ricordare anche i limiti dei dati ottenuti rispetto a un numero ancora limitato di pazienti e al tempo di osservazione, così da permettere una scelta condivisa e consapevole. Affrontare questi percorsi nei centri di riferimento per le malattie neuromuscolari dà la possibilità di definire la strategia migliore, affiancando il proprio specialista di riferimento nel condividere ciò che è meglio fare per ciascuno.

In questi anni, inoltre, abbiamo capito che per il trattamento della SMA il tempo gioca un ruolo fondamentale: tutti gli studi clinici condotti con bambini piccolissimi e pre-sintomatici ci confermano che, quanto prima si interviene, maggiori sono le possibilità di una risposta efficace. Il progetto pilota di **screening neonatale**, attivato un anno fa in Toscana e Lazio, ha proprio l'obiettivo di rilevare con un test genetico un'eventuale diagnosi di SMA in modo tempestivo. In un anno sono stati sottoposti a screening volontario oltre 30 mila neonati. Speriamo tutti che il progetto possa diventare nazionale e la SMA possa essere riconosciuta tra le malattie previste dal programma di Screening Neonatale Esteso. Sarà un altro fondamentale traguardo che ci permetterà di riscrivere una nuova pagina di storia.

# LO STUDIO DI **AIM** **SULL'IMPATTO DELLA** **PANDEMIA** NEI CENTRI DI CURA PER LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI



Lo studio realizzato in seno all'Associazione Italiana di Miologia e pubblicato lo scorso giugno stima l'impatto del virus COVID-19 sui servizi forniti dai Centri specializzati sulle malattie neuromuscolari.

## **Cristina Sanricca**

Neurologa, UILDM Lazio  
 e Policlinico Gemelli, Roma  
 CMS UILDM

**L**a pandemia COVID-19 ha comportato una profonda rivoluzione sociale e sanitaria e, per le persone con malattie neuromuscolari, è fondamentale valutare non solo le implicazioni mediche di una possibile infezione da SARS-CoV2 ma anche e soprattutto le ripercussioni della pandemia sul vivere quotidiano, l'impatto dell'isolamento e delle nuove limitazioni sulla autonomia personale. Negli ultimi mesi sono stati pubblicati numerosi lavori scientifici, tra i quali emerge uno studio realizzato in seno all'Associazione Italiana di Miologia (AIM): "Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase", di Mauri e coautori, pubblicato a giugno 2020 sulla rivista scientifica *Acta Myologica*. È stata somministrata un'intervista telematica ai pazienti afferenti ai più importanti centri specialistici italiani, per valutare i cambiamenti nell'eroga-

zione di terapie farmacologiche, visite ambulatoriali anche per trial clinici e servizi di supporto alla persona (fisioterapia, assistenza infermieristica, supporto psicologico). I risultati hanno evidenziato una riduzione delle prestazioni ambulatoriali, in media del 40%, e nel 22% dei casi anche della somministrazione intraospedaliera di terapie specifiche per la patologia. Sono state generalmente mantenute le visite e le prestazioni ritenute urgenti, mentre si è potenziato il ricorso alla cosiddetta telemedicina con contatti da remoto tra equipe medica e paziente. È emerso inoltre che i servizi relativi al supporto della persona sono quelli che hanno più risentito del lock-down: il 57% dei pazienti in media (soprattutto a nord) ha visto sospese tali attività, con una percentuale che sale addirittura al 93% per la riabilitazione.

Gli autori concludono sottolineando la necessità di potenziare i servizi di telemedicina con una collaborazione sempre più stretta con il territorio e con piattaforme tecnologiche sempre più avanzate e costruite ad hoc per i bisogni dei nostri assistiti.

La Commissione Medico-Scientifica UILDM non può che sottoscrivere tale auspicio e impegnarsi in tale obiettivo. Durante la pandemia abbiamo promosso webinar dedicati alla fisioterapia anche a distanza e numerosi centri, come UILDM Lazio presso cui lavoro, hanno già messo in campo diverse strategie per mantenere il contatto tra équipe medico-riabilitative e assistiti. In questa fase di grande difficoltà la sfida sarà quella di esplorare tutte le possibilità che la tecnologia ci mette a disposizione, per riservare le cure mediche necessarie presso i centri di riferimento alle situazioni di bisogno (acuzie respiratorie, somministrazione di terapie) e promuovere invece il supporto a distanza in maniera capillare sul territorio. L'obiettivo principale è al solito quello di contrastare il peggioramento delle condizioni cliniche del paziente, sempre tuttavia con occhio vigile al valore primo del nostro intervento: la promozione della autonomia, dell'integrazione e della possibilità di scambio e, in ultima analisi, quindi, del benessere generale della persona.

# IL NEMO NAPOLI SI PRESENTA

## Vincenzo Pota

– Direttore Clinico  
del Centro Clinico NeMO Napoli



**S**ono medico specialista in anestesia, rianimazione, terapia intensiva e del dolore e ho scelto di affrontare questa avventura mettendo a disposizione di questo grande progetto professionalità, dedizione ai pazienti e passione per la ricerca.

Nei miei piani mai avrei pensato di dedicarmi ad altro fuorché al mondo dell'anestesiologia della rianimazione. Credevo di essere il medico che un paziente neuromuscolare non avrebbe mai voluto vedere ma poi ho incontrato il Centro NeMO e ne sono rimasto affascinato. Sono entrato a tutto tondo nel complesso mondo delle malattie neuromuscolari, dalla diagnosi precoce, alle cure di supporto, fino agli innovativi trattamenti terapeutici che stanno rivoluzionando la vita di tanti pazienti e delle loro famiglie.

Il Centro NeMO Napoli continua la missione del progetto NeMO nel creare un luogo di cura omnicomprensivo e multidisciplinare per tutte le fasi di malattia del paziente, anche durante le acuzie. Il team che ho il piacere di dirigere riflette quest'idea: neurologi, pneumologi, fisiatristi, cardiologi, psicologi, nutrizionisti, nonché fisioterapisti respiratori, neuromotori, occupazionali, infermieri, operatori socio-sanitari, per garantire una cura a trecentosessanta gradi. Uno steering committee di grande levatura sarà un prezioso riferimento scientifico per il Centro, nelle figure degli specialisti Antonio Corcione, Giuseppe Fiorentino, Maria Rosaria Monsurrò, Gerardo Nigro e Luisa Politano.

A Napoli, il modello NeMO ha le sue radici nella passione del professor Giovanni Nigro e nelle sue idee futuristiche sull'approccio di cura delle persone con distrofia muscolare.

NeMO continua la sua espansione, ramificandosi in tutta Italia. In questa pagina il direttore clinico del Centro di recente apertura presenta ai lettori di DM se stesso e il centro che ha accettato di dirigere.

Mi sento onorato nel portare avanti un piccolo pezzo della sua eredità attraverso il Centro NeMO Napoli, dedicato alla sua memoria.

Il Centro è operativo da novembre 2020 e nasce grazie alla collaborazione con l'Azienda Ospedaliera Specialistica dei Colli - Ospedale Monaldi, della quale valorizza le specialità pneumologiche e cardiologiche. A NeMO Napoli vi sono 23 posti letto di degenza ordinaria - di cui 6 pediatrici - con possibilità di ricovero in acuto e a fini riabilitativi. A questi si uniscono 3 posti letto per i day hospital e ambulatori ad alta specialità: neurologico, pneumologico, fisiatrico, psicologico e cardiologico. È stata pensata, inoltre, anche un'area dedicata alla gestione delle criticità e dell'alta complessità, per garantire un'assistenza mirata anche nelle situazioni di acuzie.

Questi caratteri fanno di NeMO un centro clinico specialistico per trattare e gestire la complessità delle patologie neuromuscolari. Tutto ciò non solo evita alla persona difficili spostamenti in più presidi ospedalieri ma permette di massimizzare le singole specialità che imparano a integrare i percorsi clinici, per fornire piani di cura personalizzati. All'assistenza si affianca poi lo sviluppo di programmi di ricerca scientifica.

Ciò che mi affascina del Centro NeMO è soprattutto la filosofia di approccio alla cura, che mette al primo posto la persona e con la quale possiamo costruire un percorso di piccole e grandi tappe da raggiungere insieme. È proprio questa visione che mi fa intraprendere questa nuova sfida, con l'entusiasmo e la responsabilità di esprimere al meglio quella dedizione al paziente per la quale ho scelto di essere medico.



# IL NEMO BRESCIA SI PRESENTA



Oltre a Napoli, di cui abbiamo scritto nella pagina precedente, NeMO si espande anche a Brescia. In questa pagina il direttore clinico del Centro di recente apertura presenta ai lettori di DM se stesso e il centro che ha accettato di dirigere.

## Massimiliano Filosto

– Direttore Clinico  
del Centro Clinico NeMO Brescia



**D**a medico neurologo mi sono sempre occupato di malattie neuromuscolari. Una delle ragioni che mi ha portato a dedicare la mia vita professionale a queste malattie è stata la possibilità

di coniugare la passione per la cura del paziente con quella per la ricerca clinica. Due elementi questi che, specie nel campo delle malattie rare, sono inscindibili e possono fare la differenza nella battaglia che conduciamo quotidianamente.

La sfida che affrontiamo oggi al Centro Clinico NeMO Brescia è proprio questa: coniugare conoscenze cliniche, attività di ricerca clinica e dedizione al paziente per rispondere al suo bisogno di cura, un bisogno che si modifica nel tempo e che richiede pronte e concrete azioni da parte nostra.

Il NeMO Brescia si trova a Gussago, in provincia di Brescia, a pochi chilometri dal centro della città ed è stato inaugurato lo scorso 28 settembre. È stata una giornata speciale che ha mostrato a tutti il vero significato del progetto NeMO: medici, ricercatori, istituzioni e pazienti che lavorano insieme per lo scopo comune di sconfiggere le malattie neuromuscolari. In quell'occasione, istituzioni regionali, Centro NeMO, ATS Brescia, ASST Spedali Civili, Fondazione Richiedei e Università degli Studi di Brescia si sono ritrovati insieme con l'idea condivisa di creare una

rete di competenze all'interno della quale ciascuno possa dare un contributo importante a partire dall'esperienza fondamentale di chi vive in prima persona la patologia.

Al NeMO Brescia ho il privilegio di dirigere un team multidisciplinare di alta qualificazione che include specialisti in neurologia, neurologia dell'età evolutiva, pneumologia e fisiatria. Lo staff comprende anche psicologi, fisioterapisti motori e respiratori, terapisti occupazionali e della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, infermieri (tra i quali una nurse coach, il cui compito è formare le persone che si prendono cura dei pazienti e delle loro famiglie, dal punto di vista clinico, assistenziale e organizzativo) e operatori socio-sanitari. Nei primi giorni del mese di ottobre abbiamo iniziato le attività di cura e, a distanza di un mese circa, i servizi sono in gran parte a regime.

Al NeMO Brescia abbiamo 16 posti letto per la degenza, di cui 4 pediatrici e 4 dedicati all'alta complessità assistenziale in camere ampie e accoglienti. Abbiamo attivato i servizi ambulatoriali specialistici e stiamo attivando le attività MAC (2 posti letto). Siamo dotati di 3 palestre, una per le attività diurne e due nell'area degenza.

NeMO Brescia, con le sue specificità cliniche e di presa in carico, è fatto anche e soprattutto della partecipazione appassionata delle associazioni dei pazienti che lo rendono "casa". Ed è anche per la loro presenza viva che sento la responsabilità di far crescere questo progetto secondo i più alti standard di cura, con l'obiettivo di soddisfare il bisogno di sempre più persone e famiglie.