

# SCIENZA & MEDICINA



## LA NUOVA “EMERGENCY CARD”

### Fabrizio Racca

Direttore del Dipartimento di Anestesia e rianimazione dell'Azienda ospedaliera di Alessandria, CMS UILDM

**L**e patologie neuromuscolari sono malattie rare che possono andare incontro a complicanze che determinano insufficienze d'organo, più frequentemente di tipo respiratorio e cardiaco. Per questa ragione le competenze specialistiche richieste non sono solo quelle in ambito neurologico ma anche pneumologiche, cardiologiche e riabilitative. È pertanto auspicabile la gestione in centri clinici di riferimento altamente specializzati, in grado di garantire un approccio multidisciplinare.

Le insufficienze cardiache e respiratorie insorgono solitamente in modo graduale ma possono anche manifestarsi acutamente. Pertanto anche il medico dell'urgenza e l'intensivista possono essere coinvolti. Inoltre sono necessari protocolli dedicati per la gestione anestesiológica e peri-operatoria.

Non sempre, però, per i pazienti in caso di urgenza è possibile raggiungere i centri specialistici e frequentemente il ricovero avviene in ospedali di primo livello, dove i medici possono avere poca esperienza nel trattamento delle complicanze acute e nella gestione anestesiológica intra-operatoria e post-operatoria di queste patologie. Negli ultimi anni tale criticità è stata enfatizzata dalla letteratura specialistica ed è stata anche chiaramente percepita dai pazienti.

Si è ampiamente discusso su come superare questo ostacolo. Sono stati organizzati corsi teorico-pratici, che hanno coinvolto medici dell'urgenza-emergenza e anestesisti. Sono stati pubblicati articoli scientifici e divulgativi. In tale ambito è stata anche proposta l'introduzione di una "Emergency Card" (EC) per le più frequenti patologie neuromuscolari. Col termine EC si intendono dei **brevi documenti che sintetizzano le principali informazioni cliniche sulle più frequenti complicanze acute delle malattie neuromuscolari e sulla loro gestione**. Tali documenti dovrebbero rappresentare un agevole supporto decisionale per i medici dell'urgenza-emergenza e, qualora insorgano complicanze acute, dovrebbero essere consegnati loro dal paziente stesso o dai suoi caregiver.

Quindi, nel gennaio del 2020 la Direzione Nazionale UILDM, tramite la sua Commissione Medico-Scientifica, ha deciso di redigerne una. È così iniziato il complesso percorso per individuare quali informazioni, tra quelle presenti in letteratura, fossero le più rilevanti per il medico che gestisce le urgenze sul territorio (medico del 118) e in ospedale. A tale scopo è stato individuato un gruppo di lavoro ristretto costituito da otto membri: sei medici (Claudio Bruno, presidente della CMS, Fabrizio Racca, Andrea Vianello, Antonio Trabacca, Massimilia-

no Filosto, Federica Ricci), appartenenti a diverse aree specialistiche (neurologia, pneumologia, anestesia e rianimazione) sia pediatriche che dell'adulto, una fisioterapista (Elena Mazzone) e un rappresentante dei pazienti neuromuscolari (Stefania Pedroni, vicepresidente del direttivo nazionale UILDM).

Inizialmente sono state individuate le tredici patologie più frequenti (la distrofia muscolare di Duchenne e di Becker, la distrofia miotonica di tipo 1, la distrofia muscolare dei Cingoli, la distrofia muscolare facio-scapol-omerale, le distrofie muscolari congenite, le miopatie congenite, le miopatie mitocondriali, le miopatie da accumulo di glicogeno, le atrofie muscolari spinali di tipo 1, 2 e 3 e la malattia di Charcot-Marie-Tooth). Sono state anche selezionate le sei principali aree tematiche su cui incentrare la compilazione della EC (disabilità legata alla debolezza muscolare; complicanze respiratorie; complicanze cardiache; alterazione della deglutizione; precauzioni relative all'anestesia e gestione post-operatoria; altri problemi).

Il gruppo di lavoro ristretto ha quindi individuato un format unico per tutte le EC, adatto a fornire in modo sintetico le informazioni utili a gestire le diverse complicanze. Tale formato include raccomandazioni relative alle sei aree tematiche, raggruppate in modo da poter essere fruibili in pochi minuti. Tenendo conto della letteratura e della esperienza professionale del gruppo di lavoro ristretto sono state individuate 44 informazioni o raccomandazioni, ritenute valide per la maggior parte delle patologie selezionate. Sono state inoltre compilate quattro tabelle sinottiche in cui è stata riportata la frequenza con cui le diverse complicanze interessano le tredici patologie.

Per garantire un ampio consenso sulla formulazione delle EC, tutte le informazioni selezionate dal gruppo di lavoro iniziale sono state condivise con un gruppo più ampio di esperti. Sulla base dell'esperienza clinica e delle pubblicazioni scientifiche sono stati quindi selezionati trentacinque medici appartenenti a 6 Specialità mediche (neurologia, anestesia e rianimazione, pneumologia, cardiologia, medicina d'urgenza, ortopedia) sia di area



pediatrica che dell'adulto. Si è così costituito un gruppo di lavoro allargato che ha effettuato uno scrupoloso lavoro di revisione delle informazioni o raccomandazioni e delle tabelle. Questa revisione si è svolta sia mediante questionari online che attraverso la discussione in presenza. Le informazioni che non raggiungevano il pieno consenso venivano riformulate, tenendo conto dei suggerimenti dei contrari; venivano, quindi, rivotate finché non si otteneva il pieno accordo di almeno l'85% dei votanti. Questa fase di discussione e rielaborazione è durata cinque mesi: è iniziata nel febbraio del 2022 con il primo questionario online; poi il 13 aprile 2022 è stata organizzata a Milano una Conferenza di Consenso; infine a inizio giugno si è raggiunto il pieno accordo su tutte le informazioni o raccomandazioni da inserire nell'EC. In occasione della giornata scientifica delle Manifestazioni Nazionali UILDM, tenutasi a Lignano Sabbiadoro il 20 maggio 2022, sono stati presentati i risultati preliminari. Questa presentazione ha suscitato un ampio dibattito tra i presenti, evidenziando quanto la tematica sia ritenuta importante dai pazienti.

Nel mese di giugno verrà redatta la versione definitiva delle 13 EC, che sarà anche oggetto di una pubblicazione su una rivista internazionale, così da garantire la massima diffusione e al contempo costituire un riferimento bibliografico autorevole per gli operatori che la utilizzeranno. Nell'autunno del 2022 le EC saranno diffuse tra i pazienti in forma cartacea. In contemporanea saranno disponibili sia in lingua italiana che inglese sul sito di UILDM per la consultazione online a supporto e garanzia della migliore gestione dei pazienti nei Dipartimenti di emergenza e urgenza.

*Il progetto Telethon “Malattie senza diagnosi” ha rivelato le basi molecolari in oltre il 50% dei bambini con malattie rare precedentemente non diagnosticate e oggi potrà essere di aiuto per un nuovo progetto sulle distrofie dei cingoli.*



# MALATTIE SENZA DIAGNOSI

## di Vincenzo Nigro

Coordinatore del progetto Telethon “Malattie senza diagnosi”  
Professore ordinario all’Università della Campania  
ricercatore Tigem, componente della CMS UILDM

**N**ei mesi scorsi si è dato molto clamore a un articolo scientifico pubblicato dalla rivista americana *Science* che riportava il completamento della sequenza del genoma umano. Un osservatore attento potrebbe ricordare che articoli simili furono pubblicati dalla stessa rivista e dalla rivista britannica *Nature* nel 2001: e allora? Era una notizia prematura quella del 2001 oppure quest’articolo non dice nulla di nuovo?

In realtà le cose sono meno semplici di come può sembrare a prima vista: 20 anni fa fu completata la lettura di tutti o quasi tutti i frammenti del DNA mentre oggi abbiamo la lettura ordinata e senza interruzioni dall’inizio alla fine dei cromosomi (ciascuno è fatto di 60-250 milioni di lettere).

Com’è possibile allora che le conoscenze così complete prima dei pezzi del genoma (2001) o dell’intero genoma in un unico “file” (2022) non consentano immediatamente la diagnosi genetica di tutte le malattie genetiche? Nel campo delle malattie neuromuscolari perché, per esempio, ci sono casi di distrofia muscolare dei cingoli clinicamente accertati ma ancora senza diagnosi genetica?

Nel caso di una distrofia muscolare ottenere una precisa diagnosi genetica sta diventando sempre più importante. Senza diagnosi genetica, per esempio, non si può fare una consulenza genetica accurata per i familiari, per calcolare il rischio preconcezionale o fare diagnosi prenatale. Senza diagnosi non si può associare una storia naturale della malattia, sapere se ci sono trattamenti terapeutici specifici

e nemmeno essere reclutati per trial in cui si sperimentano nuovi farmaci, tra cui, per esempio le terapie geniche e molecolari. Infine, chi è senza diagnosi è orfano due volte perché nessun ricercatore potrà aiutarlo in quanto il ricercatore può solo partire dal nome di un gene, mentre si prospetta la partenza di clinical trial solo per chi ha una mutazione specifica.

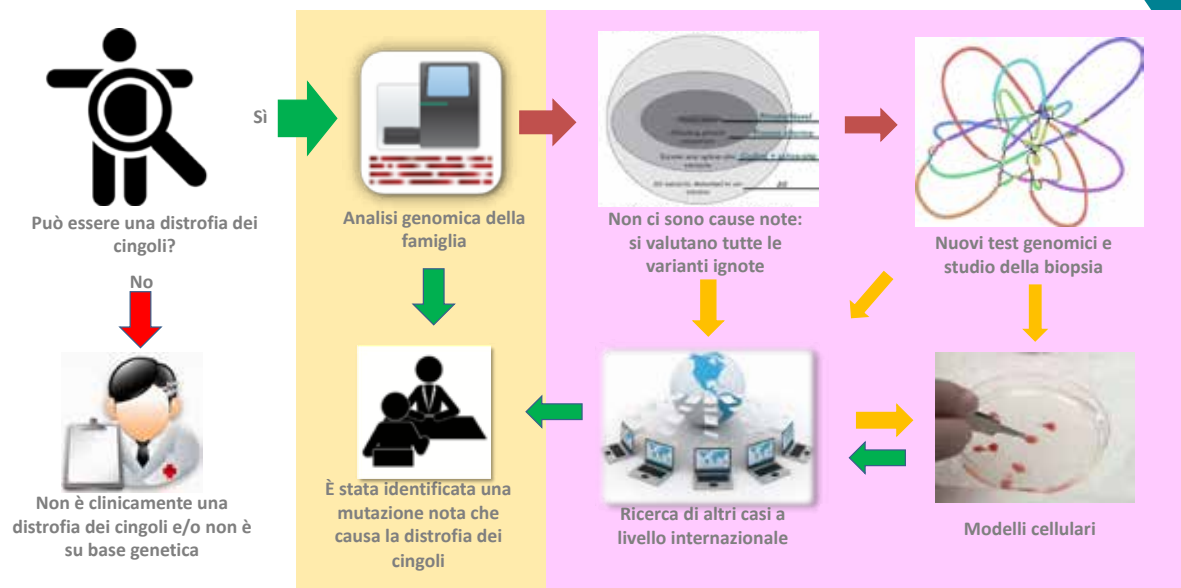


2001



2022

## Schema del Progetto “Malattie senza diagnosi”



A questo punto si ritorna alla domanda di partenza: com'è possibile? È possibile perché molti pazienti non hanno testato tutti i loro geni, né è stata fatta un'indagine familiare completa e molte mutazioni restano invisibili a una lettura parziale. Molti pazienti in passato hanno fatto test genetici ormai superati e molto parziali: tanti geni non si conoscevano e le tecnologie erano poco sensibili. Esiste comunque la possibilità che, anche con test genetici completi e accurati, si resti senza diagnosi a causa di meccanismi genetici di significato ancora oscuro.

Cosa si può fare per arrivare ad una diagnosi? Si può partire dalla esperienza di successo del programma Telethon “Malattie senza diagnosi”: Il “Telethon Undiagnosed Diseases Program” (TUDP), avviato nel 2016, ha l'obiettivo di identificare le cause delle sindromi neurologiche gravi e complesse a esordio pediatrico. Nel TUDP si sono reclutati solo bambini il cui profilo era già stato studiato invano per tutte le malattie genetiche note. Dal 2016 a oggi, circa mille famiglie con queste caratteristiche sono state reclutate da oltre 18 centri sul territorio nazionale. Attraverso l'analisi genetica di tutta la famiglia, il TUDP ha potuto identificare cause genetiche rare e poco conosciute o ancora sconosciute. Punti di forza del progetto finora sono stati la rivalutazione periodica dei dati e il loro confronto a livello internazionale. Il nostro approccio ha rivelato le basi molecolari in oltre il 50% dei bambini con malattie rare precedentemente non diagnosticate. Questo modello sviluppato con Telethon può essere di aiuto per un nuovo progetto sulle distrofie dei cingoli, con un'im-

portante differenza finanziaria: il progetto non sarà sviluppato con i test genetici a carico di Telethon ma si svilupperà come servizio del Sistema sanitario nazionale (quindi con impegnative), arricchito di tutte le metodologie analitiche messe a punto nel corso del progetto Telethon.

Quando verrà avviato il progetto, sarà offerto al paziente un percorso che parte dalla descrizione clinica dettagliata ed elettronica e arriva ai test genetici avanzati e al confronto dei dati ottenuti a livello internazionale. Uno specifico consenso per la privacy e la condivisione dei dati sarà molto simile a quello adottato dal TUDP.

L'obiettivo sarà quello di coinvolgere chi ha una distrofia dei cingoli in questo viaggio verso una diagnosi, spiegando vantaggi e prospettive, impartendo i test genetici più aggiornati e mettendo in atto gli sforzi necessari per confrontare i dati. In alcuni casi selezionati, in presenza di varianti geniche di significato sconosciuto, potrà essere necessario anche studiare l'RNA messaggero da un piccolissimo frammento di biopsia. Questo, però, solo se strettamente necessario. In qualche altro caso sarà necessario aggiungere test più complessi e anche, con la collaborazione dell'Istituto Telethon di genetica e medicina, generare modelli cellulari quando il gene è nuovo e sconosciuto.

In conclusione, il progetto “Malattie senza diagnosi” sarà un percorso promosso da UILDM per offrire tutto quello che oggi si può ottenere grazie ai progressi scientifici, senza nascondere che tante cose restano da scoprire e tanto altro lavoro sarà necessario.

## SCIENZA&amp;M.

# QUANTE SEZIONI UILDM OFFRONO SERVIZI SANITARI E RIABILITATIVI?

La CMS UILDM ha realizzato una mappatura delle attività sanitarie e riabilitative svolte dalle Sezioni UILDM sul territorio nazionale, attraverso l'invio di un questionario online alle stesse.

---

**Cristina Sanricca**

Direttrice sanitaria  
Fondazione UILDM  
Lazio, componente  
della CMS UILDM

---

**Elena Carraro**

Fisiatra al Centro  
NeMO di Milano,  
componente della  
CMS UILDM

In questi due anni in cui la pandemia ha fortemente limitato le relazioni di persona, la Commissione Medico Scientifica UILDM ha promosso attività di condivisione e formazione a distanza, mediante incontri da remoto e webinar. In questo contesto e al fine di creare e implementare una rete efficace nella presa in carico multidisciplinare della persona con malattia neuromuscolare, la CMS ha voluto realizzare una mappatura delle attività sanitarie e riabilitative svolte dalle Sezioni UILDM sul territorio nazionale. È stato quindi inviato loro un questionario online per indagare sul personale sanitario operante presso le stesse. Tale indagine aveva due principali obiettivi: identificare le competenze disponibili al fine di creare gruppi di confronto e lavoro tra specialisti (per esempio in area riabilitativa, cardiologica, pneumologica e altro ancora); identificare i fabbisogni formativi al fine di promuovere eventi e progetti realmente utili e proficui per le Sezioni.

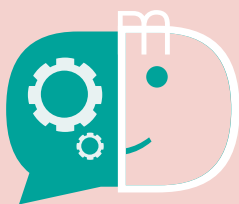
Hanno aderito e risposto al questionario 27 Sezioni su 66; è emerso che le 27 Sezioni si occupano con netta prevalenza di soggetti con distrofie muscolari, in parte anche da malattia del motoneurone, neuropatie e miopatie, nel 78% di qualsiasi età, nel 22% solo di età adulta. Tra le 27 Sezioni che hanno aderito, solo 7 dispongono di uno staff medico (comprendente soprattutto fisiatra, neurologo e NPI in sede) e 8 di un Centro riabilitativo; le Sezioni fanno riferimento per ricoveri e valutazioni multidisciplinari a centri ospedalieri periferici

con esperienza nel campo, tra cui in particolare le sedi del Centro Clinico NeMO presenti in più regioni Italiane e nate grazie anche alla volontà di UILDM.

Le attività riabilitative svolte dalle 8 Sezioni UILDM sono nel 63% dei casi effettuate in convenzione con il Sistema sanitario nazionale, nel 25% dei casi gratuite per il paziente e nel 12% dei casi effettuate in solvenza. In tali 8 Centri riabilitativi svolgono attività professionale soprattutto fisioterapisti (riabilitazione motoria e respiratoria), logopedisti, psicologi e assistenti sociali; in 3 Centri su 8 anche TNPEE e terapisti occupazionali.

In merito alla formazione, i bisogni più sentiti sono riferiti a implementare le conoscenze in merito alle patologie dell'adulto, alle valutazioni, ai piani di trattamento riabilitativo e, in misura minore, anche alle patologie pediatriche.

I risultati della survey sono stati presentati alle Manifestazioni Nazionali UILDM a Lignano nella Giornata Scientifica del 20 maggio, con l'obiettivo anche di stimolare ulteriori adesioni al questionario e di avviare degli incontri e un programma di formazione in presenza sul territorio presso le Sezioni UILDM. Dare delle risposte ai bisogni formativi territoriali emersi e diffondere la formazione in riabilitazione motoria e respiratoria, come naturale conseguenza dei lavori di Consensus in tali ambiti effettuati negli ultimi anni e fortemente voluti da UILDM stessa, sarà un modo per ottimizzare la presa in carico delle persone con malattie neuromuscolari, offrendo loro un servizio sempre più efficiente.



# PSICOLOGIA NEUROMUSCOLARE

## COVID: STRATEGIE PER GESTIRE LE EMOZIONI

—  
**di Grazia Zappa**

per il Gruppo  
Psicologi  
UILDM

**Q**uali sono state le principali emozioni legate alla pandemia? Quali i cambiamenti più faticosi? Quali le fatiche rispetto al ritorno alla vita prima del Covid? Quali le possibili strategie o i supporti utili per un ritorno alla normalità?

Attorno a queste domande abbiamo riflettuto lo scorso 30 aprile, durante un mini-focus group in teleconferenza. Nonostante la distanza, i partecipanti di tutta Italia hanno partecipato in modo coinvolto e dinamico alla discussione. La pandemia ha condizionato la vita di tutti negli ultimi due anni, ma soprattutto quella delle persone con distrofia muscolare. Durante il focus group abbiamo cercato di capire e conoscere quanto è accaduto, vedere e toccare le ferite che questo periodo ha inferto.

*Quali sono le principali emozioni legate alla pandemia?* Paura, angoscia, solitudine, difficoltà a fidarsi degli altri e delle istituzioni. In particolare, la paura di contagiare ed essere contagiati, dai fratelli che uscivano di casa faticando a rispettare la rigidità del lockdown o dagli assistenti che potevano contagiarsi facendo la spesa o durante le ore libere. In alcuni casi è emerso il sollievo nel vedere che anche persone senza disabilità vivessero il disagio del lockdown.

“Avevo paura di perdermi le cose che succedevano nel mondo là fuori”. “Angoscia maggiore? Cado in casa, mi faccio male, vado in ospedale e muoio per il virus”.

*Quali i cambiamenti più faticosi?* La sospensione dei servizi di assistenza ad personam ha provocato un aumento dell’angoscia ed è subentrata la paura di rimanere soli. Oppure, all’opposto, ha favorito la scelta di un isolamento volontario per ridurre i rischi il più possibile, rinviando controlli e visite mediche sia per sospensione dei servizi sia per evitare luoghi ritenuti troppo pericolosi.

*Quali le fatiche rispetto al ritorno alla vita prima del Covid?* Risulta ancora difficile un ritorno alle abitudini precedenti: a chi “manca il coraggio di uscire”, a chi invece nonostante la preoccupazione “Sto cercando di sforzarmi di uscire, facendo uno step alla volta. Non metto la mascherina all’aperto ma al chiuso o nei luoghi affollati sì. Tutto il giorno con la mascherina mi affatico a respirare”. Il perdurare di una situazione di incertezza aumenta l’ansia. In alcuni casi i cambiamenti hanno portato sia benefici sia nuove difficoltà: “Il telelavoro mi protegge, come indicato dallo specialista” ma “è molto pesante non poter interagire con gli altri, i colleghi.

Mi lascio andare, nella solitudine e non mi viene voglia di lavorare”. È emersa anche una certa difficoltà nel riprendere la vita sociale sia per una mancanza di abitudine nel dialogo con gli altri sia per il persistere della paura.

*Quali le possibili strategie o i supporti utili per un ritorno alla normalità?* Molti riferiscono che aver partecipato al Bar virtuale UILDM è stato un momento di leggerezza per rimanere in relazione da remoto in questo periodo difficile, per cui consigliamo la partecipazione anche a chi non lo avesse ancora fatto. È emersa la disponibilità a gruppi di supporto online: “Ho paura e imbarazzo nell’incontro singolo, nel gruppo invece gli scambi sono più brevi e posso ascoltare anche le esperienze di altri”. Per un partecipante invece, i colloqui individuali sono stati un valido aiuto nei mesi di lockdown. Dal confronto è nato anche il desiderio di sviluppare dei progetti per migliorare la qualità di vita delle persone con distrofia, concentrandosi per esempio sulle barriere architettoniche e la Vita indipendente.

SCIENZA&amp;M.

# TERRITORIO E INTEGRAZIONE:

## UN SERVIZIO A DOMICILIO PER LE PERSONE CON MALATTIE NEUROMUSCOLARI

---

**Rosalia Chendi**

 Presidentessa UILDM  
Varese

**D**a circa quarant'anni il medico fisiatra Carlo Bianchi opera come volontario in UILDM Varese. Ha sempre avuto interesse per la distrofia muscolare e le malattie neuromuscolari, genetiche e rare.

Oltre che seguire l'evoluzione del deficit muscolare, si è occupato dell'insufficienza respiratoria associata e dei problemi connessi al deficit della tosse, importante difesa contro le secrezioni bronchiali e le crisi acute respiratorie, pericolose per la vita.

Per questo è sempre rimasto collegato ai centri clinici specialistici che seguono le malattie neuromuscolari. Ha completato la formazione negli Stati Uniti con John Bach, condividendo con lui l'importanza della prevenzione e del controllo dell'ingombro delle secrezioni bronchiali. Con i centri pneumologici ha sostenuto l'importanza della diffusione dell'apparecchio della tosse fin dai primi anni e la necessità di monitorare l'andamento dei parametri respiratori.

I controlli presso i centri clinici hanno generalmente una periodicità annuale o semestrale. Diventava necessario inte-

grare il lavoro dei centri con un monitoraggio più gestibile, a domicilio, con strumenti acquistati da UILDM. Bianchi ha conosciuto in tutto questo tempo una cinquantina di persone con malattie neuromuscolari della provincia di Varese.



Con un diverso approccio motorio e soprattutto respiratorio, con l'uso della ventilazione meccanica, è cambiata nel tempo la prognosi per questi pazienti. È aumentata l'età media e la qualità della vita.

UILDM Varese ha scelto di potenziare l'attività del fisiatra con un Servizio a domicilio vero e proprio, realizzato insieme a una équipe per il monitoraggio dell'evoluzione clinica e in particolare della funzione respiratoria, che integrasse quanto svolto già dai centri clinici. Era però necessario cercare risorse per renderlo possibile. UILDM ha partecipato a bandi di finanziamento (come la Fondazione comunitaria del Varesotto, un primo e un secondo progetto, e altri bandi).



Un grande aiuto è stato dato dalla Regione Lombardia con il sostegno alle Associazioni di volontariato.

Sono state acquisite le necessarie figure professionali per creare una piccola équipe. Al medico fisiatra Bianchi sono state affiancate una fisioterapista respiratoria, un pneumologo (volontario per la lettura delle saturimetrie), un medico psicologo, per le implicazioni per paziente e famiglia legate all'esclusione e alle difficoltà del grave carico assistenziale.

Al contempo è stato creato un accordo, con i centri clinici per le malattie neuromuscolari che hanno in carico i pazienti, per lo scambio di dati utili (NeMO Milano, Centro Don Gnocchi e

Istituto Besta, sempre a Milano, Villa Beretta di Costamasnaga, Istituto Medea di Bosisio Parini, e vorremmo incontrarne altri ancora).

I pazienti sono noti da tempo o sono stati segnalati dai centri clinici. La conoscenza reciproca ha creato attorno a loro una rete. Con questa modalità di Servizio siamo vicini a famiglia e paziente, evitiamo loro qualche spostamento per esami e indagini e segnaliamo immediatamente situazioni a rischio di crisi acuta.

Il personale si reca al domicilio dopo un avviso telefonico, viene effettuato il dovuto "trriage Covid", firmati un consenso e una liberatoria per le foto e viene consegnata una lettera per il medico di medicina generale che rende nota la presa in carico al Servizio domiciliare UILDM. A parte il periodo di lockdown, il Servizio ha continuato con i necessari dispositivi di protezione anti Covid-19.

Il medico e la fisioterapista eseguono in presenza un'indagine clinica e strumentale (saturimetro, picco di flusso della tosse, capnografo) per monitorare i parametri respiratori. Paziente e familiari vengono poi istruiti all'uso del saturimetro per la registrazione notturna della saturazione di ossigeno del sangue. Entro le quarantotto ore successive lo pneumologo legge e referta le saturimetrie. I valori sono trasmessi con le dovute modalità di privacy al medico referente del centro clinico e al paziente stesso (dopo preliminari spiegazioni telefoniche da parte dell'équipe di UILDM). Il trasferimento degli strumenti tra paziente e personale avviene ad opera di una associazione con la quale UILDM ha stabilito un accordo, Angeli in moto di Varese. Un aiuto in più.

Se il paziente lo desidera, può eseguire un colloquio con il medico psicologo. Il supporto psicologico si è dimostrato più necessario di quanto pensassimo e, così, abbiamo inserito nel servizio una seconda psicologa. Su indicazione della prima si è resa necessaria anche la figura di un educatore da affiancare in alcune situazioni particolari. Abbiamo reclutato un'arte-terapeuta allo scopo. Siamo convinti di proseguire per il riscontro positivo da parte di pazienti e famiglie e anche per la risposta positiva dei centri clinici.

Siamo stati invitati a presentare il Servizio alla Tavola Rotonda "Rapporti Ospedale e Territorio: problema quotidiano e possibili soluzioni" che si è tenuta online durante la scorsa Giornata dedicata alle Malattie neuromuscolari.



## SCIENZA&amp;M.

# IL GRUPPO CLINICO ITALIANO PER LO STUDIO DELLA FSHD: UNA RETE PER L'ASSISTENZA AI PAZIENTI E PER LA RICERCA CLINICA

## Massimiliano Filosto

Professore associato di Neurologia al Dipartimento di Scienze cliniche e sperimentali, Università degli studi di Brescia; Centro clinico NeMO di Brescia

## Giulia Ricci

Ricercatrice di Neurologia al Dipartimento di Medicina clinica e sperimentale, Università degli studi di Pisa; U.O. Neurologia, Azienda ospedaliera universitaria pisana

**L**a distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD) è una delle forme più frequenti di miopatia ereditaria e si manifesta con quadri clinici molto variabili per età di esordio e severità.

Sin dal 2007, nell'ambito di progetti finanziati da bandi Telethon-UILDM, diversi Centri italiani lavorano insieme allo scopo di meglio definire le caratteristiche cliniche e genetiche della malattia, presupposto indispensabile per lo sviluppo futuro di terapie efficaci.

Negli ultimi dieci anni, sono stati raccolti e analizzati dati clinici e genetici di oltre 3 mila soggetti (la casistica più grande a livello mondiale) e numerose pubblicazioni scientifiche prodotte

dai ricercatori italiani hanno fornito importanti contributi alla conoscenza della malattia. È stato, inoltre, creato uno specifico protocollo di valutazione che oggi rappresenta un prezioso strumento clinico standardizzato e condiviso con la comunità scientifica internazionale (Comprehensive Clinical Evaluation Form, CCEF), utile a descrivere e classificare la variabilità clinica della malattia al fine di delinearne la storia naturale, individuare adeguate "misure di esito" (*outcome measures*) e identificare e testare nuovi fattori di suscettibilità e causa.

Allo scopo di favorire unità di intenti tra tutti i ricercatori che in Italia si occupano di FSHD, pochi mesi fa è stata formalizzata la nascita del **"Gruppo clinico italiano per lo studio della FSHD"**.

Il gruppo di studio è nato in seguito all'adesione di clinici e ricercatori afferenti ad Aim (Associazione italiana di m) ed è stato approvato dal Consiglio direttivo della stessa, presieduto dal neurologo Giacomo Comi.

Il gruppo di studio si pone l'obiettivo di mettere in rete tutti i ricercatori italiani coinvolti nello studio della malattia e di coordinare e promuovere studi e iniziative sul territorio nazionale e nel contesto internazionale.

Nello specifico, le attività del Gruppo si articolano a vario livello: condivisione di percorsi diagnostici e di presa in carico assistenziale, proposte di studi di ricerca e progetti collaborativi, inclusi possibili *trials* clinici, interazione con le associazioni dei pazienti e con la comunità scientifica internazionale.

### Il gruppo di studio si è dotato:

- di un Comitato consultivo (Advisory board), composto da: Massimiliano Filosto (Brescia), Elena Pegoraro (Padova), Valeria Sansone (Milano), Gabriele Siciliano (Pisa), Tiziana Mongini (Torino) e Rossella Tupler (Modena);
- e
- di un Comitato esecutivo (Executive board), composto da: Massimiliano Filosto (Coordinatore, Brescia), Angela Berardinelli (Pavia), Lorenzo Maggi (Milano), Giulia Ricci (Pisa), Lucia Ruggiero (Napoli), Giorgio Tasca (Roma) e Liliana Vercelli (Torino).

# CITTÀ DI FANO, IL LABORATORIO DI GENETICA DI FONDAZIONE UILDM LAZIO

UILDM Lazio da anni lavora nella ricerca genomica sostenendo un settore espressamente dedicato allo studio genetico delle malattie neuromuscolari. Al fine di meglio gestire tali importanti attività, la Sezione ha costituito Fondazione UILDM Lazio che oggi è titolare del Laboratorio Città di Fano con sede, appunto, a Fano, in Via delle Querce n. 11.

---

## **Cristina Sanricca**

Direttrice sanitaria della Fondazione UILDM Lazio, componente della CMS UILDM

Il Laboratorio Città di Fano, specializzato nelle analisi genetiche per malattie rare, completa il percorso iniziato da UILDM Lazio ponendosi al centro del gruppo di ricerca UILDM che nel tempo ha prodotto numerosi lavori scientifici pubblicati sulle più autorevoli riviste di settore. Tale Gruppo di ricerca di medicina genomica, che opera a Roma, collabora da sempre con università, ospedali ed enti di ricerca in ambito nazionale ed internazionale, partecipando a progetti scientifici che orientano sia la diagnostica che la ricerca clinica, e posizionando il gruppo ad alti livelli di contribuzione medico-scientifica. Quest'impegno ha generato la necessità di individuare uno strumento di diagnostica che andasse oltre la ricerca e che ne trovasse la sua applicazione: così nel 2019 è nato il Laboratorio Città di Fano.

Il Laboratorio dispone di un'ampia e articolata lista di test genetici che, grazie alle nuove tecnologie derivanti dalla biologia molecolare, permettono di raggiungere risultati diagnostici sempre più precisi. Per mission, l'interesse pri-

mario è rivolto alle patologie neuromuscolari. Il gruppo di ricerca da sempre è sinonimo di **altissima specializzazione nello studio delle distrofie muscolari e in particolare nella diagnosi della FSHD**, in collaborazione con i centri di riferimento e oggi anche con la rete internazionale appena costituita per lo studio specifico di questa patologia. L'integrazione con i clinici centri è inoltre fondamentale per dare risposte reali a tutti coloro che ancora oggi fanno parte del cosiddetto gruppo **"senza diagnosi"**. L'attenzione a questo tema negli ultimi anni è crescente e, sebbene sia in crescita anche il numero di strutture che offre analisi di genetica, va ricordato che l'improvvisazione non può far parte di un settore tanto complesso. Il nostro laboratorio, grazie alla storica esperienza nel settore e mantenendo saldi gli ideali di correttezza, trasparenza e conoscenza, promuove il percorso del corretto inquadramento diagnostico che, in patologie complesse e multidisciplinari come quelle neuromuscolari, deve necessariamente prevedere uno stretto dialogo tra genetisti e clinici. Nel territorio della regione Marche, obiettivo del laboratorio Città di Fano è porsi come punto di riferimento locale, facendo rete con autorevoli centri e istituzioni, primi tra tutti il Centro clinico NeMO di Ancona e l'Università di Urbino. L'attività passa perciò attraverso lo scambio di informazioni e attraverso la **consulenza genetica**, svolta in presenza o da remoto sia per i processi diagnostici complessi sia per le coppie nell'ambito della pianificazione familiare, con la medicina prenatale e preconcezionale. Con la speranza che, nel tempo, la genetica possa sempre di più divenire uno strumento non solo di diagnosi ma anche di prevenzione e cura delle malattie neuromuscolari.

SCIENZA&amp;M.

# GIORNATA PER LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI (GMN) 2022

**L**a Giornata per le Malattie Neuromuscolari (GMN) è promossa da Asnp (Associazione italiana per lo studio del sistema nervoso periferico) e Aim (Associazione italiana di miologia), con il patrocinio della Simmg (Società italiana di medicina generale e delle cure primarie), dalla Sin (Società italiana di neurologia) e dalla Fnomceo (Federazione nazionale degli ordini dei medici chirurghi e degli odontoiatri). La manifestazione è nata nel 2017 da un'idea di Antonio Toscano (Università degli Studi di Messina) e Angelo Schenone (Università degli Studi di Genova) e coinvolge ogni anno mediamente oltre 2 mila partecipanti in tutta Italia. Nel 2021, la GMN è stata tra le tre premiate con menzione d'onore (su oltre cinquanta iniziative) alla Leopolda di Firenze durante il "Rare Disease Award" inserito nel Forum Salute 2021.

Ormai divenuta un appuntamento fisso e un'importante occasione di incontro e di confronto tra medici, pazienti e rappresentanti delle Associazioni di pazienti, la GMN è giunta alla sua quinta edizione e, quest'anno, ha coinvolto ben sedici città italiane (Ancona, Bari, Bologna, Brescia, Genova, Messina, Milano, Napoli, Palermo, Parma, Pisa,

---

## Massimiliano Filosto

Professore associato di Neurologia  
Dipartimento di Scienze cliniche e  
sperimentali, Università degli studi di  
Brescia; Centro clinico NeMO di Brescia

*Anche quest'anno, lo scorso 12 marzo, si è svolta la Giornata per la Malattie Neuromuscolari, che ha coinvolto sedici città italiane in un appuntamento ormai immancabile per favorire l'incontro tra medici, pazienti e associazioni di pazienti.*

Roma, Siena, Torino, Udine, Verona) per un totale di sedici incontri svoltisi in contemporanea su tutto il territorio nazionale, oltre quaranta Centri specialistici e circa trenta Associazioni di pazienti coinvolti.

Il principale obiettivo della GMN è quello di fornire risposte concrete alle richieste di informazione e aggiornamento provenienti da pazienti, associazioni, famiglie e personale sanitario. Tra i temi affrontati quest'anno, grande risalto è stato dato all'importanza della diagnosi corretta e della diagnosi precoce, ai trattamenti terapeutici e riabilitativi e all'adeguata presa in carico multidisciplinare quale garanzia per una migliore qualità di vita dei pazienti. In particolare, in questa edizione si sono affrontati i temi delle terapie innovative, della continuità assistenziale tra ospedale e territori, della gestione della situazione emergenziale dovuta al Covid 19, con particolare attenzione al tema dei vaccini e del loro impatto sui pazienti.

La Giornata, ancora una volta svoltasi online a causa delle restrizioni dovute al Covid 19, ha visto la partecipazione numerosa di pazienti, caregiver e personale sanitario inclusi neurologi, fisiatristi, pediatri, medici di medicina generale, neuropsichiatri infantili, fisioterapisti, infermieri, psicologi ed esperti di gestione pubblica della disabilità.

