

FSHD, l'Italia si tinge di arancione

**MEDICI, CAREGIVER
E ISTITUZIONI INSIEME A ROMA
PER RIDISEGNARE
IL FUTURO DELLA CURA**



IN ALTO IL COLOSSEO DI ROMA

per tutti i pazienti. Come spiega lo stesso Muratori, per chi vive già in sedia a rotelle, ha gravi compromissioni respiratorie o ha perso la mobilità del volto, un farmaco che blocchi la progressione offre un beneficio parziale, dato che il tessuto muscolare ormai compromesso non può essere recuperato. Il convegno nasce proprio per dare voce a quella parte di comunità che rischia di sentirsi esclusa e che affronta sofferenze troppo severe per poter attendere i tempi lunghi della scienza.

IL PROGRAMMA

Il calendario dei lavori risponde a questa molteplicità di bisogni. Una parte del convegno riguarderà il benessere quotidiano, con approfondimenti sull'uso degli ausili per la mobilità e sul supporto psicologico per i disturbi della mimica e del linguaggio, un tema emerso solo di recente nel dibattito scientifico. La vera novità del programma è però rappresentata dalla prima sessione italiana interamente dedicata alla rigenerazione muscolare applicata alla FSHD. Questa opportunità è nata grazie ai cospicui finanziamenti concessi da un magnate canadese affetto da questa distrofia. Gli studi più promettenti sulla riparazione dei tessuti stanno finalmente avviando le prime sperimentazioni sull'uomo. Se le terapie standard puntano a

fermare il peggioramento, la ricerca genica e rigenerativa mira a ricostruire ciò che è andato perduto, cambiando radicalmente le prospettive di cura per i pazienti più gravi.

I PDTA

Oltre alla medicina interna, l'incontro affronterà i Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali (PDTA), ovvero le direttive che stabiliscono come il servizio sanitario debba assistere i pazienti sul territorio, indicando specialisti, controlli e terapie. Standardizzare questi percorsi evita che i malati si trovino disorientati all'interno della burocrazia sanitaria.

Muratori segnala che la FSHD sconta ancora l'assenza di linee guida nazionali specifiche, impedendo una connessione fluida tra i presidi locali e i centri specializzati. Tuttavia, grazie al Piano Nazionale Malattie Rare, nel Lazio è stato elaborato un modello specifico per la FSHD, attualmente in attesa delle ultime approvazioni burocratiche. Questo percorso verrà illustrato dal professor Enzo Ricci, Direttore scientifico di FSHD Italia e coordinatore del Centro FSHD del Policlinico Gemelli di Roma, con l'obiettivo di trasformare il progetto laziale in un esempio virtuoso da applicare in tutte le altre regioni italiane.

L'ITALIA CHE SI ILLUMINA

In contemporanea con i lavori romani, l'intera penisola offrirà una testimonianza viva di solidarietà. Tantissimi monumenti e sedi istituzionali si tingeranno d'arancione: dal Colosseo a Palazzo Montecitorio e Palazzo Madama a Roma, passando per la Mole Antonelliana di Torino, il Maschio Angioino a Napoli, i palazzi storici di Venezia, Catania, Siracusa e Genova, fino a raggiungere moltissimi altri centri. L'iniziativa ha ottenuto il patrocinio dell'ANCI, che ha invitato gli oltre 7.000 Comuni italiani ad aderire, trasformando la giornata in un grande evento di sensibilizzazione nazionale.

UNA COMUNITÀ CHE GUARDA AVANTI

Il convegno, accessibile gratuitamente sia dal vivo sia in diretta streaming sul canale YouTube dell'associazione, vedrà la partecipazione di Svetlana Celli, Presidente dell'Assemblea Capitolina, e della Senatrice Paola Binetti, neuropsichiatra da sempre vicina al mondo delle disabilità. Lo spirito dell'evento riassume la doppia sfida della comunità FSHD: accogliere i grandi successi della scienza medica senza dimenticare il supporto assistenziale e umano di cui i pazienti hanno bisogno nel loro presente.

LA PATOLOGIA

La distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD) è una patologia genetica rara caratterizzata dalla progressiva perdita del tessuto muscolare. Il nome deriva dalle prime aree solitamente compromesse: il viso, le spalle e le braccia. Lo sviluppo della malattia è però discontinuo e imprevedibile, potendo estendersi anche ad addome, gambe e, nei casi più acuti, ai muscoli respiratori.

I sintomi variano notevolmente da individuo a individuo, persino all'interno dello stesso nucleo familiare: alcune persone mantengono una buona autonomia, mentre circa il 20% dei pazienti perde nel tempo la capacità di camminare. La patologia registra una prevalenza di circa 6-7 casi ogni 100.000 persone. Uno degli aspetti più complessi riguarda i muscoli facciali: la perdita dell'espressività priva i pazienti della comunicazione non verbale, causando pesanti ripercussioni psicologiche e sociali.

UNA SVOLTA PER LA RICERCA

Lo slogan scelto per l'edizione di quest'anno, incentrato sull'obiettivo di non lasciare indietro nessuno, esprime la necessità di gestire con equilibrio le nuove speranze della comunità. Domenico Muratori, a capo del comitato organizzatore, evidenzia come l'attenzione verso la ricerca farmacologica sia altissima. Dopo anni privi di reali prospettive terapeutiche, l'ultimo periodo ha visto la nascita di numerosi studi clinici. Attualmente sono attivi diversi trial simultanei, di cui uno già in fase avanzata di sperimentazione, con dati preliminari molto positivi. Anche se i farmaci mirano a bersagli biologici differenti, l'obiettivo comune e concreto resta il rallentamento o il blocco della degenerazione muscolare. Questo scenario, pur generando entusiasmo, porta con sé nuove complessità. Poiché la FSHD si manifesta in modo differente, i progressi scientifici non hanno lo stesso valore



A SINISTRA IL PALAZZO MONTECITORIO DI ROMA, AL CENTRO IL MASCHIO ANGIOINO DI NAPOLI, A DESTRA LA MOLE ANTONELLIANA DI TORINO