

FSHD ITALIA > IL 20 GIUGNO A ROMA IL XII CONVEGNO NAZIONALE SU TERAPIE E NUOVE SCOPERTE. DECINE DI MONUMENTI ADERIRANNO ALL'INIZIATIVA SIMBOLICA DI SOLIDARIETÀ

L'arancione che illumina l'Italia di speranza

Sabato 20 giugno, il sole estivo tramonerà su Roma, ma non sarà lui ad illuminare il Colosseo di arancione. Quella luce la accenderà FSHD Italia, e con lei una comunità che da anni lotta per rendere visibile una malattia che troppo spesso resta nell'ombra. È la Giornata Mondiale della FSHD, e quell'arancione - il colore scelto dalla comunità internazionale per evocare luce, energia e speranza - racconterà di una malattia che in Italia interessa migliaia di persone e che, per la prima volta nella sua storia, si trova a un passo da terapie reali. Nell'occasione, la comunità FSHD italiana è chiamata a raccolta all'interno del XII Convegno Nazionale sulla distrofia facio-scapolo-omerale, organizzato da FSHD Italia APS insieme alla UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) e al Gruppo FSHD dell'Associazione Italiana di Miologia. Dalle 8.30 alle 17.30, all'UNA Hotels Decò di Via Giovanni Amendola 57, pazienti, caregiver, medici, ricercatori e rappresentanti delle istituzioni si riuniranno per fare il punto su una patologia complessa, variabile, spesso incompresa - e su un panorama scientifico che sta finalmente cambiando.

LA PATOLOGIA

La distrofia facio-scapolo-omerale - nota con l'acronimo FSHD - è una malattia genetica rara che causa una progressiva perdita di massa muscolare. Il nome descrive i distretti tipicamente colpiti per primi: il volto (facio), le spalle (scapolo) e le braccia (omerale). Ma la malattia può estendersi molto oltre, interessando l'addome, le gambe e, nei casi più gravi, i muscoli respiratori. La sua progressione è imprevedibile e discontinua. I sintomi variano enormemente da persona a persona, anche all'interno di una stessa famiglia: c'è chi convive con limitazioni moderate per tutta la vita e chi, nel tempo, perde progressivamente la capacità di camminare. Si stima che circa il 20% delle persone affette da FSHD arrivi a non essere più autosufficiente nella deambulazione. La prevalenza è di circa 6-7 casi ogni 100.000 abitanti. Una delle manifestazioni più delicate e spesso sottovalutate riguarda i muscoli del volto: la perdita della mimica facciale priva le persone colpite di una delle forme più naturali di espressione e comunicazione, con conseguenze profonde anche sulla sfera psicologica e relazionale.

UNA SVOLTA PER LA RICERCA

Il claim scelto per il convegno di quest'anno, "Perché nessuno resti indietro", non è una formula retorica. È una risposta consapevole a un momento storico in cui la comunità FSHD si trova a dover governare la speranza. «La comunità FSHD sta guardando con grande attenzione alla ricerca farmacologica» spiega Domenico Muratori, responsabile del comitato organizzatore del convegno. «Dopo un lungo periodo in cui non esistevano prospettive concrete di arrivare a una cura, negli ultimi anni si sono succedute numerose sperimentazioni cliniche. In questo momento ci sono più trial in corso contemporaneamente, uno dei quali è già in fase tre, tutti molto promettenti e molti con risultati preliminari incoraggianti. Pur inseguendo bersagli terapeutici differenti, sembrano tutti orientati verso obiettivi raggiungibili: in particolare, il rallentamento o l'arresto della progressione degenerativa della malattia». Questa prospettiva ha generato entusiasmo, ma anche nuove complessità. Perché la FSHD non è una



STEFANIA PEDRONI, PRESIDENTE UILDM, AL CONVEGNO DELL'ANNO SCORSO



AL CENTRO, SILVANA ROBUSTELLI, CONSIGLIERA FSHD ITALIA APS

malattia che colpisce i pazienti allo stesso modo, e le buone notizie sulla ricerca non hanno lo stesso peso per tutti. «La distrofia ha una progressione imprevedibile, discontinua, con grande variabilità dei sintomi» continua Muratori. «E quindi anche le notizie che arrivano dalla ricerca interessano in maniera molto diversa le persone coinvolte. Chi è già su una sedia a rotelle, chi ha gravi problemi respiratori, chi ha perso la capacità di esprimersi attraverso la mimica facciale: per queste persone, un farmaco che possa arrestare la degenerazione muscolare presenta un interesse limitato. Ciò che hanno già perso non viene recuperato». È da questa consapevolezza che nasce il titolo del convegno. «Negli ultimi anni gli eventi scientifici e quelli dedicati ai pazienti si sono concentrati principalmente sul filone delle terapie in sviluppo. Quest'anno abbiamo voluto dare voce anche a chi, nella nostra comunità, si sente lasciato indietro - a chi sta troppo male adesso per aspettare una cura che arriverà tra anni. È da qui che si ispirano le sessioni di quest'anno».

IL PROGRAMMA

Il convegno è dunque strutturato per rispondere a questa pluralità di esigenze. Una delle sessioni è dedicata al benessere dei pazienti e comprende relazioni sugli ausili - strumenti fondamentali per chi ha problemi di mobilità - e una riflessione specifica sulle implicazioni psicologiche delle difficoltà mimiche e logopediche, tema solo recentemente introdotto nel contesto scientifico. Ma la novità più significativa del programma 2026 è un'altra: per la prima volta in Italia, il convegno dedica una sessione intera alla rigenerazione muscolare applicata alla FSHD. «C'è una storia interessante dietro questa sessione». «Casualmente, esiste un miliardario canadese affetto da FSHD che ha destinato fondi cospicui alla ricerca sulla malattia. Parte di questi finan-



IL MONDO SCIENTIFICO E LA FSHD

Il PDTA realizzato con la Regione Lazio sarà presentato come benchmark nazionale

ziamenti ha alimentato studi sulla rigenerazione muscolare. I risultati più promettenti sono stati progressivamente selezionati, e alcuni si stanno ora affacciando alla sperimentazione clinica. In termini più generali, la ricerca genica ha compiuto grandi passi avanti, e perciò volevamo offrire una panoramica aggiornata sui filoni di ricerca più promettenti». Se le terapie attualmente in sperimentazione puntano ad arrestare il peggioramento, la rigenerazione muscolare apre invece la prospettiva di recuperare ciò che è già andato perduto. È un orizzonte diverso, destinato soprattutto a chi ha già subito danni significativi, e che trasforma radicalmente il senso della speranza per una parte della comunità.

I PDTA

Accanto ai temi scientifici, il convegno dedica ampio spazio a una questione che incide concretamente

sulla qualità della vita quotidiana dei pazienti: i Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali, comunemente noti come PDTA. I PDTA sono, in sostanza, le linee guida operative che definiscono come il sistema sanitario deve prendere in carico un paziente affetto da una determinata patologia: a quali specialisti indirizzarlo, con quale frequenza monitorarlo, quali terapie e supporti garantire. Sono la cornice all'interno della quale si muove l'assistenza nelle regioni e nelle ASL, e determinano in larga misura se un paziente riceve cure adeguate o viene lasciato navigare da solo nel sistema. «Il problema - spiega Muratori - è che per la FSHD non esistono ancora PDTA specifici, e perciò manca un collegamento sistematico tra le strutture territoriali e i centri di eccellenza, né ci sono linee guida che possano indicare un obiettivo chiaro alla sanità pubblica». La situazione sta però cambiando. Con il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, è stato avviato un percorso di sviluppo e attuazione di PDTA per le malattie rare neuromuscolari. «In questo ambito siamo riusciti a ottenere, con l'aiuto della Regione Lazio e delle strutture cliniche coinvolte, un PDTA specifico per la FSHD nel Lazio. Non

è ancora stato reso esecutivo: è stilato, ma attende ancora alcuni passaggi burocratici per vedere la luce». Al convegno, questo percorso verrà presentato pubblicamente dal prof. Enzo Ricci, Direttore scientifico di FSHD Italia e responsabile del Centro FSHD del Policlinico Gemelli di Roma. L'ambizione va però oltre il contesto laziale. «Questo PDTA è stato elaborato con il coinvolgimento di alcuni dei massimi esperti italiani di FSHD. L'idea è quindi di proporlo come benchmark di riferimento per lo sviluppo di percorsi analoghi in altre regioni italiane. Se funziona nel Lazio, può diventare il modello per tutto il Paese».

L'ITALIA CHE SI ILLUMINA

Mentre il convegno si svolge a Roma, fuori dalla capitale - e in tutta Italia - si consumerà uno spettacolo insolito. Decine di monumenti, palazzi istituzionali e fontane si tingono di arancione in segno di solidarietà con la comunità FSHD. Il Colosseo, Palazzo Montecitorio e Palazzo Madama a Roma. La Mole Antonelliana a Torino. Il Maschio Angioino e la Fontana del Nettuno a Napoli. I Palazzi Ca' Farsetti e Ca' Loredan a Venezia. Il Palazzo degli Elefanti a Catania, la Fontana di Diana a Siracusa, il Palazzo della Regione Liguria a Genova. E poi Cagliari, Trento, Pisa, Fermo, Ancona, Carrara, e molti altri comuni ancora, in un elenco che continua ad aggiornarsi. Quest'anno, l'iniziativa può contare su un sostegno istituzionale senza precedenti: l'ANCI - Associazione Nazionale dei Comuni Italiani - ha invitato tutti e 7.000 i Comuni italiani che rappresenta a partecipare alla campagna. Un gesto che trasforma un'iniziativa di sensibilizzazione in un atto collettivo dal respiro nazionale.

UNA COMUNITÀ CHE GUARDA AVANTI

Il convegno è aperto gratuitamente a tutti - pazienti, caregiver, medici, ricercatori, cittadini - sia in presenza che in streaming sul canale YouTube di FSHD Italia. Le istituzioni partecipano con i saluti della Presidente dell'Assemblea Capitolina, Svetlana Celli, e con la moderazione della sessione istituzionale affidata alla Sen. Prof.ssa Paola Binetti, neuropsichiatra e voce riconosciuta nel campo dei diritti delle persone con disabilità. Il titolo "Perché nessuno resti indietro" fotografa bene il momento che la comunità FSHD sta attraversando: un'era in cui la speranza scientifica è più concreta che mai, ma in cui il rischio di lasciare indietro i più vulnerabili è altrettanto reale. Le sessioni del 20 giugno provano a tenere insieme entrambe le urgenze: guardare avanti verso le terapie che verranno, senza dimenticare chi ha bisogno di aiuto adesso.

