



COMUNICATO STAMPA

GIORNATA MONDIALE FSHD 2026 - XII CONVEGNO NAZIONALE

DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE: LA RIGENERAZIONE MUSCOLARE NON SEMBRA PIU' UN'UTOPIA

La rigenerazione muscolare non sembra più un'utopia per i pazienti affetti da FSHD, la distrofia facio-scapolo-omerale, che celebrano la giornata mondiale il 20 giugno, quando edifici simbolici in Italia e nel mondo [si illuminano di arancio](#).

E' quanto emerge dal XII Convegno Nazionale organizzato a Roma da FSHD Italia APS, in collaborazione con la UILDM e il Gruppo FSHD dell'Associazione Italiana di Miologia, con il contributo non condizionante di Intesa Sanpaolo e di *Avidity Biosciences*. Il messaggio è chiaro: la ricerca, per bloccare la malattia e ora anche per rigenerare i muscoli perduti, avanza; il nuovo PDTA della Regione Lazio presentato al Convegno, per una presa in carico integrata dei pazienti e dei loro bisogni assistenziali, potrebbe essere replicabile altrove e l'Italia, grazie all'impegno delle associazioni, dei clinici e delle istituzioni, deve essere pronta ad accogliere le terapie che arriveranno. Perché nessuno resti indietro.

La distrofia facio-scapolo-omerale è una malattia genetica rara che provoca una progressiva atrofia muscolare; spesso parte dai muscoli del volto, delle spalle e delle braccia ma può estendersi ad altri distretti, come addome, gambe e muscoli respiratori. Ha una prevalenza di circa 6-7 persone su 100.000 e circa il 20% delle persone affette arriva a perdere l'autonomia nella deambulazione.

In apertura si è discusso dei PDTA per le malattie neuromuscolari e rare, con particolare attenzione al percorso seguito dalla Regione Lazio, presentato come possibile modello nazionale. "Il PDTA del Lazio rappresenta un passo importante verso una presa in carico realmente multidisciplinare della persona con FSHD" - ha dichiarato il Prof. Enzo Ricci, Responsabile Scientifico di FSHD Italia e Responsabile della UOS Distrofie Muscolari del Policlinico Gemelli IRCCS -. "Non deve restare un'esperienza isolata: l'obiettivo è costruire modelli organizzativi replicabili anche nelle altre regioni italiane, riducendo le disuguaglianze territoriali nell'accesso alle cure".

Ampio spazio è stato dedicato anche agli aspetti della **qualità della vita**, dalle soluzioni ortopediche avanzate ai temi psicologici e logopedici legati alla compromissione della mimica facciale, spesso sottovalutati ma centrali nella vita quotidiana delle persone con FSHD. Sul fronte della **diagnosi genetica**, l'Italia si conferma ai vertici internazionali per livello di approfondimento diagnostico e capacità di integrazione tra genetica e valutazione clinica, secondo quanto emerso dalla relazione del **Prof. Emiliano Giardina, dell'Università di Tor Vergata**. Grande attenzione è stata riservata anche ai **trial clinici**, nella sessione moderata dal **Prof. Massimiliano Filosto**. In particolare, la **Prof.ssa Valeria Sansone** e il **Dott. Mauro Monforte** hanno evidenziato i progressi delle sperimentazioni cliniche in corso per neutralizzare DUX4, il principale bersaglio terapeutico della FSHD.





Ma il momento più atteso è stata la sessione dedicata alla rigenerazione muscolare, come conferma il Prof. Giulio Cossu, dell'Università di Manchester: *“Quando si parla di ricerca sulla FSHD, un filone punta solo a “bloccare il danno”. Il secondo cerca anche di riparare e rigenerare i muscoli compromessi. Ma per la prima volta nella storia della FSHD, due studi hanno già coinvolto pazienti in carne e ossa. Il primo, chiamato STARFiSH, ha testato una combinazione di testosterone e ormone della crescita su 20 uomini, ottenendo risultati concreti: più massa muscolare, più forza, maggiore capacità di camminare. Il secondo, avviato a dicembre 2025 alla Stanford University, utilizza cellule staminali ricavate dal cordone ombelicale per modulare l'infiammazione e favorire la rigenerazione. In parallelo - aggiunge – a livello mondiale si stanno studiando cellule staminali “universali” che potrebbero essere prodotte in serie e usate per qualsiasi paziente, piccole molecole somministrabili per bocca e persino il possibile ruolo degli ormoni femminili nella protezione del muscolo”.*

Ma per passare dalla sperimentazione alla disponibilità reale ci vorrà tempo. Nel corso della tavola rotonda conclusiva, dedicata all'accesso alle cure, **Stefania Pedroni, Presidente nazionale UILDM,** ha sottolineato che: *“Le persone con malattie neuromuscolari non possono aspettare che le innovazioni arrivino da sole. Serve un'alleanza strategica tra pazienti, clinici, istituzioni e associazioni per trasformare i progressi della ricerca in diritti realmente esigibili”.*

Domenico Muratori, Consigliere di FSHD Italia, ha invece richiamato l'attenzione sulla necessità di prepararsi sin da ora all'arrivo delle nuove terapie: *“La ricerca sulla FSHD sta accelerando come mai era accaduto prima. Ma una terapia approvata non coincide con una terapia accessibile. Dobbiamo lavorare fin da oggi perché nessun paziente italiano resti indietro, né sul piano delle cure né su quello dell'informazione e della presa in carico”.*

Il prossimo importante appuntamento per la comunità FSHD sarà il V Simposio Nazionale del Gruppo Clinico Italiano AIM per lo studio della FSHD, in programma il 3 e 4 dicembre 2026 a Roma presso il Centro Congressi dell'**Università Cattolica del Sacro Cuore**. L'evento, organizzato dal **Prof. Enzo Ricci** e dal **Dr. Mauro Monforte** con la collaborazione del Direttivo del Gruppo, rappresenta il principale momento di confronto scientifico italiano sulla FSHD: un'occasione per approfondire i dati dei trial clinici in corso, aggiornare le linee guida diagnostiche e terapeutiche e condividere i più recenti sviluppi della ricerca.

Infine, questi sono i monumenti che si sono illuminati il 20 giugno:

elenco completo

Ufficio Stampa

Simonetta de Chiara Ruffo

Cell: 3343195127

Email: simonettadechiara@gmail.com

