

# SCIENZA & MEDICINA



## ECCO LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA IN CARICA FINO AL 2025

*Il 6 febbraio 2023 si è insediata ufficialmente la nuova Commissione Medico-Scientifica UILDM. La squadra è composta da 13 professionisti – due in più rispetto al triennio precedente – che lavoreranno insieme fino al 2025.*

**Renato  
La Cara**

**A**lla guida della Commissione Medico-Scientifica (CMS) UILDM in carica da febbraio 2023 a febbraio 2025 è stato riconfermato il dottor Claudio Bruno. “Nel triennio precedente siamo riusciti a raggiungere tanti obiettivi – commenta Bruno – pur con un sistema diverso, perché c’era la pandemia”. La nuova compagine vede riconfermata la partecipazione degli specialisti coinvolti nel triennio precedente e l’aggiunta di due nuove figure. Il numero uno della CMS ha infatti spiegato: “Per rispondere a un bisogno sollevato dalle Sezioni UILDM, abbiamo coinvolto anche una ginecologa e una cardiologa”. Un esempio di attività in corso? “Al momento – risponde – c’è la ricognizione dei bisogni: vorremmo condurre circa due workshop all’anno per entrambi gli argomenti, in diverse aree dell’Italia”. Ecco i nomi e i volti che ringraziamo per essersi messi a disposizione di UILDM.



**Elena CARRARO**  
(Centro Clinico  
NeMO, Milano)  
– Fisiatria

“L’esperienza in CMS mi ha dato possibilità di collaborare con colleghi di diverse discipline e zone di Italia, creando occasioni di confronto e condivisione di esperienze. Fondamentale un continuo aggiornamento degli operatori in ambito di riabilitazione e mappatura dei servizi erogabili a livello locale”.



**Paola CASTAGNA**  
(Presidio Ospedaliero  
S. Anna - A.O.U.  
Città della Salute

e della Scienza, Torino)  
– Ginecologia e Ostetricia  
“Per quanto concerne i servizi di ginecologia e prevenzione credo che si debba maggiormente accogliere la persona con disabilità in luoghi dedicati e con personale formato. Bisogna avere tempo sufficiente per effet-

tuare i colloqui e le visite ponendo al centro la persona stessa. Vanno anche eliminati gli stereotipi, soprattutto sulla sessualità, che sia gli operatori sanitari che i caregiver spesso hanno su questo tema”.



**Alessia FABIANO**  
(Azienda USL  
Romagna Infermi  
Hospital, Rimini)

– Pneumologia  
“Diffondere soprattutto le conoscenze specifiche nel trattamento dell’insufficienza respiratoria e nella presa in carico dei pazienti nell’età transizionale in modo che sia un processo graduale e organizzato, ad esempio creando un ambulatorio condiviso con i colleghi della neuropsichiatria infantile ed i pediatri”.


**Massimiliano  
FILOSTO**

 (Centro clinico NeMO  
Brescia, Università

di Brescia) – Neurologia

“I medici devono essere pronti ad affrontare la nuova era tecnologica avvalendosi delle moderne tecniche diagnostiche e delle nuove possibilità terapeutiche. Devono impegnarsi per rendere disponibili e fruibili le terapie innovative e i farmaci sperimentali”.


**Gerardina  
LARDIERI**

 (ASUGI - Struttura  
Complessa

 Cardiologia, Gorizia-Monfalcone)  
– Cardiologia

“La storia naturale delle patologie neuromuscolari è molto cambiata nell’ultimo ventennio grazie agli approcci integrati, alle terapie di supporto e a terapie farmacologiche. La presa in carico precoce da parte del cardiologo del paziente con patologia neuromuscolare permette lo screening della cardiopatia e l’inserimento di terapie cardioattive nella fase più precoce possibile”.


**Elena MAZZONE**

 (Centro Clinico NeMO  
Roma, Policlinico  
Gemelli di Roma)

– Fisioterapia

“Partecipare in maniera attiva all’associazione ha inoltre il beneficio di meglio comprendere i bisogni e trasferire le competenze tra centri specialistici e territorio/domicilio. I prossimi step sono allargare le competenze specifiche tramite formazione per far fronte ai cambiamenti in alcune aree d’intervento e meglio condividerle con altri specialisti”.


**Vincenzo NIGRO**

 (Università  
degli studi  
della Campania

"L. Vanvitelli") – Genetica

“Nel campo della genetica c’è la necessità di un accesso ai test genetici più avanzati per i casi ancora non diagnosticati. La prossima frontiera è l’analisi del genoma a letture lunghe ma le tecnologie sono ancora troppo costose e sperimentali per poterle estendere a molti pazienti. Stiamo lavorando per questo obiettivo”.


**Fabrizio RACCA**

 (Azienda Ospedaliera  
di Alessandria)  
– Anestesia

e Rianimazione

“Una delle sfide più importanti per il futuro sarà l’aggiornamento capillare degli anestesisti sulle nuove tecnologie e sui nuovi protocolli che hanno migliorato la sopravvivenza e la qualità di vita dei pazienti neuromuscolari”.


**Federica RICCI**

 (AOU Città  
della Salute  
e della Scienza,

Torino) – Neuropsichiatria infantile

“I nostri prossimi step: disseminazione continua delle conoscenze e degli standard di cura, sostegno di un modello di lavoro integrato tra diverse specialità e diversi livelli di cura, confronto continuo con i pazienti e le loro famiglie, coinvolgimento diretto nella strutturazione di percorsi di cura e procedure”.


**Cristina  
SANCRICCA**

 (Fondazione UILDM  
Lazio) – Neurologia

“Il panorama delle malattie neuromuscolari sta vedendo delle importanti novità, in ambito non solo di clinica e genetica, ma soprattutto anche di possibili trattamenti. Bisogna sempre tenere in conto la presa in carico multidisciplinare, quella attenta alla persona, in tutta la sua complessità e unicità”.


**Antonio  
TRABACCA**

 (I.R.C.C.S. E. Medea,  
Brindisi) – Neurologia

“La ricerca scientifica ci sta mettendo a disposizione nuove e sempre più sofisticate possibilità diagnostiche e terapeutiche. Alcuni step necessari e improcrastinabili hanno a che fare con la gestione in continuità della presa in carico della transizione dall’età evolutiva all’età adulta”.


**Andrea VIANELLO**

 (Azienda Ospedaliera  
di Padova)  
– Pneumologia

“Sono stati fatti enormi passi avanti nella cura delle complicanze respiratorie associate alle malattie neuromuscolari. Questi progressi hanno consentito uno straordinario miglioramento dell’aspettativa di vita dei pazienti. Rimangono tuttavia molte questioni aperte come il possibile impiego di alcuni farmaci e lo sviluppo di modelli assistenziali”.



# GLI AGGIORNAMENTI SCIENTIFICI A LIGNANO

## Antonio Trabacca

CMS UILDM, Direttore Unità per le disabilità gravi dell'età evolutiva e giovane adulta, IRCCS Medea Brindisi

*Anche quest'anno, nell'ambito delle Manifestazioni nazionali UILDM, si è svolta la Giornata Scientifica organizzata dalla Commissione Medico-Scientifica (CMS) UILDM. Il corso accreditato ECM ha avuto come focus i "Progressi nella diagnosi e terapia delle malattie neuromuscolari".*

**D**opo i saluti di **Marco Rasconi**, presidente nazionale UILDM, il presidente della CMS **Claudio Bruno** ha relazionato sull'attività della Commissione medico-scientifica. Successivamente, membri della CMS e ospiti esperti si sono alternati nelle relazioni scientifiche che hanno impreziosito la giornata.

Il Dott. **Fabrizio Racca** ha fatto il punto su un progetto importante che la CMS sta portando avanti già da qualche anno, relativo alla strutturazione di **Emergency Card (EC)** nelle malattie neuromuscolari: cioè brevi e sintetici documenti che sintetizzano le principali informazioni cliniche sulle più frequenti complicanze acute di queste malattie e sulla loro gestione. Tali documenti rappresentano un agevole supporto decisionale per i medici dell'urgenza-emergenza consegnati loro dal paziente stesso o dai suoi caregiver. Le EC sono state pubblicate sulla rivista ACTA MYOLOGICA, dopo una Consensus Conference nazionale organizzata dalla CMS e che ha visto coinvolti i maggiori esperti nazionali e rappresentanti delle società scientifiche rappresentative del settore. Il Dott. Racca ha annunciato che a breve le EC 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 in situazioni di emergenza e urgenza.

Il Prof. **Vincenzo Nigro**, del Tigem di Pozzuoli, ha parlato del **ruolo della genetica** nelle malattie rare, sottolineando la potenza delle nuove tecniche di sequenziamento ma anche i suoi limiti. Il rapido sviluppo delle tecnologie di sequenziamento del dna di nuova generazione (metodologie NGS) sta permettendo di capire sempre meglio i meccanismi patogenetici delle malattie rare, aumentando le nostre possibilità di effettuare una diagnosi e di individuare una opportunità di terapia. Il Prof. Nigro ha sottolineato come una buona pratica medica inizia con una diagnosi corretta e che la diagnosi genetica non deve essere assolutamente forzata. È importante che una malattia rara abbia un nome, allo scopo di comunicare con i medici e con il sistema sanitario, per permettere una diagnosi preconcezionale, per capire il tipo di progressione della malattia, per individuare eventuali trattamenti o cure specifiche e non ultimo consentire la costituzione di associazioni di pazienti con la stessa malattia.

La Dott.ssa **Daniela Zuccarello**, dell'Azienda Ospedaliera di Padova, ha focalizzato il suo intervento su un argomento molto sentito, cioè **la diagnosi genetica preimpianto** per le malattie neuromuscolari. La diagnosi genetica preimpianto (PGT) è la forma più precoce di diagnosi prenatale, si fa intorno alla 5°-6° giornata di sviluppo

dell'embrione e permette di conoscere la costituzione genetica dell'embrione prima del suo trasferimento in utero. Una volta effettuata la PGT, nel referto viene indicato quali sono gli embrioni che hanno ereditato la mutazione. Nel caso delle patologie monogeniche l'indagine diagnostica consente alle coppie genitoriali portatrici sane di una malattia genetica, di ricorrere alla procreazione medicalmente assistita con la certezza di evitare di mettere al mondo un figlio con la patologia. Il messaggio della Dott.ssa Zuccarello è stato che la PGT è una valida alternativa diagnostica di diagnosi prenatale. In Italia esistono almeno 50 centri PMA (*Network Italiano Diagnosi preimpianto* - <https://nidoitalia.it/>) dove eseguire la PGT. È possibile eseguire la PGT per oltre il 98% delle malattie neuromuscolari.

Il Prof. **Massimiliano Filosto**, direttore del Centro clinico NeMO Brescia, ha illustrato **le prospettive terapeutiche** nelle malattie neuromuscolari, sottolineando come negli ultimi anni si sia assistito al fiorire di un enorme numero di trial clinici sperimentali, incentrati su strategie volte a bloccare o rallentare la progressione della malattia e a farmaci ormai commercializzati, che hanno superato la fase di trial, a disposizione della comunità di pazienti. Farmaci che, pur non eliminando la malattia, aprono la prospettiva di un decorso meno severo e, se somministrati precocemente, permettono un discreto recupero funzionale. È il caso delle terapie geniche e molecolari della SMA e della DMD, o delle terapie enzimatiche sostitutive nella miopatia metabolica (Malattia di Pompe). Il Prof. Filosto ha



rimarcato che, nonostante non vi sia ancora una cura per nessuna malattia neuromuscolare su base ereditaria, negli ultimi anni vi sono numerose prospettive terapeutiche che, per la prima volta, fanno intravedere la possibilità di far stare meglio i pazienti.

Il Prof. **Gabriele Siciliano**, dell'Az. Ospedaliera Universitaria Pisana, ha posto la sua attenzione su un sintomo molto pregnante nella comunità dei nostri pazienti, **la fatica muscolare**, come riconoscerla e come trattarla. La fatica infatti è un sintomo comune di molte patologie del sistema nervoso centrale, della giunzione neuromuscolare e del sistema nervoso periferico. È definita come un complesso fenomeno multifattoriale, caratterizzato dall'impossibilità di assicurare ulteriormente un livello di forza atteso durante una contrazione sostenuta o ripetuta nel tempo. Il Prof. Siciliano ha illustrato alcuni test da sforzo che possono essere di ausilio nell'ambito del percorso diagnostico del paziente. Tra questi il miometro computerizzato, i test da sforzo ischemico all'avambraccio o i test da sforzo incrementale su cicloergometro. Negli ultimi anni si è fatta strada anche un'altra metodica di studio funzionale del muscolo scheletrico, la risonanza

spettroscopica, con cui sono stati identificati i patterns metabolici basali e durante esercizio di molte patologie neuromuscolari. Più del 60% dei pazienti con distrofie muscolari lamenta una fatica severa come sintomo precoce e costante. Per far fronte alla fatica nelle malattie muscolari, appaiono utili e privi di effetti avversi un supporto nutrizionale adeguato e un training motorio di tipo aerobico.

Il Convegno si è concluso con un confronto partecipato tra gli specialisti, i pazienti e le loro famiglie sulle nuove possibilità oggi disponibili a livello diagnostico e terapeutico.



# I WEBINAR UILDM SULLA FSHD PER IL PROGETTO EPITHE4FSHD

## Cristina Sancricca

Direzione sanitaria Fondazione  
UILDM Lazio

*UILDM ha realizzato due iniziative di grande valore e in linea con la mission più nobile della nostra Associazione: promuovere l'approfondimento sulle tematiche scientifiche, i grandi progressi che la ricerca sta compiendo sulle distrofie muscolari, e portarli "nelle case" dei nostri assistiti.*

L'iniziativa è nata nel contesto del progetto di ricerca "Sicurezza ed efficacia di un possibile approccio terapeutico per la distrofia FSHD", classificato con l'acronimo "EpiThe4FSHD", dove UILDM partecipa occupandosi della divulgazione dei suoi contenuti. In ambito formativo e divulgativo, già in questo primo trimestre del 2023, la Commissione Medico-Scientifica UILDM ha ritenuto prioritario puntare sugli aspetti di informazione specifica sulle notevoli novità che si stanno sviluppando soprattutto, e finalmente, nell'orizzonte terapeutico sempre più concreto e a portata di mano. Ecco che è nata l'esigenza, condivisa da clinici e assistiti, di discutere in maniera specifica delle novità terapeutiche per una delle più comuni distrofie muscolari, la distrofia muscolare facio-scapolo omerale (FSHD).

## I webinar

Sono stati pertanto realizzati due webinar scientifici, uno dedicato ai pazienti e uno agli operatori sanitari, con focus specifico su uno dei primi trial clinici per la FSHD, Re-DUX4, già attivo in diversi centri italiani. L'obiettivo è stato quello di raccontare cosa si prospetta a livello mondiale su questa materia e qual è lo stato dell'arte sul trattamento e la presa in carico dei pazienti.

I webinar sono stati tenuti dai massimi esperti nazionali e internazionali del settore.



Il genetista **Davide Gabellini**, coordinatore del progetto EpiThe4FSHD, ha introdotto le caratteristiche cliniche e patologiche della FSHD, sottolineando in particolare la tossicità per le cellule muscolari data dall'espressione fuori controllo della proteina DUX4.



Il neurologo **Massimiliano Filosto**, coordinatore dell'Executive board del Gruppo clinico italiano FSHD di AIM, ha sottolineato l'importanza di alcuni aspetti che per la

comunità scientifica sono davvero rilevanti e preliminari per qualsiasi progresso futuro: l'importanza della diagnosi corretta della patologia, aspetto decisamente non banale per questo tipo di distrofia, e la perseveranza che deve essere sempre messa in campo, sia dai clinici sia dai pazienti,

nel curare la gestione cronica della patologia, con i fondamentali interventi di riabilitazione e follow-up che garantiscono la cosiddetta *readiness* per l'accesso ai trial clinici, oltre a essere le armi ad oggi più importanti per assicurare la migliore qualità di vita dei pazienti. La riabilitazione per i pazienti è davvero cruciale e con orgoglio sottolineammo che in questa sezione viene fatto specifico cenno ai libretti di guida per la riabilitazione neuromotoria e respiratoria recentemente pubblicati dalla nostra CMS e scaricabili dalla homepage del sito [uildm.org](http://uildm.org).



La neurologa **Giulia Ricci** entra poi finalmente nel merito della presentazione dei trial EpiThe4FSHD, che prevede di testare sicurezza ed efficacia di

molecole che inibiscono la produzione di DUX4. Il progetto ha preso avvio a settembre 2021, con il gruppo di ricerca “Espressione Genica e Distrofia Muscolare” dell'Istituto San Raffaele di Milano, capofila del progetto coordinato da Gabellini, che ha condotto gli studi preliminari e ha dato finalmente avvio al trial clinico che al momento risulta essere in fase III, con la molecola Losmapimod (Fulcrum). Ricci è entrata nel dettaglio dei criteri di inclusione e del protocollo di studio, oltre a fornire indicazioni con relativi contatti delle sedi che prendono parte al trial in Italia.



L'ultimo interessante intervento della dottoressa **June Kinoshita** della FSHD Society, ha fornito una interessante overview sia sul trial suddetto sia su numerose

altre sperimentazioni che sono in procinto di entrare nella nostra pratica clinica nei prossimi anni. Nel ribadire innanzitutto l'importanza della cosiddetta *readiness*, cioè la preparazione alla sperimentazione clinica, la dottoressa ha mostrato una entusiasmante pipeline di altre molecole che sono in via avanzata di sperimentazione e che la comunità scientifica attenzionerà con entusiasmo nei prossimi mesi e anni.

Tre bellissime slide della dottoressa hanno infine illustrato a mio avviso concetti da tenere sempre a mente: le molte difficoltà di selezione dei pazienti per l'accesso ai trial clinici, motivo per cui è fondamentale seguire sempre gli attenti programmi di follow-up proposti dai clinici di rife-

rimento, e il “ponte sdruciolevole”, possiamo dire, che il cosiddetto “treno merci” delle terapie promettenti deve attraversare prima di raggiungere l'approvazione per le nostre famiglie. Seguire i webinar e partecipare alla discussione è stato credo per tutti stimolante e foriero di nuove speranze, come testimoniato dalla importante partecipazione e dalle molte domande dei sanitari ma soprattutto dei pazienti che, finalmente, in un momento come questo, possono sentirsi davvero in prima linea.

Concludiamo nel dire che UILDM è attore principale nel progetto EpiThe4FSHD anche con la promozione del sito dedicato al progetto stesso ([epithe4fshd.org](http://epithe4fshd.org)), e ci lasciamo con le parole del presidente nazionale UILDM **Marco Rasconi**: “Questo progetto rappresenta un ulteriore passo in avanti sia per i pazienti sia per il mondo dei clinici che studiano la distrofia muscolare FSHD. Coinvolgere i pazienti nel processo di comunicazione e sensibilizzazione sulla malattia che per primi devono gestire significa rispondere loro in primis come persone, azione che vede UILDM impegnata da sempre. Come dico spesso, “cura” e “avere cura” sono capisaldi a cui non dobbiamo mai smettere di dare attenzione. La ricerca da un lato continua instancabile a cercare la cura, ma l'impegno deve andare ad alimentare anche la qualità della vita quotidiana e questo passa attraverso la formazione e la sensibilizzazione”.

La Commissione Medico-Scientifica UILDM è unita e proattiva nel partecipare a questo momento entusiasmante, per i pazienti in primis e per la comunità.

*Il bando Telethon-UILDm 2023 per progetti clinici in ambito neuromuscolare è stato aperto dal 28 febbraio al 28 aprile 2023. I risultati della selezione dei progetti saranno disponibili entro la fine di luglio.*

# IL BANDO TELETHON-UILDm 2023 PER PROGETTI CLINICI SULLE DISTROFIE MUSCOLARI

**Anna Ambrosini**

Fondazione Telethon ETS  
Direzione Ricerca

**Q**uest'anno il Bando Telethon-UILDm è stato focalizzato sulle distrofie muscolari nel paziente adulto. Con questa tematica, UILDm intende attrarre l'attenzione dei ricercatori clinici su una ricerca clinica che contribuisca allo sviluppo di protocolli multidisciplinari e azioni preventive che supportino il percorso di cura della persona adulta con una distrofia muscolare. Gli studi ammessi riguardano approfondimenti della storia naturale nell'adulto con distrofia muscolare e le problematiche complesse quali la gestione cardiologica, gli aspetti disfunzionali legati al processo della nutrizione o del metabolismo osseo, gli aspetti cognitivi e comportamentali e i biomarcatori prognostici. Infatti, mentre su alcuni aspetti che riguardano la riabilitazione muscolare o l'ambito respiratorio ci sono già delle linee guida generali che derivano da gruppi di lavoro di esperti e anche dal lavoro della Commissione Medico-Scientifica UILDm, che ha prodotto delle indicazioni sia per le famiglie sia per i professionisti, per altri aspetti di alto impatto nella persona adulta non ci sono ancora delle raccomandazioni chiare o queste non sono traslabili per tutte le forme di distrofia. Di queste tematiche si è parlato anche a Riva del Garda (TN) nei giorni 12 e 13 marzo scorsi, durante i lavori del V Con-

vegno clinico neuromuscolare che ha preceduto la XXI Convention Scientifica Telethon dove, attraverso il formato della intervista, insieme a Stefania Pedroni abbiamo messo in evidenza i bisogni e le aspettative di UILDm verso questo nuovo bando. Oltre alle criticità tipiche legate all'impatto della patologia sulla vita adulta, è stato sottolineato come l'allungamento della vita, grazie ai migliori standard di cura, implichi per la persona il confrontarsi con problematiche nuove, non necessariamente legate alla patologia muscolare, ma che richiedono di essere gestite con particolare attenzione quando il paziente ha una condizione cronica come una distrofia. Anche su questo UILDm vorrebbe attrarre l'attenzione dei ricercatori clinici, proprio per non farsi trovare impreparati e poter dare una risposta concreta al paziente che ne ha necessità, anticipando e prevenendo l'insorgere dell'emergenza.

Infine, i clinici si stanno rendendo conto che le misure funzionali nel paziente adulto non sono sempre ottimali per la sua valutazione nella routine o qualora si possano effettuare dei trial clinici su questa popolazione. Essenziale, quindi, è l'approfondimento della storia naturale, per indagare meglio quali siano i parametri da misurare, che siano in grado di riflettere la funzionalità, motoria e degli altri organi, in questa tipologia di pazienti.

Come al solito, in questo bando sono sollecitate proposte di rete multidisciplinare che coinvolgano professionisti esperti dei diversi ambiti clinici indicati e che vedano coinvolti in maniera diretta i clinici più giovani, per favorire la loro crescita professionale e la leadership nella ricerca clinica.

# I PROGETTI TELETHON PER LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

*Abbiamo intervistato i sette ricercatori vincitori del bando Telethon i cui progetti sono focalizzati sulle malattie neuromuscolari.*

## A cura di Danila Baldessari

Program manager area neuromuscolare  
Direzione Ricerca Fondazione Telethon ETS

Il bando “Telethon multi-round call for research projects 2021-2024” è finalizzato al finanziamento di progetti di ricerca di base e preclinica focalizzati sulle malattie genetiche rare. Il bando prevede due track (‘linee di ricerca’): *track 1 - Ricerca di base*: per progetti focalizzati sull’identificazione di meccanismi patologici e/o target molecolari; *track 2 - Prova di concetto preclinica (PoC)* - per progetti focalizzati sull’identificazione e/o la validazione di potenziali approcci terapeutici. Dei sette progetti finanziati focalizzati sulle malattie neuromuscolari, cinque appartengono al *track 1* e due al *track 2*. In particolare, i cinque progetti del track Ricerca di base approfondiranno alcuni meccanismi ancora poco esplorati sulle seguenti patologie: neuropatie periferiche - Charcot-Marie-Tooth di tipo 2 (prof.ssa Serena Carra), distrofia miotonica di tipo 2 (prof. Gianluca Canettieri), distrofia muscolare di Duchenne (prof.ssa Monica Dentice e prof. Bert Blaauw), miopatia con aggregati tubulari (prof. Armando Genazzani). I due progetti del track PoC esploreranno la possibilità di un futuro sviluppo di un trattamento per le seguenti patologie: Charcot-Marie-Tooth di tipo 1B (dott. Maurizio D’Antonio) e distrofia muscolare di Duchenne e quelle da carenza di collagene VI (prof. Paolo Bernardi).



### Serena Carra

Prof.ssa associata di Biologia molecolare, Università di Modena e Reggio Emilia

### IL MIO LAVORO:

L’aspetto che amo di più del mio lavoro è la libertà di pensiero: solo uno spirito critico ma libero da preconcetti può

ipotizzare nuovi meccanismi d’azione. Ciò, insieme al disegno razionale di esperimenti, amplia i confini, ponendo le basi per una migliore comprensione delle malattie umane e permettendo lo sviluppo di terapie mirate.

### FUORI DAL LAVORO:

Strimpello il violino e pagaio immersa nel canto della natura per rilassarmi e concentrarmi meglio.

### TELETHON:

L’aspetto che più mi affligge è la consapevolezza della mancanza di sostegno per la ricerca di base: le carenze strutturali e funzionali tipiche dell’università pubblica italiana ostacolano l’avanzamento delle conoscenze, essenziali per il nostro benessere. Quindi il sostegno da parte di Fondazioni Onlus come Telethon è fondamentale per permetterci di far fruttare il nostro lavoro.

### TITOLO DELLA RICERCA:

Potenziare l’espressione della proteina heat shock HSPB3 per prevenire la degenerazione neuromuscolare nelle neuropatie periferiche (Progetto Telethon GMR22T1003).

### LA RICERCA:

La ricerca ha come oggetto la proteina heat shock HSBP3, di cui ignoriamo le funzioni fisiologiche ma di cui sappiamo che quattro mutazioni nel gene sono associate alla malattia Charcot-Marie-Tooth di tipo 2.

### OBIETTIVI:

Comprendere le cause molecolari di neuropatie periferiche associate alla proteina heat shock HSBP3.

# SCIENZA&M.



## **Gianluca Canettieri**

Prof. ordinario di Patologia generale, Università Sapienza di Roma

### **IL MIO LAVORO:**

Amo intraprendere nuove avventure e scoprire cose nuove, la libertà di studiare ciò che più mi interessa e la continua speranza di aiutare le persone malate. La parte più complessa del lavoro è gestionale, amministrativa e burocratica.

### **FUORI DAL LAVORO:**

Oltre a stare con la famiglia, mi piacciono la musica ascoltata e suonata, la lettura, l'arte figurata e il giardinaggio.

### **TELETHON:**

È una grande opportunità per il mio gruppo e i colleghi come la genetista Laura Ciapponi. Inoltre con Telethon ci si sente parte di un gruppo coeso che include ricercatori, personale amministrativo e, soprattutto, pazienti.

### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Studio del ruolo delle poliammine nella distrofia miotonica di tipo 2 (Progetto Telethon GMR22T1027).

### **LA RICERCA:**

L'autofagia è un meccanismo che consente alle cellule muscolari di eliminare alcune componenti cellulari deteriorate o malfunzionanti, rendendo le cellule più efficienti e performanti. In base ai nostri dati precedenti, pensiamo che nei pazienti con DM2 vi sia un'alterazione del processo autofagico nelle cellule muscolari, legato al deficit di poliammine, e questo ne causerebbe a lungo andare il malfunzionamento. Questa ipotesi sarà testata utilizzando modelli di malattia innovativi, sia cellulari sia animali.

### **OBIETTIVI:**

Se i dati supportassero le nostre ipotesi, questo implicherebbe che, ripristinando il corretto contenuto di poliammine e il flusso autofagico tramite farmaci o integratori alimentari, si potrebbe migliorare la funzione muscolare.



## **Monica Dentice**

Prof.ssa associata di Fisiologia Dip. Medicina Clinica e Chirurgia Università Federico II di Napoli

### **IL MIO LAVORO:**

La ricerca scientifica è affascinante, richiede curiosità e creatività ed è possibile solo grazie al lavoro di una squadra coesa come una famiglia.

### **FUORI DAL LAVORO:**

Sono mamma di due ragazzi, amo lo sport e la musica.

### **TELETHON:**

Ottenere il finanziamento è traguardo essenziale alla realizzazione del progetto e grande riconoscimento per il lavoro del gruppo.

### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Modulazione della via di segnale di Sirtuina 6 e ormone tiroideo nella progressione della distrofia muscolare di Duchenne (Progetto Telethon GMR22T1020).

### **LA RICERCA:**

La nostra linea di ricerca ha evidenziato l'ormone tiroideo come un regolatore chiave della fisiologia muscolare. I suoi livelli normali nel muscolo scheletrico sono essenziali per crescita, funzione e mantenimento della massa muscolare e una alterazione causa miopatie. È recente l'attenzione al ruolo della molecola SIRT6 come regolatore chiave in diverse malattie muscolari tra cui la DMD. I dati preliminari suggeriscono che un'elevata attività di SIRT6 nella DMD potrebbe causare una riduzione dei livelli di ormone tiroidei. La nostra ipotesi è che, in corso di distrofia, l'aumentato livello di SIRT6 riduca i livelli di ormone tiroidei e quindi impedisca un corretto processo rigenerativo del muscolo, peggiorando la progressione della malattia.

### **OBIETTIVI:**

Far luce sull'uso di inibitori di SIRT6 come agente farmacologico per il trattamento della DMD.



### **Bert Blaauw**

Group leader al Vimm (Istituto Veneto di Medicina Molecolare) e Prof. associato al Dipartimento di Scienze biomediche, Università di Padova

#### **IL MIO LAVORO:**

Vivo in Italia da quasi vent'anni. Grazie al dottorato in bioscienze studio il muscolo scheletrico e come questo tessuto possa cambiare le sue caratteristiche in base all'utilizzo.

#### **FUORI DAL LAVORO:**

L'attività fisica è costante, fatta sia di giri in bici in montagna sia di corse dietro ai miei piccoli ometti.

#### **TELETHON:**

Il finanziamento è un traguardo importante, mi permette di sviluppare una linea di ricerca che è l'inizio di un percorso che non finisce fra due anni.

#### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Identificazione di nuovi biomarcatori per il monitoraggio della patologia della distrofia di Duchenne e della risposta al trattamento (Progetto Telethon GMR22T1035).

#### **LA RICERCA:**

Uno degli ostacoli nello sviluppo di nuovi approcci terapeutici nella distrofia di Duchenne è la mancanza di endpoint sensibili, ovvero la difficoltà di stabilire l'efficacia, anche parziale, di un trattamento. In questo progetto useremo un modello murino all'avanguardia che ci permette di marcare e monitorare le proteine che vengono sintetizzate nel muscolo scheletrico distrofico e che correlano con la salute del muscolo.

#### **OBIETTIVI:**

Identificare nuovi biomarcatori che aiuteranno la valutazione delle sperimentazioni cliniche. Inoltre, la presenza di biomarcatori indicativi dello stato del muscolo consentirà di identificare meglio i pazienti da reclutare per nuovi studi clinici.



### **Armando Genazzani**

Prof. di Farmacologia, Università del Piemonte Orientale

#### **IL MIO LAVORO:**

Ne sono affascinato. E se mi frustra l'aumentare delle incombenze istituzionali, mi ricarico con l'entusiasmo e la curiosità dei giovani ricercatori.

#### **FUORI DAL LAVORO:**

Viaggio, leggo e faccio sport.

#### **TELETHON:**

Il finanziamento ci permette sia di comprendere le basi molecolari della miopatia ad aggregati tubulari sia di sviluppare molecole che potranno in un futuro essere farmaci.

#### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Meccanismi alla base della miopatia con aggregati tubulari (Progetto Telethon GMR22T1090).

#### **LA RICERCA:**

I livelli di calcio nelle cellule sono estremamente bassi mentre sono alti all'esterno e dentro gli organelli intracellulari. Durante l'evoluzione, questo gradiente è stato sfruttato per creare dei segnali specifici che possano comunicare alla cellula cosa fare. La loro ampiezza, localizzazione e il tempo di durata del transiente codificano messaggi specifici. La vita inizia con un'onda di calcio attraverso l'uovo fertilizzato e finisce con un incontrollato aumento di questo ione in tutte le cellule. Tra i due eventi, l'aumento di calcio media la contrazione muscolare, il rilascio di ormoni, i nostri pensieri e la nostra capacità di formare memorie durature e molteplici altre attività.

#### **OBIETTIVI:**

Comprendere come si sviluppa la degenerazione muscolare (lo sviluppo della molecola più promettente è demandato all'azienda Chemicare).

# SCIENZA&M.



## **Maurizio D'Antonio**

Group Leader Unità di Biologia della mielina, Università Vita Salute San Raffaele di Milano

### **IL MIO LAVORO:**

La possibilità di cercare di rispondere, quotidianamente, a nuove domande, è la parte più appassionante della ricerca. La ricerca stessa è però anche fatta di frequenti ed inevitabili fallimenti. Non è sempre facile “ricominciare” quando un esperimento fallisce.

### **FUORI DAL LAVORO:**

Adoro la vita all'aria aperta, il trekking e lunghi giri in mountain bike. Ma anche la lettura e il buon cinema, nonché il buon vino.

### **TELETHON:**

Data la grande competitività dei progetti presentati a Telethon, essere finanziato rappresenta motivo di enorme orgoglio. Allo stesso tempo, sapere che i fondi ricevuti arrivano da donazioni, spesso da pazienti e dalle loro famiglie, aumenta il senso di responsabilità e la voglia di fare sempre meglio il nostro lavoro.

### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Attivazione farmacologica della risposta allo stress cellulare come approccio terapeutico nella neuropatia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 1B (Progetto Telethon GMR22T2020).

### **LA RICERCA:**

Verificheremo se alcune molecole recentemente individuate, che agiscono sui meccanismi molecolari della neuropatia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 1B, che determina la degenerazione dei nervi periferici, possano migliorare la patologia in modelli murini.

### **OBIETTIVI:**

La speranza è che queste molecole, in caso di risultati positivi, possano arrivare ai pazienti in 5-7 anni.



## **Paolo Bernardi**

Prof. ordinario, Dipartimento di Scienze biomediche, Università di Padova

### **IL MIO LAVORO:**

L'aspetto più bello del mio lavoro è legato al processo della scoperta scientifica che si realizza attraverso la formazione dei giovani. La loro maturazione è fonte di idee e di ispirazione, e nel tempo porta a una gemmazione di nuovi gruppi di ricerca in un processo di crescita che diventa futuro. La parte più difficile è gestire la sensazione di non fare mai abbastanza, soprattutto a fronte della sofferenza e delle speranze dei pazienti che non hanno ancora una cura per la loro malattia.

### **FUORI DAL LAVORO:**

Mi piace la musica classica (ma non disdegno altri generi) che ascolto mentre lavoro, e la pittura. Da giovane ero un lettore vorace e mi riprometto di riprendere dopo la pensione.

### **TELETHON:**

Il finanziamento è il coronamento dei miei studi con Telethon, che durano ininterrottamente da trent'anni.

### **TITOLO DELLA RICERCA:**

Una terapia mitocondriale per le distrofie muscolari (Progetto Telethon GMR22T2016).

### **LA RICERCA:**

La ricerca indaga la distrofia muscolare di Duchenne e quelle da carenza di collagene VI. Metteremo alla prova in modelli murini di distrofia muscolare una nuova molecola originale che ha mostrato grande efficacia in vitro e in pesci distrofici, un passaggio essenziale per pensare di passare all'uomo.

### **OBIETTIVI:**

La speranza è che il trattamento con farmaci che proteggono i mitocondri (gli organelli della respirazione) possa migliorare la qualità della vita e rallentare la progressione della malattia.

# 15 ANNI DI NEMO

## 15 ANNI DI PASSIONE

---

### **Alberto Fontana**

Presidente dei Centri  
Clinici NeMO

*Era il 2008 quando il Centro Clinico NeMO apriva le porte a Milano. A distanza di quindici anni quel progetto, allora pionieristico e voluto con forza da UILDM, Telethon, Aisla e Famiglie SMA, è diventato un network di riferimento con 7 sedi sul territorio nazionale, quasi 20 mila famiglie prese in carico ad oggi, 1 polo di ricerca tecnologica e oltre 84 progetti di ricerca clinica solo nell'ultimo anno.*

**I**l viaggio che abbiamo percorso in questi anni ha confermato come la nostra comunità sia stata capace di mettere al servizio la propria esperienza di malattia per rendere sempre più efficaci i percorsi diagnostici, terapeutici e di ricerca. Un viaggio che racconta l'opportunità di lavorare insieme per affrontare bisogni di cura complessi e le sfide della ricerca scientifica.

Questo è il valore che dà fondamento a NeMO e che lo ha reso negli anni replicabile sui territori. È l'espressione del coraggio di una comunità che ha scelto di guardare al di là del limite, per cercare insieme alle istituzioni e alla comunità clinica e scientifica le risposte più efficaci. E la visione è stata quella di un modello di sanità unico, fondato sulla partnership tra il pubblico e il privato sociale, in un rapporto di corresponsabilità per condividere servizi e progetti di cura nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale.



Mi piace pensare che NeMO sia l'espressione di quel concetto di speranza che dà risposte concrete al bisogno della nostra comunità: parliamo di 134 posti letto, di cui 21 dedicati alle attività ambulatoriali e di day hospital, una rete di 370 professionisti e, nel pieno dell'emergenza sanitaria, ...l'apertura delle ultime 4 sedi del network.

E poi progetti mirati a supporto della continuità di cura. Penso alla figura della nurse coach; alle unità di ricerca clinica – il Clinical Research Center (CRC) ed il NeMO Institute Neuromuscular Research (NINeR) – e a NeMO Lab, l'hub esclusivamente dedicato alla ricerca tecnologica sulle nostre patologie. O ancora, alle azioni di divulgazione e formazione scientifica, ma anche ai progetti educazionali che ci permettono di essere voce della nostra comunità per continuare a fare cultura di inclusione sociale.

Quindici anni fa i Centri NeMO hanno anticipato un bisogno specifico e oggi siamo chiamati a rispondere alle nuove sfide: sviluppo scientifico sulla conoscenza delle patologie e sui trattamenti farmacologici; nuovi standard di cura, per patologie che stanno modificando la loro storia naturale; continuità nella presa in carico tra reparto e ambienti di vita, con modalità sempre più efficaci e di relazione con il territorio; qualità di vita, grazie al supporto della ricerca tecnologica.

Ma una cosa è certa, in questo percorso di crescita, NeMO continua a mantenere viva l'anima che ha dato inizio a questo viaggio, ancorato a quel sogno iniziale di voler mettere al primo posto il desiderio di vita, oltre la malattia.

# SCIENZA&M.



*Le attività congressuali della ventiduesima edizione del Congresso nazionale di Aim (Associazione italiana miologia) che si sono svolte dal 19 al 22 ottobre 2022 a Matera si sono concluse con la cerimonia di premiazione dei contributi scientifici più innovativi e interessanti, proposti da giovani ricercatori impegnati nella diagnosi e cura delle malattie neuromuscolari. Ve li presentiamo.*

## I PREMI PER I GIOVANI AL CONGRESSO AIM

**Filomena Caria**

Neurologa del Centro NeMO di Brescia

**L**a ventiduesima edizione del Congresso nazionale di Aim ha visto una attiva partecipazione di giovani medici e ricercatori. Questo vivo interesse riscontrato da parte delle categorie professionali appartenenti alle nuove generazioni e il sempre maggiore numero di iscritti alla stessa associazione Aim, specie nelle fasce d'età più giovani, rappresenta un segnale positivo, indice di un importante interesse per questa categoria di pazienti e di patologie.

Si auspica che la crescente partecipazione e l'attenzione per un settore così complesso e, al tempo stesso, così stimolante dal punto di vista scientifico, quale quello delle malattie neuromuscolari, possano essere da incoraggiamento per la ricerca e possano portare ben presto alla disponibilità di trattamenti efficaci per ciascuna malattia.

È in corso una rivoluzione epocale nell'ambito delle malattie neuromuscolari: patologie un tempo considerate incurabili dispongono oggi di terapie innovative ed efficaci. Dobbiamo quindi guardare al futuro con ottimismo e non perdere fiducia nella ricerca, unica vera arma a nostra disposizione per consentire ai pazienti di riprendere in mano la loro vita e ridare sostanza ai loro sogni.

Per valorizzare anche attraverso le pagine del giornale DM il lavoro eccellente dei ricercatori giovani, vi presentiamo i premi che sono stati consegnati al termine della due giorni.

### Premio "Giovanni Nigro" per la Migliore comunicazione orale sulle distrofie muscolari

**Vincitore: dottor Giulio Gadaleta dell'Università di Torino**

#### **Lavoro: "Adults with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): old and new challenges in a long-living cohort"**

Tale lavoro ha dimostrato come il miglioramento delle cure dei pazienti con distrofia di Duchenne mediante presa in carico multidisciplinare abbia permesso di prolungare la sopravvivenza degli stessi pazienti. Ciò ha comportato la comparsa di nuove problematiche a cui far fronte, nuove condizioni cliniche che anni fa i pazienti con DMD non erano chiamati a gestire a causa degli alti tassi di mortalità. Tra queste vanno annoverate le cardiomiopatie di nuovo riscontro, difficoltà nella deglutizione con necessità di posizionamento di gastrostomia percutanea, osteoporosi, infezioni, acidosi metabolica, sintomi psichiatrici, dolori cronici, crisi epilettiformi. Il lavoro del dottor Gadaleta ha, pertanto, messo in risalto come, di fronte a queste nuove prospettive, sia imprescindibile la necessità di investire le nuove risorse disponibili in una quanto più efficace gestione medico-assistenziale di queste problematiche, per poter garantire le cure adeguate e consentire ai pazienti una soddisfacente qualità di vita.

### Premio “AltroDomani”

#### **Vincitore: dottor Andrea Barp del Centro Clinico NeMO di Trento**

##### **Lavoro: “Body composition and myokines in a cohort of patients with Becker muscular dystrophy”**

Il lavoro è focalizzato su un gruppo di pazienti con distrofia muscolare di Becker (BMD), una forma di distrofia muscolare più lieve rispetto alla DMD e con esordio più tardivo. In questo campione di pazienti si sono valutati la composizione corporea e i livelli ematici di alcune proteine, dette miochine, prodotte dai muscoli in risposta all'attività fisica svolta e capaci di esercitare un'azione trofica sui muscoli e un effetto metabolico su altri tessuti dell'organismo, come tessuto adiposo, ossa, fegato, pancreas, sistema nervoso centrale e muscolo cardiaco. Le miochine sarebbero, pertanto, le “parole” con cui il muscolo cerca di dialogare con se stesso e con gli altri organi. Lo studio in questione ha dimostrato che la riduzione della densità ossea e della massa corporea si associano a una riduzione della funzione motoria nei soggetti con BMD. Queste evidenze sottolineano ancora una volta come una attenta valutazione multidisciplinare dei pazienti sia fondamentale al fine di preservare il più a lungo possibile la migliore condizione motoria.

### Premio “Parent Project”

#### **Vincitore: dottor Daniele Sabbatini, Università di Padova**

##### **Lavoro: “Genome-Wide Association Study for identification and characterization of genetic modifiers of Duchenne muscular dystrophy”**

Lo studio ha permesso di identificare alcuni geni modificatori della DMD.

### Premio AIM per il Miglior poster

#### **Vincitrice: dottoressa Rossella Cima dell'Istituto Scientifico IRCCS E. Medea di Bosisio Parini (LC)**

##### **Lavoro: “Twenty years of Natural History of Myotonic dystrophy type 1”**

Il lavoro ha raccolto i dati relativi a 92 pazienti con distrofia miotonica tipo 1 (DM1) nell'arco di circa 20 anni. La DM1 rappresenta la più frequente forma di distrofia muscolare negli individui adulti; è dovuta a un difetto nel gene DMPK caratterizzato da un'eccessiva ripetizione di una particolare sequenza di nucleotidi (tripletta CTG) all'interno del genoma. I soggetti con DM1 presentano una debolezza muscolare soprattutto a carico dei muscoli distali degli arti (avambraccio, mano, gamba, piede) e del volto, nonché il fenomeno miotonico, da cui prende il nome la malattia, ovvero una difficoltà a rilasciare i muscoli dopo averli contratti (per esempio, aprire gli occhi dopo averli chiusi o posare un oggetto dopo averlo afferrato). Oltre ai muscoli sono, in genere, interessati anche altri organi come il cuore, l'apparato respiratorio, gli occhi, il sistema endocrino e il sistema nervoso centrale. I risultati dello studio condotto dalla dottoressa Cima permettono di meglio definire l'evoluzione clinica in questo tipo di distrofia muscolare.

### Premio AIM per la Miglior comunicazione orale

#### **Vincitrice: dottoressa Carmen Campanale dell'Università di Bari**

##### **Lavoro: “Functional and pharmacological characterization of a Nav1.4 sodium and a CIC-1 chloride channel mutations segregating with myotonia in an Italian kindred”**

In questo studio sono stati indagati sul versante genetico soggetti con caratteristiche cliniche simili a quelle di soggetti con miotonia. In pazienti portatori di specifiche mutazioni nei canali che consentono gli scambi del sodio e del cloro dentro e fuori le cellule, la concomitante presenza delle due mutazioni oggetto dello studio è risultata probabilmente responsabile della miotonia. Lo studio ha inoltre dimostrato la probabile efficacia di farmaci utilizzati per altre finalità, come la Lamotrigina (utilizzata di solito per la terapia dell'epilessia) e la Mexiletina (utilizzata come antiaritmico) per il trattamento della miotonia nei pazienti portatori della mutazione nel canale del sodio Nav1.4.

## SCIENZA&amp;M.

*Il prossimo FSHD IRC (International Research Congress) si terrà in presenza a Milano e in concomitanza online il 15 e 16 giugno 2023.*

*Le info (in inglese) si trovano sul sito*

*[www.fshdsociety.org/intl-research-congress/](http://www.fshdsociety.org/intl-research-congress/)*

# IRC, LA CONFERENZA MONDIALE SULLA FSHD

## **Daide Gabellini**

Divisione di Genetica  
e Biologia Cellulare, IRCCS  
Ospedale San Raffaele, Milano

**L**a distrofia muscolare facioscapolo-omerale (FSHD) è una delle malattie neuromuscolari più comuni. La FSHD è causata dall'espressione anormale del fattore di trascrizione Double homeobox protein 4 (DUX4), che è normalmente espresso durante le fasi precoci dello sviluppo embrionale ed è riattivato in modo aberrante nei muscoli dei pazienti con FSHD.

Il FSHD International Research Congress (IRC) è la principale conferenza globale incentrata esclusivamente sulla ricerca sulla distrofia muscolare FSHD. Il prossimo IRC si terrà in presenza a Milano e in concomitanza online il 15 e 16 giugno 2023. Le info (in inglese) si trovano sul sito <https://www.fshdsociety.org/intl-research-congress/>.

Clinici di fama mondiale, ricercatori medici, leader dell'industria farmaceutica e ricercatori di base presenteranno e discuteranno nuovi sviluppi, rafforzando gli sforzi di collaborazione, facilitando nuove iniziative e coordinando la ricerca e le attività cliniche sulla FSHD.

Il Congresso sarà co-presieduto dalla dr.ssa Nicol Voermans (Dipartimento di Neurologia, Radboud University Medical Center, Nijmegen, Olanda) e dal dr. Davide Gabellini (IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano). Insieme ai co-presidenti, il Comitato Scientifico dell'IRC 2023 è composto dai dr. Jamshid Arjomand (FSHD Society, USA), Alexandra Belayew (Università di Mons, Belgio), Darko Bošnjakovski (Università del Minnesota, USA), Kate Eichinger

(Università di Rochester, USA), Mauro Monforte (Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma, Italia), Piraye Oflazer (Koc University School of Medicine, Istanbul, Turchia) e Alberto Rosa (Universidad Católica de Córdoba, Argentina).

Il Congresso inizierà con una testimonianza di Jaya Alberto Motta, che offrirà la prospettiva di un paziente sulla FSHD. Ogni giornata congressuale vedrà una Lezione Magistrale, seguita da sessioni dedicate su specifiche aree di interesse.

Il primo giorno, il dr. Baziél van Engelen (Radboud University Nijmegen Medical Center, Olanda) parlerà del suo percorso di ricerca clinica e traslazionale sulla FSHD.

La seconda Lezione Magistrale sarà tenuta dalla dr.ssa Bénédicte Chazaud (Institut NeuroMyoGène, Lione, Francia) che discuterà del ruolo dell'infiammazione e dei macrofagi durante la rigenerazione muscolare.

Ci saranno quattro sessioni dedicate a Discovery Research & Genetics, Disease Mechanisms & Interventional Strategies, Outcome Assessments, Clinical Studies & Trial Designs. Una sessione speciale sarà dedicata alla FSHD pediatrica.

Il Congresso si concluderà con la premiazione del miglior Poster e miglior giovane ricercatore, seguita dalla presentazione del Congresso IRC 2024.

Questi sono tempi entusiasmanti per la ricerca sulla FSHD. In effetti, i progressi nella comprensione della regolazione di DUX4, le conseguenze della sua attivazione e i meccanismi fisiopatologici che portano alla perdita di funzionalità muscolare nella FSHD riflettono un panorama promettente per lo sviluppo di terapie per questa importante malattia.

