



## Gruppo FSHD UILDM

### Analisi del contesto

La distrofia facio scapolo omerale è una malattia genetica rara, che colpisce 1/20.000 persone, anche se è probabile che si tratti di una sottostima, dato che la malattia spesso non viene diagnosticata. È la forma più frequente di distrofia nell'età adulta è una forma molto grave e debilitante di distrofia muscolare sebbene la progressione della malattia sia di solito lenta, alcuni pazienti vivono periodi di stabilità seguiti da periodi di rapida deteriorazione. Il segno iniziale è la debolezza facciale (difficoltà a fischiare, sorridere e a chiudere gli occhi), ma spesso è il coinvolgimento delle spalle (difficoltà ad alzare le braccia, scapole alate, spalle oblique) a convincere i pazienti a consultare il medico. La malattia progredisce con la difficoltà a estendere il polso, con il coinvolgimento dei muscoli addominali e con la debolezza degli arti inferiori, che interessa soprattutto i muscoli estensori del ginocchio e del piede. Il quadro clinico è variabile e sono stati riportati dei sintomi atipici. Possono essere presenti segni sensoriali, cardiaci e neurologici e deficit dei muscoli respiratori, portando il paziente spesso all'uso della carrozzina e di apparecchiature per la ventilazione assistita.

Persone con distrofia muscolare facio scapolo omerale (FSHD – Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy) rischiano di non sentirsi rappresentate da Associazioni che si occupano di malattie neuromuscolari in generale o da Associazioni dedicate a distrofia muscolare di Duchenne (DMD) o Becker (DMB), avendo bisogni assistenziali, psicologici, decorso di malattia e aspettative di vita molto specifiche. Non sentendosi rappresentate, queste persone sono portate a creare entità locali che, lungi dall'aver la forza di un'unica grande Associazione forte e coesa, finiscono per frammentare ancor di più anche l'attenzione dei ricercatori e delle Istituzioni nei confronti dell'intera patologia.

Esistono varie Associazioni dedicate alla distrofia FSHD in Europa:

- ✓ Francia: Amis FSH
- ✓ Francia: AFM Téléthon – FSHD Group
- ✓ Spagna: FSHD Spain
- ✓ Germania: FSHD Diagnosegruppe in der DGM
- ✓ Germania: e. V.
- ✓ Olanda: Spierziekten Nederland
- ✓ Gran Bretagna: UK FSHD Support Interest Group
- ✓ Italia: FSHD Italia

Esistono Organizzazioni dedicate alla FSHD a livello internazionale e negli USA, alcune Global Partners della UILDM:

- ✓ World FSHD Alliance
- ✓ Stati Uniti: FSH Society, Friends of FSH Research, MyFSHD
- ✓ Treat-Nmd
- ✓ Australia: FSHD Global Research Foundation
- ✓ Fshd China
- ✓ Fshd Brazil





Attualmente esiste un registro di patologia nazionale Telethon-UILDM per la FSHD e si auspica che possa essere messo in rete a livello europeo e globale.

La scarsità di competenze specialistiche e di Percorsi Diagnostici e terapeutici dedicati alla FSHD omogenei su tutto il territorio nazionale e l'assenza di linee guida specifiche per la presa in carico e la riabilitazione rende ancora più marginale e invisibile questa patologia rara, rischiando di far sentire ancora più soli e isolati coloro che ne sono portatori, anche rispetto alle cure mediche o a possibili trattamenti futuri.

## Chi è il Gruppo FSHD UILDM?

Il Gruppo FSHD UILDM è composto da persone con distrofia facio scapolo omerale o dei loro caregivers che hanno deciso di creare una discussione di interesse, all'interno dell'Associazione UILDM. L'intento principale del gruppo è quello di creare un focus di attenzione su bisogni informativi e assistenziali, carenze mediche, prospettive di cura e futuri trattamenti di terapia genica o farmacologica su questa specifica forma di distrofia muscolare.

### Ruoli

Il Gruppo FSHD viene gestito da un coordinamento, attualmente costituito direttamente dal Presidente Nazionale e dal Vice Presidente UILDM. In futuro è previsto un coinvolgimento di volontari con distrofia FSHD:

- ✓ Marco Rasconi – Presidente UILDM
- ✓ Stefania Pedroni – Vice Presidente UILDM

## Obiettivi del Gruppo FSHD UILDM

1. Mettere in relazione persone con FSHD per intercettarne i bisogni e condividere vissuti.
2. Raccogliere e condividere informazioni sulla distrofia muscolare facio scapolo omerale scientificamente fondate.
3. Fare rete con le altre Associazioni europee e globali dedicate alla FSHD.
4. Organizzare incontri tra pazienti, famiglie, medici e ricercatori.
5. Supportare il registro di malattia nazionale, e la sua condivisione a livello internazionale.

## Strumenti

- Gruppo whatsapp: i partecipanti potranno comunicare tra loro, essere aggiornati su convegni o attività dedicate, chiedendo di poter essere inseriti nel gruppo whatsapp dedicato.
- Incontri telematici: verranno sviluppati webinar medici e incontri a distanza per stimolare la discussione tra i partecipanti.

## Costi

Gli incontri avverranno in via telematica e ciò non prevede costi per i partecipanti.

