

Se vuoi saperne di più sul mondo FSHD

- Pur rientrando nel rango delle malattie rare, la FSHD è una malattia molto diffusa. Secondo i dati messi a disposizione dalle associazioni di pazienti in occasione della Giornata della FSHD, la prevalenza è pari a 1: 8.000 sulla popolazione globale. Fonte: <https://www.fshsociety.org/raise-awareness/world-fshd-day-toolkit/>
- Concentrarsi sulla risoluzione di questa patologia, significa trovare una terapia che impatta una popolazione di 50mila individui solo nel nostro Paese, con ricadute positive a livello sociale e sanitario non di poco conto.
- La buona notizia è che questo è un momento cruciale per la comunità FSHD. Finalmente, l'attenzione delle case farmaceutiche è diretta sulla questa distrofia che vede una ventina di studi di opzioni terapeutiche condotte a livello mondiale e 14 case farmaceutiche interessate.
- Le nuove tecnologie digitali hanno dato una forte accelerazione agli studi scientifici e la crescente cultura che valorizza la figura paziente, promossa da istituzioni internazionali come l'UE, vede i pazienti agire in modo più efficace insieme a istituzioni governative, agenzie nazionali, scienziati, studi clinici, e l'industria. Ci stiamo muovendo velocemente verso la cosiddetta era della *Open Science* (scienza aperta), un paradigma evoluto caratterizzato da un approccio più progressivo e moderno nel mondo dei sistemi sanitari nazionali e internazionali. In effetti, la *Open Science* si basa sulla collaborazione delle parti, con la conseguenza positiva che il denaro pubblico viene speso meglio perché meglio focalizzato sugli interessi della comunità.
- Grazie a Telethon, l'Italia si è distinta imprimendo un forte impulso alla ricerca FSHD, tramite il sostegno finanziario di scienziati italiani come il Dr. Davide Gabellini, attualmente responsabile del dipartimento di genetica presso il San Raffaele di Milano. Per merito di Telethon, Gabellini è stato invitato a rientrare in Italia dagli Stati Uniti per partecipare al programma Dulbecco Telethon Institute. Il finanziamento degli studi scientifici del dottor Gabellini è terminato nel 2016. <http://www.telethon.it/ricerca-progetti/i-ricercatori/dettaglio-ricercatore/davide-gabellini>
- Infine, Telethon ha finanziato il network di una quindicina di centri neurologici distribuiti su tutto il territorio nazionale per la diagnosi della FSHD, oltre che di altre malattie neuro-muscolari. Tali dati sono fluiti dal 1993 ad oggi in un database che conta circa 1.300 individui affetti da FSHD in Italia.