

Relazione Presidente Commissione Medico-Scientifica UILDM

Buongiorno a tutti; è trascorso un altro anno ricco di eventi significativi per la nostra Associazione, ma ancor di più per le **persone** che a vario titolo ne sono coinvolte.

Almeno due sono gli ambiti che meritano approfondimento: il **primo** riguarda l'avanzamento degli studi terapeutici in generale su persone (e sottolineo su persone) affette da malattie neuromuscolari, e più in particolare quelli che coinvolgono bambini affetti da distrofia di Duchenne; il **secondo** è correlato all'assistenza e all'organizzazione delle risorse sanitarie in Italia.

Come infatti potete constatare leggendo il programma di queste Manifestazioni Nazionali UILDM, la giornata di aggiornamento medico-scientifico all'interno di esse verte su questi due argomenti-cardine, che rappresentano **il presente e il futuro** (si spera quanto mai prossimo).

Le notizie sui risultati degli studi terapeutici - e soprattutto quelle che riguardano la distrofia di Duchenne - si susseguono a ritmo incalzante, tanto da generare illusioni o, al contrario, delusioni profonde, come nel caso dello studio con Ataluren (*PTC124*). E tuttavia, in entrambe le situazioni è necessario leggere con spirito critico il significato di queste notizie, che non sono **mai totalmente negative o positive**. Essendo la cosa non facile e immediata, cercheremo di farlo insieme, anche con l'aiuto di uno dei responsabili italiani dello studio PTC - il dottor **Giacomo Comi** - che ha accettato il nostro invito.

Grande attenzione - nell'ambito del programma da noi elaborato - viene dedicata anche alle terapie di altre patologie neuromuscolari, dove forse in modo meno "pubblicizzato", i passi in avanti continuano a ritmo regolare. Ci è sembrato opportuno, pertanto, dedicare una tavola rotonda proprio al **significato di uno studio terapeutico**, con interventi non solo di chi ha organizzato, ma anche di chi ha partecipato in prima persona a una sperimentazione clinica.

Per quanto poi riguarda il secondo argomento, quello **assistenziale**, sono varie le iniziative che meritano rilievo.

Nel mese di marzo scorso, ad esempio, si è concluso il primo anno di lavoro della **Consulta per le Malattie Neuromuscolari**, che ha visto impegnati insieme rappresentanti del mondo medico-scientifico, delle Associazioni dei pazienti e delle Istituzioni, per la produzione di vari documenti "ufficiali", allo scopo di porre le malattie neuromuscolari tra gli obiettivi prioritari di ogni Regione e, in subordine, di ciascuna Azienda Sanitaria.

Come vedremo nella seconda parte della giornata, l'impressione globale è che si sia aperto un piccolo spiraglio e che sia necessario **insistere su questa strada** per ovviare alle ben note disparità presenti sul territorio nazionale.

Accanto ai lavori della Consulta, l'Associazione Italiana di Miologia (**AIM**) ha terminato il complesso lavoro di censimento delle strutture diagnostiche e assistenziali in Italia e i risultati sono ora disponibili per tutti: questo per proseguire l'attiva collaborazione positiva tra chi attualmente eroga e chi fruisce dei servizi in ambito sanitario in Italia.

E ancora, per quanto riguarda la ricerca clinica sostenuta da **Telethon**, **Anna Ambrosini** ci illustrerà i criteri di scelta e i risultati degli ultimi Bandi Telethon-UILDM. Grazie ad essi sono iniziati altri due nuovi gruppi di lavoro nazionali dedicati alla *distrofia facio-scapolo-omerale* e alle *malattie mitocondriali*, che si affiancano a quelli già operativi sulla *distrofia di Duchenne*, sulle *distrofie congenite* e sulle *miopatie congenite*, già presentati lo scorso anno.

Per concludere, è dovuto un ringraziamento a tutti i colleghi della Commissione Medico-Scientifica - che collaborano attivamente per tutte le numerose iniziative che ci vedono coinvolti – alla **Direzione Nazionale**, a **Cira Solimene**, direttore operativo UILDM, che in modo così efficiente e gradevole si interfaccia con la Commissione stessa, a **Stefano Borgato**, per l'insostituibile ruolo di supporto e di organizzazione del nostro lavoro e a tutti i **Presidenti di Sezione** che hanno partecipato e parteciperanno alle riunioni con la Commissione.

Tiziana Mongini
Presidente Commissione
Medico-Scientifica UILDM