



Milano, 25 luglio 2019- Un progetto del Centro Clinico NeMO per sviluppare la conoscenza sulle distrofie miotoniche congenite nei bambini è uno dei due vincitori del bando clinico Telethon-UILDM 2019, con un finanziamento di circa 210.000 euro.

Dichiara il presidente del Centro Clinico NeMO Alberto Fontana: “Siamo felici di essere tra i beneficiari del bando Telethon-ULDM 2019 con il progetto TREAT (Trial Readiness and Endpoint Assessment). Questo progetto è un esempio di come la ricerca che si sviluppa in tutta la rete dei Centri Clinici NeMO sia il frutto del nostro modello di presa in carico, che nasce dall’alleanza medico - paziente. Essere al fianco ogni giorno dei pazienti e delle loro famiglie, non solo significa per i nostri clinici conoscere la persona e i suoi bisogni di cura, ma rappresenta la possibilità concreta di raccogliere informazioni e dati sulla storia naturale di malattia di ciascuno, che diventano patrimonio fondamentale per mettere a sistema la conoscenza sulla patologia e per dare impulso a processi di ricerca, mirati alla messa a punto di nuovi trattamenti di cura. Siamo grati all’impegno dei volontari di UILDM Onlus, che ogni anno rendono possibile il sostegno alla ricerca sulle distrofie muscolari e, con questa consapevolezza, continuiamo a lavorare per dare risposte di cura alla comunità dei pazienti e delle loro famiglie”.



Dott. Alberto Fontana

Sottolinea Valeria Sansone, direttore clinico-scientifico del Centro Clinico NeMO di Milano: “La distrofia miotonica di tipo 1 è la distrofia più frequente dell’età adulta, parliamo di una prevalenza di 1 su 9000 persone. Allo stesso tempo è la più variabile tra le malattie in quanto si può presentare alla nascita, così come dopo i 40 anni. Non solo coinvolge il muscolo, ma interessa anche altri organi, tra cui il cuore, il respiro, l’apparato endocrino, riproduttivo ed il cervello. Pur avendo meccanismi patogenetici simili alla forma adulta e tardiva, le forme congenite e pediatriche hanno caratteristiche cliniche e genetiche peculiari, ancora in fase di studio. Oggi in Italia non esiste una rete dedicata alla cura delle forme ad esordio neonatale (forma congenita) e pediatrica, ed i protocolli di presa in carico non sono ancora condivisi e standardizzati. Anche i dati sull’evoluzione e sulla prognosi di malattia sono carenti, così come le misure di outcome, i parametri da seguire nel tempo e i controlli che, ancora, non sono uniformati e definiti nei dettagli. Ciò significa che non vi sono oggi criteri per monitorare l’eventuale efficacia di un trattamento, perché mancano informazioni chiare sulla storia naturale della malattia. Lo scopo del progetto Telethon-TREAT (Trial Readiness and Endpoint Assessment) è proprio quello di implementare la rete italiana per la presa in carico dei bambini con la forma congenita e pediatrica, così da armonizzare protocolli e procedure in vista delle nuove prospettive farmacologiche in questo campo. Lo studio si colloca in una collaborazione già esistente tra il Centro Clinico Nemo di Milano e le Università del Virginia (dr. Nicholas Johnson) e del Western Ontario (dr. Craig Campbell) per le forme congenite di Distrofia Miotonica. Saranno coinvolti 8 centri italiani che, insieme al Centro Clinico NeMO, contribuiranno alla individuazione dei parametri migliori da utilizzare come marcatori di efficacia per le nuove terapie”.