



Milano, 26 luglio 2019 - Sviluppare la conoscenza delle distrofie miotoniche congenite nei bambini e comprendere come la distrofia muscolare influisca sul funzionamento del cuore: sono questi rispettivamente gli obiettivi dei due progetti vincitori del bando Telethon - UILDM 2019 sulle malattie neuromuscolari. La commissione medico scientifica di Fondazione Telethon, costituita da scienziati esperti del settore, ha scelto due progetti di durata triennale che si occuperanno di aspetti relativi a queste patologie di origine genetica, che in Italia colpiscono circa 40.000 persone.

I fondi assegnati – in totale 500mila euro – sono il risultato dell’attività di raccolta fondi delle 65 Sezioni locali di UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare e sono destinati a progetti di ricerca clinica che hanno come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei pazienti con distrofie muscolari e miopatie, in diversi ambiti (cardiologia, gastroenterologia, medicina interna, neurologia, ortopedia, psicologia, pneumologia) e con diversi obiettivi (diagnostico, terapeutico, preventivo, riabilitativo).

I due progetti finanziati con il bando Telethon - UILDM vanno ad aggiungersi agli altri otto già selezionati nell’ambito del bando principale di Fondazione Telethon dedicati a malattie neuromuscolari, per un totale di quasi 3 milioni di finanziamento. L’investimento su questi progetti conferma come l’ambito neuromuscolare sia una priorità per Fondazione Telethon. Tra le patologie affrontate dai progetti, la malattia di Charcot – Marie - Tooth, l’atrofia muscolare spinale, la malattia di Kennedy, le miopatie da deficit di collagene VI, la distrofia miotonica di tipo 1 e la miopatia con aggregati tubolari.

Complessivamente, l’investimento sulle malattie neuromuscolari ammonta a 3,5 milioni di euro. Il bando Telethon - UILDM, nato nel 2002 per sostenere progetti di ricerca che hanno come obiettivo specifico il miglioramento della qualità della vita delle persone con malattie neuromuscolari, pertanto si inserisce in una più ampia ed efficace azione per la ricerca sulle malattie genetiche rare realizzata dalla Fondazione.

## **I progetti del bando Telethon - UILDM**

Entrambi i progetti finanziati coinvolgono più centri clinici. Il primo progetto, finanziato con circa 210mila euro, sarà coordinato da Valeria Sansone, direttore clinico-scientifico del Centro Clinico NeMO di Milano e coinvolgerà altri 8 centri distribuiti sull'intero territorio nazionale: l'obiettivo sarà mettere a punto gli strumenti necessari all'avvio, nei prossimi anni, di studi clinici sulla distrofia miotonica di tipo 1 in pazienti di età pediatrica, grazie all'esperienza già maturata con i pazienti adulti e al riconoscimento a livello internazionale nel settore.

Il secondo studio sarà coordinato da Giulio Pompilio, vicedirettore scientifico del Centro cardiologico Monzino di Milano, in collaborazione con altri 3 centri, e riguarderà gli aspetti cardiologici delle distrofie muscolari, focalizzandosi in particolare sulla distrofia di Duchenne, la forma più grave e la più frequente in età evolutiva. Grazie a un finanziamento di circa 290mila euro, i ricercatori studieranno nelle cellule cardiache dei pazienti le caratteristiche che influiscono sul rischio di sviluppare problemi cardiologici, che possono significativamente incidere sulla qualità della vita e sopravvivenza della persona.

Dichiara Marco Rasconi, presidente nazionale di UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare: "I progetti di ricerca approvati dimostrano che è essenziale un approccio a 360 gradi alle patologie di cui noi ci occupiamo, per una presa in carico completa della persona. Una delle priorità di UILDM è costruire una rete a sostegno dei ricercatori, fatta di persone che credono nella ricerca, che vogliono dare una speranza alle persone con malattie rare, perché la ricerca scientifica è il nostro presente e il nostro futuro. Al di là della cura che noi tutti ci auguriamo, la ricerca è l'opportunità concreta per un miglioramento della qualità della vita delle persone con malattia genetica e delle loro famiglie. È la possibilità di vivere e di fare scelte con la persona e per la persona".

"Questi nuovi finanziamenti confermano lo storico impegno di Fondazione Telethon nel campo delle malattie neuromuscolari, che dura al fianco di UILDM da quasi 30 anni e non si è mai interrotto - ha dichiarato Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon - Crediamo fortemente nel fatto che la ricerca scientifica debba occuparsi sia del futuro che del presente dei pazienti: da una parte quindi lo studio dei meccanismi e l'ideazione di potenziali terapie, dall'altra il miglioramento della vita di ogni giorno, di tutti quegli aspetti che possono fare la differenza in termini di qualità della vita. Sono quindi molto soddisfatta della qualità dei progetti finanziati nell'ambito di questo bando clinico Telethon - UILDM, così come del fatto che circa un terzo dei finanziamenti assegnati con il bando progetti 2019 riguardi proprio le malattie genetiche neuromuscolari".