



Roma, 1 luglio 2021 - Fare “rete” e mettere a fattor comune le informazioni indispensabili per migliorare diagnosi, assistenza e prospettive terapeutiche dei pazienti con distrofie muscolari e miopatie: nasce il primo registro italiano, un nuovo strumento, sviluppato grazie al contributo di Fondazione Telethon e l’Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) con l’obiettivo di fornire il supporto necessario all’implementazione di standard ottimali di diagnosi e assistenza, favorire l’inserimento dei pazienti con malattie neuromuscolari in studi clinici in corso e contribuire agli studi epidemiologici e di storia naturale da parte dei centri clinici partecipanti alla raccolta dei dati.

Si tratta di un’iniziativa unica nel suo genere per questo tipo di patologie e che prevede la registrazione da parte dei pazienti stessi con distrofia muscolare congenita, distrofia dei cingoli, distrofia facio-scapolo-omerale o con una forma di miopatia congenita. L’adesione al registro è completamente volontaria: a seguito dell’iscrizione e della scelta del centro clinico di riferimento, le persone saranno direttamente contattate dal centro selezionato al fine di raccogliere informazioni genetiche e cliniche che i medici inseriranno nelle schede mediche.

Il progetto sarà coordinato a livello nazionale dalla dott.ssa Adele D’Amico del Centro Malattie Muscolari e Neurodegenerative dell’Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, che sarà anche curatrice dei dati per quanto riguarda le distrofie muscolari congenite, coadiuvata dal prof. Giacomo Comi, Direttore della Neurologia - Malattie Neuromuscolari e Rare del Policlinico di Milano, dalla

prof.ssa Rossella Tupler del Dipartimento di Scienze Biomediche, Metaboliche e Neuroscienze dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia per quanto riguarda la distrofia facio-scapolo-omerale e dal dott. Claudio Bruno del Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale dell'Istituto Gianna Gaslini di Genova per le miopatie congenite.

Per la creazione del registro italiano per pazienti con distrofie muscolari e miopatie è stato messo in atto un percorso condiviso tra i diversi centri clinici della rete neuromuscolare, supportato anche dal rigoroso processo di approvazione “peer review” (revisione tra pari) di Fondazione Telethon che ha messo a disposizione i fondi per dare l'avvio a questa iniziativa.

“Oggi è sempre più evidente la necessità di ‘mettere a sistema’ e integrare le diverse competenze nell’ottica di migliorare i percorsi terapeutico-assistenziali, interagendo in maniera sempre più attiva con i pazienti stessi - ha dichiarato Francesca Pasinelli, direttore generale della Fondazione Telethon - Le malattie neuromuscolari storicamente rappresentano il motore che ha dato vita alle attività della Fondazione e siamo felici di aver contribuito a questa importante tappa per i pazienti con distrofie e miopatie congenite, mettendo a disposizione la nostra esperienza di oltre trent’anni”.

“Con questa piattaforma informatica, mettiamo a disposizione della rete clinica uno strumento flessibile di raccolta dati, con modalità trasparenti di gestione e procedure standardizzate e adeguate ai requisiti di privacy del GDPR e delle volontà del paziente perché possa diventare un aiuto prezioso per la ricerca - ha dichiarato Marco Rasconi, Presidente dell’Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari e Presidente nazionale di UILDM - Per crescere, il Registro ha bisogno del contributo e della collaborazione di tutti, clinici e persone con una malattia muscolare, per diventare patrimonio di questa comunità”.

Per saperne di più, il Registro italiano delle persone con distrofie muscolari e miopatie è raggiungibile online sul sito [www.registronmd.it](http://www.registronmd.it).