

Distrofia di Duchenne, in Italia colpiti oltre 2.000 giovani

Al Ministero della Salute convegno sulle patologie neuromuscolari infantili

Roma, 5 dicembre 2019 – La Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) ha presentato a Roma le nuove iniziative per la promozione del riconoscimento precoce delle malattie neuromuscolari. Dopo anni in cui il numero di nuovi casi cresceva del 10% l'anno, nel nostro Paese, le malattie neuromuscolari manifestano attualmente un'incidenza stabile. Nonostante ciò, il numero complessivo delle persone interessate da queste gravi patologie, che tipicamente esordiscono in età infantile, è in aumento: questo accade perché le terapie di supporto oggi disponibili stanno aumentando l'aspettativa di vita di chi ne è affetto. Nella Distrofia di Duchenne, ad esempio, che nel nostro Paese colpisce circa 2.000 persone, la sopravvivenza è quasi raddoppiata negli ultimi anni. "Il nostro obiettivo - afferma il dott. **Mattia Doria**, Segretario Nazionale alle Attività Scientifiche ed Etiche della FIMP - è quello di cercare di anticipare l'età della diagnosi: le evidenze scientifiche e le esperienze dei malati e delle loro famiglie, infatti, ci testimoniano che la qualità e l'aspettativa di vita aumenta sensibilmente in funzione della precocità di inizio dei trattamenti. Fondamentale, quindi, risulta il ruolo del pediatra di famiglia, lo specialista che segue nel tempo lo sviluppo del bambino fin dalla nascita e che per primo può individuare i possibili segnali di sospetto, sensibilizzare i genitori a segnalarli e inviare ai servizi deputati alla diagnosi e all'avvio del trattamento". Per questo la FIMP da oltre un anno promuove il progetto **PETER PaN (PEdiatria TErritoriale e Riconoscimento Precoce Malattie Neuromuscolari)** realizzato con il supporto non condizionante di PTC Therapeutics in collaborazione con la Associazione Parent Project APS. I primi risultati dell'iniziativa sono presentati oggi in un convegno nazionale al Ministero della Salute. "Sono malattie rare che compaiono nei primissimi mesi o anni di vita - prosegue il dott. **Doria** -. Devono essere identificate precocemente attraverso il riconoscimento di sintomi specifici. Una diagnosi precoce gioca un ruolo chiave nel garantire l'inizio tempestivo dei trattamenti che sono in grado di rallentare la progressione della malattia. Nella Distrofia di Duchenne non esistono cure definitive e fino a poco tempo fa l'aspettativa di vita era intorno ai 20 anni. Adesso arriva frequentemente ai 30 e, non di rado, possiamo incontrare pazienti 40enni". Nell'ambito del progetto **PETER PaN** è stato attivato un portale informativo (www.bilanciperlavita.it) e uno spot video di sensibilizzazione per i genitori e caregivers. "Esistono dei campanelli d'allarme che devono essere tempestivamente segnalati - prosegue il dott. **Carmelo Rachele**, pediatra di famiglia FIMP che sta collaborando alla realizzazione del progetto-. Se, ad esempio, un bambino nei primi mesi di vita non è in grado di sollevare la testa in posizione prona, oppure tra 6 e i 9 mesi non è in grado di rotolare o mantenere la posizione seduta o, ancora, se entro i 12-15 mesi non riesce a sollevarsi da terra sorreggendosi ad un sostegno significa che potrebbe avere un disturbo del neurosviluppo riferito all'area neuromotoria". "Come pediatri di famiglia abbiamo il compito di valutare le competenze neuromotorie infantili all'interno delle varie attività previste dai bilanci di salute - riprende il dott. **Doria** -, con particolare riferimento ai primi 48 mesi di vita. Sono visite speciali che consentono di mettere in atto con tempestività percorsi diagnostico-terapeutici adeguati, eventuali esami preventivi o interventi di profilassi: è importante che le famiglie vi ricorrano con regolarità. Tali appuntamenti, inoltre, rappresentano un fondamentale momento di educazione ai corretti stili di vita dell'intera famiglia e di tutta la popolazione". "La nostra Federazione - aggiunge il dott. **Paolo Biasci**, Presidente Nazionale della FIMP - vuole, quindi, con questo progetto, ribadire l'assoluta importanza di sottoporre con continuità un bimbo ai bilanci di salute. Il numero delle visite e la loro calendarizzazione variano leggermente nelle diverse Regioni, ma nel loro insieme sono uniformemente diffuse e gratuite su tutto il territorio nazionale".

Le malattie neuromuscolari colpiscono in totale oltre 20.000 bambini e adolescenti nel nostro Paese. "Sono tutte causate da un danno genetico che può essere ereditato dai genitori o di nuova insorgenza - sottolinea il dott. **Rachele** -. Si tratta di patologie che determinano una progressiva debolezza muscolare che limita fortemente le capacità di movimento e può portare a deformazione dello scheletro e difficoltà respiratorie. Si calcola che quattro pazienti su dieci abbiano bisogno di programmi di riabilitazione intensiva ed estensiva. L'introduzione, negli ultimi anni, di cure specifiche e di nuovi strumenti tecnologici ha permesso di garantire una buona qualità di vita, soprattutto se intraprese precocemente grazie anche alla collaborazione e cooperazione tra il sistema di cure primarie del territorio e i centri di riferimento di terzo livello specializzati nella cura delle malattie rare". "Fondamentale è quindi - conclude il dott. **Doria** - un aggiornamento complessivo delle conoscenze e competenze del pediatra di famiglia sul riconoscimento precoce e sul sostegno complessivo a pazienti

che presentano esigenze particolari. Ad oggi la Federazione sta programmando corsi di formazione su queste tematiche su tutta la Penisola". "Ringraziamo la FIMP per la promozione di **PETER PaN** - conclude **Filippo Buccella**, fondatore dell'associazione di pazienti Parent Project -. È un progetto nazionale importante, di grande valore scientifico che vuole accendere i riflettori su delle malattie difficili da affrontare anche per noi caregiver. E' terribile la devastazione e il dolore che colpiscono una famiglia alla scoperta di queste malattie, in questi momenti i pediatri sono l'unico supporto per i genitori ed i piccoli pazienti. L'alleanza si stabilisce proprio in quei minuti che possono cambiare per sempre la storia di una famiglia. Il progetto della FIMP è l'idea felice che, come nella storia famosa, può far volare felici i nostri bambini".