

## SALUTE DOMANI ∞ IL PORTALE DEL BENESSERE

il Weblog di Antonio Caperna - LE NOTIZIE IN ANTEPRIMA E SEMPRE GRATIS \*\*\* \*\*

\*\*\* \*\* indirizzo per i cellulari:

http://salutedomani.mofuse.mobi \*\*\* \*\* http://salutedomani.wirenode.mobi

HOME PAGE:

WRITE ME: [salutedomani@gmail.com](mailto:salutedomani@gmail.com)

Google

The Lancet

Nature

British Medical J.

Wikipedia

BBC

NIH

PubMed

2010/2010

### DISTROFIA MUSCOLARE: PROTOCOLLO D'INTESA PARENT PROJECT E EDALE DI ALESSANDRA



*Parent Project Onlus firma un protocollo d'intesa con l'Azienda Ospedaliera Santi Antonio e Biagio Cesare Arrigo e sceglie il presidio pediatrico piemontese per i bambini e ragazzi affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker.*

Siglato dal direttore generale Nicola Giorgione e dal presidente dell'Associazione, Filippo Buccella, il Protocollo d'Intesa che consentirà di offrire ai pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker e alle loro famiglie un punto di riferimento nazionale per la gestione dell'insufficienza respiratoria acuta, la gestione peri-operatoria e gli interventi chirurgici.

La distrofia muscolare di Duchenne e Becker (DMD) è una malattia rara e colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi, geneticamente determinata da una mutazione del cromosoma X che altera la produzione della distrofina, ossia la proteina che dovrebbe preservare il tessuto muscolare: questo significa che le fibre muscolari vengono con il tempo sostituite da tessuto adiposo e connettivo, con il conseguente e naturale progressivo indebolimento dei muscoli. Si stima che in Italia ci siano 5.000 persone affette dalla malattia, ma non esistono dati ufficiali in quanto manca un database dedicato.

La malattia viene diagnosticata intorno ai cinque anni, con sintomi ben precisi: difficoltà nel salire le scale, a correre e a rialzarsi da terra. Intorno ai dieci anni i pazienti affetti da DMD perdono la capacità di camminare, nell'adolescenza subentra anche l'impossibilità di muovere gli arti superiori e un deficit nella respirazione, prima durante la notte, poi col tempo, anche durante il giorno. L'aspettativa di vita oggi supera i venticinque anni, contro i quindici di dieci anni fa, con una buona qualità di vita percepita soggettivamente. Questo importante risultato è dovuto anche all'evoluzione tecnologica legata all'introduzione della ventilazione e dalla macchina della tosse. I pazienti, infatti, possono essere gestiti in totale sicurezza a casa, previo specifico addestramento nell'utilizzo del ventilatore e della macchina della tosse, che consente ai pazienti di espellere il muco che altrimenti rischierebbe di soffocare i polmoni.

“Siamo di fronte ad un impegno importante – sottolinea il direttore generale Nicola Giorgione – queste patologie, seppur limitate nei numeri, hanno un impatto fortissimo nelle famiglie colpite, che talvolta sono prive di punti di riferimento. Questi pazienti infatti necessitano di cure complesse, per cui è indispensabile un approccio culturale e psicologico che consenta di seguire la famiglia nella gestione del paziente in tutte le fasi, addestrandola alla gestione quotidiana, ma supportandola per affrontare eventuali criticità che possono emergere anche solo per una influenza. La possibilità di farsi aiutare da un lato da medici specializzati nella patologia e per trovare personale addestrato a fornire ogni tipo di consulenza rappresenta senza dubbio un valore aggiunto che possiamo offrire a questi pazienti, che troveranno quindi grazie a questa collaborazione, una risposta alle problematiche legate alla malattia più in generale ai quesiti posti in essere dalla patologia. Ringraziamo l'Associazione che ha scelto di investire sul nostro presidio pediatrico e siamo onorati che una realtà operante su tutto il territorio nazionale abbia individuato proprio la nostra struttura per la realizzazione di un progetto molto ambizioso, un riconoscimento della professionalità raggiunta dai nostri operatori e del ruolo dell'Ospedale Infantile Cesare Arrigo.” L'accordo, che individua la Struttura di Anestesia e Rianimazione diretta da Fabrizio Racca il punto di riferimento per la gestione dell'insufficienza respiratoria acuta, la gestione peri-operatoria e gli interventi chirurgici, prevede che vengano attivati due letti di terapia sub-intensiva dedicati alla gestione non invasiva dell'insufficienza respiratoria acuta e al monitoraggio post-operatorio dei pazienti affetti da DMD. Inoltre, un progetto “pilota” specifico prevede l'attivazione di una consulenza telefonica ventiquattro ore su ventiquattro, per la gestione delle riacutizzazioni respiratorie nei pazienti già addestrati, oltre alla promozione dell'attività di formazione di medici di altre strutture e i medici di medicina generale e pediatri di libera scelta di altre regioni.

Altro punto del Protocollo, l'istituzione di un Centro di Ascolto dell'associazione Parent Project Onlus presso l'Azienda Ospedaliera di Alessandria, allo scopo di fornire consulenza psicologica, educativa e assistenza formativa alle famiglie dei pazienti affetti dalla patologia, ma anche a medici, agli specialisti ed agli operatori del Servizio Sanitario Nazionale interessati ad approfondire le proprie conoscenze. Il Centro di Ascolto di Alessandria, che ha ricevuto il finanziamento della Fondazione Cassa di Risparmio di Torino, lavora per la presa in carico dei pazienti e delle famiglie della Regione Piemonte e per avviare una rete di collaborazioni in ambito sociale e sanitario. “Prosegue il nostro impegno a censire le risorse di eccellenza per la gestione

dei problemi legati alla distrofia muscolare Duchenne – ha dichiarato Filippo Buccella, presidente di Parent Project Onlus - Grazie ai nuovi standard di trattamento definiti a livello internazionale oggi è certamente più facile aprire un dialogo con le strutture sanitarie e lavorare insieme alla ottimizzazione delle risorse sul territorio, ma siamo molto felici che l'Azienda Ospedaliera di Alessandria sia stata la prima a mettersi in gioco e offriremo volentieri il nostro contributo per migliorare costantemente il livello di questi servizi a favore della comunità Duchenne”.

Parent Project Onlus, attiva in Italia dal 1996, lavora per accelerare il raggiungimento di una terapia e insieme garantire e diffondere le migliori opportunità di trattamento necessarie a far crescere la qualità della vita a tutti coloro che sono interessati dalla grave malattia rara. Per sostenere le famiglie ha organizzato il Centro Ascolto Duchenne una rete di esperti che dal 2002 seguono le oltre cinquecento famiglie iscritte all'associazione; il progetto diagnostico "Una diagnosi per tutti" che dal 2005 ha consentito a circa il 95% dei ragazzi dell'associazione di ricevere la diagnosi genetica; il Registro Pazienti DMD/DMB, il primo registro genetico italiano che dal 2009 consente agli esperti di studiare lo sviluppo epidemiologico della malattia e ai pazienti di accedere ai trial di sperimentazione.

Parent Project Onlus è fondatrice della federazione internazionale UPPMD (United Parent Projects for Muscular Dystrophies), un'Organizzazione diffusa in tutto il mondo. Per sostenere le attività di Parent Project Onlus con una donazione: C/C postale 94255007 - C/C Banca Credito Cooperativo Ag.19 di Roma IBAN IT 38 V 08327 03219 000000005775

Scritto da AntonioCaperna il 09/02/2010 alle 13:10 | [Permalink](#)

Tag Technorati: [associazione](#), [becker](#), [distrofia](#), [duchenne](#), [genetica](#), [geni](#), [insufficienza respiratoria](#), [muscoli](#), [parent Project](#), [polmoni](#), [protocollo](#), [terapia](#)

[Segnala su Digg](#) | [Salva su del.icio.us](#)

### TrackBack

URL per il TrackBack a questo post:

<http://www.typepad.com/services/trackback/6a00d8341d107253ef0128777cce99970c>

I link elencati qui sotto sono quelli che rimandano a [DISTROFIA MUSCOLARE: PROTOCOLLO D'INTESA PARENT PROJECT E OSPEDALE DI ALESSANDRIA](#):

### Commenti

Aggiungi un commento qui sotto o accedi con [TypePad](#) [Facebook](#) [Twitter](#) e [altri...](#)