



RASSEGNA STAMPA

*Dal 24 febbraio al 16 marzo 2018*



# Indice

STAMPA CARTACEA...PAG.3



TESTATE WEB ...PAG.13



## Stampa cartacea

24 febbraio 2018 - Messaggero Veneto Ed. Pordenone

### DOPIO APPUNTAMENTO

# In marcia per solidarietà Runner e biker a Villanova

► PRATA

La solidarietà in marcia. Prime riunioni tecniche per le manifestazioni di San Giuseppe, a Villanova di Prata, che comprendono la terza marcia e il terzo runbike dedicati al patrono, in programma domenica 18 marzo. Il ricavato delle due manifestazioni (in contemporanea) sarà devoluto ad associazioni e scuole del territorio. Collaborano Duchenne Parent Project, l'associazione RunLife, la Pro loco di Villanova, il Team Quad Livenza e l'onlus "Corriamo per un sorriso": numerose anche le partnership private. Definito l'orario di partenza delle manifestazioni, le 9.30, ed alcuni dettagli. Lungo i percorsi saranno presenti, a tutela della sicurezza delle manifestazioni, i volontari della protezione civile e i carabinieri in congedo.

Secondo quanto si è potuto apprendere la terza marcia di



**Marcia e runbike a Villanova**

San Giuseppe presenterà due percorsi, da 5 e 10 chilometri (quest'ultimo potrà essere affrontato anche con passeggini e carrozzine, essendo l'appuntamento aperto a genitori con bambini e ai diversamente abili). Il terzo runbike di San Giuseppe si affiancherà con un percorso di 10 chilometri per i runner e di 30 chilometri per i biker. (r.p.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA



5 marzo 2018 - Il Gazzettino Ed. Rovigo

# In 500 per fermare la Duchenne

►Quarta edizione della corsa contro la distrofia muscolare ►Mezzo migliaio di partecipanti impegnati nei percorsi promossa dal gruppo "Maistrachi per Davide" di Lendinara tra camminata, bici, corsa, mountain bike, duathlon

## LA MANIFESTAZIONE

A San Bellino si è svolta la quarta manifestazione "Per fermare la Duchenne", iniziativa promossa come di consueto dal gruppo "Maistrachi per Davide" con il patrocinio dell'amministrazione comunale, tutte le associazioni locali e dei tanti paesi limitrofi.

A organizzare la competizione, come sempre il gruppo Maistrachi che comprende persone amanti della mountain bike della provincia di Rovigo e che dal 2012 si attivano per sensibilizzare i cittadini sulla distrofia muscolare di Duchenne, malattia che ha colpito Davide di Lendinara. L'anno scorso furono circa 700 a partecipare alla manifestazione.

## MALATTIA RARA

La ricerca di una terapia in grado di ridurre gli effetti dannosi è sempre in evoluzione. Nel 2014 un primo farmaco è stato approvato per l'impiego in un sottogruppo specifico di pazienti. In Italia nel 1996 grazie ad alcuni genitori con figli affetti dalla Duchenne si è costituita l'associazione **Parent Project Onlus**, con il fine di migliorare la qualità della vita di questi bambini e delle famiglie attraverso l'informazione -sostegno, il finanziamento alla ricerca e lo sviluppo di una diffusione collaborativa. Qui si è inserita la manifestazione di oggi che trova in prima fila, come braccio operativo della **Parent Project** il papà di Davide, Silvano Prando, Marco e Massimo Malin e tanti altri volontari che hanno pianificato gli eventi non competitivi con partenze a orari scaglionati dalle 8,30.

## I CIRCUITI

Diverse le possibilità per i partecipanti. Un percorso di 60 chilometri da percorrere in bici da strada attraverso il territorio di San Bellino, Fratta Polesine, Villanova del Ghebbo, Costa, Arquà, Frassinelle, Pincara, Castलगuglielmo, Canda e rientro San Bellino. Un percorso da 35 chilometri per la mountain bike to-

Per i podisti, previsto un anello "corto" di sei chilometri da percorrere a piedi, un secondo tracciato "medio" da 10 chilometri e, infine, uno "lungo" e più impegnativo di 20 chilometri.

## CON I PATTINI

Le condizioni del meteo hanno fatto modificare il programma per i pattinatori. Chi si è presentato al traguardo con i pattini si è visto convertire il previsto percorso in camminata a causa del maltempo dei giorni scorsi che ha compromesso il tracciato previsto.

Novità di quest'anno è la disciplina Duathlon; 20 chilometri in bicicletta da strada e se chilometri in bici da corsa.

Quella che si è svolta ieri a San Bellino è la prima manifestazione di un circuito nazionale che viene proposto durante l'anno per la raccolta fondi e che vedrà un momento conclusivo nel mese di giugno con una tre giorni sulle Dolomiti con base a Dobbiaco (Bolzano).

Nel 2017 la quota ricavata per l'analoga manifestazione a San Bellino è stata di oltre 3000 euro. Nonostante la giornata fredda e le strade non ottimali per alcuni tipi di disciplina sportiva sono stati oltre 500 i partecipanti nelle varie categorie.

**Daniela Malin**

© riproduzione riservata

**LA NOVITÀ  
DI QUEST'ANNO  
È STATA IL DUATHLON  
MENTRE LA GARA  
SUI PATTINI  
È STATA CONVERTITA**





5 marzo 2018 - Il Resto del Carlino Ed. Ferrara

# Di corsa contro la distrofia muscolare di Duchenne

## A San Bellino in 500 alla speciale manifestazione

Già dalle 7 di ieri mattina, in cinquecento si sono presentati ai banchetti delle iscrizioni di San Bellino per partecipare all'evento, organizzato dal gruppo locale «Maistrachi per Davide», dedicato non solo alla raccolta fondi per la ricerca contro la distrofia muscolare di Duchenne-Becker, ma anche al campione di motonautica Massimo Rossi, venuto a mancare lo scorso 2016. Ai blocchi di partenza, divisi in quattro partenze separate, centinaia di podisti e ciclisti, che si sono cimentati in percorsi da 6, 10, 20, 35 e 60 km. In versione duathlon, novità dell'edizione 2018, il percorso da 26 km (20 in bici e 6 a piedi). «Siamo un gruppo di volontari che raccoglie fondi per l'associazione Parent Project Onlus, il cui scopo è quello di migliorare il trattamento, la qualità della vita e la prospettiva a lungo termine dei ragazzi affetti da questa malattia - ha spiegato Anna Barutti, madre di Davide, un bambino che nonostante la tenera età convive con questa malattia -, attraverso la ricerca, l'educazione, la formazione e la sensibilizzazione». Oltre 5 mila persone in Italia convivono con questa malattia, di cui ancora oggi non esiste cura. Con il tempo, un ragazzo che ne è affetto perde la capacità di muoversi, nutrirsi e respirare autonomamente. «Quello di oggi - ha confermato Anna, insieme a Roberto Zoffoli, responsabile sportivo dell'evento - rappresenta, dal 2013, anno in cui abbiamo cominciato ad organizzare questo tipo di eventi legati al mondo dello sport, uno degli appuntamenti più importanti del territorio, soprattutto per partecipazione. Anche lo scorso anno abbiamo toccato i 500 iscritti e quest'anno le aspettative non sono state disattese. Sicuramente questo ci dà la carica e la voglia di continuare ad impegnarci fino in fondo». Presente anche il sindaco di San Bellino Aldo D'Achille. «Oggi vedo tantissimi volontari - ha esordito il primo cittadino - che hanno trasformato le emozioni in azioni». Con San Bellino, tanti i comuni che sono stati coinvolti nella manifestazione: Lendinara, Fratta Polesine, Villanova, Costa, Arquà Polesine, Frassinelle, Pincara, Ca-

stelguglielmo e Canda. Tante anche le associazioni e le realtà locali che hanno contribuito alla riuscita dell'evento: Uisp, Faedesfa, Antiche Distillerie Mantovani, Antea, Avis, Aido, Coldiretti, Gruppo donne di San Bellino, Borsari, Ristorante Don Bosco, Tecnocopy, Abafoods e Tasso Alimentari, il tutto grazie alla supervisione dei volontari, della protezione civile di Lendinara e di Blu Soccorso.

Serena Di Santo  
© RIPRODUZIONE RISERVATA



«Oggi vedo tantissimi volontari - ha esordito il primo cittadino di San Bellino, Aldo D'Achille - che hanno trasformato le emozioni in azioni». Con San Bellino, tanti i comuni che sono stati coinvolti nella manifestazione. Tante anche le associazioni e le realtà locali che hanno contribuito alla riuscita dell'evento.  
(Foto Donzelli)



Ai blocchi di partenza, divisi in quattro partenze separate, centinaia di podisti e ciclisti, che si sono cimentati in percorsi da 6, 10, 20, 35 e 60 km. In versione duathlon, novità dell'edizione 2018, il percorso da 26 km (20 in bici e 6 a piedi)

(Foto Donzelli)





6 marzo 2018 - Buone Notizie - Corriere della Sera

# L'azienda in coro (sociale)

Alla Pfizer Italia un'iniziativa nata per abbattere gli steccati tra i dipendenti ora si proietta anche all'esterno  
Video benefici e collaborazioni con associazioni come Parent Project per il progetto «Sogni in arrivo»

di ANNA GANDOLFI

«Le selezioni». Fanny La Monica, al telefono, fa una pausa. «Quelle sono state terrificanti».

Sembra di vederla: impistrita nel ricordo di un'esperienza ad alto tasso di stress nel quartier generale romano della Pfizer, colosso farmaceutico con sedi in 160 Paesi del mondo. Colloqui con il board americano? Esami del rendimento? No. Le selezioni di cui parla sono provini. Provini per il coro aziendale. «Immaginate: la sala conferenze gramita, i colleghi seduti, il moestro che ti chiama e tu, stonata come una campana, devi presentare un pezzo di Tracy Chapman. Ancora ho i brividi. Mio marito non era stato incoraggiante: "La vedo dura", mi diceva». Però. «Però poi, incredibilmente, mi hanno preso».

Fanny guida la comunicazione di Pfizer Italia. Segni particolari: contratto. Andrea Vigorita, capo delle relazioni esterne, è un basso solista. Con lui, Paola Fanciulli delle risorse



**Le selezioni? Terrificanti. Davanti a tutti dovevi presentare un pezzo**

Betania, comunità in cui manager e impiegati hanno regalato agli ospiti — soprattutto mamme e bambini in difficoltà — una serata diversa.

Il coro della multinazionale non nasce dal nulla. L'origine si chiama Pfizer pop. «Era stato chiesto a tutti i dipendenti, ovviamente in modo facoltativo, di cantare e inviare un file audio — prosegue Vigorita —. L'intento? Selezionare voci per regi-

strare *Equally Unique*, una canzone scritta apposta per noi. Sono stati raccolti 300 file, compreso quello dell'amministratore delegato Massimo Visentin (che, per la cronaca, poi canterà col gruppo, mentre i solisti scelti sono stati 12, ndr). Ognuno si è cimentato con una canzone a scelta ed è arrivato di tutto, performance inaspettate e interpretazioni che è un eufemismo definire di-

**32**

Le associazioni di volontariato con le quali collabora Pfizer Italia finanziando varie iniziative

stastose». Il video su Youtube mostra i lavoratori in sala di registrazione, chi pesca fuor d'acqua e chi già con la verve da pako. «Le reazioni del primo minuto sono state variegate. C'è chi si è lanciato e chi ha sgranato gli occhi: adesso ci tocca pure il coro dell'azienda...».

Alla fine il bilancio è più che positivo. Il video di Pfizer pop — oltre a puntare al buon clima fra colleghi — sostiene Kids Kicking Cancer, onlus che dà ai bambini malati di tumore un aiuto a superare l'ansia con le tecniche di respirazione delle arti marziali: per ogni die e lile l'azienda ha versato un contributo, arrivato a 20 mila euro. «Da quel momento abbiamo proseguito. È nata l'idea del coro, ci sono stati nuovi provini, ed eccoci qui». Ora hanno un repertorio che va dai brani di *Mamma mia!* ai gospel (l'esibizione alla cena di Natale è un grande classico). E c'è chi confessa: «Sappiamo che anche la sede di New York ha un coro. Vorremmo

**I lavoratori in sala di registrazione sono finiti su YouTube. Il video sostiene «Kids kicking cancer», onlus affianco dei bambini malati**

se umane, Giada Corradini della digital, Alessandra Pescioli del servizio clienti, Roberto Middei che lavora nello stabilimento di Aprilia e macina sessanta chilometri andata e ritorno per non perdere le prove. Sono in trenta. E cantano. Si trovano dopo il lavoro in una salamessa a disposizione dall'ufficio, due ore, ogni lunedì casasse il mondo.

Le gerarchie aziendali saltano, impera la democrazia musicale. Dal *team building* al *choir building* è stato un attimo. «Pfizer da sempre sostiene iniziative benefiche. In questo caso — spiega Vigorita — il lavoro era interno». Puntava a superare gli steccati in un'azienda che in Italia ha 2 mila dipendenti, di cui 300 nella base romana diventata «pilota» per il percorso. Era il 2016. «Il progetto dedicato all'inclusione ha fatto centro». Oggi il coro è un mazzo sociale (anche rivolto verso l'esterno: si esibisce a scopo benefico, come appena avvenuto a Casa

**«Anche la sede di New York ha un coro e vorremmo gemellarci. Quando saremo bravi per farci pagare doneremo i nostri incassi»**

gemellarci...». Dagli Stati Uniti all'Italia, la musica è un filone ricorrente. Basti pensare che è proprio un concerto a sostenere «Sogni in arrivo», iniziativa con cui Parent Project (tra le 32 associazioni di volontariato con cui collabora Pfizer Italia) aiuterà bambini affetti da sindrome di Duchenne: la multinazionale ha finanziato l'esibizione dell'Orchestra giovanile di Roma, il ricavato dei biglietti andrà tutto al gruppo. Sorride Fanny: «A proposito di sogni, questo il nostro: donare l'incasso dei concerti in beneficenza. Però non siamo ancora abbastanza bravi per farci pagare...». Un lunedì dopo l'altro, forse, ci arriveranno.

di PRODUZIONE/BBDO

**L'impresa**  
Pfizer aiuta i bambini affetti da sindrome di Duchenne  
[www.pfizer.it](http://www.pfizer.it)





10 marzo 2018 - La Valleè Notizie

## Sport

# Rebatta, a Brissogne il Trofeo delle Età

**BRISOGNE** (cex) Partirà domani, domenica 11 marzo, sui campi di regionali di Brissogne l'attività della rebatta, che come sempre inaugura la sua stagione con il "Trofeo delle Età", manifestazione giunta alla sua 48esima edizione e che mette in palio l'11esimo "Memorial Renzo Curtaz": in campo giocatori di 6 fasce di età nelle varie squadre con limiti a 15, 25, 35, 45 e 55 anni.

La prima edizione fu vinta nel 1971 dal Gressan, sezione che vanta 19 successi: in questa speciale classifica segue a 17 il Doues, mentre sono decisamente più staccate Chevrot, Jovençan (3), Valpelline, Ollomont (2) e Pollein (1).

L'anno scorso vinse il Jovençan con 583 punti davanti a Doues con 568 e il Gressan con 556: a trionfare tra le fila degli azzurri dell'envers furono Mathieu Quendoz, Bruno Montrosset, Thierry Montrosset, Raphael Desaymonet, Rudy Brun e Terence Tessarin.

«Avremo 15 squadre in campo sulle 10 battute, 1 in più dello scorso anno con la novità del Bionaz», sottolineano il presidente Fabrizio Viérin e il segretario Patrick Petey. Si presenteranno in campo con la media 2017 più alta in prima categoria Eugenio Pinelli del Chevrot con 14,40, David Nex del Doues con 13,67, Rudy Brun del Jovençan con 13,48, il suo compagno Terence Tessarin con 13,36 e Laurent Guichardaz del Cogne con 13,15.

Una settimana dopo, domenica 18 marzo, partirà invece il campionato con di fronte subito in Prima categoria Jovençan e Chevrot, Gressan e Cogne e il derby sezionale tra le 2 formazioni di Doues: si giocherà tutte le domeniche, con doppio turno il sabato di Pasqua (30 marzo) e a Pasquetta (2 aprile), con finale il 20 maggio. Sei saranno anche le squadre in Seconda e in terza: 12 in quarta con semifinali incrociate (prima del girone A contro seconda del C, prima del B contro la seconda dell'A, prima del C contro la seconda del B) e finale a 3. Altre 6 squadre in Quinta, così come nel campionato Juniores, mentre sono 4 i collettivi femminili iscritti al torneo in rosa: in tutto 46 formazioni, e almeno 300 giocatori pronti a dare spettacolo.

### Torneo di solidarietà a Jovençan

La rebatta fa rima con la solidarietà. Sabato prossimo, 17 marzo, dalle 8.30 alle 17 sul campo di Pompiod di Jovençan la locale sezione della rebatta organizza una gara individuale sulle 5 battute con dama mobile aperta a tutte le categorie che assegnerà il primo "Trofeo La Duchenne", distrofia muscolare particolarmente aggressiva. Le iscrizioni costano 10 euro e il ricavato sarà devoluto alla Duchenne Parent Project. Per informazioni telefonare al 349 1478456.



13 marzo 2018 - Buone Notizie - Corriere della Sera

## Disabili e sessualità Le catene da spezzare

di FAUSTA CHIESA

27

### Male nostrum

Considerato spesso un tabù, il tema dell'affettività e della corporeità comincia a essere affrontato. Le associazioni aprono alla discussione, rispondendo ai bisogni di pazienti e famiglie, spesso lasciate sole. Intanto il Comitato LoveGiver lancia il sasso e organizza un corso per operatori. Ma manca una legge

# Disabilità e sessualità Le barriere da abbattere

di FAUSTA CHIESA

**N**on siamo angeli. Si intitola così lo speciale che l'associazione Uildm ha dedicato alla sessualità qualche mese fa. L'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, nella prossima assemblea dei 10 mila soci che si terrà a maggio, per la prima volta dedicherà una parte alla sessualità. L'Angsa già nel 2014 aveva organizzato il seminario «Affettività e sessualità nello spettro autistico» ed era emerso come troppo spesso i genitori fossero lasciati soli a gestire la crescita dei figli. Le testimonianze avevano mostrato quanto spesso siano proprio i genitori a doversi fare carico anche di questi aspetti.

Ma non solo. Parent Project, onlus di pazienti e genitori di bambini e ragazzi con la distrofia muscolare di Duchenne e Becker, ad aprile ha organizzato un incontro tra i ragazzi più grandi e Massimiliano Ulivieri, presidente di LoveGiver, un «comitato per l'assistenza sessuale alle persone con disabilità» che dal 2013 si batte per il riconoscimento dell'assistenza sessuale ai disabili in Italia.

#### Il corso di formazione

Il tema sessualità e disabilità – sia essa cognitiva o motoria – è delicato e difficile, ma al tempo stesso concreto e attuale. Nelle more del Parlamento dove risultano depositati tre disegni

di legge – di cui uno nato dalla spinta di Ulivieri che impegna il ministero della Salute a emanare linee guida per consentire alle Regioni di attivare corsi di formazione – il Comitato ha deciso di organizzare comunque un corso per «operatore all'emotività, all'affettività e alla sessualità» (Oeas) a Bologna. «La figura che stiamo formando – spiega lo psicoterapeuta Fabrizio Quattrini, presidente dell'Istituto italiano di Sessuologia scientifica di Roma e vice presidente di LoveGiver – svolge una professione complessa. Educa il disabile e crea una situazione di contatto sia umano sia sessuale, ma senza arrivare a un rapporto completo: il limite è l'autoerotismo».

Oltre ai 68 convegni cui è intervenuto, Ulivieri parla anche per esperienza personale: a due anni ha perso la facoltà di camminare a causa di una malattia chiamata Cmtia. Oggi è sposato ma «da giovane ho sofferto – dice – e ci sono persone che soffrono tutta la vita: c'è mancanza di consapevolezza riguardo al fatto che anche le persone disabili hanno desideri e pulsioni». La libido inespressa è un problema perché «in alcuni casi – spiega Quat-

trini – può portare a forme di autolesionismo, mentre in altri casi alcuni disabili cognitivi potrebbero essere spaventati da manifestazioni spontanee di autoerotismo: per questo serve l'aiuto di un operatore che educi alla

sessualità».

Non tutti sono d'accordo con la figura dell'operatore sessuale. «Siamo convinti che esistano già figure che possano assolvere pienamente il compito di informare e assistere i ragazzi e non da meno le famiglie», sostiene Rita Viotti, presidente dell'Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down. «Il dibattito coinvolge il senso morale di ciascuno e la soluzione prospettata, attraverso la fi-

gura dell'assistente sessuale, pone sicuramente alcuni dubbi di natura giuridica, oltre che di "senso della vita" – dice Alberto Fontana, presidente di Ledha – che non ci sembra siano stati finora sciolti completamente, per la delicatezza del tema».

Ma, al di là dei dubbi sull'assistenza, qualcosa si sta effettivamente muovendo per fare breccia nel tabù. Le associazioni cominciano a parlare del tema. «Siamo favorevoli alla nascita di una discussione – dice il presidente di Uildm Marco Rasconi – perché anche se è una cosa privata la sessualità è un tema che dobbiamo affrontare.





Non sarà un percorso facile, ma dobbiamo farlo per dare a tutte le persone

la possibilità di capire che possono fare scelte che riguardano tutto lo spettro della vita umana». La stessa esigenza è condivisa dall'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica: «Oggi – dice Stefania Bastianello, responsabile della formazione e del centro d'ascolto di Aisla – avvertiamo in malati e medici, psicologi e operatori una crescente attenzione al tema della sessualità, segno che il tema deve entrare sempre nel percorso di cura».

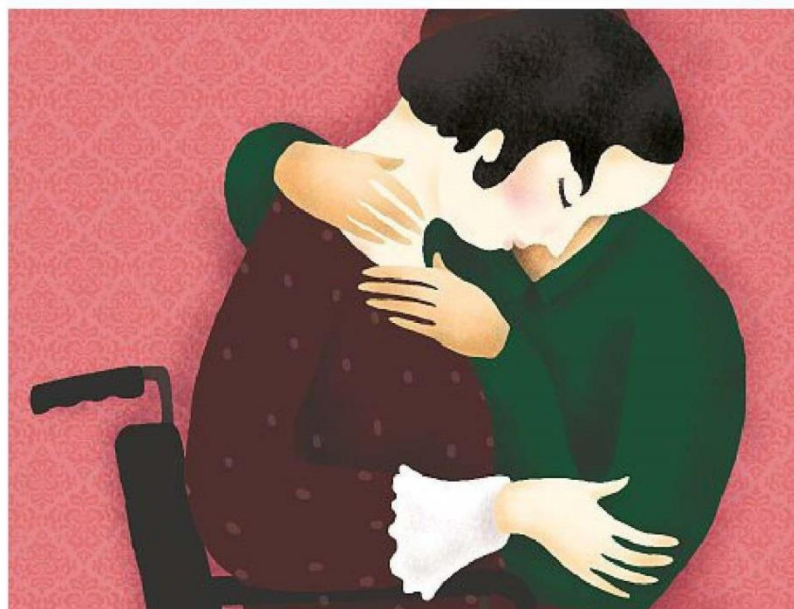
### Un diritto

La mancanza di una legge in Italia lascia nell'ambiguità ed è un altro aspetto che le associazioni stanno considerando: appoggiarla oppure no? «I temi dell'affettività e della sessualità sono importanti nella vita dei ragazzi – dice il presidente di Parent Project Luca Genovese – e l'incontro che abbiamo organizzato permetterà ai nostri ragazzi più grandi di confrontarsi rispetto alla proposta di legge, decideranno loro la posizione che Parent Project dovrà assumere».

Le persone con disabilità hanno diritto ad avere una vita sessuale. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (1974) «la salute sessuale è l'integrazione degli aspetti somatici, affettivi, intellettuali e sociali nell'essere sessuato al fine di pervenire a un arricchimento della personalità umana, della comunicazione e dell'amore». «Il diritto alla sessualità – spiegano gli avvocati Claudio Miglio e Lorenzo Simonetti di LoveGiver – è oggi inquadrato nell'ambito dei diritti fondamentali della persona, come ha stabilito a più riprese la Corte costituzionale. La sessualità, quale componente necessaria della sfera intima, è espressione del diritto all'identità personale e strumento per svolgere la propria personalità: come tale non può che essere garantita a tutti gli individui, comprese le persone affette da minorazione fisica o psichica».

Ma, stabilito il diritto soggettivo, in mancanza di una legge rimangono senza risposta due domande: i disabili hanno diritto anche all'assistenza sessuale e quindi a prestazioni erogate dal Servizio sanitario nazionale? E se anche lo Stato non è tenuto a dare assistenza, è lecita la richiesta di assistenza sessuale?

© RIPRODUZIONE RISERVATA



[www.lovegiver.it](http://www.lovegiver.it)

LoveGiver è il «Comitato per l'assistenza sessuale alle persone con disabilità». Nato nel 2013, è promotore di una legge

### La patologia

Il «devotismo», che è considerato patologia, si verifica nei casi in cui si prova piacere nell'intimità sessuale con un disabile fisico. In genere si tratta di uomini alla ricerca di donne con amputazioni o in carrozzina

# 68

il numero di convegni organizzati dal comitato LoveGiver per portare il tema della sessualità dei disabili in tutta Italia





13 marzo 2018 - Messaggero Veneto Ed. Pordenone

## Vigili del fuoco, donazione record a Parent project

Devoluti 9 mila euro all'associazione che promuove la ricerca per trovare una cura alla Duchenne

Sul volto di Jacopo e di tanti altri bambini e ragazzi i vigili del fuoco di Pordenone hanno portato un sorriso in più. Quello che contiene la speranza di trovare una cura per la terribile malattia che li affligge, la distrofia muscolare di Duchenne o di Becker.

Il grande cuore dei vigili del fuoco ha dato vita a una raccolta fondi legata al calendario 2018, acquistato con offerta libera da tanti pordenonesi. Le donazioni sono state generose.

Ieri mattina il comandante provinciale dei vigili del fuoco di Pordenone Dorian Minisini ha consegnato l'assegno da 9 mila euro a Milena

Favalessa, delegata per il Fvg dell'associazione "Parent project onlus", che si occupa in modo specifico di promuovere la ricerca scientifica per trovare una cura alla malattia e sostiene le famiglie dei ragazzi nella quotidianità.

«In sei anni – trabocca di gioia Milena Favalessa – è la donazione più alta che abbiamo mai ricevuto». Vigili del fuoco di Pordenone in prima linea, dunque, anche nella beneficenza e nell'attenzione alle fasce più deboli della popolazione.

«Venti anni fa – racconta ancora Milena – i ragazzi morivano di Duchenne a quindici anni, l'età che ha ora mio fi-

glio. Ora invece Jacopo può pensare a un futuro e coltivare i suoi sogni proprio grazie alla ricerca e alle persone come voi – si rivolge ai vigili del fuoco – che hanno voluto aiutarci».

«Da grande – a Jacopo si illuminano gli occhi quando rivela il suo sogno nel cassetto – vorrei diventare un telecronista sportivo, come Pizzul. Spero che la Duchenne possa andare via, prima o poi».

La malattia colpisce tutti i muscoli del corpo, compresi organi vitali come cuore e polmoni. Grazie ai progressi nella ricerca scientifica molti bambini e ragazzi possono nuovamente sperare. Sono in

fase di sperimentazione nuove cure.

L'iniziativa dei vigili del fuoco «ci ha commosso tanto e ci ha dato la forza di andare

avanti», aggiunge Milena Favalessa.

Il comandante Minisini sottolinea che in sede nazionale sono numerose le iniziative dedicate alle fasce deboli promosse dal corpo, anche per migliorare gli interventi di soccorso.

«A Pordenone – spiega ancora il comandante provinciale dei vigili del fuoco – ci inventiamo ogni anno un calendario basato su vari scenari, che viene poi distribuito a offerta libera. L'obiettivo è, ogni anno, raccogliere fondi per dare un contributo a una causa benefica. Quest'anno abbiamo scelto di aiutare l'associazione Parent project onlus».

(i.p.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Vigili del fuoco consegnano l'assegno da 9 mila euro a Parent project



13 marzo 2018 - La Nuova Periferia - Settimo Torinese

**LA STORIA** Scoperta per «caso», la famiglia Tosetti ha imparato a convivere con questa malattia rara. Con loro, altre dieci famiglie

## La battaglia di Matteo contro la distrofia di Duchenne

I genitori del quindicenne sono diventati referenti dell'associazione Duchenne Parent Project Onlus che da tempo porta avanti percorsi di sostegno e ricerca per una cura a questa patologia. «Condividere questa criticità con altre persone aiuta ad affrontarla meglio»

**TORINO (sru)** Da oltre 13 anni **Matteo** convive con la distrofia muscolare di Duchenne. Oggi ha quindici anni, vive nell'astigiano e frequenta il secondo anno dell'istituto agrario.

Mamma **Vilma**, papà **Mario**, il fratello **Davide** di diciassette e la piccola **Gloria** di nove anni sono quotidianamente al suo fianco nella lotta contro la malattia, la forma più grave delle distrofie muscolari che si manifesta in età pediatrica e causa una progressiva degenerazione dei muscoli per la quale, al momento, non esiste una cura.

Al fianco della famiglia **Tosetti**, una delle poche decine di famiglie piemontesi colpite da questa malattia rara, c'è la Duchenne Parent Project Onlus, che sostiene i pazienti e la ricerca, associazione di genitori con figli affetti dalla distrofia che da oltre vent'anni lavorano per migliorare la qualità della vita e le prospettive dei bambini e dei ragazzi colpiti dalla malattia.

E' mamma **Vilma**, che con papà **Mario**, è delegata territoriale dell'associazione, a raccontarci la storia del suo Matteo.

**Quando avete scoperto la malattia?**

«Abbiamo avuto la diagnosi casualmente, quando Matteo aveva un anno e mezzo. Era

caduto, si era tagliato il labbro e per suturarlo gli erano stati fatti gli esami del sangue necessari per un'anestesia, riscontrando un valore anomalo, e vari approfondimenti hanno portato alla sentenza. Noi non sapevamo neanche cosa fosse la distrofia muscolare, genericamente pensavamo che comportasse la perdita della possibilità di camminare, ma con il tempo abbiamo imparato che è una patologia molto complessa con vari aspetti da affrontare».

**Con la Duchenne com'è cambiata la vostra vita?**

«La nostra vita è cambiata radicalmente. E' cambiato il modo di vedere le cose. Tutto ha assunto una dimensione diversa. Abbiamo imparato ad apprezzare le piccole cose, trovato la forza di andare avanti e realizzare comunque i nostri progetti e, nell'ottobre

del 2008, è nata **Gloria**».

**Come avete conosciuto la Duchenne Parent Project Onlus?**

«La Parent Project ci è stata

indicata dalla dottoressa **Monigini** delle Molinette di Torino. Dopo pochi mesi dalla diagnosi abbiamo incontrato a Milano **Filippo Buccella**, fondatore e allora presidente dell'associazione. Ricordiamo ancora oggi alcune considerazioni fatte e consigli dati durante quell'incontro».

**Quanto è importante avere il sostegno di un'associazione come la Parent Project nella quotidianità?**

«Grazie all'associazione abbiamo avuto la diagnosi genetica, abbiamo conosciuto molte famiglie di tutta Italia con cui spesso ci confrontiamo per risolvere dubbi o condividere problemi, abbiamo un sostegno nell'affrontare svariati problemi e l'appoggio di una psicologa durante i ricoveri a cui si deve sottoporre Matteo».

**Che messaggio si sente di dare alle famiglie che solo adesso iniziano ad affrontare il problema della malattia?**

«Non sarà facile, affermare il contrario sarebbe falso, ma restando sempre uniti e l'appoggio dell'associazione è fondamentale. La vita non sarà come ve la sareste immaginata ma sarà comunque bella».

**Luca Sartori**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



**FAMIGLIA TOSETTI** Il piccolo Matteo, affetto dalla malattia rara







16 marzo 2018 - Gazzetta del Mezzogiorno Ed. Basilicata

**POTENZA UN'INIZIATIVA NELL'ISTITUTO SCOLASTICO «LUIGI LA VISTA»**

## Solidarietà in... classe con la «Duchenne»

di MARIA VITTORIA PINTO

**L**a scuola è un luogo di crescita culturale, sociale e civile e cogliere le opportunità che il territorio ci offre e capire ciò che le famiglie vivono significa renderla un luogo inclusivo a 360 gradi. È per questo che l'Ic «L. La Vista» ha aderito alla raccolta fondi, attraverso la vendita di uova di cioccolata, realizzata dall'Associazione Duchenne Parent Project Onlus per aiutare la ricerca. «Un ringraziamento va al dirigente scolastico - ha spiegato Raffaele Olita, Duchenne Parent Project Basilicata - molto sensibile e attento a queste tematiche, che ci ha dato l'opportunità di parlare ai ragazzi. Giornate come queste sono importantissime per comprendere che la diversità non è un problema, ma una risorsa. Per questo è necessario

insegnare, a grandi e piccini, che l'inclusione e l'integrazione è fondamentale per una società civile che rispetta ogni individuo. Se si parte dalle basi, dai nostri bambini che sono il nostro futuro, il cammino verso la consapevolezza e il rispetto verso se stessi e gli altri diventa più semplice. Perché i bambini non hanno pregiudizi». «Grazie all'associazione - ha sottolineato il dirigente scolastico dell'Ic La Vista, il prof. Vincenzo Vasti - perché ha permesso al nostro istituto di dare un senso al suo compito civile all'interno della società. Questa esperienza di condivisione ci ha permesso di conoscere una malattia tanto insidiosa quanto rara, ai più sconosciuta. E nonostante la ricerca faccia passi da gigante con nuove cure che aiutano a far fronte ai sintomi, non è possibile ancora agire sulle cause. Coinvolgere i nostri alunni significa far vivere

loro l'esperienza dell'empatia, ovvero dare a bambini anche molto piccoli la possibilità di sperimentare il significato di farsi carico del vissuto di un'altra persona e di vivere la sua sensibilità». Una quindicina le famiglie lucane che fanno parte dell'associazione e che ogni giorno combattono, con impegno e tanto amore, le conseguenze di questa patologia. Con la Regione Basilicata, come spiegato dal sig. Olita, si sta cercando di istituire un protocollo d'intesa per la for-

mazione di personale medico specializzato. La distrofia muscolare di Duchenne è una malattia rara neuro-

degenerativa, una patologia che consiste nella mancanza di una proteina, la distrofina, che dà al corpo umano la possibilità di muoversi. Fare rete, informare, e aiutare la ricerca sono obiettivi fondamentali per dare un futuro ai Duchenne. Per acquistare le uova di cioccolata: pagina fb «Duchenne Parent Project Basilicata» o cell.3351935096 (Raffaele Olita).



**EVENTO**  
L'incontro organizzato nella scuola «La Vista» di Potenza





## Testate web

22 febbraio 2018 - Healthdesk.it

<http://www.healthdesk.it/medicina/distrofia-muscolare-tutti-progressi-ricerca>

### Distrofia muscolare: tutti i progressi della ricerca

LINK: <http://www.healthdesk.it/medicina/distrofia-muscolare-tutti-progressi-ricerca>



Distrofia muscolare: tutti i progressi della ricerca Le novità dalla XVI Conferenza Internazionale di **Parent Project** redazione dystrophy.jpg In Usa si sta sperimentando sui primi due bambini una terapia genica per reintrodurre la distrofina. Negli ultimi 10 anni la ricerca sulla distrofia muscolare è cresciuta in modo esponenziale La definizione di "ospedale" gli sta stretta. Perché il Nationwide Children's Hospital a Columbus, nell'Ohio, è molto di più. È una delle più grandi strutture di assistenza pediatrica negli Stati Uniti e un centro di ricerca all'avanguardia che ha l'ambizione di costruire il futuro delle terapie destinate ai piccoli pazienti. È qui che, pochi giorni fa (4 gennaio e 15 febbraio), due bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne (Dmd) sono stati sottoposti a una terapia genica sperimentale. L'obiettivo della innovativa strategia terapeutica, in estrema sintesi, è quello di fornire ai pazienti la distrofina, la proteina mancante che è all'origine della malattia, sfruttando, per il trasporto, un vettore virale adeno-associato (Aav). L'avvio della sperimentazione è stato annunciato nel corso della XVI Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker (Dmd/Brmd), organizzata da **Parent Project** onlus, associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con questa patologia genetica rara. L'evento che, in questa edizione si è svolto a Roma dal 16 al 18 febbraio, è diventato un punto di riferimento per ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche: tre giornate intense per aggiornare l'intera comunità Duchenne sui progressi e sugli obiettivi della ricerca. Per la prima volta irrompe sulla scena la terapia genica. Con una sessione dedicata a questa grande novità si sono aperti i lavori della Conferenza. Negli ultimi mesi sono stati avviati, negli Stati Uniti, ben quattro diversi programmi di sviluppo clinico con l'obiettivo di fornire ai pazienti la distrofina mancante. Tra questi c'è la sperimentazione condotta dal team di Jerry Mendell al Nationwide Children's Hospital a Columbus di cui abbiamo parlato: i due bambini per ora stanno bene, ma per conoscere l'efficacia e la tollerabilità della innovativa terapia bisognerà aspettare ancora. Ma gli occhi della comunità scientifica, dei pazienti e dei loro parenti, sono puntati anche all'editing genomico, la nuova frontiera dell'ingegneria genetica che mira a modificare e "correggere" il Dna. Nel campo della distrofia di Duchenne la ricerca è ancora in fase preclinica, ma i progressi ottenuti con la tecnica Crispr del "taglia e cuci" lasciano ben sperare. Negli ultimi tempi gli scienziati impegnati nella ricerca sulla distrofia muscolare di Duchenne, rara patologia genetica che colpisce 1 su 3.500 neonati maschi, hanno avuto ben pochi momenti liberi. Con oltre cinquanta progetti di nuovi approcci terapeutici che, nel mondo, sono passati dagli studi preclinici a quelli clinici, gli ultimi dieci anni sono stati dedicati a realizzare un obiettivo sempre più ambito: portare i risultati della ricerca di base a chi ne ha davvero bisogno, dal banco al letto del paziente come impone il motto della medicina traslazionale, "B2B, from bench to bedside". Nel corso della XVI Conferenza Internazionale di **Parent Project** onlus sono stati illustrati oltre venti studi clinici in corso e in partenza nel mondo. Si passa dalle terapie geniche, all'editing genetico, sino alle strategie più universali che puntano a combattere l'infiammazione e la degenerazione del tessuto muscolare, compresi i muscoli respiratori e il cuore, che caratterizzano la distrofia di Duchenne tanto quanto quella di Becker, una "variante" meno grave con un'ampia variabilità di sintomi clinici. Leggi anche Fibrosi cistica: le infezioni polmonari cominciano prima del previsto Translarna, per esempio, rientra tra le terapie che mirano a





correggere in maniera specifica le mutazioni. Si tratta del primo farmaco ad aver ottenuto nel 2014 l'autorizzazione condizionale all'immissione in commercio in Europa per la Duchenne. Sviluppato dall'azienda Ptc Therapeutics, il medicinale è attualmente protagonista di una serie di studi clinici post-autorizzazione avviati con lo scopo di confermarne il beneficio terapeutico e, soprattutto, di valutarne l'effetto a lungo termine nella vita quotidiana dei bambini. In Italia è a carico del Servizio Sanitario Nazionale per pazienti Dmd deambulanti dai cinque anni in su con mutazione nonsense, una mutazione presente nel 10-13 per cento della popolazione Duchenne. Edasalonexent, invece, mira a combattere l'infiammazione e la degenerazione muscolare. Si tratta di una molecola derivata dalla fusione di due componenti: l'acido salicilico e un acido grasso di tipo omega 3, entrambi con attività anti-infiammatoria. L'azienda che lo produce, Catabasis Pharmaceuticals, ha presentato nel corso della Conferenza in anteprima mondiale i nuovi risultati positivi dello studio clinico di fase 2: edasalonexent permette il mantenimento della funzione muscolare e un notevole rallentamento della progressione della patologia nei ragazzi Duchenne dopo più di un anno di trattamento. Meno grave rispetto alla Duchenne e ancora più rara (circa 1 su 18mila), la distrofia muscolare di Becker è al centro di un numero ristretto di studi clinici. Tra questi c'è la sperimentazione clinica avviata a fine 2017 all'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Il trial ha lo scopo di valutare il beneficio terapeutico di givinostat, un prodotto interamente made in Italy di Italfarmaco, in circa 50 pazienti Becker adulti. «È stata una conferenza dall'elevatissimo valore scientifico - ha dichiarato Luca Genovese, presidente di Parent Project onlus - che ha messo a confronto i ricercatori tra loro e con le famiglie. Ma è stato anche un evento che ha offerto tanti stimoli e punti di riferimento per far capire alle famiglie che con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere». Non perderti le nostre notizie Ricevi gratuitamente gli aggiornamenti di HealthDesk sul tuo computer o sullo smartphone E-mail \*

24 febbraio 2018 - [messengeroveneto.gelocal.it](http://messengeroveneto.gelocal.it)

<http://messengeroveneto.gelocal.it/pordenone/cronaca/2018/02/24/news/in-marcia-per-solidarieta-runner-e-biker-a-villanova-1.16521541>

## MessengerVeneto

In marcia per solidarietà Runner e biker a Villanova PRATA. La solidarietà in marcia. Prime riunioni tecniche per le manifestazioni di San Giuseppe, a Villanova di Prata, che comprendono la terza marcia e il terzo runbike dedicati al patrono, in... 24 febbraio 2018 PRATA. La solidarietà in marcia. Prime riunioni tecniche per le manifestazioni di San Giuseppe, a Villanova di Prata, che comprendono la terza marcia e il terzo runbike dedicati al patrono, in programma domenica 18 marzo. Il ricavato delle due manifestazioni (in contemporanea) sarà devoluto ad associazioni e scuole del territorio. Collaborano Duchenne Parent Project, l'associazione RunLife, la Pro loco di Villanova, il Team Quad Livenza e l'onlus "Corriamo per un sorriso": numerose anche le partnership private. Definito l'orario di partenza delle manifestazioni, le 9.30, ed alcuni dettagli. Lungo i percorsi saranno presenti, a tutela della sicurezza delle manifestazioni, i volontari della protezione civile e i carabinieri in congedo. Secondo quanto si è potuto apprendere la terza marcia di San Giuseppe presenterà due percorsi, da 5 e 10 chilometri (quest'ultimo potrà essere affrontato anche con passeggini e carrozzine, essendo l'appuntamento aperto a genitori con bambini e ai diversamente abili). Il terzo runbike di San Giuseppe si affiancherà con un percorso di 10 chilometri per i runner e di 30 chilometri per i biker. (r.p.) ©RIPRODUZIONE RISERVATA .





28 febbraio 2018 - Osservatoriomalattierare.it

<https://www.osservatoriomalattierare.it/distrofia-muscolare-di-duchenne/13290-ptc-therapeutics-ricorda-i-150-anni-dalla-descrizione-della-distrofia-muscolare-di-duchenne>

## PTC Therapeutics ricorda i 150 anni dalla descrizione della distrofia ...

LINK: <http://www.politicamentecorretto.com/index.php?news=98922>

PTC Therapeutics ricorda i 150 anni dalla descrizione della distrofia muscolare di Duchenne Riceviamo e pubblichiamo on 28 Febbraio, 2018 18:43:37 | 131 numero letture Dimensione caratteri Nessuna novita' per questo articolo PTC Therapeutics ricorda i 150 anni dalla descrizione della distrofia muscolare di Duchenne In occasione della Giornata delle Malattie Rare 2018, la biotech americana rievoca i primi studi sulla malattia neurodegenerativa, condotti nel 1868 da Guillaume Duchenne ROMA, 28 FEBBRAIO 2018 - PTC Therapeutics sostiene fortemente la Giornata delle Malattie Rare 2018 commemorando i 150 anni da quando i segni e i sintomi della distrofia muscolare di Duchenne furono descritti e pubblicati per la prima volta dal neurologo francese Guillaume Duchenne, il cui nome è stato attribuito alla patologia. La Duchenne è una malattia genetica rara e fatale che si manifesta principalmente nei maschi. Si traduce in una progressiva degenerazione e debolezza muscolare dalla prima infanzia, che porta alla morte prematura intorno alla terza decade di vita a causa di insufficienza cardiaca e respiratoria. Dalle osservazioni di Guillaume Duchenne nel 1868, sono stati fatti molti progressi nella ricerca e ora sono disponibili o sono in fase di ricerca e sviluppo dei trattamenti innovativi. Oggi, grazie a questi progressi, i ragazzi colpiti dalla malattia vivono più a lungo rispetto a quelli osservati da Guillaume Duchenne. Tuttavia, c'è ancora molto da fare per migliorare la gestione clinica dei ragazzi con distrofia di Duchenne, sia riguardo allo sviluppo di ulteriori terapie sia riguardo all'età in cui avviene la diagnosi. "I segni e i sintomi della distrofia di Duchenne compaiono tipicamente nella prima infanzia. Essere consapevoli di queste diverse caratteristiche può essere utile per ottenere una diagnosi precoce, che a sua volta porta a trattamenti e cure precoci che possono consentire ai ragazzi di vivere una vita più lunga e di migliore qualità", ha dichiarato il Prof. Eugenio Mercuri, Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile presso il Policlinico Gemelli di Roma. "Dato che ogni bambino è diverso, i segni e sintomi della Duchenne possono includere: difficoltà nell'imparare a sedersi autonomamente, difficoltà a stare in piedi, cadute frequenti e lo sviluppo tardivo della capacità di camminare, intorno ai 16-18 mesi". La diagnosi precoce è importante, affinché i pazienti e le famiglie ricevano le migliori cure disponibili. Interventi semplici come la fisioterapia, la valutazione cardiaca, la gestione ortopedica e polmonare possono prolungare l'aspettativa di vita del paziente e migliorarne la qualità. "Oggi si può fare moltissimo per la Duchenne ed è importante assistere i nostri bambini sin dai primi anni. Se sospetti che il tuo bambino abbia la distrofia di Duchenne, puoi accertarlo con un semplice esame del sangue chiamato creatina chinasi. Il test può essere prescritto dal tuo Pediatra o dal Medico di famiglia. Se hai bisogno di aiuto puoi chiamarci al 800 943 333 per saperne di più", ha affermato Filippo Buccella, fondatore dell'associazione Parent Project Onlus. "Diagnosticare precocemente i segni e i sintomi della distrofia di Duchenne tramite una maggiore sensibilizzazione, il rinvio urgente agli specialisti e una presa in carico completa del paziente, sarà di enorme importanza per i ragazzi colpiti e per le loro famiglie", ha concluso Manuela Maronati, General Manager di PTC Therapeutics Italia. La distrofia muscolare di Duchenne colpisce circa 1 neonato maschio su 3.500 in tutto il mondo. Informazioni sulla Giornata delle Malattie Rare Lanciata da EURORDIS e dal suo Consiglio delle Alleanze Nazionali nel 2008, la Giornata delle Malattie Rare è una collaborazione a livello globale fra le associazioni, con l'obiettivo di organizzare eventi, creare copertura mediatica e, infine, sensibilizzare l'opinione pubblica e i decisori politici sulle malattie rare e il loro impatto sulla vita dei pazienti. PTC Therapeutics riconosce e sostiene la Giornata delle Malattie Rare. Per ulteriori informazioni, visitare il sito <https://www.rarediseaseday.org> Informazioni sulla distrofia muscolare di Duchenne La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia genetica rara e fatale che colpisce principalmente i maschi, provocando una progressiva debolezza muscolare fin dalla prima infanzia e portando alla morte prematura intorno alla terza decade di età a causa di insufficienza cardiaca e respiratoria. È un disturbo muscolare progressivo causato dall'assenza di proteina



funzionale. La distrofina è fondamentale per la stabilità strutturale di tutti i muscoli, inclusi i muscoli scheletrici, del diaframma e del cuore. I pazienti con DMD possono perdere la capacità di camminare fin dall'età di dieci anni, seguita dalla perdita dell'uso delle braccia. Successivamente subiscono complicanze polmonari potenzialmente letali, che richiedono la necessità della ventilazione meccanica, nonché complicazioni cardiache nella tarda adolescenza e nei primi anni dell'età adulta. Ulteriori informazioni sui segni e i sintomi della DMD sono disponibili sul sito ' TU e Duchenne '. Informazioni su PTC Therapeutics PTC Therapeutics è una società biofarmaceutica globale focalizzata sulla scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di nuovi farmaci, con l'utilizzo della sua esperienza nella biologia dell'RNA. La pipeline scoperta internamente da PTC interessa diverse aree terapeutiche, fra cui le malattie rare e l'oncologia. PTC ha scoperto tutti i suoi composti attualmente in fase di sviluppo utilizzando le sue tecnologie proprietarie. Sin dalla sua fondazione, 20 anni fa, la missione di PTC si è concentrata sullo sviluppo di trattamenti per cambiare radicalmente la vita dei pazienti affetti da rare malattie genetiche. La società è stata fondata nel 1998 e ha sede a South Plainfield, nel New Jersey. Per ulteriori informazioni sulla società, si prega di visitare il sito web di PTC Therapeutics . [www.ptcbio.com](http://www.ptcbio.com)

28 febbraio 2018 - Agensir.it

<https://agensir.it/quotidiano/2018/2/28/malattie-rare-parent-project-onlus-venerdi-a-roma-una-serata-di-musica-per-realizzare-tanti-sogni-in-arrivo/>

## Malattie rare: **Parent Project** onlus, venerdì a Roma una serata di musica per realizzare tanti "Sogni in arrivo"

LINK: <https://agensir.it/quotidiano/2018/2/28/malattie-rare-parent-project-onlus-venerdi-a-roma-una-serata-di-musica-per-realizzare-tanti-sogni-in-arrivo/>

YouTube Solidarietà Malattie rare: **Parent Project** onlus, venerdì a Roma una serata di musica per realizzare tanti "Sogni in arrivo" 28 febbraio 2018 @ 9:16 Venerdì 2 marzo, alle ore 20.30, presso il Teatro Orione di Roma (via Tortona, 7), si terrà un concerto dell'Orchestra giovanile di Roma, diretta dal maestro Vincenzo Di Benedetto, con l'obiettivo di raccogliere fondi per sostenere l'iniziativa "Sogni in arrivo", promossa da **Parent Project** onlus, l'associazione di pazienti e genitori con figli affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker. "Sogni in arrivo", si legge in una nota, mira a "realizzare i sogni dei bambini e ragazzi delle famiglie socie di **Parent Project**, ispirata dalla consapevolezza che sostenere i piccoli e giovani pazienti nel coltivare delle passioni e dei sogni è importantissimo: può essere ciò che fa la differenza, permettendo di arricchire di senso, di stimoli e gioia il quotidiano, al di là delle barriere e dei vincoli posti dalla patologia". Le proposte verranno raccolte dall'associazione nel corso del mese di marzo e la selezione dei vincitori avverrà attraverso un'estrazione. Le richieste di bambini e ragazzi potranno ricadere in diverse tipologie, quali viaggi, partecipazione ad eventi (culturali, musicali, sportivi) sul territorio nazionale, visite a parchi divertimenti, acquisto di beni, corsi o esperienze (ad esempio, "una giornata da vigile del fuoco"). La distrofia muscolare di Duchenne è la forma più grave delle distrofie muscolari, si manifesta in età pediatrica e causa una progressiva degenerazione dei muscoli. La distrofia di Becker è una variante più lieve, il cui decorso varia però da paziente a paziente. Al momento, non esiste una cura. Tags



28 febbraio 2018 - Repubblica.it

[http://www.repubblica.it/salute/ricerca/2018/02/28/news/malattie\\_rare\\_nuovi\\_studi\\_clinici\\_promettenti\\_per\\_la\\_distrofia\\_muscolare-190005653/?ref=search](http://www.repubblica.it/salute/ricerca/2018/02/28/news/malattie_rare_nuovi_studi_clinici_promettenti_per_la_distrofia_muscolare-190005653/?ref=search)

## Malattie rare, dalla ricerca speranze per la cura della distrofia muscolare

LINK: [http://www.repubblica.it/salute/ricerca/2018/02/28/news/malattie\\_rare\\_nuovi\\_studi\\_clinici\\_promettenti\\_per\\_la\\_distrofia\\_muscolare-190005653/?...](http://www.repubblica.it/salute/ricerca/2018/02/28/news/malattie_rare_nuovi_studi_clinici_promettenti_per_la_distrofia_muscolare-190005653/?...)



Malattie rare, dalla ricerca speranze per la cura della distrofia muscolare Sono patologie per le quali non esiste ancora una terapia. Ma l'attenzione degli esperti è rivolta alla ricerca di soluzioni terapeutiche su più fronti, dalla terapia genica alla sperimentazione di farmaci su pazienti di SARA PERÒ 28 febbraio 2018 DUCHENNE e Becker sono i nomi delle distrofie muscolari più diffuse per le quali una cura effettiva ancora non c'è. Qualche buona notizia, però, arriva proprio in concomitanza con la Giornata mondiale delle malattie rare, delle quali queste fanno parte. Per la distrofia muscolare di Becker - collegata alla carenza di una proteina che porta alla degenerazione dei muscoli - si sta testando il givinostat, un farmaco che ha già dato buoni risultati per la distrofia muscolare di Duchenne, la variante più grave. "Sulla base delle evidenze ottenute per la distrofia muscolare di Duchenne - spiega Giacomo Comi, professore associato di Neurologia presso la Fondazione Irccs Ca' Granda ospedale maggiore Policlinico di Milano - abbiamo avviato uno studio di fase 2 sulla variante Becker sempre con lo stesso farmaco, il givinostat, per il quale è già noto il profilo di sicurezza. Si tratta di una sperimentazione farmacologica randomizzata che confronta un gruppo di controllo, trattato con placebo, e un gruppo trattato con il farmaco. Lo studio riguarda 50 pazienti maschi di età variabile, tra i 18 e i 65 anni". - UNO STUDIO ITALIANO SU PAZIENTI CON DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER Per la sperimentazione clinica sulla distrofia muscolare di Becker, gli esperti hanno selezionato i pazienti secondo due principali caratteristiche riguardanti la deambulazione e la cardiopatia. "Poiché la sintomatologia di questa malattia è varia - continua l'esperto - abbiamo selezionato pazienti con una gravità media della patologia, che peraltro è quella più comune. Per tenere in considerazione la possibile presenza di cardiopatia, una delle conseguenze che si verificano più avanti nel decorso della distrofia di Becker, abbiamo posto come cut-off una capacità cardiaca del 50 per cento, includendo dunque soltanto chi avesse una capacità superiore a questa percentuale. Per la deambulazione, invece, abbiamo selezionato i pazienti attraverso un test di mobilità che valutava i metri percorsi in sei minuti di tempo". Malattie Rare: Caterina Balivo in campo per lo screening neonatale Condividi L'attenzione dei ricercatori è rivolta non tanto a fornire la proteina carente in questa patologia, la distrofina, quanto piuttosto a compensare le interazioni di questa con altre molecole all'interno delle cellule muscolari. "Prima si pensava che la carenza o l'assenza della proteina distrofina fosse l'unico determinante della distrofia muscolare. Da qualche anno invece alcuni studi hanno rivelato due evidenze importanti: primo che i pazienti con distrofia di Becker, dovuta allo stesso tipo di mutazione, presentano differenti quantità della proteina e questo ci ha permesso di capire come esistano altri fattori in gioco nella patologia. Altra osservazione, sulla quale stiamo focalizzando i nostri studi, è il fatto che la distrofina oltre ad essere implicata nelle funzioni meccaniche dei muscoli, interagisce con altre molecole, importanti per la rigenerazione e per il trofismo muscolare. Usando dunque il farmaco givinostat, che è un inibitore di proteine che regolano l'espressione di alcuni di questi geni, ci aspettiamo, similmente ai risultati ottenuti per la Duchenne, risposte promettenti". LEGGI - Il rebus delle malattie rare: fino a 30 anni per una diagnosi PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE AL VIA LA TERAPIA GENICA Sia la Becker che la Duchenne colpiscono prevalentemente i maschi: circa 1 su oltre 3mila nati maschi per la Duchenne e 1 su



oltre 18mila per la Becker (le femmine sono di solito asintomatiche, ma una piccola parte delle portatrici presenta forme leggere della malattia). "Durante la conferenza internazionale organizzata dalla nostra associazione - spiega Francesca Ceradini, dell'Area scientifica di **Parent Project** Onlus - sono stati presentati oltre 20 studi clinici in corso o in avvio a livello mondiale, basati su diversi approcci innovativi volti a trattare le specifiche mutazioni genetiche della malattia oppure su farmaci che mirano a ridurre l'infiammazione e la degenerazione dei muscoli. Al Nationwide Children's Hospital degli Stati Uniti, ad esempio, sono stati trattati due bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne con la terapia genica che ha lo scopo di far produrre in questi pazienti la microdistrofina, una forma più piccola ma funzionale della proteina distrofina". LEGGI Raccontare le malattie rare, la storia di Margherita e la bimba della porta accanto Nei trial clinici si ripongono grandi speranze, specialmente quando il trattamento studiato potrebbe migliorare la qualità di vita del paziente, oltre che la sua prognosi. Attualmente per la distrofia muscolare di Duchenne qualche risultato è stato raggiunto: "Al momento - conclude Ceradini - per la distrofia muscolare di Duchenne ci sono due farmaci approvati nel mondo: in Usa nel 2016 l'Fda ha approvato la commercializzazione di Exondys51 che è stato sviluppato per una serie di mutazioni che colpiscono circa il 13% dei pazienti, mentre in Europa il farmaco Translarna ha ricevuto l'approvazione condizionale per le mutazioni di tipo 'nonsense' che riguardano il 10-15% dei pazienti e, in Italia, è erogato dal Servizio sanitario nazionale dal 2017". Malattie rare, la storia di Samantha e i problemi di udito e vista Condividi Psoriasi, oltre le placche. Il progetto di una giovane ricercatrice italiana Condividi





1 marzo 2018 - Osservatoriomalattierare.it

<https://www.osservatoriomalattierare.it/distrofia-muscolare-di-duchenne/13295-distrofia-di-duchenne-e-becker-ricerca-e-quotidianita-alla-xvi-conferenza-di-parent-project-onlus>

## **Distrofia di Duchenne e Becker, ricerca e quotidianità alla XVI Conferenza di Parent Project onlus**

**LINK:** <https://www.osservatoriomalattierare.it/distrofia-muscolare-di-duchenne/13295-distrofia-di-duchenne-e-becker-ricerca-e-quotidianita-alla-xvi-...>

Distrofia di Duchenne e Becker, ricerca e quotidianità alla XVI Conferenza di Parent Project onlus  
Autore: Redazione , 01 Marzo 2018 Si sono svolti da venerdì 16 a domenica 18 febbraio, presso l'Ergife Hotel Palace di Roma, i lavori della XVI Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e di Becker (DMD/BMD), organizzata da Parent Project onlus, associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con questa patologia genetica rara. L'evento ha confermato, nell'edizione 2018, la propria formula, ormai consolidata, composta da un bilanciato insieme di aggiornamenti medico-scientifici e di spazi dedicati alla sfera sociale e alla vita quotidiana. 'Crescere, insieme: la forza della comunità Duchenne e Becker' è il claim che ha accompagnato la Conferenza, alla quale hanno partecipato circa 600 persone provenienti da 34 nazioni e da 5 continenti. 'È stata una conferenza dall'elevatissimo valore scientifico, che ha messo a confronto i ricercatori tra loro e con le famiglie. Ma è stato anche un evento che ha offerto tanti stimoli e punti di riferimento per far capire alle famiglie che con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere', ha dichiarato Luca Genovese, Presidente di Parent Project onlus. I lavori si sono aperti inizio venerdì pomeriggio con una serie di sessioni parallele dedicate a pazienti e famiglie, utili per affrontare specifiche tematiche connesse con la vita quotidiana e familiare: fisioterapia motoria e respiratoria, aspetti nutrizionali nella patologia, relazioni con i fratelli, donne portatrici, affettività e sessualità, leggi, burocrazia e diritti. In questi anni, la Conferenza Internazionale di Parent Project onlus è divenuta un punto di riferimento per ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche per poter aggiornare l'intera comunità Duchenne sui progressi fatti e sugli obiettivi ancora da raggiungere. Nell'ultimo decennio c'è stata una crescita esponenziale della ricerca traslazionale nel campo della distrofia muscolare di Duchenne: sono oltre cinquanta i progetti di ricerca focalizzati su nuovi approcci terapeutici che, nel mondo, sono passati dagli studi preclinici a quelli clinici, e circa un terzo dei trial clinici sono in corso anche in Italia. Nelle giornate di sabato e domenica sono stati presentati oltre venti di questi studi clinici. Alcuni studi si trovano nelle prime fasi di sperimentazione, altri nelle fasi finali e più promettenti, e altri ancora addirittura in fase di post-autorizzazione all'immissione in commercio. Sono state illustrate le strategie più innovative e specifiche, che mirano a fornire ai pazienti la distrofina (la proteina la cui assenza o deficit è alla base dell'insorgenza della distrofia muscolare di Duchenne e Becker) o a correggere le mutazioni genetiche, ma anche le strategie più universali che puntano a combattere l'infiammazione e la degenerazione del tessuto muscolare che caratterizzano la DMD e la BMD e che coinvolgono anche i muscoli respiratori e il cuore. Tra le novità della Conferenza, in primissimo piano la sessione dedicata alla terapia genica, strategia che sta muovendo i suoi primi passi nel panorama della sperimentazione clinica per la Duchenne. L'approccio punta a risolvere il difetto che è alla base della patologia trasferendo nei pazienti la distrofina mancante. Negli ultimi mesi sono stati avviati, negli Stati Uniti, ben quattro diversi programmi di sviluppo clinico di terapia genica per la Duchenne, e due di questi sono stati illustrati in Conferenza. In particolare, è stata annunciata la somministrazione della terapia sperimentale ai due primi bambini al Nationwide Children's Hospital a Columbus, nell'Ohio. I due trattamenti sono stati effettuati il 4 gennaio e il 15 febbraio scorso dal team di Jerry Mendell, i due bambini stanno bene e sono sotto continuo monitoraggio. Per avere indicazioni sulla tollerabilità e l'efficacia della terapia ci vorrà ancora tempo. Si è parlato anche di editing genomico, la nuova frontiera dell'ingegneria genetica che mira a modificare e 'correggere' il DNA, che da qualche anno si trova al centro dell'attenzione della comunità scientifica, e dei pazienti, per le sue grandi potenzialità come futura strategia terapeutica per un largo spettro di patologie tra cui le malattie genetiche e la distrofia muscolare di Duchenne. Nel campo della DMD la ricerca è ancora in fase preclinica, anche se con gran fermento, e in Conferenza sono stati illustrati i risultati ottenuti a livello internazionale con CRISPR, le





potenzialità di quest'innovativa strategia, i suoi limiti e le sfide da affrontare nel prossimo futuro. La seconda novità è arrivata in chiusura di Conferenza, con un meeting satellite interamente dedicato alla distrofia muscolare di Becker, dalla gestione clinica alle sperimentazioni cliniche. La BMD è una 'variante' meno grave rispetto alla distrofia muscolare di Duchenne ma con un'ampia variabilità dei sintomi clinici. Questo aspetto, insieme alla bassa incidenza della patologia (circa 1 su 18mila), hanno fatto sì che le conoscenze scientifiche e cliniche sulla Becker siano limitate, così come il numero degli studi clinici dedicati. Il meeting è stato l'occasione per affrontare entrambi gli aspetti e illustrare la nuova sperimentazione clinica che coinvolge i pazienti affetti da questa patologia, avviata a fine 2017 all'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Il trial ha lo scopo di valutare il beneficio terapeutico di givinostat in circa 50 pazienti Becker adulti. Givinostat è un farmaco sperimentale prodotto da Italfarmaco e frutto di un iter di ricerca e sviluppo interamente 'made in Italy'. L'avvio dello studio clinico su pazienti Becker segue i buoni risultati ottenuti dalle sperimentazioni cliniche condotte in questi ultimi anni sui pazienti Duchenne, che hanno dimostrato che givinostat è in grado di ridurre l'infiammazione, la fibrosi e aumentare la componente muscolare nei muscoli scheletrici. Sul fronte Duchenne, givinostat è ormai approdato a un trial di Fase III su oltre 200 pazienti in circa 40 centri clinici nel mondo. A intervallare le sessioni dedicate alla ricerca di sabato e domenica si sono svolte tre tavole rotonde dedicate a tematiche trasversali legate alle diverse fasi della crescita del giovane paziente: sabato, i temi sono stati 'Il bambino e la famiglia incontrano la patologia' e 'Dall'infanzia all'adolescenza', mentre domenica, 'Progetto di vita' ha toccato temi legati alle esperienze di pazienti giovani e adulti. Questi momenti hanno visto la partecipazione anche di giovani e giovanissimi pazienti, che hanno potuto portare testimonianze variegatae relative non solo alla loro quotidianità, ma al loro approccio alla patologia, a sogni e progetti che portano avanti. Una ulteriore novità di questa edizione, molto apprezzata sia dal pubblico di pazienti, sia dai membri della comunità scientifica, è stata la Poster Session dedicata a giovani ricercatori e clinici che lavorano sul territorio italiano nell'ambito della DMD/BMD e che hanno potuto illustrare il proprio lavoro. Alla sessione è stato abbinato un concorso che ha premiato i migliori poster scientifici e la migliore divulgazione scientifica.



4 marzo 2018 - Rovigooggi.it

<http://www.rovigooggi.it/stampa/2018-03-04/una-festa-nel-segno-della-solidarieta/>

## Una festa nel segno della solidarietà

LINK: <http://www.rovigooggi.it/stampa/2018-03-04/una-festa-nel-segno-della-solidarieta/>

**ROVIGOOGGI.IT**  
CRONACHE QUOTIDIANE PER IMMAGINI

Una festa nel segno della solidarietà CICLISMO San Bellino (ROVIGO) Oltre 500 partecipanti alla prima tappa del Dys-Trophy Tour, secondo memorial Massimo Rossi È partito dal comune di San Bellino nella mattinata di domenica 4 marzo 2018 il Dys-Trophy Tour, un circuito di gare/cicloturistiche in Mountain Bike dislocate su tutto il territorio nazionale. Obiettivo del Tour, che attraverserà molte regioni italiane, è quello di sostenere attraverso **Parent Project** Onlus la ricerca e la lotta alla distrofia muscolare di Duchenne. San Bellino (Ro) - La prima tappa del Dys-Trophy Tour, per il terzo anno consecutivo, è avvenuta nel comune polesano di San Bellino che sta lavorando per abbattere le barriere architettoniche e che fin dal primo anno ha promosso l'evento iniziale con una giornata di sport e solidarietà non competitiva attraverso una manifestazione podistica e ciclistica aperta a tutti e per tutte le età. Questo approccio è stato vincente perché in tre anni si sono triplicati i partecipanti raggiungendo quest'anno oltre 500 iscritti alle gare, nonostante il clima avverso: un percorso su "area vasta" in bicicletta su strada, di circa 60km, attraverso nove comuni centro-polesani; un secondo percorso per gli amanti della mountain bike, di 35 km, su strade sterrate a San Bellino; un terzo percorso per gli amanti della camminata, pattini e del Nordic walking con tre itinerari su strada, rispettivamente di 6,10 e 20 km; quest'anno si è aggiunto un quarto percorso per gli amanti del duathlon di 20 km in bici e 6 di corsa. L'energico gruppo "Maistrachi per Davide" è il motore dell'iniziativa ed è il gruppo polesano che riporta il nome del bambino affetto da questa rara patologia di Duchenne, una distrofia muscolare altamente invalidante che colpisce 1 bambino maschio ogni 3500. Quello di quest'anno è stato il terzo Dys-Trophy tour italiano e da Roma hanno già richiesto di partire anche il prossimo anno dal piccolo comune polesano di San Bellino, sempre in occasione della giornata mondiale delle malattie rare. Il successo di questa manifestazione è legato al sentire comune che la solidarietà non ha confini ed è sempre più necessario passare dalle emozioni all'azione. Quest'anno altri campioni di solidarietà come For Kids project e Faedesfa Onlus si sono uniti al gruppo promotore partecipando alle gare con i loro associati e mettendo a disposizione le strutture sportive per l'evento. Questa manifestazione di San Bellino è il secondo memorial a Massimo Rossi, il giovane campione del mondo di motonautica sanbellinese prematuramente deceduto durante una gara e nella tensostruttura sportiva di San Bellino erano presenti foto e coppe delle sue numerosissime vittorie. Sono stati premiati i gruppi più numerosi e provenienti dalle località più lontane come dalle Marche, Emilia, Friuli Venezia Giulia e Lazio. Il gruppo più numeroso con ben 43 partecipanti è stato il Roller Club di Lendinara con i suoi giovani atleti. La foto Facebook più bella con l'hashtag Maistrachi è stato premiato il gruppo scout di Lendinara. Questo evento di sport e solidarietà è stato patrocinato e sostenuto da Duchenne **Parent project**, dalla Uisp provinciale con il suo motto "sport per tutti, nessuno escluso", dall'amministrazione comunale di San Bellino e dal gruppo infaticabile dei "Maistrachi per Davide", ma il successo della manifestazione è stato possibile grazie al lavoro congiunto dei gruppi e associazioni che hanno lavorato in modo sinergico tra loro: Aido, Avis, Anteas, Polisportiva, Coldiretti, Gruppo Donne e il nuovo gruppo di Volontari Civici di San Bellino, i volontari di FaeDesfa Onlus, il gruppo ciclistico di Castelguglielmo oltre al nucleo di volontariato dell'associazione nazionale carabinieri Polesine, il gruppo di protezione civile di Lendinara. A San Bellino domenica è stata una grande festa a cui istituzioni, erano presenti ben 5 sindaci e delegati, associazioni e volontari hanno dimostrato che si può lavorare insieme attorno ad un progetto, condiviso e concreto per il territorio, evidenziando un Polesine ricco di risorse e di persone entusiaste con grande attenzione alla solidarietà. 4





5 marzo 2018 - Superando.it

<http://www.superando.it/2018/03/05/con-la-duchenne-si-puo-convivere-senza-farla-prevalere/>

## Con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere

LINK: <http://www.superando.it/2018/03/05/con-la-duchenne-si-puo-convivere-senza-farla-prevalere/>



Home > Salute > Con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere Con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere «È stata una tre giorni dall'elevato valore scientifico, che ha messo a confronto i ricercatori tra loro e con le famiglie. Ma è stato anche un evento che ha offerto tanti stimoli e punti di riferimento per far capire alle famiglie che con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere». Così Luca Genovese, presidente di **Parent Project**, commenta, 'a cose fatte', la sedicesima Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, promossa dalla stessa **Parent Project**, Associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con queste patologie genetiche Un bimbo con distrofia di Duchenne insieme al padre Si è svolta a Roma - come anticipato a suo tempo anche dal nostro giornale - la sedicesima Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, promossa da **Parent Project**, l'Associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con queste rare patologie genetiche, dette anche distrofinopatie, in quanto causate appunto dalla mancanza o dalla scarsità della proteina distrofina. Si tratta di malattie ancora senza cura, nonostante siano in corso numerosi studi bene avviati e dai promettenti sviluppi. La forma di Duchenne colpisce 1 su 3.500 neonati maschi, è la più grave tra le distrofie muscolari e si manifesta in età pediatrica, causando una progressiva degenerazione dei muscoli. La forma di Becker ne costituisce una variante più lieve, il cui decorso varia però da paziente a paziente. Anche quest'anno l'importante appuntamento è stato improntato a una formula ormai consolidata, composta cioè da un bilanciato insieme di aggiornamenti medico-scientifici e di spazi dedicati, in modo più trasversale, alla sfera sociale ed alla vita quotidiana. Crescere, insieme: la forza della comunità Duchenne e Becker: sono state queste le parole che hanno accompagnato la Conferenza, veicolando molteplici significati. «È stata una tre giorni dall'elevato valore scientifico - sottolinea Luca Genovese, presidente di **Parent Project** -, che ha messo a confronto i ricercatori tra loro e con le famiglie. Ma è stato anche un evento che ha offerto tanti stimoli e punti di riferimento per far capire alle famiglie che con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere». Nel dettaglio del programma, i lavori si sono aperti con una serie di sessioni parallele dedicate a pazienti e famiglie, utili per affrontare specifiche tematiche connesse con la vita quotidiana e familiare: fisioterapia motoria e respiratoria, aspetti nutrizionali nella patologia, relazioni con i fratelli, donne portatrici, affettività e sessualità, leggi, burocrazia e diritti. Sul versante medico-scientifico, poi, si è fatto il punto della situazione, ricordando come nell'ultimo decennio vi sia stata una crescita esponenziale della ricerca traslazionale nel campo della distrofia di Duchenne, con più di cinquanta progetti di ricerca focalizzati su nuovi approcci terapeutici passati, nel mondo, dagli studi preclinici a quelli clinici. Circa un terzo delle sperimentazioni cliniche, inoltre, sono in corso anche in Italia. Venti di questi studi clinici sono stati presentati alla Conferenza di Roma. Alcuni di essi si trovano nelle prime fasi di sperimentazione, altri nelle fasi finali e più promettenti, altri ancora addirittura in fase di post-autorizzazione all'immissione in commercio. E ancora, sono state illustrate le strategie più innovative e specifiche che mirano a fornire ai pazienti la proteina distrofina o a correggere le mutazioni genetiche, ma anche le strategie più universali che puntano a combattere l'infiammazione e la degenerazione del tessuto muscolare, compresi i muscoli respiratori e il cuore, che caratterizzano la



distrofia di Duchenne e quella di Becker. Tra le principali novità, particolare attenzione ha suscitato la sessione dedicata alla terapia genica, strategia che sta muovendo i suoi primi passi nel panorama della sperimentazione clinica per la Duchenne. L'approccio punta a risolvere il difetto che è alla base della patologia, trasferendo nei pazienti la distrofina mancante. A tal proposito, negli ultimi mesi sono stati avviati negli Stati Uniti ben quattro diversi programmi di sviluppo clinico di terapia genica per la Duchenne, due dei quali illustrati durante la Conferenza di Roma. In particolare, è stata annunciata la somministrazione della terapia sperimentale ai due primi bambini al Nationwide Children's Hospital a Columbus nell'Ohio, trattamenti effettuati rispettivamente il 4 gennaio e il 15 febbraio scorsi, dal gruppo di lavoro di Jerry Mendell. I bimbi attualmente stanno bene e sono sotto continuo monitoraggio. Tuttavia, per avere indicazioni sulla tollerabilità e l'efficacia della terapia ci vorrà ancora tempo. Si è parlato anche di editing genomico, nuova frontiera dell'ingegneria genetica, che mira a modificare e 'correggere' il DNA e che da qualche anno si trova al centro dell'attenzione della comunità scientifica e dei pazienti, per le sue grandi potenzialità come futura strategia terapeutica per un largo spettro di patologie tra cui le malattie genetiche e la stessa distrofia di Duchenne. In quest'ultimo ambito ricerca è ancora in fase preclinica, anche se con grande fermento, e alla Conferenza sono stati illustrati i risultati ottenuti a livello internazionale con la famiglia di DNA denominata CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats), dando spazio alle potenzialità di questa innovativa strategia, ai suoi limiti e alle sfide da affrontare nel prossimo futuro. Una seconda importante novità è arrivata proprio in chiusura dell'incontro, con un meeting satellite interamente dedicato alla distrofia di Becker, dalla gestione clinica alle sperimentazioni cliniche. Come accennato inizialmente, la Becker è una variante meno grave rispetto alla Duchenne, ma con un'ampia variabilità dei sintomi clinici. Questo aspetto, insieme alla bassa incidenza della patologia, ha fatto sì che le conoscenze scientifiche e cliniche siano state finora relativamente limitate, così come il numero degli studi clinici dedicati. Il meeting è stato dunque l'occasione per affrontare entrambi gli aspetti e illustrare la nuova sperimentazione clinica che coinvolge i pazienti affetti da questa patologia, avviata qualche mese all'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, allo scopo di valutare il beneficio terapeutico del farmaco sperimentale Givinostat in circa cinquanta pazienti Becker adulti. Si tratta di una sostanza che è il frutto di un iter di ricerca e sviluppo interamente 'made in Italy' e lo studio clinico sulle persone con la distrofia di Becker segue i buoni risultati ottenuti dalle sperimentazioni cliniche condotte in questi ultimi anni sui persone con Duchenne, che hanno dimostrato come Givinostat sia in grado di ridurre l'infiammazione, la fibrosi ed aumentare la componente muscolare nei muscoli scheletrici. Sul fronte Duchenne, infatti, Givinostat è ormai approdato a una sperimentazione di fase 3 su oltre 200 pazienti in circa 40 Centri Clinici nel mondo. A intervallare le sessioni dedicate alla ricerca si sono svolte tre tavole rotonde dedicate a tematiche trasversali legate alle diverse fasi della crescita del giovane paziente. Il bambino e la famiglia incontrano la patologia, Dall'infanzia all'adolescenza e Progetto di vita: questi i temi toccati, durante incontri che hanno visto la partecipazione anche di giovani e giovanissimi, i quali hanno potuto portare testimonianze dirette, relative non solo alla loro quotidianità, ma anche al loro approccio alla patologia, ai sogni e ai progetti che portano avanti. E da ultimo, ma non ultimo, un'ulteriore novità, molto apprezzata sia dal pubblico dei pazienti e dei loro familiari, sia dai membri della comunità scientifica, è stata la Poster Session dedicata a giovani ricercatori e clinici che lavorano in Italia in ambito di distrofinopatie e che hanno potuto illustrare il proprio lavoro. Alla sessione è stato abbinato un concorso che ha premiato i migliori poster scientifici e la migliore divulgazione scientifica. (E.P. e S.B.) Per ulteriori informazioni e approfondimenti: Elena Poletti ([e.poletti@parentproject.it](mailto:e.poletti@parentproject.it)). 5 marzo 2018 Ultimo aggiornamento: 5 marzo 2018 19:06 © Riproduzione riservata





7 marzo 2018 - Online.news.it

<http://www.online-news.it/2018/03/07/distrofia-di-duchenne-studio-della-fondazione-santa-lucia-vince-un-grant-afm-telethon/#.WrTS5h3OUdU>

## **Distrofia di Duchenne. Studio della Fondazione Santa Lucia vince un grant AFM -Telethon**

LINK: <http://www.online-news.it/2018/03/07/distrofia-di-duchenne-studio-della-fondazione-santa-lucia-vince-un-grant-afm-telethon/>

mercoledì, marzo 7th, 2018 | categoria: sanità Lazio Distrofia di Duchenne. Studio della Fondazione Santa Lucia vince un grant AFM -Telethon Il progetto di Valentina Saccone, ricercatrice del Laboratorio di Epigenetica e Farmacologia Rigenerativa guidato dal Dr. Lorenzo Puri, promette risultati importanti sul fronte delle terapie ma anche su quello diagnostico e prognostico. Colpisce uno su circa 5.000 bambini maschi ed è causata dalle mutazioni genetiche su un gene che codifica per una proteina chiamata distrofina, responsabile di "tenere in piedi" tutto il sistema muscolare. La sua mancata produzione comporta un meccanismo degenerativo che porta alla perdita della struttura e della funzionalità muscolare fino al decesso, quasi sempre per complicazioni respiratorie. "Perché il diaframma è un muscolo bersaglio di questa patologia - spiega Valentina Saccone, laureata in chimica farmaceutica e dottore di ricerca in genetica medica, che in Fondazione Santa Lucia lavora sulle distrofie muscolari dal 2008 - e il suo cattivo funzionamento porta necessariamente alla difficoltà e poi all'impossibilità di respirare, alla fine di un percorso molto doloroso, che si conclude nella maggioranza dei casi nella terza decade di vita". A circa trent'anni, infatti, si arriva dopo la progressiva compromissione di diverse capacità: dalla possibilità di camminare, fin dalla tenera età, fino, in alcuni casi, a quella di parlare. Ma cosa accade, a livello cellulare, nell'organismo di un bambino affetto dalla Distrofia di Duchenne? "Succede che per bilanciare questa mancanza strutturale di distrofina, il muscolo inizia a compiere dei cicli di degenerazione e rigenerazione: quindi si contrae più di quanto accade in una persona sana e tende a rigenerare e come se ci fosse ogni volta un danno e per sua natura lo auto-riparasse. Ma durante la progressione della malattia le cellule staminali che lo compongono perdono la loro capacità di rigenerare. Subentrano cellule che abitano l'interstizio muscolare e invece di 'costruire muscolo' producono tessuto adiposo e fibrotico che creano un ostacolo alla contrazione e al funzionamento normale". I sintomi emergono con chiarezza dai tre anni di età, anche se la diagnosi non arriva quasi mai oltre i due anni di vita, quando nei bambini si cominciano ad osservare difficoltà motorie. La presenza della malattia, che si sviluppa di fatto come una paralisi graduale, viene accertata attraverso esami su campioni di sangue e di tessuto muscolare, test neuromotori e approfondimenti genetici che possono durare anche un anno. E ad oggi, non esiste una cura "ma diverse strategie terapeutiche - chiarisce Saccone - in cui gli unici farmaci impiegati sono gli steroidi che perseguono un'azione anti-infiammatoria, ma non promuovono la rigenerazione cellulare, né contrastano processi dannosi come la fibrosi e l'accumulo di tessuto adiposo". Proprio su questi meccanismi, invece, si concentrano gli studi della Dr.ssa Saccone, e in particolare sulle strategie farmacologiche orientate a sostenere la rigenerazione dei muscoli e a ridurre i danni che essi subiscono "agendo sui meccanismi alla base della patologia e stimolando le popolazioni di cellule che li abitano", ci spiega. La classe di farmaci che viene utilizzata con questo intento è quella degli inibitori dell'istone deacetilasi (HDAC), composti che agiscono su degli specifici enzimi, bloccandoli e rendendo possibile l'attivazione di geni utili allo sviluppo e alla contrazione dei muscoli. Gli studi pre-clinici condotti in Fondazione Santa Lucia in questi anni hanno mostrato che il trattamento con gli inibitori di HDAC nella fase iniziale della malattia dava origine a una risposta positiva segnalata da alcuni indici del processo di "costruzione di muscolo": aumento dell'area delle fibre che compongono il muscolo e nuove fibre che si formano. Contemporaneamente, si è osservata la riduzione dei processi degenerativi. "Queste ricerche hanno permesso di passare a studi clinici di fase 2 - continua Saccone - anche grazie alla collaborazione di **Parent Project** Onlus, l'Associazione internazionale che oltre a raccogliere finanziamenti per gli studi sulla Duchenne, supporta la ricerca promuovendo la rete tra famiglie e gli scienziati al lavoro su questa malattia". I risultati di questa fase sono promettenti: "Sui bambini affetti da Distrofia di Duchenne in terapia con questo farmaco si stanno





verificando risultati positivi: camminano più a lungo e meglio di quanto non farebbero con il solo trattamento a base di steroidi. Significa migliorare la qualità e allungare la durata della loro vita". Da qui iniziano le novità che hanno portato la Dr.ssa Saccone al successo nell'applicazione al bando Giovani Ricercatori del Ministero della Salute e al Research Grant della rete Telethon francese. "Partendo dai risultati pre-clinici e clinici che ho raccontato abbiamo iniziato a porci qualche domanda in più: se l'inibitore di HDAC mostra un'azione positiva negli stadi iniziali della malattia, cosa succede quando questa progredisce? E dove agisce, precisamente, questo farmaco?". Prosegue Saccone: "In alcuni studi pubblicati insieme ai colleghi del Laboratorio di Epigenetica e Farmacologia Rigenerativa diretto dal Dottor Puri, avevamo identificato una delle popolazioni che abitano il muscolo ma che non sono le cellule staminali muscolari, ma cellule chiamate 'Progenitori Fibro-Adipogenici': la loro natura è di formare tessuto fibrotico-adiposo. Abbiamo visto che agendo con gli inibitori di HDAC, queste cellule FAP (Fibro-Adipogenic Progenitors) davano dei messaggi positivi in termini di rigenerazione alle cellule staminali del muscolo. In particolare le aiutavano a 'fondere' meglio, e cioè a dare vita alle fibre che costituiscono il muscolo stesso, che è esattamente il processo che nel paziente distrofico è progressivamente compromesso". Qual è allora il 'messaggio positivo' che le FAP trasmettono alle cellule staminali muscolari se esposte al trattamento con gli inibitori di HDAC? È proprio questo il cuore del progetto della Dr.ssa Saccone: "Ponendo a contatto le cellule staminali muscolari rispettivamente con le FAP trattate con inibitori di HDAC e con quelle non trattate, abbiamo verificato che nel primo caso le cellule staminali producevano più 'tubi', cioè fibre muscolari. Allora ho analizzato il terreno in cui le cellule sono cresciute e verificato che le FAP producono piccolissime molecole, definite nanovesicole o esosomi, che rappresentano il veicolo di questo messaggio benefico tra le FAP e le cellule satellite. Ho isolato questo terreno di coltura e così impostato l'obiettivo del mio progetto: sapere cosa c'è in queste nanovesicole, e che cosa accade all'interno di esse per capire gli effetti in caso di risposta ai trattamenti con inibitori di HDAC, ma anche in caso di mancata risposta, nelle fasi più avanzate della patologia dove la terapia farmacologica sembra non rispondere". Il risultato atteso? Verificare la presenza di fattori pro-miogenici, cioè a favore della rigenerazione muscolare, nelle nanovesicole di FAP responsive al trattamento con inibitori di HDAC e, al contrario, l'esistenza di un'informazione 'cattiva' in quelle che non reagiscono al farmaco, portatrice di infiammazione, fibrosi e adipogenesi. "Identificare questi mediatori di informazioni tra FAP e cellule muscolari staminali ci può consentire di utilizzarle a scopo terapeutico, prognostico e diagnostico - spiega la ricercatrice - perché queste nanovesicole possono essere manipolate: sapendo cosa c'è dentro, è possibile modificarle e attraverso questa azione arrivare a trovare terapie destinate direttamente ai muscoli interessati dalla patologia". Significa che attraverso terapie locali si potrebbe, per esempio, preservare la capacità di utilizzare arti come le mani nei pazienti affetti. C'è di più: "A livello prognostico e diagnostico queste molecole potrebbero essere usate come biomarcatori: con esami meno invasivi della biopsia, potrebbero cioè consentire di capire lo stato e lo sviluppo della malattia e quindi anche stratificare pazienti per farli entrare in trial clinici più adatti alla loro condizione", conclude Valentina Saccone. Le sue parole sono cariche dell'entusiasmo e dell'impegno che hanno accompagnato questo caparbio e ambizioso lavoro di ricerca, i cui possibili risultati rappresentano una speranza concreta per i bambini con Distrofia di Duchenne e le loro famiglie. La ricerca biomedica su questa patologia è da anni campo di attività del Laboratorio di Epigenetica e Farmacologia Rigenerativa della Linea di Ricerca "Neuroscienze Sperimentali" della Fondazione Santa Lucia IRCCS. (martedì, 6 marzo 2018)



14 marzo 2018 - NovaraToday.it

<http://www.novaratoday.it/eventi/4-mini-trail-della-valcabbia-elena-colombo-4952548.html>

## Meina: 4° mini trail della Valcabbia

LINK: <http://www.novaratoday.it/eventi/4-mini-trail-della-valcabbia-elena-colombo-4952548.html>



Meina: 4° mini trail della Valcabbia Dove Piazza Rodolfo Carabelli Meina Quando Dal 02/04/2018 al 02/04/2018 10.00 Prezzo Offerta libera Altre Informazioni Sito web facebook.com elena 14 marzo 2018 10:30 Evento organizzato dalla proloco di Meina a favore dell'associazione **Parent Project** (associazione genitori bambini e ragazzi affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker). Iscrizione ad offerta libera. Premi offerti da attività e negozi del paese. Pensierino per tutti i bambini partecipanti. Giro lungo 9 Km - Giro corto 3,8 Km. Partenza e arrivo dalla piazza del Comune con giro panoramico. Possibilità di pranzare in loco. In caso di maltempo l'evento verrà rimandato a domenica 15 aprile. Per info contattare : Elena Colombo 333.6778185. Attendere un istante: stiamo caricando la mappa del posto... Caricamento in corso... Auto A piedi Bici