



*Incontro promosso dall'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica, Area di Neuroscienze del Policlinico Gemelli e Associazione FSHD Italia Onlus*



Roma, 18 giugno 2016 – Il punto sulla Facio-Scapulo-Humeral Dystrophy (FSHD), la distrofia muscolare facio-scapolo-omerale, una tra le più diffuse e gravi malattie rare che colpiscono i muscoli con un'incidenza di un caso ogni 15 mila persone, sarà fatto sabato 18 (ore 8.30-19.00) e domenica 19 giugno (ore 8.30-13.30), presso il Centro Congressi Europa dell'Università Cattolica (Sala Italia, Largo Francesco Vito 1 - Roma) in occasione della Terza Giornata Nazionale d'Incontro dell'Associazione FSHD Italia Onlus.

La Giornata d'incontro, rivolta ai pazienti e alle famiglie con FSHD, è organizzata in collaborazione con l'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica e con l'Area di Neuroscienze del Policlinico Gemelli in continuità con la precedente edizione e sarà dedicata alla presentazione delle informazioni e agli aggiornamenti sulla ricerca scientifica e i suoi progressi per contrastare la distrofia facio-scapolo-omerale, una forma di miopatia ereditaria, caratterizzata da una grande variabilità del quadro clinico e della progressione dei sintomi che procurano una degenerazione muscolare invalidante.

I temi riguardanti la FSHD saranno dibattuti nella Tavola rotonda, coordinata dall'on. Paola Binetti, "Malattie rare: come rispondere ai diritti e alle necessità delle famiglie, la ricerca come metodo per la definizione dei gold standard assistenziali", (sabato 18 giugno, alle ore 9.00), cui prederanno parte Giovanni Leonardi, direttore generale della ricerca e dell'innovazione in sanità del Ministero della Salute, Domenico Taruscio, direttore del Centro Nazionale Malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, Antonio Pelagatti, presidente Consulta Disabilità e Salute Mentale VIII Circoscrizione di Roma.

In occasione del convegno verranno presentate le novità relative alla ricerca con l'intervento di numerosi esperti del settore, coordinati dal prof. Enzo Ricci, docente di Neurologia all'Università Cattolica, Area di Neuroscienze del Policlinico Gemelli di Roma e responsabile scientifico dell'Associazione FSHD Italia Onlus, che parlerà su: "Il modello clinico di FSHD".

All'approfondimento delle problematiche legate alla FSHD, durante le due giornate, sono previsti

interventi di relatori scientifici nazionali e internazionali su argomenti quali: sperimentazioni cliniche, la diagnosi genetica, prenatale e la possibilità di diagnosi pre-impianto, l'ipometilazione del locus genetico D4Z4 come causa della malattia, i meccanismi del danno muscolare, come definire la storia naturale della FSHD e i problemi ad essa associati, l'importanza di individuare parametri per la valutazione di efficacia di possibili interventi terapeutici, il ruolo della RM muscolare, prospettive e programmi di ricerca prioritari.

Aprirà i lavori del meeting il prof. Paolo Maria Rossini, ordinario di Neurologia all'Università Cattolica e Direttore dell'Area Neuroscienze del Policlinico A. Gemelli.

Tra i relatori presenti nelle due giornate dedicate alla FSHD si segnalano: Liliana Ianulardo, presidente dell'Associazione FSHD Italia ONLUS, Eugenio Mercuri e Mario Sabatelli, rispettivamente direttore scientifico del Centro NEMO e direttore del reparto NEMO adulti del Policlinico Gemelli, Gabriele Siciliano, presidente dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), George Padberg, Dipartimento di Neurologia, Radboud University Medical Center, Netherlands, Belayew Alexandra, Laboratorio di Biologia Molecolare, Research Institute for Health Sciences and Technology, Belgio, Emiliano Giardina, Istituto di Genetica Medica Università di Tor Vergata, Roma, responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare della UILDM Lazio, Giancarlo Deidda, Primo Ricercatore Istituto di Biologia Cellulare e Neurobiologia, CNR Roma.

*fonte: ufficio stampa*