



Messina, 16 maggio 2019 - La Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Messina è tra i tre beneficiari del fondo di ricerca innovativa, per un'importo complessivo di 545.000 dollari, del programma PRIORITY, lanciato dalla PTC Therapeutics. Il fondo contribuirà al supporto della ricerca clinica tesa a migliorare la diagnosi e lo screening della distrofia muscolare di Duchenne.

La struttura dell'Ateneo peloritano è stata premiata per lo studio pilota in Sicilia di screening neonatale a due livelli per la distrofia di Duchenne, attraverso il test della CK (bambini di età compresa tra 6 e 42 mesi), seguito dal test del gene della distrofina.

Sulla distrofia muscolare di Duchenne, malattia rara che colpisce circa 1 su 3.600-6.000 neonati maschi, infatti, grava ancora un ritardo relativo alla diagnosi, malgrado i miglioramenti delle cure cliniche (ottenuti nel corso degli ultimi 20 anni). L'età media di diagnosi si attesta intorno ai 4-4 anni e mezzo) e in molti bambini la malattia viene diagnosticata molto più tardi, quando i benefici degli interventi per ritardare la perdita della deambulazione e allungare la qualità della vita non sono altrettanto ottimali. Inoltre, la distrofia di Duchenne impatta in maniera rilevante sulla qualità della vita familiare, nonché sui costi sostenuti dal sistema sanitario locale.

Le altre proposte che beneficeranno del programma PRIORITY sono: il progetto baltico/scandinavo di screening della CK sierica per i bambini che presentano sintomi precoci di distrofia di Duchenne (del Karolinska Institutet, Svezia); il percorso di formazione sulla distrofia di Duchenne e di monitoraggio precoce dei ritardi neuromuscolari, attraverso l'utilizzo di un sistema di gestione tramite computer già utilizzato dai pediatri membri del Pediatric Epidemiology and Research Network REPER per comunicare con i genitori (della Società italiana dei medici pediatrici – SIMPE).

Il programma ha ricevuto proposte da dieci Paesi in totale.