

Le distrofie muscolari

Le distrofie muscolari – la più frequente e grave delle quali è la distrofia muscolare di Duchenne – sono malattie degenerative dei muscoli, determinate da difetti genetici. In particolare, la distrofia di Duchenne è una malattia recessiva legata al cromosoma X e colpisce, a parte rarissime eccezioni, solo persone di sesso maschile. Essa viene trasmessa ai figli da madri portatrici sane, con un rischio statistico del 50%. La figlia femmina di portatrice sana non potrà dunque ammalarsi, ma avrà il 50% di probabilità d'essere portatrice sana a sua volta. Va tuttavia sottolineato che, nel 30% dei casi, la distrofia muscolare non è trasmessa dalla madre, ma dipende da una *nuova mutazione*.

I primi sintomi della malattia compaiono verso i 3-5 anni e portano a una progressiva incapacità di camminare. La malattia si propaga poi agli arti superiori e al tronco, con una curvatura anomala della spina dorsale. Il deficit di forza muscolare coinvolge successivamente i muscoli respiratori e il cuore.

Non è attualmente disponibile una cura definitiva e tuttavia, nei tempi più recenti, vi sono stati grandi progressi nell'affrontare le complicazioni derivanti dalla malattia, soprattutto in ambito respiratorio e cardiologico.

UILDM: Chi Siamo

UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, nasce nel 1961 con l'obiettivo di combattere la distrofia muscolare nelle sue diverse forme e le patologie neuromuscolari e favorire l'integrazione sociale delle persone che ne sono affette. Per questo, l'UILDM è impegnata su un duplice fronte: quello della *ricerca scientifica* e dell'*informazione sanitaria*, per allargare gli orizzonti della prevenzione e trovare una cura efficace, e quello dell'integrazione sociale delle persone disabili, attraverso un lavoro di abbattimento

delle barriere, siano esse architettoniche, culturali, psicologiche o sociali. UILDM opera in modo capillare su tutto il territorio nazionale, attraverso 9 Comitati Regionali e 73 Sezioni Provinciali, che svolgono assistenza medico-sanitaria e riabilitativa.

UILDM: la ricerca scientifica

La ricerca scientifica è uno dei più importanti obiettivi dell'UILDM, la sperimentazione scientifica, infatti, è l'unico mezzo che può consentire di trovare una cura definitiva per queste gravi malattie. Attualmente la sperimentazione è impegnata su tre aspetti: la *terapia genica* per correggere i geni difettosi responsabili delle malattie, l'uso di *cellule staminali* per generare nuove fibre muscolari e cercare di comprendere il meccanismo conseguente ai difetti genetici delle malattie, per poter intervenire con *farmaci adeguati*.

La ricerca scientifica in campo genetico ha ricevuto un notevole impulso grazie a **Telethon**, la maratona televisiva finalizzata alla raccolta fondi per progetti scientifici, che UILDM volle venisse introdotta anche in Italia nel 1990. Dal 2001, poi, con i fondi raccolti dalle Sezioni UILDM, durante l'evento televisivo, sono stati finanziati anche progetti di ricerca prevalentemente finalizzati al miglioramento della qualità di vita dei pazienti. In particolare progetti clinici di prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuro-muscolari.

UILDM: prevenzione, informazione e legislazione

La *prevenzione* diviene importante per identificare i rischi genetici di trasmissione della malattia ai figli dei portatori sani e per migliorare la qualità di vita dei malati, limitando l'insorgenza di complicazioni,

come la scoliosi, la difficoltà respiratoria e le retrazioni, conseguenti alla progressiva immobilità. L'*informazione* viene portata avanti dall'UILDM attraverso la pubblicazione di "DM" (20.000 copie), una tra le più autorevoli riviste del settore, e una vera e propria *biblioteca*, in cui le persone disabili, i loro familiari e gli operatori del settore possono trovare notizie su diversi aspetti della malattia: medico- scientifici, culturali, sociali e altro.

L'UILDM ha anche istituito un *Centro per la Documentazione Legislativa*, per offrire consulenza alle persone disabili, ai loro familiari e agli operatori del settore pubblico. Il Centro, per garantire la divulgazione legislativa, ha creato il sito www.handylex.org.

UILDM Sezione di Catania: obiettivi

L'UILDM Sezione di Catania opera nel proprio territorio provinciale, cercando di determinarne un effettivo miglioramento della qualità di vita dei distrofici e delle loro famiglie.

Tra gli obiettivi:

- promuovere l'informazione sulla Distrofia Muscolare e le altre patologie neuro-muscolari a livello di opinione pubblica, enti istituzionali ed operatori socio-sanitari;
- promuovere l'autonomia e la vita indipendente dei distrofici, attraverso progetti di assistenza personale autogestita;
- promuovere l'integrazione sociale e le vacanze accessibili;
- promuovere il volontariato in ogni sua forma attraverso corsi di formazione specifici e progetti di servizio civile;
- promuovere la formazione di personale medico e paramedico presso Centri altamente specializzati e organizzazioni di congressi per favorire lo scambio di conoscenza;
- realizzare un Centro Clinico e di Ricerca al Sud per la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e la cura

della Distrofia Muscolare e delle altre malattie neuro-muscolari che abbia un approccio globale con i pazienti.

**Un progetto ambizioso:
Ambulatorio malattie neuro-muscolari**

L'UILDM Sezione di Catania ha attivato, in collaborazione con il Policlinico di Catania, un ambulatorio per la gestione e il monitoraggio delle complicanze che insorgono nei pazienti affetti da distrofia muscolare e da altre malattie neuro-muscolari.

L'ambulatorio "patologie neuro-muscolari" è unico nel suo genere, in quanto adotta un approccio polispecialistico, che si rivela indispensabile nel trattamento di queste malattie. Il Policlinico metterà a disposizione i locali, le competenze professionali e il supporto tecnico-strumentale, invece, la sezione si avvarrà della collaborazione dei propri medici di riferimento e fornirà il personale di segreteria. Inoltre, sarà attivo uno sportello informativo sulle buone prassi da seguire.

L'ambulatorio erogherà, in regime di convenzione con il Sistema Sanitario Nazionale (SSN), le seguenti prestazioni mediche: consulenza neurologica, pneumologica, cardiologica, medicina riabilitativa e gastroenterologica.

Inoltre, sarà attivo un servizio continuo di supporto psicologico rivolto sia ai pazienti che ai loro familiari.

L'ambulatorio si trova in via S.Sofia 78, edificio 1, piano 0 e sarà aperto da lunedì a venerdì, dalle ore 9.30 alle ore 12.30.

Per qualsiasi informazione o per prenotazione:

095/3782241 - 095/3782242.



**Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare
Sezione di Catania**

Sostienici con il tuo contributo

UILDM Sezione di Catania
Via E. Bellia, 340 - 95047 - Paternò (CT)
☎ 095/852008 - Fax 095/850210
✉ uildm.catania@tiscali.it
www.uildmct.it

SanPaolo IMI Filiale di Paternò
IBAN: IT73Q0306984111100000000408
C.F. e P.IVA 04205300876

Sede Nazionale
Via Vergerio, 19 - 35126 - Padova
☎ 049/8021001 Fax 049/757033
✉ direzionenazionale@uildm.it
www.uildm.org

C/C Postale n. 68595743
C.F. 80007580287
P. IVA 00750830283

Agevolazioni fiscali

E' possibile dedurre dal proprio reddito le donazioni a favore di UILDM, per un importo non superiore al 10% del reddito complessivo dichiarato e comunque nella misura massima di 70.000,00 euro annui (art. 14 comma 1 del Decreto Legge 35/05 convertito in legge n. 80 del 14/05/2005). Oppure, è possibile optare per la vecchia normativa che prevede la detraibilità dal reddito personale fino a un massimo di € 2.065,83 e la deducibilità per le imprese per importi fino al 2% del reddito d'impresa.



**Unione Italiana Lotta alla
Distrofia Muscolare
Sezione di Catania**

**La speranza
sta diventando certezza:
lottiamo insieme per
sconfiggere la
Distrofia Muscolare
e le altre
malattie neuro-muscolari**