

## COMUNICATO STAMPA

L'iniziativa viene presentata oggi a Roma alla presenza di specialisti e pazienti

### **DISTROFIA DI DUCHENNE: TROPPE DIAGNOSI ARRIVANO IN RITARDO**

**AL VIA *PETER PaN*, IL PRIMO PROGETTO NAZIONALE FIMP SU UNA MALATTIA RARA**

*L'obiettivo è migliorare la preparazione del pediatra di famiglia e favorire il riconoscimento precoce della patologia neuromuscolare (colpisce ogni anno 50 bambini). Sarà redatto un Position Paper e materiale informativo per i genitori. Il dott. Paolo Biasci: "E' un progetto etico-scientifico a cui teniamo molto"*

Roma, 17 ottobre 2018 – Determina la progressiva perdita delle capacità di muoversi autonomamente di un bambino e riduce drammaticamente l'aspettativa di vita (attualmente è di circa 30 anni). E' la distrofia di Duchenne, una patologia rara d'origine genetica molto grave che colpisce oltre 2.000 giovanissimi italiani (i nuovi casi sono circa 50 ogni anno). Per contenere la malattia risulta fondamentale la diagnosi precoce ma attualmente la maggioranza dei casi viene individuato troppo tardi: anche dopo 6 anni dalla comparsa dei primi sintomi. Diventa quindi fondamentale aumentare il livello di conoscenze del pediatra di famiglia, il primo specialista che deve assistere i pazienti. Per questo la Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) lancia il primo progetto nazionale per la medicina del territorio dedicato ad una patologia rara. Si chiama ***PETER PaN*** (**PE**dialtria **TE**rritoriale e **R**iconoscimento **P**recoce **Malattie Neuromuscolari**), è realizzato grazie al supporto non condizionante di PTC Therapeutics e viene presentato oggi in una conferenza stampa a Roma alla presenza di rappresentanti di medici specialisti e pazienti. Si articola attraverso la realizzazione di attività formative specifiche, come corsi e seminari, per i pediatri. L'obiettivo è coinvolgere oltre 5.000 pediatri di famiglia che lavorano su tutto il territorio nazionale. Verrà, inoltre, realizzato un Position Paper ufficiale della FIMP sulle malattie neuro-muscolari che conterrà raccomandazioni utili per la pratica clinica e sarà accompagnato a materiale informativo di supporto che il medico potrà utilizzare con i genitori o gli altri caregivers del giovane paziente. "Il pediatra di famiglia deve ricominciare a porre la giusta attenzione al problema delle malattie neuro muscolari - afferma il dott. **Paolo Biasci**, Presidente Nazionale FIMP -. Rientrano, infatti, in quel processo di osservazione e monitoraggio del neuro sviluppo che sta diventando una parte sempre più importante della nostra professione. La malattia di Duchenne è abbastanza rara (3-4 casi ogni 100.000 abitanti) ma nel loro complesso i problemi neuro-muscolari interessano oltre 20.000 bambini residenti nel nostro Paese. E il loro numero risulta in crescita. E' dunque arrivato il momento di recuperare una cultura più accurata verso patologie forse troppo sottovalutate".

"Oggi grazie alla ricerca medico scientifica iniziano ad essere disponibili nuove terapie specifiche - aggiunge il dott. **Mattia Doria**, Segretario Nazionale delle Attività scientifiche ed etiche della FIMP -. I dati a disposizione dimostrano che queste possono migliorare la traiettoria evolutiva della malattia riducendo l'impatto sulla qualità della vita dei giovani pazienti e ritardando l'esito fatale. Tutto ciò a patto che tali terapie vengano iniziate quanto prima possibile, ovvero prima che il danno muscolare sia troppo avanzato. Noi pediatri di famiglia, quindi, ci sentiamo chiamati a migliorare ancora le nostre competenze nel riconoscimento precoce delle malattie neuro-muscolari. A differenza di altre patologie rare il riconoscimento non è troppo difficile. Con il progetto ***PETER PaN*** vogliamo sensibilizzare i pediatri di famiglia a prestare la giusta attenzione ad alcune

condizioni e caratteristiche motorie, anche del bambino molto piccolo, che potrebbero rappresentare un segnale di allarme. Nelle prossime settimane gireremo l'Italia per spiegare ai colleghi a non sottovalutare queste "bandiere rosse".

Le patologie rare sono oltre 7.000 diversi disturbi e nella grande maggioranza dei casi hanno un'origine genetica. Colpiscono in totale oltre due milioni di italiani e il 70% dei pazienti sono bambini e adolescenti. "Sono malattie estremamente complesse e in Italia esistono centri di riferimento che sono all'avanguardia nel mondo - prosegue il prof. **Carlo Minetti**, Presidente Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia ed esperto di distrofie muscolari dell'Università di Genova -. L'individuazione di queste patologie è però, da sempre, un compito del pediatra di famiglia. Nel caso specifico della distrofia di Duchenne se riusciamo ad anticipare le diagnosi e quindi anche la presa in carico del paziente possiamo ottenere esiti positivi, rallentando l'evoluzione della malattia per dei bimbi che sono destinati, prima o poi, a muoversi su una sedia a rotelle".

"Mio figlio da 28 anni è affetto da distrofia di Duchenne - sottolinea **Filippo Buccella**, fondatore dell'associazione di pazienti Parent Project ONLUS -. Come genitore conosco quindi molto bene le complessità e le difficoltà che determina nella vita di tutti i giorni questa patologia neuromuscolare. Siamo lieti che i pediatri di famiglia italiani siano scesi in campo con questo importante progetto educativo. Auspichiamo che questa iniziativa possa far accendere i riflettori su un grave problema di salute di cui si parla ancora troppo poco".

**"PETER PaN** un progetto etico oltre che scientifico a cui noi della FIMP teniamo particolarmente - prosegue il Presidente **Biasci** -. Le distrofie muscolari, infatti, impattano fortemente sia sulla vita del singolo malato che sul resto della sua famiglia. Come Società Scientifica siamo convinti che per salvaguardare la salute di bambini e adolescenti alla prese con malattie molto gravi e complesse sia necessario un lavoro di squadra. Proprio per questo ringraziamo la PTC Therapeutics per aver reso possibile questa importante iniziativa che per la prima volta verrà condotta in tutta la Penisola". "È interessante constatare -conclude il dott. **Biasci**- come ci siano aziende che dimostrano un impegno solido e socialmente responsabile nel cambiare il paradigma "Terapia uguale Farmaco" in "Terapia uguale presa in carico del paziente". La scelta di sostenere il nostro, il progetto della FIMP, va in questa direzione. Dare un'opportunità di diagnosi precoce a tutti i bambini affetti da Malattie Neuromuscolari vuol dire garantire una presa in carico rapida, e quindi far guadagnare tempo di vita, indipendentemente dalla terapia farmacologica".

**Intermedia**  
**Ufficio Stampa FIMP**  
**intermedia@intermedianews.it**  
**Tel. 030-226105; 3487637832**