

# Il nuovo Registro italiano delle **distrofie miotoniche**

Consigliare i malati consentirà di curarli meglio e di condurre studi

## Quanti i casi

Si stima siano circa 10 mila nel nostro Paese le persone con queste patologie genetiche neuromuscolari

**N**on riuscire a girare la chiave del portone di casa o a togliere il tappo dalla bottiglia, avere sonnolenza anche durante il giorno, fare fatica a mantenere l'equilibrio, oppure camminare come un "soldatino".

Per chi soffre di distrofia miotonica, malattia rara neuromuscolare di origine genetica, anche i gesti più semplici diventano complicati, per colpa di muscoli rigidi, indeboliti o che, dopo una contrazione, non riescono a rilassarsi per tornare allo stato iniziale (miotonia). E per di più, si è costretti a convivere con la paura di complicazioni gravi, quali problemi cardiaci o respiratori.

«La distrofia miotonica non è solo una malattia dei muscoli, ma può causare danni a occhi, al sistema nervoso centrale, a quello cardiovascolare, a quello endocrino, provocando, per esempio, alterazioni del ritmo cardiaco, o difficoltà a respirare, parlare, deglutire, disturbi cognitivi, cataratta precoce — spiega Giovanni Meola, direttore del Centro neuromuscolare dell'Ircss-Policlinico San Donato di Milano e presidente della Fondazione malattie miotoniche —. Anche se questa malattia ereditaria complessa è ancora poco conosciuta, si stima che siano almeno 10 mila gli italiani che ne soffrono, soprattutto di distrofia miotonica di tipo 1, detta anche Malattia di Steinert». L'altra distrofia miotonica, di tipo 2, identificata circa 20 anni fa, è meno frequente e di solito esordisce in età adulta in forma

meno severa. Esistono, poi, le miotonie non distrofiche e le paralisi periodiche (canalopatie del sodio, del calcio e del cloro). «Età di insorgenza della distrofia miotonica, organi interessati, gravità dei sintomi variano da persona a persona, anche nella stessa famiglia» sottolinea Meola.

Nel nostro Paese è stato istituito di recente il "Registro italiano per le distrofie miotoniche", nell'ambito di un progetto nazionale finanziato dal Ministero della Salute. «Il Registro, che già ha coinvolto

18 Centri clinici di riferimento (vedi mappa), serve innanzitutto a raccogliere informazioni dettagliate sulle caratteristiche genetiche dei malati, sull'esordio della malattia e il suo decorso, sulla familiarità, ma anche sulla qualità della loro vita — spiega Meola, responsabile scientifico del progetto —. Soprattutto agli esordi della malattia, chi ne è colpito tende a minimizzare, a negare i sintomi ed evita di rivolgersi ai medici: non è raro che in una donna la diagnosi di Malattia di Steinert avvenga solo al momento della nascita del figlio che soffre di una forma congenita di Dmi. Da qui la necessità di informare sulla malattia e sulle possibilità cliniche e di ricerca in Italia e all'estero».

Con il Registro, da un lato saranno facilitate le attività di studio e cura perché ricercatori e clinici avranno una coorte di pazienti italiani da coinvolgere in studi su larga scala; dall'altro, i malati potranno non solo accedere a sperimentazioni di

nuove terapie ma anche sottoporsi a visite e accertamenti per la presa in carico della malattia in tutti i suoi aspetti.

«Contiamo di reclutare entro fine anno almeno un migliaio di pazienti nei diversi Centri — dice Meola —. Chi è interessato può compilare una scheda disponibile sul sito internet dedicato, poi un'altra scheda sarà redatta dai medici del Centro cui afferisce il paziente».

**Maria Giovanna Faiella**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## La mappa

Il Registro per le distrofie miotoniche di tipo 1 e 2 raccoglie dati genetici, clinici, sulla qualità di vita dei malati, per ricerca, assistenza, partecipazione a studi. Ecco i Centri di riferimento che vi aderiscono

