

## Comunicato stampa L'ASSOCIAZIONE ACMT-RETE A FAVORE DELLA RICERCA

### UNO STUDIO ED UN QUESTIONARIO PER I PAZIENTI CHARCOT MARIE TOOTH Molti i soggetti coinvolti : Istituto Besta, ACMT-Rete, INC, Registro, centri clinici

E' iniziato, in collaborazione con ACMT-Rete (<https://www.acmt-rete.it/associazione>), uno studio che prevede la richiesta di compilazione online in forma anonima di un questionario per soggetti affetti dalla malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT). Con il termine di CMT si indica un gruppo di neuropatie periferiche ereditarie, caratterizzate da atrofia e debolezza muscolare distale degli arti, riduzione delle sensibilità, deformazioni scheletriche dei piedi.

“Nella prima parte del questionario e dello studio siamo noi a fornire informazioni sull’impatto atteso del Covid-19 in pazienti con questa malattia che poi così rara non è,” **spiega il dott. Davide Pareyson, Direttore della U.O.C. Neurologia X – Malattie neurodegenerative e neurometaboliche rare della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo BESTA**, “nella seconda parte chiediamo a chi è affetto da CMT e ha contratto il Covid-19 di rispondere ad un breve questionario. L'idea parte dal Consorzio Internazionale sulle Neuropatie Ereditarie (INC) di cui facciamo parte (un questionario analogo in inglese da oggi è sul sito del Contact Registry dell'INC). In collaborazione con ACMT-Rete abbiamo adattato, esteso e tradotto il questionario. La collaborazione include anche la Rete clinica dei 9 centri CMT che aderiscono al Registro Nazionale CMT; questo fa parte del 'Registro delle Malattie Neuromuscolari' nato dalla collaborazione tra le Associazioni di pazienti (per la CMT è ACMT-Rete), Telethon e i Centri Clinici di riferimento delle società scientifiche per le malattie del nervo periferico (ASNP) e del muscolo (AIM). Complessivamente, il Registro CMT include informazioni su quasi 1000 individui con CMT. Tali informazioni sono conservate e trattate in conformità con le direttive italiane ed europee in materia”.

La malattia di Charcot-Marie-Tooth è la malattia neuromuscolare ereditaria più diffusa al mondo. È una sindrome classificata tra le malattie rare e purtroppo ad oggi non esistono cure specifiche. ACMT-Rete sostiene da sempre nuovi progetti di ricerca, anche nel campo della ricerca di casi di CMT non diagnosticati. Molte sono le sperimentazioni di farmaci e trattamenti avviate in questi ultimi anni. Passi da gigante sono stati compiuti anche sul fronte della diagnosi, con l'introduzione di nuove tecniche (come la Next Generation Sequencing) che permettono di identificare più velocemente i geni responsabili della malattia. Nonostante ciò, c'è ancora molto da fare. Attualmente sono circa 100 i geni responsabili delle diverse forme di CMT e neuropatie correlate, ma molti sono ancora quelli da scoprire. Per reagire ai limiti e alle difficoltà imposte dalla quarantena, l'associazione “Amiche per la Vita”

(<http://amicheperlavitaonlus.blogspot.com>) e ACMT-Rete hanno deciso di offrire le proprie creazioni (collane, bomboniere, borse, porta-badges etc.) fatte o decorate con bottoni riciclati, in vendita online, per raccogliere fondi approfittando della preziosa opportunità offerta da eBay Beneficenza, che ha creato una vetrina ad hoc e offerto tariffe gratuite per le inserzioni di organizzazioni non lucrative di utilità sociale. L'Associazione italiana ACMT-Rete per la malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT), nata nel giugno del 2001 è un'organizzazione nazionale di Volontariato (OdV) molto attiva a sostegno di progetti di formazione e di informazione. Anche grazie al prezioso sostegno della associazione "Amiche per la vita", ACMT-Rete è riuscita a raggiungere tanti importanti obiettivi, come numerosi progetti di ricerca e iniziative per migliorare la vita dei pazienti con Charcot-Marie-Tooth: diverse borse di studio per giovani ricercatori, raccolta dati per pubblicazioni scientifiche, congressi medici, campagne per far conoscere la CMT, promozione di Centri di Eccellenza, attività di informazione e supporto dei pazienti, sostegno a progetti di ricerca scientifica, corsi di formazione per specialisti sul territorio e molto ancora.

**Link alla pagina relativa al questionario :**

**<https://www.acmt-rete.it/impatto-del-covid-19-sulla-charcot-marie-tooth-202005>**

**Ufficio stampa Istituto Besta tel 3389282504 email: [cinzia.boschiero@istituto-besta.it](mailto:cinzia.boschiero@istituto-besta.it)**

**e-mail: [cinziaboschiero@gmail.com](mailto:cinziaboschiero@gmail.com)**