

## Malattie rare alla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "Carlo Besta" - La distrofia muscolare di Duchenne e Becker

**Venerdì 2 dicembre 2016**

Hilton Milan Hotel – Milano

Ore 9.00-17.30

“La Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) e Becker (BMD)” dice il dott. Giovanni Baranello, Neurologia dello sviluppo, Istituto C. Besta e Responsabile scientifico del convegno, che si tiene a Milano il 2 dicembre su queste patologie, assieme al dott. Lorenzo Maggi, Malattie Neuromuscolari, Neuroimmunologia Istituto Neurologico C. Besta e con la dott.ssa Isabella Moroni, U.O. Neuropsichiatria Infantile Istituto Neurologico C. Besta - Milano, “pur essendo malattie rare, sono tra le cause più frequenti di disabilità su base genetica in età pediatrica. Abbiamo organizzato questa giornata di confronto tra esperti per segnalare come sia necessaria una adeguata presa in carico, accanto ad una migliore conoscenza della storia naturale e ad una gestione precoce delle possibili complicanze di tali patologie. Questo approccio permette di spostare la curva di sopravvivenza e di migliorare la qualità di vita di questi pazienti”. La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia neuromuscolare caratterizzata da atrofia e debolezza muscolare a progressione rapida, da degenerazione dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci. La DMD colpisce prevalentemente gli uomini con un'incidenza stimata in 1/3.300 nati maschi. Le femmine di solito sono asintomatiche, anche se una piccola parte delle portatrici presenta forme leggere della malattia (forma sintomatica della distrofia muscolare di Duchenne e Becker nelle femmine portatrici; si veda questo termine). L'esordio avviene nella prima infanzia e i bambini affetti possono presentare ritardo nelle tappe dello sviluppo motorio o ritardo globale. I bambini affetti da DMD non sono di solito capaci di correre o saltare. La distrofia muscolare di Becker (DMB) è invece una malattia neuromuscolare da atrofia e debolezza muscolare progressiva, secondaria alla degenerazione dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci. La DMB colpisce in particolare i maschi con un'incidenza tra 1/18.000 e 1/31.000 maschi. Le femmine sono di solito asintomatiche, ma una piccola parte delle portatrici presenta forme leggere della malattia (forma sintomatica della distrofia muscolare di Duchenne e Becker nelle femmine portatrici; si veda questo termine). L'esordio di solito avviene nell'infanzia, spesso intorno agli 11 anni, e si presenta in diversi modi: nei bambini il primo segno può essere la deambulazione con appoggio sulle dita dei piedi o i crampi dopo un esercizio fisico, con o senza mioglobinuria. In quanto progressiva, la debolezza muscolare comporta diverse difficoltà funzionali (difficoltà a salire le scale o ad alzarsi da una sedia).

“Negli ultimi anni, “ spiega il dott. Baranello,” vi sono nuove prospettive terapeutiche, molte delle quali già in fase clinica, hanno reso progressivamente più concreta la possibilità di arrivare ad una cura per la distrofia muscolare di Duchenne e Becker. Questo convegno si propone di fornire una panoramica dettagliata e globale a pediatri e medici di medicina generale così come

a specialisti e professionisti coinvolti nella gestione dei pazienti con DMD e BMD, dalla possibilità ed importanza di una diagnosi precoce, all'impostazione di un corretto follow up ed al monitoraggio degli aspetti clinici e funzionali, fino alle più recenti sperimentazioni cliniche". Apre i lavori il Direttore Scientifico dell'Istituto Besta dott. Fabrizio Tagliavini, e a seguire si trattano argomenti quali il ruolo della biopsia muscolare nella diagnosi, la genetica, i polimorfismi, i fattori infiammatori; per poi evidenziare qual è il ruolo dell'imaging muscolare che è diventato uno strumento sempre più utile. Inoltre si parla dei pazienti dalla presa in carico alle nuove prospettive terapeutiche; si spiegano quali sono le complicanze ortopediche, la presa in carico cardiologica e respiratoria, e gli aspetti della osteoporosi nel Duchenne (prevenzione e trattamento). Nel convegno vengono presentati dati anche sugli aspetti nutrizionali che vanno gestiti in modo adeguato. Nel pomeriggio è previsto un intervento delle associazioni Parent Project e IULDM e la presentazione del progetto "La famiglia al centro della cura". Il congresso è a numero chiuso ed ai partecipanti, che superino il questionario conclusivo, vengono dati 3 crediti ECM.

**UFFICIO STAMPA FONDAZIONE I.R.C.C.S. ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA**  
**Tel 3389282504 e-mail : cinziaboschiero@gmail.com**