

Notiziario " Il Filo " Settembre 2025

UILDM

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

Sezione di Modena " Enzo e Dino Ferrari "



Sommario	Pag.
Cena sociale 24 ottobre 2025	1
Banchetto solidale Giornate nazionali UILDM	2
Sotto il palco anche io	3
Il Centro di Neuro- Genetica a Modena	4 5
La distrofia muscolare di Duchenne e Becker	6 7

La cena sociale **UILDM MODENA** è una delle più importanti occasioni (assieme al tesseramento e ai banchetti necessari alla raccolta fondi) per accogliere i soci, socializzare e informare

in modo diretto delle attività che l'associazione ha in corso e in programma. Partecipiamo e facciamo partecipare per sostenere l'associazione.

Cena Sociale UILDM

Venerdì 24 Ottobre
ore 20

Polisportiva Sacca
Via Alfonso Paltrinieri, 80
Modena

MENU

Per cominciare :
APERITIVO DI BENVENUTO

A seguire :
POLENTA SERVITA CON

- Ragù della Tradizione
- Salsiccia e Costine in umido
- Selezione di formaggi molli

Per concludere :
DOLCI DELLA CASA " Sapori d'autunno "

Il tutto accompagnato da acqua e vino rosso e bianco

- Possibilità di variante vegetariana

€ 30,00

Info
prenotazioni

Marco : 339 4155191
Patrizia: 347 4913026
Franca: 338 4815075
info@uilmmodena.it



Vi aspettiamo numerosi!!!



Dal **13** al **19** ottobre si svolgono in Italia diverse manifestazioni per far conoscere la **UILDM** e le sue attività, le azioni che svolge a favore dei malati di distrofia muscolare.

La nostra sezione di Modena aderisce con diverse attività.

SAREMO PRESENTI

SABATO 18 OTTOBRE
Dalle 10 alle 19

Presso



Strada Morane, 500
Modena

CON I NOSTRI BISCOTTI SOLIDALI



Il ricavato va a finanziare le attività della sezione e in particolare cicli di fisioterapia domiciliare e supporto psicologico ai malati e ai loro caregiver.

SOTTO IL PALCO ANCHE IO

Pag. 3

Parliamo di musica, parliamo di concerti, parliamo di passioni e di emozioni. Stare sotto il palco e vedere da vicino il proprio cantante preferito, la propria band del cuore.

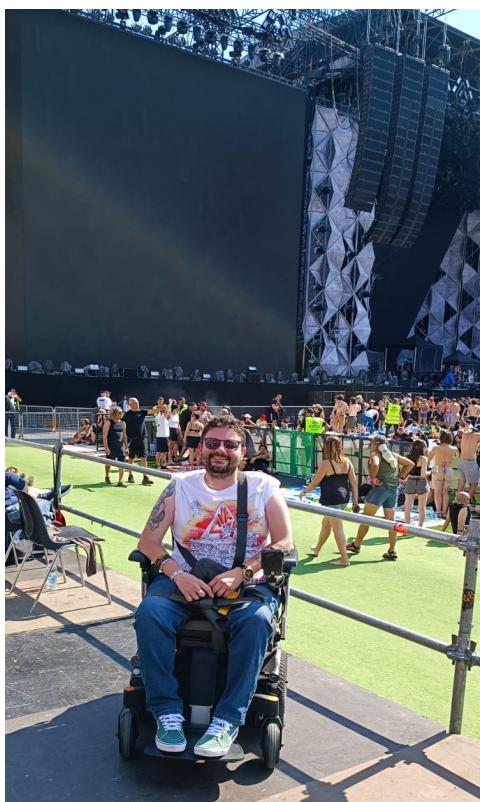
Per noi disabili non è così.

Noi non possiamo scegliere il settore dove stare, noi non possiamo sapere in anticipo dove verrà posizionata l'area per i disabili, stare con gli amici perché puoi portare un solo accompagnatore, e noi non possiamo acquistare i biglietti sulle piattaforme standard. I posti per noi sono sempre pochissimi; allo stadio Olimpico di Roma su 70mila persone i posti per disabili sono solo 40. Gli accrediti, per noi, vengono gestiti direttamente da chi si occupa degli accessi per i disabili. Ma l'organizzatore cambia a seconda di dove si svolge l'evento! E così le procedure di accredito.

Dove verrai posizionato lo scoprirai il giorno del concerto, quando sarai dentro! Se sei fortunato, l'area disabili è in una buona posizione...ma se ti va male puoi finire in una pedana lontana anni luce dal palco. Scordati di avere i tuoi amici intorno. Può capitare che il tuo accompagnatore finisca lontano da te, magari in piedi.

Questa si chiama discriminazione.

Felicità e gioia si trasformano in un'odissea infernale. Ma c'è chi dice no. **Simona Ciappei**, con la forza che la contraddistingue, ha detto BASTA. Ha deciso di combattere questo sistema paradossale e svilente. Ha creato una pagina **Facebook e Instagram per dare voce alle persone**, per raccontare le loro storie, per **sensibilizzare l'opinione pubblica** su di un tema di cui nessuno parla, e soprattutto per **CAMBIARE le cose**.



Simona Ciappei e Vasco
Segui Simona su Facebook e Instagram
[sottoilpalcoancheio](#)

SOTTOILPALCOANCHEIO per gridare che “siamo tutti uguali”, per dare la possibilità di scegliere, di decidere come uno desidera vivere un concerto. In sicurezza, certo, ma con procedure chiare, uguali per ogni località. Grazie alla sua tenacia Simona Ciappei, ha avuto la possibilità di sedersi ad un tavolo ministeriale per portare le richieste, le aspettative, i diritti, di noi disabili.

Non è ancora cambiato niente. Simona non si arrende. Noi non ci arrendiamo. Se siamo tutti uguali, anche ad un concerto dovremmo esserlo. **Fai diventare più forte la nostra voce sostenendoci.**



Mirko Torri autore dell'articolo

Un Ambulatorio per la distrofia muscolare facio-scapolo-omerale e le malattie ereditarie del muscolo: il centro di neurogenetica a Modena

Chi vive con una malattia rara conosce bene la cosiddetta odissea diagnostica: anni di visite in ospedali diversi, consulti con specialisti di discipline differenti, esami che si accumulano senza dare risposte. Questo percorso rappresenta un pesante carico emotivo e assistenziale per il paziente e la sua famiglia. Dare un nome alla propria condizione è fondamentale: significa riuscire a capire di cosa si tratta, avere informazioni sui possibili sviluppi della malattia stessa per cercare di poter orientare le scelte di cura e di vita.

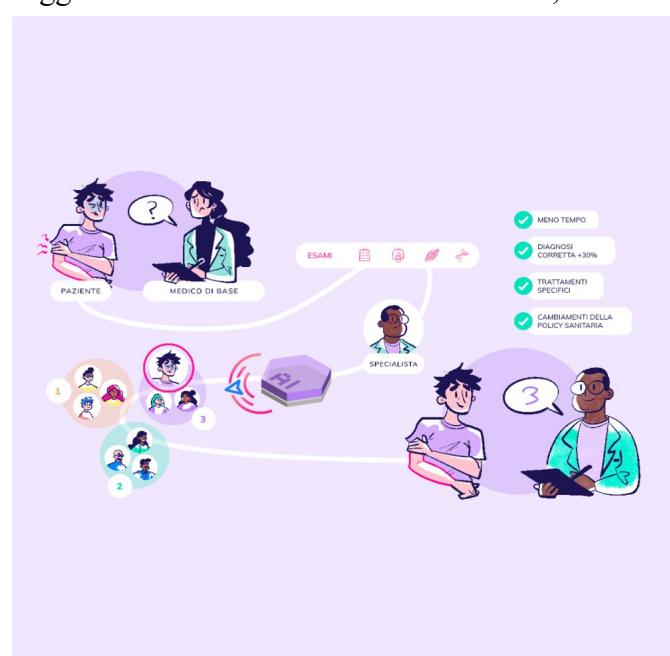
Per ridurre queste difficoltà e garantire un percorso più semplice ed efficace, al Policlinico di Modena è attivo l'Ambulatorio Congiunto di **Genetica Medica e Neurologia**, un servizio dedicato alla distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD) e alle miopatie ereditarie. Questo ambulatorio rappresenta un punto di riferimento importante perché riunisce, **in un unico incontro, competenze multidisciplinari e conoscenze derivanti da studi ormai trentennali**.

Come funziona l'ambulatorio?

Nel nostro ambulatorio offriamo un percorso completo e altamente specializzato per i pazienti con sospette o accertate malattie neuromuscolari ereditarie.

Durante la visita, il paziente viene valutato clinicamente in modo approfondito con un protocollo basato su criteri stabiliti a livello internazionale. Inoltre, grazie allo studio, non solo della persona ammalata, ma anche dei familiari, il paziente riceve una consulenza genetica dedicata. In questa fase si discutono il rischio di trasmissione della malattia e, se richiesto, la possibilità di una **consulenza preconcezionale e prenatale**.

In collaborazione con la Neurologia di Baggiovara e con altri centri clinici italiani, il nostro laboratorio è sede del Registro Italiano per la FSHD e punto di riferimento per la diagnosi molecolare e le consulenze genetiche complesse nei pazienti con sospetta FSHD provenienti da tutta Italia. Inoltre, il progetto europeo CoMPaSS-NMD, coordinato dalla Prof.ssa Rossella Tupler, è dedicato alla diagnosi delle malattie neuromuscolari ereditarie ancora prive di diagnosi, utilizzando strumenti innovativi basati su intelligenza artificiale e una rete di partner tra i più importanti centri clinici e di ricerca europei.



I pazienti su indicazione clinica possono accedere a indagini diagnostiche avanzate, tra cui:

- Risonanza magnetica muscolare,
- biopsia muscolare,
- analisi genetiche di ultima generazione.

Il laboratorio è anche centro di ricerca clinica e preclinica sulle malattie ereditarie, con un obiettivo preciso: sviluppare una ricerca, volta a trasformare i risultati scientifici in soluzioni concrete per i pazienti.

Come accedere all'ambulatorio?

È semplice: pazienti e medici possono prenotare chiamando il Laboratorio Miogeni al numero 059 2055171 o scrivendo a miogen@unimore.it. A rispondere troverete la Dott.ssa Albano o la Dott.ssa Pini, ricercatrici del laboratorio.

Come si svolge la visita?

In un unico appuntamento, il paziente è valutato dalla Prof.ssa Rossella Tupler, genetista medica, e dal Dott. Andi Nuredini, neurologo specializzato nelle malattie neuromuscolari. Questo approccio integrato riduce al minimo spostamenti e disagi, soprattutto per chi ha difficoltà motorie. Quando necessario, nello stesso giorno si effettua anche un prelievo di sangue per l'analisi del DNA, essenziale per confermare la diagnosi.

Per informazioni e prenotazioni:

**Ambulatorio Congiunto Genetica Medica e Neurologia –
Policlinico di Modena**

 **Telefono: 059 2055171**

 **Mail: miogen@unimore.it**

Distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e Distrofia muscolare di Becker (BMD)

Pag. 6

Iniziamo con questo numero a “guardare” dentro il vasto mondo delle Distrofie Muscolari. Per saperne di più abbiamo chiesto alla **Dott.ssa Alessandra Ariatti** di predisporre delle schede per le patologie neuromuscolari che vede in ambulatorio.

La ringraziamo per la collaborazione.

Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)

Caratteristiche principali:

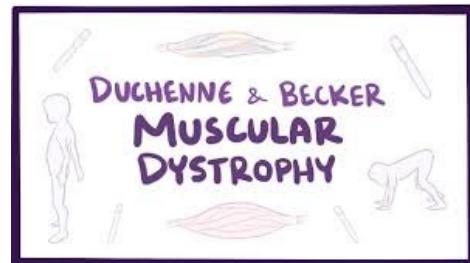
- Forma più grave
- **Esordio:** precoce, **prima dei 5 anni**
- **Incidenza 1:3000 nati**
- Progressione rapida
- Perdita della deambulazione tipicamente **intorno ai 10-12 anni**
- Aspettativa di vita: **ridotta** (spesso 20-30 anni), ma negli ultimi anni in progressivo miglioramento grazie alle nuove terapie di supporto



Distrofia Muscolare di Becker (BMD)

Caratteristiche principali:

- **Forma più lieve** rispetto alla Duchenne
- Esordio: più tardivo, spesso **dopo i 10 anni**
- Incidenza 1/18.000 e 1/31.000 maschi
- Progressione più lenta
- Possibile **mantenimento della deambulazione fino all'età adulta**
- Aspettativa di vita: **quasi normale** in molti casi



Non esiste cura definitiva, ma:

- **Corticosteroidi** (es. prednisone, deflazacort) per rallentare la progressione
- **Idebenone** per ridurre la perdita della funzione respiratoria
- **Terapia genica:** ancora sperimentale, mira a fornire una copia funzionante del gene della distrofina
- **Fisioterapia** anche per evitare ipotrofia muscolare, contrastare osteoporosi, evitare deformazioni della colonna vertebrale e delle articolazioni e retrazioni tendinee
- **Fisioterapia respiratoria, macchina della tosse, trattamento tempestivo delle infezioni respiratorie, ventilazione meccanica** se necessaria

- **Terapie molecolari:** alcuni farmaci, come il Vamorolone, mirano a ridurre l'infiammazione e gli effetti negativi dei corticosteroidi. Altri farmaci, come quelli che agiscono sull'RNA messaggero della distrofina con il meccanismo di exon-skipping (come Ataluren), cercano di correggere la proteina distrofina difettosa. Givinostat è un farmaco in fase di sperimentazione, inibitore delle deacetilasi istoniche (HDAC) che mira a modulare l'eccessiva attività di queste proteine nei muscoli affetti dalla malattia, favorendo la riparazione e il mantenimento del tessuto muscolare.
- **Supporti e chirurgia ortopedica:** tenotomia flessori dell'anca, allungamento tendini, in particolare tendine d'Achille
- **Monitoraggio cardiologico** costante e terapia di supporto cardiologica (ACE inibitori, Beta bloccanti)

Tabella riassuntiva

Caratteristica	Distrofia di Duchenne (DMD)	Distrofia di Becker (BMD)
Gene coinvolto	DMD (gene della distrofina)	DMD (gene della distrofina)
Tipo di mutazione	Delezioni che causano frameshift → assenza di distrofina	Delezioni in frame → distrofina anomala ma presente
Ereditarietà	X-linked recessiva	X-linked recessiva
Esordio	Precoce (prima dei 5 anni)	Più tardivo (dopo i 10 anni, anche adolescenza)
Gravità	Grave	Meno grave
Progressione	Rapida	Lenta
Deambulazione	Perdita intorno ai 10-12 anni	Può essere mantenuta fino all'età adulta
Aspettativa di vita	Ridotta (20–30 anni, ma in aumento)	Quasi normale
Presenza distrofina	Assente	Presente ma anomala
Coinvolgimento cardiaco	Frequente e grave (cardiomiopatia dilatativa)	Possibile, ma meno severo
Coinvolgimento respiratorio	Comune nei casi avanzati	Meno comune
CPK (creatinfosfochinasi)	Molto elevata	Elevata
Terapia	Corticosteroidi, fisioterapia, terapia ortopedica, terapia genica emergente	Simile alla DMD, ma spesso meno intensiva

L'attività ambulatoriale si articola in due giornate: martedì e mercoledì dalle 8.30 alle 14.00.

Contatti telefonici
 **059-3961658 o 1703**
Fax 059-3962409
 **neuro.amb-neuromuscolare@aou.mo.it**

Notiziario " Il Filo " Settembre 2025

UILDM

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

Sezione di Modena " Enzo e Dino Ferrari "



UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare)
" Sezione Enzo e Dino Ferrari "

Presidente
Franca Barbieri

Viale IV Novembre, 40/b – 41123 Modena
(entrata da via Padre Candido)

Contatti:

📞 059/334426

✉️ info@uildmmodena.it

✉️ uildmmodena@pec.it

🌐 www.uildmmodena.it

Il tuo *5 x 1000* a UILDM Modena
per la ricerca e l'inclusione

Codice Fiscale:
94003030361

Donazioni e deduzioni

Ricordiamo che, riguardo alle donazioni, le norme fiscali consentono a persone fisiche, enti commerciali e non commerciali di dedurre o detrarre dal proprio reddito percentuali degli importi versati, qualora questi ultimi siano stati oggetto di donazione nei confronti di entità non profit come la UILDM (per informazioni più dettagliate, rivolgersi in sede).

Le ns coordinate per la donazione

BPER BANCA

IBAN: IT06X0538712906000001311189