

SCIENZA & MEDICINA



Vengono rese finalmente disponibili le indicazioni di presa in carico e riabilitazione respiratoria delle distrofie muscolari, frutto di un lungo lavoro che ha visto la collaborazione di vari specialisti, oltre che della Commissione Medico-scientifica UILDM e della Direzione nazionale.

RIABILITAZIONE RESPIRATORIA: SONO ARRIVATE LE INDICAZIONI DI PRESA IN CARICO

Fabrizio Rao

Responsabile dell'Area pneumologica di NeMO Milano e Direttore clinico di NeMO Arezano

Quando è iniziata la mia esperienza nella Commissione Medico Scientifica di UILDM, è nata l'esigenza di costruire un percorso che portasse ad avere una guida per la gestione respiratoria per operatori sanitari e per pazienti e famiglie con distrofia muscolare. Tale richiesta era generata dalle numerose segnalazioni che venivano riportate all'Associazione da parte di pazienti e familiari in merito alla scarsa conoscenza di procedure e protocolli per la gestione delle problematiche respiratorie, in particolare in strutture ospedaliere e ambulatoriali delocalizzate, su tutto il territorio nazionale. Vista la presenza di linee guida e raccomandazioni anche recenti ed esaustive pubblicate in letteratura, non avrebbe avuto senso impegnarsi nella costruzione e pubblicazione di un ulteriore lavoro sovrapponibile a quanto già a disposizione. È nata così l'idea di riunire i maggiori esperti nazionali di problematiche respiratorie nelle malattie neuromuscolari, con l'intento di creare un documento che sintetizzasse i principali temi che si incontrano quando si ha a che fare con pazienti distrofici critici.

Le complicanze respiratorie sono comuni nel paziente con distrofia muscolare. È estremamente importante la periodica valutazione respiratoria clinica e strumentale. A tal fine sono stati analizzati e discussi i principali *items* che lo specialista può incontrare nel *follow-up* di queste patologie, fra i quali la valutazione basale respiratoria, i criteri di adattamento

alla ventilazione non invasiva, la gestione delle secrezioni bronchiali, le situazioni di emergenza respiratoria, le indicazioni alla tracheostomia e il tema delle direttive anticipate di trattamento (DAT).

Ma la ragione principale che ci ha spinti a lavorare per concretizzare questo documento è stata duplice: l'approccio interdisciplinare, che valorizzasse l'insostituibile lavoro di figure quali il terapeuta respiratorio, essenziali per la presa in carico respiratoria di questi pazienti, e il tema dell'addestramento del *caregiver*, alleato determinante per la riuscita del progetto ospedale-domicilio.

Per tale motivo, in appendice al lavoro pubblicato su "Acta Myologica" del marzo 2021, sono state inserite le cosiddette "schede paziente-caregiver", che descrivono le principali procedure che devono essere nel bagaglio culturale essenziale di ogni persona inserita nel cerchio di cura di un paziente con distrofia muscolare; in particolare sono sviluppate le domande che più frequentemente ricorrono da parte dei *caregivers* nei confronti di strumenti e procedure che abitualmente circondano il paziente quali la gestione della ventilazione non invasiva, le manovre di riespansione polmonare, la ventilazione a boccaglio, la gestione dell'assistente tosse, le criticità che pone la ventilazione per via tracheostomica.

Noi speriamo che il risultato di questo lavoro possa incoraggiare e facilitare la presa in carico respiratoria per tutti quei centri che avranno l'opportunità di occuparsi, anche occasionalmente, della gestione respiratoria di pazienti con distrofia muscolare e delle loro famiglie.

LUGLIO 2021, È NATO IL GRUPPO FSHD —

Barbara Pianca

Spontaneamente, rispondendo al bisogno delle persone con distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD) di condividere il proprio vissuto, lo scorso 21 luglio è ufficialmente nata in seno a UILDM la comunità di persone che, accomunate dal tipo di malattia, possono confrontarsi e rimanere aggiornate sugli sviluppi della ricerca.

“UILDM – dichiara il suo presidente nazionale Marco Rasconi – è l’associazione delle persone con patologie neuromuscolari e, per rispondere ai bisogni di tutte, si occupa di ricerca e qualità della vita, di inserimento lavorativo, Vita indipendente, inclusione scolastica. Vi sono però delle tematiche, legate all’aspetto clinico delle singole malattie, che sono specifiche. Per questo stiamo promuovendo al nostro interno la nascita di Gruppi che mettano insieme persone con la stessa patologia, per permettere loro un confronto diretto sui temi della ricerca e anche per condividere, suggerire, sostenersi reciprocamente. Così sono nati il Gruppo Cingoli e, quest’estate, il Gruppo FSHD”.

“Tutto ha avuto inizio da un gruppo di amici – racconta Maria Giovanna Tortora, portavoce del nuovo Gruppo FSHD – che ha voluto coinvolgere altre persone. Abbiamo pubblicizzato la nostra iniziativa tramite il sito e le pagine social di UILDM nazionale, ispirandoci al già nato Gruppo Cingoli. È stato diffuso l’indirizzo e-mail tramite cui contattarci e la richiesta di compilare un questionario che facesse emergere i bisogni”.

Che risposte avete raccolto?

“Finora ci hanno risposto circa una trentina di persone, con una età media sopra i 40 anni poiché l’esordio della FSHD è tardivo nella maggior parte dei casi: i temi emersi sono la mancanza di servizi sul territorio, soprattutto nelle province, e il desiderio di migliorare la propria qualità di vita attraverso il rispetto degli standard di cura, la pratica degli esercizi fisioterapici e l’assunzione di integratori alimentari”.

Di cosa si occuperà il Gruppo?

“Ci siamo dati degli obiettivi: fornire aggiornamenti sulla ricerca scientifica, diffondere il Registro di malattia nazionale, fare rete con le associazioni internazionali che si occupano della nostra patologia. Il Gruppo è concretamente attivo sia in Italia che a livello mondiale: abbiamo promosso una task force in seno al network TREAT-NMD, organizzazione mondiale delle malattie neuromuscolari, che coinvolge esponenti di primo ordine sia del settore medico scientifico che del mondo delle associazioni di pazienti. Inoltre, nostro obiettivo è moderare lo scambio tra i componenti del Gruppo, stimolando la condivisione. A questo proposito abbiamo attivato un gruppo Whatsapp di scambio informale, dove diffondiamo anche le attività di UILDM che possono interessare. In questo momento stiamo promuovendo i webinar (si vedano pagine 16 e 17 di DM, ndr)”.

Quali sono le principali novità nell’ambito della ricerca?

“Sono in sperimentazione alcune molecole che promettono di migliorare il decorso della malattia. Quest’estate sono stati pubblicati i risultati della sperimentazione ReDUX4 di fase due, condotta in doppio cieco su ottanta pazienti, con la molecola Losmapimod. Lo studio ha mostrato la sicurezza dell’assunzione del farmaco dando anche indicazioni che il trattamento possa diminuire l’infiltrazione del grasso nei muscoli e migliorare l’andamento della distrofia”.

Ci sono altri aggiornamenti importanti che avete condiviso finora?

“A giugno si è svolto online il 27mo Congresso annuale internazionale di ricerca (IRC) organizzato dalla FSHD Society e a cui ha partecipato in rappresentanza per l’Italia UILDM che, poi, a settembre è stata inoltre eletta membro direttivo di World FSHD Alliance”.

Come è possibile entrare in contatto con il Gruppo?

“Scrivendo una e-mail a grupprofshd@uildm.it. Siamo pronti ad accogliere quante più persone possibile”.

SCIENZA&M.

UILDM

PARTECIPA

A UN PROGETTO

DI RICERCA

SULLA **FSHD**

Lo scorso primo settembre ha preso avvio il progetto di ricerca triennale “Sicurezza ed efficacia di un possibile approccio terapeutico per la distrofia FSHD”, classificato con l’acronimo “EpiThe4FSHD”, cui UILDM partecipa occupandosi della divulgazione dei suoi contenuti.

Barbara Pianca

“La FSHD – ci spiega Davide Gabellini, responsabile del gruppo di ricerca ‘Espressione Genica e Distrofia Muscolare’ dell’Istituto San Raffaele di Milano,

capofila del progetto - è tra le principali forme di distrofia muscolare. La malattia è causata dall’espressione aberrante della proteina DUX4, che è normalmente espressa nelle fasi precoci dello sviluppo dell’embrione e consente, tra l’altro, l’impianto dell’embrione nella placenta per poi spegnersi e non esprimersi più nella maggior parte dei tessuti dell’adulto. Quando invece continua ad essere espressa nelle cellule muscolari dell’adulto, dove non dovrebbe attivarsi, blocca il differenziamento delle cellule muscolari inducendone la morte e provocando l’insorgenza della distrofia”.

Di cosa si occupa il progetto?

“La ricerca scientifica si concentra sullo studio dei meccanismi che controllano l’espressione di DUX4 per inibirla. Il nostro gruppo ha condotto degli studi che ci hanno permesso di identificare un fattore che è richiesto per l’espressione di DUX4 nelle cellule dei pazienti con FSHD. Poiché esistono già degli inibitori farmacologici e genetici di questo fattore, la nostra scoperta ci ha fatto intravedere la possibilità di un futuro impiego terapeutico.

Chi partecipa allo studio?

“Il progetto è multicentrico. Accanto al nostro gruppo, che ne è capofila, partecipano anche:

- un gruppo canadese che ha sviluppato dei composti in grado di bloccare l’attività del fattore di interesse in un modo molto più efficace di quelli già disponibili commercialmente e ne sta testando l’efficacia clinica nelle leucemie;
- una società farmaceutica basata negli Stati Uniti che collabora con il gruppo canadese per testare l’efficacia dei nuovi composti;
- un gruppo in Germania che valuterà gli effetti dell’inibizione del fattore di interesse a livello molecolare;
- partecipano anche due gruppi di clinici con sede in Italia, a Pisa, e in Turchia: il loro compito sarà ottenere biopsie muscolari sia da pazienti con FSHD e che da donatori sani, per isolare le cellule muscolari su cui testare i farmaci;
- componente del progetto è anche UILDM, perché per gli studiosi è fondamentale dialogare con i pazienti. L’Associazione si occupa della divulgazione del contenuto e degli scopi del progetto per sensibilizzare il grande pubblico e, al contempo, per raggiungere altri gruppi di stakeholder che potrebbero essere coinvolti”.

Come procederà il lavoro?

“Siamo organizzati in gruppi di lavoro. Ci saranno riunioni semestrali di tutti i gruppi per aggiornarci reciprocamente sull’andamento del lavoro, e altre riunioni bimestrali tra gruppi che lavorano su temi specifici. Non mancheranno meetings annuali che coinvolgono tutti i partners, per fare il punto e discutere di eventuali questioni manageriali. Naturalmente, sul calendario c’è molta flessibilità. Il nostro obiettivo è dimostrare in modelli preclinici l’efficacia e la sicurezza del nostro approccio e offrire quanto necessario ad avviare la ricerca clinica sui pazienti”.

UN RACCONTO SCARAMANTICO

**Cristina Sancricca
e Massimiliano Filosto**

CMS UILDM

C'era una volta marzo 2020

La Commissione Medico-Scientifica si era appena costituita, ci eravamo appena conosciuti in presenza, avevamo avviato i nostri progetti. Proiettati all'improvviso in un'emergenza sanitaria difficile da comprendere e affrontare, negli ospedali e nelle rianimazioni, ben presto ci siamo resi conto dell'impatto sui nostri assistiti: accorciare le distanze, ci eravamo sempre detti, ma le distanze sembravano aver preso il sopravvento su ogni cosa. Una sfida senza precedenti.

C'erano una volta i webinar e la rete

Per prima cosa ci siamo riuniti da remoto. Volevamo raggiungere le persone al loro domicilio: fornire strumenti per comprendere ciò che stava accadendo, condividere indicazioni, raccomandazioni o anche solo stabilire un contatto.

Abbiamo deciso di organizzare i primi webinar. Quello del 3 aprile 2020, "Distrofie e Covid19", ha segnato l'inizio di un ciclo di eventi tuttora in corso, coinvolgendo colleghi dei centri specialistici, di Aim e producendo documenti di indicazioni dedicate, come il documento "Raccomandazioni COVID19 e Malattie Neuromuscolari", pubblicato già il 2 aprile 2020.

Chiudiamo un anno difficile, in cui per tanti mesi la protagonista è stata ancora questa entità quasi mitologica chiamata Pandemia. Al lettore di dicembre 2021, e a quello che ci leggerà magari tra cinque o dieci anni, vogliamo raccontare a modo nostro questa protagonista non invitata. Il racconto vuole essere un po' scaramantico: celebra la speranza che la fine di quest'anno, chissà, segni magari l'archiviazione della "Mitologica Pandemia".

Ascoltare da remoto le parole e le richieste degli utenti è stato un momento costruttivo di scambio per tutti noi. Speriamo lo sia stato anche per te, caro lettore.

C'era una volta la telemedicina

La corsa alla telemedicina in questi mesi è stata grande e trasversale. Abbiamo compreso che era fondamentale promuovere modalità di teleconsulto ma anche, per quanto possibile, la riabilitazione a distanza. Certo, un paradosso. I centri di riabilitazione erano chiusi. I terapeuti domiciliari spesso impossibilitati alle terapie. Già da marzo e aprile 2020, grazie anche all'inventiva di tanti terapeuti e medici dedicati, sono stati realizzati progetti di teleriabilitazione nelle Sezioni UILDM, nei centri NeMO e nei centri clinici di riferimento. Ogni volta che torniamo a incontrare un paziente di persona è un grande successo ma, sapere che un terapeuta specializzato l'ha accompagnato da remoto nei momenti di isolamento, è un successo grande altrettanto.

C'era una volta il vaccino

Finalmente, la parte più ottimistica della storia. Tutto si è detto sui vaccini anti-Covid. Abbiamo organizzato webinar sul tema e promosso la vaccinazione su larga scala fin da inizio 2021. Le malattie muscolari non sono state incluse fin da subito tra le prioritarie per ricevere il vaccino e tutti noi nei nostri ospedali abbiamo cercato di raggiungere ogni utente fragile anche anticipando le normative. La storia dei vaccini è lunga e articolata, tra tanti citiamo un documento internazionale importante che vi suggeriamo di recuperare: "COVID19 and people with neuromuscular disorders-World Muscle Society advice-Vaccines". Ci sembra che questa possa essere l'unica via d'uscita.

Vogliamo pensare che questo racconto possa racchiudere e riportare alla mente cosa ci è successo e cosa abbiamo cercato di fare. Sperando che nel 2022 la "Mitologica Pandemia" non sarà più così tanto protagonista.



I PERCHÉ DEI CENTRI NeMO



— **Alberto Fontana**

Presidente dei Centri Clinici NeMO

Raccontare i perché dei Centri Clinici NeMO è come ripercorrere un lungo viaggio fatto di ricordi, incontri straordinari e sfide uniche. Ed è così che il racconto si trasforma nel coraggio tangibile di una comunità che ha scelto di non sopravvivere alla malattia, ma di provare a guardare oltre il limite, con lungimiranza ed entusiasmo.

Come ogni grande viaggio che nasce dalla ricerca del sogno, NeMO contiene prima di tutto il desiderio di voler cambiare se stessi e trovare il proprio posto nel mondo; un'idea chiara del bisogno a cui rispondere e la visione degli obiettivi a cui tendere sono stati poi la spinta che ha dato vita al progetto.

Il viaggio è iniziato tredici anni fa e ha portato alla creazione di sette Centri. Nel 2008 Milano, Arenzano nel 2010, Messina nel 2013; e poi Roma nel 2015; Napoli e Brescia nel 2020, fino a Trento inaugurato pochi mesi fa: una road map che ha creato un network di centri esperti e oggi punti di riferimento clinici e assistenziali pensati per essere

raggiungibili nel modo più semplice e veloce possibile e mantenere fede al desiderio di esserci sempre per le famiglie.

Oltre 12 mila persone prese in carico, 300 operatori e più di 50 studi di ricerca clinica attivi solo nell'ultimo anno, sono i numeri che esprimono la missione di cura del network dei Centri NeMO, dietro ai quali vi sono progetti di vita da raccontare e sinergie sui territori che costruiscono l'alleanza garante dei migliori standard di cura per tutti. E quando accade che questa sinergia virtuosa si spezza, a prescindere dalla nostra volontà e possibilità, pur con grande dolore, siamo capaci di scegliere responsabilmente di porre fine al progetto, come è successo lo scorso 30 giugno per il NeMO Sud a Messina. Perché sappiamo che i Centri NeMO sono innanzitutto espressione della voce dei pazienti e noi non possiamo che operare per darne testimonianza, non solo proteggendo le ragioni che hanno dato vita a questo progetto, ma continuando a credere in quel sogno che ci fa andare oltre la paura di non riuscire a dare le risposte di cui la nostra comunità ha bisogno.

In questi anni abbiamo consolidato un modello di cura riconosciuto, pur nelle specificità di ogni sede e con la consapevolezza e la responsabilità di voler continuare a dare le risposte di cui siamo capaci o a cercare quelle che ancora non conosciamo. Sì, perché viaggiare significa cambiare, evolvere e contaminarsi nell'incontro con l'altro, mantenendo fede al nostro valore fondante, l'amore per la vita. Quello pieno e generativo, che nasce dall'eredità di una storia lunga sessant'anni e che si rinnova ogni giorno come fosse ogni volta l'inizio di un nuovo viaggio.

E allora continuiamo il nostro viaggio, aperti alla nascita di nuove possibilità che rendono concreta la speranza di futuro: penso al neonato NeMOLab, a Milano, dedicato a programmi di ricerca tecnologica per migliorare la qualità di vita quotidiana, ma anche al prossimo NeMO Ancona, per il quale lo scorso luglio abbiamo celebrato la posa simbolica del primo mattone e dato avvio alla ristrutturazione degli spazi presso gli Ospedali Riuniti. Una nuova casa, dunque, che per i primi mesi del prossimo anno sarà in grado di aprire i servizi di cura, con un reparto di degenza con 12 posti letto, ambulatori e Day Hospital.

Se il viaggio è ricerca, in questi anni abbiamo scoperto che la forza di NeMO sta nella coesione, nella mutua assistenza, nella consapevolezza di essere parte di un noi. Ecco perché celebrare i sessant'anni di UILDM significa prima di tutto raccontare che NeMO è espressione di un destino comune, per il quale una comunità tutta si è mobilitata e continua a farlo oggi perché nessuno venga lasciato indietro.

PILLOLE DAL 26° CONGRESSO DELLA WORLD MUSCLE SOCIETY

Dal 20 al 24 settembre scorso si è svolto l'annuale Congresso della World Muscle Society (WMS), per il secondo anno consecutivo attraverso una piattaforma virtuale via web, che ha visto la partecipazione di circa 1500 miologi con più di 400 contributi presentati. Riferiamo qui i principali contenuti esposti.

A cura di Claudio Bruno

Presidente della CMS UILDM

Dopo la consueta giornata dedicata ai corsi di insegnamento pre-congressuali, si sono susseguiti interessanti simposi delle aziende, dibattiti tra esperti, presentazioni orali di giovani ricercatori e discussione di trecento E-posters. Le tematiche discusse sono state quest'anno molto ampie e hanno spaziato dalla ricerca preclinica al ruolo della tecnologia nella valutazione del paziente, passando per il delicato tema dello screening neonatale e dello screening di portatore.

In particolare sono stati presentati i risultati di una serie di importanti sperimentazioni cliniche sulla distrofia muscolare di Duchenne, l'atrofia muscolare spinale e le miotonie non distrofiche.

Vamorolone e la distrofia di Duchenne

Tra i dati relativi alle sperimentazioni sulla distrofia muscolare di Duchenne, segnaliamo quelli relativi allo studio in estensione a lungo termine in aperto dello steroide sintetico Vamorolone e quelli relativi al possibile potenziale dell'uso delle cellule derivate da cardiosfere umane in pazienti in fase avanzata della malattia e non deambulanti.

Risdiplam è una conferma per la SMA

Per la SMA segnaliamo la presentazione dei dati relativi all'efficacia e alla sicurezza della molecola Risdiplam, modificatore di splicing di SMN2, nei neonati con SMA presintomatica.

Mexiletina nelle miotonie non distrofiche

Dati molto interessanti sono stati presentati sull'uso dell'agente antiaritmico mexiletina nelle miotonie non distrofiche.

Il rapporto uomo-macchina

Tra i dibattiti più interessanti segnaliamo quello dal titolo "Uomo (donna) o macchina? Chi dovrebbe valutare i pazienti nelle sperimentazioni cliniche?". Si è discusso circa l'importanza dell'esperienza del clinico nel valutare l'andamento del paziente e riscontrare i miglioramenti con la sensibilità propria dell'essere umano. Di contro sono stati elencati i benefici delle macchine, in grado di eseguire valutazioni continue standardizzate e non influenzate dalla soggettività individuale.

Come consuetudine non sono mancate le premiazioni per le migliori presentazioni orali, per i migliori posters e quella per il giovane miologo dell'anno. Gli atti del congresso sono pubblicati sul numero di ottobre della rivista scientifica "Neuromuscular Disorders", organo ufficiale della WMS, mentre le registrazioni di tutte le presentazioni orali ed i posters saranno disponibili su richiesta per gli iscritti tramite la piattaforma virtuale fino al 24 dicembre 2021.



La storia dell'atrofia muscolare spinale (SMA) è un unicum nella storia della genetica medica e delle malattie neuromuscolari. Ve la raccontiamo.

STORIA DI UNA RIVOLUZIONE COPERNICANA: 25 ANNI DALLA SCOPERTA DEI GENI SMN

Danilo Tiziano

Università Cattolica
del Sacro Cuore

Nel 1995, dopo un paio d'anni dall'identificazione del locus malattia, il gruppo di Judith Melki ha pubblicato su "Cell" il gene responsabile della condizione, *SMN1* (Survival of Motor Neuron). Già dalla sua identificazione, *SMN1* ha riservato tante sorprese: è parte di un elemento genomico duplicato in cui è presente una copia centromerica (successivamente identificata come *SMN2*) da cui differisce per poche sostituzioni nucleotidiche. Sebbene questa situazione non fosse del tutto nuova, apparve subito chiaro che il meccanismo di malattia era inusuale: l'assenza omozigote di *SMN1* è responsabile della SMA, quella di *SMN2* è una variante genomica del tutto innocua che si osserva nel 5-10% della popolazione generale. Nell'arco di un paio d'anni venne caratterizzato un nuovo meccanismo di regolazione dell'espressione genica che è anche meccanismo di malattia: una singola sostituzione nucleotidica di *SMN2*, che tra l'altro non determina alcuna variazione della sequenza aminoacidica, è responsabile di una differenza funzionale enorme tra i due geni.

La dimostrazione che *SMN2* sia presente in numero variabile di copie, inversamente correlato con la gravità della SMA, rese chiaro che questo gene costituisse un interessante bersaglio terapeutico: se si fosse resa più efficiente la produzione di proteina SMN, si sarebbe verosimilmente curata la SMA. Vennero così fatti i primi tentativi terapeutici *in vitro*: dapprima attivatori aspecifici della trascrizione seguiti poi da farmaci con un qualche effetto terapeutico *in vivo*, dimostrati poi efficaci anche a livello molecolare (si pensi al salbutamolo). Anche in questo la ricerca sulla SMA è stata pionieristica: si trattava dei primi approcci di cosiddetto "drug repositioning". Dopo i primi risultati, promettenti nei modelli sperimentali ma deludenti nei pazienti, ci si è mossi verso l'identificazione di trattamenti "tailored" sul difetto molecolare: terapie genetiche, che modulassero l'inclusione

dell'esone 7 dei geni *SMN2* attraverso oligonucleotidi antisense o piccole molecole, o una vera e propria terapia genica che fornisse *SMN1* ai motoneuroni attraverso un vettore virale.

I risultati dei primi trial clinici sono stati entusiasmanti, i trattamenti innovativi migliorano in maniera consistente la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti, a livelli mai visti in altre malattie geneticamente determinate. La spirale era ormai inarrestabile: il primo trattamento è stato registrato nel 2016, due successivi tra il 2019 ed il 2021 ed è ormai evidente che il trattamento è tanto più efficace quanto più precocemente venga instaurato, al punto di consentire l'acquisizione di tappe motorie sovrapponibili a quelle dei bambini senza SMA quando viene iniziato in fase pre-sintomatica. Il passo alla proposta di introduzione della SMA tra le condizioni soggette a screening neonatale è stato breve, dal momento che essa soddisfa la maggior parte dei criteri indicati dall'Oms. Nel nostro Paese, siamo in attesa dell'ampliamento alla SMA del *panel* delle condizioni soggette a screening neonatale obbligatorio.

Possiamo considerare quella della SMA come una storia a lieto fine, anche se non ancora conclusa e con nuove sfide che si presentano all'orizzonte. Un quarto di secolo è un tempo veramente accelerato rispetto ai tempi usuali della Storia della Medicina: basti pensare non solo a quasi tutte le altre condizioni rare ma anche alle tante malattie comuni che hanno un impatto socio-economico e di morbilità certamente superiore alla SMA. Se però soltanto pensiamo a tutte le persone (soprattutto bambini) che nel corso di questi 25 anni abbiamo incontrato e che adesso non ci sono più, questi stessi 25 anni sembrano un'eternità. **Ed è alla loro memoria che questo successo collettivo, della ricerca di base, traslazionale e clinica, di famiglie, associazioni e industria, va senza alcun dubbio dedicato.**

DISFAGIA: NE PARLIAMO CON LA LOGOPEDISTA



A cura di Elena Grosso

Logopedista della S.C.
Neuropsichiatria Infantile,
Università di Torino

La difficoltà nel deglutire il cibo o l'acqua e nel gestire le proprie secrezioni, soprattutto la saliva, rappresenta una significativa limitazione del benessere di bambini, ragazzi e adulti con malattia neuromuscolare. La conoscenza e il corretto trattamento di questa problematica sono elementi fondamentali di un corretto e soddisfacente piano di cura.

Quando si deve pensare alla disfagia in un paziente neuromuscolare?

I principali campanelli d'allarme della disfagia sono:

- comparsa di tosse involontaria, anche leggera, durante, subito dopo o dopo 2 o 3 minuti dalla deglutizione di cibo o liquidi;
- senso di soffocamento e strozzamento con l'ingestione di liquidi e solidi;
- segni di difficoltà respiratoria durante il pasto;
- episodi di cianosi o soffocamento;
- comparsa di voce umida e gorgogliante durante o dopo i pasti;
- storia di ricorrenti infezioni delle vie aeree;
- aumento delle secrezioni bronchiali entro un'ora dal pasto;
- difficoltà nel masticare o deglutire;
- intolleranza ad alcune consistenze di cibo con restrizione progressiva della dieta;
- perdita di peso di origine sconosciuta, nei bambini scarso o assente accrescimento ponderale;
- ristagno di saliva o cibo nel cavo orale con fuoriuscita dalla cavità orale;
- prolungamento dei tempi dei pasti con necessità di deglutizioni ripetute per un singolo bolo;
- senso di ristagno di cibo in gola o dolore durante l'atto deglutitorio;
- affaticamento, fatica, sforzo durante il pasto;
- rifiuto ad alimentarsi;
- modificata abilità nell'assumere farmaci per bocca.

Nel lattante si possono osservare difficoltà nel succhiare e nel terminare il pasto in tempi adeguati, la fuoriuscita di latte dalla cavità orale, difficoltà di coordinazione, suzione, deglutizione o respirazione.

Quali valutazioni sono necessarie per inquadrare correttamente la disfagia?

Il foniatra e il logopedista si occupano della valutazione, della diagnosi e poi del trattamento. La valutazione ne prevede una prima clinica foniatrica e logopedica seguita, dove necessario, da quella strumentale. Gli esami strumentali che permettono di valutare la deglutizione sono costituiti da prove di deglutizione durante la ringoscopia a fibre ottiche e dalla videofluorografia. Il giusto inquadramento della disfagia coinvolge inoltre molte altre figure professionali (per esempio: fisiatra, fisioterapista, neuropsichiatra infantile, neuropsicomotricista, gastroenterologo, neurologo, ORL, nutrizionista, dietista, infermieri) e tutti coloro che ruotano attorno al paziente.

Come si può trattare la disfagia?

La gestione del paziente disfagico prevede l'intervento di un team multidisciplinare per la programmazione e la realizzazione di un adeguato programma riabilitativo e nutrizionale. Gli elementi essenziali sono: adozione di posture di compenso, apprendimento di manovre deglutitorie, modificazione delle caratteristiche reologiche del bolo (scivolosità, coesione, omogeneità, temperatura, colore, sapore, appetibilità); stimolazione sensoriale, rinforzo muscolare ove possibile ed indicato. Nel bambino si promuovono la suzione e strategie per favorire una migliore coordinazione tra suzione, deglutizione e respirazione.

Quando tali interventi falliscono, dopo una accurata valutazione e un attento e approfondito confronto con paziente e caregiver, possono essere indicate tecniche di nutrizione alternativa (sondino nasogastrico, gastrostomia, digiunostomia, nutrizione parenterale).



SCOLIOSI: NE PARLIAMO CON L'ORTOPEDICO

Le principali problematiche di natura ortopedica, che possono complicare il quadro clinico, si manifestano sia a livello della colonna vertebrale sia a livello degli arti. Affrontiamo qui il tema delle complicanze ortopediche della colonna.

Come si è modificata nel tempo la problematica della scoliosi?

Nelle distrofie muscolari il quadro clinico è cambiato. Grazie alle terapie conservative multidisciplinari e alla terapia steroidea i pazienti mantengono la deambulazione fino a una età maggiore, in genere fino all'adolescenza avanzata, per cui l'esordio della scoliosi è rimandato negli anni e la sua evoluzione è meno importante, con il risultato che nella maggior parte dei casi non è più necessario l'intervento chirurgico. Rimane una piccola quota di pazienti che sviluppa una scoliosi progressiva, tale da determinare significative alterazioni posturali in carrozzina: in questi casi rimane l'indicazione all'intervento chirurgico. Negli ultimi anni, per alcune malattie neuromuscolari come l'atrofia muscolare spinale, la disponibilità di terapie innovative sta facendo emergere nuovi fenotipi clinici, per cui in pazienti che prima non venivano considerati elegibili per l'intervento chirurgico si aprono degli spazi per il trattamento chirurgico. In questi casi si tratta di scoliosi a esordio precoce, in cui inizialmente utilizziamo corsetti o busti gessati e successivamente possiamo valutare la chirurgia di procrastinazione con barre in accrescimento.

A proposito di corsetti, è possibile una prevenzione della scoliosi?

Dal punto di vista ortopedico si può parlare solo di prevenzione secondaria. La prevenzione primaria non è di nostra competenza e prevederebbe una azione terapeutica sulle cause determinanti della scoliosi nelle malattie neu-

romuscolari: la debolezza muscolare e le alterazioni della propriocettività. La scoliosi in questi pazienti, quando si instaura, è caratterizzata da un aggravamento progressivo, particolarmente evidente se e quando i pazienti perdono la capacità di deambulare autonomamente. La prevenzione secondaria, quindi, prevede l'utilizzo di tutori, cioè di corsetti, o di busti gessati, quando la scoliosi è lieve e il paziente è ancora giovane. Anche in questi casi si può valutare l'utilizzo di una chirurgia di procrastinazione con barre in accrescimento. La fisioterapia e la ginnastica posturale hanno un ruolo accessorio ma purtroppo limitato, rispetto a pazienti che non presentano questo tipo di patologia.

Come si sono evolute le tecniche dell'intervento chirurgico per la scoliosi?

In questo settore abbiamo delle novità. Per i pazienti più piccoli si possono valutare tecniche che utilizzano barre di accrescimento di diverso tipo: sia tradizionali, cui si effettua periodicamente l'allungamento della barra con un piccolo intervento chirurgico, sia magnetiche, in cui l'allungamento progressivo viene fatto tramite un magnete esterno. Accanto a questi sistemi si sono affermate anche delle tecniche chirurgiche che vengono dette di stabilizzazione bipolare, in cui si effettua un'incisione solo alle estremità della curva mentre nel tratto intermedio la barra metallica viene fatta passare una struttura anatomica chiamata fascia. Queste tecniche permettono una riduzione dei tempi chirurgici, un minore sanguinamento e in definitiva un minore impatto della chirurgia. In tal modo è possibile effettuare l'intervento anche in pazienti più delicati e ad elevato rischio anestesilogico, come sono i pazienti neuromuscolari nei quali, precedentemente, poteva capitare di dover rinunciare all'intervento.

A cura di Pasquale Cinnella

Responsabile S.S. Scoliosi afferente alla S.C. Ortopedia e Traumatologia 3, A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino

RETRAZIONI: NE PARLIAMO CON L'ORTOPEDICO

Le principali problematiche di natura ortopedica, che possono complicare il quadro clinico, si manifestano sia a livello della colonna vertebrale sia a livello degli arti. Affrontiamo qui il tema delle retrazioni.

Oltre alla scoliosi, quali problematiche complicano il decorso delle malattie neuromuscolari?

Le problematiche ortopediche connesse con le patologie neuromuscolari sono accomunate dallo squilibrio neuromuscolare e dal conseguente ritardo nelle acquisizioni o dalla progressiva perdita delle autonomie. Tra le più frequenti manifestazioni annoveriamo le retrazioni tendinee, in particolar modo dell'arto inferiore: dall'equinismo determinato dal progressivo accorciamento del tendine d'achille, all'equino-addotto-supinato determinato dall'ipertono del tendine tibiale posteriore. Forse in misura meno estrema rispetto a pazienti con altre patologie neurologiche, sono poi presenti anche le retrazioni tendinee dei muscoli flessori del ginocchio e degli adduttori delle anche. In quest'ultimo caso l'associazione tra la progressiva perdita del cammino, o il ritardo della sua acquisizione, e le retrazioni tendinee è la principale responsabile della progressiva valgizzazione del collo femorale, causa primaria della lussazione secondaria delle anche. L'instaurarsi di tale condizione porta all'impossibilità di mantenimento della posizione eretta e all'instaurarsi di sintomatologia dolorosa e invalidante.

Come si previene o rallenta l'insorgenza delle retrazioni?

La fisioterapia deve essere eseguita con regolarità e costanza e va iniziata il più precocemente possibile. Utile è l'utilizzo di tutori su misura. Il più usato è Afo, con le varie declinazioni scelte in base al grado di retrazione tendinea e di autonomia deambulatoria; il suo scopo è contrastare

A cura di Mattia Cravino

S.S.D. Ortopedia e
Traumatologia Pediatrica,
A.O.U. Città della Salute
e della Scienza di Torino



il progressivo accorciamento del tendine d'Achille e la conseguente deambulazione in punta dei piedi. Altri tutori meno usati sono Kafo e Salera, utili per pazienti con autonomia deambulatoria progressivamente minore, con lo scopo di continuare a permettere la posizione eretta, anche se per brevi periodi o durante la fisioterapia.

Un grande aiuto è arrivato dall'uso della tossina botulinica, anche se tale farmaco è riservato a pochi casi selezionati. Infine, ulteriore strumento per diagnosi e trattamento delle contratture tendinee nel paziente deambulante è la *gait analysis*. Tale macchinario permette, mediante l'uso di un software, di analizzare il cammino, identificando i muscoli responsabili del *pattern* di cammino del paziente, indirizzandolo nel definire il miglior percorso terapeutico.

Quando è necessario l'intervento chirurgico?

Risulta essere l'ultima *ratio*, vista la complessità clinica e i rischi anestesologici di questi pazienti, e frutto di scelte condivise. L'indicazione chirurgica può avere due obiettivi principali: migliorare la capacità deambulatoria o rallentarne la perdita, come negli interventi di allungamento tendineo dosato o nelle osteotomie del collo femorale. Le nuove terapie farmacologiche stanno aprendo nuovi scenari che portano noi ortopedici a disegnare dei percorsi chirurgici per pazienti che anche solo cinque o dieci anni fa non sarebbero stati candidati. Di qui l'importanza del lavoro di équipe, per rendere il gesto chirurgico realmente efficace e utile.

In altri casi gli interventi chirurgici possono avere un ruolo "palliativo": in pazienti non deambulanti in cui una retrazione achillea importante non permette di indossare le calzature o una lussazione d'anca determina un dolore non controllabile con i farmaci o un'impossibilità all'igiene personale.

SCIENZA&M.

TRE VINCITORI DEL BANDO TELETHON- UILDDM PARLANO DI SÉ E DEI LORO PROGETTI

A cura di Anna Ambrosini

Fondazione Telethon, Ufficio scientifico
Area neuromuscolare

*Abbiamo chiesto
ai referenti dei progetti
di parlarci di sé
e dei loro studi.*

Elena Pegoraro

1. **Coordinatrice del progetto GUP21008**



Il mio lavoro

Sono professoressa associata dell'Università di Padova e lavoro alla Clinica neurologica dell'Azienda ospedaliera dell'Università di Padova dove dirigo un Centro ERN per le Malattie neuromuscolari e sono responsabile della biobanca Telethon di tessuti e DNA di pazienti con malattie neuromuscolari. Il mio interesse è sempre stato rivolto alle malattie neuromuscolari con particolare attenzione alle distrofinopatie e allo studio dei modificatori genetici. Grazie a una borsa di studio Telethon, appena terminata la specializzazione

in neurologia, avevo avuto l'opportunità di frequentare il laboratorio di Eric Hoffman all'Università di Pittsburgh, negli Stati Uniti, per uno studio mirato alla identificazione delle basi molecolari delle distrofie muscolari con un approccio verso i geni candidati quando le tecniche di NGS non erano ancora disponibili.

Cosa mi sta a cuore

Per me è importante coniugare la parte dedicata all'assistenza dei pazienti con la ricerca per cercare di dare una risposta scientifica ai quesiti che si incontrano nella pratica clinica. Certo, coniugare gli impegni assistenziali, didattici e scientifici in maniera armonica non è sempre facile. Oltre agli impegni in clinica coi pazienti per la gestione "ordinaria", i trial, la valutazione delle biopsie per la diagnostica, le riunioni multidisciplinari coi colleghi, occorre dedicarsi alla ricerca e agli aggiornamenti scientifici.

Il mio tempo libero

Mi piace la montagna sia in estate che di inverno e fare lunghe passeggiate con i miei cani. Apprezzo la musica (e mio marito mi educa ad apprezzare sonorità inusuali) e la lettura.

Lo studio

Ho partecipato a numerosi grant Telethon-UILDm. Questo, in particolare, che mi vede come coordinatrice di 17 centri, mi dà la possibilità di tornare a studiare le distrofinopatie, che rappresentano da sempre un interesse "speciale", per tracciare la storia naturale della BMD. Conoscere la storia naturale delle malattie muscolari in questa epoca di rapide scoperte e arrivo di nuovi farmaci è di estrema importanza per confrontare l'effetto del farmaco rispetto all'andamento di malattia in sua assenza. Un altro aspetto importante della mia ricerca è quello di tentare di individuare quali fattori geneticamente determinati hanno un ruolo nel modulare la severità della malattia, cercando di capire perché, in un gruppo di pazienti con la stessa malattia, alcuni presentano un andamento clinico meno severo di altri. Cono-

scere i fattori che modulano la severità clinica potrebbe diventare un bersaglio terapeutico e aiutare a selezionare meglio gruppi omogenei di pazienti per futuri studi clinici. Essere in grado di identificare fattori prognostici in una malattia è rilevante anche per il paziente e la progettazione della sua vita. Sapere di dover affrontare una possibile disabilità può aiutarlo in una scelta lavorativa o abitativa adeguata. Può consentirgli anche di intercettare precocemente possibili complicanze e trattarle adeguatamente.

Lì ho imparato ad analizzare al microscopio i campioni di biopsia muscolare e di nervo dei pazienti in cerca di una diagnosi e ho cominciato a lavorare sui modelli animali. Mi appassiona ritrovare nei loro tessuti meccanismi funzionali analoghi e vedere nelle immagini di microscopia gli stessi danni morfologici descritti nei nostri pazienti. Cerco di traslare le domande che nascono dalle visite in risposte da trovare in laboratorio.

Cosa mi appassiona

Mi piace la sfida di trovarmi di fronte a un paziente che non sa quale sia la sua malattia e mi chiede di aiutarlo sia a capirne la causa che a ipotizzare e

altre terapie avanzate. Abbiamo però imparato molto e speriamo che queste informazioni siano utili per gli studi futuri.

Il mio tempo libero

Amo leggere libri, ascoltare musica, viaggiare e fare sport; una volta correvo ma, da quando soffro di mal di schiena, nuoto e purtroppo lo faccio solo in piscina visto che vivo a Milano.

Il mio rapporto con Telethon e UILDM

Ho ottenuto diversi grant Telethon per ricerca di base, che mi hanno permesso di crescere scientificamente e supportare il mio laboratorio. Negli ultimi anni ho partecipato come partner a un paio di grant Telethon-UILDM, mentre quello di quest'anno è il mio primo grant Telethon-UILDM come coordinatore di 15 centri.

Lo studio

Questo studio mi sta a cuore in modo particolare. L'idea nasce da un mio piccolo paziente con duplicazione dell'esone 2 della distrofina, che ho visto crescere negli anni e che ora è un giovane studente universitario. Ci siamo accorti col passare degli anni che la sua forma di DMD era meno grave di quello che ci saremmo aspettati. Da qui l'idea di cercare di capire se fosse un caso unico e perché avvenisse così. In effetti abbiamo trovato altri pazienti con queste caratteristiche: capire perché in loro la distrofia sia più lieve è importante per la valutazione della loro risposta ai trial e ci potrebbe permettere in futuro di usare questa informazione per lo sviluppo di nuove terapie per tutti i pazienti.

Stefano C. Previtati **2. Coordinatore del progetto GUP21006**



Il mio lavoro

Lavoro alla Clinica neurologica dell'Ospedale San Raffaele di Milano, dove sono il referente per le malattie muscolari e le neuropatie genetiche, sono responsabile di alcuni trial clinici per malattie neuromuscolari e del servizio di biopsie muscolari e dirigo un laboratorio di ricerca.

Il mio interesse verso le malattie neuromuscolari è nato quando ero studente di medicina e frequentavo la clinica neurologica dell'Ospedale San Raffaele.

tentare nuove terapie, anche se questa rimane la parte più difficile. Mi piace l'inevitabile coinvolgimento emotivo, la "presunzione" di poter aiutare chi si è rivolto a noi, oltre alla curiosità scientifica di imparare nuove cose e, si spera, trovare delle risposte. Certo, comunicare la diagnosi per queste malattie è difficile e frustrante, tanto più se si tratta di un bambino.

Il momento più coinvolgente della mia carriera risale a quando con Giulio Cossu abbiamo trasferito nell'uomo il progetto di terapia cellulare per la distrofia di Duchenne. L'emozione e la speranza di tutti noi, clinici, ricercatori, pazienti e genitori erano enormi. Purtroppo, pur risultando sostanzialmente sicura, la terapia non ha modificato, se non per pochi mesi, il corso della malattia nei pazienti trattati, come purtroppo è accaduto anche per molti degli studi di questi ultimi anni con

3. Marika Pane Coordinatrice del progetto GUP21003



Il mio lavoro

Sono professoressa associata di Neuropsichiatria infantile all'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e direttrice clinica del Centro NeMO Pediatrico, Fondazione Policlinico A. Gemelli di Roma. Lavoro nell'ambito delle malattie neuromuscolari da oltre 16 anni e mi occupo di ricerca e clinica.

Cosa mi appassiona

Del mio lavoro adoro la versatilità e i miei piccoli pazienti che mi danno la gioia e la forza di continuare ogni giorno con la stessa passione e lo stesso sorriso anche negli anni bui e difficili, quando non avevamo nulla da offrire a una giovane coppia a cui comunicavo una diagnosi, per esempio, di SMA o di distrofia di Duchenne. Di recente, l'avvento di nuovi standard di cura e di nuovi trattamenti hanno radicalmente cambiato la storia naturale di queste malattie e quindi la qualità di vita dei ragazzi e delle loro famiglie. È forse anche diventato più facile comunicare

queste diagnosi, perché è cambiata la prospettiva di vita dei nostri pazienti. Lavoro tanto, mi piace arrivare in ospedale presto, per cui alle otto sto già facendo il punto della situazione sia del reparto che della giornata che mi aspetta tra day hospital e trial. Le giornate sono lunghe e faticose ma la sera quando mi guardo allo specchio prima di andare a dormire trovo sempre qualcosa di meraviglioso che mi hanno lasciato i miei pazienti "rari", anzi unici.

Il mio tempo libero

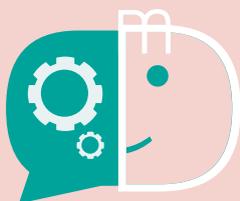
Nei weekend mi piace viaggiare, conoscere posti nuovi, gente nuova, paesaggi, scorci, cibo e vino buono accompagnati da una buona lettura.

Il mio rapporto con Telethon e UILDM

Avevo già ottenuto un grant Telethon-UILDM nel 2012, quando avevo ritenuto importante la valutazione degli arti superiori nella DMD per comprendere bene la progressione della malattia anche su questo aspetto. La storia naturale di questa malattia è radicalmente cambiata negli ultimi anni grazie agli standard di cura e all'uso quotidiano degli steroidi e speriamo che i tanti trial clinici in corso dimostrino di poterla modificare ulteriormente.

Lo studio

Con questo nuovo progetto cercheremo di comprendere meglio alcuni aspetti della funzione motoria residua nei ragazzi non deambulanti. In questo studio sono coinvolti 13 centri della rete italiana che in questi anni hanno collaborato negli studi di storia naturale su DMD e SMA. Raccoglieremo informazioni su tutti i pazienti con DMD non deambulanti seguiti nei nostri centri, utilizzando una batteria strutturata di test per le funzioni motoria, respiratoria e cardiaca, per capire come queste si possano rapportare al genotipo e all'uso degli steroidi. Verificheremo anche l'esistenza di simili informazioni già raccolte in passato, per avere una visione più a lungo termine delle modifiche di questi parametri. Inoltre, vogliamo acquisire informazioni direttamente dal paziente e dalla famiglia sulle attività della vita quotidiana e dell'impegno di cura. Tutto questo per capire lo spettro di variabilità di questa malattia, fornire informazioni che possano essere di aiuto nelle sperimentazioni a venire sui ragazzi non deambulanti e per il miglioramento della loro qualità di vita.



PSICOLOGIA NEUROMUSCOLARE

LA PAURA IN TEMPI DI PANDEMIA

—
di Grazia Zappa

per il Gruppo
Psicologi
UILDM

Giovedì 28 ottobre, durante il webinar UILDM “Non siamo isole; gli effetti dell’isolamento sociale causato dalla pandemia di Covid 19 sulle persone con malattie neuromuscolari” sono stati presentati i risultati di un questionario che UILDM ha diffuso nel mese di settembre 2021, a cura del Gruppo Psicologi, e due esperienze di supporto psicologico attivate nel corso della pandemia: 118 persone con malattia neuromuscolare, dai 12 agli 82 anni, provenienti da 16 regioni, hanno contribuito rispondendo ad alcune domande sulla loro quotidianità durante la pandemia e su come hanno affrontato le limitazioni e lo stress.

Se cercassimo di sintetizzare quanto emerso con una parola, probabilmente penseremmo a “paura”. La paura nel sapere di essere persone a rischio elevato, di contagiare i propri cari o addirittura la paura di morire o che i propri caregiver possano morire. Molti degli intervistati hanno raccontato che, costretti a rinunciare alla precedente routine fatta di famiglia, lavoro o scuola e progetti personali, si sono ritrovati a fare i conti con un profondo e costante senso di angoscia e incertezza per il futuro.

La paura del contagio ha portato inoltre a ridurre drasticamente i rapporti sociali e, se da una parte i lockdown sono stati necessari, dall’altra hanno creato situazioni difficili da gestire, sia dentro che fuori casa. Circa l’82% delle persone intervistate ha segnalato di aver cambiato le proprie abitudini e aumentato la permanenza a casa, mentre il 12% già prima passava la maggior parte del tempo in casa. Due degli aspetti percepiti come stressanti sono risultati essere l’isolamento e l’impossibilità di ricevere le visite di parenti e amici. Rimanere chiusi da soli in casa ha contribuito alla modifica delle routine quotidiane e all’emersione di ansia e tristezza.

Molti hanno visto annullare, o spostare, visite, trattamenti riabilitativi e assistenziali. Solo pochi (circa il 30%) hanno avuto esperienze di telemedicina e teleriabilitazione. Circa la metà delle persone è riuscita a trovare delle strategie di coping adeguate a fronteggiare questa situazione di stress; tuttavia, sono ancora poche quelle che hanno avuto accesso a un aiuto specialistico. Durante il webinar la psicologa Giulia Franchini di UILDM Arezzo ha presentato il caso di un intervento psicologico attivato nei confronti di un adolescente con distrofia muscolare, su richiesta della famiglia,

mostrando come da una preoccupazione condivisa sia stato possibile giungere a una forza condivisa tra il ragazzo, la sua famiglia, UILDM e i servizi del territorio. È proprio quando si ha l’impressione di non essere più in grado di gestire la propria vita che bisogna fermarsi, fare un passo indietro e chiedere aiuto: ce lo hanno mostrato la psicologa Monica Piccapietra e Andrea che, a due voci, hanno raccontato come la pandemia abbia influito positivamente sul cambiamento personale. Prendendo in prestito le parole dello scrittore John Kabat Zinn, possiamo dire: “Non puoi fermare le onde ma puoi imparare a cavalcarle”. Non sempre è facile a trovare il modo per cavalcare le onde. Per farlo, occorre saper adattarsi in modo flessibile alle condizioni di vita a cui siamo esposti. Un segnale importante di buono spirito di adattamento è la capacità di riconoscere quando siamo in grado di farcela da soli e quando invece abbiamo bisogno di aiuto.

In conclusione il Gruppo Psicologi UILDM ha sottolineato la propria disponibilità a sostenere e supportare chi ne mostri il bisogno, persone con malattia neuromuscolare, familiari e caregiver, cercando di stilare dei progetti per raggiungere, di persona o via web, anche le Sezioni che ancora non hanno un psicologo.