

Il libro “La Distrofia Miotonica - I Fatti”, di cui ho avuto l’onore di curare l’edizione italiana, è stato scritto da Peter S. Harper, professore emerito di Genetica Umana dell’Università di Cardiff – Regno Unito, clinico illustre ed insigne esperto di questa patologia.

Questo libro è di un innegabile valore in particolare per i pazienti ed i loro familiari che vi troveranno informazioni e risposte a molte delle domande che accompagnano inevitabilmente la scoperta della malattia e la sua gestione nel tempo. Anche gli operatori sanitari che si interfacciano con la distrofia miotonica (neurologi, medici di base, infermieri, fisioterapisti, terapisti occupazionali, ecc.) e gli studenti dei corsi di laurea medico-sanitari troveranno queste pagine utili per un primo approccio ad una patologia purtroppo poco conosciuta e di cui solo ora si cominciano a comprendere i meccanismi patomolecolari.

Con parole semplici e in linguaggio comprensibile il libro descrive gli aspetti più importanti della malattia: la sua insorgenza, i principali sintomi, la diagnosi clinica e genetica della forma infantile, giovanile e adulta della distrofia miotonica di tipo 1 e della forma adulta della distrofia miotonica di tipo 2, di recente identificazione, soffermandosi in modo esaustivo sugli aspetti gestionali, finora trascurati dalla comunità medico-sanitaria.

Dalla prima edizione del libro, scritto nel 2001, sono stati approfonditi e scoperti nuovi aspetti della distrofia miotonica: ad esempio dal punto di vista clinico è stata messa a fuoco la compromissione cerebrale presente soprattutto nella distrofia miotonica di tipo 1 e per quanto attiene la ricerca di base sono stati realizzati in laboratorio dei modelli animali che presentano tutti gli aspetti clinici e patomolecolari della malattia; tali modelli sono già oggetto di sperimentazione con terapia genica che in tempi abbastanza prossimi potranno essere applicati anche all’uomo.

Prof. Giovanni Meola

Autore

Peter S. Harper, professore emerito di Genetica Umana dell’Università di Cardiff, Cardiff, Regno Unito. E’ membro del Council Nuffield di Bioetica e ha dedicato tutta la sua carriera a ricerche riguardanti le patologie neurologiche, specialmente la malattia di Huntington e la Distrofia Miotonica.

Curatore

Prof. Giovanni Meola, ordinario di Neurologia dell’Università degli Studi di Milano e Direttore del Dipartimento di Neurologia e Stroke-Unit e del Centro Neuromuscolare presso l’IRCCS Policlinico San Donato.

Si occupa da circa 40 anni di clinica e ricerca in campo neuromuscolare ed è esperto in particolare delle Distrofie Miotoniche e delle Miotonie non distrofiche (canalopatie muscolari).