



4 Malattie rare, nasce Fondo distrofia miotonica grazie a testamento solidale

Monica Stupino soffriva di distrofia miotonica di tipo 1 (Dm1 o malattia di Steinert). Alcuni mesi fa è morta, esprimendo alla famiglia la volontà di destinare tutto il patrimonio alla Fondazione malattie miotoniche (Fmm) per finanziare gli studi sulla sua patologia. Un lascito solidale che Fmm trasformerà in un nuovo Fondo di ricerca dedicato esclusivamente a progetti sulla Dm1, intitolato alla benefattrice. Lo annuncia la Fondazione che illustrerà il progetto giovedì 9 novembre a Milano, in occasione di un Punto d'ascolto rivolto a pazienti, familiari, sostenitori e personale sanitario. L'appuntamento è alle 15 nell'Auditorium della Casa di cura Igea in via Dezza 48.

Fmm, fondata dal neurologo Giovanni Meola e unico punto di riferimento in Italia per le malattie miotoniche, patologia genetiche rare - si legge in una nota - accende così i riflettori sulla Dm1, una malattia misconosciuta, progressiva e spesso fatale, causata da una ripetizione di triplette nel gene Dmpk, con conseguente guadagno tossico della funzione mRNA. La patologia è molto variabile per gravità, presentazione ed età di esordio. Tuttavia, tutte le forme di Dm1 sono associate a elevati livelli di carico di malattia e possono portare a morte prematura. La Dm1 colpisce principalmente il muscolo scheletrico e cardiaco, ma i pazienti possono soffrire di una costellazione di manifestazioni tra cui miotonia e debolezza muscolare, problemi respiratori, affaticamento, ipersonnia, anomalie cardiache, gravi complicazioni gastrointestinali e deterioramento cognitivo e comportamentale. Attualmente non esistono trattamenti approvati per la Dm1.

Parte del lascito di Monica Stupino sosterrà un progetto di ricerca annuale condotto da Fabio Martelli, responsabile del Laboratorio di Cardiologia molecolare dell'Irccs **Policlinico San Donato**, con cui Meola collabora da tempo. All'incontro milanese parteciperanno anche i familiari della



benefattrice. Durante il Punto d'ascolto verranno approfonditi i dati relativi agli importanti progressi nella ricerca sulle malattie miotoniche - spiega Fmm - e soprattutto i risultati del trial Marina, una sperimentazione condotta dall'azienda farmaceutica americana Avidity Bioscences, che sta registrando dati incoraggianti, tali da aprire alla fase 3 dello studio. L'ultimo step della sperimentazione clinica su un possibile trattamento per la Dm1. "Una notizia di straordinaria importanza - rimarca Fmm - per tanti pazienti che vivono questa patologia".