

Epithe4FSHD Project



Indice

- Ente finanziatore
- Il partenariato
- Il progetto
- Il ruolo di UILDM
- Scaletta webinar pazienti
- Scaletta webinar professionisti
- I relatori
- Contatti uffici UILDM



Il Programma comune europeo sulle malattie rare (EJP RD) è l'ente finanziatore del progetto.

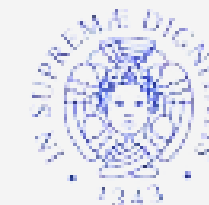
EJP RD mira a creare ecosistemi di ricerca efficaci sulle malattie rare per il progresso e l'innovazione a beneficio di tutti coloro che sono affetti da una malattia rara. Supporta e finanzia la ricerca, riunendo risorse e strumenti, fornendo corsi di formazione dedicati e traducendo la ricerca di alta qualità in trattamenti efficaci.



Il partenariato

Il progetto è guidato dal gruppo di ricerca “Espressione Genica e Distrofia Muscolare” dell’Istituto San Raffaele di Milano in partenariato con:

- Ontario Institute for Cancer Research
- Unità di Neurologia, Azienda ospedaliera Universitaria Pisana - Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Pisa
- Biomedical Center, LMU Munich
- Koc University Hospital, Department of Medical Genetics, Genetic Diseases Evaluation Center
- UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare



UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE
ODV

Il progetto

“Sicurezza ed efficacia di un possibile approccio terapeutico per la distrofia FSHD” è un progetto di ricerca triennale, classificato con l’acronimo “EpiThe4FSHD” che ha preso avvio nel mese di settembre del 2021.

La ricerca scientifica si concentra sullo studio dei meccanismi che controllano l’espressione di DUX4 per inibirla. Il gruppo di ricerca “Espressione Genica e Distrofia Muscolare” dell’Istituto San Raffaele di Milano, capofila del progetto, coordinato dal dott. Davide Gabellini, ha condotto degli studi che 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 scoperta ha fatto intravedere la possibilità di un futuro impiego terapeutico.

L’obiettivo del progetto è dimostrare in modelli preclinici l’efficacia e la sicurezza dell’approccio e offrire quanto necessario ad avviare la ricerca clinica sui pazienti.



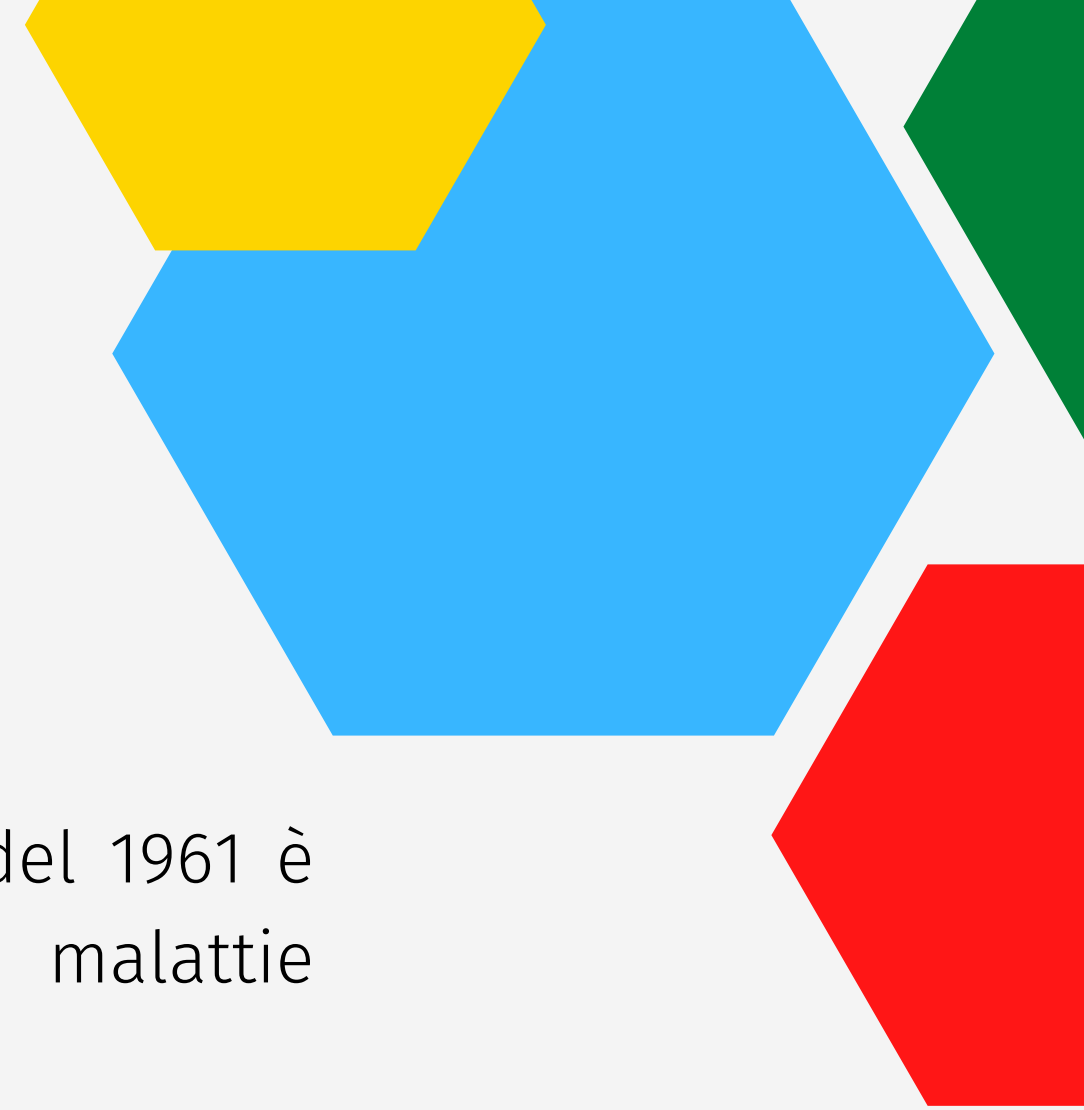
Il ruolo di UILDM

UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare fondata nell'agosto del 1961 è l'associazione nazionale di riferimento per le persone con distrofie e malattie neuromuscolari.

UILDM si prefigge di **favorire l'inclusione sociale** delle persone con disabilità e **promuovere la ricerca scientifica** e l'informazione sanitaria sulle distrofie muscolari progressive e sulle altre patologie neuromuscolari.

Tra gli organi associativi di UILDM è presente la **Commissione Medico-Scientifica (CMS)** che fornisce agli utenti informazioni *dirette*, riguardanti le specifiche malattie e gli studi in corso, o *indirette*, segnalando per esempio i principali centri italiani di riferimento.

UILDM è partner del progetto Epithe4FSHD per favorire l'**informazione e la promozione** dei risultati del progetto e della distrofia facio-scapolo-omerale, anche attraverso la realizzazione di incontri di formazione e informazione.



Scaletta webinar pazienti

05 aprile ore 17:00

"Presa in carico dei pazienti con FSHD: trattamento, prospettive e opportunità terapeutiche. Live webinar per pazienti"

Intro

Saluti istituzionali

Relatore: Marco Rasconi

Time: 5 min

La genetica della FSHD

Relatore: Davide

Gabellini

Time: 5 min

Trattamento e presa in carico

Relatore: Massimiliano

Filosto

Time: 30 min

Trial Fulcrum

Relatore: Giulia Ricci

Time: 20 min

Prospettive dal mondo della ricerca

Relatori: June Kinoshita

e Davide Gabellini

Time: 30 min

Promozione del congresso internazionale FSHD

Relatore: June Kinoshita

Time: 5 min

Q&A

Time: 25 min

Scaletta webinar professionisti

19 aprile ore 17:00

"Presa in carico dei pazienti con FSHD: trattamento, prospettive e opportunità terapeutiche. Live webinar per professionisti sanitari"



I relatori



Marco Rasconi
Presidente Nazionale
UILDM



Davide Gabellini
Ricercatore IRCCS Ospedale San
Raffaele di Milano e coordinatore
del progetto Epithe4FSHD



Massimiliano Filosto
Professore Associato di Neurologia,
Direttore Centro Clinico NeMO-Brescia,
Vice Presidente CMS UILDM



June Kinoshita
Direttrice della ricerca e del
coinvolgimento dei pazienti di
FSHD Society



Giulia Ricci
Neurologa presso Neurologia AOU Pisana,
Centro di Coordinamento Regionale
CCMR-Malattie Neuromuscolari

Contatti uffici UILDM



Grauso Francesco

Ufficio Fundraising e Progettazione
UILDM - Direzione Nazionale
grauso@uildm.it



Chiara Santato

Ufficio Comunicazione
UILDM - Direzione Nazionale
chiarasantato@uildm.it



Petrella Luca

Ufficio Fundraising e Progettazione
UILDM - Direzione Nazionale
luca.petrella@uildm.it