

## COMUNICATO STAMPA

### **Distrofia di Duchenne: parte in Sicilia il progetto "Parent Project on the road"** *L'innovativa iniziativa per portare un prezioso strumento diagnostico a casa dei pazienti*

Roma, 9 settembre 2024

Prende il via lunedì 9 settembre il progetto **Parent Project on the road**, promosso da Parent Project aps, dal 1996 l'associazione italiana di riferimento per i pazienti con **distrofia muscolare di Duchenne e Becker** e le loro famiglie.

Si tratta di un'iniziativa innovativa che ha la finalità di supportare i pazienti giovani e adulti che vivono in **Sicilia** offrendo loro l'opportunità di **effettuare un esame diagnostico prezioso per monitorare la loro salute respiratoria, direttamente a casa**. La raccolta degli esiti di questo esame permetterà ai pazienti di essere successivamente seguiti a livello medico, in base alle loro necessità. In futuro l'associazione auspica di poter esportare le buone pratiche sperimentate in questo progetto pilota in altre regioni italiane.

#### **Perché questo progetto**

Nei ragazzi con distrofia muscolare di Duchenne (DMD) – patologia degenerativa che colpisce gradualmente tutti i tessuti muscolari – la perdita progressiva della forza dei muscoli respiratori e la rigidità e le alterazioni della gabbia toracica possono, nel tempo, portare ad uno stato di insufficiente ventilazione dei polmoni.

Ne derivano disturbi significativi, come cefalea, confusione e sonnolenza fino a tremori, contrazioni muscolari e insufficienza renale. L'ipoventilazione, se non adeguatamente trattata, può portare al ricovero per insufficienza respiratoria.

Per riconoscere le complicanze respiratorie in tempo, è estremamente importante programmare annualmente delle visite pneumologiche, durante le quali vengono effettuati esami strumentali di base, tra cui la **misurazione non invasiva del valore di anidride carbonica**.

Negli ultimi anni nella regione la rete di centri, specialisti per la comunità DMD è progressivamente cresciuta e ci sono complessivamente più risorse per chi convive con questa patologia. Tuttavia, date le caratteristiche del territorio siciliano, molto esteso, e le difficoltà a spostarsi che tipicamente aumentano dall'adolescenza in poi per i ragazzi con la DMD, non sempre le famiglie riescono ad effettuare regolarmente le visite presso i centri specializzati se vivono lontano da questi ultimi.

#### **Come funziona**

L'idea di Parent Project è quella di **accorciare le distanze**, portando direttamente **a casa di 25/30 pazienti dai 16 anni** in su uno strumento chiamato **transcutaneo**, che permette di monitorare il livello di ossigeno e anidride carbonica nel sangue. L'obiettivo: **monitorare e prevenire le complicanze respiratorie, e in generale rendere il percorso di presa in carico pneumologica ancora più accessibile per i pazienti**, migliorando in modo significativo il loro benessere psico-fisico.





L'esame è semplice e non invasivo: prevede l'applicazione di un apparecchio portatile collegato ad un apposito sensore da posizionare al lobo dell'orecchio. La misurazione avviene durante il sonno notturno e permette di valutare il livello di CO2 durante il sonno ed individuare precocemente la presenza di ipoventilazione notturna (di cui è segnale un livello di CO2 oltre i limiti di normalità).

I dati verranno, quindi, processati per indirizzare i pazienti da uno/a specialista in pneumologia, laddove necessario, per approfondimenti.

Il servizio, gratuito per le famiglie, verrà garantito dalla dottoressa **Nefeli Vourou**, medico ed operatrice dell'ufficio scientifico dell'associazione. Nel corso di un mese circa, tra settembre e ottobre, la dr.ssa Vourou effettuerà un vero e proprio "tour", visitando a domicilio pazienti residenti in diverse province siciliane, assistendole nell'utilizzo del transcutaneo ed effettuando, al termine della misurazione, la raccolta dei dati.

L'iniziativa partirà dalle province di **Ragusa e Siracusa** nella settimana del 9 settembre. Proseguirà toccando, via via, il territorio di **Gela e Caltanissetta** e poi le province di **Trapani, Messina, Enna e Catania**.

Il progetto e il coinvolgimento di ragazzi e famiglie verranno documentati attraverso foto, video e la raccolta di informazioni e testimonianze che verranno condivise sui canali social media dell'associazione.

La distrofia muscolare di Duchenne colpisce 1 su 5.000 neonati maschi. È la forma più grave delle distrofie muscolari, si manifesta nella prima infanzia e causa una progressiva degenerazione dei muscoli, conducendo, nel corso dell'adolescenza, ad una condizione di disabilità sempre più severa. Al momento, non esiste una cura. I progetti di ricerca e il trattamento da parte di un'équipe multidisciplinare hanno permesso di migliorare le condizioni generali e raddoppiare l'aspettativa di vita dei ragazzi.

***Parent Project aps** è un'associazione di pazienti e genitori con figli affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker. Dal 1996 lavora per migliorare il trattamento, la qualità della vita e le prospettive a lungo termine di bambini e ragazzi attraverso la ricerca, l'educazione, la formazione e la sensibilizzazione. Gli obiettivi di fondo che hanno fatto crescere l'associazione fino ad oggi sono quelli di affiancare e sostenere le famiglie dei bambini che convivono con queste patologie attraverso una rete di Centri Ascolto, promuovere e finanziare la ricerca scientifica al riguardo e sviluppare un network collaborativo in grado di condividere e diffondere informazioni chiave.*

### **Per informazioni stampa:**

Elena Poletti – Tel. 331/6173371 - e.poletti@parentproject.it  
www.parentproject.it

