



INSTANT BOOK

Giornata Internazionale di sensibilizzazione sulla **Distrofia Muscolare di Duchenne**

7 Settembre 2026



Con il contributo non condizionante di

Sommario

Introduzione	-----	3
---------------------	-------	----------

Duchenne: la diagnosi arriva prima e la presa in carico cambia, ma la sfida dell'accesso resta	-----	5
---	-------	----------

Intervista a Sonia Messina

Direttrice Unità Operativa Malattie Neurodegenerative
Policlinico Universitario "G. Martino" di Messina

Parent Project cambia guida ma l'obiettivo è lo stesso: fornire un supporto concreto ai pazienti	-----	8
---	-------	----------

Intervista a Daniela Argilli ed Ezio Magnano

Associazione Parent Project aps

Distrofia muscolare di Duchenne: OMaR lancia la Guida ai Centri italiani per la patologia	-----	11
--	-------	-----------

Coordinamento editoriale a cura di Francesca Ceradini ed Emanuele Conti

Testi e interviste a cura di Rachele Mazzaracca



INTRODUZIONE

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia neuromuscolare rara, ereditaria e progressiva causata da mutazioni nel gene *DMD*, il quale codifica per una proteina, la distrofina, essenziale per mantenere l'integrità delle fibre muscolari. In assenza della distrofina, **il tessuto muscolare va incontro a una degenerazione progressiva**, sostituito nel tempo da tessuto fibroso e adiposo: un processo che non riguarda solo i muscoli scheletrici ma coinvolge anche il muscolo cardiaco e quello respiratorio.

La DMD si trasmette con modalità recessiva legata al cromosoma X e colpisce quasi esclusivamente i maschi - con un'incidenza di circa un caso su 3.500 - mentre le femmine portatrici sono in genere asintomatiche o presentano manifestazioni lievi.

I primi segni della malattia compaiono generalmente verso i 3 anni di età. Le difficoltà nel correre, salire le scale o rialzarsi da terra, le frequenti cadute e il caratteristico segno di Gowers per rialzarsi rappresentano spesso i primi campanelli d'allarme. **La perdita della deambulazione si verifica in genere entro l'adolescenza. Con l'evolvere della malattia, la debolezza muscolare interessa progressivamente le braccia, il cuore (cardiomiopatia) e i muscoli respiratori (insufficienza respiratoria)**, rendendo necessaria una presa in carico multidisciplinare che accompagni il paziente durante tutto l'arco della vita.

Grazie a una corretta gestione clinica della malattia, negli ultimi decenni l'aspettativa di vita dei pazienti è raddoppiata e supera la terza decade.

LA DIAGNOSI

Una diagnosi precoce rappresenta uno degli elementi più importanti per migliorare la prognosi della distrofia muscolare di Duchenne ed è cruciale per avviare tempestivamente una presa in carico multidisciplinare dei pazienti e, quando indicato, la terapia. **Il sospetto clinico della DMD nasce generalmente dalla comparsa dei primi sintomi motori e dall'aumento marcato dei livelli ematici di creatinchinasi (CK)**, indice di danno muscolare.

La conferma diagnostica si ottiene attraverso il test genetico, che consente di identificare la mutazione responsabile della malattia e rappresentano oggi il principale strumento di diagnosi. In alcuni casi possono essere necessari ulteriori approfondimenti, come la biopsia muscolare, soprattutto quando i risultati genetici non sono conclusivi.

Una volta formulata la diagnosi, è fondamentale che il paziente con DMD venga preso in carico da un Centro di riferimento per la patologia, dove neurologi, cardiologi, pneumologi, fisiatristi, genetisti, fisioterapisti, nutrizionisti, psicologi e altri specialisti possano garantire un percorso assistenziale multidisciplinare, coordinato e personalizzato.

IL TRATTAMENTO

Negli ultimi anni, il trattamento della distrofia muscolare di Duchenne ha conosciuto un'importante evoluzione. Per decenni, infatti, l'unica terapia disponibile si è basata sull'uso di corticosteroidi, classe di antinfiammatori (non specifici per la DMD) in grado di rallentare la progressione della malattia ma con importanti effetti collaterali, nel lungo periodo, sulla crescita e sulla salute ossea.



Negli ultimi dieci anni sono stati sviluppati e autorizzati alcuni farmaci per la distrofia muscolare di Duchenne mirati a specifiche mutazioni genetiche alla base della patologia, e quindi riservati a una piccola percentuale di pazienti. Di questi medicinali uno solo ha ottenuto l'approvazione in Europa, che però è stata ufficialmente revocata nel 2025.

La prima **terapia genica** per la DMD, ideata per fornire, attraverso un'unica somministrazione, una versione più piccola della distrofina, la proteina carente nella patologia, è stata approvata nel 2023 negli Stati Uniti mentre è **ancora in fase di valutazione in Europa**.

Per la distrofia muscolare di Duchenne, due importanti novità terapeutiche sono arrivate anche in Italia nel 2026: **l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha approvato la rimborsabilità di due diversi farmaci non mirati alla causa genetica della patologia**, indicati quindi per un'ampia popolazione di pazienti con DMD. Le due nuove molecole sono progettate per rallentare la progressione della malattia mediante azioni antinfiammatorie, antifibrotiche e di rigenerazione muscolare.

Parallelamente ai trattamenti farmacologici (che includono anche quelli specifici per il cuore, come gli ace inibitori e i beta-bloccanti) restano **fondamentali la fisioterapia, il monitoraggio cardiologico e respiratorio, il supporto nutrizionale, gli interventi ortopedici (quando necessari) e il sostegno psicologico al paziente e alla famiglia**. La distrofia muscolare di Duchenne richiede infatti un'assistenza continuativa e multidisciplinare che accompagni la persona nelle diverse fasi della vita e favorisca, insieme alle terapie, la massima autonomia possibile e una buona qualità di vita.

Fonti:

[World Duchenne Organization](#)

[Parent Project aps](#)

[Treat-NMD](#)

[Orphanet Italia](#)



Duchenne: la diagnosi arriva prima e la presa in carico cambia, ma la sfida dell'accesso resta

Intervista alla Prof.ssa Sonia Messina

Direttrice Unità Operativa Malattie Neurodegenerative, Policlinico Universitario "G. Martino" di Messina

Come sta cambiando la gestione della distrofia muscolare di Duchenne? Per rispondere a questa domanda, in occasione della Giornata Mondiale di sensibilizzazione su questa malattia neuromuscolare rara, **Osservatorio Malattie Rare ha intervistato Sonia Messina**, Professoressa Ordinaria di Neurologia presso l'Università degli Studi di Messina e Direttrice dell'Unità Operativa di Malattie Neurodegenerative del Policlinico Universitario "G. Martino" di Messina. Da anni coinvolta in trial clinici internazionali per il trattamento della Duchenne, la professoressa lavora in Sicilia da molto tempo: una scelta non casuale, legata anche alla volontà di colmare le disparità territoriali che oggi sono al centro del tema scelto per la Giornata Mondiale, quello dell'accesso alle cure (["Access Changes Lives"](#)).

UNA DIAGNOSI SEMPRE PIÙ PRECOCE E UNA PRESA IN CARICO CHE CAMBIA

In questi anni è cambiato il modo in cui si segue una persona affetta da distrofia muscolare di Duchenne (DMD), dal momento della diagnosi a quello della presa in carico. "Ormai il test genetico è universalmente disponibile e oggi rappresenta la prima scelta per la conferma della patologia. La biopsia muscolare, che era un caposaldo della diagnostica fino a qualche anno fa, viene ormai utilizzata molto raramente", spiega la prof.ssa Messina. **Anche la presa in carico dei pazienti si è modificata in modo sostanziale:** accanto ai corticosteroidi, fino ad oggi il trattamento gold standard per la DMD, **si è affermato un approccio multidisciplinare**, con competenze pneumologiche, cardiologiche e ortopediche, indispensabile per seguire le varie complicanze che si presentano nel corso della malattia. "Fortunatamente, questo tipo di presa in carico a 360 gradi inizia a essere effettuato anche da Centri ospedalieri più periferici, non solo dai principali", sottolinea la professoressa.

L'innalzamento dell'aspettativa e della qualità di vita dei pazienti con DMD ha cambiato anche gli obiettivi clinici. "Oggi è molto rilevante il tema della transizione e dell'attenzione alle necessità dell'età adulta per i pazienti neuromuscolari: nella Duchenne **il numero di pazienti che arrivano oltre i 40 anni è molto più alto rispetto a vent'anni fa e questo comporta un ampliamento dei bisogni e delle problematiche da affrontare**", racconta Sonia Messina. Tra le esigenze che questo cambiamento porta con sé, ad esempio, l'attenzione alla vita di relazione è un aspetto che oggi entra a pieno titolo nella presa in carico del paziente, mentre in passato, nella fascia d'età adulta, l'attenzione era maggiormente focalizzata sulle urgenze mediche, prima fra tutte quella respiratoria. **"Ci si sta spostando sempre più verso un'ottica che guarda a un approccio olistico, con grande interesse al benessere psicologico, agli aspetti sociali e lavorativi e alla vita di relazione e sessuale.** Credo che nella Duchenne questo sia il cambiamento di punto di vista più importante, frutto di un miglioramento non soltanto della sopravvivenza media dei pazienti, ma anche della loro qualità della vita", aggiunge la professoressa.

NUOVE POSSIBILITÀ TERAPEUTICHE

Negli ultimi anni si stanno rendendo disponibili nuove opzioni terapeutiche per la Duchenne non più vincolate al genotipo - quindi in grado di abbracciare una popolazione di pazienti più ampia - mentre altre sono vicine al passaggio in clinica. **Un cambiamento che, spiega la prof.ssa Messina, ha un impatto anche sul momento della diagnosi:** “Una volta individuata la malattia, la possibilità di proporre al paziente opzioni terapeutiche diverse dal cortisone rende un po' più semplice l'accettazione della malattia e diminuisce lo stress, sia per le famiglie, sia per gli operatori che devono comunicare la diagnosi”.

Gli approcci terapeutici per la distrofia muscolare di Duchenne che stanno entrando nella pratica clinica hanno caratteristiche molto diverse tra loro.

Uno di questi è la **terapia genica**, basata sull'uso di vettori adenovirali per veicolare nell'organismo la microdistrofina, una versione più piccola della proteina distrofina la cui carenza è alla base della Duchenne. Il vantaggio è la somministrazione “one shot”, cioè effettuata un'unica volta nella vita; lo svantaggio è il rischio di eventi avversi legati alla risposta immunitaria al vettore. La terapia genica è al momento approvata negli Stati Uniti ma non in Europa.

Altri approcci consistono in **farmaci non mirati alla causa genetica della patologia**, indicati quindi per un'ampia popolazione di pazienti con DMD: appartengono a questa categoria due nuove molecole, già approvate anche in Italia, che sono progettate per rallentare la progressione della malattia mediante azioni antinfiammatorie, antifibrotiche e di rigenerazione muscolare.

IL NODO DELL'ACCESSO

Sull'accesso alle cure, tema scelto quest'anno per la Giornata Mondiale della Distrofia Muscolare di Duchenne, la prof.ssa Messina parla a partire dalla propria esperienza diretta. **“Il numero dei Centri di riferimento che gestiscono trial clinici e terapie avanzate è minore al Sud: io lavoro in Sicilia anche per cercare di combattere proprio questo tipo di disparità.** Il nostro Centro è negli anni diventato il punto di riferimento del sud, in rete con i principali Istituti di eccellenza italiani e fra i 4 o 5 ad offrire la possibilità di partecipare a sperimentazioni cliniche avanzate”. Il messaggio dell'esperta è dunque ottimistico: “Ci vuole tempo e impegno, ma serve anche superare un preconcetto culturale; inoltre, occorre che pazienti e familiari del Sud siano a conoscenza di cosa il loro territorio offre, per evitare trasferte costose e faticose, a volte non necessarie. Quindi, in generale, è necessario lavorare con pazienza e fare molta comunicazione”.

La soluzione, secondo la professoressa, è un'organizzazione sul modello “hub & spoke”: “Una cosa è sicura: **nessun Centro può lavorare da solo;** quello che dirigo copre un bacino di pazienti che comprende la Sicilia e la Calabria, ed è chiaro che dobbiamo interfacciarci con ospedali più vicini al paziente e disseminati sul territorio, perché non è pensabile che una persona affetta da Duchenne debba viaggiare in continuazione per motivi di salute, specialmente in caso di urgenza. **L'Italia ha una rete ospedaliera che è molto efficace e va sfruttata.** I Centri più periferici, secondo Sonia Messina, vanno sostenuti proprio in questa prospettiva, soprattutto ora che la rete dei medici prescrittori dei nuovi farmaci per la DMD - oggi ancora ristretta a chi ha condotto gli studi clinici - è destinata ad ampliarsi.



NECESSARIO OFFRIRE AI PAZIENTI UNA PRESA IN CARICO A 360 GRADI

Per le persone affette da distrofia muscolare di Duchenne, **le prestazioni specialistiche di fisioterapia e logopedia, così come il supporto psicologico, sono più difficili da garantire in modo uniforme** in confronto alle regolari visite di monitoraggio della patologia, semestrali o annuali.

Il primo nodo riguarda la ridotta disponibilità di fisioterapisti specializzati: “La maggior parte di questi pazienti fa fisioterapia o terapia respiratoria fino a cinque volte alla settimana, e la differenza tra un terapeuta con esperienza sulla patologia e uno senza è enorme”, spiega la prof.ssa Messina, precisando che non si tratta di un problema di competenza in senso generale, ma di competenza specifica sulle malattie rare.

La logopedia, la cui importanza viene spesso sottovalutata, è carente soprattutto nelle fasi più avanzate della malattia, quando in età adulta può comparire la disfagia e può essere necessario ricorrere all'alimentazione artificiale tramite PEG (Gastrostomia Endoscopica Percutanea); situazioni che, sottolinea la professoressa, richiedono un supporto specialistico regolare.

Il sostegno psicologico, infine, ricade sulla sfera privata delle famiglie e per questo viene raramente garantito dalle aziende sanitarie locali, pur essendo cruciale in determinate fasi della Duchenne, come nel momento della perdita della deambulazione o del ricorso alla PEG. “Parliamo di circostanze tipiche nella vita di questi ragazzi, e un supporto psicologico qualificato, sia per loro che per le famiglie, farebbe una grande differenza”, afferma la prof.ssa.

LE PRIORITÀ PER I PROSSIMI ANNI

Guardando al futuro, Sonia Messina indica come priorità l'aumento dei Centri multidisciplinari pubblici dedicati alla Duchenne, con uno staff composto da più specialisti che consenta di affrontare in modo adeguato le diverse complicità della malattia: “Dirigo un Centro pubblico multidisciplinare e ritengo che la terapia farmacologica sia solo una componente nella gestione del paziente: se non c'è un follow-up adeguato, il farmaco da solo non ha effetti benefici più limitati”. **L'auspicio è trasformare il semplice monitoraggio neurologico o neuropsichiatrico infantile in un percorso davvero multidisciplinare, con specialisti, come ad esempio lo pneumologo, stabilmente inseriti nello staff ospedaliero.** “La gestione di problematiche delicate come l'addestramento alla ventilazione non invasiva non dovrebbe passare da una consulenza in cui lo specialista cambia di volta in volta. Uno staff medico stabile permette un rapporto continuo con lo stesso paziente, e questo crea una fiducia e una qualità del servizio decisamente più alte”.

“Quello che auspicherei per il prossimo futuro - riassume la prof.ssa Sonia Messina - è che i pazienti con distrofia muscolare di Duchenne possano avere dei punti di riferimento in strutture pubbliche realmente multidisciplinari, dove poter essere trattati con farmaci sempre più avanzati, all'interno di un servizio sanitario pubblico di alta qualità”.



Parent Project cambia guida ma l'obiettivo è lo stesso: fornire un supporto concreto ai pazienti

Intervista a Daniela Argilli ed Ezio Magnano

Associazione Parent Project aps

In occasione del 7 settembre, Giornata Mondiale di sensibilizzazione sulla Distrofia Muscolare di Duchenne, **Parent Project - l'associazione italiana di riferimento per le famiglie che convivono con la distrofia di Duchenne e di Becker - si presenta con una guida rinnovata.** Lo scorso giugno, [il Consiglio Direttivo ha nominato come nuova Presidente Daniela Argilli](#): è la prima donna a ricoprire questo ruolo ed è stata eletta dopo Ezio Magnano, che lascia la presidenza dopo anni di impegno ma che continuerà a contribuire alla vita associativa. Un passaggio di consegne che Argilli stessa descrive non come una rottura, ma come una staffetta che arriva in un momento in cui il tema dell'accesso, in tutte le sue declinazioni, è più che mai al centro del dibattito sulla distrofia di Duchenne.

UNA STAFFETTA CHE GUARDA AL FUTURO SENZA CAMBIARE DIREZIONE

Daniela Argilli sottolinea che il cambio alla presidenza di Parent Project non nasce da un tema di genere, ma da un naturale avvicendamento: "Non credo ci sia un problema di parità di genere nella nostra associazione", racconta la Presidente. "C'è stato semplicemente un concorrere di cose per cui, in questo momento, serviva un cambio, anche perché le nostre vite familiari arrivano a un punto in cui diventano più complesse. **Ho accettato questo passaggio di consegne come una staffetta: c'è continuità con la visione del Direttivo precedente e con la linea che negli anni ha portato l'Associazione a crescere**".

Un'altra novità di rilievo nel Direttivo, anch'esso rinnovato, è che, per la prima volta, ne fa parte un ragazzo con Duchenne. Inoltre, è stata eletta tra i consiglieri una rappresentante dei "sibling", come vengono chiamati i fratelli e le sorelle dei pazienti, categoria storicamente meno rappresentata che, fortunatamente, oggi è sempre più coinvolta. **"I ragazzi oggi diventano adulti e possono essere parte attiva dell'Associazione: è una ricchezza che amplia il nostro punto di vista. Inoltre, è bello dare rilevanza ai sibling: i fratelli e le sorelle sono spesso un po' i "dimenticati", ma sono una fetta importantissima di tutto l'ecosistema paziente-caregiver-famiglia"**, aggiunge Daniela Argilli.

Anche Ezio Magnano guarda con fiducia al passaggio di consegne: "Rinnovo gli auguri alla nuova Presidente. È bello avere dei genitori impegnati alla guida dell'Associazione, perché chi vive certi problemi sulla propria pelle difficilmente sbaglia nel portare avanti gli interessi di un'organizzazione come Parent Project. E oggi, per la prima volta, nel nostro Direttivo ci sono tutti i punti di vista: genitori, pazienti e sibling. È una grande ricchezza condivisa e, soprattutto, da condividere".

L'EREDITÀ: DALLA CURA CHE NON C'È AI PROGETTI CONCRETI

“Aspettare la cura e non fare niente è l'errore più grande”, racconta **Ezio Magnano**, ripensando ai suoi anni da Presidente di Parent Project e alle attività portate avanti. **“Nel tempo abbiamo realizzato molte iniziative per migliorare la quotidianità dei ragazzi con Duchenne: è di questo che vado orgoglioso. Perché possiamo finanziare mille progetti scientifici, ma se una persona non riesce a entrare in un bar, in un ristorante o a prendere un treno, la sua vita si ferma lì”.**

Tra le priorità che Magnano lascia in eredità alla nuova Presidente c'è **il tema dei sibling**, spesso trascurati poiché l'attenzione familiare è assorbita dal figlio malato, e **la battaglia contro l'abilismo**, per superare uno sguardo pietistico e restituire ai ragazzi con Duchenne il diritto a una vita “normale”, fatta anche di piccole cose, come entrare in un negozio, prendere un treno o attraversare una strada.

LA GIORNATA MONDIALE DELLA DUCHENNE: L'ACCESSO DECLINATO IN TRE AMBITI

Il tema dell'edizione 2026 della Giornata Mondiale della Distrofia Muscolare di Duchenne, “L'accesso cambia le vite”, trova piena corrispondenza nelle priorità individuate dalla nuova Presidente di Parent Project: **Argilli identifica nell'accesso il filo conduttore delle sfide attuali**, articolandolo in tre dimensioni diverse ma tutte collegate.

“Il primo ambito - spiega la Presidente - è l'accesso alle cure, intese come una presa in carico sanitaria complessiva e corretta, e l'accesso ai farmaci: dato il recente arrivo di nuove terapie, non mirate al tipo di mutazione genetica alla base della Duchenne, stiamo facendo pressione perché tali medicinali siano rapidamente disponibili ma anche facilmente accessibili, senza costringere le famiglie a infiniti spostamenti in altre Regioni per il trattamento, così come stiamo facendo per una presa in carico uniforme su tutti i territori. **Il secondo ambito è l'accessibilità fisica: la lotta alle barriere architettoniche, su cui lavoriamo anche con progetti di mappatura del territorio condotti insieme ai Comuni, come nel caso dell'iniziativa “[Un passo alla volta](#)”. Il terzo, infine, è l'accesso culturale: è importante fare formazione contro l'abilismo,** perché una persona con difficoltà non deve essere vista come un eroe o come qualcuno da compitare, ma deve essere trattata come chiunque altro”.

Negli ultimi mesi, **il panorama terapeutico della Duchenne in Italia è cambiato considerevolmente**, con l'approvazione e la rimborsabilità, da parte del Servizio Sanitario Nazionale, di due nuovi farmaci destinati a tutti i pazienti con distrofia di Duchenne, indipendentemente dalla mutazione genetica alla base della patologia. Un traguardo importante, ma che rappresenta solo **un punto di partenza, come sottolinea la stessa Argilli: “La cura farmacologica non basta. Serve una presa in carico dei pazienti che sia complessiva, multidisciplinare e uniforme in tutto il territorio nazionale:** non possiamo permettere che la qualità dell'assistenza dipenda dalla regione, o addirittura dalla provincia in cui si nasce.”

Per questo Parent Project continua a lavorare affinché le competenze dei grandi Centri specialistici si diffondano su tutto il territorio italiano e affinché la fisioterapia e il monitoraggio cardiologico, respiratorio ed endocrinologico siano equamente accessibili a tutte le persone con Duchenne.



UNO SGUARDO AL FUTURO E UN MESSAGGIO ALLE FAMIGLIE

Tra gli obiettivi della nuova Presidenza di Parent Project, oltre a proseguire quel che è stato fatto dal precedente Direttivo, c'è **la crescita nella rappresentanza territoriale**, per fare advocacy istituzionale Regione per Regione. Inoltre, fondamentale sarà rinnovare **l'impegno ad accompagnare i ragazzi con Duchenne**, che oggi raggiungono l'età adulta grazie ai progressi nella gestione della patologia, **verso una vita sempre più indipendente e piena**.

Per Ezio Magnano e Daniela Argilli, **la forza di Parent Project risiede soprattutto nella comunità costruita negli anni**. L'ex-Presidente ricorda come l'Associazione abbia aiutato la sua famiglia a uscire dall'isolamento in seguito alla diagnosi di Duchenne ricevuta dal figlio. "Parent Project ci ha dato tantissimo", ricorda. "Quando mi è stato chiesto di diventare Presidente ho accettato perché era arrivato il momento di restituire anche solo un pezzetto di ciò che avevo ricevuto."

Alla domanda su cosa direbbe a una famiglia che riceve oggi una diagnosi di Duchenne, anche Daniela Argilli risponde partendo dalla propria esperienza di madre, sottolineando il problema dell'isolamento e della sensazione di solitudine che accompagna la scoperta di dover affrontare una malattia rara: **"Direi a queste famiglie che non sono sole. All'inizio la diagnosi è uno spazio nero, un vuoto: spazza via il futuro che si era immaginato per un figlio. Poi, piano piano, quel buio iniziale lascia intravedere dei colori e si comincia a ridisegnare la vita con questo compagno di viaggio 'scomodo' ma oggi gestibile, soprattutto se il percorso viene condiviso con altre persone che vivono la stessa situazione."**

["Access Changes Lives"](#), "L'accesso cambia le vite", è il tema della **Giornata Mondiale di sensibilizzazione sulla Distrofia Muscolare di Duchenne** e anche uno dei temi su cui Parent Project vuole richiamare l'attenzione nei prossimi anni: un accesso equo e tempestivo alle terapie, alla diagnosi, ai centri specialistici, ai percorsi riabilitativi, ai servizi sociosanitari e, soprattutto, a una piena partecipazione alla vita sociale. In occasione di questa Giornata, **l'Associazione ha lanciato la campagna di sensibilizzazione "Coltiviamo il futuro": dal 5 al 13 settembre, in oltre 25 piazze italiane, verranno distribuite delle piantine di rosmarino**, simbolo della presenza quotidiana di Parent Project accanto alle famiglie. Un'iniziativa di raccolta fondi e sensibilizzazione che richiama proprio il messaggio della Giornata Mondiale: costruire una società in cui l'accesso non riguardi soltanto le terapie, ma ogni aspetto della vita delle persone con distrofia muscolare di Duchenne.



Distrofia muscolare di Duchenne: OMaR lancia la Guida ai Centri italiani per la patologia

Sul sito web dell'Osservatorio Malattie Rare uno strumento online pensato per aiutare le famiglie a orientarsi tra le strutture ospedaliere accreditate per la diagnosi e il trattamento della malattia

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una rara malattia neuromuscolare il cui panorama terapeutico si sta rapidamente ampliando: due nuovi farmaci, non legati al tipo di mutazione genetica alla base della patologia, e quindi indicati per un'ampia popolazione di pazienti, sono stati recentemente ammessi alla rimborsabilità in Italia, mentre la ricerca continua ad esplorare nuove strade. **Tuttavia, l'arrivo di una nuova terapia, come ha ricordato la Presidente dell'associazione Parent Project, Daniela Argilli, "non è un punto d'arrivo ma un punto di partenza":** perché un trattamento efficace serve a poco se la famiglia che ne ha diritto non sa a chi rivolgersi per ottenerlo, o se è costretta ad attraversare l'Italia per raggiungere un Centro in grado di erogarlo.

È proprio da qui che nasce la "[Guida ai Centri italiani per la Distrofia Muscolare di Duchenne](#)", realizzata da **OMaR (Osservatorio Malattie Rare)**, con il contributo non condizionante di **Italfarmaco**, e disponibile online a partire dal 7 settembre, Giornata Mondiale dedicata alla patologia. **La Guida è pensata per fornire a pazienti e famiglie uno strumento, di facile utilizzo, che permetta loro di orientarsi tra le strutture ospedaliere italiane accreditate per la diagnosi, il trattamento e il follow-up multidisciplinare della malattia, e di accedere a un percorso di cura che, dalla neurologia alla cardiologia, dalla pneumologia alla fisioterapia, richiede necessariamente il coinvolgimento di più specialisti.**

Il tema dell'accesso, del resto, è al centro dell'edizione 2026 della Giornata Mondiale di sensibilizzazione sulla Distrofia Muscolare di Duchenne, un tema che, come spiegato nello Speciale di OMaR realizzato per l'occasione, può essere declinato in diversi ambiti, tutti molto importanti per le persone affette dalla patologia e le loro famiglie: accesso ai farmaci e alle innovazioni terapeutiche; accesso a un'adeguata presa in carico e assistenza; accesso fisico agli spazi pubblici e accesso culturale contro l'abilismo.

La "[Guida ai Centri italiani per la Distrofia Muscolare di Duchenne](#)" realizzata da OMaR non ha l'ambizione di risolvere, da sola, tutte le criticità inerenti alla generale tematica dell'accesso, ma **vuole essere un concreto strumento di aiuto per le persone e le famiglie che convivono con la DMD**, perché nell'ambito della salute, e ancor più nello specifico contesto delle malattie rare, sapere a quali strutture ospedaliere rivolgersi è il primo passo per accorciare i tempi della diagnosi e accedere senza ritardi a un percorso di cura appropriato.

Per consultare la "Guida ai Centri italiani per la Distrofia Muscolare di Duchenne" è sufficiente visitare la [pagina del sito OMaR dedicata all'iniziativa](#) e seguire poche semplici istruzioni d'uso.

Giornata Internazionale di sensibilizzazione sulla Distrofia Muscolare di Duchenne

INSTANT BOOK

Un progetto OMAR realizzato con il contributo non condizionante di



© Osservatorio Malattie Rare 2026

Tutti i contenuti della pubblicazione sono stati redatti nell'ambito dell'attività giornalistica della testata Osservatorio Malattie Rare.