



Titolo del progetto:
**Natural history and biomarkers in Facioscapulo-Humeral Muscular
Dystrophy GUP24010G**

Responsabile	Dott. Matteo Garibaldi	
Tipo (Progetto di Ateneo, Progetto Esterno competitivo/Non competitivo, Studio Clinico, Linea di ricerca)	Bando competitivo nazionale - Bando Telethon UILDM 2024	
Enti Finanziatori	FONDAZIONE TELETHON ETS	
Ambito di Ricerca	Neurologia	
Durata	12 mesi	
Inizio	30/11/2024	
Fine	29/11/2025	
Budget Totale	€ 13.500,00 assegnato per "salari" € 288.005,00 assegnato per il progetto gestito dall'Ente	
Sede	Dipartimento di Neuroscienze Salute Mentale e Organi di Senso	
Gruppo di Ricerca	Dott. Matteo Garibaldi	
Partner di Progetto	Partner	ACMT Rete Centro Clinico NeMO
	Partner	AZIENDA SANITARIA LOCALE 2 LANCIANO VASTO CHIETI
	Partner	Associazione La Nostra Famiglia
	Partner	Azienda USL di Bologna
	Partner	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena Onlus di Milano
	Partner	DICCA Dipartimento di Ingegneria Civile, Chimica e Ambientale Università di Genova
	Partner	FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO Besta
	Partner	FONDAZIONE POLICLINICO UNIVERSITARIO AGOSTINO GEMELLI IRCCS
	Partner	FONDAZIONE SANTA LUCIA
	Partner	Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino IRCCS
	Partner	Libera Università Vita Salute S.Raffaele MILANO
	Partner	Spedali Civili di Brescia - ASST
	Partner	UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI ROMA TOR VERGATA
	Partner	UNIVERSITA' DI PISA
	Partner	Univ. degli Studi di Torino
	Partner	Università degli Studi di Genova
	Coordinatore	Università degli Studi di BRESCIA
Partner	Università degli Studi di MESSINA	
Partner	Università degli Studi di Napoli Federico II	
Partner	Università degli Studi di PADOVA	



Sintesi dell'attività di Ricerca	<p>La FSHD è una delle distrofie muscolari più comuni negli adulti, caratterizzata da progressiva debolezza e atrofia del viso e della cintura scapolare e pettorale con successivo coinvolgimento dei muscoli addominali e anteriori delle gambe. La progressione è generalmente lenta nel tempo. Tuttavia, i pazienti con FSHD possono presentare un'ampia variabilità clinica. Presenta inoltre un'architettura genetica complessa e la diagnosi genetica include una valutazione completa di diversi elementi, a partire da, ma non solo, il dimensionamento dell'allele D4Z4. Il Comprehensive Clinical Evaluation Form (CCEF), lo strumento clinico proposto dall'Italian Clinical Network per la FSHD nel 2016, guida la stratificazione dei soggetti in sottogruppi fenotipici oltre a misurare il grado di disabilità motoria. Ad oggi, sono in arrivo diversi studi preclinici emergenti e alcuni studi clinici, che evidenziano la necessità di identificare coorti informative di pazienti e misure di esito sensibili. Questo studio osservazionale multicentrico retrospettivo e prospettico mira alla raccolta di dati clinici da almeno 500 soggetti FSHD che si rivolgono ai centri clinici italiani per la FSHD, per 1) raccogliere i risultati della storia naturale sulla FSHD 2) definire la distribuzione e la traiettoria prognostica delle diverse categorie cliniche 3) identificare i biomarcatori circolanti per la gravità e la progressione della malattia con particolare attenzione ai fattori infiammatori 4) applicare misure di esito clinico idonee 5) identificare modificatori genetici ed epigenetici tramite sequenziamento dell'esoma intero (WES) e analisi di metilazione della regione D4Z4. Per fare ciò, capitalizzeremo l'attuale registro FSHD italiano finanziato da Telethon, con ulteriore implementazione per la pratica clinica e la ricerca. Questo progetto genererà nuove intuizioni sui meccanismi di variabilità clinica della FSHD e sulle traiettorie prognostiche e fornirà prove per la selezione di pazienti, biomarcatori e misure di esito per i prossimi studi clinici.</p>
Altre Informazioni	
Link utili di approfondimento	