

7 settembre 2026

Attività gruppo di Studio AIM “Female Carriers of Muscular Dystrophies”

Anno 2025

Il gruppo di Studio “Female Carriers of Muscular Dystrophies” si è costituito in ambito AIM durante il congresso di Padova, con l'intento di effettuare un'indagine conoscitiva sul numero di portatrici di varianti del gene DMD che fossero giunte all'attenzione del medico per evidente sintomatologia muscolare e/o cardiaca associata ad iperCKemia, indipendentemente dalla presenza o meno di familiarità. Nel corso dell'anno 2025 sono stati raccolti i dati dai Centri clinici partecipanti alla survey.

Per la contemporanea appartenenza dei partecipanti dei Centri di Bari, Milano Besta, Milano Niguarda, Napoli Vanvitelli, Nuoro e Torino anche al gruppo di studio sulle Laminopatie, il tema delle portatrici sintomatiche di varianti in geni responsabili di malattie muscolari, quali ad esempio la Distrofia Muscolare di Emery-Dreifuss da difetto di emerina, è stato discusso anche durante i meeting semestrali sulle laminopatie, tenutisi a Bologna ad Aprile e Novembre 2025.

Anno 2026

Hanno partecipato alla survey 21 Centri Clinici di terzo livello che seguono pazienti con patologie muscolari. Sono stati raccolti dati da 156 donne portatrici di varianti nel gene DMD ed i risultati mostrati nella riunione del 14/05/2026, di cui si allega il verbale.

I dati raccolti sono stati anche presentati da Tiziana Mongini a nome del gruppo al XIX ICNMD di Firenze, nel luglio u.s.

I dati preliminari sulle manifestazioni cardiache e muscolari nelle portatrici di distrofia muscolare di Emery-Dreifuss legata al cromosoma X (EDMD1) sono stati presentati e discussi

dai partecipanti al GDS in occasione del meeting sulle laminopatie, tenutosi a Bologna il 10 Aprile u.s..

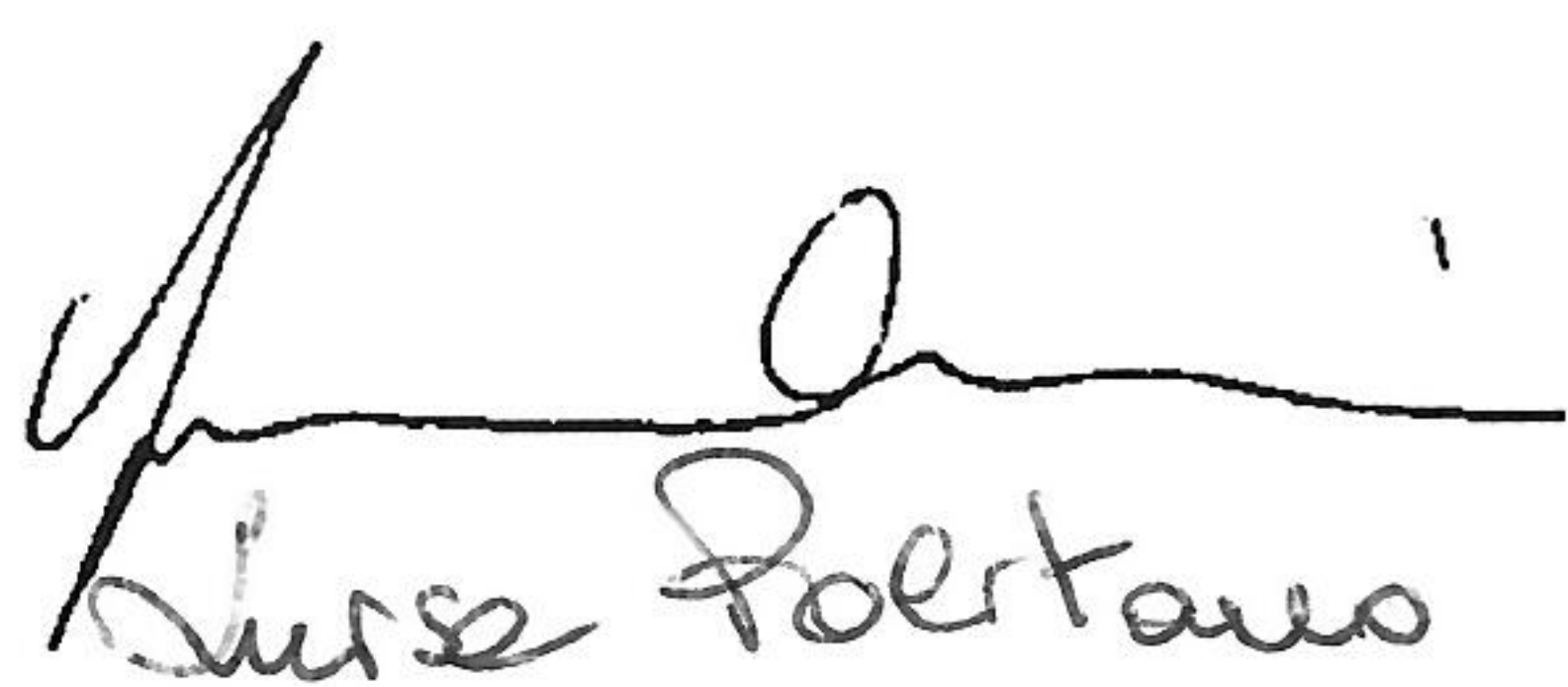
Obiettivi per l'anno in corso:

1. Completare la raccolta dati relativa alle portatrici sintomatiche di varianti nel gene DMD/BMD;
2. Estendere l'indagine anche alle portatrici di altre patologie muscolari legate all'X, quali la Distrofia di Emery-Dreifuss da difetto di emerina e la miopatiamiotubulare.
3. Pubblicare i dati

I coordinatori

Giacomo Comi

Luisa Politano



Giuseppe Polertano