

Report Attività Gruppo di Studio AIM-ETS FSHD 2025- primo semestre 2026)

Coordinatore: Prof. Massimiliano Filosto

Attività svolte

1. Sviluppo del Registro Italiano FSHD

- Prosecuzione delle attività di implementazione del Registro Italiano FSHD
- Aggiornamento e sviluppo del sito web del Registro
- Avanzamento delle procedure di attivazione dei Centri partecipanti, inclusi aspetti regolatori, Comitati Etici e contrattualistica

2. Progetto Telethon–UILDM FSHD

- Avvio e coordinamento delle attività previste dal progetto multicentrico Telethon–UILDM dedicato alla FSHD
- Definizione degli obiettivi scientifici e dei criteri di inclusione
- Attivazione progressiva dei Centri partecipanti
- Sviluppo dello studio sulle citochine come potenziali biomarcatori di malattia

3. Collaborazioni internazionali

- Partecipazione alle attività del workshop ENMC “Harmonizing Clinical Monitoring in FSHD” (Maggio 2026)
- Contributo ai processi di armonizzazione internazionale degli strumenti di monitoraggio clinico e delle misure di outcome nella FSHD

4. Attività scientifiche e progettuali

- Organizzazione del V Simposio Nazionale AIM-FSHD tenutosi a Napoli in Dicembre 2025
- Discussione, coordinamento e sviluppo di diversi filoni di ricerca multicentrici:
 - studio sui disturbi intestinali e vescicali nella FSHD
 - progetto FSHD 10-15-20
 - studio sul ruolo degli estrogeni nella FSHD
 - progetto sulla Late-onset FSHD/Bent Spine Syndrome
 - studio della FSHD in età pediatrica

5. Collaborazione con le Associazioni dei Pazienti

- Interazione continuativa con FSHD Italia e UILDM per iniziative di informazione, divulgazione e supporto ai pazienti
- Condivisione di progetti e aggiornamenti clinico-scientifici di interesse per la comunità dei pazienti
- Partecipazione attiva alle ultime due edizioni del Convegno Nazionale “FSHD Italia” tenutesi a Roma in Giugno 2025 e in Giugno 2026

Attività pianificate nel 2026

1. Registro Italiano FSHD e Progetto Telethon-UILDM FSHD

- Completamento dell'attivazione dei Centri partecipanti
- Arruolamento dei pazienti
- Consolidamento dell'infrastruttura nazionale per studi osservazionali e trial clinici

3. Simposio Nazionale AIM-FSHD

- Organizzazione del prossimo Simposio AIM FSHD previsto a Roma in Dicembre 2026

5. Nuovi studi collaborativi

Prosecuzione e ampliamento dei progetti multicentrici già avviati.

Considerazioni finali

Nel periodo 2025-2026 il Gruppo di Studio AIM-ETS FSHD ha consolidato la propria rete nazionale, promuovendo il Registro Italiano FSHD, il progetto multicentrico Telethon–UILDM, attività di collaborazione internazionale attraverso l'ENMC e iniziative di ricerca clinica traslazionale. Parallelamente, il Gruppo ha mantenuto una stretta collaborazione con FSHD Italia, UILDM e con i principali Centri nazionali dedicati alla malattia, favorendo la preparazione della rete italiana alle future sperimentazioni terapeutiche.

Il Coordinatore
Prof. M. Filosto