



ASSOCIAZIONE  
**DISTROFIA  
MUSCOLARE  
DI DUCHENNE**

ASSOCIAZIONE  
**la Nostra Famiglia**

ASSOCIAZIONE  
LA NOSTRA FAMIGLIA  
FONDO PER LA RICERCA  
SULLA DISTROFIA MUSCOLARE  
DI DUCHENNE

VIA DON LUIGI MONZA, 20  
28042 BOSISIO PARINI (LC)  
TEL. 031/877111

[www.fondodmd.it](http://www.fondodmd.it)  
[info@fondodmd.it](mailto:info@fondodmd.it)

## **Presentazione Distrofia Muscolare di Duchenne e Fondo DMD.**

**La Distrofia Muscolare di Duchenne** è una malattia genetica ed ereditaria legata al cromosoma X, trasmessa dalle madri portatrici sane che si sviluppa quasi esclusivamente nei figli maschi. Si manifesta intorno ai 4-5 anni con difficoltà nella corsa e frequenti cadute portando progressivamente all'uso della sedia a rotelle verso i 12 anni per effetto della degenerazione delle fibre muscolari risparmiando solo i muscoli del viso.

**Il Fondo DMD nasce alla fine del 2003 da un gruppo di amici di Emanuele**, un ragazzo, oggi studente universitario, affetto da Distrofia Muscolare di Duchenne, con lo scopo di raccogliere fondi per sostenere la ricerca. In Italia esistono circa 20.000 casi e, purtroppo, nessuna cura efficace.

Nel 2005 si è concluso con successo "Progetto Uomo", la prima sperimentazione validata dal mondo accademico sull'utilizzo di **cellule staminali** nei malati di distrofia muscolare. Questo studio ha confermato la sicurezza di impiego delle cellule staminali sull'uomo, le quali mantengono però, al loro interno l'errore genetico. L'attuale obiettivo della ricerca è quindi quello di indurre le cellule a produrre distrofina (proteina che determina la contrazione delle fibre muscolari), cercando di "ritoccare" l'errore genetico all'interno delle cellule staminali. Questa metodica denominata **"Exon Skipping"**, prevede, utilizzando un vettore, di entrare nel nucleo della cellula e "correggere" l'errore genetico contenuto nel DNA, nonostante la difficoltà rappresentata dalla singolarità dell'errore che ogni malato presenta e che deve quindi prevedere una correzione individuale.