

Progetti delle associazioni per le malattie rare in Toscana

Progetti realizzati da ACMT-Rete in Toscana

Referente: *Angela Arcuri¹*

1. *Associazione Nazionale ACMT-Rete odv, per la neuropatia di Charcot Marie Tooth (CMT)*

Abstract

La CMT è una malattia rara geneticamente trasmessa e progressiva del sistema nervoso periferico. Nelle varie forme di CMT è progressivamente compromessa la funzione motoria e sensitiva degli arti e dei muscoli, per cui i pazienti affetti sviluppano debolezza muscolare e perdita di sensibilità. L'esordio clinico può verificarsi a qualsiasi età e la manifestazione dei sintomi varia anche all'interno della stessa famiglia. Una diagnosi precoce permette di adottare le scelte utili a evitarne la progressione. La nostra Associazione è impegnata a diffondere la conoscenza della patologia, a finanziare la ricerca, alla formazione di una Rete medica e paramedica di riferimento per i pazienti affetti da questa malattia rara che colpisce 1:2500 persone al mondo.

In Toscana abbiamo realizzato:

1. nel 2019 il PDTA per la patologia con la collaborazione dell' AOU di Siena, e siamo in attesa che la regione Toscana lo approvi;
2. nel 2021 grazie ai neurologi, genetisti e fisiatri dell'Area Vasta della USL Toscana Centro e AOU Careggi, abbiamo formato una rete di riferimento per i pazienti che potranno così trovare sul territorio dei validi riferimenti per esami, diagnosi e assistenza per la fisioterapia, a oggi l'unica "cura", per questa patologia.
3. Il prossimo 23 Aprile 2022 in collaborazione con l'Istituto Auxilium Vitae e la SIAF di Volterra terremo il corso di formazione per fisioterapisti e fisiatri; corso gratuito, fornito di ECM, suddiviso in due parti una teorica e una pratica.
4. A livello nazionale stiamo curando la formazione di nuovi volontari avvalendoci anche della collaborazione legale e psicologica dei nostri collaboratori esperti del settore; contiamo di tornare in presenza con un convegno medico nel prossimo mese di settembre/ottobre 2022 a Bologna.

Angela Arcuri - Angela@acmt-rete.it