

Distrofia miotonica: conoscere la malattia per favorire la diagnosi precoce e l'accesso alle cure

È la forma più comune di distrofia muscolare nell'adulto e colpisce tre milioni di persone nel mondo. Si manifesta a qualsiasi età, colpisce diversi organi e cambia nel tempo. Una fondazione promuove la ricerca scientifica (Fonte: <https://www.corriere.it/> 7 marzo 2026)



Ci sono malattie che non si vedono. Non perché siano lievi, ma perché sono rare, poco conosciute, difficili da riconoscere. La **distrofia miotonica (DM)** è una di queste: una patologia genetica progressiva che colpisce nel mondo circa **tre milioni di persone, sessantamila in Europa, tra le otto e le diecimila in Italia**. Nelle sue due forme principali, DM1, o **malattia di Steinert**, e DM2, rappresenta la più comune **distrofia muscolare dell'adulto**. Ma ridurla solo a una «malattia dei muscoli» sarebbe un errore.

Una patologia sistemica

«La distrofia miotonica non è una semplice malattia muscolare - spiega **Giovanni Meola**, professore onorario di Neurologia dell'Università di Milano e presidente della [Fondazione Malattie Miotoniche ETS](#) - È una **patologia sistemica** che può colpire diversi organi e apparati, con un impatto che cambia nel tempo e che richiede un monitoraggio continuo e multidisciplinare». Un aspetto che **complica diagnosi e presa in carico, spesso tardive**. «Proprio perché i sintomi sono eterogenei e talvolta sfumati - aggiunge il neurologo - il rischio è che il paziente venga seguito in modo frammentato. Servono centri di riferimento, percorsi condivisi, una regia clinica». Oltre alla debolezza e alla **miotonia** (la difficoltà a rilassare il muscolo dopo una contrazione volontaria) la

malattia può coinvolgere il **cuore**, con rischio di **aritmie anche fatali**, l'**apparato respiratorio**, il **sistema endocrino**, l'**occhio con cataratta precoce**, il **sistema nervoso centrale con possibili aspetti cognitivi e depressivi**. Nelle donne può **alterare il ciclo mestruale**; negli uomini può **ridurre la fertilità**.

Quando si manifesta

La **DM1** si manifesta a qualsiasi età: esiste una **forma congenita**, severa, che insorge già in epoca fetale; una **forma infantile e giovanile**; la classica **forma adulta**, con esordio tra i 20 e i 40 anni, e una **forma tardiva**, dopo i 40. La **DM2**, identificata più recentemente, ha in genere un decorso più benigno e non presenta la variante congenita. Per far uscire queste patologie dal cono d'ombra, la Fondazione Malattie Miotoniche ETS ha promosso il convegno **Rendere visibile l'invisibile: l'impegno per le malattie miotoniche e rare**, organizzato in collaborazione con il Comune di Milano. «Rendere visibile l'invisibile significa assumersi una responsabilità pubblica - sottolinea l'assessore al Welfare del Comune di Milano **Lamberto Bertolé** - Le malattie rare non possono restare ai margini del dibattito e delle politiche. L'integrazione sociosanitaria non è uno slogan, ma la condizione necessaria perché nessuna persona venga lasciata sola nel percorso di cura». Il professor Meola ha illustrato il lavoro della Fondazione, nata nel 2011 con un mandato preciso: **sostenere la ricerca scientifica**, promuovere la conoscenza di **queste malattie genetiche rare**, accompagnare i pazienti lungo un percorso spesso complesso.

Obiettivo: diagnosi precoce e accesso alle cure

Iscritta al Registro Unico Nazionale del Terzo Settore, la Fondazione collabora con centri universitari italiani e internazionali ed è impegnata a **favorire la diagnosi precoce e a garantire l'accesso alle cure** anche a chi non dispone dei mezzi per rivolgersi al privato. Un punto, quest'ultimo, ripreso anche dal presidente della Commissione Welfare **Paolo Petracca**: «Chi affronta una malattia rara non può farcela da solo. Le istituzioni hanno il dovere di ascoltare, di farsi carico delle fragilità e di sostenere le reti sociali e associative che spesso rappresentano il primo vero presidio per le famiglie». Che cosa significa vivere con una di queste malattie traspare dal racconto di **Caterina Franchitti**, che con la distrofia miotonica convive quotidianamente. Al convegno ha parlato in prima persona, con lucidità e misura: la fatica di aprire mani rigide, la difficoltà ad afferrare oggetti piccoli, il peso di un volto che “non risponde” come vorrebbe, la stanchezza che si accumula anche nelle giornate apparentemente tranquille. Ma dalla sua testimonianza è arrivata anche una proposta concreta: creare un gruppo di supporto per i pazienti, per rompere l'isolamento e condividere esperienze. Un'idea accolta con favore dai rappresentanti delle istituzioni presenti.

Leggi anche

- [Malattie rare, un vademecum su diagnosi, terapie, centri di riferimento, riabilitazione, ausili: cosa sapere](#)
- [Distrofia di Duchenne: paure e sogni di tre adolescenti. Un documentario per guardare oltre la malattia](#)
- [Smart working per chi assiste familiari con disabilità \(ai sensi della «104»\), come richiederlo](#)
- [Persone con disabilità: nasce la prima piattaforma in Italia che mette in contatto con assistenti «dedicati»](#)
- [Oltre la Sma, la storia di Sara: «Abbiate il coraggio di salire sul treno della vita anche quando vi sembra spaventoso»](#)