

MALATTIE NEUROMUSCOLARI: LA RICERCA E LA PRESA IN CARICO

Abbiamo seguito la seconda Giornata delle Manifestazioni Uildm nella sala conferenza del Palazzetto, giornata interamente curata dalla Commissione Medico-Scientifica Uildm, con il coordinamento di **Stefano Borgato** (moderatore degli interventi).

Ha dato il via ai lavori **Paolo Banfi**, Presidente della nostra Commissione Medico-Scientifica, Fondazione Don Gnocchi di Milano. Nella sua relazione ha illustrato la situazione e le criticità dell'attività relativamente all'ambito della gestione clinica delle nostre Sezioni. La Commissione sta focalizzando la sua attenzione su due aspetti principali: una proposta fatta a Telethon per progetti di borse di studio per clinici che si occupano di pazienti con malattie neuromuscolari e un impegno a essere presenti ai tavoli delle istituzioni regionali per implementare le linee guida sugli standard di cura.

“Manca ancora una forte e auspicabile coesione tra le varie Sezioni - ha sostenuto Paolo Banfi, lamentando anche il fatto che a Lignano fossero presenti solo 30 Sezioni circa su 78 - e anche per questo motivo vorrei proporre la nomina di un referente unico regionale in rappresentanza delle Sezioni presenti sul territorio, per interfacciarsi al meglio con la Commissione Medico-Scientifica e creare un rapporto più diretto con le istituzioni politiche locali”. Ha quindi elencato delle proposte e analizzato alcune criticità.

Le proposte sono state:

1. Fotografare nitidamente le differenti realtà delle Sezioni provinciali e avere quindi una corretta analisi della situazione Sezione per Sezione
2. Essere pratici facendo proposte semplici ma efficaci e con ricadute dirette sul miglioramento della qualità di vita per le persone con malattie neuromuscolari
3. Puntare ad un maggiore coinvolgimento del medico di base
4. Facilitare la costituzione di centri clinici di riferimento e sostenere un'analisi condivisa della presa in cura globale per il paziente.

Successivamente Banfi si è soffermato sulle criticità:

1. La mancanza di centri di riferimento specifici per le persone con malattie neuromuscolari e carenza di linee guida specifiche su molte malattie neuromuscolari
2. La scarsa integrazione ospedale-centro di cura e territorio
3. L'assenza di un sistema di monitoraggio omogeneo e valido per tutte le regioni.

La seconda Giornata ha offerto anche un approfondimento di spessore internazionale, grazie all'intervento di **Andoni Urtizbera**, ex direttore medico dell'AFM (Associazione Francese contro le Miopatie). Principale punto di riferimento europeo, l'AFM si presenta come un modello vincente di organizzazione con finalità di ricerca medico-scientifica per trovare la cura. Sì, ma come? “La principale fonte di raccolta è costituita dal Telethon - dice l'ex direttore medico francese - che raccoglie ingenti somme di denaro attraverso la maratona TV” (sistema organizzativo di raccolta fondi da cui UILDM ha preso ispirazione per il Telethon italiano). Nel 2010 sono stati raccolti 128 milioni di euro di donazioni da oltre 5 milioni di persone e anche grazie al determinante sostegno di 53.000 Associazioni, tutte riunite insieme per conseguire lo stesso fine: con oltre il 50% dei soldi raccolti viene finanziata direttamente la ricerca (metà di questi investimenti è diretto verso studi compiuti al di fuori della Francia), mentre invece il 25% viene destinato, per statuto, ad attività sociali e circa il 17% va a coprire il costo della macchina organizzativa. Da aggiungere però che l'AFM può contare anche su un sostanzioso finanziamento da parte dello Stato francese direttamente attraverso politiche pubbliche e investimenti a vantaggio delle persone con malattie genetiche neuromuscolari. Cosa che non avviene in Italia.

Urtizbera ha ricordato il percorso che deve compiere la ricerca: 1) Raggruppare i pazienti secondo i criteri di diagnosi clinica, identificare i geni per capire i meccanismi della malattia; 2) Individuare strategie terapeutiche nei modelli cellulari e animali; 3) Sviluppare i trial clinici. AFM punta molto sull'indipendenza per lo sviluppo di prodotti terapeutici, attraverso la preparazione e la sperimentazione con proprie piattaforme tecnologiche e di ricerca clinica. Inoltre punta sulla preparazione dei ricercatori di base e clinici, anche attraverso il supporto e l'organizzazione di corsi di studio specifici (Summer School), che negli anni hanno riguardato 800 studenti di 30 nazionalità diverse riguardo alle malattie neuromuscolari.

Elementi chiave del successo dell'Associazione francese, gestita direttamente da persone con malattie neuromuscolari, sono lo sviluppo e il consolidamento delle alleanze e la costituzione di progetti di collaborazione diretta attraverso delle joint-venture tra il mondo delle Università, lo Stato e le varie Associazioni di pazienti. Urtizbera ha evidenziato come, soprattutto in un periodo di forte crisi economica generale, sia determinante fare lobby per rivendicare i propri diritti verso le istituzioni politiche e assolutamente non lasciarsi andare al fatalismo individualistico ma occorre anche "lottare insieme, mettersi in discussione, fare proposte concrete".

Proprio per rafforzare questo, a conclusione del suo intervento, si è augurato "una maggiore collaborazione tra AFM e UILDM-Telethon, perché solo se uniti anche a livello europeo si può essere forti, autorevoli e competenti, riuscendo a farsi ascoltare dalle istituzioni". Esempio di una volontà di condivisione di valori e unione d'intenti tra le nostre due organizzazioni sarà la presenza di alcuni associati Uildm durante le prossime vacanze estive in Francia proprio ospiti dell'AFM.

In effetti come Uildm se vogliamo contare di più in Italia, dobbiamo essere presenti anche in Europa attraverso incontri, convegni, dibattiti, vacanze condivise, manifestazioni. Ottima scelta è creare alleanze con le migliori associazioni di riferimento per apprendere modelli vincenti e imparare a costruirne altrettanti, per poi attuarli efficacemente anche da noi.

Si sono poi susseguiti una serie di interventi di carattere strettamente medico-scientifico.

Luisa Politano e Valeria Sansone sono intervenute sul tema de "*La Qualità di vita delle persone con malattie neuromuscolari*" presentando due studi multicentrici finanziati da Telethon sulla qualità di vita rispettivamente riguardo a bambini e adulti.

La considerazione iniziale per la messa a punto di misure di qualità di vita è stata quella che "il medico troppo spesso ha la presunzione di pensare che un certo trattamento migliorerà la qualità di vita di un paziente, indipendentemente dal punto di vista del paziente stesso" ha fatto notare Sansone. "Capire le percezioni dei pazienti, comprendere quali sono i loro bisogni e le esigenze espresse è fondamentale per cercare di ridurre quel gap che si crea tra la situazione reale del paziente e le aspettative ideali che lui stesso ha". Per questo motivo, ha spiegato Politano, sono stati messi a punto dei questionari con domande specifiche ritenute rilevanti per le persone con problematiche neuromuscolari e per i loro famigliari e caregiver. Lo scopo è sia quello di raccogliere informazioni che possano aiutare sia a definire dei protocolli di cura ottimali per gestire le criticità identificate coi pazienti, sia quello di poter applicare queste misure nel corso dei trial, per capire se un determinato trattamento influenza la qualità di vita del paziente. E tali questionari possono inoltre essere degli strumenti preziosi anche per le associazioni, per identificare gli ambiti socio-sanitari da promuovere.

Uno degli interventi che ha suscitato più curiosità e interesse tra i presenti in sala è stato quello di **Antonio Amodeo**, Professore dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma, dal titolo: "*Un cuore meccanico in un ragazzo con distrofia di Duchenne. Quale futuro?*". E' stato mostrato un video, che ha suscitato emozioni forti, della storia di Saverio Marinelli, ragazzo 15enne, che si è sottoposto ad uno dei primi trapianti di cuore meccanico a livello mondiale per un soggetto con Duchenne (primo caso in Italia). Considerando che negli ultimi 15 anni negli Stati Uniti solo 3 persone con Duchenne (su 15.000 soggetti trapiantati in totale) erano state sottoposte ad un intervento di questo genere, si è trattato davvero di un evento straordinario e che può aprire scenari, fino a pochi anni fa, davvero impensabili. Il forte messaggio che Amodeo ha voluto esprimere è che al giorno

d'oggi l'aspetto cardiologico nelle persone con distrofia di Duchenne può essere gestito in maniera molto efficace. Innanzitutto ha ricordato la necessità di implementare, presso tutti i centri che seguono questi pazienti, le linee guida esistenti per la prevenzione delle complicanze cardiologiche e poi ha dato un forte segno di speranza riguardo alla possibilità di intervenire sulle forme più gravi con il trapianto.

Non poteva mancare all'interno del programma dedicato alla giornata medico-scientifica della nostra Assemblea Nazionale la presenza di **Telethon. Anna Ambrosini**, Research Program Manager Telethon dell'Ufficio Scientifico di Milano, ha presentato alla platea degli associati Uildm "*Il quadro della ricerca Telethon per la cura delle malattie neuromuscolari*", affiancata da me **Renato La Cara** come nuova figura UILDM, ragazzo con distrofia muscolare di Becker e giornalista, che si occupa di comunicare tutte le informazioni relative alla ricerca Telethon per il nostro sito internet direttamente dall'interno dell'Ufficio Scientifico Telethon di Milano.

Con il consueto aggiornamento sull'entità dei finanziamenti Telethon sulle malattie neuromuscolari (per i dettagli vedere anche link La ricerca telethon e le malattie neuromuscolari: <http://www.uildm.org/scienza-e-medicina/progetti-di-ricerca-su-malattie-neuromuscolari>) sono stati sottolineati due aspetti. Da un lato il fatto che i fronti di investimento Telethon in questo ambito sono molto diversificati per cogliere le migliori idee e l'eccellenza della ricerca, dall'altro che i vari investimenti su ricerca di base, ricerca clinica e sul fronte delle alleanze internazionali stanno oramai convergendo per l'avvio di trial clinici importanti.

Ambrosini ha illustrato le ultime iniziative, tra cui i progetti finanziati con il Bando clinico Telethon-Uildm (approvato a dicembre 2011) (link a dettagli bando Telethon-Uildm 2011: <http://www.uildm.org/scienza-e-medicina/progetti-di-ricerca-su-malattie-neuromuscolari/bando-telethon-uildm/progetti-telethon-uildm-approvati-2011/>) ed il 1° Bando per Progetti Esplorativi 2012, quest'anno dedicato proprio alle malattie muscolari neglette (link a bando progetti esplorativi: <http://www.uildm.org/scienza-e-medicina/progetti-di-ricerca-su-malattie-neuromuscolari/progetti-esplorativi-telethon/>).

In linea con quanto discusso anche al mattino dal Dr. Urtizbera, Ambrosini ha ribadito l'importanza di fare parte di alleanze internazionali ed ha menzionato le nuove iniziative europee RD – Connect, nuovo progetto 2012-2018 finanziato dall'Unione Europea su malattie rare e per il quale Telethon è coordinatore della rete internazionale biobanche genetiche, e IRDiRC (2011-2020) che rappresenta un Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare.

La giornata di giovedì si è conclusa con tre interventi pomeridiani: "*Le nuove opportunità diagnostiche*" di **Filippo Maria Santorelli** (Vice Presidente della Commissione Medico-Scientifica Uildm, Fondazione Stella Maris di Calambrone a Pisa), "*La ricerca delle terapie per le principali malattie neuromuscolari*" di **Angela Berardinelli** (componente della Commissione Medico-Scientifica Uildm, Istituto Neurologico Mondino di Pavia) e "*Le biobanche genetiche*" di **Luisa Politano** (Vice Presidente della Commissione Medico-Scientifica Uildm, Seconda Università di Napoli). Interventi-Video che nei prossimi giorni pubblicheremo sul sito.

Renato La Cara