



FSHD EUROPEAN PATIENT SURVEY

REPORT

2022

Autori

Jordi Díaz-Manera: Professore di Disturbi Neuromuscolari, Medicina Traslazionale e Genetica Consulente Onorario in Genetica Clinica John presso il Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Università di Newcastle.

Megan McNiff: ricercatrice associata presso il John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Università di Newcastle

Sheila Hawkins: Presidente di FSHD Europe

Un ringraziamento speciale a

Nicol Voermans (FSHD Europe), Bine Haase (FSHD Europe), Sylvie Genet (FSHD Europe), Joanne Bullivant (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), Nick Emery (The Robert Jones and Agnes Hunt Orthopaedic Hospital, Oswestry, UK), Giorgio Tasca (Unità Operativa Complessa di Neurologia, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma, Italia e John Walton Muscular Dystrophy Centre, Newcastle University, UK).

Partner finanziatori

Facio Therapies

Fulcrum Therapeutics

Roche

Data di pubblicazione

Dicembre 2022

Contatti

Sheila Hawkins – FSHD Europa



sheila@fshd-europe.info

Megan McNiff – John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Università di Newcastle



megan.mcniff@newcastle.ac.uk

Introduzione

La distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD) è una rara condizione genetica, che causa l'indebolimento e lo spreco dei muscoli nel tempo. Il nome FSHD riflette i muscoli più spesso colpiti: i muscoli facciali (facio), i cingoli scapolari (scapolo) e la parte superiore delle braccia (omerale). La FSHD può presentarsi con notevoli variazioni nell'insorgenza e nella gravità dei sintomi, anche all'interno della stessa famiglia.

Terapie per FSHD

Attualmente non ci sono terapie per curare la FSHD. Le attuali opzioni di trattamento mirano a rallentare la progressione della malattia o migliorare la qualità della vita del paziente, come la Fisioterapia, la gestione del dolore e gli interventi chirurgici per la fissazione scapolare.

Lo sviluppo di nuove terapie nelle malattie rare è un processo impegnativo, a causa dello scarso numero di pazienti, con diverse diagnosi genetiche e che presentano una varietà di sintomi diversi. Pertanto, trovare un numero sufficiente di pazienti che rientrino nei criteri di inclusione di una sperimentazione clinica può essere difficile. I centri di sperimentazione possono chiedere ai pazienti al di fuori della loro regione di partecipare, ma ciò significherebbe che il paziente dovrebbe impegnarsi a viaggiare e trascorrere notti lontano da casa.

Perché stiamo facendo questo studio?

Gli investitori come industrie e le autorità di controllo sono sempre più attenti alle impressioni e alle opinioni dei pazienti, al fine di comprendere e le esigenze della comunità di pazienti legate alla malattia.

I gruppi di pazienti hanno una visione di insieme delle preferenze e dei limiti delle loro comunità di pazienti. È un valore significativo se la voce del paziente è inclusa nella progettazione e nel reclutamento di una sperimentazione clinica.

C'è un crescente interesse da parte di diverse aziende farmaceutiche a condurre studi clinici sulla FSHD in tutta Europa. Questo studio è stato pensato per comprendere la prospettiva della comunità FSHD, per far sì che nello sviluppo di studi clinici, essi siano progettati e organizzati in modo da ottimizzare e agevolare il coinvolgimento e la partecipazione dei pazienti.

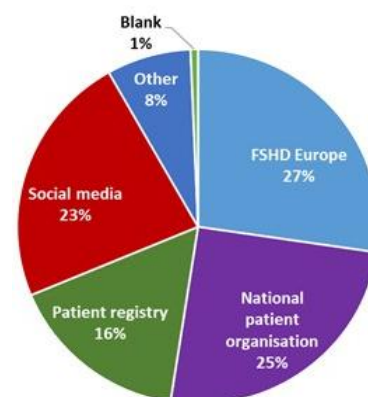
FSHD European Patient Survey

Lo scopo di questo studio è scoprire cosa vogliono i pazienti con FSHD e i loro caregiver dai futuri studi clinici e cosa li incoraggerebbe a partecipare. Queste informazioni saranno utilizzate da FSHD Europe e dalle aziende farmaceutiche per garantire che, quando gli studi saranno sviluppati, siano progettati e organizzati in modo da ottimizzare e incentivare il coinvolgimento e la partecipazione dei pazienti.

Per raggiungere questo obiettivo, abbiamo condotto un'indagine su larga scala tra i pazienti di tutta Europa per scoprire cosa vogliono da una sperimentazione clinica e cosa potrebbe incoraggiarli a partecipare. FSHD Europe ha finanziato il John Walton Muscular Dystrophy Research Centre dell'Università di Newcastle per sviluppare, gestire e analizzare questa indagine.

Il sondaggio è stato reso disponibile online per i pazienti con FSHD e caregivers, e completato nel 2022.

Il sondaggio è stato ampiamente condiviso da FSHD Europe e i suoi membri, attraverso Associazioni di pazienti, i registri dei pazienti e i social media. I partecipanti hanno indicato come sono venuti a conoscenza sondaggio (si veda in proposito il grafico a torta a destra)



Aree dell'indagine

1. *Dati demografici dei partecipanti:* informazioni demografiche per comprendere la rappresentanza e la diversità dei partecipanti in tutta Europa.

Progressione della FSHD e l'impatto sulla vita quotidiana

2. *o sulla vita quotidiana:* Questa sezione è stata progettata per comprendere l'attuale livello di mobilità delle persone con FSHD. Volevamo anche sapere quanto fossero efficaci i farmaci e le terapie usati attualmente nel trattare i loro sintomi.

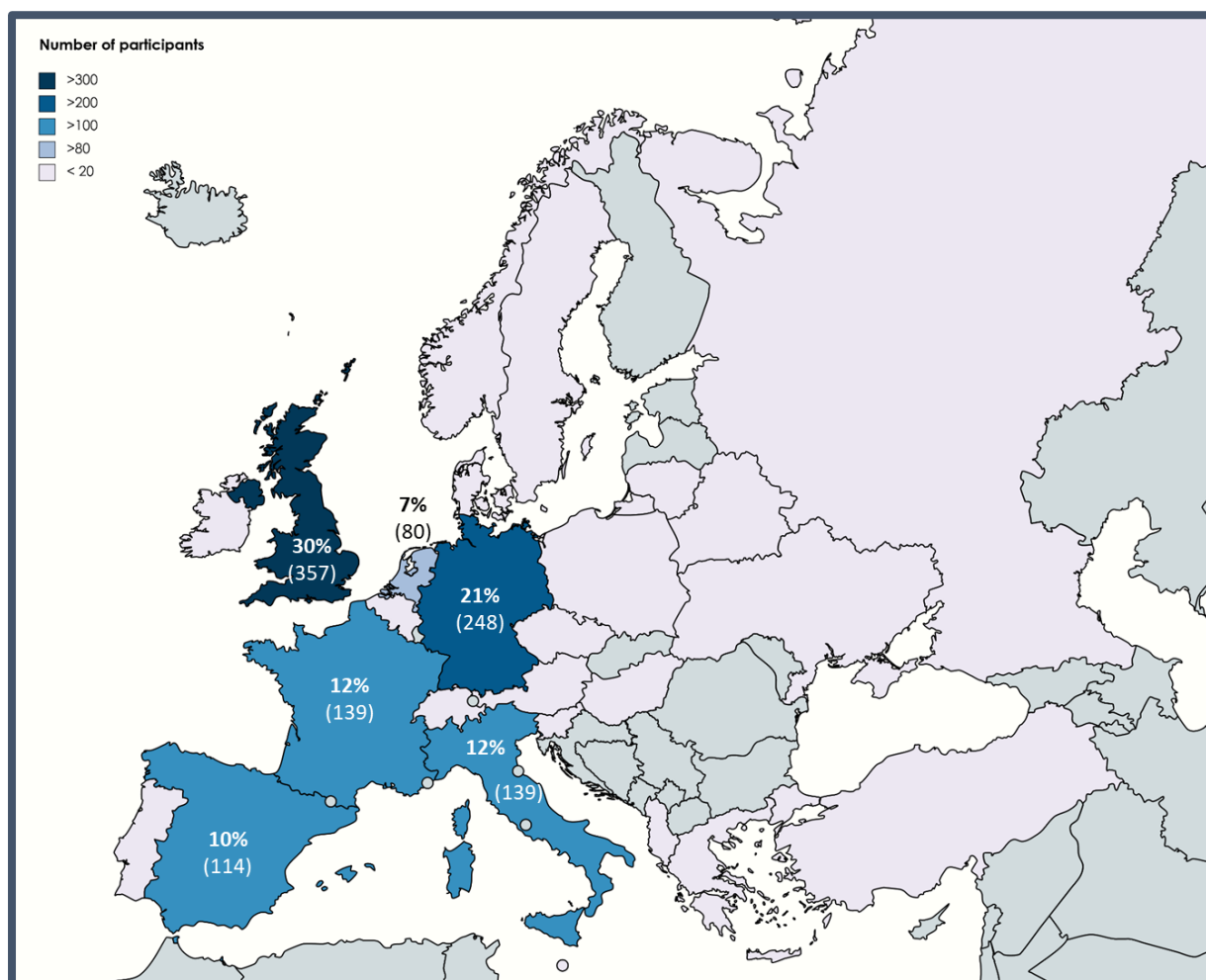
3. *Decidere di prendere parte a una sperimentazione clinica:* cosa potrebbe incoraggiare o scoraggiare qualcuno nel prendere parte a una sperimentazione clinica?
4. *Aspettative in una sperimentazione clinica:* cosa vogliono le persone dalle nuove terapie per la FSHD? Cosa intendono le persone come un buon risultato di una sperimentazione clinica?

Dati demografici dei partecipanti

In totale, 1147 persone hanno preso parte al sondaggio. Il 92% dei partecipanti erano pazienti FSHD, il 5% caregiver e il 3% identificato sia come paziente che come caregiver di qualcuno con FSHD.

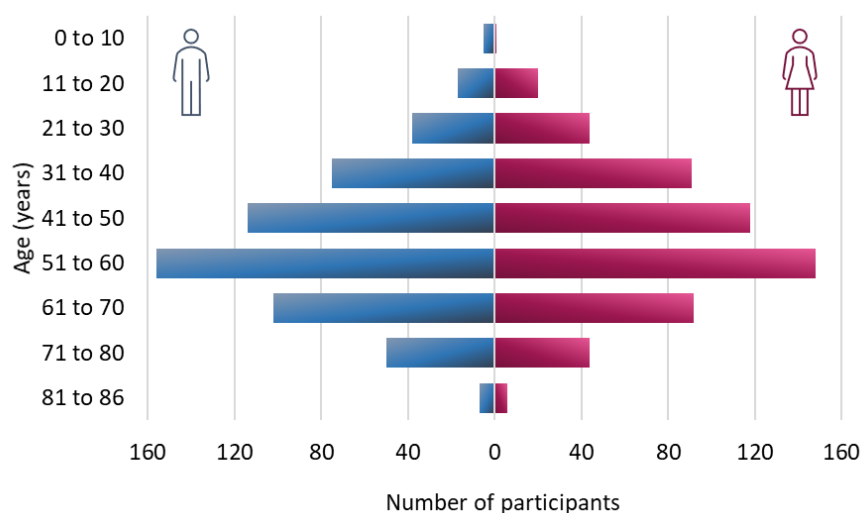
I partecipanti hanno rappresentato 26 paesi in tutta Europa. La mappa sottostante mostra la rappresentanza dei partecipanti in ciascun paese.

L'indagine è stata resa disponibile in olandese, inglese, francese, tedesco, italiano e spagnolo. I paesi che avevano la loro prima lingua disponibile hanno avuto la più alta percentuale di risposte.



Età e sesso dei partecipanti

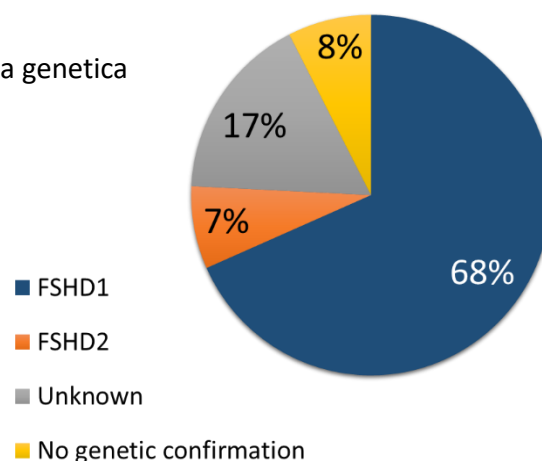
Il 50% degli partecipanti sono donne, il 49% uomini. L'età degli individui con FSHD varia da 2 a 86 anni, con un'età media di 50,5 anni.



Diagnosi FSHD

La FSHD può essere diagnosticata sulla base di un esame clinico, identificando le caratteristiche chiave della condizione, la storia familiare e i test genetici. Ai partecipanti è stato chiesto se avevano ricevuto la conferma genetica della loro diagnosi di FSHD.

- Il 68% dei partecipanti ha riferito di avere una diagnosi di FSHD di tipo 1
- Il 7% dei partecipanti ha riferito di avere una diagnosi di FSHD di tipo 2
- Il 17% dei partecipanti ha riferito di avere una diagnosi di FSHD, ma non conosceva la diagnosi genetica
- L'8% dei partecipanti non ha avuto conferma genetica



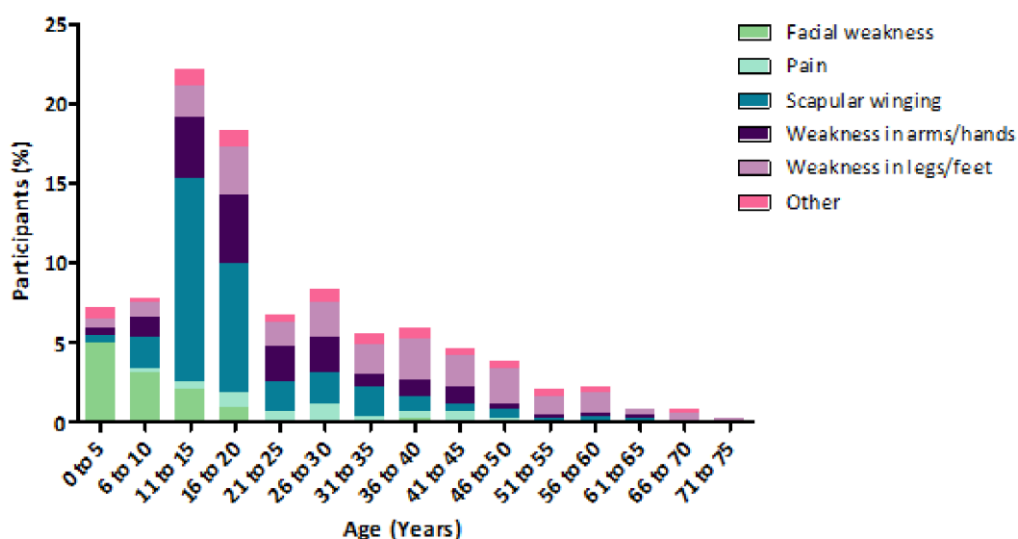
Progressione della FSHD e impatto sulla vita quotidiana

Ai partecipanti sono state poste domande sulla loro condizione attuale, sulla progressione della FSHD e sull'influenza della malattia sulla loro vita quotidiana. Questa sezione aiuterà a capire dove ci sono lacune nel trattamento e nell'assistenza sanitaria generale per le persone con FSHD.

Sintomi e diagnosi di FSHD

La FSHD può presentarsi con una varietà di sintomi e gravità diversi. Il grafico sottostante mostra l'età dei partecipanti nel momento in cui hanno manifestato per la prima volta i sintomi della FSHD. Mostra anche quale sia stato il primo sintomo, per colore.

Età in cui sono iniziati i sintomi della FSHD e si è manifestato il primo sintomo



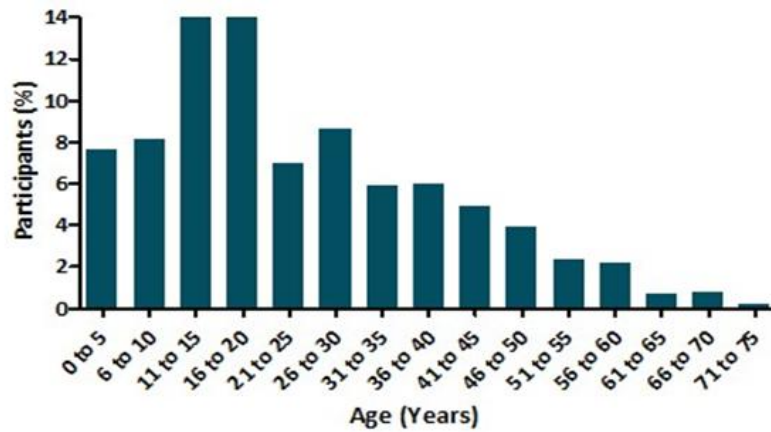
Questo grafico dimostra la variabilità con cui la FSHD si manifesta.

Il 40% dei pazienti ha manifestato per la prima volta i sintomi della FSHD in età compresa tra 11 e 20 anni. A qualsiasi età la malattia si sia presentata, la scapola alata è stato il sintomo iniziale più alto riportato (31%), seguito da debolezza alle gambe / piedi (22%) e debolezza alle braccia / mani (19%).

La variabilità dei sintomi tra gli individui con FSHD può spesso ritardare la diagnosi della malattia. L'età in cui i pazienti hanno ricevuto la diagnosi di FSHD può essere verificata nel grafico a barre qui sotto.

Età diagnosi

FSHD



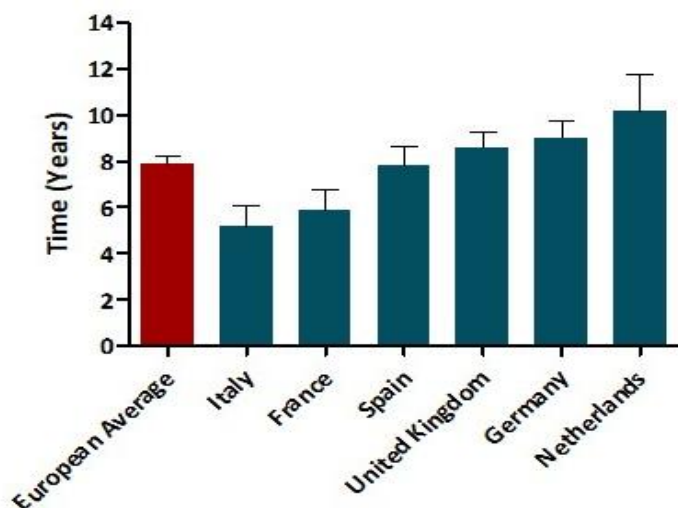
Il grafico seguente mostra il tempo medio trascorso dal primo sintomo di FSHD alla diagnosi in diversi paesi europei.

Come visto nella pagina precedente, la FSHD può presentarsi con una varietà di sintomi, distribuzione della debolezza muscolare e gravità clinica. Questa variabilità può portare a ulteriori indagini cliniche che ritardano la diagnosi.

Tempo dal primo sintomo alla diagnosi

In generale, il tempo medio per una diagnosi accurata di una malattia rara è di 4-5 anni, ma può aumentare fino a un decennio.

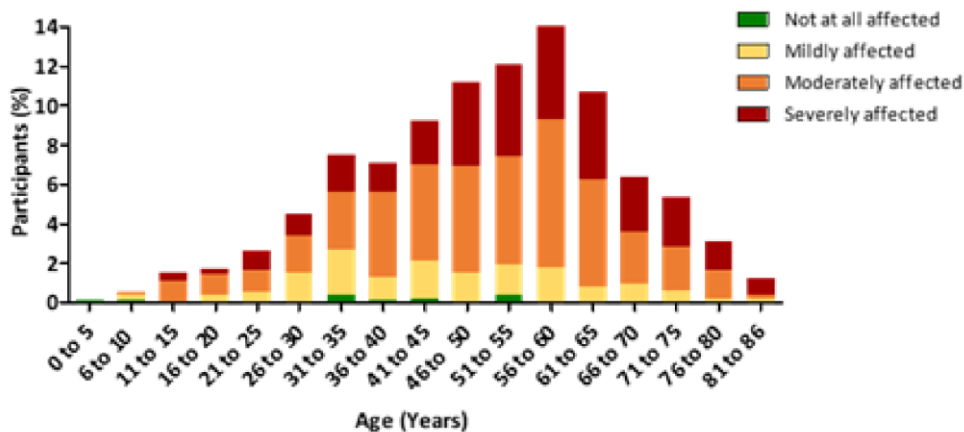
Il tempo medio dall'esordio dei sintomi alla diagnosi tra i partecipanti di tutti i paesi (mostrato in rosso) è stato di 7,9 anni. Il divario nelle



tempistiche diagnostiche varia tra i paesi; l'Italia con il divario minore a 5,2 anni e i Paesi Bassi con il divario maggiore a 10,1 anni.

Gravità della FSHD

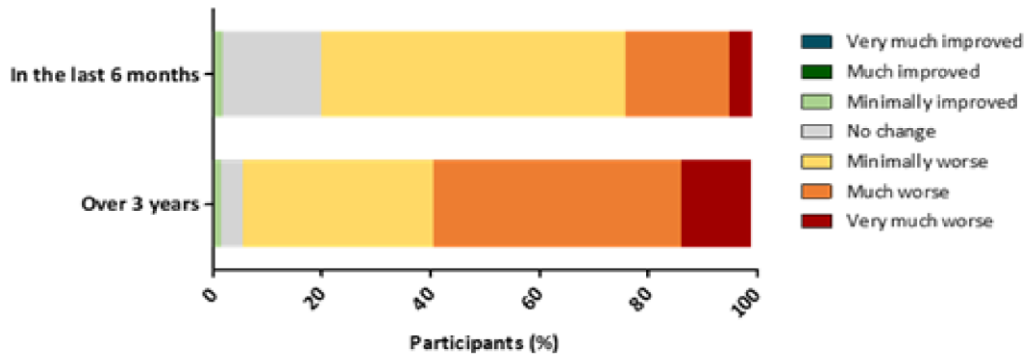
Ai partecipanti è stato chiesto di segnalare la loro gravità rispetto la Fshd; non affetto affatto, lievemente colpito, moderatamente colpito o gravemente colpito. I risultati sono mostrati nei colori verde, giallo, arancione e rosso e sono tracciati dall'età del paziente nel grafico sottostante.



Quanto è grave la percezione dei partecipanti della FSHD alla loro età attuale

Il grafico seguente mostra come i partecipanti sentono che la loro condizione sia cambiata nel tempo. La maggior parte degli partecipanti (55%) ha riferito che le loro condizioni sono peggiorate minimamente negli ultimi 6 mesi. Il 18% non ha riscontrato alcun cambiamento nella propria condizione negli ultimi 6 mesi. Il 46% ha riferito che le loro condizioni sono peggiorate molto e il 13% ha riferito che le loro condizioni sono peggiorate molto negli ultimi tre anni.

Cambiamento delle condizioni nel tempo



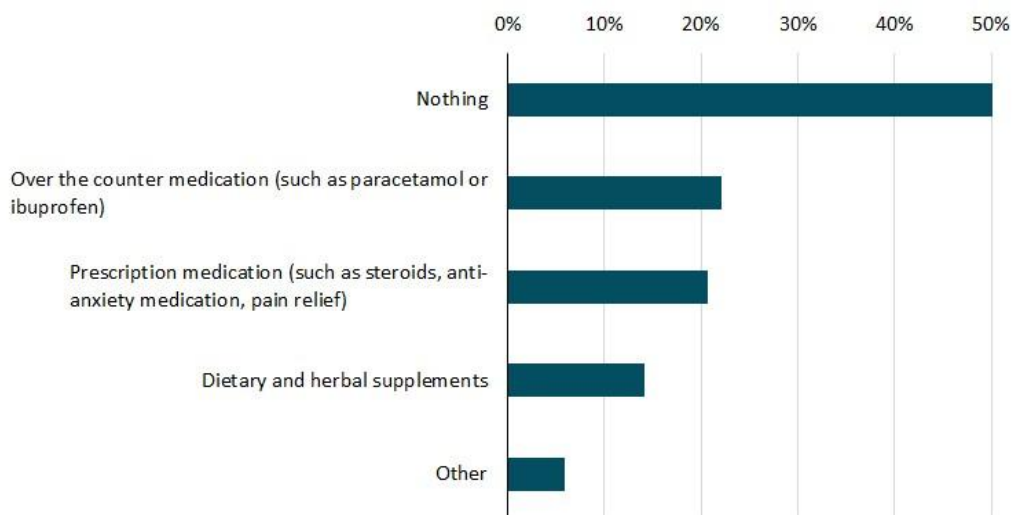
Farmaci e terapie attuali in uso

Non ci sono trattamenti curativi per la FSHD, le attuali opzioni di trattamento mirano a rallentare la progressione della malattia o migliorare la qualità della vita del paziente.

Nonostante la maggior parte dei partecipanti a questo studio riferisca di essere moderatamente o gravemente colpita dalla FSHD, la metà ha riferito di non assumere alcun farmaco per supportare la propria condizione. Circa il 30% dei partecipanti ritiene che il trattamento utilizzato non tenesse a bada le loro condizioni generali e i sintomi o lo facesse "molto poco".

Molti partecipanti assumono diversi farmaci per gestire una vasta gamma di sintomi, come sollievo dal dolore, antinfiammatori, farmaci anti-ansia o anti-depressione, farmaci per i sintomi gastro-intestinali o ipertensione.

Farmaci usati per gestire i sintomi della FSHD

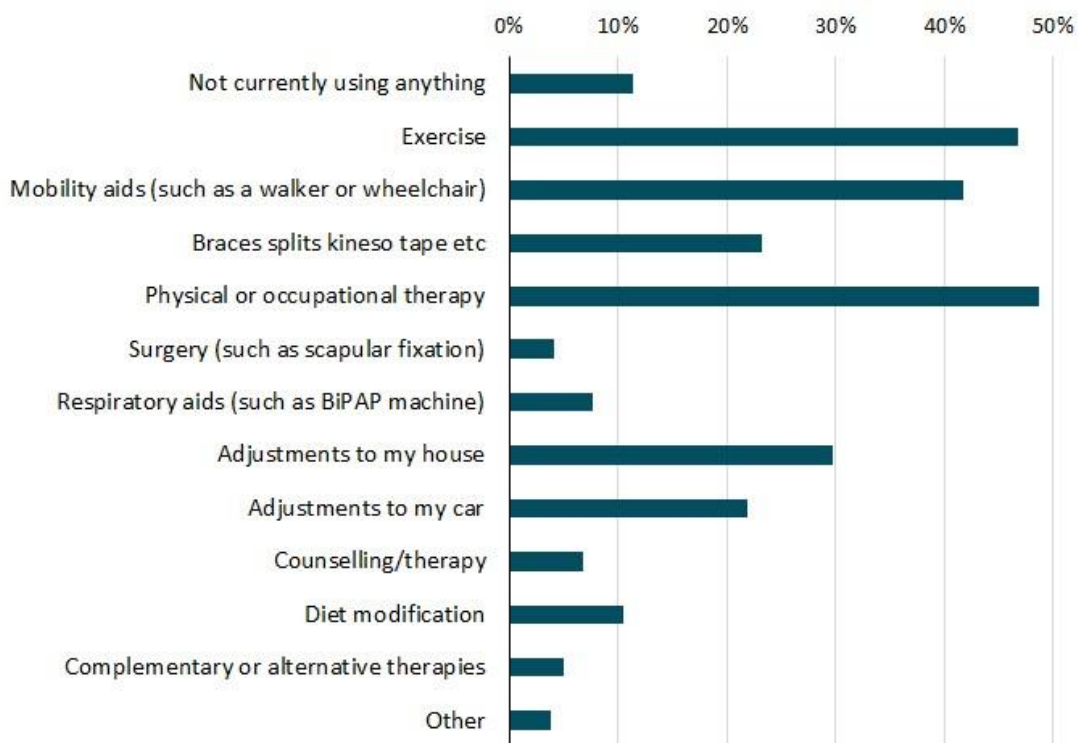


Gli antidolorifici sono stati più frequentemente menzionati, con i pazienti che spesso assumono diversi tipi di antidolorifici più o meno forti a seconda del loro livello di dolore. Questi includono farmaci come paracetamolo, ibuprofene, amitriptilina, tramadolo, codeina e morfina. Diversi partecipanti hanno anche riferito che la cannabis fa parte del loro regime di trattamento.

Il 14% dei partecipanti ha riferito di assumere integratori alimentari o a base di erbe per aiutare la loro condizione. Diversi partecipanti hanno menzionato la sperimentazione clinica che ha avuto luogo presso l'Ospedale universitario di Montpellier, in Francia, e hanno riferito di assumere una combinazione di integratori di vitamina C, vitamina E, gluconato di zinco e selenometionina.

Ai partecipanti è stato anche chiesto quali terapie, oltre ai farmaci, stanno attualmente utilizzando per aiutare a gestire i loro sintomi di FSHD. Le loro risposte possono essere viste nel grafico a barre qui sotto.

Terapie attualmente utilizzate per gestire la FSHD diverse dai farmaci



La maggior parte dei partecipanti usa qualche terapia per supportare la loro condizione, l'11% riferisce di non utilizzare attualmente nulla.

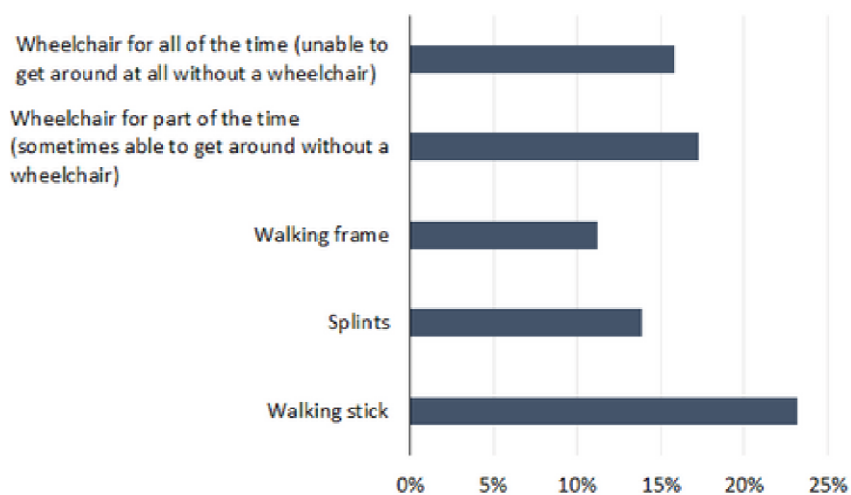
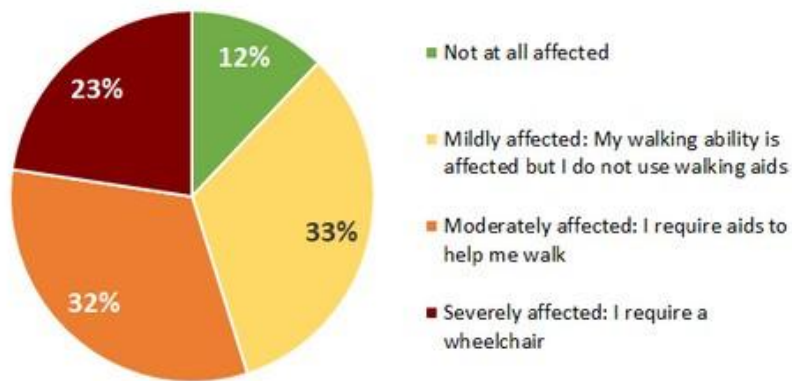
La maggior parte degli intervistati usufruisce di fisioterapia o terapia occupazionale, di esercizio fisico e di ausili per la mobilità, per gestire la propria condizione.

Le "altre" risposte a testo libero includevano massaggi, osteopatia, agopuntura, logopedia, termofori, apparecchi acustici, assistenti o aiuto domestico e adattamenti alla postazione di lavoro.

Capacità di camminare dei partecipanti

Ai partecipanti è stato chiesto come avvertono che la loro capacità di camminare è stata influenzata dalla FSHD; le risposte nel grafico a torta sottostante:

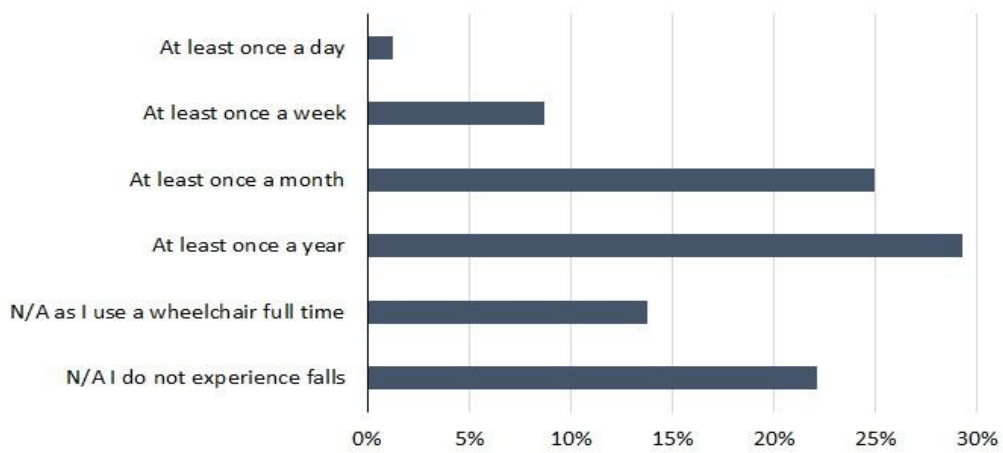
Il grafico mostra che il 55% dei partecipanti utilizza ausili per la deambulazione o una sedia a rotelle a causa della FSHD. Queste persone hanno risposto a un'ulteriore domanda su quali ausili usano per aiutarli a camminare (la risposta è mostrata nel grafico a barre)



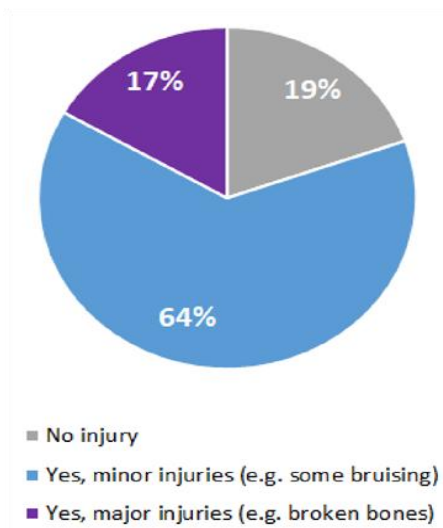
La debolezza dei muscoli della parte inferiore delle gambe può portare a una condizione chiamata piede a goccia, che influisce sulla deambulazione e aumenta il rischio di cadute. I partecipanti hanno descritto quanto spesso hanno sperimentato cadute a causa della FSHD nel grafico sottostante.

La maggior parte dei partecipanti ha subito un infortunio a causa di una caduta. Il 17% delle persone ha subito lesioni gravi, come un osso rotto. I partecipanti hanno notato che la debolezza muscolare era la causa più comune delle loro cadute, seguita da scarso equilibrio e affaticamento.

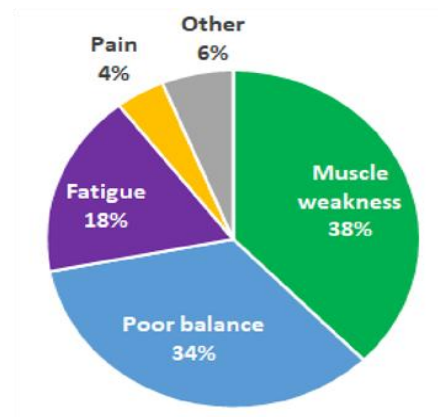
Quanto spesso i partecipanti sperimentano cadute



I partecipanti hanno subito lesioni a causa di una caduta?



Cosa fa cadere i partecipanti?



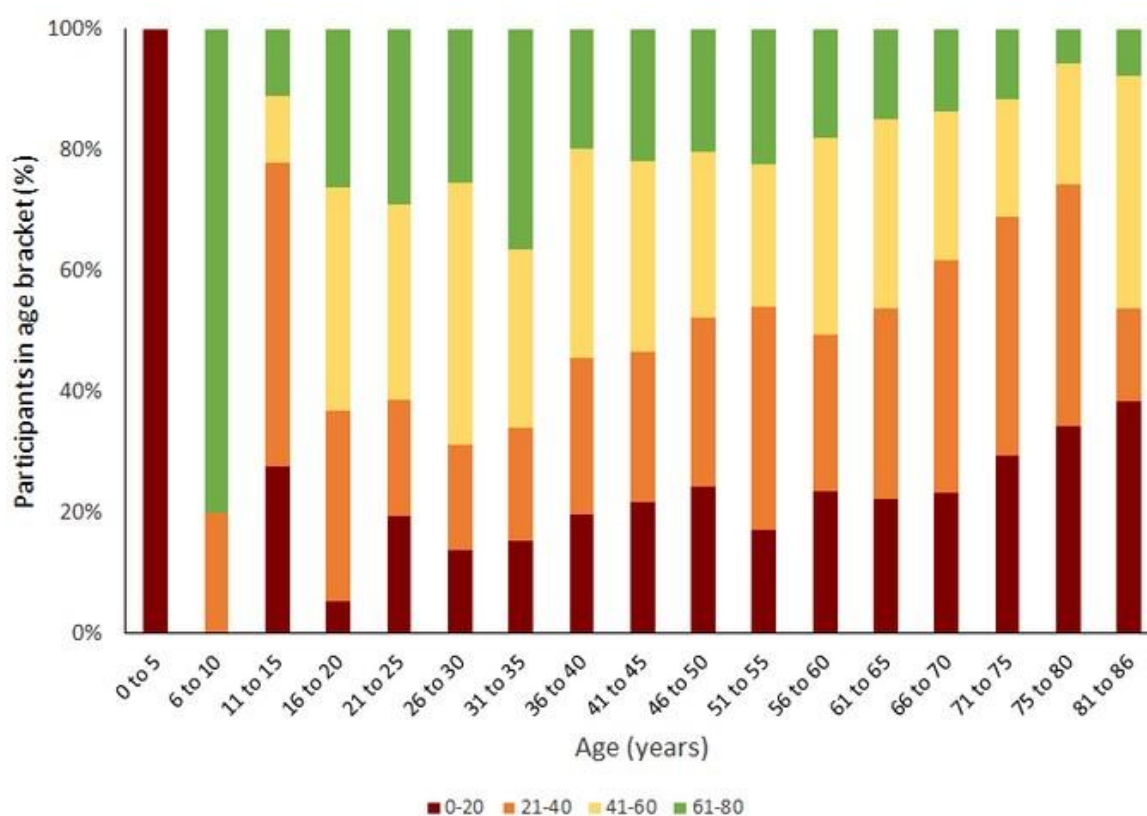
Mobilità degli arti superiori dei partecipanti

La funzione degli arti superiori dei partecipanti è stata misurata utilizzando il "20-item Upper Extremity Functional Index" (UEFI-20). Questo indice è utilizzato in individui con problemi di mobilità degli arti superiori (compresi la spalla, il gomito, il polso e la mano).¹

Ogni elemento sull'indice (ad esempio spazzolarsi i capelli, guidare e aprire un barattolo), utilizza una scala per i partecipanti per valutare la difficoltà nell'eseguire tale attività usando le spalle, le braccia e le mani. La scala va da 0 (difficoltà estrema o incapacità di svolgere attività) a 4 (nessuna difficoltà).

Sommando i punteggi di tutti i 20 elementi si ottiene un punteggio totale da 0 (peggiore) a 80 (migliore) punti.

Funzione degli arti superiori per età dei partecipanti



Il grafico sopra mostra la funzione degli arti superiori dei partecipanti per fascia di età. I risultati mostrano che la funzione del braccio e della spalla dei partecipanti peggiora gradualmente con l'età.

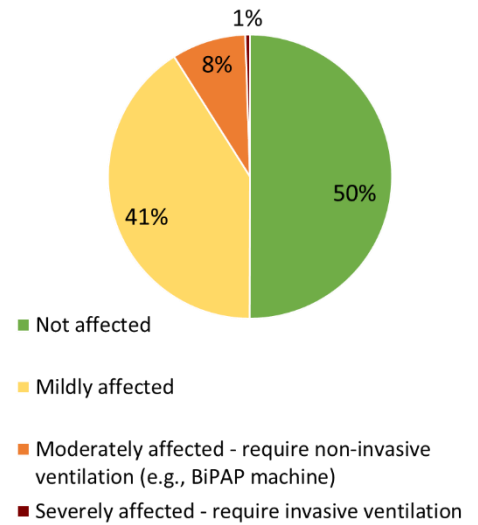
¹ Stratford PW. Sviluppo e validazione iniziale dell'Upper Extremity Functional Index. Fisioterapista Can 2001; 52:259-267.

C'era un partecipante sotto i 5 anni, di 2 anni.

Altri sintomi di FSHD

Salute respiratoria

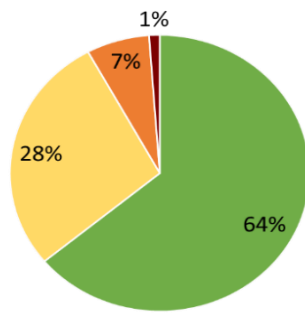
²Studi precedenti hanno riportato che circa il 10% dei pazienti ha alcuni problemi respiratori, più comunemente nei pazienti più gravemente colpiti. Quanto detto è simile a quanto apparso in questo sondaggio, con l'8% dei partecipanti che necessita di ventilazione non invasiva (come l'uso di una macchina BiPAP) e l'1% che necessita di ventilazione invasiva.



Debolezza nei muscoli facciali

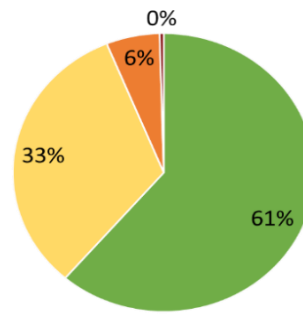
La debolezza dei muscoli del viso e della lingua può causare difficoltà di deglutizione e comunicazione nelle persone con FSHD. I grafici sottostanti mostrano che questi sintomi sono presenti nella minoranza di persone con FSHD.

Difficoltà nella deglutizione



- Not at all affected
- Mildly affected: occasional feeling of solids 'sticking'
- Moderately affected: Frequent feeling of solids 'sticking'. Some adaptations to diet. Coughing/choking infrequent (1-4 times a month)
- Severely affected: Requires adapted diet - regular coughing or choking (more than once a week)

Difficoltà nell'linguaggio



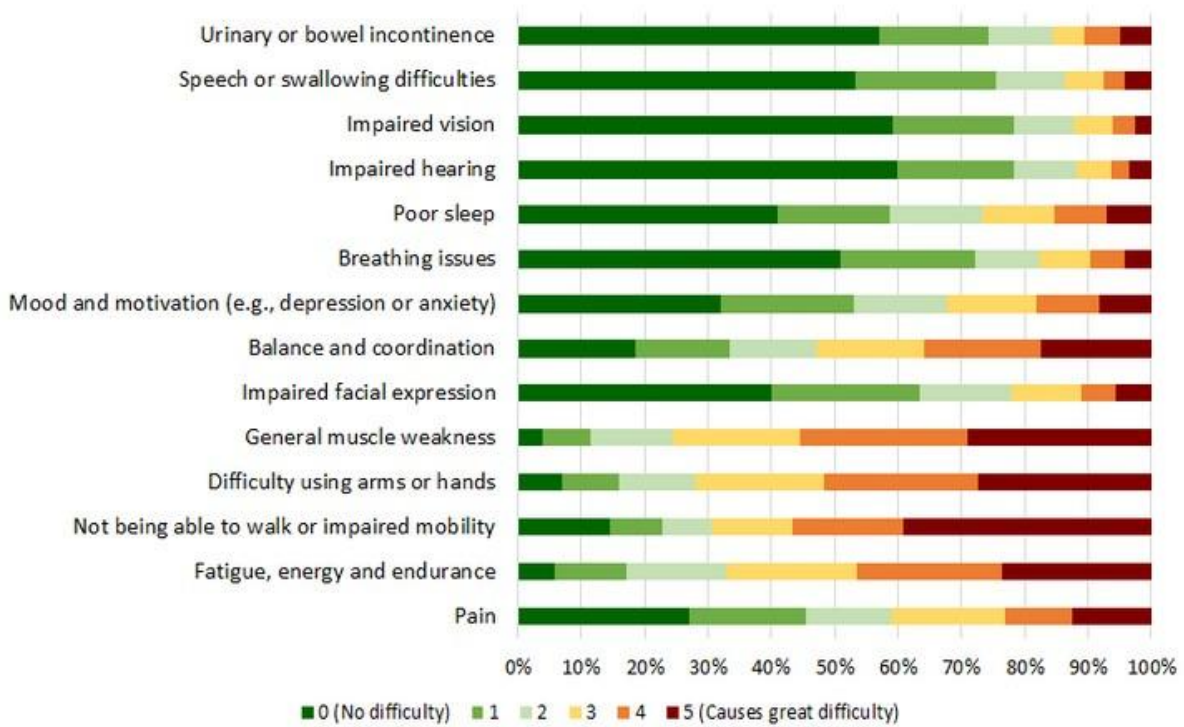
- Not at all affected
- Mildly affected: usually understood and rarely asked to repeat things
- Moderately affected: poorly understood by strangers, frequently asked to repeat things
- Severely affected: poorly understood by family and friends, uses communication aids

Quali sintomi della FSHD causano la maggior parte delle difficoltà nella vita quotidiana

Ai partecipanti è stato chiesto di classificare come particolari sintomi siano causa di difficoltà nella vita quotidiana da 0 (nessuna difficoltà - mostrata in verde) a 5 (cause di grande difficoltà - mostrata in rosso).

Non essere in grado di camminare o mobilità ridotta è stato il sintomo più comunemente riportato come causa di difficoltà nella vita quotidiana, seguito da debolezza muscolare generale, difficoltà nell'uso di braccia e mani e carenza di energia e resistenza.

I sintomi che causavano meno difficoltà nella vita quotidiana per i partecipanti includono disturbi della vista o dell'udito e difficoltà di parola o deglutizione.

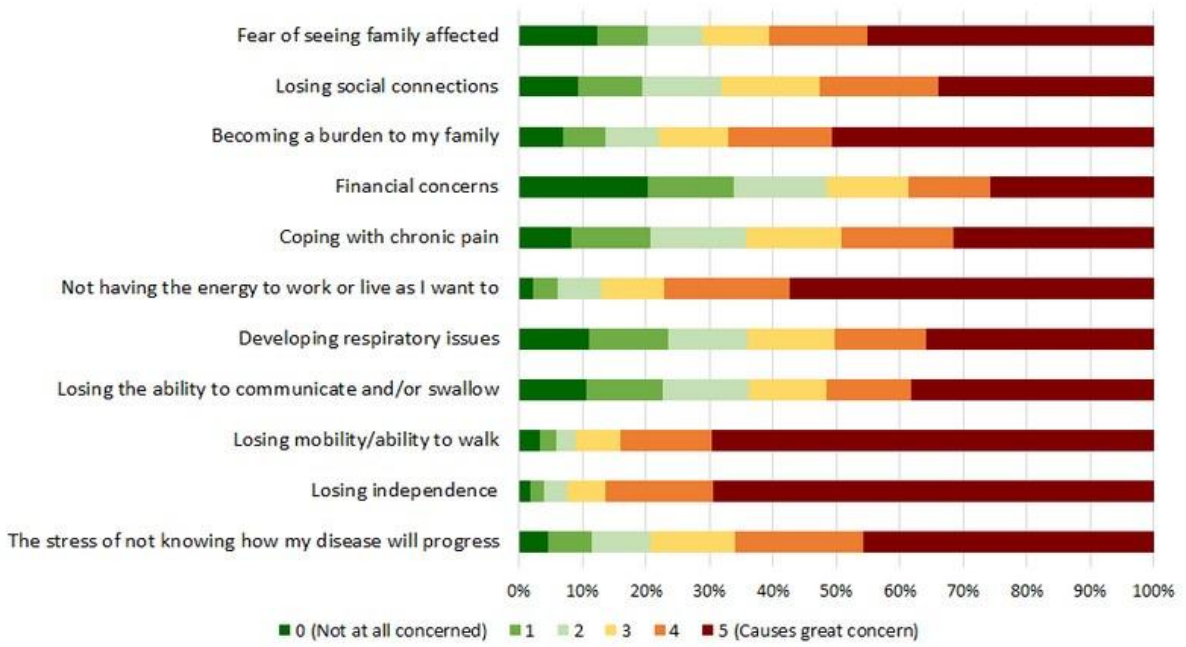


Preoccupazioni per il futuro

Ai partecipanti è stato chiesto di classificare ciò che li preoccupava di più rispetto al futuro, da 0 (per nulla interessato – mostrato in verde) a 5 (causa grande preoccupazione – mostrato in rosso).

I partecipanti hanno riferito che perdere l'indipendenza o la capacità di camminare li preoccupava di più, oltre a non avere l'energia per vivere o lavorare come vogliono.

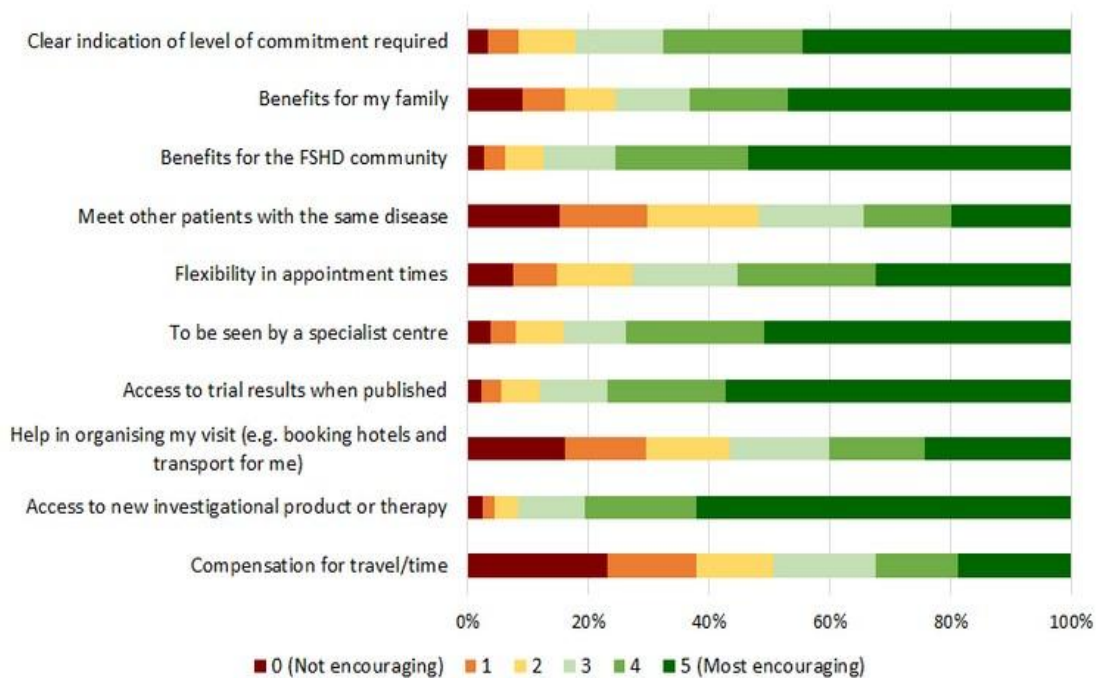
Le finanze sono state segnalate come le meno preoccupanti per i partecipanti che guardano al futuro, tuttavia oltre il 50% dei partecipanti ha riferito un certo livello di preoccupazione.



Decidere di partecipare a una sperimentazione clinica

Cosa incoraggerebbe la partecipazione a una sperimentazione clinica

Ai partecipanti è stato chiesto di classificare quali fattori li avrebbero maggiormente incoraggiati a partecipare a uno studio clinico da 0 (non incoraggiante - mostrato in rosso) a 5 (più incoraggiante - mostrato in verde).



Il fattore più incoraggiante per i pazienti a prendere parte a una sperimentazione clinica è il possibile accesso al prodotto sperimentale o alla terapia. Questo è seguito dall'accesso ai risultati dello studio quando pubblicati e dai benefici per la comunità FSHD. I partecipanti hanno anche potuto notare altri fattori non inclusi nell'elenco sopra, che sono condensati nei punti elenco di seguito.

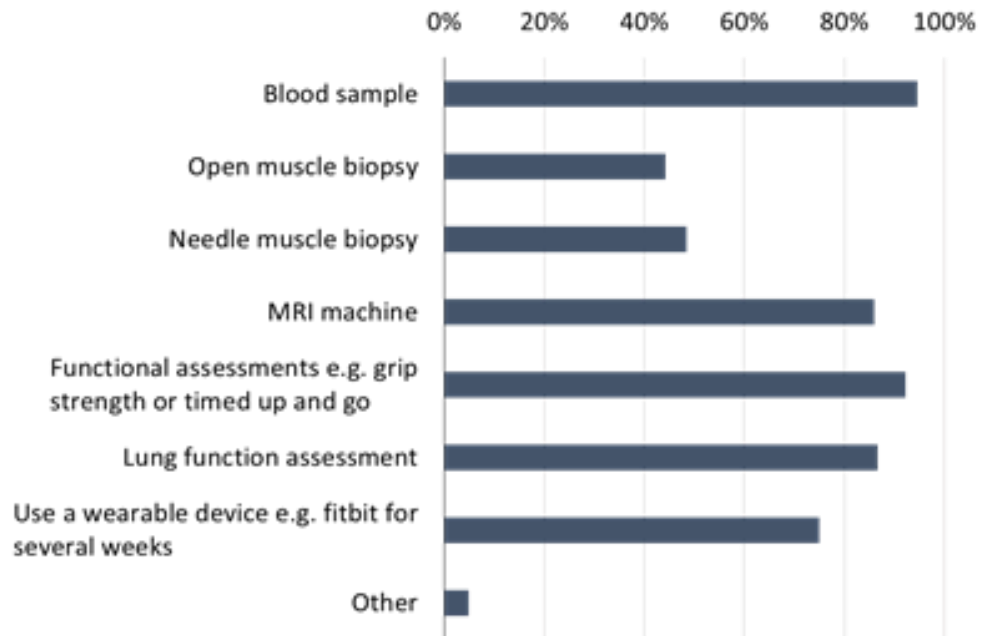
- Essere visti localmente o da remoto (cioè tramite videochiamata) sarebbe incoraggiante, il che eliminerebbe la necessità di lunghi viaggi.
- Una spiegazione approfondita della sperimentazione e dei rischi connessi, nonché un processo di selezione trasparente
- Molti partecipanti hanno citato ragioni altruistiche, come aiutare la ricerca scientifica o aiutare i familiari e le generazioni future con FSHD.
- La flessibilità intorno al lavoro sarebbe incoraggiante quando si partecipa a una sperimentazione clinica.
- Il supporto psicologico durante tutto il processo sarebbe incoraggiante, oltre a consentire a un compagno di partecipare allo studio (ad esempio partner o amico).

Riflessioni sulle procedure di sperimentazione clinica

Ai partecipanti è stato chiesto a quali procedure potrebbero essere disposti a prendere parte durante una sperimentazione clinica. La maggior parte dei partecipanti è disposta a prendere parte a molte delle procedure, ad eccezione delle biopsie muscolari.

Meno del 50% dei partecipanti sarebbe disposto a sottoporsi a una biopsia muscolare. Nelle "altre" risposte, alcuni partecipanti hanno menzionato che avere un'adeguata anestesia o sedazione potrebbe persuaderli. I partecipanti hanno anche notato che sarebbero più propensi a prendere parte a una biopsia muscolare se si spendesse tempo per informarli sulla necessità della procedura e sul perché non sia disponibile alcuna alternativa.

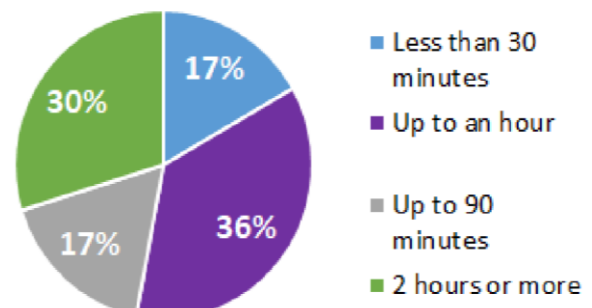
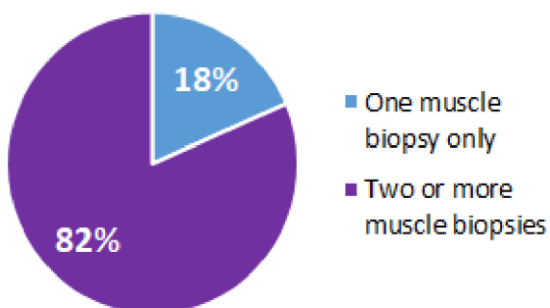
Su coloro che hanno risposto sarebbero disposti a sottoporsi a una biopsia muscolare, l'82% sarebbe disposto a sottoporsi a due o più biopsie muscolari durante una sperimentazione clinica.



I partecipanti che hanno risposto di essere disponibili a sottoporsi a una risonanza magnetica, hanno indicato per quanto tempo sarebbero disposti o in grado di stare sdraiati in una macchina per la risonanza magnetica.

Numero di biopsie muscolari che i partecipanti sarebbero disposti a fare durante una sperimentazione clinica

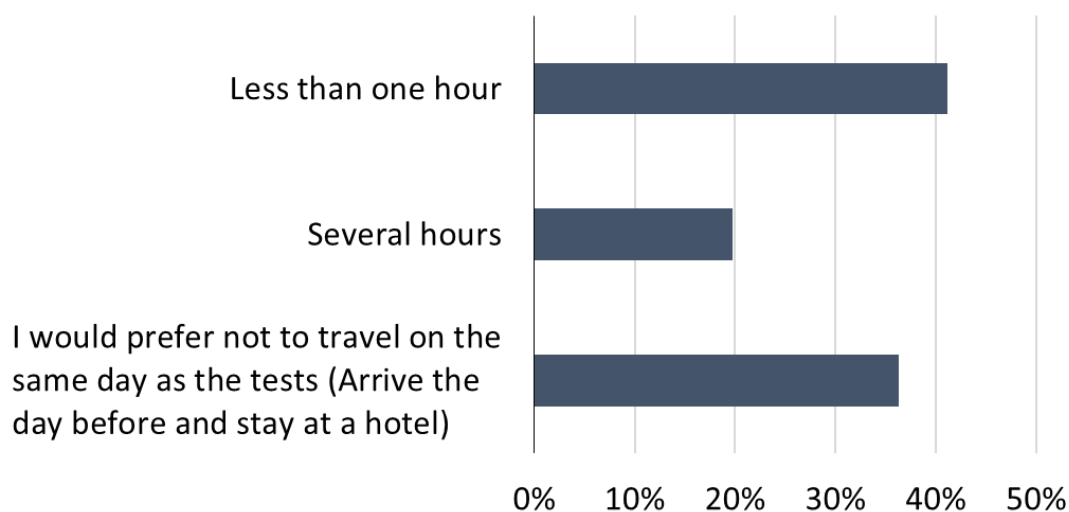
Tempo che i partecipanti sarebbero disposti / in grado di trascorrere in una macchina per la risonanza magnetica



Viaggiare con una condizione neuromuscolare come la FSHD può essere faticoso, in particolare per quelli con sintomi più gravi. I partecipanti hanno indicato quanto tempo avrebbero bisogno di riposare dopo il viaggio, prima di prendere parte a una sperimentazione clinica.

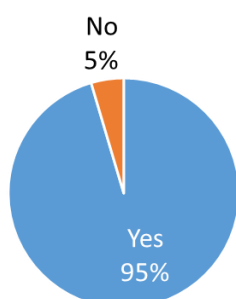
È importante che i centri dove avviene la sperimentazione ne siano consapevoli per ridurre al minimo il disagio e migliorare la sicurezza e i risultati durante le procedure di sperimentazione. Ad esempio, se un partecipante deve prendere parte a un test per misurare la forza, è meglio concedergli il tempo di recupero necessario a riposarsi per garantire che vengano raggiunti i migliori risultati.

Quanto tempo un partecipante avrebbe bisogno di riposare dopo il viaggio.

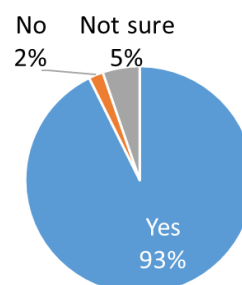


I partecipanti hanno riferito che sarebbero in grado di prendere parte a valutazioni remote, ad esempio al telefono. La maggioranza è anche disposta a valutazioni complete di monitoraggio autonomo a casa, inviando i risultati elettronicamente.

Valutazioni

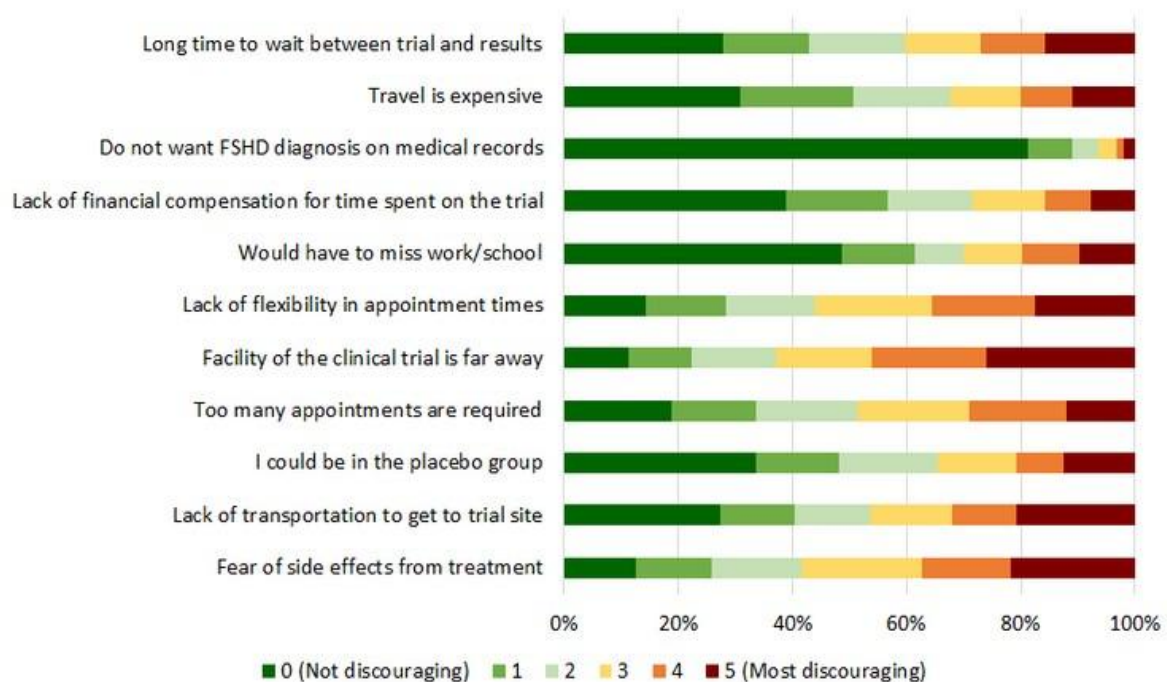


Valutazioni di auto monitoraggio



Cosa scoraggerebbe la partecipazione a una sperimentazione clinica

Ai partecipanti è stato chiesto cosa li avrebbe scoraggiati dal partecipare a uno studio clinico da 0 (non scoraggiante) a 5 (più scoraggiante).



Il fattore più scoraggiante per i pazienti è se la struttura che conduce lo studio è lontana, seguito dalla paura degli effetti collaterali del trattamento sperimentato.

I partecipanti hanno anche indicato altri fattori non inclusi nell'elenco sopra, condensati nei punti elenco di seguito.

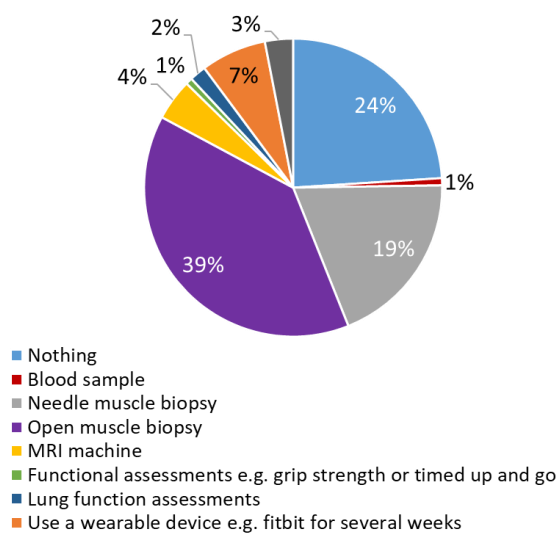
- I partecipanti vogliono essere ben informati su quali sono gli obiettivi della sperimentazione e cosa ci si aspetta da loro come partecipanti. I partecipanti vorrebbero anche essere ben informati sui progressi o sui risultati della sperimentazione.
- Gli studi dovrebbero offrire supporto ai partecipanti, specialmente se si verificano eventi avversi o se lo studio viene sospeso o terminato inaspettatamente.
- La mancanza di flessibilità sugli orari di lavoro o di compensazione per il lavoro perso potrebbe scoraggiare la partecipazione alla sperimentazione clinica.
- Sono state notate anche diverse incertezze dei partecipanti, come la paura di test dolorosi o invasivi, placebo o ulteriore deterioramento della loro condizione.

Ai partecipanti è stato chiesto quali test specifici o effetti collaterali potrebbero essere preoccupati di sperimentare e potrebbero scoraggiarli dal partecipare a una sperimentazione clinica.

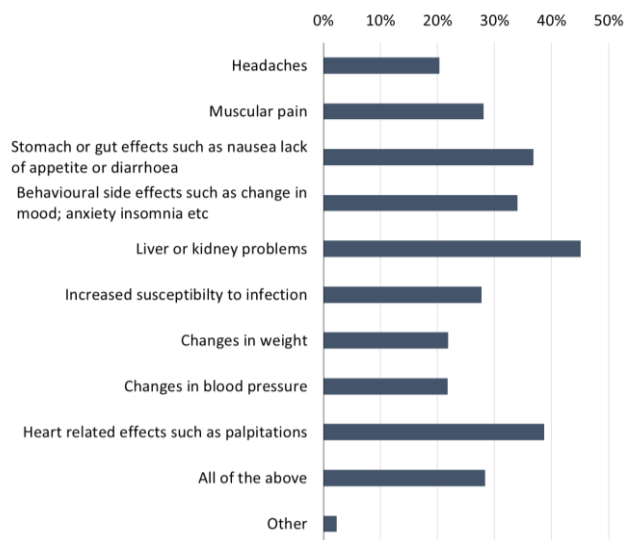
Le biopsie muscolari hanno dimostrato ancora una volta di essere la procedura che i partecipanti trovano più scoraggiante nel prendere parte a uno studio clinico. Tuttavia, diversi partecipanti indicato che potrebbero essere più disposti a partecipare a seguito di una spiegazione adeguata e approfondita delle procedure e dei processi della sperimentazione.

I partecipanti sono più preoccupati di sperimentare effetti collaterali che causano problemi legati al fegato e ai reni. Tuttavia, questo non tiene conto del livello di rischio che una persona sarebbe disposta a correre per sperimentare una specifica procedura o terapia. Il 24% dei partecipanti ha dichiarato che nessuna procedura li scoraggerebbe dalla partecipazione a una sperimentazione clinica.

Procedure che scoraggiano la partecipazione alla sperimentazione clinica



Effetti collaterali che i partecipanti sarebbero preoccupati di sperimentare



Capire quali procedure ed effetti collaterali sono più scoraggianti per i pazienti dovrebbe aiutare a formare il giusto approccio con cui gli operatori sanitari dovrebbero affrontare le conversazioni su come avverrà una sperimentazione clinica.

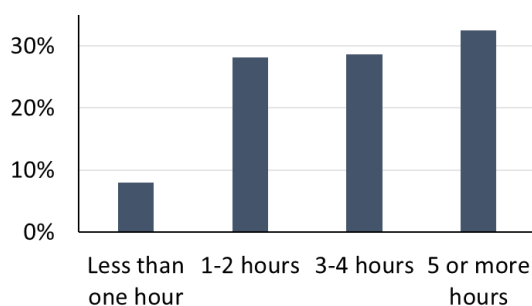
I partecipanti hanno accesso a un'ampia varietà di fonti di informazione online. Tuttavia, è importante che siano informati di eventuali rischi derivanti dalle procedure di sperimentazione o potenziali effetti collaterali delle terapie sperimentate, ottenendo informazioni affidabili e razionali dagli stessi esperti che effettuano la sperimentazione.

Viaggiare per partecipare a una sperimentazione clinica

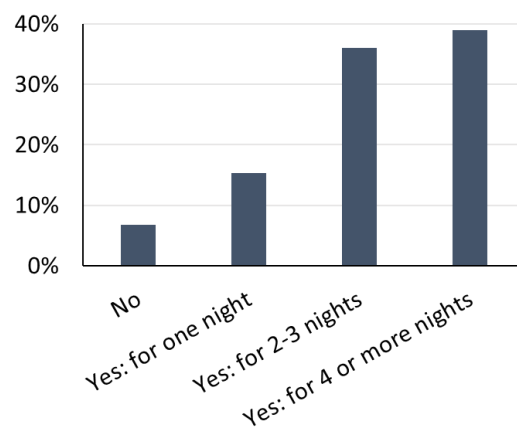
Nonostante la distanza di un centro di sperimentazione sia un fattore scoraggiante per la partecipazione a uno studio, la maggior parte dei partecipanti sarebbe disposta a viaggiare per prendere parte a una sperimentazione clinica e pernottare in un hotel adeguatamente attrezzato a soddisfare le proprie esigenze.

Il fatto che ci sia bisogno di pernottare dovrebbe essere chiaramente indicato quando si avverte di una sperimentazione clinica: viaggiare con mobilità limitata può essere difficile e i partecipanti potrebbero dover organizzare a chi lasciare i propri figli nel mentre, ad esempio.

Per quanto tempo i partecipanti sarebbero disposti a viaggiare per



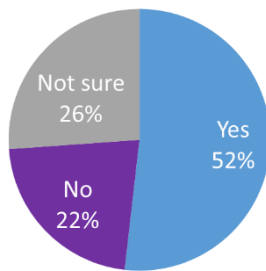
Per quanto tempo i partecipanti sarebbero disposti a stare lontano da



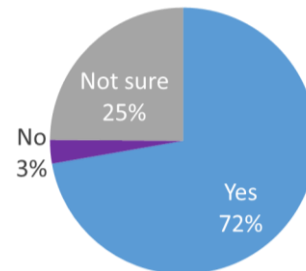
Oltre la metà dei pazienti ha riferito che sarebbe disposto a recarsi in un altro paese per prendere parte a una sperimentazione clinica. Di questi, la maggior parte sarebbe disposta a viaggiare in un paese con una lingua diversa dalla propria.

Un aiuto adeguato nell'organizzazione del viaggio, il rimborso delle spese di viaggio, la possibilità di essere visti da una clinica locale o da remoto, sono fattori che incoraggerebbero una maggiore partecipazione alle sperimentazioni cliniche.

Partecipanti che sarebbero disposti a viaggiare all'estero per una sperimentazione clinica



Partecipanti che si recherebbero in un paese con una lingua diversa per sottoporsi a un trial



Aspettative da una sperimentazione clinica

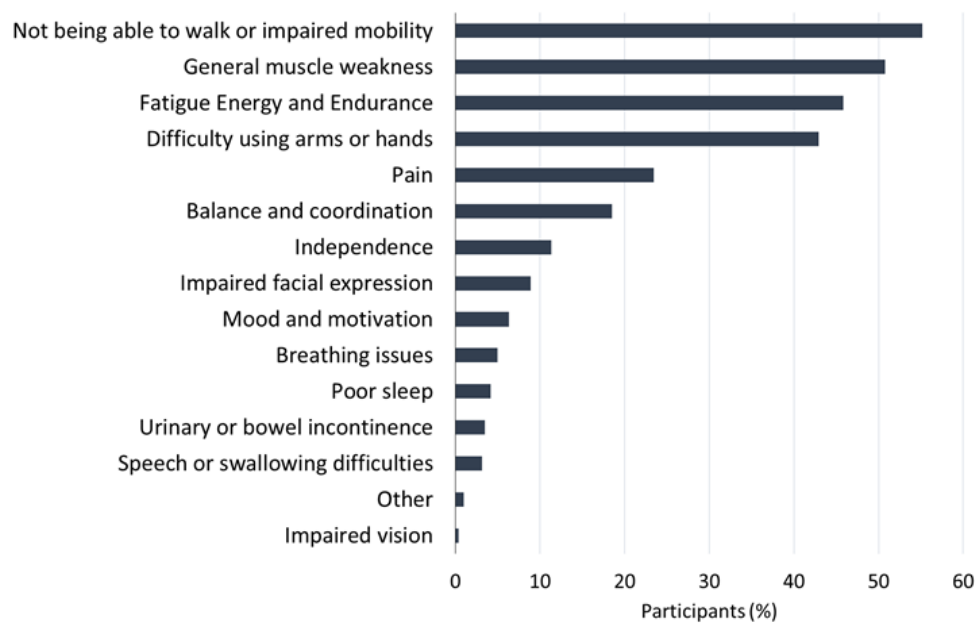
Potenziati benefici degli studi clinici

I sintomi che causano la maggior difficoltà nella vita quotidiana sono principalmente dovuti alla progressiva debolezza muscolare vissuta dalle persone con FSHD.

Sono i sintomi che i pazienti vorrebbero veder migliorati per primi durante gli studi clinici. I partecipanti hanno indicato che la mobilità compromessa e la debolezza muscolare generale sono i sintomi

Quali sintomi i partecipanti vorrebbero essere migliorati per

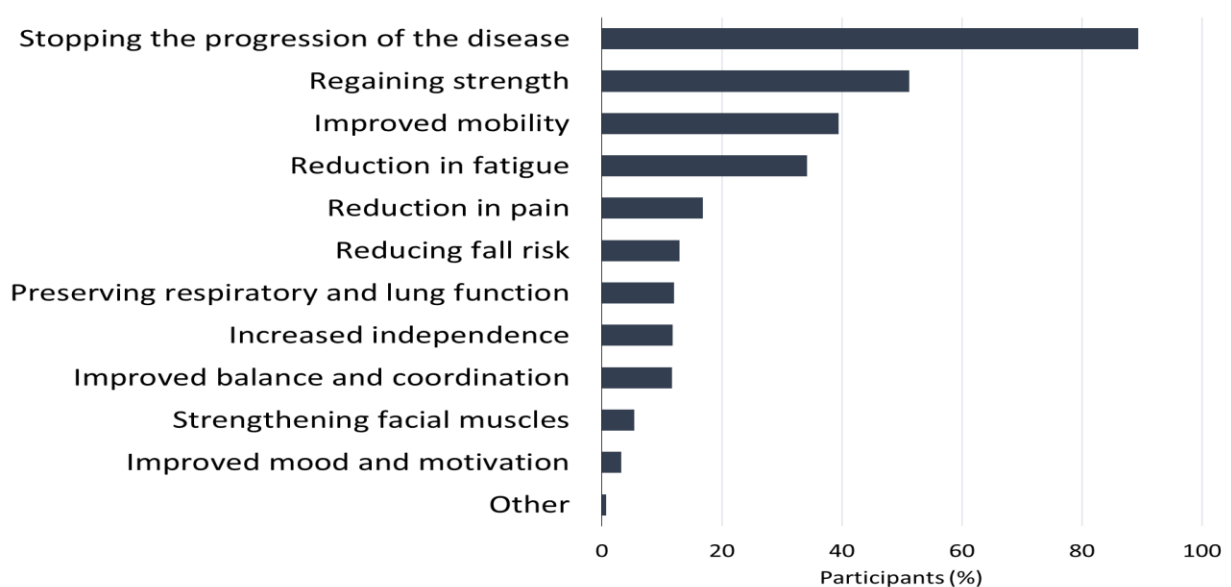
vorrebbero vedere migliorati attraverso una nuova terapia.



L'arresto della progressione della malattia è stato indicato dal maggior numero di partecipanti come risultato più importante quando si sperimenta una nuova terapia (31%), seguito dal recupero della forza (18%) e dal miglioramento della mobilità (14%).

La mobilità e la forza muscolare sono chiaramente importanti per i pazienti con FSHD e dovrebbero essere considerati quando si progettano terapie e finalità per gli studi clinici sulla FSHD.

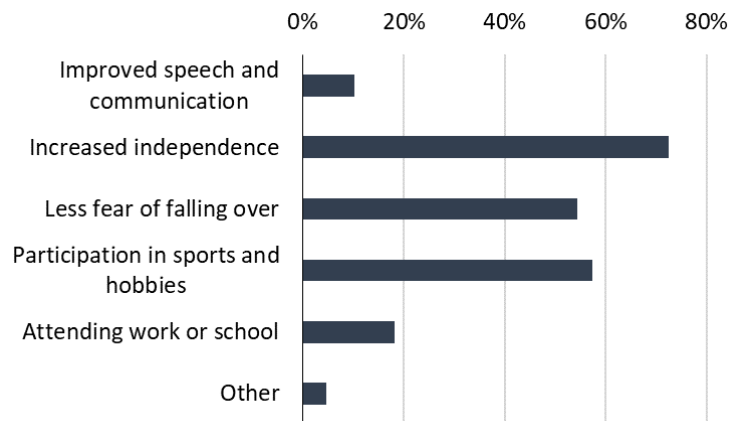
Il risultato più importante aspettato da una nuova terapia



Una maggiore indipendenza è considerata il beneficio sociale più importante per i partecipanti. I partecipanti hanno anche indicato altri fattori non inclusi nell'elenco nel grafico sottostante, condensati nel seguente elenco:

- Una maggiore capacità di prendere parte ad attività ed eventi sociali, come andare a fare una passeggiata con gli amici o la famiglia, prendersi cura di figli e nipoti e in generale essere più attivi
- Miglioramento dell'umore, della fiducia e dell'energia, nonché l'alleviamento del dolore
- Miglioramento nella deglutizione / alimentazione, problemi cardiaci e peso.

Benefici sociali che i partecipanti considerano più importanti



Aspettative delle comunicazioni

Diversi partecipanti hanno constatato di aver già partecipato a sperimentazioni in precedenza e di non aver ricevuto alcun risultato. Sugeriamo che una comunicazione e informazione aperta e chiara nei riguardi dei partecipanti a un trial, attuali o potenziali, potrebbe tendenzialmente aumentare il reclutamento di pazienti e migliorare le esperienze dei partecipanti.

Le aspettative dei partecipanti dovrebbero essere tenute in considerazione nel formulare e stabilire le tempistiche dello studio, dei risultati e il supporto da fornire in caso di conclusione dello studio.

Gli sponsor della sperimentazione, i centri clinici e le organizzazioni di pazienti possono contribuire a garantire che le informazioni siano ampiamente disponibili e accessibili. Ulteriori finanziamenti a iniziative di educazione dei pazienti e comunicazione da parte degli operatori sanitari potrebbero anche contribuire a colmare la mancanza di adeguata informazione.

Conclusioni

Cogliamo l'occasione per ringraziare tutti i partecipanti a questo sondaggio, senza i quali questa ricerca non sarebbe stata possibile.

Un totale di 1147 partecipanti hanno risposto al sondaggio in rappresentanza di 26 paesi in tutta Europa. Questo sondaggio ha fornito l'opportunità di comprendere le preferenze dei pazienti di una vasta gamma della comunità FSHD, ad esempio con diverse disabilità (pazienti lievemente, moderatamente e gravemente colpiti), età (da 2 a 86 anni) e diagnosi (FSHD tipo I e II).

Questo studio ha evidenziato i sintomi che causano maggiore preoccupazione nei pazienti con FSHD, tra cui debolezza muscolare e problemi di mobilità, entrambi i quali hanno ottenuto un punteggio elevato quando è stato chiesto quali sintomi causassero difficoltà ai partecipanti nella loro vita quotidiana. Questi sintomi sono stati indicati anche quando è stato chiesto quali partecipanti vorrebbero essere reclutati per primi nei futuri studi clinici.

Sono state evidenziate anche le aspettative e le opinioni delle persone con FSHD e dei loro caregiver sugli studi clinici. I partecipanti hanno sottolineato la necessità di ricevere informazioni e comunicazioni chiare durante la loro partecipazione a una sperimentazione clinica, nonché l'importanza del feedback dei risultati di uno studio.

I fattori che i partecipanti hanno trovato più incoraggianti per la partecipazione a una sperimentazione clinica includono l'accesso a una nuova terapia sperimentale, l'accesso ai risultati dello studio e i benefici per la comunità FSHD.

I fattori che i partecipanti hanno trovato più scoraggianti per la partecipazione a una sperimentazione clinica includono la distanza dal centro dove avviene lo studio, la paura degli effetti collaterali e la mancanza di trasporto per raggiungere i centri del trial.

I risultati di questo studio dovrebbero fornire ai ricercatori e all'industria finalità di ricerca terapeutica che sarebbero significative per le persone con FSHD. Potrebbe anche essere utilizzato per aiutare a sviluppare e progettare studi clinici che massimizzino il coinvolgimento e la partecipazione dei pazienti. Lo studio fornisce una panoramica dei sintomi che sono più importanti per i pazienti, nonché delle lacune nelle terapie attualmente offerte alle persone con FSHD.