Preparare una comunità di pazienti alle terapie

Traduzione italiana con note per il contesto italiano – 23 ottobre 2026

Traduzione italiana dello stralcio del *4th Quarterly Skill Share Meeting Summary* della World FSHD Alliance (17 ottobre 2026), limitato alla sessione della dott.ssa Michelle Mellion sulla *treatment readiness*, cioè la preparazione della comunità all'arrivo delle prime terapie. Il testo originale è in inglese ed è riprodotto sulla carta intestata della WFA nel documento separato.

La traduzione segue il testo originale. Le *note in corsivo*, introdotte da "Nota per il contesto italiano", segnalano i punti in cui l'esposizione, pensata per un pubblico internazionale e con riferimenti al sistema statunitense, richiede un adattamento alla realtà italiana (Servizio Sanitario Nazionale, AIFA, centri clinici, normativa privacy).

Preparare una comunità di pazienti alle terapie

Uno sguardo dall'interno con Michelle Mellion, MD (Medical Advisor, FSHD Society), sessione condotta da Raj Badiani (FSHD UK)

La dott.ssa Michelle Mellion risponde alla seguente domanda: quando arriveranno le prime terapie per la FSHD, saremo pronti a riceverle?

Da dove parla

La dott.ssa Mellion ha trascorso oltre dieci anni come docente alla Brown University, dove ha diretto la clinica MDA e ha seguito molti pazienti con FSHD prima di passare all'industria farmaceutica, dove ha imparato come si conducono le sperimentazioni cliniche e come si approvano i farmaci. Ha lavorato in Biogen, Vertex e altre aziende, progettando programmi per piccole molecole, grandi molecole e terapie geniche, ed è stata chiamata da Fulcrum Therapeutics per disegnare e guidare il suo programma FSHD. Attualmente è Chief Medical Officer di AstronauTx e consulente medico della FSHD Society.

La pipeline dei prossimi tre-cinque anni

Quando Fulcrum ha iniziato, era l'unica azienda a lavorare sulla FSHD, e non esistevano né endpoint consolidati né biomarcatori. Oggi ci sono tra le 20 e le 30 aziende attive in questo campo, che tentano più strade in parallelo: piccole molecole, grandi molecole, terapie a base di oligonucleotidi e di modulazione genica, terapia genica e approcci di rigenerazione muscolare. Il programma di Avidity, ora rilevato da Novartis, ha prodotto dati promettenti; Dyne, Sarepta ed Epicrispr sono tutte attive, e potrebbero seguire ulteriori terapie a piccole molecole.

Nota per il contesto italiano: per un paziente italiano il percorso di una terapia è più lungo di quello statunitense. All'eventuale approvazione dell'Agenzia europea dei medicinali (EMA) deve seguire la negoziazione di prezzo e rimborso con AIFA e poi il recepimento nei prontuari regionali; tra l'autorizzazione europea e la disponibilità effettiva in reparto può passare più di un anno.

La cosa più importante che una piccola o nuova organizzazione può fare

Non essere un'isola. Il consiglio della dott.ssa Mellion alle organizzazioni di recente costituzione è stato concreto e non richiede un budget:

- Scoprite quante persone con FSHD ci sono nel vostro Paese, dove si trovano e se sono disposte a partecipare a sperimentazioni cliniche. Per cominciare basta un foglio Excel.

- Individuate i clinici e i key opinion leader del vostro Paese che potrebbero ospitare un centro di sperimentazione.
- Tenete pronte queste informazioni e condividetele con la World FSHD Alliance e con la FSHD Society: è esattamente ciò che le aziende chiedono quando conducono un'analisi di fattibilità.
- Restate collegati alle organizzazioni più grandi. Le informazioni arrivano a voi attraverso di loro, e i dati del vostro Paese escono verso l'esterno attraverso di loro.
- Se venite a conoscenza di una sperimentazione, contattate direttamente il responsabile *patient advocacy* dell'azienda. Faranno la loro valutazione di fattibilità insieme a voi.

Nota per il contesto italiano: secondo il giudizio degli esperti, l'Italia è già attrezzata per gestire un numero significativo di sperimentazioni cliniche per la FSHD, anche in contemporanea, e dispone di molti centri clinici idonei a ospitarle.

Il "passaporto" della prontezza

La dott.ssa Mellion ha illustrato il concetto di passaporto sviluppato da FSHD Global e adattato dalla FSHD Society: un unico luogo che raccoglie tutto ciò di cui un paziente ha bisogno quando una terapia diventa disponibile.

- **Fate il test genetico.** Ogni sperimentazione clinica richiede la conferma genetica, e si prevede che lo stesso valga per l'accesso alle terapie approvate. Conservate il referto voi stessi, su carta o sul computer, oltre che nella vostra cartella clinica. Parlate prima con un consulente genetico: negli Stati Uniti non vi può essere negata l'assicurazione sanitaria per una condizione genetica, ma l'assicurazione sulla vita può risentirne, e le regole cambiano da Paese a Paese.
- **Trovate subito uno specialista neuromuscolare.** Negli Stati Uniti le liste d'attesa vanno oggi dagli otto mesi a un anno, e carenze analoghe sono probabili anche altrove. Costruire il rapporto prima che esista una terapia elimina quell'attesa in seguito.
- **Fate in modo che la codifica sia corretta.** Assicuratevi che nella vostra cartella sia presente il codice diagnostico giusto (ICD-10 negli Stati Uniti, l'equivalente altrove). I soggetti pagatori lo cercano.
- **Informate la vostra équipe di cura.** Voi siete al centro della vostra équipe e il neurologo ne è il regista, ma anche il consulente genetico, il fisioterapista e il professionista della salute mentale devono conoscere la vostra condizione e i vostri obiettivi terapeutici.
- **Restate informati.** Il panorama cambia rapidamente, e le lezioni della SMA e della Duchenne mostrano che una terapia approvata non è automaticamente disponibile nell'ospedale più vicino a voi. Le organizzazioni di pazienti possono dirvi dove l'accesso è possibile e sostenere il vostro medico nel richiederlo.
- **Capite come funziona il trattamento.** La maggior parte di queste terapie non è una prescrizione da ritirare in farmacia. Comporta infusioni (in ospedale o a domicilio) e un monitoraggio successivo.

"C'è una cosa che potete fare oggi, se non l'avete già fatta: fate il test."

Nota per il contesto italiano (test genetico e assicurazioni): in Italia il test genetico per la FSHD è erogato dal Servizio Sanitario Nazionale, con esenzione per malattia rara, attraverso i centri di riferimento. Il tema assicurativo ha un peso diverso rispetto agli Stati Uniti: la copertura sanitaria è pubblica e universale e non dipende da una valutazione del rischio genetico; il problema può porsi per le polizze vita, infortuni o malattia private, dove l'obbligo di dichiarazione in fase di sottoscrizione va considerato caso per caso. L'invito a parlarne prima con un genetista resta valido.

Nota per il contesto italiano (specialista neuromuscolare): anche in Italia i tempi di attesa per una prima visita in un centro neuromuscolare di riferimento sono lunghi e molto variabili da regione a regione. Il consiglio di "costruire il rapporto adesso" vale in pieno; in più, nel sistema italiano il paziente ha interesse a essere in carico a un centro che sia poi individuato dalla propria regione come centro prescrittore della futura terapia, perché la prescrizione dei farmaci ad alto costo è di norma riservata a centri selezionati.

Nota per il contesto italiano (codifica): l'equivalente italiano del codice ICD-10 statunitense è duplice. Da un lato il codice di esenzione per malattia rara riportato sull'attestato (per le distrofie muscolari il codice di gruppo è RFG080), dall'altro il codice diagnostico ICD-9-CM che compare nelle schede di dimissione ospedaliera. È utile verificare che la diagnosi di FSHD confermata geneticamente risulti in modo esplicito nella documentazione del centro, perché è su quella che si baseranno i registri di monitoraggio AIFA e i criteri di eleggibilità alla terapia.

Nota per il contesto italiano (équipe di cura): la metafora sportiva dell'originale ("quarterback") è stata resa con "regista". Nel contesto italiano l'équipe può comprendere anche il medico di medicina generale, che non è citato nell'originale ma che in Italia è il tramite per prescrizioni, esenzioni e invio ai centri; il supporto psicologico, invece, è raramente integrato nei percorsi neuromuscolari pubblici e va spesso cercato a parte.

Nota per il contesto italiano (restare informati): l'esperienza italiana con SMA e Duchenne conferma il punto. Dopo l'autorizzazione europea, l'accesso in Italia è passato per la negoziazione AIFA, l'inserimento nei registri di monitoraggio e l'individuazione regionale dei centri prescrittori, con tempi e modalità diversi da regione a regione. Il ruolo dell'associazione nel segnalare dove e come l'accesso è possibile è, se possibile, ancora più rilevante che negli Stati Uniti.

Nota per il contesto italiano (modalità di somministrazione): l'infusione domiciliare, che negli Stati Uniti è una prassi consolidata, in Italia dipende dall'organizzazione regionale dell'assistenza domiciliare e dalle condizioni di rimborso del singolo farmaco; in una prima fase è realistico attendersi somministrazioni esclusivamente ospedaliere.

Domande dalla comunità, con risposta diretta

Posso arruolarmi in una sperimentazione in un altro Paese se nel mio non ce n'è nessuna in corso?

A volte sì, ma dipende sia dall'azienda sia dal centro. Molte aziende, soprattutto nelle malattie rare, coprono viaggio, alloggio e tempo. I centri, però, danno priorità ai propri pazienti, perché si sono impegnati con l'azienda su numeri di arruolamento, e alcuni non accettano affatto pazienti provenienti da altre aree geografiche. La ragione principale è la sicurezza: se si verifica un evento avverso quando siete tornati a casa, chi lo gestisce e chi paga? Se decidete di spostarvi, assicuratevi che esista un rapporto di lavoro tra il centro di sperimentazione e il vostro medico di base. I centri possono inoltre essere "chiusi" a metà sperimentazione, perché i dati non siano distorti dalle pratiche di un singolo centro. Quindi: chiamate i centri e chiedete aiuto alla vostra organizzazione di pazienti, perché le organizzazioni spesso sanno quali sperimentatori fanno fatica ad arruolare.

Nota per il contesto italiano: per un paziente italiano la partecipazione a una sperimentazione in un altro Stato membro dell'Unione europea è facilitata dal quadro comune del Regolamento (UE) 536/2014 e dalla continuità assistenziale garantita dalla tessera sanitaria europea per le cure urgenti, ma la gestione degli eventi avversi al rientro resta affidata al centro italiano di riferimento e al medico di medicina generale, che vanno coinvolti prima della partenza. Le spese non coperte dallo sponsor non sono di norma rimborsabili dal SSN.

Che ruolo hanno le organizzazioni di ricerca a contratto (CRO) nel decidere quali centri ospitano una sperimentazione?

Le CRO sono ingaggiate dall'azienda per essere i suoi "occhi e braccia sul territorio" e dovrebbero operare come una sua estensione. La CRO conduce l'analisi di fattibilità, visita e valuta i centri per attrezzature, pazienti e competenze, e riferisce all'azienda; l'azienda dovrebbe approvare ogni centro e sapere perché è stato scelto. Ci si aspetta inoltre che le CRO contattino le organizzazioni di pazienti in ciascun Paese, e quando non lo hanno fatto è spesso perché non sapevano che l'organizzazione esistesse: proprio per questo i membri dell'Alliance devono dirsi a vicenda con chi parlare. A volte i centri vengono scartati semplicemente perché sono esausti o saturi.

Nota per il contesto italiano: in Italia, oltre alla valutazione della CRO, l'apertura di un centro richiede l'autorizzazione dell'AIFA e il parere del comitato etico territoriale competente (la rete dei comitati è stata riorganizzata e ridotta di numero dal 2023), oltre alla stipula del contratto con l'azienda sanitaria. Questi passaggi incidono sui tempi di attivazione e sono un argomento concreto da portare alle aziende quando si propone un centro italiano.

Sui registri

I registri costituiscono la base per gli studi di storia naturale e possono ridurre il numero di pazienti di cui una sperimentazione ha bisogno. **Farne parte è assolutamente fondamentale.**

Nota per il contesto italiano: in Italia manca ancora un vero e completo registro dei pazienti FSHD nel senso inteso dalla dott.ssa Mellion. La banca dati dell'Università di Modena e Reggio Emilia non ne ha le caratteristiche, per l'accesso discrezionale e l'assenza dei necessari consensi per la quasi totalità dei pazienti inseriti. Il nuovo "Registro Nazionale dei pazienti neuromuscolari", promosso da Fondazione Telethon, UILDM e il Gruppo FSHD dell'AIM, ha una sezione dedicata alla FSHD il cui popolamento è appena iniziato.

Messaggio conclusivo

> "La scienza è globale, e finalmente sta raggiungendo ciò che questa comunità ha sempre saputo: che la FSHD è risolvibile. La scienza c'è. Ma la scienza da sola non cambierà le vite.
>
> Lo farà quanto saremo preparati come comunità. E questo significa quanto saremo preparati in ogni Paese, come comunità FSHD globale.
>
> Quindi, per favore: fate il test. Iscrivetevi al registro. Assicuratevi di costruire le vostre équipe. Prendetevi cura di tutto voi stessi (qui non abbiamo parlato molto di salute mentale, ma anche la salute mentale è molto importante). E facciamo in modo che tutti possano ricevere il trattamento: non solo alcuni, e non solo in alcuni Paesi."

Nota per il contesto italiano: l'ultima frase – "non solo alcuni, e non solo in alcuni Paesi" – è il punto su cui l'associazione ha il compito più specifico. In Italia l'accesso non è deciso una volta sola a livello nazionale, ma si realizza regione per regione; la vigilanza sull'uniformità territoriale dell'accesso è quindi parte integrante della "prontezza" di cui parla la dott.ssa Mellion.

La registrazione della sessione è disponibile al link:

https://us02web.zoom.us/clips/share/rh0t3hyrRySeV5P-IieeGw (password:

World_FSHD_Alliance_2026!)