

Misura per misura: il progetto della campagna 2014

Intervista al prof. Eugenio Mercuri

“Conoscere meglio per valutare bene”, si può riassumere con questa semplice frase l’obiettivo del progetto “Misura per misura” che sarà realizzato attraverso i fondi raccolti nella prossima campagna “Anche il cuore è un muscolo” di Parent Project onlus. Lo studio, della durata di due anni, coinvolgerà i principali centri di riferimento italiani per la DMD che lavoreranno insieme per fornire una risposta chiara all’urgente bisogno di poter descrivere, esaurientemente, la progressione della patologia. Le conoscenze acquisite consentiranno di disegnare meglio i futuri studi clinici, nonché a renderne più evidenti i possibili risultati.

Eugenio Mercuri, Ordinario di Neuropsichiatria Infantile all’Università Cattolica di Roma e Direttore dell’unità operativa di neuropsichiatria infantile del Policlinico A. Gemelli, ci racconta questo importante progetto di cui sarà il coordinatore.

Per quale motivo è così importante conoscere meglio la patologia?

Negli ultimi anni un consistente numero di approcci terapeutici ha varcato la soglia dei laboratori e intrapreso il percorso sperimentale necessario a comprendere se la terapia presa in esame dimostri la sua efficacia anche nei pazienti. Questo importante passo in avanti ha, tuttavia, messo in luce una criticità fino ad ora mai rivelata e legata a un’insufficiente conoscenza della storia naturale della DMD. Sebbene tutti i ragazzi con questa patologia presentino una progressione dopo i primi anni di vita, i tempi e le modalità con cui questo avviene possono essere diversi, legati a tanti fattori che solo oggi iniziamo a riconoscere. Tale variabilità complica enormemente la capacità di valutare se un trattamento sperimentale riesce a modificare il naturale decorso della patologia e per questo diventa necessariamente un campo d’indagine urgente.

Come proponete di risolvere questa criticità?

A partire dal 2010, i centri di riferimento italiani per la DMD, si sono organizzati in un network e dato vita ad un intenso lavoro di rete che fosse in grado di fornire risposte chiare e soddisfacenti agli interrogativi emersi. Il lavoro fino ad oggi svolto ha già fornito indicazioni preziose, riconosciute a livello internazionale, che sono state usate negli studi più recenti per individuare sottocategorie di pazienti con caratteristiche ben precise di progressione della patologia. Per poter risolvere definitivamente il problema, abbiamo tuttavia bisogno di proseguire il lavoro già iniziato.

Impiegando i test di valutazione utilizzati anche durante i trial clinici, il network ha fino ad oggi collezionato un insieme di dati che descrivono la progressione della DMD in un numero considerevole di pazienti e in un intervallo che in molti casi arriva anche a tre anni. Abbiamo però bisogno di continuare a seguire nel tempo i ragazzi già in osservazione e aumentare il numero dei pazienti da valutare. In parallelo dobbiamo anche organizzare i dati raccolti dai singoli centri in un database unico che possa essere interfacciato con il registro pazienti DMD/BMD e quindi arricchito con ulteriori informazioni, come diagnosi genetica e impiego degli steroidi, che possano fornirci una descrizione migliore delle caratteristiche di progressione della patologia.

Quali vantaggi possiamo aspettarci?

I risultati del progetto avranno un impatto immediato sulle sperimentazioni cliniche. Le conoscenze acquisite consentiranno di poter definire con maggiore chiarezza la popolazione di pazienti da includere nelle sperimentazioni, evitando in questo modo che una possibile disomogeneità delle caratteristiche di progressione della patologia dia luogo ad interpretazioni poco chiare dei risultati ottenuti e a un allungamento dei tempi necessari ad avere una risposta. Questi dati saranno anche cruciali per la valutazione dell'efficacia nei trial clinici che non prevedono un gruppo trattato con il placebo, in cui i dati raccolti potranno essere confrontati direttamente con quelli della storia naturale che funzionerà in questo caso come gruppo di controllo.