

## **Εναρμόνιση της κλινικής παρακολούθησης στην FSHD: κλινικά μέτρα έκβασης, προοπτικές των ασθενών και ψηφιακές καινοτομίες για τη νέα εποχή των φαρμακευτικών θεραπειών**

### **Υπόβαθρο**

Η προσωποωμοβραχιόνιος μυϊκή δυστροφία (Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD) είναι μία από τις συχνότερες κληρονομικές μυϊκές παθήσεις. Συνήθως αρχίζει με αδυναμία των μυών του προσώπου και της ωμικής ζώνης και με την πάροδο του χρόνου μπορεί να επηρεάσει τα άνω και κάτω άκρα, τους κορμικούς και τους αναπνευστικούς μύες. Η πορεία της νόσου διαφέρει σημαντικά από άτομο σε άτομο, ενώ εκτός από τη μυϊκή αδυναμία πολλοί ασθενείς εμφανίζουν επίσης πόνο, κόπωση και μειωμένη ποιότητα ζωής. Νέες θεραπείες για την FSHD πλησιάζουν στην έγκριση, ωστόσο σήμερα δεν υπάρχει διεθνώς συμφωνημένο πρότυπο για την παρακολούθηση των ασθενών με FSHD στην καθημερινή κλινική πράξη. Διαφορετικές χώρες, αλλά ακόμη και διαφορετικά κέντρα, αξιολογούν διαφορετικές παραμέτρους, χρησιμοποιούν διαφορετικά εργαλεία και διαθέτουν διαφορετικό χρόνο για κάθε επίσκεψη

### **Στόχοι του workshop**

Στόχος του workshop ήταν να επιτευχθεί συμφωνία σε έναν κοινό και πρακτικό τρόπο παρακολούθησης των ασθενών με FSHD στην καθημερινή κλινική πράξη: έναν τρόπο εφαρμόσιμο σε διαφορετικά κλινικά περιβάλλοντα, που να περιλαμβάνει και την εμπειρία του ίδιου του ασθενούς και να είναι κατάλληλος για την εποχή των νέων θεραπειών. Οι ειδικότεροι στόχοι ήταν η χαρτογράφηση των διεθνών πρακτικών παρακολούθησης, η αξιολόγηση των υπάρχοντων μέτρων έκβασης και της εφαρμοσιμότητάς τους στην καθημερινή πράξη, η αναγνώριση παραγόντων σημαντικών για την κατηγοριοποίηση των ασθενών, η αξιολόγηση του ρόλου των ψηφιακών εργαλείων και η ανάδειξη κλινικών αναγκών που σήμερα παραμένουν ανεπαρκώς καλυμμένες.

### **Αποτελέσματα του workshop**

Ένα προπαρασκευαστικό ερωτηματολόγιο σε 18 χώρες επιβεβαίωσε σημαντική ετερογένεια στην κλινική πρακτική, καθώς και περιορισμένη συλλογή στοιχείων έκβασης όπως αναφέρονται από τους ασθενείς (patient-reported outcomes ή PROs). Με βάση αυτά τα δεδομένα, το workshop πρότεινε ένα **πολυεπίπεδο πλαίσιο παρακολούθησης**, ένα βασικό ελάχιστο σύνολο δεδομένων που θα χρησιμοποιείται σε κάθε κλινικό κέντρο, ένα εκτεταμένο σύνολο για ακαδημαϊκά κέντρα και ένα πιο ολοκληρωμένο σύνολο για ερευνητικά κέντρα και κέντρα κλινικών μελετών. Το πλαίσιο αυτό θα επιτρέψει τη σύγκριση δεδομένων μεταξύ χωρών, παραμένοντας παράλληλα ρεαλιστικό ως προς τους διαθέσιμους κλινικούς πόρους. Ο πόνος, η κόπωση και τα PROs αναγνωρίστηκαν ως τομείς που συστηματικά υποεκτιμώνται και τέθηκαν ως προτεραιότητες για περαιτέρω δράση. Συμφωνήθηκε η δημιουργία εξειδικευμένων ομάδων εργασίας για την τυποποίηση της αξιολόγησης του πόνου στην FSHD και τη βελτίωση του κλινικού ορισμού της έναρξης της νόσου.

Η εργασία αποτελεί συνέχεια ήδη υπαρχουσών πρωτοβουλιών στο πεδίο αυτό, συμπεριλαμβανομένων των επικείμενων διεθνών Standards of Care για την FSHD και των συστάσεων του 279ου ENMC workshop για την παιδικής έναρξης FSHD.

Το workshop ανέδειξε επίσης τη σημασία των ψηφιακών εργαλείων και των φορετών τεχνολογιών (wearable technologies) για τη μελλοντική κλινική παρακολούθηση. Τα αποτελέσματα θα κοινοποιηθούν μέσω δημοσιεύσεων, του FSHD Clinical Trial Research Network, του FSHD European Trial Network, του PaLaDIn Consortium, του ERN EURO-NMD, του TREAT-NMD και οργανώσεων ασθενών.

### **Αντίκτυπος για τους ασθενείς και τος οικογένειές τους**

Οι ασθενείς σε διαφορετικές χώρες θα επωφεληθούν από πιο συνεπή και συγκρίσιμη κλινική παρακολούθηση. Συμπτώματα που επηρεάζουν σημαντικά την καθημερινή ζωή, ιδιαίτερα ο πόνος και η κόπωση, θα αναγνωρίζονται πιο συστηματικά. Το νέο πλαίσιο θα συμβάλει επίσης ώστε οι νέες θεραπείες να μπορούν να αξιολογούνται με ορθότερο και ταχύτερο τρόπο σε πραγματικές κλινικές συνθήκες.

### **Επόμενα βήματα**

Η τελική συναίνεση σχετικά με τα επιμέρους μέτρα αξιολόγησης θα οριστικοποιηθεί σε επόμενη συνάντηση το 2026, ενώ οι ομάδες εργασίας θα συνεχίσουν παράλληλα το έργο τους.