

295th ENMC Workshop Internazionale

Sede: Hoofddorp, Paesi Bassi

Titolo: Armonizzare il monitoraggio clinico nella FSHD: misure di esito clinico, prospettive dei pazienti e innovazioni digitali in vista delle terapie farmacologiche.

Date: 1–3 Maggio 2026

Organizzataru: Dott. E. Bugiardini (Regno Unito), Dott. K. Eichinger (Stati Uniti), Prof. B. Schoser (Germania).

Giovani ricercatori: Dott. H. Erdmann (Germania), Ms L. Schuckert (Paesi Bassi).

Traduzioni di questo documento a carico di:

Tedesco: Prof. B. Schoser

Olandese: Dott.ssa R de Haas

Portoghese: Dott.ssa T Evangelista

Italiano: Dott.ssa G. Ricci

Greco: Dott. G.K. Papadimas

Partecipanti: Sig. R. Badiani (Regno Unito), Dr. R. de Haas (Paesi Bassi), Dr N. Dubuisson (Belgio), Dr T. Duong (Stati Uniti), Dr H. Erdmann (Germania), Dr T. Evangelista (Francia), Prof. M. Filosto (Italia), Dr M. Hatch (Stati Uniti), Dr C. Hewamadumma (Regno Unito), Ms A. Hill (Stati Uniti), Dr R. Muni Lofra (Regno Unito), Prof. T. E. Mongini (Italia), Dr G. K. Papadimas (Grecia), Dr G. Ricci (Italia), Dr M. Rodrigues (Nuova Zelanda), Prof. V. Sansone (Italia), Dr L. Schuckert (Paesi Bassi), Prof. J. Statland (Stati Uniti), Prof. G. Tasca (Regno Unito), Prof. N. Voermans (Paesi Bassi), Prof. T. Willis (Regno Unito).

Introduzione

La distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD) è una delle malattie muscolari ereditarie più comuni. Solitamente inizia con un deficit dei muscoli del viso e delle spalle con successivo coinvolgimento dei muscoli delle braccia, gambe, tronco. La malattia progredisce in modo molto diverso da persona a persona e, oltre alla debolezza muscolare, molti pazienti sperimentano anche dolore e affaticamento da cui consegue un peggioramento della qualità della vita. In attesa dei risultati delle sperimentazioni cliniche su nuovi trattamenti per la FSHD, attualmente non esiste uno standard internazionale condiviso su come i medici dovrebbero seguire i pazienti affetti da FSHD nella pratica clinica. Nei vari paesi spesso non vengono utilizzati le stesse scale cliniche e protocolli, e si hanno tempi diversi a disposizione per ogni visita.

Obiettivi del workshop

Il workshop si è proposto di concordare un protocollo pratico e condiviso per il monitoraggio della FSHD nella pratica clinica, che possa essere applicato in diversi contesti clinici, che includa quanto riportato dal paziente e che sia adeguato in vista delle nuove terapie. Gli obiettivi specifici sono stati quelli di raccogliere informazioni sulle attuali pratiche di monitoraggio a livello internazionale, di valutare le misure di esito esistenti e la loro fattibilità nella pratica clinica, di identificare i fattori importanti per la stratificazione clinica dei pazienti, di valutare il ruolo degli strumenti digitali e di individuare i bisogni clinici attualmente trascurati.

Risultati del workshop

Un'indagine preliminare condotta in 18 Paesi ha confermato una notevole variabilità nella pratica clinica e una raccolta limitata di dati sulle misure di esito riportate dai pazienti (PRO). Partendo da questi risultati, il workshop ha proposto un protocollo di monitoraggio a più livelli, un protocollo minimo di dati di base da utilizzare in ogni clinica, un protocollo esteso per i centri accademici e un protocollo più completo per i centri di ricerca e sperimentazione clinica. Questo approccio condiviso e standardizzato consentirà di confrontare i dati tra i diversi paesi, nelle diverse realtà assistenziali anche in relazione alle risorse cliniche disponibili. Il dolore, l'affaticamento e i PRO sono stati riconosciuti come parametri sistematicamente sottovalutati e sono stati considerati prioritari per un intervento. Sono stati concordati gruppi di lavoro dedicati per standardizzare la valutazione del dolore nella FSHD e per perfezionare la definizione clinica dell'esordio della malattia. Questo lavoro si basa inoltre su attività già in atto nel settore, tra cui i prossimi Standard di cura internazionali per la FSHD e le raccomandazioni del 279° workshop ENMC sulla FSHD a esordio infantile.

Il workshop ha inoltre riconosciuto l'importanza degli strumenti digitali e delle tecnologie indossabili per il monitoraggio clinico nel prossimo futuro. I risultati saranno diffusi tramite pubblicazioni, la rete di ricerca clinica sulla FSHD, la rete europea di studi clinici sulla FSHD, il consorzio PaLaDIn, ERN EURO-NMD, TREAT-NMD e le associazioni di pazienti.

Impatto per i pazienti e le loro famiglie

I pazienti di tutti i paesi beneficeranno di un follow-up clinico più coerente e comparabile. I sintomi che incidono significativamente sulla vita quotidiana, in particolare il dolore e l'affaticamento, saranno valutati e monitorati in modo più sistematico. Il protocollo di riferimento contribuirà inoltre a garantire che i nuovi trattamenti possano essere valutati in modo omogeneo e più rapidamente in nelle diverse realtà cliniche.

Prossime fasi

Il consenso definitivo sulle singole misure sarà formalizzato in una riunione di follow-up nel 2026, con i gruppi di lavoro che procederanno in parallelo.

Un documento completo sarà pubblicato nella rivista *Neuromuscular Disorders*.