

Conferenza Internazionale di LAM Treatment Alliance

11 – 13 gennaio 2008, Oxford, UK

COME POSSIAMO NOI PAZIENTI FACILITARE LA RICERCA SULLA MALATTIA

Cinquantasette tra ricercatori, medici, pazienti e familiari rappresentanti nel complesso 17 paesi si sono incontrati ad Oxford (Gran Bretagna) nel gennaio di quest'anno per discutere passi concreti da intraprendere per accelerare lo studio di un trattamento per la malattia. Lo scopo primario dell'incontro è stato quello di determinare iniziative concrete tramite le quali le pazienti stesse possano supportare e facilitare la ricerca scientifica.

Infatti, i fattori critici che attualmente limitano il progresso della ricerca non sono né una mancanza di interesse per la malattia da parte della comunità scientifica, né una mancanza di fondi per sostenere tale ricerca.

Data la rarità della malattia, i problemi fondamentali che i ricercatori incontrano sono:

- il limitato accesso a tessuti di pazienti con LAM
- le limitate informazioni esistenti su pazienti con LAM

Numerosi ricercatori rimangono per lunghi periodi in attesa di tessuti e liquidi LAM al fine di proseguire i propri studi e potenziali nuovi ricercatori possono rimanere scoraggiati dal numero limitato di pazienti fino ad oggi identificate nei vari paesi.

Nel corso dell'incontro organizzato da LAM Treatment Alliance (<http://www.lamtreatmentalliance.org/>), il problema dell'ottenimento di tessuti di pazienti al servizio della ricerca e la raccolta di informazioni aggiornate ed affidabili sulle pazienti presenti nel mondo sono stati discussi con lo scopo di delineare una strategia internazionale per tentare di risolvere tali ostacoli e stabilire passi concreti da intraprendere.

1. UN NETWORK EUROPEO PER LA RACCOLTA E DISTRIBUZIONE DI TESSUTI DI PAZIENTI LAM

La ricerca su LAM è al momento limitata per via della difficoltà da parte di medici e ricercatori di ottenere accesso a tessuti di pazienti LAM. Con tessuto si indica qualunque elemento che contenga cellule LAM come ad esempio tessuti polmonari e renali, sangue, urine, e liquidi della cavità bronchiale.

Negli Stati Uniti opera un centro, NRDI, National Disease Research Interchange (<http://www.ndriresource.org>), di considerevole fama ed esperienza nel sostenere la ricerca di altre malattie rare, che da marzo del 2007 coordina l'ottenimento e la distribuzione di tessuti LAM all'interno degli Stati Uniti. Durante la conferenza di Oxford due rappresentanti di NRDI, a nome dell'istituto, hanno proposto di lavorare insieme a ricercatori e pazienti Europei, offrendo il loro servizio di coordinamento, ottenimento e distribuzione di tessuti in tempi reali e senza addebitare costi a pazienti e familiari.

Durante la conferenza è stato discusso ampiamente il tema del potenziale contributo di NRDI e si è deciso di utilizzare il loro servizio anche in Europa. Nel corso della conferenza si è infatti svolta una votazione da parte delle pazienti europee ed i loro familiari per decidere se avviare immediatamente la collaborazione con NRDI. Tale votazione si è conclusa con una assoluta maggioranza di voti in favore.

La decisione di utilizzare NRDI nasce anche dal fatto che tale organizzazione ha accumulato esperienza nel campo della distribuzione di tessuti e sta già operando negli Stati Uniti per tessuti LAM, rappresentando quindi l'unica vera soluzione rapida e centralizzata per poter accelerare la distribuzione di tessuti all'interno dell'Europa.

NRDI sarà in grado di offrire un servizio immediato, a basso costo, trasparente e neutrale al problema della scarsità di tessuti disponibili per la ricerca, potendo contare su di una solida conoscenza delle necessità della

comunità scientifica ed su di un approccio pro-attivo al raccoglimento ed alla distribuzione di tessuti. L'istituto NRDI non è esclusivamente una "banca" di tessuti, ma si attiva nel sollecitare e soddisfare le richieste di ricercatori che sono interessati a tessuti LAM e nell'accelerare il recapito di tessuti LAM a centri di ricerca nell'arco di poche ore – tale efficienza è vitale in particolare nel caso di tessuti freschi. In aggiunta l'istituto si occuperà di raccogliere le registrazioni di tutte le potenziali pazienti disposte a donare tessuti, impegnandosi a rendere il processo di ottenimento e distribuzione il più efficiente possibile, secondo le legislazioni dei vari paesi Europei. L'impegno di NRDI verrà nel medio periodo focalizzato in Europa, in aggiunta al lavoro già svolto negli Stati Uniti, per poi in un futuro, potenzialmente espandersi anche in altri paesi.

COSA POSSIAMO FARE NOI PAZIENTI?

1. Il primo passo per poter donare tessuti e/o liquidi a centri in Europa che svolgono ricerca sulla malattia è quello di registrare il proprio profilo patologico di paziente affetta da LAM presso il sito di NRDI e di firmare il documento di consenso sulla donazione di tessuti e/o liquidi.

Il documento di consenso è in fase di traduzione in altre lingue in aggiunta all'inglese. Per le pazienti che risiedono in paesi in cui l'inglese non è lingua ufficiale è necessario completare il consenso nella lingua ufficiale del paese di residenza, anche se le pazienti conoscono l'inglese.

Il link seguente offre la possibilità a tutte le pazienti di registrarsi già con NRDI, assicurandosi di ricevere, una volta tradotto, il documento di consenso alla distribuzione di tessuti.
http://www.ndriresource.org/Donor_Programs/Individual_Donors/37/

2. Una volta completata la registrazione sul sito e firmato il consenso per la donazione di tessuti e/o liquidi, le pazienti che fanno sottoporsi a biopsia, drenaggio, trapianto, pleurodesi, lavaggio bronchiale o altre procedure invasive, sono invitate ad informare NRDI tramite email sul tipo di procedura, data dell'intervento ed ospedale. Nel caso di trapianto, ovviamente non è possibile fornire dettagli sulla data dell'operazione, ma se tutta la documentazione necessaria sarà già stata completata NRDI sarà in grado di agire in maniera tempestiva nel momento del trapianto.

Per qualunque procedura ad esclusione del trapianto ed altri interventi non programmabili, poter dare preavviso a NRDI anche solo con un giorno di anticipo dall'intervento significa rendere il processo più efficiente. A breve verrà distribuita una lista dei vari tessuti (solidi e liquidi) che possono essere utili per la ricerca. È molto probabile che con il progresso della ricerca anche sangue ed urine possano rappresentare elementi di studio – maggiori informazioni verranno fornite a tale riguardo quando ce ne sarà la necessità.

Il seguente link indirizza alla newsletter di NRDI che tratta, a pagina 2, del lavoro svolto finora da NRDI negli Stati Uniti per LAM.

http://www.ndriresource.org/SiteData/docs/ARareInsight12_07/0bc3e8212189efed253bd5109c43aed3/ARareInsight12_07.pdf

2. UNA BANCA DATI ("DATABASE") GLOBALE DI PAZIENTI LAM: LAMsight

L'associazione LAM Treatment Alliance sta collaborando con l'istituto MIT (Massachusetts Institute of Technology) Media Lab per creare una banca dati che permetterà alle pazienti LAM di tutto il mondo di registrarsi tramite internet fornendo informazioni sulla propria condizione, evoluzione, etc.

Questa banca dati rappresenta uno strumento di alto valore per ricercatori a livello mondiale che sono interessati ad avere informazioni su quante pazienti sono diagnosticate nei vari paesi ed altre informazioni che possono essere loro utili nello sviluppo di studi clinici. Inoltre, le pazienti, previo consenso, potranno essere contattate da medici e ricercatori per ricevere informazioni ed aggiornamenti sullo sviluppo della ricerca e degli studi clinici. La privacy delle informazioni delle pazienti rappresenta una delle principali priorità nell'elaborare la banca dati, con le informazioni fornite dalle pazienti protette da accessi non

autorizzati.

Tale banca dati potrà quindi fornire informazioni utili a medici e ricercatori che vogliono approfondire la propria conoscenza sulla malattia dando accesso ad informazioni relative ad un numero assai maggiore di pazienti di quanto sia oggi possibile sul territorio nazionale.

Inoltre, l'obiettivo è anche quello di offrire un servizio alle pazienti, dando loro maggiori opportunità di ricevere risposte alle varie domande che si presentano dopo la diagnosi della malattia e nel suo decorso. Domande e risposte che oggi si trovano nei siti internet dei vari paesi verranno incorporate ed organizzate in modo da dare accesso a tutte le pazienti registrate. Una volta registrate nella banca dati, le pazienti avranno anche accesso ad informazioni, non individuali, sulla popolazione delle pazienti LAM (per esempio, quante sono registrate in ogni paese, in quale fascia di età, etc.). Il sito verrà tradotto in una serie di lingue tra le quali anche l'italiano.

Nel corso della conferenza clinici e ricercatori si sono dimostrati convinti che il progetto della banca dati LAMsight rappresenti attualmente l'opzione migliore per superare l'ostacolo dell'ancor limitato numero di pazienti diagnosticate, fornendo l'importante opportunità di poter contattare le pazienti per ottenere informazioni più approfondite e, nei singoli casi, sondare la possibilità di farle partecipare a studi clinici.

L'associazione di LAM Treatment Alliance e l'istituto MIT (Massachusetts Institute of Technology) Media Lab si prefiggono di collaborare con la comunità scientifica al fine di assicurarsi che la banca dati sia redatta in maniera da soddisfare efficacemente le necessità di clinici e ricercatori garantendo la privacy ed i diritti delle pazienti.

COSA POSSIAMO FARE NOI PAZIENTI?

Al momento la banca dati è in fase di prova. Una volta terminata questa fase, sui vari siti (inclusi: LAM Treatment Alliance, <http://www.lamtreatmentalliance.org/>, Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi, <http://www.ailam.it/>, ilPolmone, <http://www.ilpolmone.it/tool/home.php>) verrà comunicata la notizia che la banca dati è attiva per la registrazione e per la partecipazione da parte della comunità LAM, inclusi pazienti e medici/ricercatori. Attualmente la previsione è che sarà disponibile nei prossimi 3 – 6 mesi.

STUDI CLINICI E L'UTILIZZO DI FARMACI OFF-LABEL

Nel corso della conferenza, il Dott. Ulrich Costabel (Istituto RuhrlandKlinik Essen, Germania) si è soffermato sull'importanza degli studi clinici al fine di trovare una cura per la malattia, e la conseguente necessità di avere un numero adeguato di pazienti per effettuare studi clinici di rilevanza statistica. Studi farmacologici sono possibili solo quando vi è un numero sufficiente di pazienti disposte a partecipare. Senza studi realizzati in maniera adeguata ed un numero sufficiente di pazienti partecipanti a tali studi sarà molto difficile trovare un trattamento efficace per LAM o stabilire l'efficacia e la sicurezza di qualunque potenziale trattamento.

Nel corso della discussione, è stato fatto presente che pazienti in fase avanzata della malattia non sono necessariamente nella condizione di poter attendere di partecipare ad uno studio clinico per sottoporsi a potenziali trattamenti e sono quindi in alcuni casi indotte ad assumere farmaci off-label. Si è quindi deciso che LAM Treatment Alliance si occuperà di discutere in maniera più approfondita questo argomento con la comunità scientifica al fine di creare un protocollo da adottare nel caso di assunzione di farmaci off-label.

CONCLUSIONE

Al fine di accelerare il progresso dello studio di potenziali trattamenti e cure per la malattia è necessaria la collaborazione ed il coordinamento di tutte noi pazienti.

Tramite la donazione di tessuti e la partecipazione alla banca dati globale noi pazienti siamo in grado di supportare concretamente il lavoro che la comunità scientifica sta svolgendo per salvarci.

Global Patient Summit Coordinating Committee