

Signore e Signori,

desidero innanzi tutto ringraziare l'ENMC per averci invitato quale unica associazione italiana rappresentante i pazienti affetti da distrofia muscolare dei cingoli da deficit di calpaina 3 e in qualità di Presidente di AICa3 ONLUS è un immenso piacere essere qui come portavoce e rappresentare i pazienti affetti da questa malattia.

Le persone con malattia rara si trovano spesso in balia di molteplici disagi, causati da un lato da un'oggettiva difficoltà di ottenere una tempestiva diagnosi ed un adeguato trattamento, dall'altro dalla frequente fatica nel reperire complete informazioni riguardo la propria malattia e i propri diritti in relazione al loro status di malati. Tali circostanze contribuiscono ad esasperare il senso di solitudine, già insito nella "rarietà" della malattia.

In questo scenario si inseriscono le Associazioni, che assumono dunque un ruolo fondamentale nel sopperire ad alcune mancanze, anche istituzionali, ma soprattutto nel "dar voce" ai bisogni dei pazienti e dei loro familiari, non più "singoli" ma parte integrante di un insieme. Un'Associazione può rappresentare per il paziente affetto da una malattia rara e per la sua famiglia, un importante punto di riferimento per il confronto e lo scambio di esperienze.

Le associazioni dei pazienti sono considerate, in generale, come gruppi che si occupano del paziente da un punto di vista caritatevole e solidaristico, il che è vero, ma non è tutto. L'istanza che un numero crescente di associazioni rivendica è quella di avere un ruolo anche nelle decisioni di politica sanitaria, per far sì che il paziente - insieme ai medici e agli amministratori - possa esercitare un potere decisionale nelle questioni che lo riguardano da vicino, dalla scelta terapeutica **agli indirizzi di spesa in campo sanitario**.

Come tutti i pazienti affetti da malattie croniche evolutive anche quelli colpiti da distrofia muscolare dei cingoli da deficit di calpaina 3 hanno la necessità di :

- 1- Capire più a fondo la natura della propria patologia
- 2- affidarsi a medici esperti e centri di cura multidisciplinari;
- 3- trovare altri pazienti per una condivisione;
- 4- conoscere le cure disponibili;
- 5- capire la gestione dei trattamenti;
- 6- conoscere lo stato di avanzamento e gli orizzonti della ricerca.

Per rispondere a questi bisogni nel 2012 è nata AICa3 onlus: l'Associazione Italiana Calpaina 3, per la lotta alla distrofia muscolare dei cingoli. La prima ed unica associazione italiana con l'obiettivo di focalizzare l'attenzione su questa specifica forma di Distrofia muscolare, LGMD2A.

I nostri scopi principali possono raggrupparsi in tre categorie:

### **Rappresentanza**

- Essere portavoce dei pazienti presso le Istituzioni in modo da portare a politiche di miglioramento nella vita dei pazienti e delle loro famiglie.

## **Ricerca**

- Promuovere e indirizzare la ricerca, identificando e sostenendo i progetti di ricerca più promettenti a breve e lungo termine ed eventuali sperimentazioni terapeutiche,
- Incoraggiare gli investimenti su progetti di ricerca specifici per la distrofia muscolare dei cingoli da deficit di Calpaina3, collaborando con i centri di cura per individuare i bisogni ancora non soddisfatti;
- Raccogliere fondi per sostenere progetti di ricerca dedicati.

## **Informazione**

- Informare sulla malattia e sostenere i pazienti, indirizzandoli ai centri e ai medici con esperienza specifica;
- Aumentare le conoscenze della Distrofia Muscolare dei cingoli tra gli operatori sanitari e promuovere la diagnosi precoce.
- Condividere informazioni circa i trattamenti e le opzioni di assistenza con tutti i pazienti.
- Aumentare la consapevolezza verso la Distrofia Muscolare dei cingoli da deficit di Calpaina3 e fornire materiale informativo specifico.

La nostra Associazione si propone anche come interlocutrice nelle sedi dove si decidono gli indirizzi delle risorse pubbliche in sanità, di ricerca scientifica, di studi clinici e di assistenza sanitaria. Oggi i protagonisti di queste scelte sono i medici, i ricercatori, le aziende farmaceutiche, le istituzioni, ma non sono rappresentate in queste sedi le associazioni dei pazienti per patologia. E' ormai riconosciuto da molti che il coinvolgimento dei pazienti nei processi decisionali porta benefici non solo ai pazienti stessi ma anche ai medici, al SSN e migliora l'appropriatezza delle cure.

Nel corso di questi primi anni di attività, ci siamo resi conto, proprio tramite le richieste ricevute direttamente sul sito dell'associazione di quanti fossero (nel territorio italiano), i soggetti in età adulta affetti da forme di distrofia muscolare, bisognosi di una diagnosi clinica e genetica definitiva e di riferimenti clinici prossimi al loro territorio.

Ci siamo attivati per creare una rete di sostegno, laddove possibile a distanza, e di consulenza con i medici specialisti e con altre figure in grado di aiutare questi malati, spesso "un po' dimenticati" dalle Istituzioni.

## **Congresso**

Nel Novembre 2015 abbiamo organizzato il primo convegno italiano monotematico dedicato alla distrofia da deficit di calpaina 3 "Dal gene al Paziente" Sì, il paziente, perché dietro una malattia c'è sempre una persona col proprio vissuto, la propria storia, che chiede solamente di essere aiutata. Abbiamo chiamato a confrontarsi competenze e sensibilità diverse : dal mondo della ricerca a quello dell'evidenza clinica, e qui ringrazio per la loro presenza in quell'occasione, Isabelle Richard, Michela Guglieri e il gruppo delle malattie

neuromuscolari di Padova rappresentato allora da Elena Pegoraro ; da AICa3 quale associazione di pazienti, ai pazienti stessi con la loro capacità di raccontare la malattia. L'attenzione e l'interesse con cui il convegno è stato seguito, testimoniano la percezione condivisa della necessità di un confronto e di una responsabilizzazione che coinvolgano il mondo della ricerca e l'Associazione Italiana Calpain 3, con l'obiettivo di aprire prospettive positive nei prossimi anni.

## **Richieste dei pz**

Abbiamo interpellato i pz italiani su cosa, secondo loro, avremmo dovuto chiedere alla comunità scientifica.

Tutti i pz condividono lo smarrimento di fronte alle conseguenze di una patologia complessa e questo smarrimento porta ad una frenetica richiesta che ha un denominatore comune: velocizzare.

Velocizzare la diagnosi, le cure e l'accesso alle terapie, la ricerca e la formazione di futuri specialisti.

Quello che noi proponiamo è di impostare il lavoro di ricerca su diversi fronti:

- più a breve termine studi mirati a rallentare e stabilizzare il decorso della malattia,
- più a lungo termine studi mirati alla terapia genica e terapia cellulo-mediata

ma vorremmo ricordare anche la necessità per noi pazienti di:

- studi mirati ad una terapia farmacologica rivolta a ritardare la degenerazione muscolare e quindi la progressione della disabilità fisica,
- studi mirati a supportare e migliorare la qualità della vita attraverso l'individuazione di trattamenti sintomatici o device-ortesi che permettano di affrontare quotidianamente le limitazioni determinate dalla malattia.

La nostra richiesta è quella in sostanza di lavorare su progetti che pongano concreta e reale attenzione alla persona malata.

I pazienti chiedono di essere coinvolti nella pianificazione e nell'esecuzione della ricerca perché significa migliorarne la traduzione in pratica clinica. Dal punto di vista dei ricercatori si parla, per esempio, di coinvolgere i pazienti nella determinazione dei criteri di raccolta dei dati, nell'identificazione delle priorità all'interno di una certa linea di ricerca, della migliore valutazione dell'applicabilità di un servizio all'interno della vita quotidiana dei malati. Questo sarebbe utile sia per il paziente stesso che si sentirebbe parte attiva del processo, tramite l'associazione, sia per i ricercatori che sarebbero così coadiuvati nella costruzione di linee di ricerca che siano il più possibile aderenti alla pratica clinica e alle esigenze del malato.

E' purtroppo cosa nota che non tutta l'attività di ricerca svolta trova spazio come pubblicazione scientifica e pertanto ne' i pazienti e ne' i clinici e la comunità scientifica tutta possono beneficiare della conoscenza dei risultati ottenuti. Qualsiasi tipo di risultato ottenuto, positivo o negativo che sia, aggiunge comunque un utile tassello alla conoscenza su una determinata malattia o processo biologico.

I pazienti chiedono che ogni conoscenza in più sia fortemente indirizzata alla messa a punto di nuovi trattamenti per combattere la malattia e a questo si affianca il problema dell'etica della proprietà: al fine di ottimizzare sforzi e tempi di ricerca bisogna che i membri di un gruppo diventino co-produttori delle informazioni, co-proprietari dei dati, divulgando o rendendo disponibili i risultati di uno studio senza sentirsi unici titolari dei loro dati pur mantenendo i diritti d'autore.

Un altro problema è il finanziamento della ricerca che attualmente premia solamente l'eccellenza. Da un punto di vista più concettuale il vero problema è quello di finanziare l'eccellenza futura e non solo quella che si è già affermata. Noi auspichiamo che la selezione di futuri progetti di ricerca possa essere coraggiosa e puntare su studi innovativi "centrati sul paziente".

Vi ringraziamo per averci coinvolto in questo workshop e per averci dato l'opportunità di lavorare con voi in questi giorni e, si spera, anche in futuro. Auspicando che questo tavolo di lavoro continui a collaborare e che si arricchisca delle competenze ora assenti vi invitiamo fin d'ora al prossimo congresso che Aica3 intende organizzare entro il prossimo biennio.

Grazie a tutta la segreteria organizzativa dell'ENMC, a tutto lo staff di AICA3, a tutti i pazienti .

Un ringraziamento particolare alla Dr.ssa Michela Guglieri, amica di lunga data per la sua disponibilità.