

"AFTD – La voce del paziente di FTD"

(Prof. Emanuele Buratti, Capogruppo dell'ICGEB di Trieste e Presidente del Comitato Scientifico di Aimft)

Recentemente, l'AFTD americana ha compilato un rapporto di 75 pagine sulla Demenza Frontotemporale dal punto di vista dei pazienti. Per certi versi, questa è una novità assoluta perché di solito questi rapporti vengono compilati da specialisti della malattia (medici, genetisti, ricercatori di base, etc.) ed hanno il compito di fare il "punto della situazione" sullo stato attuale della comprensione della malattia dal punto di vista biologico.

Il fatto che adesso si inizi a prendere in considerazione il punto di vista del paziente è una buona notizia perché ci dice chiaramente che, finalmente, stiamo arrivando ad applicare su pazienti "umani" tutto il bagaglio di conoscenze specialistiche che si è venuto ad accumulare in questi anni.

Dal punto di vista etico, però, applicare nuove terapie a esseri umani presenta risvolti che vanno al di là della mera sperimentazione scientifica (quali ad esempio efficacia, controindicazioni, effetti collaterali specifici di nuovi approcci farmacologici, genetici, etc.) e che devono tenere anche in considerazione le opinioni dei familiari e dei malati stessi. In particolare, nessun medico o scienziato può dare una risposta a domande che rientrano nel diritto del paziente e dei suoi *caregiver*. Per fare alcuni esempi:

- i *caregiver* sarebbero favorevoli a sottoporre i propri congiunti a terapie sperimentali che potrebbero avere anche degli effetti collaterali severi?
- quanti *caregiver* sarebbero disposti a consentire che il loro caro provi terapie che potrebbero limitarsi ad un rallentamento della progressione della malattia ma non ad una completa remissione della stessa?
- quante persone cognitivamente normali ma a rischio di sviluppare la malattia (perché, magari, sono portatrici di mutazioni in geni associati alla FTD) sarebbero disposte a provare una terapia sperimentale anche prima della comparsa dei sintomi?

Chiaramente, medici/ricercatori/personale sanitario non possono decidere queste cose. Diventa quindi cruciale iniziare a fare queste domande ai pazienti e *caregiver* per vedere che tipo di risposte si ottengono. Una parte di questo rapporto della AFTD ha affrontato proprio alcune di queste tematiche ed i risultati che si sono ottenuti sono molto incoraggianti.

Ad esempio, uno studio condotto su **328 individui – 132 malati e 196 *caregiver*** – ha confermato che **quasi il 75% delle persone** appartenenti alle due categorie sarebbe disposto a provare terapie sperimentali contro la malattia. La cosa interessante è che molte di queste persone sarebbero

disposte a provare nuove terapie anche laddove vi fosse la possibilità di effetti collaterali anche severi. Queste persone rappresentano una percentuale variabile a seconda del possibile effetto collaterale, e vanno da un minimo del 20% (disposti a rischiare effetti collaterali che potrebbero implicare un rischio alla sopravvivenza) ad un 45% (disposti a rischiare effetti collaterali più ridotti quali sofferenza epatica o renale, o maggiore propensione a malattie respiratorie, ad es. la polmonite).

Nel complesso, queste risposte evidenziano in maniera chiara quanto i malati di FTD e le loro famiglie desiderino la presenza di una cura per questa malattia e siano disposti a correre notevoli rischi pur di ottenerla.

Dal rapporto dell'AFTD, inoltre, è emerso il grosso desiderio dei pazienti e dei *caregiver* di partecipare attivamente alla ricerca. Infatti, a questo proposito la grande maggioranza degli intervistati si è resa disponibile a vari tipi di procedure quali donazione di sangue (93%), analisi genetica (86%), saggi di Risonanza Magnetica Nucleare ed Elettroencefalogramma (82%), saggi di tipo PET (77%), biopsie della cute (76%), e persino procedure decisamente più invasive quali punture lombari (42%).

L'inchiesta ha anche portato alla luce alcuni aspetti che devono assolutamente essere affrontati mediante un franco scambio di opinioni fra pazienti/*caregiver* e medici/scienziati.

Si tratta di una tema che AIMFT affronta da diversi anni e rispetto al quale la stessa si impegna ad essere sempre più attiva negli anni a venire.

Dal rapporto con i pazienti e i familiari, in particolare, sono emerse alcune primarie necessità:

- la **trasparenza** nello spiegare i vantaggi che di un'eventuale terapia sperimentale e quindi un approfondimento volto a giustificare il tipo di trattamenti a cui verranno sottoposti i partecipanti. Per ovvie ragioni, i volontari sono disposti a correre il rischio di effetti collaterali e a sottoporsi a trattamenti/analisi anche molto invasive, con cognizione di causa;
- la **chiarezza** nello spiegare le implicazioni connesse ad una sperimentazione clinica e l'assoluta necessità di seguire determinate procedure. Oramai anche i non specialisti sanno che, in ogni *trial* clinico, alcuni partecipanti sono trattati con la terapia sperimentale e altri con un mero "*placebo*" (vale a dire il c.d. "farmaco inattivo"). Questa procedura permette di verificare l'efficacia paragonando i due gruppi fra loro. Anche in questo caso, per ovvie ragioni, è comprensibile che a nessun partecipante piace l'idea di rischiare di essere nel gruppo non trattato rispetto a quello effettivamente trattato con il farmaco sperimentale.
- il **supporto** nei confronti dei partecipanti. Tante famiglie di malati FTD vivono situazioni difficili già da diversi anni, e molti hanno timore di non possedere più le forze per affrontare un percorso clinico, il quale andrebbe a sommarsi alle difficoltà quotidiane.

In conclusione, in questi ultimi venti anni la ricerca ha fatto passi da gigante e finalmente stiamo vedendo l'inizio di nuovi approcci terapeutici. Detto questo, il passaggio dal bancone del laboratorio al paziente non può e non deve essere considerato un automatismo. Per questa ragione, uno degli scopi dell'AIMFT sarà sempre quello di facilitare questo processo.

Per chi fosse interessato ad approfondire, di seguito il link del rapporto completo dal titolo "Frontotemporal dementia (FTD): a voice of the Patient Report: https://www.theaftd.org/wp-content/uploads/2021/10/AFTD_Voice-of-the-Patient-Report-10.27.2021.pdf.