

Medicina di precisione e coinvolgimento dei pazienti nei processi decisionali

A colloquio con **Stefania Vallone**

Segreteria e Relazioni Internazionali, WALCE onlus

“ Il ricorso alla medicina personalizzata ha in Italia un’applicazione piuttosto disomogenea e questa frammentazione è riconosciuta come uno degli ostacoli più importanti da superare per garantire standard elevati di assistenza e cura a tutti i pazienti oncologici ”

Medicina di precisione, quali vantaggi concreti per il paziente?

La medicina di precisione o personalizzata rappresenta un approccio terapeutico innovativo e sicuramente un’opportunità in più per i pazienti. Oggi le informazioni genetiche fornite dal singolo paziente attraverso l’effettuazione di test, chiamati test molecolari, permettono di aiutare il medico a individuare quale sia, tra le opzioni terapeutiche a disposizione, quella più adeguata ed efficace per quel tipo di paziente, che ha ricevuto una diagnosi per uno specifico tipo di tumore con determinate caratteristiche molecolari. Personalizzare le terapie significa non affidarsi più al modello classico del cosiddetto “one-size-fits-all”, quello cioè di un’unica terapia che vada bene per tutti, ma usare un approccio nuovo che consenta da una lato di identificare con buona affidabilità a priori quali pazienti possano trarre maggior beneficio in termini di risposta clinica e di migliore qualità di vita da un determinato tipo di terapia, dall’altro di evitare di somministrare la terapia a pazienti per i quali risulterebbe invece inefficace e genererebbe maggiore tossicità ed effetti collaterali indesiderati.

Pertanto i vantaggi principali di cui possono beneficiare oggi i pazienti oncologici trattati con la medicina personalizzata sono strettamente legati a un percorso di diagnosi e cura specifico per il singolo paziente, alla scelta ottimale di terapie che hanno come obiettivo una maggior efficacia del trattamento, riducendo, nella maggior parte dei casi, gli effetti collaterali, che sono soggettivi, ma meno frequenti o generalmente di grado lieve o moderato.

Questo contribuisce a garantire una migliore qualità di vita del paziente, che in questo modo ha la possibilità di “preservare” il ruolo che gli era proprio, prima di ricevere la diagnosi di tumore, all’interno della società, del suo nucleo familiare, del suo ambito lavorativo e della sua cerchia di amici.

Potenziale della medicina di precisione e sua concreta applicazione nella pratica clinica: esiste oggi un divario e, se sì, come fare per superarlo?

Oggi in oncologia le terapie a bersaglio molecolare, approvate o in fase di sperimentazione, offrono l’opportunità di ottenere delle informazioni che consentono di “fornire la terapia giusta al paziente giusto al momento giusto” e anche la possibilità di velocizzare i tempi di arruolamento dei pazienti negli studi clinici mirati.

Nonostante i vantaggi che questo approccio cerca di offrire, il ricorso alla medicina personalizzata ha in Italia un’applicazione nella pratica clinica piuttosto disomogenea che varia non solo da Regione a Regione, ma anche all’interno della stessa Regione da una struttura ospedaliera all’altra. La frammentazione a livello nazionale e regionale è riconosciuta come uno degli ostacoli più importanti rispetto agli standard di assistenza e cura del paziente oncologico. Queste differenze sono da attribuirsi a diverse ragioni, una fra tutte è a monte e risiede nella “possibilità mancata” di riuscire a testare, attraverso test molecolari, quei pazienti che presentino una malattia le cui caratteristiche lascino credere ragionevolmente alla possibilità di poter usufruire di una terapia personalizzata. Non in tutti i laboratori italiani di anatomo-patologia è acquisita come *clinical practice* la determinazione delle mutazioni e di conseguenza la targetizzazione delle terapie.

Inoltre, nonostante ultimamente siano stati organizzati molti programmi educazionali e siano state sviluppate molte risorse in questo ambito, destinate prevalentemente “agli addetti ai lavori”, permane un livello di conoscenza ed esperienza da parte degli operatori sanitari ancora diseguale rispetto alla valutazione delle varie opzioni terapeutiche che la medicina personalizzata mette a disposizione. A queste motivazioni sicuramente se ne aggiunge una di tipo economico, legata alla sostenibilità del nostro SSN. La medicina personalizzata consente



dei miglioramenti in termini di sopravvivenza e qualità di vita e in termini di cronicizzazione della malattia, ma a fronte di questi benefici vi sono costi elevati e budget ristretti, che richiedono sì di spendere, ma con appropriatezza.

Diventa pertanto importante che i pazienti e le Associazioni di pazienti siano in grado di dimostrare agli enti regolatori, per i quali alcune terapie innovative sono troppo costose, che proprio quella terapia o quell'approccio terapeutico fanno la differenza nella loro vita. Le Associazioni devono essere in grado di affiancare alle evidenze scientifiche prodotte in altro ambito, le evidenze prodotte dai pazienti stessi sulla base della loro esperienza, che non è fatta solo di emozioni, ma di dati oggettivi e misurabili, in grado di spiegare quale sia il 'value', cioè il valore di quella determinata terapia. Accanto a questo processo di coinvolgimento è importante altresì che le Associazioni continuino il loro percorso di "empowerment", cercando di offrire al paziente quegli strumenti che possano aiutarlo a essere informato e formato e quindi maggiormente consapevole della propria condizione e più proattivo e predisposto all'interazione e all'alleanza con l'oncologo di riferimento.

La medicina di precisione richiede anche di ripensare all'impostazione dei trial clinici con nuove modalità di coinvolgimento del paziente. Ci stiamo muovendo in questa direzione o c'è ancora tanta strada da fare?

Il ruolo sempre più attivo dei pazienti nelle decisioni cliniche, ma più in generale in ambito sanitario, perché le decisioni che vengono prese riguardano loro, è un fenomeno di cui si parla sempre più negli ultimi anni e che mette a confronto posizioni diverse da parte di stakeholder differenti. Il coinvolgimento del paziente in diverse aree di lavoro di ambito sanitario è un tema sul quale a livello internazionale si discute

già da anni e che in parte ha dato qualche frutto (EMA lavora con gruppi di pazienti dal 2003). In Italia, a parte alcuni esempi (come la realizzazione dei PDTA), in cui il coinvolgimento del paziente o di chi lo rappresenta è già iniziato, ben poco si scorge all'orizzonte.

Perché spesso negli studi clinici ci sono meno pazienti di quanti potrebbero essere arruolati? Quali sono i dubbi e le paure che il paziente manifesta quando è inserito in uno studio clinico? Queste e altre domande simili potrebbero trovare una risposta nel coinvolgimento dei pazienti, che non si traduce in una mera partecipazione alle sperimentazioni, ma che richiede la loro partecipazione già nella fase di ricerca attraverso un apporto nel disegno e nello svolgimento dei trial clinici, fondamentale per migliorare la pratica clinica. "Nulla su di noi, senza di noi" è lo slogan delle Associazioni di pazienti che rivendicano la necessità e l'importanza che le decisioni che coinvolgono i pazienti in prima persona, e che hanno conseguenze pratiche sulla loro vita in termini di sopravvivenza e qualità, non possano essere prese senza coinvolgerli in questi processi.

Coinvolgere i pazienti anche nel disegno dei trial avrebbe da un lato l'obiettivo di capire meglio i loro bisogni, gli ostacoli e le perplessità con i quali spesso si devono confrontare una volta inseriti in un trial clinico, dall'altro di rispondere a questi bisogni, cercando di facilitare la lettura dei risultati della ricerca clinica e favorirne l'applicazione nella pratica quotidiana. I pazienti sarebbero in grado di offrire una prospettiva diversa e complementare rispetto a quella della comunità scientifica, ma ancora non è chiaro come tradurre in pratica questa necessità.

La conoscenza e l'esperienza su questi argomenti è una condizione fondamentale per poter essere coinvolti in questi processi ed essere in grado di essere efficaci. Poiché da parte dei pazienti è stata manifestata la voglia e l'esigenza di partecipare in prima persona a questi meccanismi, qualche anno fa è nata EUPATI, la prima accademia che ha lo scopo di offrire ai pazienti e ai loro familiari l'accesso a una formazione di alto livello nel campo della ricerca e dello sviluppo di nuove terapie, aiutando il paziente ad acquisire quelle conoscenze necessarie per rivestire un ruolo sempre più importante a fianco degli altri stakeholder nelle strategie di ricerca e nei processi di disegno e sviluppo di nuove terapie. ■