

Report annuale del Gruppo di Studio Miopatie Infiammatorie

Coordinatori: Massimiliano Mirabella e Matteo Garibaldi

Nel corso dell'ultimo anno il Gruppo di Studio (GdS) Miopatie Infiammatorie dell'Associazione Italiana di Miologia ha consolidato la propria attività, con l'obiettivo prioritario di favorire la collaborazione multicentrica nazionale nello studio delle miopatie infiammatorie e delle patologie muscolari acquisite immunomediate, promuovendo lo sviluppo di progetti di ricerca comuni.

Nel periodo Maggio 2025- Maggio 2026 si sono svolti tre incontri del Gruppo di Studio: il primo il 20 maggio 2025 a Taormina, nell'ambito del Congresso AIM 2025; il secondo l'8 novembre 2025 a Pisa, nell'ambito della III edizione del Pisa Muscle Award; il terzo il 14 maggio 2026 a Bologna, in occasione del Congresso congiunto AIM/ASNP.

Attività scientifica e progetti multicentrici

La prima riunione di Taormina ha rappresentato il momento di definizione delle principali linee progettuali del GdS. Sono state presentate numerose proposte di studi multicentrici, riguardanti la dermatomiosite anti-TIF1γ associata a neoplasia, l'impiego del rituximab nelle miopatie infiammatorie refrattarie, la miosite a corpi inclusi (IBM), le miopatie necrotizzanti immunomediate (IMNM), la sporadic late-onset nemaline myopathy (SLONM), gli aspetti neurofisiologici delle miositi e la storia naturale della dermatomiosite.

Nel corso dell'anno diverse di queste proposte hanno raggiunto una fase operativa, con attivazione di survey nazionali, definizione di CRF e database condivisi, raccolta multicentrica di dati e campioni biologici e, in alcuni casi, produzione dei primi risultati scientifici.

In particolare, lo studio multicentrico retrospettivo sull'efficacia del rituximab nelle miopatie infiammatorie refrattarie, proposto nella prima riunione dal gruppo del Policlinico Gemelli di Roma ha raggiunto una fase avanzata di raccolta e analisi dei dati e i risultati preliminari sono stati presentati come comunicazione orale al Congresso AIM/ASNP di Bologna 2026. Parallelamente è stata programmata l'attivazione dello studio multicentrico sulla RM muscolare nella dermatomiosite anti-TIF1γ paraneoplastica, finalizzato al confronto dei pattern di imaging con quelli delle forme non paraneoplastiche e delle miopatie necrotizzanti.

Altre proposte progettuali hanno riguardato la miosite a corpi inclusi (IBM). Un progetto è volto a confrontare la performance diagnostica dei criteri ENMC 2013 ed ENMC 2023 è stato strutturato come studio multicentrico nazionale coordinato dal gruppo di Roma Sapienza-Sant'Andrea. Una survey preliminare ha documentato nei centri partecipanti circa 230 pazienti con diagnosi definita di IBM e oltre 200 potenziali controlli, consentendo l'avvio della raccolta sistematica dei dati mediante CRF dedicata attualmente in corso. Sempre nell'ambito dell'IBM è stato avviato uno studio osservazionale prospettico longitudinale sulla IBM-FRS, coordinato dal gruppo dell'Istituto Besta e attivo in 20 centri. Il progetto mira a valutare longitudinalmente il punteggio totale e i singoli domini della IBM-FRS, la loro sensibilità al cambiamento e la capacità di identificare gli aspetti funzionali maggiormente informativi della progressione di malattia, integrando anche dati di funzionalità respiratoria.

Un'ulteriore linea di ricerca sviluppata dal GdS riguarda la SLONM. La survey nazionale promossa dal gruppo di Roma Sapienza-Sant'Andrea, ha consentito di identificare inizialmente la prevalenza della malattia nel territorio e i centri interessati. È stato pertanto definito un core dataset retrospettivo comprendente presentazione clinica, biopsia muscolare, CK, presenza di gammopatia

monoclonale/HIV, EMG e imaging, trattamenti e outcome. Contestualmente è stata promossa la raccolta di campioni sierici per la ricerca di possibili anticorpi associati alla malattia. Il GdS ha inoltre favorito il collegamento con uno studio internazionale sulla RM muscolare nella SLONM, nel quale risultavano già raccolti circa 60 studi RM.

Nell'ambito delle miopatie necrotizzanti immunomediate (IMNM) è proseguito lo sviluppo dello studio multicentrico longitudinale della coorte italiana coordinato dal gruppo del Besta, finalizzato alla raccolta di dati clinici e biologici con follow-up di due anni e allo studio della storia naturale e delle correlazioni cliniche, biomolecolari e di imaging, che ha portato alla stesura di un paper recentemente accettato su Journal of Neurology

Nuove linee di ricerca

Sono stati proposti studi riguardanti i meccanismi immunologici e infiammatori condivisi tra miopatie infiammatorie e altre patologie neuromuscolari.

È stato proposto un progetto sulla deposizione del complemento nelle distrofie muscolari, finalizzato alla caratterizzazione sistematica dell'infiltrato infiammatorio e dell'attivazione della cascata del complemento mediante un pannello immunoistochimico condiviso, con particolare interesse per disferlinopatie, FSHD, ANO5, DMD/BMD, sarcoglicanopatie e α -dystroglicanopatie.

Infine, è stata condivisa con il GdS una proposta di studio multicentrico retrospettivo sul coinvolgimento cardiaco nelle miopatie infiammatorie idiopatiche, comprendente la raccolta di troponina T e I, valutazioni cardiologiche basali, ecocardiogramma, RM cardiaca quando disponibile e principali outcome longitudinali.

Networking e collaborazioni

Accanto ai singoli progetti scientifici, il GdS ha individuato come obiettivo strategico il rafforzamento della rete nazionale dedicata alle miopatie infiammatorie. Già nella prima riunione è stata proposta la realizzazione di una survey rivolta ai soci AIM e l'avvio di rapporti istituzionali con gruppi di studio e società scientifiche dell'area reumatologica, nonché lo sviluppo di collaborazioni in ambito europeo.

La riunione organizzata a Pisa nell'ambito del Pisa Muscle Award 2025 ha rappresentato in questo senso un'ulteriore occasione di confronto e networking, inserendosi in un evento specificamente dedicato ai rapporti tra degenerazione muscolare e infiammazione e alla promozione di nuovi studi collaborativi.

Conclusioni e prospettive

Il primo anno di attività del GdS Miopatie Infiammatorie ha consentito di costituire e progressivamente consolidare una rete multicentrica nazionale, trasformando numerose proposte iniziali in progetti collaborativi attivi.

Le attività avviate coprono oggi diversi ambiti delle miopatie infiammatorie e immunomediate, dalla caratterizzazione fenotipica e dalla storia naturale alla validazione dei criteri diagnostici, dall'imaging muscolare ai biomarcatori sierologici e istopatologici, fino alla valutazione dell'efficacia terapeutica e dei meccanismi immunopatogenetici.

Per il prossimo anno gli obiettivi prioritari saranno il completamento delle raccolte dati già avviate, il coinvolgimento di altri centri italiani non ancora presenti nel GdS, l'analisi e la pubblicazione dei risultati dei primi studi multicentrici, il consolidamento delle coorti nazionali IBM, IMNM e SLONM, lo sviluppo delle nuove progettualità condivise e il rafforzamento della collaborazione con altre società scientifiche e gruppi nazionali e internazionali interessati alle miopatie infiammatorie.