



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156

Impatto psicologico ed emotivo della pandemia Covid19 nella popolazione fragile dei pazienti "Neuromuscolari" in regione Lombardia

Capofila	IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (Lecco) Dott.ssa MG D'Angelo
Partner 1	IRCCS Mondino Foundation, Pavia Dott.ssa A. Berardinelli
Partner 2	Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano, Prof GP Comi
Partner 3	Università degli Studi di Milano- Dipartimento di Fisiopatologia Medico Chirurgica e dei Trapianti, Prof. A. DelleFave
Partner 4	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Dott. L. Maggi
Partner 5	U.O. Neurologia, ASST "Spedali Civili" di Brescia, Prof. M. Filosto
Partner 6	IRCCS Ospedale San Raffaele, Divisione di Neuroscienze, Milano Prof. S. Previtali
Partner 7	Associazione Gli Amici di Emanuele Fondo DMD - Onlus

Abstract

Alla fine dello scorso dicembre, nella città di Wuhan nella Cina Centrale, è stato registrato un focolaio di polmoniti, successivamente associato dalle autorità cinesi e dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ad un nuovo coronavirus indicato come SARS-CoV-2. L'11 marzo a seguito della massiva diffusione di questo virus nella popolazione mondiale, l'OMS ha dichiarato lo stato di pandemia. Misure di contenimento sono state prese in tempi diversi dalla più parte dei Paesi del Mondo per limitare la diffusione della pandemia.

L'Italia è stata una delle nazioni, fino ad oggi, più colpita dalla Pandemia, con picchi più elevati di pazienti sintomatici e decessi nei mesi di marzo ed aprile. Il 21 luglio 2020, i dati dell'Istituto Superiore di Sanità ed del Ministero della Salute, riportavano che in tutta la Penisola Italiana dall'inizio della pandemia erano stati registrati un totale di 244.708 soggetti contagiati, di cui 34.126 soggetti deceduti; di questi 96034 casi positivi e 16779 decessi (il 49,1% del totale in Italia) in Lombardia.

Sebbene il portale ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità abbia pubblicato oltre alle misure preventive del contagio e della trasmissione, dati epidemiologici, dati di sorveglianza integrata, anche suggerimenti sullo stile di vita da attuare, nessuno di questi suggerimenti ha tenuto in considerazione la presenza in un nucleo familiare di un paziente con una malattia neuromuscolare.

Con il termine di "malattie neuromuscolari di origine genetica" si identificano abitualmente un gruppo piuttosto eterogeneo di patologie quali le distrofie muscolari, le miopatie e le Amiotrofie Spinali (SMA 1-4)



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



che però condividono alcune caratteristiche cliniche. Pur in assenza di studi epidemiologici esaustivi, la prevalenza delle malattie muscolari su base genetica nel mondo si aggira attorno ai 16.1 su 100000. Nella popolazione italiana di circa 60 milioni di abitanti (dati Istat 2019) ipotizziamo ci siano circa 10000 soggetti affetti da malattie neuromuscolari di origine genetica, di cui 1500 in Regione Lombardia che da sola conta 10 milioni di abitanti (dati Istat 2019).

Non esistono attualmente dati che mostrino se il virus SARS-CoV-2 possa contagiare maggiormente persone con patologie neuromuscolari, ma è certo che vista la frequente presenza di problematiche respiratorie, la contrazione dell'infezione potrebbe associarsi allo sviluppo di polmoniti severe e con importanti complicanze. Unitamente agli specialisti dei centri di riferimento che hanno risposto alle chiamate delle singole famiglie, sono state le associazioni di pazienti a rispondere ad alcuni quesiti tramite webinar organizzati con gli esperti (Parent Project, UILDM e GBL Onlus per fare alcuni esempi), le uniche a dare alcune risposte.

A partire dalla seconda metà del mese di febbraio, ogni paziente "distrofico/miopatico" ed i suoi familiari/caregivers hanno dovuto far fronte a due ordini di problemi:

1) lo stress emotivo creato dalla situazione di "lockdown" con la perdita di ogni contatto sociale diretto

2) la gestione delle problematiche logistiche legate alla necessità di assistenza "extra familiare"

• Noi medici d'altro canto ci siamo trovati di fronte alle necessità:

1) nell'immediato di effettuare un monitoraggio clinico a distanza

2) in una proiezione a breve termine (ipoteticamente entro la fine dell'anno 2020), di verificare come ed in quale entità si sia manifestata l'infezione pandemica da COVID19 nella popolazione neuromuscolare, quali possano essere stati fattori addizionali di vulnerabilità e/o di protezione rispetto alla popolazione normale e ad ipotizzare una modalità di rientro anche per questi soggetti alla "normalità".

3) in una proiezione più a lungo termine (a partire ipoteticamente dal prossimo autunno 2020), di dover pianificare una futura ripresa in carico di questi soggetti in base ai fabbisogni dettati da modificazioni dei quadri clinici osservati.

Obiettivi di questo studio multicentrico sono quelli di:

1) descrivere lo stato psicologico ed emotivo dei malati "neuromuscolari" in Lombardia in relazione alla "pandemia COVID19" (si ipotizza di raccogliere entro la fine di ottobre 2020 i dati di più di 200 pazienti). Studiare eventuali correlazioni con la diagnosi genetica specifica, l'età, la condizione funzionale motoria, la funzionalità respiratoria e cardiaca

2) descrivere le condizioni cliniche e le eventuali problematiche organiche occorse nella fase di lock-down ed in quella immediatamente successiva legate e non all'infezione SARS-CoV2 e studiarne eventuali correlazioni con la diagnosi genetica specifica, l'età, lo stato funzionale motorio, la funzionalità respiratoria e cardiaca, le terapie in atto e la condizione vaccinale.

3) dare risposte ad eventuali fabbisogni emergenti dallo studio



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



4) definire, in base a quanto osservato, strategie organizzative e di pianificazione di una presa in carico di questa popolazione "fragile" in caso di futura nuova emergenza.

Background

Alla fine dello scorso dicembre, nella città cinese di Wuhan, è stato registrato un focolaio di polmoniti, successivamente associato dalle autorità cinesi e dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ad un nuovo coronavirus SARS-CoV-2. L'11 marzo a seguito della massiva diffusione di questo virus nella popolazione mondiale, l'OMS ha dichiarato lo stato di pandemia.

Il 21 luglio 2020, i dati ufficiali, riportavano che in tutta la Penisola Italiana dall'inizio della pandemia erano stati registrati un totale di 244.708 soggetti contagiati, di cui 34.126 soggetti deceduti; di questi 96.034 contagi e 16.779 decessi (il 49,1% del totale) in Lombardia.

La popolazione "fragile" dei soggetti affetti da malattie neuromuscolari è in linea teorica più esposta a rischi di complicanze in caso di infezione da SARS-CoV2 a causa della concomitante fragilità della muscolatura respiratoria.

Lo studio si propone di valutare l'impatto emotivo e psicologico della pandemia di questi soggetti fragili.

Obiettivi dello studio

Alla fine dello scorso dicembre, nella città di Wuhan nella Cina Centrale, è stato registrato un focolaio di polmoniti, successivamente associato dalle autorità cinesi e dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ad un nuovo coronavirus indicato prima con il termine di 2019 n-CoV, poi SARS-CoV-2. L'11 marzo a seguito della massiva diffusione di questo virus nella popolazione mondiale, l'OMS ha dichiarato lo stato di pandemia.

I coronavirus sono comuni in molte specie animali (come i cammelli e i pipistrelli) ma in alcuni casi, se pur raramente, possono evolversi e infettare l'uomo per poi diffondersi nella popolazione, causando malattie respiratorie di diversa entità, da lievi a moderate (comune raffreddore) a sindromi respiratorie severe come la SARS (sindrome respiratoria acuta grave, Severe acute respiratory syndrome).

Il contatto con i casi sintomatici (persone che hanno contratto l'infezione e hanno già manifestato i sintomi della malattia) è il motore principale della trasmissione del nuovo coronavirus SARS-CoV-2.

La misura del distanziamento sociale è stata ed è tuttora la misura preventiva assunta dalla più parte dei Paesi del Mondo per limitare la diffusione della pandemia.

L'Italia è stata una delle nazioni, fino ad oggi, più colpita dalla pandemia, con picchi più elevati di pazienti sintomatici e decessi nei mesi di marzo ed aprile.

In data 21 luglio 2020, i dati dell'Istituto Superiore di Sanità e del Ministero della Salute, riportavano che in tutta la Penisola Italiana dall'inizio della pandemia legata all'infezione da SARS-CoV2, erano stati registrati un totale di 244.708 soggetti contagiati, di cui 34126 soggetti deceduti (57,6% maschi e 42,4% femmine, con tasso di letalità rispettivamente di 17,6 nei maschi e 10,9 nelle donne).

In Regione Lombardia sono stati registrati 96034 casi positivi e 16779 decessi (il 49,1% del totale in Italia).



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156

L'età media dei pazienti deceduti e positivi per ricerca SARS_Cov2 si attesta ancora attorno agli 80 anni, l'età mediana di 82 anni - dall'inizio dell'epidemia (più alta di quasi 20 anni rispetto a quella dei pazienti che hanno contratto l'infezione e la cui età mediana è di 61 anni. Negli ultimi 30 giorni l'età mediana dei contagi è scesa a 42 anni)

Il 61,8% dei soggetti ricoverati aveva 3 o più patologie preesistenti al momento del ricovero, il 20,4% ne aveva 2, il 13,9% 1 ed il 3,9% nessuna. Tra le patologie pre esistenti si segnalano cardiopatia ischemica, fibrillazione atriale, scompenso cardiaco, ictus cerebrali, diabete mellito tipo II, demenza, ipertensione arteriosa in terapia farmacologica, broncopneumopatia cronica ostruttiva, insufficienza renale cronica, cancro nei 5 anni precedenti l'evento, epatopatia cronica. (dati ottenuti da sito: <https://www.epicentro.iss.it/coronavirus/sars-cov-2-survey> e da <http://www.salute.gov.it/portale/nuovocoronavirus>).

Sebbene il portale ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità abbia pubblicato oltre alle misure preventive del contagio e della trasmissione, dati epidemiologici, dati di sorveglianza integrata, anche suggerimenti sullo stile di vita da attuare, nessuno di questi suggerimenti ha tenuto in considerazione la presenza in un nucleo familiare di un paziente con una malattia neuromuscolare.

I malati affetti da patologia neuromuscolare sono ufficialmente riconosciuti come malati "fragili" ed in questo termine è sottintesa una vulnerabilità maggiore rispetto alla popolazione generale. Non va però dimenticato che esistono fragilità "specifiche" proprio in relazione alla problematica di base di ogni popolazione.

Con il termine di "malattie neuromuscolari di origine genetica" si identificano abitualmente un gruppo piuttosto eterogeneo di patologie quali le distrofie muscolari (distrofinopatie di Duchenne e di Becker, distrofie muscolari dei cingoli, distrofie muscolari congenite, distrofia muscolare facio scapolo omerale, distrofie miotoniche), le miopatie (miopatie congenite) e le Amiotrofie Spinali (SMA 1-4) che però condividono alcune caratteristiche quali la debolezza e l'ipotrofia muscolare progressive, l'origine genetica, la mancanza di una terapia, la perdita di alcune o tutte le autonomie motorie con confinamento in carrozzina o a letto, la dipendenza parziale o completa da un caregiver, il progressivo indebolimento della muscolatura respiratoria con necessità di ventiloterapia non invasiva, lo sviluppo di cardiopatia con necessità di terapia farmacologica specifica sono molto comuni.

Pur in assenza di studi epidemiologici esaustivi, la prevalenza delle malattie muscolari su base genetica nel mondo si aggira attorno ai 16.1 su 100.000. Possiamo quindi ipotizzare che nella popolazione italiana di circa 60 milioni di abitanti (dati Istat del 2019) ci siano circa 10.000 soggetti affetti da malattie neuromuscolari di origine genetica. La Regione Lombardia ha una popolazione di più di 10 milioni di abitanti (dati Istat del 2019) ed è quindi ipotizzabile che ci siano più di 1.500 soggetti con malattie neuromuscolari.

Non esistono attualmente dati che mostrino se il virus SARS-CoV-2 possa contagiare maggiormente persone con patologie neuromuscolari, ma è certo che vista la frequente presenza di problematiche respiratorie, la contrazione dell'infezione potrebbe associarsi allo sviluppo di polmoniti severe e con importanti complicanze. Si deve tenere in considerazione che alcune popolazioni di soggetti, nello specifico i bambini/ragazzi affetti da distrofia muscolare di Duchenne, assumono in maniera cronica uno steroide, gold standard terapeutico per la malattia di base ed avere un'alterata risposta immunitaria derivante proprio da questa terapia.

Unitamente agli specialisti dei centri di riferimento che hanno risposto alle chiamate delle singole famiglie, sono state le associazioni di pazienti a rispondere ad alcuni quesiti tramite webinar organizzati con gli esperti



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



(Parent Project, UILDM e GBL onlus per fare alcuni esempi), le uniche a dare alcune risposte nelle fasi dell'emergenza più acuta. Solo recentemente pannelli di esperti hanno pubblicato alcune considerazioni sul rapporto tra COVID19 e malattie neuromuscolari (Verapandoyan A 2020; Guidon A 2020)

Proprio tramite i contatti diretti con le famiglie e con i pazienti, noi specialisti dei centri di terzo livello, ci siamo resi conto delle problematiche che la situazione pandemica generava nelle famiglie dei pazienti con malattie neuromuscolari.

- A partire dalla seconda metà del mese di febbraio, ogni paziente "distrofico/miopatico" ed i suoi familiari/caregivers hanno dovuto far fronte a due ordini di problemi:

- 1) lo stress emotivo creato dalla situazione di "lockdown" con la perdita di ogni contatto sociale diretto

- 2) descrivere lo stato psicologico ed emotivo dei malati "neuromuscolari" in Lombardia in relazione alla "pandemia COVID19" (si ipotizza di raccogliere entro la fine di ottobre 2020 i dati di più di 200 pazienti). Studiare eventuali correlazioni con la diagnosi genetica specifica, l'età, la condizione funzionale motoria, la funzionalità respiratoria e cardiaca

- Noi medici d'altro canto ci siamo trovati obbligatoriamente di fronte alle necessità:

- 1) nell'immediato di effettuare un monitoraggio clinico a distanza, senza possibilità di indagini strumentali e con necessità di interventi terapeutici, laddove possibile, sempre a distanza.

- 2) in una proiezione a breve termine (ipoteticamente entro la fine dell'anno 2020), di verificare come ed in quale entità si sia manifestata l'infezione pandemica da COVID19 nella popolazione neuromuscolare, quali possano essere stati fattori addizionali di vulnerabilità e/o di protezione rispetto alla popolazione normale e ad ipotizzare una modalità di rientro anche per questi soggetti alla "normalità".

- 3) in una proiezione più a lungo termine (a partire ipoteticamente dal prossimo autunno 2020), di dover pianificare una futura ripresa in carico di questi soggetti in base ai fabbisogni dettati da modificazioni dei quadri clinici osservati.

Tutto questo dovrà essere svolto in uno scenario in cui il sistema sanitario nazionale e regionale è profondamente cambiato.

Obiettivi di questo studio multicentrico sono quelli di:

- 1) descrivere lo stato psicologico ed emotivo dei malati "neuromuscolari" in Lombardia in relazione alla "pandemia COVID19" (si ipotizza di raccogliere entro la fine di ottobre 2020 i dati di più di 200 pazienti). Studiare eventuali correlazioni con la diagnosi genetica specifica, l'età, la condizione funzionale motoria, la funzionalità respiratoria e cardiaca

- 2) descrivere le condizioni cliniche e le eventuali problematiche organiche occorse nella fase di lock-down ed in quella immediatamente successiva comunque di emergenza, sia quelle direttamente legate ad infezione da COVID19 sia quelle non strettamente legate all'infezione virale. Studiare eventuali correlazioni di queste condizioni/problematiche con la diagnosi genetica specifica, l'età, lo stato funzionale motorio, la funzionalità respiratoria e cardiaca, le terapie in atto e la condizione vaccinale.

- 3) dare risposte ad eventuali fabbisogni emergenti dallo studio



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



4) definire, in base a quanto osservato, strategie organizzative e di pianificazione di una presa in carico di questa popolazione "fragile" in caso di futura nuova emergenza

Descrizione delle azioni previste

Primi 4 mesi dello studio

A) Presentazione del progetto al Comitato Etico, verifica dei sistemi di gestione dei dati e relativa tutela della privacy, riunioni via web tra i centri coinvolti con pianificazione del reclutamento dei pazienti, delle modalità di invio e raccolta dei questionari

B) Reclutamento dei pazienti, raccolta dei Consensi Informati ed invio dei questionari ai pazienti ed alle Famiglie

C) Raccolta dei questionari ed inizio dell'analisi dei dati

D) Definizione di eventuali criteri di priorità, in base ai dati raccolti, per la ripresa delle valutazioni cliniche dirette presso ogni centro clinico coinvolto nello studio

Successivi 8 mesi di studio

E) Rivalutazione clinica dei pazienti presso ogni centro

F) Analisi dei dati clinici raccolti e confronto con la storia clinica di ogni soggetto

G) Diffusione dei dati alla comunità scientifica ed alle associazioni dei pazienti

H) Definizione di protocolli di presa in carico in caso di futura nuova emergenza

WP delle varie attività e soggetti coinvolti

WP1

Attività 1. Valutazione del progetto da parte del Comitato Etico dell'Ente Capofila (Capofila)

Attività 2. Riunione via web tra i centri coinvolti nello studio

Presentazione e discussione del progetto e dei diversi Work packages- discussione sui vari questionari

Presentazione del cronogramma

Condivisione di Fogli Informativi e Consensi informati dello Studio- approvati dal Comitato Etico dell'Ente Capofila

Scelta della modalità di anonimizzazione dei dati raccolti e delle modalità di invio al centro Capofila (Mese 1) (Tutti i centri coinvolti)

Attività 3. Reclutamento dei pazienti in base ai criteri di inclusione- comunicazione con i pazienti ed i Familiari, invio di foglio Informativo e di Consenso Informato (mese 2-3) (Tutti i centri coinvolti ad eccezione di Partner



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Attività 4. Raccolta dei Consensi Informati Invio dei questionari ai pazienti ed alle famiglie (mese 3-4) (Tutti i centri coinvolti ad eccezione di Partner 3)

WP2

Attività 1. Raccolta dei questionari demografici, di salute e psicologici da parte di ogni centro coinvolto nello studio (ad eccezione di Partner 3 che raccoglierà solo alcuni dei questionari psicologici) (mese 4-5)

Attività 2. Valutazione dei questionari (ASEBA) completati sulla piattaforma e-Health (mese 4-5 e 6) (solo Capofila)

Attività 3. Inizio analisi dei dati (Capofila e Partner 3) (mese 6)

Attività 4. Definizione di eventuali criteri di priorità, in base ai dati raccolti, per la ripresa delle valutazioni cliniche dirette presso ogni centro clinico coinvolto nello studio (mese 6-7)

WP3

Attività 1. Rivalutazione clinica dei pazienti presso ogni centro (tutti i centri coinvolti ad eccezione di Partner 3) (mese 7-10)

Attività 2. Analisi dei dati clinici raccolti e confronto con la storia clinica di ogni soggetto (Tutti i centri coinvolti ad eccezione di Partner 3) (mese 11-12)

Attività 3. Completamento delle analisi dei dati di tutta la popolazione raccolta (Capofila e Partner 3) (mese 11 e 12)

WP4

Attività 1. Definizione di protocolli di presa in carico nella fase "post pandemica" a supporto del paziente e dei familiari/caregiver e suggerimenti specifici in ambito medico e sociale per questa popolazione specifica in caso di futura nuova emergenza (Tutti i centri coinvolti nello studio) (mese 12)

Attività 2. Diffusione scientifica dei dati raccolti tramite pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali e presentazioni a congressi nazionali ed internazionali (Tutti i centri coinvolti nel progetto) (mese 11-12)

Metodologia

A) COMITATO ETICO E PRIVACY

Il progetto verrà valutato il Comitato Etico dell'Ente Capofila.

Il flusso dei dati sarà controllato all'interno di ogni centri dati saranno tracciabili e conservati nelle modalità definite dal garante della Privacy.

B) Popolazione di reclutamento



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Criteria di inclusione

Potranno essere inclusi nello studio tutti i soggetti che soddisfano i seguenti requisiti:

- I portatori di una diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne/Becker; distrofie muscolari dei cingoli (recessive e dominanti), distrofie muscolari congenite; miopatie congenite; distrofia facio scapolo omerale; distrofia miotonica tipo 1 e 2 e SMA (I, II, III e IV);
- I soggetti afferenti regolarmente ai centri di riferimento delle malattie neuromuscolari della Regione Lombardia coinvolti nello studio;
- i soggetti o i Genitori/Tutori devono aver compreso le finalità e le modalità dello studio e firmato il Consenso Informato.

Non sono previsti limiti di età né limitazioni legate alla comorbidità o alla gravità del quadro.

Reclutamento

i) Nei database di ogni centro di riferimento, verranno identificati i pazienti reclutabili nello studio.

ii) Tutti i pazienti verranno contattati direttamente dai medici di riferimento e dai collaboratori coinvolti nello studio, informati degli obiettivi dello studio e delle modalità di raccolta dei dati; verrà inviato ai pazienti ed ai familiari il Foglio Informativo ed il Consenso Informato che verrà restituito firmato al Centro di Riferimento, per via telematica

iii) Verranno successivamente inviati ai pazienti ed ai familiari, il questionario demografico e di salute generale ed i questionari relativi allo stato emotivo-psicologico ed alla resilienza sotto elencati

Il gruppo di lavoro ipotizza di poter includere nello studio un numero > di 200 pazienti affetti dalle malattie neuromuscolari su base genetica indicate nei criteri di inclusione.

Questionari

Per pazienti

a) Questionario demografico e dello stato di salute generale, elaborato dal gruppo di lavoro (auto compilato o compilato con supporto del Genitori)

b) Questionari che indagano lo stato emotivo /psicologico

Verranno utilizzati i questionari Achenbach System for Empirically Based Assessment (ASEBA), che comprendono scale ampie di analisi su problematiche internalizzanti, esternalizzanti, e scale di valutazione più mirate.

Per i ragazzi tra gli 11 ed i 18 anni impiegheremo il questionario autosomministrato Youth Self-Report (YSR), per i soggetti tra i 18 ed i 59 anni il questionario Adult Self- Report (ASR).

c) Questionari mirati alla valutazione della resilienza, della percezione di supporto sociale e di fatica

- per la valutazione della resilienza, utilizzeremo la scala RSA (resilience Scale for Adults, Capanna et al 2015)

- per la valutazione della percezione del supporto sociale, la scala MSPSS (Multidimensional Scale for perceived social support) all'interno della quale sono presi in considerazione i 3 maggiori macrogruppi di supporto 1) famiglia 2) amici 3) altro (Zimet et al 1988)

Per Genitori

Questionari che indagano lo stato emotivo /psicologico dei bambini/ragazzi (età pre scolare e scolare) dal punto di vista dei genitori.

- a) Child Behaviour Checklist (CBCL) per i bambini tra 1.5–5 (CBCL 1.5–5) e per quelli tra i 6 ed i 18 (CBCL 6–18)
- b) Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ) con le versioni distinte per età (2-4 anni; 4-17 anni, > 18 anni) (Goodman, 1997).

C) Raccolta dei questionari ed analisi preliminare dei dati

a) Tutti i questionari verranno raccolti da ogni centro di riferimento, anche per garantire adeguata assistenza medica ed infermieristica, sociale qualora necessarie. Questi, anonimizzati, verranno poi raccolti dal centro coordinatore ed analizzati unitamente a quelli di tutti i centri.

Nel caso emergano dalla raccolta dati, problematiche emotive e/o psicopatologiche significative ed eventualmente meritevoli di trattamento farmacologico, questo verrà riportato al Responsabile Medico del Centro di riferimento del paziente.

Si chiederà ai Pazienti ed alle famiglie di completare i questionari in un tempo di 4-6 settimane dal momento del ricevimento.

Si ipotizza pertanto che in circa 6 mesi potremmo aver ricevuto la più parte dei questionari e poter procedere con l'analisi dei dati

D. Definizione di criteri di priorità per la rivalutazione clinica

In base ai dati raccolti, per la ripresa delle valutazioni cliniche dirette presso ogni centro clinico coinvolto nello studio, si stabiliranno criteri di priorità legati al quadro funzionale cardiorespiratorio o allo stato emotivo ad esempio.

E. Rivalutazione clinica

La pianificazione della rivalutazione clinica completa dei pazienti presso ogni centro di riferimento non appena possibile (ipotizzabile a partire dall'autunno 2020) verrà effettuata anche in base alle necessità emerse dai questionari raccolti. Si definiranno delle priorità di rivalutazione dei pazienti sia in base alle suddette necessità sia in base alle linee guida delle singole forme di malattia neuromuscolare o come indicato dai protocolli degli studi sperimentali qualora i pazienti sia partecipando a qualche studio sperimentale farmacologico. In linea generale le valutazioni cliniche dirette prevedranno:

- Aggiornamento dei dati anamnestici
- Raccolta di dati antropometrici e dei parametri vitali



Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Associazione Accreditata presso

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



- Valutazione neuromuscolare con le prove muscolari segmentali quantificate tramite la scala MRC (Medical Research Council, 1986); scale funzionali motorie quali Motor Function Measure scale Berard 2005), scala di funzionalità degli arti superiori (Performance of Upper limb scale ; Pane 2018) ed il test dei 6 minuti di cammino (Mc Donald 2010) e la scala North Star (Mazzone2013), laddove applicabili.
- Valutazione della funzionalità respiratoria tramite spirometria e registrazione della saturazione d'ossigeno
- Valutazione della funzionalità cardiaca tramite ECG ed ECoardiogramma- L'ECG delle 24 ore verrà effettuato solo in popolazioni selezionate (distrofia Miotonica di Steinert, Distrofia di Duchenne e di Becker) o in caso di necessità

F. Analisi dei dati

Si prevede di svolgere l'analisi dei dati in due fasi:

- I. La prima fase di analisi dei dati è prevista a distanza di 6 mesi dall'inizio dello studio. In questa Fase I verranno analizzati i questionari demografici e di salute generale, unitamente ai questionari psicologici
- II. La seconda Fase verrà effettuata dopo le valutazioni cliniche dirette e si valuterà se la condizione clinica dei soggetti ha subito importanti variazioni dopo l'evento pandemico rispetto alla situazione precedente l'evento.

Fase I

Per i dati demografici e di salute generale, valuteremo quanto gli outcome relativi alle problematiche di salute generali, alla contrazione di infezione da COVID19, alla gravità dell'infezione (qualora si sia verificata) e allo sviluppo di psicopatologia o di alterazioni transitorie dello stato emotivo siano influenzati dalle seguenti variabili:

- diagnosi genetica specifica (distrofia muscolare di Duchenne, distrofia di Becker, distrofia miotonica, distrofia facio scapolo omerale, distrofia muscolare dei cingoli, distrofie muscolari congenite, miopatie congenite, SMA);
- età dei soggetti (< 18 anni, > 18 anni);
- condizione motoria (deambulazione presente/assente);
- condizione respiratoria (uso di ventiloterapia non invasiva/invasiva o NON uso di tali supporti);
- presenza o meno di cardiopatia;
- terapia farmacologica in atto (cortisonica per ragazzi/bambini con distrofia di Duchenne ad esempio);
- stato vaccinale (effettiva copertura vaccinale in base alle raccomandazioni specifiche Esposito S 2014).

Associazione Gli Amici di Emanuele
Fondo DMD – ONLUS
Dott. Grazia Dangelo

Associazione Gli Amici di Emanuele - Fondo DMD - ONLUS
Sede Legale c/o Studio Mulieri Commercialisti Associati viale Rimembranze 21/7 – 20020 Lainate (MI)
Sede Operativa Via Roma, 52 – 20045 Lainate (MI)
www.fondodmd.it info@fondodmd.it +39 333 68 38 999
IBAN IT52 Y034 4020 5000 0000 0711 100