Questionario su Immunologia e CDG (ImmunoCDGQ) per CAREGIVERS (coloro che si prendono cura di un paziente) & PAZIENTI

Consenso informato – VERSIONE ESTESA

Questo è uno strumento di ricerca che mette al centro il paziente, sviluppato per promuovere la comprensione, guidare la ricerca e migliorare l'assistenza e la gestione dei problemi immunologici tra i pazienti affetti da Disordini Congeniti della Glicosilazione (CDG)

Questo studio fa parte di un progetto di ricerca dal titolo "Capire gli aspetti immunologici dei Disordini Congeniti della Glicosilazione (CDG) utilizzando un approccio multidisciplinare". Questo lavoro rappresenta la tesi di dottorato della ricercatrice Rita Francisco (informazioni su Rita sono disponibili QUI)

Prima di decidere se partecipare o meno, è importante capire **il perché di questo lavoro, chi lo sta portando avanti, quali sono gli scopi, in che modo puoi trarne beneficio e i potenziali rischi ad esso associati**.

Acconsentendo a partecipare, accetti i termini e le condizioni esplicitati in questo documento.

Istruzioni e Consenso Informato per i Partecipanti

1) Il questionario

I glicani ("alberi di zucchero") svolgono molti ruoli nel sistema immunitario. I **disordini congeniti della glicosilazione** (CDGs) sono una famiglia di **malattie metaboliche rare** causate da alterazioni nel meccanismo della glicosilazione (un processo in cui i glicani vengono aggiunti a proteine ed altri componenti della cellula). Le sindromi CDG sono solitamente malattie multi-sistemiche e per alcuni tipi di CDG è stato riportato e descritto un **coinvolgimento del sistema immunitario**.

Tuttavia, i reports in letteratura sono scarsi e poco dettagliati.

Inoltre i meccanismi molecolari alla base del coinvolgimento del sistema immunitario e l'entità delle manifestazioni cliniche associate sono ancora quasi del tutto sconosciuti.

Per **raccogliere informazioni** e **ampliare la conoscenza**, per **identificare le priorità delle famiglie e dei pazienti**, così come per **guidare i futuri progetti di ricerca**, abbiamo sviluppato un **questionario online** da sottoporre ai pazienti ed ai caregivers.

Il questionario focalizza l'attenzione sugli **aspetti fisici e pratici** e sull'**impatto che un cattivo funzionamento del sistema immunitario ha sulla qualità della vita** e lo fa andando a valutare i principali segni, i sintomi e la gestione delle alterazioni immunitarie.

Il questionario ha lo scopo di raccogliere informazioni ed ampliare la conoscenza sui seguenti argomenti:

1) **Le problematiche di carattere generale collegate al sistema immunitario**, così da avere una visione d'insieme dei problemi immunologici esistenti;
2) **Le infezioni**, per capire la frequenza, il tipo e la severità delle infezioni frequenti nei pazienti;
3) **Le malattie autoimmuni**, per chiarire i tipi, la frequenza e la rilevanza clinica di queste condizioni nei pazienti;
4) **Le allergie**, per comprendere la prevalenza, le tipologie e l'importanza delle allergie in questa popolazione di pazienti;
5) L'impatto dei problemi immunitari sulla **qualità della vita** dei pazienti;
6) **La storia vaccinale**, per approfondire l'efficacia, gli effetti-collaterali e il tipo di vaccini somministrati a questi pazienti;
7) **L'elenco dei sintomi CDG** per studiare il fenotipo complessivo (cioè le caratteristiche morfologiche e funzionali) dei pazienti CDG, in modo da poter confrontare i dati che si riferiscono a pazienti con e senza un coinvolgimento del sistema immunitario;
8) **La consapevolezza e la conoscenza del comportamento del sistema immunitario** nelle sindromi CDG; questo aiuterà a definire il grado di conoscenza da parte dei caregivers e da parte dei pazienti, le loro esigenze e le strategie di gestione di fenomeni legati al coinvolgimento del sistema immunitario.

Dal momento che le sindromi CDG rappresentano una famiglia di disordini molto rari con **pazienti geograficamente dispersi**, per **ottimizzare la partecipazione** ed ottenere **dati robusti** il questionario sarà somministrato online attraverso la piattaforma **Survey Monkey** (https://www.surveymonkey.com/).

Questo questionario supera una serie di ostacoli importanti che si riscontrano nella ricerca clinica tradizionale. Esso infatti:
- si occupa di malattie rare;
- dà priorità al punto di vista dei pazienti e dei membri della sua famiglia;
- identifica l'impatto del malfunzionamento del sistema immunitario;
- può migliorare gli standard per la cura dei pazienti CDG;
- può guidare lo sviluppo di progetti di ricerca, basandosi sulle necessità delle famiglie e dei pazienti.

Il questionario sarà disponibile nelle seguenti **LINGUE**:

Inglese **Portoghese** **Spagnolo** **Francese** **Italiano**

2) Su che cosa si è basata la messa a punto del questionario?

La costruzione del questionario si è basata sulla revisione della letteratura scientifica svolta dal nostro team e pubblicata nel 2016 – Guarda QUI.

Alcune domande sono state tratte da questionari sull'immunologia; nello specifico si tratta di questionari utilizzati dopo ospedalizzazione o durante le visite mediche. Inoltre, sono stati consultati e utilizzati come riferimenti, per forma e contenuto di alcune delle domande, strumenti validati e già in uso per la valutazione delle manifestazioni immunologiche come: il Questionario Comprensivo sulle Allergie della Prima Infanzia **(Comprehensive Early Childhood Allergy Questionnaire (CECAQ))**, il Questionario sulle Infezioni Acute del Tratto Respiratorio **(Acute Respiratory Tract Infection Questionnaire (ARTIQ)),** il Questionario sulla Qualità della Vita con Rinocongiuntivite (**Rhinoconjunctivitis Quality of Life Questionnaire (RQLQ)**) e il Questionario sulla Valutazione del sistema immunitario **(Immune system assessment questionnaire (ISAQ))**.

3) Quali sono gli obiettivi del questionario?

3.1 Scopi generali:

- Implementare la conoscenza e la comprensione della (dis)funzione del Sistema immunitario nei pazienti affetti da Disordini Congeniti della Glicosilazione;
- Sviluppare un questionario internazionale, incentrato sui pazienti e realizzabile via web, che possa essere uno strumento di segnalazione delle disfunzioni del sistema immunitario nei pazienti CDG;
- Coinvolgere pazienti provenienti da un'area geografica molto ampia. I Disordini Congeniti della Glicosilazione sono le malattie rare di interesse primario di questo questionario, ma ci sono molte altre malattie più o meno rare che possono essere incluse;
- Rappresentare un pilastro per lo sviluppo, in futuro, di specifiche app per il follow-up dei pazienti, in conformità con uno tra i principali obiettivi dei Network di Referenza Europei (European Reference Networks (ERNS)). Un'app di questo tipo permetterebbe la raccolta di dati necessari per lo studio della storia naturale dei diversi tipi di sindromi CDG;
- Migliorare l'assistenza e la gestione dei problemi immunitari tra i pazienti CDG e facilitarne una diagnosi precoce ed un trattamento immediato;
- Aumentare la consapevolezza ed incoraggiare la condivisione di informazioni tra famiglie e Key Opinion Leaders (KOLs);
- Fornire uno strumento per migliorare l'accesso a trattamenti già esistenti o che verranno in futuro.

3.2 Scopi specifici:

Obiettivi di tipo Medico/di Ricerca

- Determinare la frequenza e l'impatto dei problemi legati al sistema immunitario (infezioni, allergie, atopie e/o malattie autoimmuni) tra i pazienti e le famiglie CDG. Inoltre sarà possibile comparare questi dati con evidenze cliniche già pubblicate;
- Sviluppare un questionario con un ampio coinvolgimento dei caregivers e dei pazienti, che implementi la conoscenza degli aspetti immunologici delle sindromi CDG;
- Proporre questo studio come modello da sviluppare a livello mondiale in ulteriori attività di ricerca sulle sindromi CDG e/o altre malattie;

- Creare/migliorare le linee guida per la diagnosi, la prevenzione, la gestione e il trattamento dei problemi legati al sistema immunitario nella popolazione CDG.

Obiettivi di costituzione e sviluppo di lobby/politiche/comunità:

- Coinvolgere pazienti e famiglie in tutto il progetto di ricerca, incluso lo sviluppo del questionario;
- Pubblicare lo studio ed i suoi risultati a livello internazionale, per contribuire al miglioramento delle direttive sanitarie transfrontaliere ed al miglioramento delle condizioni dei pazienti;
- Rendere questo progetto un modello mondiale, da affiancare ai classici studi sulle sindromi CDG ed altre malattie, dal momento che le principali conclusioni e raccomandazioni saranno applicabili a livello internazionale;
- Rafforzare il ruolo delle famiglie e dei pazienti CDG, da una parte promuovendo e rafforzando il senso di comunità e dall'altra rafforzando le relazioni tra pazienti e professionisti.

4) Qual è il target?

TUTTI i pazienti CDG – con o senza coinvolgimento del sistema immunitario

Questo questionario ti dà l'opportunità di riferire la tua esperienza sia che tu (paziente CDG) abbia avuto o meno segni o sintomi connessi a problemi legati al sistema immunitario. **Le domande sono adattate in maniera automatica sulla base delle tue risposte a domande chiave.** In linea generale, non è richiesta alcuna conoscenza approfondita per completare il questionario; le domande sono rivolte alla tua esperienza con i sintomi, sia come paziente che come caregiver. **Nel caso di domande molto specifiche, si raccomanda di consultare i risultati delle analisi del sangue e dei test genetici più recenti prima di rispondere.**

5) Quanto tempo mi servirà per completare il sondaggio?

Il sondaggio richiede **da 30 a 40 minuti** per essere completato (15-20 minuti se il paziente non ha avuto problemi di natura immunitaria).

NOTA che non è necessario completare l'intero questionario in una sola volta. Puoi interrompere in qualunque momento e quante volte vuoi e poi completarlo quando preferisci (purché prima della scadenza del progetto). Per assicurarti la possibilità di ricominciare da dove hai interrotto, ASSICURATI di utilizzare LO STESSO DISPOSITIVO (computer o telefono) e BROWSER (ad esempio, Google Chrome).

6) Posso partecipare?

Puoi partecipare se sei un parente o un tutore di qualcuno affetto da una sindrome CDG o se sei un paziente tu stesso (in entrambi i casi devi avere almeno 18 anni).

La partecipazione è volontaria, nessuno può costringerti a partecipare contro la tua volontà. Non sarai danneggiato in alcun modo (né da un punto di vista medico né da un punto di vista sociale) se deciderai di non partecipare. Sarai coinvolto in questo studio solo se acconsenti di partecipare.

7) Cosa devo fare?

Se sei un **paziente CDG** o un **membro della sua famiglia** e hai **più di 18 anni**, tutto quello che devi fare è **rispondere con sincerità** e in accordo con la tua esperienza e la diagnosi medica alle domande del questionario.

Procedimento

Il questionario sarà disponibile online sulla piattaforma https://www.surveymonkey.com/. Sarà disponibile in diverse lingue (Inglese, Portoghese, Spagnolo, Francese, Italiano), in modo che ciascun partecipante possa scegliere di rispondere nella sua madrelingua o nella lingua che ritiene più semplice.

Il questionario è diviso in 10 sezioni:

1) Stage 1 – Istruzioni e consenso informato per il partecipante
2) Stage 2 – Informazioni sul paziente
3) Stage 3 – Elenco dei problemi immunologici
4) Stage 4 – Problemi immunitari nelle sindromi CDG
5) Stage 5 – Storia infettiva
6) Stage 6 – Storia autoimmune
7) Stage 7 – Storia allergica
8) Stage 8 – Qualità della vita
9) Stage 9 – Storia vaccinale
10) Stage 10 – Lista dei sintomi CDG

A) Rischi associati alla tua partecipazione

Non c'è alcun rischio dal momento che tutti i dati forniti saranno trattati segretamente e in maniera collettiva. Non interverremo in alcun modo.

B) Benefici associati alla tua partecipazione

L'entità, la gravità, la frequenza e le manifestazioni cliniche dei problemi legati al sistema immunitario in pazienti CDG sono sconosciute. **Condividendo le tue informazioni, ci aiuterai a:**

1) Identificare i principali problemi immunologici;
2) Determinare l'impatto dei problemi immunologici sulla qualità della vita dei pazienti;
3) Definire le priorità per la ricerca e sviluppare un coordinamento;
4) Sviluppare line guida più accurate e personalizzate per l'assistenza;
5) Raccogliere dati robusti in maniera affidabile e veloce;
6) Consolidare e validare metodologie di ricerca che mettano i pazienti al centro;
7) Migliorare l'assistenza dei pazienti CDG.

C) Le mie informazioni saranno rese pubbliche?

Il sondaggio è **anonimo e i dati saranno trattati in maniera collettiva per la pubblicazione**.

Il sondaggio è anonimo. Nessuna informazione personale sarà rivelata.

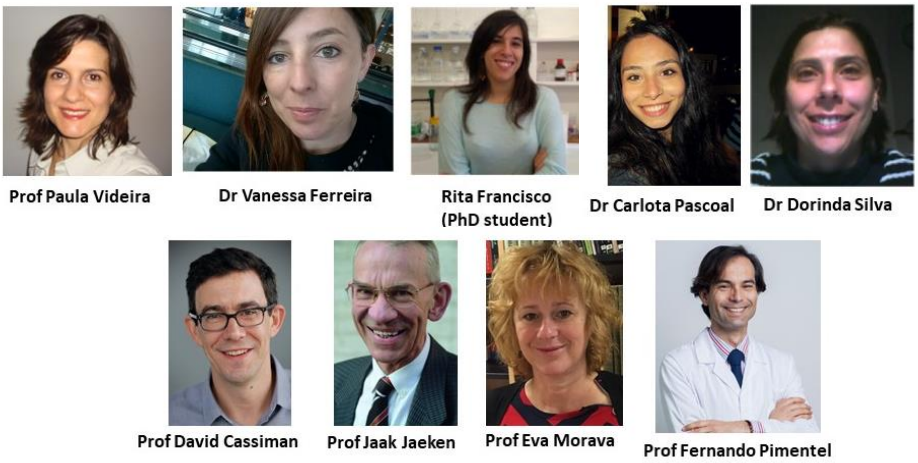
La tua partecipazione è protetta dalle leggi sulla privacy. Per le finalità di questo studio, i dati saranno raccolti in maniera anonima, poiché non saranno raccolti i nomi dei partecipanti. Non saranno possibili accessi multipli da parte dello stesso individuo poiché grazie all'opzione fornita da SurveyMonkey "il questionario non può essere completato più volte dallo stesso dispositivo".

La raccolta di dati personali è regolata dalla Legge sui Dati Personali (nº67/98 del 26 Ottobre).

Nel caso in cui i tuoi dati vengano pubblicati, saranno trattati senza che sia possibile identificarti.

D) Chi sta curando questo progetto?

TEAM



Ricercatori: Prof.ssa **Paula Videira** (PhD, Direttrice del CDG & Allies -PPAIN, Informazioni disponibili HERE)

Dr.ssa **Vanessa Ferreira** (PhD, Fondatrice dell'APCDG e del CDG & Allies -PPAIN, Sorella di una paziente CDG, Informazioni disponibili HERE)

Rita Francisco (MSc, Ricercatrice del CDG & Allies -PPAIN e volontaria per l'APCDG, Informazioni disponibili HERE)

Carlota Pascoal (MSc, Ricercatrice del CDG & Allies -PPAIN e volontaria per l'APCDG, Informazioni disponibili HERE)

Dr.ssa **Dorinda da Silva** (PhD, Ricercatrice del CDG & Allies -PPAIN e volontaria per l'APCDG, Informazioni disponibili HERE)

Medici: Prof.ssa **Eva Morava** (MD, Ricercatrice del CDG & Allies -PPAIN, Informazioni disponibili HERE)

Prof. **Jaak Jaeken** (MD, Ricercatore del CDG & Allies -PPAIN, Informazioni disponibili HERE)

Prof. **Fernando Pimentel Santos** (MD, Ricercatore del CDG & Allies -PPAIN, Informazioni disponibili HERE)

Prof. **David Cassiman** (MD, Ricercatore del CDG & Allies -PPAIN, Informazioni disponibili HERE).

Comitato consultivo delle famiglie:

Barbara Vulso

Meral Omurtag

Merell Liddle

Rana Atwi

Tatiana Rijoff

E) Retribuzione del team di ricerca

Il team responsabile dello sviluppo del questionario non percepisce alcuna retribuzione per questo lavoro. Rita Francisco è una dottoranda ed riceve una borsa di studio per svolgere il suo progetto di ricerca. Il questionario rappresenta il primo obiettivo di questa attività di ricerca.

F) Libertà di interrompere la partecipazione allo studio

La partecipazione è su base volontaria. In ogni momento della compilazione del questionario puoi decidere di interromperlo. Non dovrai giustificare la tua decisione e la cosa non avrà alcun seguito.

G) Comunicazione e diffusione dei risultati

I dati raccolti in questo studio saranno trattati tutti insieme ed in maniera anonima. I risultati saranno:

- Presentati a Conferenze/Congressi;
- Pubblicati su riviste peer-reviewed;
- Resi disponibili sul sito del CDG & Allies-PPAIN http://www.researchcdg.com;

Informazioni sul paziente

Prima di iniziare il questionario, per favore…

Assicurati di avere le ULTIME/RILEVANTI ANALISI DEL SANGUE ed i RISULTATI DEL TEST GENETICO con te

Scarica i mini GLOSSARI tematici della terminologia scientifica, disponibili in varie lingue QUI.

Qualunque parola del cui significato sei incerto la troverai sicuramente qui!

Tutte le domande nel questionario sono riferite ad un paziente CDG.

- Se sei un **caregiver**, il questionario pone molte domande sul paziente di cui sei responsabile o familiare. La tua esperienza come caregiver è unica e può essere utile ad altre famiglie ed ai professionisti che lavorano con le sindromi CDG.
- Se sei un **paziente**, la tua esperienza come paziente CDG è unica e può essere utile ad altri pazienti, famiglie e professionisti che lavorano con le sindromi CDG.

- Per favore, dai a tutte le domande la risposta che ritieni più appropriata basandoti sulla tua esperienza come caregiver (osservazione diretta del comportamento e delle reazioni del paziente) o come paziente (esperienza diretta).
- Per alcune domande potresti avere bisogno di fare riferimento a informazioni ricevute dal tuo medico. Potresti avere bisogno di ricorrere al tuo medico per alcune domande o chiedere un aiuto diretto per rispondere.

Contatti

Se ho qualche dubbio, a chi posso rivolgermi?

Se hai domande, puoi scrivere una mail a rab.francisco@campus.fct.unl.pt **o telefonare al numero (+351) 925718128.**

References

Monticelli M, Ferro T, Jaeken J et al (2016) Immunological aspects of congenital disorders of glycosylation (CDG): a review. JIMD. (6):765-780.

Minasyan A, Babajanyan A, Campbell DE et al (2015) Validation of a Comprehensive Early Childhood Allergy Questionnaire. Pediatr Allergy Immunol.26(6):522-9.

Aabenhus R, Thorsen H, Siersma V et al (2013) The development and validation of a multidimensional sum-scaling questionnaire to measurepatientreported outcomes in acute respiratory tract infections in primary care: the acute respiratory tract infection questionnaire. Value Health. 2013 16(6):987-9

Peter HH, Goldacker S, Haraldseide J et al (2014) Construction and Clinical Validation of a Questionnaire-based Risk Score to Identify Patients Suffering from Immunodeficiency or Systemic Autoimmunity. Br J Med Med Res 4(29): 4751-4769

Meltzer EO, Nathan RA, Seiner JC et al (1997) Quality of life and rhinitic symptoms: Results of a nationwide survey with the SF-36 and RQLQ questionnaires. J Allergy Clin Immunol 99(6): S815–S819

Sievers C, Akmatov MK, Kreienbrock L, Hille K et al (2014) Evaluation of a questionnaire to assess selected infectious diseases and their risk factors. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz. 57(11):1283-91