20
5.22

CDLK5

L'IMPATTO DELLA SINDROME DA DEFICIENZA DI CDKL5 SULLA QUALITÀ DI VITA DELLE PERSONE AFFETTE E DEI LORO FAMILIARI/CAREGIVER

ESITI DELLA INDAGINE CONOSCITIVA PROMOSSA DA UNIAMO IN COLLABORAZIONE CON CDKL5 INSIEME VERSO LA CURA ONLUS NEL PERIODO AGOSTO-SETTEMBRE 2022

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 5/2022

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

Indagine conoscitiva sull'impatto della sindrome da deficienza di CDKL5 sulla qualità di vita delle persone affette e dei loro familiari/caregiver

Survey condotta in collaborazione con l'Associazione CDKL5 Insieme verso la cura

Versione del 20 ottobre 2022

Il presente quaderno, finalizzato in data 20 ottobre 2022, illustra i risultati dell'indagine, promossa da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare con la collaborazione dell'Associazione CDKL5 insieme verso la cura.

Le due Associazioni hanno deciso di effettuare un sondaggio per raccogliere il vissuto e percepito delle persone con CDKL5 e dei loro familiari/caregiver relativamente alla qualità di vita e all'impatto di questa terribile malattia sulle attività quotidiane. Lo scopo è quello di effettuare una fotografia reale degli aspetti spesso meno considerati così da sensibilizzare ulteriormente la politica e le Istituzioni tutte affinché adottino azioni concrete per garantire a queste persone e alle loro famiglie una migliore qualità di vita.

L'indagine, condotta attraverso un questionario informatizzato di 29 domande a risposta multipla da compilare online in forma strettamente anonima, è rimasta attiva da agosto a tutto il mese di settembre.

Il documento presenta la sintesi di quanto emerso dalle risposte raccolte.

Citare questo documento come segue:
Uniamo F.I.M.R. CDKL5 indagine conoscitiva, Le effemeridi di Uniamo 5, 2022.

Per informazioni scrivere a: segreteria@uniamo.org

Indice

Le Associazioni proponenti 02

Nota Metodologica 03

La patologia 05

Analisi delle risposte 07

Conclusioni 24

UNIAMO 25

Le effemèridi di UNIAMO 27

Le Associazioni proponenti

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara. Opera da oltre 20 anni per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 170 associazioni affiliate in continua crescita.
La Federazione sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni. Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi. UNIAMO, oltre alle tante iniziative per la Giornata delle Malattie Rare, in qualità di Alleanza di Eurordis - Rare Diseases Europe, dal 2015 ha aggiunto una fortissima azione di advocacy, con la stesura del Rapporto MonitoRare sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, una fotografia dell'insieme di iniziative che riguardano la nostra comunità.

CDKL5 Insieme verso la Cura ONLUS

L'associazione è stata fondata da un gruppo di genitori che, nella sfortuna della malattia dei propri figli, hanno avuto la forza di unirsi e capire l'importanza delle raccolte fondi per sostenere la ricerca.
La vasta rete di relazioni creata in questi anni è un patrimonio prezioso della cui esistenza siamo orgogliosi e soprattutto consapevoli per il futuro. Il nostro impegno è quello di continuare a promuovere quanto abbiamo prodotto e seminato in questi anni, con la convinzione comune che alcuni problemi si possono condividere e affrontare insieme.
Continueremo a lavorare con grande entusiasmo per accrescere la sensibilizzazione sul disordine da deficit di CDKL5.
Una grande forza ci arriva dai genitori, dai soci e da tutti gli amici che ci aiutano e supportano in ogni momento. Lavoreremo intensamente per dimostrarvi che la vostra fiducia nel nostro operato sia ben riposta.
Abbiamo tanti progetti in cantiere e confidiamo in un'attiva e proficua partecipazione di tutti, uniti, insieme verso la cura!

Nota Metodologica

L'indagine è stata realizzata tra Agosto e Settembre 2022 attraverso l'invio di un questionario informatizzato di 29 domande a risposta multipla da compilare online in forma strettamente anonima.
Le famiglie coinvolte sono state ingaggiate dalle associazioni pazienti "UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus" e "CDKL5 Insieme Verso La Cura Onlus" tra i propri associati attraverso una comunicazione sulle proprie pagine social e/o via email/sms.

Le risposte sono state razionalizzate in un unico database (formato MS Excel) dal quale sono poi state fatte le elaborazioni poi pubblicate nel presente rapporto.

L'indagine ha visto la partecipazione di 36 familiari/caregiver che hanno risposto con riferimento ad altrettante persone con CDKL5.

La patologia

Le persone con malattia rara sono più di 2 milioni, suddivise fra quasi 8.000 patologie rare.

Il disturbo da carenza di CDKL5 (anche detto "CDD") è una rara encefalopatia epilettica dello sviluppo causata da mutazioni nel gene CDKL5 che può manifestarsi già subito dopo la nascita con un'ampia gamma di sintomi clinici e gravità. I tratti distintivi sono l'epilessia precoce, intrattabile e il ritardo dello sviluppo neurologico che influiscono sulla funzione cognitiva, motoria, vocale e visiva. Sebbene raro, si ritiene che l'evento riguardi un individuo ogni 40,000 nati vivi, rendendo tale sindrome una delle forme più "comuni" di epilessia genetica.

Il gene CDKL5 fornisce istruzioni per la produzione di proteine che sono essenziali per il normale sviluppo del cervello e dei neuroni. La proteina CDKL5 agisce come una chinasi, che è un enzima che modifica l'attività di altre proteine aggiungendo atomi di ossigeno e fosfato (un gruppo fosfato) in posizioni specifiche. I ricercatori non hanno ancora determinato quali proteine sono prese di mira dalla proteina CDKL5. Il gene CDKL5 è stato identificato per la prima volta nel 2004; infatti prima di quella data la diagnosi rientrava nella sindrome di Rett. L'acronimo CDKL5 sta per "ciclina-dipendente chinasi-like 5", e la sua posizione è sul cromosoma X. Per tale motivo sebbene colpisca anche il genere maschile, proprio la posizione del gene sul cromosoma X, lo fa identificare come disturbo prevalentemente femminile.

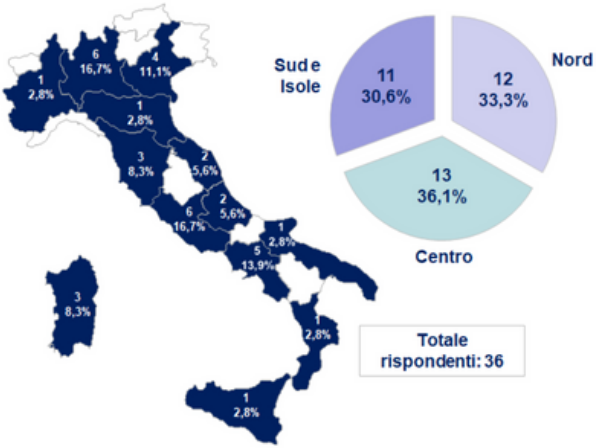
Le crisi epilettiche, i disturbi cognitivi e motori associati sono fortemente invalidanti. La CDKL5 non è considerata ereditaria, anche se è consigliato fare analisi specifiche in caso di gravidanze successive alla nascita di un figlio con la sindrome CDKL5, vista l'alta incidenza sui figli nati dopo il primo malato. I sintomi si manifestano nei primi mesi di vita, principalmente sotto forma di crisi epilettiche di tipologia, durata e frequenza molto variabili tra loro, anche per quanto riguarda lo stesso paziente. L'elettroencefalogramma inizialmente appare normale, ma in seguito può evidenziare anomalie in zona frontale ed occipitale, con mancanza di attività di fondo normale o rallentata. Altri sintomi frequenti della malattia sono l'assenza di interesse verso oggetti, suoni e persone. Inoltre, il bambino manca del cosiddetto "sorriso sociale", cioè quel sorriso selettivo che viene riservato ai volti noti, per esempio ai genitori.

Si tratta dunque di sintomatologie comuni all'autismo. Vi sono poi altri sintomi, a volte opposti (irritabilità o apatia, pianto inconsolabile o assente, magrezza o obesità) e non necessariamente tutti presenti come pure altre caratteristiche tipiche della CDKL5 sono l'assenza di linguaggio, movimenti ripetuti delle mani, riduzione del tono degli arti superiori e del tronco, difficoltà ad apprendere abilità semplici (stare seduti, camminare, afferrare oggetti, ecc). Infine, si possono riscontrare una serie di altre caratteristiche quali deficit visivo, scoliosi, bruxismo, osteoporosi, problemi respiratori e gastrointestinali.

Le stime di occorrenza del CDD sono attualmente di 1 bambino/a ogni 40.000 nuovi nati vivi ed in Italia si stima che siano interessati da tale sindrome oltre 150 bambini e relative famiglie.

La distribuzione territoriale

I questionari raccolti, 36 in totale, arrivano da 14 Regioni d'Italia.

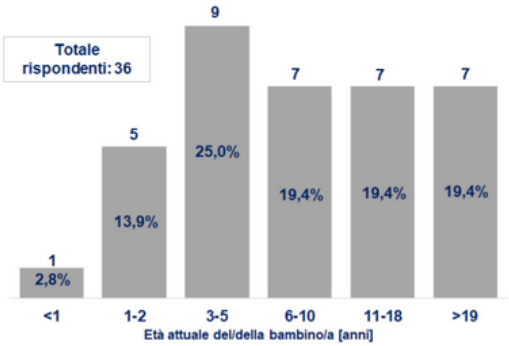


I partecipanti al sondaggio hanno dichiarato che il domicilio della persona con deficit di CDKL5 è per il 33,3% al Nord Italia, per il 36,1% al Centro Italia e per il restante 30,6% al Sud Italia o nelle Isole. Le Regioni rappresentate sono 14 su 20 pertanto l'indagine risulta particolarmente rappresentativa dal punto di vista geografico.

La distribuzione per età

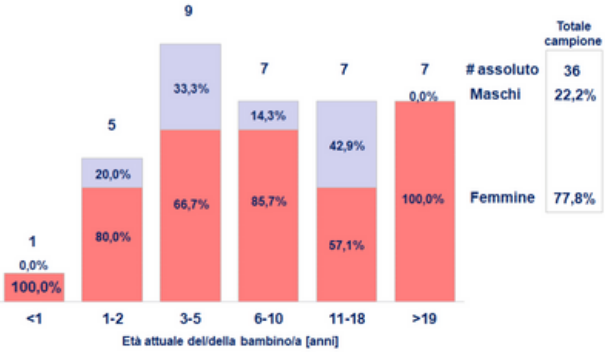
Nel complesso la distribuzione per fasce di età è rappresentativa con la sola eccezione della fascia più piccola che risulta rappresentata da una sola persona (2,8% del campione) [Figura 2]

Fig. 2 – Distribuzione del campione per fascia di età attuale



Per quanto riguarda il genere, il 77,8% del campione è femmina (28) ed il restante 22,2% (8) è maschio. Nel campione analizzato non ci sono maschi a rappresentare le fasce di età inferiore a 1 anno e superiore a 19 anni [Figura 3].

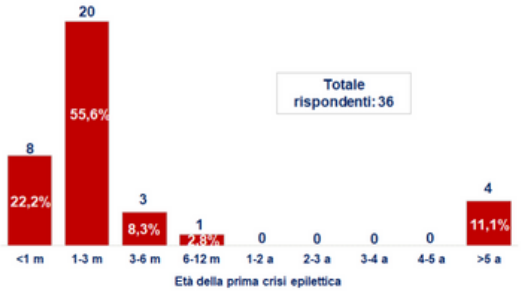
Fig. 3 – Distribuzione del campione per genere e fascia di età attuale



Diagnosi e sintomatologie

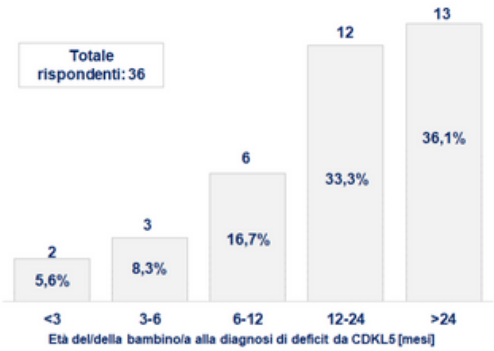
Per quanto riguarda il primo episodio di crisi epilettica l'86,1% del campione l'ha avuto entro i primi 6 mesi di vita con oltre la metà del campione che ha avuto il primo episodio tra 1 e 3 mesi di vita. Non ci sono differenze sostanziali legate al genere maschile o femminile. Da notare che per 4 bambini (11,1% del campione) la diagnosi è avvenuta oltre i 5 anni [Figura 4].

Fig. 4 – Età del/della bambino/a al momento della prima crisi epilettica



Per quanto riguarda l'età del/della bambino/a al momento in cui i medici hanno comunicato la diagnosi di sindrome da deficit di CDKL5 è interessante notare che un terzo dei bambini aveva meno di 12 mesi, un ulteriore terzo o poco più tra i 12 ed i 24 mesi e il restante 36% ha avuto la diagnosi oltre il 24° mese di età [Figura 5].

Fig. 5 – Età del/della bambino/a al momento della diagnosi



I ritardi diagnostici

L'incrocio delle risposte relativamente all'età del/della bambino/a attuale con l'età al momento della diagnosi mette in evidenza la complessità e difficoltà del processo diagnostico il quale in questi casi deve necessariamente passare da un'analisi genetica per una conferma definitiva. Infatti, sebbene alcune risposte siano meno significative (il gene CDKL5 è stato identificato nel 2004 quindi alcuni bambini coinvolti nell'analisi avranno avuto diagnosi diversa almeno inizialmente), anche riferendoci ai soli bambini con età attuale inferiore agli 11 anni si può notare come la diagnosi sia ancora in molti casi tardiva [Figura 6]. Pertanto, riteniamo che anche in questa malattia sia fondamentale per il/la bambino/a e per la famiglia/caregiver una diagnosi il più possibile tempestiva.

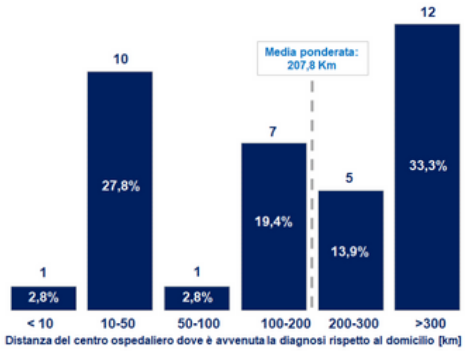
Fig. 6 – Età del/della bambino/a attuale e al momento della diagnosi

N° rispondenti: 36		Età attuale del/della bambino/a [anni]					
		<1	1-2	3-5	6-10	11-18	>19
Età del/della bambino/a alla diagnosi [mesi]	>24					19,4%	16,7%
	12-24		5,6%	16,7%	11,1%		
	6-12		2,8%	8,3%	5,6%		
	3-6	2,8%	2,8%		2,8%		
	<3		2,8%				2,8%

I "viaggi della speranza"

Spesso le famiglie/caregiver devono affrontare centinaia di km per recarsi in un centro specializzato con notevole dispendio di risorse di tempo ed economiche e con le forti difficoltà legate alle condizioni di salute del/della bambino/a. Infatti, come si può notare dal grafico [Figura 7], quasi il 47,2% delle famiglie/caregiver ha dovuto affrontare un viaggio superiore a 200km per recarsi al centro ospedaliero dove hanno poi ricevuto la diagnosi della sindrome da deficit di CDKL5 per il/la proprio/a bambino/a. Addirittura, oltre un terzo dei partecipanti al sondaggio ha dichiarato di aver percorso più di 300km per raggiungere il centro ospedaliero specializzato. Tutto questo si traduce in (ulteriori) rilevanti costi per le famiglie che spesso non vengono contabilizzati nelle valutazioni dell'impatto di patologie gravi come la sindrome da deficit di CDKL5. Quindi, è fondamentale che le strutture ospedaliere siano adeguatamente dotate di attrezzature e macchinari per le analisi genetiche e che siano diffuse in modo capillare sul territorio nazionale.

Fig. 7 – Distanza, rispetto al proprio domicilio, del centro ospedaliero dove è avvenuta la diagnosi



I sintomi più ricorrenti

Il sondaggio ha raccolto inoltre il percepito dei familiari/caregiver relativamente ai sintomi legati a questa malattia. In particolare, riguardo alla domanda sugli attuali sintomi del/della bambino/a (possibilità di indicare più risposte), le risposte più frequenti, citate da oltre i tre quarti dei rispondenti, sono state quelle relative a "linguaggio limitato o assente" (97,2% dei rispondenti), "crisi epilettiche/convulsioni" (86,1%), "ritardo complessivo dello sviluppo" (77,8%), "difficoltà a camminare" (77,8%), "controllo manuale limitato" (75,0%) e "disturbi comportamentali" (75,0%). Anche i "disturbi gastrointestinali e di alimentazione" sono stati citati da un numero molto elevato di rispondenti (58,3%) [Figura 8].

Fig. 8 – Sintomi attuali del/della bambino/a [possibili più risposte]: % citazioni su totale rispondenti

I sintomi più impattanti per la quotidianità

E' stato chiesto di indicare i primi tre sintomi ritenuti dal familiare/caregiver particolarmente gravosi per il/la bambino/a. In questo caso la somma delle citazioni complessive (ovvero somma di primo, secondo e terzo sintomo più gravoso) identifica al primo posto le "crisi epilettiche/convulsioni" che con l'86,1% si posizionano in cima alla lista staccando di molto il "ritardo complessivo dello sviluppo" (55,6%) e il "linguaggio limitato o assente" (44,4%) che nel complesso sono comunque citati con molta frequenza. In secondo luogo, vengono citati come particolarmente gravosi la "difficoltà a camminare" (27,8%) e "problemi gastrointestinali e di alimentazione" (22,2%) [Figura 9].

Fig. 9 – Indicare i primi 3 sintomi che sono particolarmente gravosi per il/la bambino/a: % citazioni complessive (1°posto+2°posto+3°posto) su totale rispondenti

La quotidianità impossibile senza supporto

E' stato richiesto di indicare quali attività specifiche della vita quotidiana, ritenute più importanti dal familiare/caregiver, il/la bambino/a **non** fosse in grado di eseguire o di eseguire compl completamente a causa della malattia.

Oltre i tre quarti dei rispondenti ha indicato come difficoltà "essere indipendente nella maggior parte delle attività della vita quotidiana" (77,8%) e "comunicazione verbale (usando piccole parole o frasi)" (77,8%); da questo emerge la quasi totale dipendenza della persona con deficienza di CDKL5 dal familiare/caregiver. [Figura 10].

Fig. 10 – Attività specifiche importanti della vita quotidiana che il/la bambino/a non è in grado di fare o non può fare completamente [possibili più risposte]: % citazioni su totale rispondenti

I sintomi più impattanti per la quotidianità

Due domande hanno verificato la frequentazione o meno di una scuola da parte del/della bambino/a e l'eventuale assenza, in giorni, dalla medesima a causa della malattia. Per quanto riguarda il primo punto, oltre il 60% dei bambini/giovani frequenta una scuola per una media di 21,6 ore a settimana [Figura 11] e, a parte la fascia di età inferiore all'anno e quella di 1-2 anni, sono rappresentate equamente tutte le altre fasce di età [Figura 12].

Fig. 11 – Frequentazione della scuola (o meno) da parte del/della bambino/a

	N°	% su totale	Ore di scuola a settimana			
			min	media	Max	Mediana
Frequenta la scuola	23	63,9%	5,0	21,6	40,0	20,0
Non frequenta	13	36,1%				
Totale	36	100,0%				

Fig. 12 – Frequentazione scuola: distribuzione per fascia di età dei bambini/ragazzi

Età attuale [Anni]	Frequenta scuola	
	Sì	No
<1	0,0%	7,7%
1-2	4,3%	30,8%
3-5	26,1%	23,1%
6-10	26,1%	7,7%
11-18	21,7%	15,4%
>19	21,7%	15,4%
	100,0%	100,0%
Totale	23	13

Le assenze da scuola e la posizione lavorativa

Per quanto riguarda l'eventuale assenza da scuola a causa della malattia, il 26,1% dei bambini/ragazzi ha dovuto assentarsi da scuola negli ultimi sei mesi a causa della malattia per circa 9,5gg di media e 20gg come massimo (un solo caso) [Figura 13].

Fig. 13 – Giorni di assenza da scuola del/della bambino/a a causa della malattia

Assenza da scuola negli ultimi 6 mesi	Frequenta la scuola	% su totale	Giorni di assenza da scuola			
			min	media	Max	Mediana
Sì	6	26,1%	-	9,5	20,0	10,0
No	17	73,9%				
Totale	23	100,0%				

É stato verificato, inoltre, l'impatto di questa sindrome sull'attività lavorativa dei familiari e caregiver.
Su 36 rispondenti oltre la metà (20 pari al 55,6% dei rispondenti) ha dichiarato di svolgere attività lavorativa (almeno 1 ora a settimana) per una media di 26,8 ore a settimana con un minimo di 6,0 ore (1 caso) ed un massimo di 45 ore (2 casi) [Figura 14].

Fig. 14 – Attività lavorativa del rispondente (familiare/caregiver)

	N° rispondenti	% su totale campione	Ore di lavoro a settimana			
			min	media	Max	Mediana
Lavora >1h a settimana	20	55,6%	6,0	26,8	45,0	25,0
Non lavora	16	44,4%				
Totale	36	100,0%				

Le assenze dal lavoro per il caregiver

La maggior parte dei rispondenti che ha dichiarato di svolgere attività lavorativa, ha dovuto assentarsi da lavoro (85% dei rispondenti) negli ultimi 6 mesi a causa della malattia del/della bambino/a per una media di 10,4 giorni. Da notare che l'assenza massima, pari a 30 giorni di lavoro persi, è stata dichiarata da 2 rispondenti pari quindi all'11,7% di quelli attivi [Figura 15].

Fig. 15 – Giorni di assenza dal lavoro del familiare/caregiver negli ultimi 6 mesi a causa della malattia del/della bambino/a

Assenza da lavoro negli ultimi 6 mesi	Lavora (>1h a settimana)	% su totale che lavorano	Giorni di assenza da lavoro			
			min	media	Max	Mediana
Sì	17	85,0%	1,0	10,4	30,0	10,0
No	3	15,0%				
Totale	20	100,0%				

Sono state inoltre analizzate le ore di assenza (permessi) dal lavoro a causa della malattia del/della bambino/a. Il 45% dei rispondenti che svolgono anche attività lavorativa ha dichiarato di essersi assentati dal lavoro (ore di permesso) negli ultimi sei mesi con una media di 16,1 ore di assenza/permesso ed un massimo di 90,0 ore (un solo caso) [Figura 16].

Fig. 16 – Ore di assenza da lavoro (permesso) del familiare/caregiver negli ultimi 6 mesi a causa della malattia del/della bambino/a

Assenza da lavoro negli ultimi 6 mesi	Lavora (>1h a settimana)	% su totale che lavorano	Ore di permesso da lavoro			
			min	media	Max	Mediana
Sì	9	45,0%	2,0	16,1	90,0	6,0
No	11	55,0%				
Totale	20	100,0%				

Prospettive del caregiver su trattamento e gestione della malattia

il percepito di familiari/caregiver relativamente alle cure (farmacologiche e non farmacologiche) e alla gestione di questa malattia.
Per quanto riguarda le terapie farmacologiche, quasi il 90% dei bambini assumono farmaci antiepilettici; in particolare Valproato (59,4%) e, a seguire, Cannabidiolo (34,4%), Clobazam (31,3%) e Vigabatrin (25,0%) [Figura 17]. Inoltre, si evidenzia che mentre il Clobazam viene utilizzato anche da bambini molto piccoli (un caso sotto i 12 mesi di età attuale) gli altri farmaci sono utilizzati pressoché da tutte le fasce di età in particolare Valproato e Cannabidiolo [Figura 18]. Ancora, per la terapia farmacologica si è notato che mentre la maggior parte dei bambini assume (59,4%) un solo farmaco, il 28,1% assume due farmaci ed il 12,5% tre farmaci.

Fig. 17 – Utilizzo di farmaci antiepilettici e tipologia di terapia

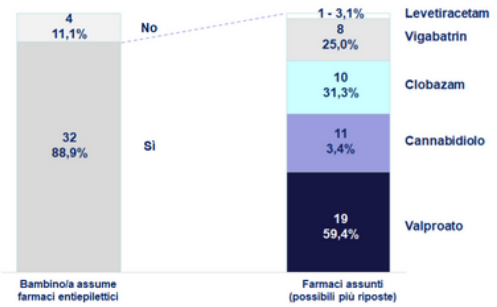


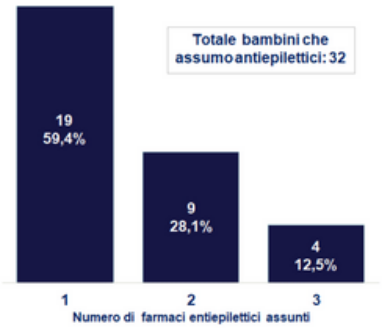
Fig. 18 – Utilizzo di farmaci antiepilettici (possibili più farmaci) per fascia di età

Età attuale [Anni]	Valproato	Cannabidiolo	Clobazam	Vigabatrin	Levetiracetam
<1			1		
1-2	1	1	1	3	
3-5	8	2	3		
6-10	3	4		2	
11-18	4	2	3		1
>19	3	2	2	3	
Totale	19	11	10	8	1
% su quanti assumono antiepilettici	59,4%	34,4%	31,3%	25,0%	3,1%

Prospettive del caregiver su trattamento e gestione della malattia

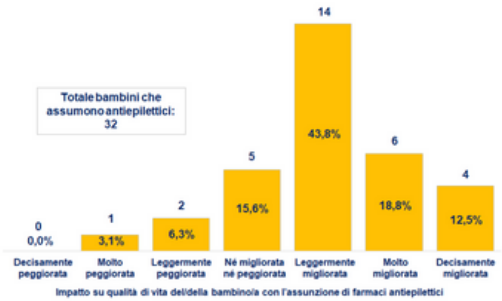
Non è stato verificato in questa indagine se l'assunzione di più farmaci risulti concomitante oppure se i rispondenti abbiano semplicemente elencato tutti i farmaci che sono stati via via prescritti al/alla bambino/a [Figura 19].

Fig. 19 – Numero di farmaci antiepilettici assunti



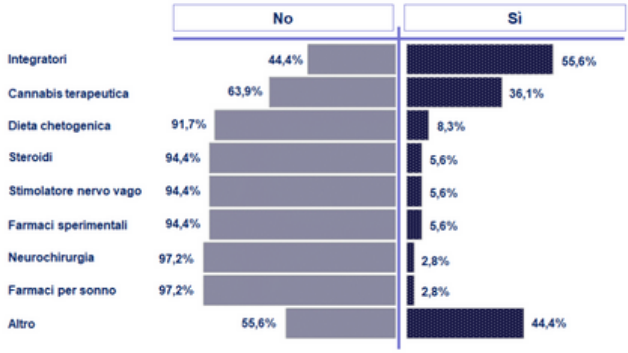
Particolarmente interessante risulta il percepito del familiare/caregiver circa il miglioramento o meno della qualità di vita con l'assunzione di farmaci antiepilettici. Ebbene, per i tre quarti dei rispondenti (24 bambini), la qualità di vita del/della bambino/a risulta migliorata mentre per un quarto dei rispondenti (8 bambini) la stessa risulta invariata o addirittura peggiorata [Figura 20].

Fig. 20 – Impatto sulla qualità di vita del/della bambino/a con l'assunzione di d farmaci antiepilettici



Per quanto riguarda l'eventuale utilizzo di altri trattamenti, oltre la metà dei bambini/ragazzi assume integratori (55,6%) mentre la cannabis terapeutica (in questa categoria si sono fatti rientrare anche prodotti a base di Cannabidiolo) viene assunta nel 36,1% dei casi. Da evidenziare infine che nel 44,4% dei casi si assumono anche "altri prodotti" (fra cui: gastroprotettori, benzodiazepine, levotiroxina, anti-scialorrea, prodotti omeopatici,...) [Figura 21].

Fig. 21 – Utilizzo di altri trattamenti (possibili più risposte)



Alla domanda su quale fosse nel percepito del familiare/caregiver il primo, secondo e terzo sintomo più importante che una terapia farmacologica dovesse (contribuire a) trattare, le risposte più frequenti sono risultate, come probabilmente ci si poteva aspettare, al primo posto la riduzione delle crisi epilettiche (91,7% dei rispondenti) e al secondo posto il miglioramento della funzionalità motoria (69,4%). A seguire, il miglioramento delle abilità linguistiche (44,4%) e la riduzione di problematiche gastrointestinali (33,3%) [Figura 22].

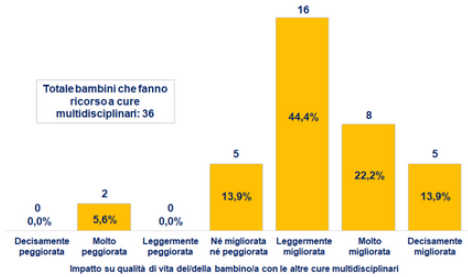
Fig. 22 – Primi tre sintomi che terapia farmacologica dovrebbe trattare: % citazioni complessive (1°posto+2°posto+3°posto) su totale rispondenti

In aggiunta alle terapie farmacologiche, si è verificata anche la diffusione di altre cure multidisciplinari (terapia fisica, logopedia, terapia con animali o musica, ausili, facilitazioni architettoniche, e così via) valutando anche per queste l'impatto sulla qualità di vita.

Tutti i rispondenti hanno dichiarato che il/la proprio/a bambino/a riceve altre cure multidisciplinari in aggiunta a quelle farmacologiche. La stragrande maggioranza dei rispondenti (83,3%) dichiara di ricorrere a terapia fisica e, sempre una parte molto rilevante (72,2%), dichiara di utilizzare attrezzature per la mobilità quali passeggini adattivi e sedie a rotelle. In una percentuale moderatamente rilevante si fa ricorso anche a prodotti ortesici quali tutori (44,4%) e alla terapia logopedistica (41,7%). Meno frequenti sono invece gli interventi strutturali sulla propria abitazione, il ricorso a terapia occupazionale o l'utilizzo di musicoterapia che vengono utilizzati ciascuno dal 16,7% del campione. Infine, circa un/a bambino/a su dieci ricorre a comunicatore con puntatore oculare e/o al supporto nutrizionale [Figura 23].

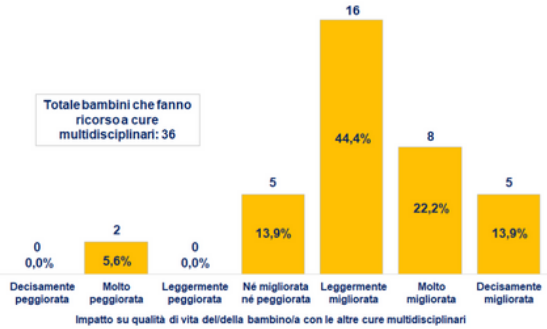
Fig. 23 – Altre cure multidisciplinari per il trattamento dei sintomi (possibili più risposte)

Fig. 24 – Impatto sulla qualità di vita del/della bambino/a con il ricorso ad altre cure multidisciplinari



Per quanto riguarda il ricorso ad altre cure multidisciplinari è interessante notare che nel percepito del familiare/caregiver il miglioramento della qualità di vita è superiore rispetto a quanto dichiarato per i farmaci antiepilettici. Infatti, per oltre l'80% dei rispondenti (29 bambini), la qualità di vita del/della bambino/a risulta migliorata mentre solamente in pochi casi la stessa risulta né migliorata né peggiorata (5 bambini) ovvero molto peggiorata (solamente 2 bambini) [Figura 24].

Fig. 24 – Impatto sulla qualità di vita del/della bambino/a con il ricorso ad altre cure multidisciplinari



Nella seconda e ultima parte di questo paragrafo si mettono in evidenza le prospettive del familiare/ caregiver relativamente agli aspetti di gestione della malattia quali le visite di controllo, gli eventuali accessi al pronto soccorso, ecc.
Innanzitutto, l'83,3% del campione ha effettuato visite specialistiche negli ultimi 6 mesi a causa della malattia con una media di 3,6 visite (quasi ogni mese e mezzo). Il massimo dichiarato è di 10,0 visite in 6 mesi (2 casi pari a circa il 7% del totale campione che ha effettuato almeno una visita specialistica negli ultimi 6 mesi) ma va evidenziato che quasi il 20% ha fatto 5 visite nel periodo (di fatto frequenza mensile) [Figura 25].

Fig. 25 – Visite Specialistiche negli ultimi 6 mesi a causa della malattia

Visite specialistiche	N° rispondenti	% su totale campione	Visite specialistiche			
			min	media	Max	Mediana
Si	30	83,3%	1,0	3,6	10,0	3,0
No	6	16,7%				
Totale	36	100,0%				

Oltre a ciò, si è verificato l'eventuale accesso al Pronto Soccorso negli ultimi 6 mesi a causa della malattia. Ebbene un terzo del campione (33,3%) ha effettuato almeno un accesso al Pronto Soccorso con una media di 2,3 accessi in 6 mesi e un massimo di 5 (1 solo caso) [Figura 26].

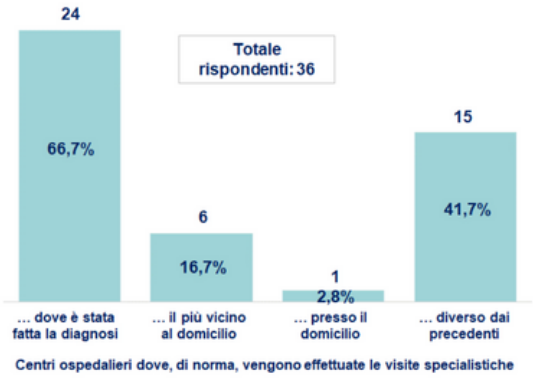
Fig. 26 – Accessi al Pronto Soccorso negli ultimi 6 mesi a causa della malattia

Accesso al Pronto Soccorso	N° rispondenti	% su totale campione
Si	12	33,3%
No	24	66,7%
Totale	36	100,0%

Accessi al Pronto Soccorso			
min	media	Max	Mediana
1,0	2,3	5,0	2,0

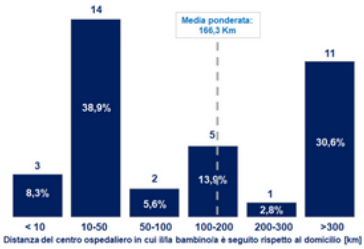
Ancora, si è chiesto ai familiari/caregiver di indicare dove avvenissero di norma le visite specialistiche, potendo indicare anche più di una risposta. La maggior parte dei rispondenti pari al 66,7% (24 rispondenti), ha dichiarato di rivolgersi al centro ospedaliero dove è stata fatta la diagnosi e solo nel 16,7% dei casi ci si rivolge a quello più vicino al domicilio. Da notare che il 41,7% (15 rispondenti) si reca in un centro ospedaliero diverso da quelli indicati ma, di questi, oltre un terzo si reca anche nelle altre tipologie di centro specificate tra le risposte. Se ne deduce quindi che i familiari/caregiver si rivolgono un po' a tutti i centri e questo probabilmente è dovuto alla molteplicità dei bisogni e delle problematiche connesse a questa terribile malattia. Non è stato approfondito se questo orientamento e comportamento dipenda o meno dalla soddisfazione circa i servizi ricevuti e quindi erogati dai diversi centri ospedalieri [Figura 27].

Fig. 27 – Centri ospedalieri a chi ci si rivolge per le visite specialistiche periodiche



In ultimo, sempre per quanto riguarda la gestione della patologia, vogliamo porre l'attenzione sull'analisi della distanza del domicilio rispetto al centro dove il/la bambino/a è seguito perché fornisce un ulteriore spunto di riflessione sull'impatto anche economico di questa malattia sul nucleo familiare. Infatti, ben 11 rispondenti pari al 30,6% del totale campione, hanno dichiarato di percorrere oltre 300 km per raggiungere il centro ospedaliero dove il/la bambino/a è seguito. Naturalmente non possiamo escludere la scelta consapevole del nucleo familiare, ma viene da domandarsi se per alcune famiglie non sia di fatto "obbligatorio" percorrere anche lunghe distanze per raggiungere i centri ospedalieri per la mancanza di centri specializzati nelle vicinanze [Figura 28].

Fig. 28 – Distanza, rispetto al proprio domicilio, del centro ospedaliero dove il/la bambino/a è seguito



Conclusioni

Questo è il primo sondaggio condotto in Italia sulla sindrome da deficienza di CDKL5 che ha avuto come focus la raccolta e valutazione delle prospettive dei familiari/caregiver. Sono emerse criticità connesse a questa patologia, legate sia al fatto di essere fortemente invalidante per il/la bambino/a che all'impatto rilevante sulla qualità di vita e sulla quotidianità dell'intero nucleo familiare. Emergono inoltre aspetti economici che possono impattare sui nuclei a più basso reddito.

La diagnosi precoce è cruciale in questa patologia, come tutte le malattie rare. Altrettanto importante la necessità di competenze all'interno dei centri della Rete Nazionale delle Malattie Rare, che dovrebbe garantire anche la gestione complessiva della persona e della sua famiglia.

La necessità di una cura che possa alleviare i sintomi e alcune delle maggiori criticità legate alla patologia è un'altra priorità.

Un grande ringraziamento alle 36 famiglie che hanno partecipato al sondaggio, che con i suoi risultati potrà essere utile anche per l'implementazione di politiche mirate.

CDKL5 ONLUS
INSIEME VERSO LA CURA
ITALIA

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:
- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:
  IBAN IT53M0306909606100000010339
  Paypal donazioni@uniamo.org

Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.
Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".
Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. ephemĕris -ĭdis, gr. *ἐφημερίς -ίδος* «diario», comp. di *ἐπί* «sopra» e *ἡμέρα* «giorno»]. –
1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima **giorno per giorno** (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).
2. **In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico** (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.
3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), **che forniscono le coordinate degli astri** (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana 133, 00161 Roma
Tel. 064404773
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org

@uniamomalattierare

@uniamofimronlus

@uniamofimr