

GRANT TELETHON GUP13006: "CMT NATIONAL REGISTRY: TOWARDS DEFINITION OF STANDARDS OF CARE AND CLINICAL TRIALS"

DATA DI INZIO: 2014

DURATA: 24 mesi

DIPARTIMENTI CHE PARTECIPANO

DIPARTIMENTO UNIVR: Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento dell'Università degli studi di Verona

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Prof. Gian Maria Fabrizi

ENTE FINANZIATORE: Fondazione Telethon

IMPORTO TOTALE 292.000,00 euro

IMPORTO INDIVIDUALE 39.400,00 euro

PROGETTO: GRANT TELETHON GUP13006

OBIETTIVI:

La malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) è la più frequente neuropatia genetica. Stiamo avviando il Registro Nazionale CMT, nell'ambito del Registro Internazionale, con la raccolta di informazioni clinico-genetiche. Ci sono questioni irrisolte nella gestione e cura dei soggetti con CMT. C'è incertezza su argomenti quali: decorso della malattia in gravidanza; prescrizione, beneficio percepito e tollerabilità delle ortesi; indicazioni e risultati della chirurgia delle deformazioni scheletriche; sicurezza dell'anestesia; frequenza nella CMT dei disturbi del sonno (potenziale causa di sonnolenza e fatica). Stiamo perciò sviluppando questionari specifici per indagare questi aspetti, secondo un processo formale che coinvolge esperti nei diversi campi implicati e gli stessi pazienti, allo scopo di selezionare le domande più significative per medici e pazienti. Impiegheremo anche scale già validate in Italiano per valutare uso di ortesi, dolore del piede, sonno, fatica, ansia e depressione. Ai soggetti reclutati nel Registro sarà chiesto di compilare i questionari elaborati e le scale selezionate. Puntiamo a raccogliere questionari da 500 pazienti. I dati saranno quindi analizzati e saranno importanti per fornire consulenze su gravidanza, prescrizione di ortesi, indicazioni alla chirurgia delle deformazioni scheletriche, anestesia, sonno e fatica nella CMT.

Nell'ambito della preparazione di misure cliniche di gravità da impiegare nelle sperimentazioni cliniche, svilupperemo e testeremo la validità della versione Italiana di una scala di qualità della vita specifica per bambini con CMT (pCMTQoL) e la somministreremo a 30 soggetti di minore età che partecipano al Registro. È importante definire quale è la migliore gestione e cura dei soggetti con CMT, ma il lavoro da fare è molto. Questo progetto ha lo scopo di ottenere informazioni importanti per definire bisogni, carico di malattia e standard di cura per la CMT.

AREE DI RICERCA DEL PROGETTO:

Genetica molecolare/Neuropatologia