



STUDIO OSSERVAZIONALE SULLE MANIFESTAZIONI OSSEE DEI PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA DI GAUCHER IN TRATTAMENTO

1° newsletter marzo 2009

A tutti gli Sperimentatori dei Centri partecipanti allo studio GAU-DI

Gentili dottori,

con questa newsletter desideriamo farvi conoscere lo stato di avanzamento dello studio GAU-DI per rendervi partecipi di ogni novità ed aggiornamento riguardanti le attività dello studio.

I centri specialistici aderenti allo studio GAU-DI sono i seguenti:

Centro	Sperimentatori
Ist. Ematologia Dip. Biotecnologie Cellulari ed Ematologia Università Sapienza ROMA	dr.ssa Fiorina Giona dr.ssa Giovanna Palumbo
SOD Centro Emofilia Az. Osp. Univ. Careggi FIRENZE	dr. Massimo Morfini dr.ssa Silvia Linari
Istituto Gaslini U.O. Pediatria Indirizzo Endocrinologico e Reumatologico GENOVA	dr.ssa Maja Di Rocco
Dipartimento Pediatria Policlinico Federico II NAPOLI	prof. Generoso Andria dr.ssa Roberta Taurisano
Coordinamento Regionale per le Malattie Rare Az. Osp. Univ. S.Maria della Misericordia UDINE	dr. Bruno Bembi dr. Giovanni Ciana

I responsabili di tutti i centri partecipano allo studio anche in qualità di membri del board scientifico, insieme al dr. Giuliano Mariani del Centro Regionale Medicina Nucleare di Pisa.

Lo studio è patrocinato dall'Associazione Italiana Gaucher e sostenuto da Actelion Pharmaceuticals Italia srl.

Dopo la definizione del Protocollo di Studio è stata richiesta l'approvazione del Comitato Etico del centro di Roma, che rappresenta il centro coordinatore dello studio.

Lo studio è stato approvato dal Dipartimento di Biotecnologie dell'Università Sapienza e dal locale Comitato Etico in data 27/03/2008.

Successivamente lo studio è stato sottoposto all'approvazione dei Comitati Etici degli altri 4 centri, allegando tra la documentazione anche il parere positivo del centro coordinatore.

E' stata quindi in seguito ottenuta l'autorizzazione degli altri 4 centri: Napoli in data 13/11/2008, Firenze in data 24/11/2008, Udine in data 19/12/2008 ed infine Genova che ha ricevuto il materiale per la conduzione dello studio in data 17/03/2009.

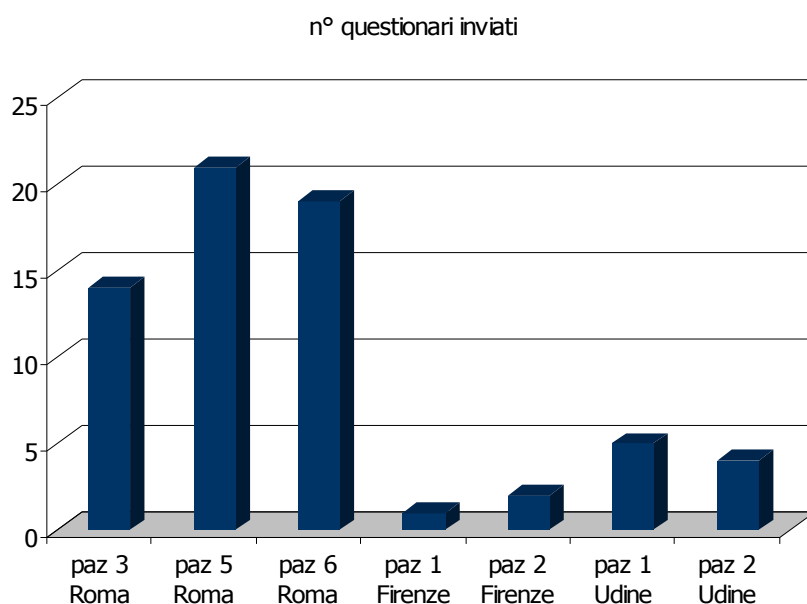
L'ARRUOLAMENTO PAZIENTI (datia 19/03/09)

Non appena ricevuta dai centri la documentazione dell'autorizzazione, Link Studi ha inviato agli sperimentatori il materiale cartaceo e gli smartphone per consentire l'avvio dello studio.

Roma 3 pazienti
 Firenze 2 pazienti
 Udine 2 pazienti

I centri di Napoli e Genova non hanno ancora arruolato nessun paziente.

I centri hanno finora arruolato 7 pazienti, in particolare:



Paziente	data arruolamento	data 1° invio dati smartphone	media intervallo tra invii successivi
n. 3 Roma	24/07/2008	14/10/2008*	11,5 giorni
n. 5 Roma	14/10/2008	16/10/2008	7,4 giorni
n. 6 Roma	22/10/2008	25/10/2008	7,8 giorni
n. 1 Firenze	23/01/2009	04/02/2009	nd (1 solo invio)
n. 2 Firenze	27/02/2009	05/03/2009	13 giorni
n. 1 Udine	23/01/2009	30/01/2009	10,8 giorni
n. 2 Udine	19/02/2009	25/02/2009	7 giorni

* in questo caso si sono verificati inizialmente alcuni problemi tecnici (si è resa necessaria la correzione delle impostazioni di connessione dello smartphone) che hanno ritardato l'inizio della partecipazione attiva del paziente.

LE CARATTERISTICHE DELLO STUDIO

Il disegno dello studio prevede:

- l'arruolamento di **40 pazienti** di età superiore a 18 anni, affetti da malattia di Gaucher di tipo I attualmente in terapia .
- l'esclusione dallo studio di pazienti con concomitante patologia osteoarticolare, muscolare, cardiaca o respiratoria non dipendente dalla malattia di Gaucher.
- **il reclutamento da parte di ogni centro di un minimo di 4 ad un massimo di 8 pazienti** per garantire omogeneità nella distribuzione dei pazienti a livello nazionale.

Ogni centro dedicherà i primi 6 mesi all'arruolamento ed ogni paziente sarà osservato per un periodo di 12 mesi.

Le principali attività che le persone direttamente coinvolte nello studio devono svolgere dal momento dell'inserimento di un paziente nello studio GAU-DI possono essere così sintetizzate:

ARRUOLAMENTO

- Il medico ricercatore deve spiegare dettagliatamente le caratteristiche dello studio al paziente e consegnare il **foglio informativo**. Deve inoltre illustrare la modalità di utilizzo del palmare con cui il paziente dovrà impegnarsi ad inviare i propri dati ogni settimana per la durata di 1 anno.
- Qualora il paziente aderisca allo studio, il medico ricercatore deve impegnarsi a far firmare il modulo per il **consenso informato** e a fissare l'appuntamento per la visita periodica di controllo che darà inizio allo studio.
- Il medico ricercatore deve quindi inviare via fax a Link Studi la **comunicazione di arruolamento paziente** contenente le informazioni sulla data di arruolamento e sulla terapia eseguita dal paziente: questa comunicazione è indispensabile per impostare correttamente il questionario che comparirà sullo smartphone da consegnare al paziente.

- Subito dopo, Link Studi deve rispondere comunicando al medico ricercatore i codici grazie ai quali il paziente potrà avere accesso al diario paziente da compilare tramite lo smartphone.

VISITA BASALE

- Al momento della visita, deve essere compilata dal medico ricercatore la **scheda visita basale** che raccoglie informazioni relative ai dati anagrafici e anamnestici, alla diagnosi, ai dati clinici principali (con particolare su riguardo alle manifestazioni ossee), agli esami strumentali effettuati ed alle terapie specifiche ed antalgiche.
- Il paziente dovrà quindi compilare un **questionario sulla qualità di vita (SF-36)** che dovrà consegnare allo sperimentatore.
- In occasione della visita basale, gli sperimentatori dovranno consegnare al paziente lo **smartphone**, illustrando le modalità di utilizzo limitatamente all'invio dei dati per lo studio GAU-DI.
- Link Studi fornisce per ogni paziente una breve guida che spiega in modo dettagliato come accedere al diario e come inviare i dati. Il diario raccoglie informazioni relative al dolore osseo, all'utilizzo di antidolorifici, al senso di fatica, alla terapia infusiva, agli eventuali problemi di mobilità ed all'impatto della malattia sulla vita lavorativa e sociale.

OSSERVAZIONE

- I dati inviati dai pazienti, che non possono in alcun modo essere identificati, sono archiviati in un apposito database gestito da Link Studi.
Il paziente dovrà quindi ricordare di inviare i propri dati una volta alla settimana.
- Nel caso vengano evidenziate interruzioni prolungate nell'invio dei dati, Link Studi informerà tempestivamente il medico di riferimento che dovrà prendere contatti con il proprio paziente.

I pazienti hanno a disposizione un Numero Verde (800/576999) da utilizzare in caso di

difficoltà nell'utilizzo dello smartphone.

FOLLOW UP A 12 MESI

- Il medico ricercatore dovrà poi rivedere i propri pazienti a distanza di 12 mesi dalla visita basale e compilare la **scheda di follow up**.
- Anche in occasione di questa seconda visita, il paziente dovrà compilare il **questionario SF36**.

Le fotocopie delle schede (basali e follow- up) ed i questionari SF36 compilati dai pazienti dovranno essere spediti dal medico ricercatore a Link Studi che provvederà al loro inserimento.

Per la spedizione Link Studi fornisce al medico sperimentatore apposite buste preaffrancate e preindirizzate.

PER CONCLUDERE

Lo studio GAU-DI, come avete letto in questa newsletter, è ormai attivo in tutti i centri, nonostante la fase iniziale di raccolta delle autorizzazioni si sia dilungata un po' più del previsto.

I centri si stanno dimostrando molto collaborativi e stiamo cominciando a raccogliere i primi risultati del loro lavoro.

In occasione delle riunioni di organizzazione dell'avvio dello studio, i centri, unitamente allo sponsor, avevano concordato di inserire 40 pazienti totali, che rappresentano un campione statisticamente significativo della popolazione dei pazienti con malattia di Gaucher nel nostro paese.

Dal momento che le scadenze che avevamo inizialmente stabilito insieme si sono dilatate per ragioni per lo più burocratiche, sarebbe importante in questa fase dello studio cercare di incrementare l'arruolamento di nuovi pazienti allo scopo di arrivare il più vicino possibile ai traguardi che ci eravamo prefissi.

Dallo studio GAU-DI verrà generato un archivio di informazioni che fornirà la base per interessanti

rielaborazioni e che darà origine a presentazioni e comunicazioni scientifiche che vedranno riconosciuti tutti i medici partecipanti.

Con il contributo di tutti, riteniamo sia possibile arrivare ad arruolare entro l'estate i primi 20 pazienti.

Ricordiamo che per qualsiasi informazione o chiarimento potete telefonare a Link Studi al numero 059/355705 o inviare una e-mail all'indirizzo bpreti@link-ita.com.

Questa newsletter vuole essere infine una occasione per ringraziare tutti i medici che stanno attivamente collaborando a questa iniziativa e ci auguriamo di avere presto la possibilità di analizzare, insieme anche all'Associazione Pazienti Gaucher, i risultati del nostro studio GAU-DI.