



SCHEMA INFORMATIVA

TITOLO DELLA RICERCA: QoL4Dravet – Misurare la Qualità della Vita nella Sindrome di Dravet

SPONSOR: Lo studio è promosso dalla Federazione Europea per la sindrome di Dravet (DSEF).

INTRODUZIONE, OBIETTIVI E TRATTAMENTO DEI DATI

Vi invitiamo a partecipare a una ricerca scientifica incentrata sulla qualità di vita delle persone affette dalla Sindrome di Dravet (SD) e dei loro familiari. Misurare la qualità di vita in questa popolazione e nei loro caregiver è fondamentale per comprendere e identificare la complessità dell'impatto negativo della SD e per evidenziare la carenza di risorse disponibili per le famiglie.

Obiettivi

1. Creare evidenze, basate sui PRO (esiti riportati dai pazienti), sulla qualità di vita delle persone con SD e delle loro famiglie.
2. Creare un set iniziale di dati che possa essere utilizzato per:
 - l'analisi dei dati e la pubblicazione dei risultati in articoli scientifici per aumentare la consapevolezza sulla SD;
 - la diffusione dei principali risultati tramite il sito web e i canali social della DSEF;
 - l'uso successivo da parte di ricercatori e clinici.

Trattamento dei dati

I dati raccolti per lo studio sono anonimi. Non verranno raccolti dati personali o identificativi dei partecipanti, né direttamente né indirettamente, tramite il questionario. I dati raccolti saranno trattati solo in forma aggregata per le finalità di ricerca descritte e non per altri scopi. I dati saranno conservati in archivi/piattaforme digitali, in conformità con le finalità di ricerca e di studio per le quali vengono raccolti, garantendo la protezione e la sicurezza delle informazioni raccolte. Al momento della condivisione dei risultati del questionario, ci assicureremo che nessun individuo possa essere identificato.

IL QUESTIONARIO

Con le seguenti informazioni intendiamo fornirvi dati corretti e sufficienti per consentirvi una decisione consapevole sulla vostra partecipazione a questo studio. Vi invitiamo a leggere attentamente queste informazioni. Per qualsiasi domanda potete scriverci all'indirizzo info@dravet.eu

Caratteristiche del Questionario



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

- **SEMPLICITA'** — Il questionario è breve e semplice, con 31 domande che richiedono circa 20 minuti per essere completate. È stato tradotto in 11 lingue: inglese, spagnolo, italiano, francese, tedesco, olandese, polacco, norvegese, croato, portoghese e serbo.
- **SPECIFICO PER LA DRAVET** — Il questionario è stato sviluppato tenendo conto dello stato dell'arte (revisione esaustiva di quanto fatto fin'ora) e revisionato da un panel multidisciplinare di esperti sulla Dravet, inclusi rappresentanti dei pazienti.
- **DUALITA'** — Durante la compilazione, potete scegliere una o entrambe le opzioni:
 1. Rispondere come caregiver
 2. Rispondere dal punto di vista di vostro figlio con la Sindrome di Dravet

È importante che i partecipanti rispondano sia per sè stessi in qualità di caregiver, sia per conto del loro familiare affetto da SD.

Quando rispondono per conto della persona con SD, i caregivers devono mantenere, laddove possibile, un approccio distaccato, e le risposte dovrebbero basarsi su eventi ed esperienze osservabili avvenuti nel passato.

Introduzione

Questo questionario si **concentra sulla qualità della vita delle persone affette dalla SD e dei loro familiari**. La SD è una malattia rara caratterizzata da un'encefalopatia dello sviluppo con crisi epilettiche che colpiscono i bambini in tenera età, resistente ai farmaci, e che provoca gravi compromissioni cognitive, comportamentali e motorie (Dravet, 2011), accompagnata da crisi epilettiche persistenti e da disturbi del linguaggio, della mobilità, dell'apprendimento e del sonno (Lagae et al., 2019; Skluzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Questa popolazione presenta un alto rischio di morte improvvisa a causa delle crisi ripetute, il che genera livelli molto elevati di preoccupazione nei genitori (Nolan et al., 2016; De Liso et al., 2016). Tutto ciò comporta una riduzione della qualità della vita sia dei bambini affetti da SD sia dei loro caregiver (Wolff et al., 2006).

Attualmente, i trattamenti sono focalizzati sul controllo delle crisi nei bambini con SD, solitamente attraverso l'uso di farmaci anticrisi, anche in combinazione; questi trattamenti, tuttavia, non sono generalmente curativi della malattia nel suo complesso e comportano effetti collaterali quali affaticamento, compromissione cognitiva o comportamentale, oltre a essere complessi da gestire per i caregiver (Chiron & Dulac, 2011; Genton, 2000). **Studi recenti hanno riportato effetti negativi della SD sui caregiver, facendo riferimento soprattutto alla salute fisica e mentale, ma anche alle relazioni sociali e alle risorse economiche, suggerendo che la SD ha un impatto rilevante sulle loro vite (Jesen et al., 2017). Allo stesso modo, è stato suggerito che la qualità della vita dei minori con SD è inferiore rispetto a quella della popolazione generale, soprattutto in presenza di crisi gravi e frequenti (Lagne et al., 2018).**

I pazienti con SD necessitano di un supporto continuo e complesso, che incide profondamente sulla qualità della vita dell'intero nucleo familiare (Nolan et al., 2008).

La creazione di un questionario specifico per valutare la qualità della vita di questa popolazione e dei loro caregiver è quindi fondamentale per comprendere e identificare la complessità dell'impatto



negativo della SD e per mettere in evidenza la carenza di risorse di cui dispongono le famiglie per farvi fronte.

L'idea progettuale è stata promossa dal Direttore Scientifico e dal Consiglio di Amministrazione della Federazione Europea per la sindrome di Dravet, che hanno collaborato con l'Università Nebrija nelle diverse fasi di sviluppo del questionario, coordinate dal Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia.

Creazione e Validazione del questionario: Metodologia

La creazione e la validazione del questionario hanno incluso le seguenti fasi:

Fase 1.

Sviluppo: sono stati creati i costrutti e gli item, con l'obiettivo di valutare la qualità della vita dei pazienti con SD e delle loro famiglie, concentrandosi principalmente sugli ambiti sociale, psicologico, familiare ed economico.

La fase iniziale di questo lavoro si è basata sul dataset sviluppato da Salom et al. (2023). Il progetto The Childhood Rare Epilepsy Social Impact Assessment (CRESIA) ha raccolto dati da una coorte significativa — 298 partecipanti, tra cui genitori di bambini con diagnosi di SD.

Per selezionare gli item con il maggiore potere descrittivo della qualità della vita delle persone con SD e delle loro famiglie, è stata condotta un'analisi descrittiva delle risposte per item e per gruppo.

Dopo l'analisi descrittiva iniziale, finalizzata a perfezionare il pool di item, è stata effettuata un'analisi confermativa per validare la struttura dello strumento di valutazione della qualità della vita e garantire che l'insieme finale di item rappresentasse in modo affidabile i costrutti di interesse. Applicando l'analisi confermativa, il gruppo di ricerca ha voluto testare l'ipotesi che gli item selezionati dal pool iniziale colgano efficacemente gli aspetti distinti della Qualità di Vita che sono influenzati in modo unico nei pazienti con SD

L'analisi confermativa rappresenta un passaggio cruciale nello sviluppo e nella validazione degli strumenti di misurazione, specialmente quando si intende catturare in modo accurato costrutti complessi come la qualità della vita (QoL). Essa si differenzia dall'analisi esplorativa, che si limita a individuare possibili pattern o relazioni nei dati senza ipotesi predefinite.

L'analisi confermativa testa ipotesi o modelli specifici formulati sulla base di conoscenze pregresse, teorie o risultati preliminari, fornendo un metodo strutturato per verificare se gli item selezionati si comportano come previsto nella misurazione del costrutto sottostante, in questo caso la qualità della vita nei pazienti con SD.

Fase 2.

Studio della validità di contenuto e selezione della versione iniziale del questionario: una volta completata la valutazione, lo strumento ha subito un processo di revisione in due fasi da parte di esperti. Da un lato, è stato valutato da esperti medici internazionali specializzati nella SD. Dall'altro lato, un processo di valutazione è stato condotto anche da familiari di persone affette da SD. Dopo la valutazione dei giudici, gli item sono stati modificati, eliminati o integrati sulla base dei loro contributi.

Fase 3.



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

Analisi di validità di costrutto: le variabili sono state raggruppate in diversi fattori al fine di esplorare e verificare se le relazioni tra gli item definiscono una struttura dimensionale non variabile all'interno del questionario.

Fase 4.

Analisi dell'affidabilità dello strumento: ha partecipato una popolazione rappresentativa che rispettava i criteri di inclusione ed esclusione. Dopo la compilazione del questionario, è stata effettuata un'analisi statistica per determinare l'affidabilità dello strumento.

Il Questionario copre:

- ✔ Informazioni sociodemografiche: struttura familiare, situazione finanziaria, livello di istruzione e responsabilità di cura.
- ✔ Stato di salute della persona affetta: numero e gravità delle crisi epilettiche, visite ospedaliere, trattamenti e farmaci attualmente in uso.
- ✔ Benessere mentale: carico emotivo, livelli di stress e soddisfazione generale della vita sia delle persone affette sia dei loro familiari.
- ✔ Supporto sociale: soddisfazione nelle relazioni sociali, sensazione di isolamento o disponibilità di reti di supporto.
- ✔ Salute fisica e gestione della vita quotidiana: qualità del sonno, disagi fisici e capacità di prendersi cura di sé stessi.
- ✔ Accesso alle cure mediche e ai servizi di supporto: utilizzo delle terapie, oneri finanziari e carenze nell'assistenza.

Team di Ricerca

Il questionario è stato sviluppato dal Nebrija Research Center in Cognition (CINC) dell'Università Nebrija, diretto dal Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia. Il team è composto da neuroscienziati cognitivi junior e senior, ricercatori in formazione e affiliati di prestigio internazionale. Conta un totale di 27 ricercatori: 20 dottori di ricerca esperti e 7 ricercatori pre-dottorandi in formazione. Con l'aumento dell'attività scientifica e la crescita continua del centro, il CINC attualmente guida progetti di ricerca pubblici e privati altamente competitivi promossi dalla BBVA Foundation, dall'Agenzia Statale per la Ricerca del Governo Spagnolo e dalla Comunità di Madrid.

BENEFICI E RISCHI DELLA PARTECIPAZIONE

La partecipazione a questo studio non comporta alcun rischio. Non vi sono benefici diretti per i partecipanti, ma si auspica che i risultati contribuiscano a migliorare la comprensione della qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

CONTRIBUTO ECONOMICO

La partecipazione allo studio non prevede alcun compenso economico.

GRAZIE PER LA VOSTRA COLLABORAZIONE!