



---

Centro Regionale Epilessia - Medicina del Sonno

Tel. 02/8184.4201 - 4200 Fax 02/503 2 3159

[epilessia.hsp@asst-santipaolocarlo.it](mailto:epilessia.hsp@asst-santipaolocarlo.it)

[malattierare.hsp@asst-santipaolocarlo.it](mailto:malattierare.hsp@asst-santipaolocarlo.it)

[medicinasonno.hsp@asst-santipaolocarlo.it](mailto:medicinasonno.hsp@asst-santipaolocarlo.it)

Direttore Prof. Maria Paola Canevini

## SCHEDA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE MINORE

### Titolo dello studio:

***“Intervento posturale intensivo di contrasto alla scoliosi, supportato da un'applicazione, per soggetti con sindrome di Rett”***

Gentile Signore/a,

Le seguenti informazioni riguardano lo studio a cui Lei è invitato a partecipare. Queste informazioni La aiuteranno a decidere se partecipare o meno. La preghiamo di leggere attentamente prima di prendere una decisione. Il Medico incaricato dello studio discuterà le seguenti informazioni con Lei. È suo diritto avere qualsiasi tipo di chiarimento in merito. Prenda tempo per decidere se desidera prendere parte allo studio. Se deciderà di non partecipare, questa decisione non influirà in nessun caso sulla Sua futura assistenza medica o sull'attenzione che riceverà dal Suo Medico.

In caso di domande, sentitevi liberi di inviare un'e-mail a:

Centro AIRETT Ricerca e Innovazione (CARI), Research and Innovation Airett Center, Verona, Italy.  
[centrorett@airett.it](mailto:centrorett@airett.it)

## **QUAL È LO SCOPO DELLO STUDIO?**

Lo studio in oggetto si propone di valutare l'efficacia di un programma di fisioterapia svolto durante la vita quotidiana e incentrato su posture ipercorrettive e sull'aumento del livello di attività nel rallentare la progressione della scoliosi nelle ragazze con sindrome di Rett.

Il progetto si pone i seguenti scopi scientifici:

- Obiettivi primari
  1. Costruire, implementare e valutare un programma di fisioterapia per il contrasto della scoliosi adattato agli individui con sindrome di Rett;
  2. sviluppare un programma di prevenzione delle deformità secondarie attraverso un intervento precoce.
- Obiettivi secondari
  1. Costruire e valutare l'efficienza di un'applicazione per smartphone per il supporto allo svolgimento degli esercizi;
  2. esplorare i fattori che influenzano l'aderenza e l'attuazione dell'intervento dal punto di vista sia delle famiglie che dei terapisti.

## **COME POSSO SAPERE SE MIA FIGLIA PUÒ PARTECIPARE?**

In questo progetto pilota ci proponiamo di reclutare 20 bambine con le seguenti caratteristiche:

***Criteri di inclusione – Vostra figlia potrà partecipare se presenta tutti i seguenti elementi:***

- diagnosi di Rett con mutazione confermata del gene MECP2;
- diagnosi di scoliosi flessibile non strutturata (angolo di Cobb compreso tra 10° e 40°) misurata radiologicamente con Rx eseguito nella posizione più eretta a lei confortevole, a non oltre 6 mesi dal reclutamento;
- età compresa tra 6 e 14 anni;

***Criteri di esclusione – Vostra figlia non potrà partecipare se presenta anche uno solo dei seguenti elementi:***

- presenza di deficit dello sviluppo neuropsicomotorio evidenziato nei primi sei mesi di vita o di malattie neurometaboliche, infettive o da danno encefalico secondario a trauma pre-perinatale;
- pregresso intervento chirurgico alla colonna vertebrale o sua programmazione per il periodo di studio (fino a settembre 2023);
- utilizzo di un corsetto nelle ore diurne;
- giudizio clinico del medico specialista di riferimento che attesti condizioni di salute instabili e non compatibili con lo svolgimento del programma riabilitativo (p.e. infezioni in corso o ricorrenti, gravi disturbi gastroenterici, epilessia farmacoresistente con crisi plurigiornaliere invalidanti, e altri).

## **COSA SUCCEDERÀ DURANTE LO STUDIO?**

Ecco uno schema di ciò che accadrà nelle varie fasi dello studio:

- Inizialmente, verrà raccolto il consenso alla partecipazione a questo progetto per tutte le famiglie candidate e saranno collezionate le informazioni anagrafiche delle partecipanti e i relativi contatti dei genitori e dei professionisti (terapisti, medico di base e fisiatra / Neuropsichiatra infantile) di riferimento.

- Ogni famiglia candidata verrà contattata telefonicamente dal medico neurologo o fisiatra di riferimento per il progetto per stabilire l' idoneità allo svolgimento del programma riabilitativo e l' assenza di controindicazioni legate allo stato di salute attuale della ragazza.
- Per ogni partecipante verrà richiesto lo svolgimento di una radiografia completa della colonna vertebrale presso il centro radiologico convenzionato con il sistema sanitario più comodo per voi da raggiungere. Lo svolgimento di questo esame non sarà necessario qualora foste in possesso di un esame radiografico della colonna vertebrale svolto con le modalità previste per il presente studio nei sei mesi precedenti l' avvio dell' intervento.
- Con ogni bambina partecipante verrà quindi svolta una valutazione riabilitativa finalizzata alla creazione di un piano di intervento individualizzato specifico per il contrasto della scoliosi della partecipante e l' incremento delle sue capacità funzionali. Nel corso della valutazione verranno anche individuate le esigenze posturali delle partecipanti e un tecnico qualificato costruirà o regolerà i dispositivi di posizionamento rendendoli idonei ad ogni piano di intervento. Questa valutazione si svolgerà per tutte le partecipanti presso il CARI di Verona.
- A questo punto vi verrà comunicato se vostra figlia riceverà il trattamento con il primo gruppo (che inizierà immediatamente dopo la valutazione menzionata in precedenza) o se farà parte del gruppo a trattamento ritardato (secondo gruppo) che inizierà il protocollo dopo un anno dal primo gruppo.
- Le bambine incluse nel secondo gruppo verranno valutate nuovamente appena prima dell' avvio del loro programma (dopo circa 12 mesi dalla prima valutazione), con le stesse modalità descritte in precedenza (visita neurologica o fisiatrica, radiografia della colonna vertebrale, valutazione riabilitativa).
- Prima dell' avvio del programma chiederemo il vostro aiuto per contattare la scuola e le strutture educative/riabilitative di vostra figlia così da coinvolgere i professionisti che la seguono nel programma riabilitativo individualizzato che creeremo per lei.
- Prima dell' avvio del programma verrà quindi svolto un workshop per i familiari, i terapeuti, gli insegnanti e tutti i caregiver che ruotano intorno a vostra figlia durante il quale verrà spiegato il protocollo di ricerca e le modalità di svolgimento del programma e di utilizzo dell' applicazione per smartphone. Il workshop si svolgerà da remoto tramite video conferenza e durerà per un' intera giornata.
- Al momento dell' avvio del programma verrà richiesto a voi e ai professionisti coinvolti di scaricare l' applicazione per smartphone appositamente creata per questo progetto dove troverete la pianificazione settimanale delle attività terapeutiche di vostra figlia (definita insieme a voi) e tutte le indicazioni relative allo svolgimento di ogni attività.
- Le attività previste nel programma dovranno essere svolte per 12 mesi per ogni partecipante. I programmi verranno svolti presso le case e le strutture educative e riabilitative delle partecipanti insieme ai genitori e ai professionisti di riferimento, sulla base della loro disponibilità. Ogni piano di intervento prevederà lo svolgimento quotidiano di diverse posture e attività terapeutiche. Le strategie specifiche che verranno implementate includeranno il mantenimento di posture asimmetriche che si oppongono alla curva della scoliosi durante l' attività in posizione seduta, in piedi e durante la deambulazione. Queste strategie si riferiscono ad un posizionamento posturale ipercorrettivo della scoliosi. Inoltre, sarà incoraggiato lo svolgimento di attività che prevedono il carico del peso sugli arti inferiori come il camminare e lo

svolgimento delle scale e verranno proposte semplici esercizi di stretching passivo e di mobilizzazione della colonna vertebrale.

- Se necessario, all'inizio dell'intervento i ricercatori saranno disponibili per condurre colloqui di consultazione Skype sulla base delle esigenze individuali di ogni bambina e del gruppo che si occupa di lei per chiarire ogni dubbio in merito allo svolgimento del programma.
- Ulteriore supporto a genitori, caregiver e terapisti verrà fornito durante il trattamento tramite due incontri Skype da un terapeuta italiano esperto nel trattamento di persone con Rett. Questi incontri saranno finalizzati a discutere lo svolgimento del programma, risolvere i problemi, riorganizzare gli orari, adeguare gli esercizi suggeriti, valutare il raggiungimento degli obiettivi e, eventualmente, fissare obiettivi aggiuntivi. Lo svolgimento di ogni programma sarà comunque seguito settimanalmente dal terapeuta italiano tramite l'applicazione per smartphone e i caregiver saranno contattati nel caso emergano difficoltà in itinere.
- La vostra bambina, insieme a tutti i partecipanti, verrà valutata nuovamente al termine del programma (dopo circa 12 mesi dall'avvio dell'intervento) con le stesse modalità descritte in precedenza (radiografia della colonna vertebrale, valutazione riabilitativa) e vi verrà somministrato un questionario di gradimento relativo all'intervento svolto.
- Le bambine incluse nel primo gruppo verranno valutate per la terza volta dopo altri 12 mesi dal termine dell'intervento con le stesse modalità descritte in precedenza (radiografia della colonna vertebrale, valutazione riabilitativa).

### **Valutazioni utilizzate**

- **Informazioni di base** – età anagrafica, l'età alla diagnosi di scoliosi, caratteristiche mediche generali, ammontare degli interventi di terapia motoria in atto e il tipo di mutazione genetica.
- **Progressione della scoliosi** – valutata durante lo studio attraverso la misurazione dell'angolo di Cobb su due radiografie antero-posteriori della colonna vertebrale svolte rispettivamente prima e dopo lo svolgimento dell'intervento proposto. La ragazza sarà posizionata nella posizione più eretta per lei confortevole. L'angolo sarà misurato utilizzando procedure standard. Qualora la partecipante disponesse di un esame radiografico della colonna vertebrale svolto con le modalità previste per il presente studio nei sei mesi precedenti l'avvio dell'intervento, tale radiografia verrà utilizzata come esame pre-intervento. Nel caso la partecipante non disponesse di un esame radiografico con le caratteristiche sopra descritte, esso verrà svolto nell'ambito del presente progetto nel rispetto delle linee guida internazionali per la presa in carico della scoliosi nella RTT che prevedono lo svolgimento di esami radiografici semestrali in presenza di scoliosi in evoluzione. Inoltre, gli esami radiografici svolti periodicamente dalle partecipanti presso le strutture ospedaliere che ne detengono la presa in carico verranno raccolti dai ricercatori per permettere l'estrazione dei dati e delle informazioni relative alla traiettoria di evoluzione della scoliosi fino al momento del reclutamento.
- **Quantità di attività svolte** – misurata attraverso l'applicazione per smartphone.

- **Livello di attività fisica** - misurato usando un dispositivo contapassi prima e dopo lo svolgimento del programma.
- **Livello di funzionalità grossomotora** – misurato attraverso le scale di valutazione “Rett Syndrome Motor Evaluation Scale” e “Rett Syndrome Gross Motor Scale”.
- **Caratteristiche comportamentali delle partecipanti** – attraverso somministrazione del questionario “Rett Syndrome Behavior Questionnaire”.
- **Soddisfazione relativa all’intervento svolto** – misurata attraverso somministrazione di un questionario di soddisfazione creato ad hoc per questo progetto ai genitori e a tutti i professionisti coinvolti.

### **MIA FIGLIA POTRÀ PARTECIPARE AD ALTRE TERAPIE E PROGRAMMI TERAPEUTICI?**

Per la durata della ricerca vostra figlia potrà continuare a svolgere le attività riabilitative in corso al momento del reclutamento. Chiediamo tuttavia che, per il periodo della ricerca (circa 20 mesi), vostra figlia non inizi ad indossare un corsetto nelle ore diurne e non venga sottoposta ad una procedura di chirurgia spinale.

### **BENEFICI ATTESI**

Le valutazioni che verranno svolte forniranno preziose informazioni sulle capacità funzionali e sullo sviluppo di vostra figlia che saranno condivise con voi durante lo studio. Queste valutazioni saranno condotte gratuitamente da operatori esperti e adeguatamente formati.

Per vostra figlia verrà costruita un'attrezzatura specifica per il contrasto alla scoliosi e adattata individualmente per l'uso quotidiano.

Tutte le bambine riceveranno almeno 12 mesi di terapia intensiva che, si spera, prevenga la progressione della scoliosi. L'intervento individuale che vi verrà proposto continuerà ad essere a vostra disposizione se sceglierete di proseguire con il programma.

L'applicazione appositamente progettata prevederà delle notifiche quotidiane che, dall'inizio della ricerca, forniranno suggerimenti specifici per gli esercizi della vostra bambina e permetterà la costruzione di una rete tra voi e i vostri terapisti e insegnanti di riferimento.

Il programma che riceverete renderà tutte le persone coinvolte nella gestione di vostra figlia con sindrome di Rett (caregiver, terapisti e voi genitori) molto più consapevoli e attenti alle sue esigenze terapeutiche e posturali.

Se trovato efficace, questo programma potrebbe ridurre la progressione della scoliosi della vostra bambina e, potenzialmente, ovviare alla necessità di un intervento chirurgico alla colonna vertebrale.

Il suddetto programma è gratuito.

### **METODOLOGIA**

Studio pilota controllato randomizzato con un disegno a lista d'attesa.

### **RISCHI PREVEDIBILI LEGATI ALL'ESECUZIONE E POSSIBILI COMPLICANZE**

Questo è un programma intensivo. Pertanto, rappresenta un onere aggiuntivo per la famiglia e la struttura educativa/riabilitativa. Tuttavia, il programma che verrà proposto sarà strettamente intrecciato con il progetto

educativo della bambina e sarà adattato individualmente, consentendo a ciascuna famiglia e ai fornitori dei servizi educativi di ricevere un programma basato sulle proprie esigenze e capacità. Pertanto, tutti i partecipanti avranno la libertà di aderire al programma nella misura più adatta a loro concordando con i ricercatori le modalità di svolgimento delle attività proposte.

### **INCONVENIENTI, EFFETTI COLLATERALI E DISAGI**

Non sono stati riportati rischi o effetti collaterali indesiderati né da ricerche precedenti su metodi e interventi simili a quelli proposti in questo studio, né dalla pratica clinica del PI (coinvolto nella valutazione di oltre 500 individui con Rett in tutto il mondo e nel trattamento clinico settimanale di 12 ragazze con questa patologia).

### **QUALI SONO I POSSIBILI RISCHI DELLA NON PARTECIPAZIONE ALLO STUDIO?**

Nessuno.

### **QUALI INFORMAZIONI SULLA CONFIDENZIALITÀ?**

Tutte le informazioni (per esempio data di nascita, sesso, razza, altezza, peso, salute fisica) ottenute da Lei dal personale sanitario saranno archiviate in modo sicuro rimarranno del tutto confidenziali secondo la normativa vigente (D.Lgs 196/2003).

La Sua identità e quella dei membri della Sua famiglia, inclusa la partecipante, non sarà rivelata in nessun momento durante lo studio clinico, inoltre, se i vostri dati saranno analizzati e descritti in un report o se i risultati di questo studio dovessero essere pubblicati, sarà garantito il vostro anonimato.

Rappresentanti qualificati del Comitato Etico/Autorità Ministeriali potrebbero controllare i vostri dati per verificare le procedure ed i dati dello studio clinico, senza violare la confidenzialità delle informazioni contenute, nella misura permessa dalla Legge.

### **QUALI INFORMAZIONI SULLA PARTECIPAZIONE VOLONTARIA?**

La partecipazione è completamente libera e volontaria.

Se acconsente a far partecipare la paziente da Lei rappresentata Le sarà chiesto di firmare, in sua vece, il Modulo di Consenso Informato, allegato al presente documento, prima che la paziente inizi a eseguire la procedura prevista dallo studio.

La firma del modulo allegato è al fine di garantire che Lei abbia ricevuto un'informazione completa e che abbia espresso liberamente la Sua volontà riguardo la partecipazione della paziente; tale firma non implica alcun impegno a proseguire lo studio, non costituisce un vincolo di natura contrattuale, né rappresenta una rinuncia ai diritti che spettano alla persona partecipante. Lei può ritirare il consenso in ogni momento, su semplice richiesta, senza dover dare alcuna giustificazione e senza alcuna modifica del trattamento che riceverà in futuro e dei Suoi diritti legali. Se non è d'accordo a partecipare, la Sua decisione non comprometterà in nessun modo l'adeguata prosecuzione del suo iter diagnostico.

*La ringraziamo per la Sua disponibilità e la Sua collaborazione*

## MODULO DI CONSENSO INFORMATO

Titolo dello studio:

***Un intervento posturale intensivo di contrasto alla scoliosi, supportato da un'applicazione, per soggetti con sindrome di Rett***

Io sottoscritto/a: \_\_\_\_\_  
Familiare / Rappresentante legalmente riconosciuto / Amministratore di sostegno.

in qualità di: \_\_\_\_\_  
Indicare il rapporto con il / la Paziente ( Familiare / Rappresentante legalmente riconosciuto / Amministratore di sostegno ).

di: \_\_\_\_\_  
*Cognome e Nome in stampatello del / della Paziente.*

nato/a a, il: \_\_\_\_\_  
*Luogo e data di nascita del / della Paziente.*

### DICHIARO QUANTO SEGUE:

1. ho letto e compreso il foglio informativo per la Paziente di cui questo modulo è parte integrante;
2. ho ricevuto spiegazioni complete sullo studio clinico dal/dalla Dr./Dr.ssa \_\_\_\_\_ (sperimentatore o membro autorizzato dell'equipe) a cui ho potuto porre domande e chiedere spiegazioni e dal/dalla quale ho ricevuto risposte soddisfacenti ai miei quesiti;
3. mi sono state illustrate la natura, lo scopo e la durata dello studio, le procedure che saranno adottate per l'esecuzione della ricerca e il tipo di collaborazione che sarà richiesta;
4. ho compreso che la partecipazione della paziente che rappresento è libera e volontaria e che in qualsiasi momento posso decidere di interrompere la sua partecipazione e ritirarla dalla ricerca senza dovere fornire giustificazione e senza che ella sia in alcun modo privata delle cure e dell'assistenza di cui ha bisogno e dell'eventuale accesso a nuove prospettive diagnostiche e/o terapeutiche e senza che siano compromessi i suoi diritti e il suo rapporto con il medico, con gli operatori sanitari e i tecnici;
5. ho compreso che il personale del reparto (medici e fisioterapisti) e quello impegnato nella ricerca potrà prendere visione – sotto la direzione e dietro l'autorizzazione del medico responsabile dello studio – dei dati raccolti relativi al/alla paziente;
6. accetto che, nell'ambito di questo progetto di ricerca, possano essere effettuate registrazioni video di me stesso e mia figlia e che queste possano essere utilizzate, in forma anonima, per scopi di ricerca e in congressi e conferenze e per il perfezionamento professionale dei professionisti;
7. ai sensi del Decreto Legislativo n.196/2003 e successivi emendamenti, acconsento alla raccolta, analisi, apertura e trasferimento dei miei dati (inclusi il trasferimento fuori dall'Area Economica Europea) per scopi di assistenza sanitaria o di ricerca medica.

**Tutto ciò premesso, nella mia piena capacità di intendere e di volere e senza alcuna forma di condizionamento o coercizione, confermo che sono d'accordo alla partecipazione della paziente di cui sono il Rappresentante legalmente riconosciuto / l'Amministratore di Sostegno allo studio descritto nel presente documento.**

Firma del Familiare / Rappresentante legalmente riconosciuto o dell'Amministratore di Sostegno (\*):

\_\_\_\_\_  
(\* ) l'Amministratore di sostegno deve essere abilitato, nel decreto di nomina del giudice tutelare, alla firma del consenso informato;

Luogo e data: \_\_\_\_\_

**PARTE RISERVATA ALL'OPERATORE CHE HA PRESENTATO IL DOCUMENTO:**

Io sottoscritto/a Dr/Dr.ssa \_\_\_\_\_  
(Cognome e Nome in stampatello).

**dichiaro:**

- a. di avere spiegato al Rappresentante legalmente riconosciuto / all'Amministratore di Sostegno, la natura e lo scopo della ricerca nonché le procedure che saranno adottate e il tipo di collaborazione che sarà richiesta;
- b. di non avere cercato di influenzare o di costringere in alcun modo il Rappresentante legalmente riconosciuto / l'Amministratore di Sostegno per indurlo a manifestare il loro consenso alla partecipazione del paziente alla ricerca;
- c. di rilasciare al Rappresentante legalmente riconosciuto / all'Amministratore di Sostegno una copia firmata e datata del presente modulo insieme al foglio informativo.

**Luogo e data:** \_\_\_\_\_

**Firma:** \_\_\_\_\_