

Gentile genitore, presso il Centro di Malattie Rare e Difetti Congeniti del Policlinico A. Gemelli, Roma, IRCCS, in collaborazione con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e, finanziata dal Ministero della Salute Italiano, è in atto una ricerca medico-scientifica dal titolo: **“Il Dolore nelle RASopatie: tecniche diagnostiche innovative e possibili terapie”**. Lo studio si propone di studiare la prevalenza (quanti pazienti presentano questa problematica nel gruppo analizzato) e le caratteristiche del dolore in pazienti con RASopatie. Comprendere quanto il dolore sia presente nella vita quotidiana dei nostri pazienti è importante per gestirlo al meglio ed evitare le ripercussioni che il dolore stesso può avere nella vita quotidiana ad esempio sulla qualità di vita, del lavoro, del sonno, delle prestazioni scolastiche, sociali e dell'umore. Ulteriore obiettivo dello studio è valutare la possibilità di trovare misure oggettive che permettano di valutare in futuro la possibile efficacia di terapie mirate alla risoluzione del dolore. Tutti i pazienti con diagnosi clinica e molecolare di RASopatia saranno eleggibili per lo studio in questione.

Durante l'incontro che verrà concordato con i nostri collaboratori i pazienti saranno sottoposti a;

- Visita pediatrica generale e Visita neurologica/neuropsichiatrica infantile per escludere la presenza di cause di dolore “in atto”
- somministrazione di scale mono/multidimensionali per la rilevazione del dolore (i test verranno scelti in considerazione del livello cognitivo e della presenza o meno di disturbi del comportamento e potranno essere precompilati dai pazienti via email)
- Prelievo ematico per il dosaggio dei biomarcatori del dolore

Sempre nella medesima occasione verrà eseguita una valutazione strumentale comprensiva di:

- Ecografia di alcuni distretti muscolari
- Potenziali evocati laser (per la valutazione oggettiva del dolore attraverso l'analisi delle fibre dolorifiche di tipo A delta e C). Poiché questo test suscita una minima sensazione di dolore verrà eseguito solo nei pazienti più complianti e consenzienti
- Sudoscan (strumento non invasivo e riproducibile per rilevare la neuropatia delle piccole fibre nervose)

Il tempo necessario per l'esecuzione dei suddetti esami è di circa 4 ore totali. Possiamo inviarti i questionari via email al fine di ridurre il tempo delle valutazioni presso il Policlinico Gemelli.

Speriamo che la vostra adesione al progetto sarà ampia poiché la raccolta di un gran numero di dati sarà il solo strumento efficace per analizzare quanto il dolore interferisce sulla vita dei pazienti affetti e darà possibilità all'equipe medica di ipotizzare protocolli di trattamento farmacologico e non da condividere nell'immediato futuro.

Per ulteriori informazioni e comunicazioni non esitare a contattarci. E' a disposizione il seguente personale:

- **dott.ssa Chiara LEONI** –UOC Pediatria; (chiara.leoni@policlinicogemelli.it)
- **dott.ssa Lucrezia PERRI**- Psicologa Clinica; (lucrezia.perri@quest.policlinicogemelli.it)