

Gruppo di Studio SIR sulla Medicina di Genere

Referente:

Prof.ssa Chiara Tani

Segretaria

Dott.ssa Micaela Fredi

Composizione Steering Committee

Prof. Maurizio Cutolo

Prof. Salvatore D'Angelo

Dott.ssa Maria Chiara Gerardi

Prof.ssa Maria Gerosa

Prof.ssa Elisa Gremese

Prof.ssa Marta Mosca

Prof.ssa Patrizia Rovere Querini

Prof.ssa Angela Tincani

Gruppo di Studio SIR sulla Medicina di Genere è stato fondato il 25 novembre 2016 in occasione del 53° Congresso Nazionale SIR ed è attualmente composto da oltre 150 iscritti.

Il GDS si prefigge due tipi di obiettivi; l'obiettivo educativo è rivolto a medici specialisti e operatori sanitari coinvolti nella cura di malati reumatici, a medici di medicina generale, a pazienti e *care giver*.

Il secondo obiettivo che si propone è quello di aggiornamento scientifico, promuovendo e supportando progetti di ricerca focalizzati sulla Medicina di Genere nell'ambito delle patologie reumatologiche.

Le linee di indirizzo per ricerca ed attività educativa che il Gruppo di Studio si propone sono:

1- Valutare la diversa espressione delle malattie reumatiche nei 2 sessi, includendo:

- a. la relazione tra gli ormoni ed i cromosomi sessuali e la patogenesi delle malattie reumatiche autoimmuni,
- b. la diversa espressione clinica delle malattie reumatiche in relazione al genere,
- c. la diversa risposta ai trattamenti farmacologici,
- d. la diversa percezione del dolore muscoloscheletrico,
- e. i diversi meccanismi di coping,
- f. le differenze nella gestione clinica (physician awareness e orientation) in relazione al genere dei pazienti.

2- Verificare nei pazienti/nelle pazienti con malattie reumatiche il possibile impatto della malattia sulla pianificazione familiare, sul desiderio di paternità/maternità, e nel rapporto di coppia.

3- Nelle pazienti di sesso femminile, affrontare i temi legati alla "salute della donna" come:

- a. contraccezione,
- b. gravidanza,
- c. allattamento,
- d. menopausa,

e. prevenzione dei tumori femminili.

4- Accertare il benessere a lungo termine dei figli di padri e madri con malattie reumatiche, in relazione alla possibile genetica ed epigenetica:

- a. Insorgenza di malattie reumatiche autoimmuni, allergie etc.,
- b. gravità di malattia del genitore,
- c. terapia del genitore (prima del concepimento per i padri e prima/durante la gravidanza per le madri),
- d. ambiente familiare (rapporti di coppia, rapporti con altri familiari),
- e. ambiente sociale e istruzione.
- f. Analizzare il fenomeno del microchimerismo fetale e le sue potenziali ripercussioni sulla espressività (insorgenza e outcomes) delle malattie autoimmunitarie.

I progetti in corso del GdS:

- 1) Progetto Educazionale (Referente: Prof.ssa Angela Tincani, Prof.ssa Chiara Tani): sono state creati opuscoli informativi destinati a pazienti, medici specialisti e medici di medicina generale sui temi quali pianificazione familiare, contraccezione, gravidanza e post-partum (<https://www.reumatologia.it/medicina-di-genere>). Tali opuscoli sono attualmente in fase di revisione per aggiornamenti relativi ai nuovi farmaci disponibili
- 2) Progetto “Registro del Lupus Neonatale (LU.NE)” (Referenti: Prof. Antonio Brucato, Dr.ssa Micaela Fredi): progetto in corso dal 2015. Il registro include ad oggi più di 90 casi reclutati in 11 centri italiani. I primi risultati sono stati oggetto di una pubblicazione su rivista internazionale (Fredi M, et al. First Report of the Italian Registry on Immune-Mediated Congenital Heart Block (Lu.Ne Registry). *Front Cardiovasc Med.* 2019 Feb 28;6:11.
- 3) Progetto “fetal -HOPE” che valuta l’utilizzo di un monitoraggio domiciliare della frequenza cardiaca fetale in donne gravide SSA+. L’arruolamento è in corso e il protocollo è stato oggetto di una pubblicazione su rivista internazionale (Mauro A, Bizzi E, Caccia Dominioni C, Milazzo R, Serati L, Nivuori M, Quartarone M, Bernardo L, Gerardi MC, Fredi M, Cetin I, Brucato AL. Fetal-hope study: Home monitoring of fetal heart rate in SSA + pregnant women: Rationale and design. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2024 Dec;303:99-103.
- 4) Progetto “Registro delle Gravidanze nelle Malattie Reumatiche” (Referenti: Prof.ssa Angela Tincani, Dr.ssa Laura Andreoli): progetto in corso che fa parte degli Studi Strategici SIR coordinati dal Centro Studi SIR (<https://www.reumatologia.it/progetto-prheumit>). Lo studio ha completato l’arruolamento nel 2024 e sono stati raccolti dati su 866 gravidanze in donne affette da varie malattie reumatologiche. La prima analisi dei dati è stata pubblicata (Andreoli L, et al. Management of pregnancy in autoimmune rheumatic diseases: maternal disease course, gestational and neonatal outcomes and use of medications in the prospective Italian P-RHEUM.it study. *RMD Open.* 2024 Apr 24;10(2):e004091. doi: 10.1136/rmdopen-2024-004091). Sono in fase di stesura ulteriori quattro pubblicazioni su sotto-analisi della coorte focalizzate su aspetti più specifici quali gli outcomes neonatali, l’andamento della malattia e outcomes gravidici in artriti infiammatorie, connettiviti indifferenziate e lupus eritematoso sistemico.
- 5) Progetto “Epigenetica nella Gravidanza in Malattie Reumatiche” (Referente: Prof. Maurizio Cutolo). Alla luce di esperienze preliminari che mostrano la possibilità di utilizzare i meccanismi epigenetici per modificare l’andamento delle malattie reumatiche (es. miRNA-29 utilizzato in un trial nella Sclerosi Sistemica), lo studio si propone di valutare come l’epigenetica si modifica in corso di variazioni del pool ormonale durante la gravidanza e di

ricercarne associazioni con complicanze/esito gestazionale. Lo studio si svolgerà in collaborazione con il laboratorio della Prof.ssa Caroline Ospelt in Svizzera per lo studio delle variabili epigenetiche.

- 6) Progetto CONCERT: questionario sulla contracccezione nelle patologie reumatologiche ad esordio pediatrico (Referente Prof.ssa Cecilia Beatrice Chighizola). Arruolamento in corso, sono stati raccolti oltre 200 questionari in pazienti con diverse malattie autoimmuni sistemiche.
- 7) Progetto SLEEPY: outcome ostetrico nel lupus eritematoso sistemico ad esordio giovanile (Referente Prof.ssa Cecilia Beatrice Chighizola). Studio in corso, disegno dello studio è stato modificato a misto, in modo da includere sia gravidanze osservate retrospettivamente che prospetticamente
- 8) Progetto Valutazione dell'outcome materno-fetale in gravidanze da tecniche di fecondazione medicalmente assistita nelle donne affette da malattie immuno-reumatologiche sistemiche" (Referente dr.ssa Canti, Prof.ssa Rovere Querini). Studio completato, in corso analisi di dati raccolti in merito a oltre 200 procedure di PMA in 163 pazienti, lavoro collaborativo che ha incluso 14 centri appartenenti al GDS.
- 9) Progetto "Caratterizzazione fenotipica e possibile ritardo diagnostico e terapeutico nelle donne affette da Spondiloartriti assiali in Italia" (referenti: Prof.ssa Maria Sole Chimenti e Prof Ennio Lubrano). Illustrato il rationale e obiettivi di questo studio cross-sectional in corso dell'ultimo congresso SIR. Ottenuta approvazione CE centro proponente (Policlinico Tor Vergata di Roma) a luglio 2024
- 10) Progetto "utilizzo del Belimumab in gravidanza per pazienti con LES" (referenti: Prof.ssa Angela Tincani, Dr.ssa Francesca Crisafulli). Progetto in atto che prevede la raccolta di gravidanze in pazienti affette da LES esposte a belimumab con varie tempistiche (pre-concepimento, periconcepimento o in corso di gravidanza). Attualmente raccolte oltre 30 gravidanze provenienti da 7 centri.
- 11) Proposta di studio "Progetto menopausa e PsA"(Studio MAPPA), referenti Dr.ssa Motta e Prof.ssa Gremese, studio posto in corso GDS Congresso SIR 2024. Studio retrospettivo multicentrico in donne con PsA in menopausa da almeno 2 anni, che mira a valutare il timing della menopausa, l'impatto della menopausa sull'artrite psoriasica e il ruolo della terapia ormonale sostitutiva.
- 12) Proposta di studio "Valutazione outcomes CV in pazienti con RMD con pregressi disordini ipertensivi in gravidanza" (Referente dr.ssa Micaela Fredi). Studio retrospettivo presentato nel corso del GDS SIR 2024, si propone di valutare gli outcomes CV a lungo termine nelle donne con pregressa gravidanza complicata da patologia ipertensiva (in particolare pre-eclampsia/eclampsia) seguiti presso centri italiani e che abbiano un follow-up almeno 5 anni.