

Qualità di vita e bisogni insoddisfatti dei giovani pazienti con Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi Primaria: risultati preliminari dell'indagine su scala nazionale mediante questionario autosomministrato (Studio AQUEOUS).

Cecilia Beatrice Chighizola (1), Francesca Crisafulli (2), Mattia Bellan (3), Luisa Costa (4), Francesco Carubbi (5), Lavinia Agra Coletto (6), Francesca Pregolato (1), Pier Paolo Sainaghi (3), Maria Gerosa (6), Luca Quartuccio (7), Alessia Alunno (8), Laura Andreoli (2), a nome della Commissione SIRyoung

(1) U.O. Medicina ad indirizzo Immunologico e Reumatologico, Laboratorio Sperimentale di Ricerche ImmunoReumatologiche, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Milano

(2) U.O. Reumatologia e Immunologia Clinica, ASST Spedali Civili di Brescia; Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia

(3) Dipartimento di Medicina Traslazionale, Università del Piemonte orientale UPO, Novara

(4) Cattedra di Reumatologia, Dipartimento di Medicina Clinica e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli Federico II

(5) UOC Reumatologia, Dipartimento di Medicina, ASL1 Avezzano-Sulmona-L'Aquila

(6) U.O. Reumatologia, ASST G. Pini e CTO, Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università di Milano

(7) Unità di Reumatologia, Dipartimento di Area Medica (DAME), Ospedale "Santa Maria della Misericordia" e Università degli Studi di Udine

(8) Sezione di Reumatologia, Dipartimento di Medicina, Università degli Studi di Perugia

Scopo del lavoro: La Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi Primaria (PAPS) è caratterizzata da eventi trombotici e/o patologia ostetrica su base autoimmune, in assenza di malattia sistemica associata. La sindrome si manifesta in età giovanile; ad oggi non è noto l'impatto della PAPS e del suo trattamento sulla qualità di vita dei giovani pazienti. Scopo dello studio AQUEOUS è di indagare tali aspetti su scala nazionale mediante compilazione di questionario.

Materiali e metodi: La Commissione SIRyoung ha allestito un questionario *ad hoc* per pazienti con PAPS (secondo i criteri di Miyakis) di età ≤ 45 anni.

Risultati: Ad aprile 2019, il questionario è stato somministrato a 50 pazienti afferenti a 6 Centri. I pazienti risiedono in 9 regioni italiane (35 Nord, 3 Centro, 12 Sud/Isole). Le caratteristiche demografiche e i principali dati estratti sono riassunti in Tabella 1.

Il 42% dei pazienti ha consultato ≤ 2 specialisti prima di ricevere la diagnosi, formulata nel 48% dei casi da un Reumatologo/Immunologo. La comunicazione medico-paziente è risultata soddisfacente; tuttavia, il 50% delle donne non è mai stata intervistata in merito alla contraccettione. Il tempo mediano al concepimento è pari a 2 mesi, raro il ricorso alla PMA. Nel 45% dei casi, la malattia ha influito negativamente sulla pianificazione familiare: paure legate ai rischi della TAO, alle complicanze ostetriche, al rischio di trasmettere la malattia alla prole, al non riuscire ad accudire i figli.

Non sono emerse criticità in domini come studio, finanze e stato occupazionale, anche se il 50% dei pazienti riporta capacità lavorative sub-ottimali. La malattia interferisce con la vita sessuale e sociale, soprattutto a causa della stanchezza. Le principali fonti di supporto economico/psicologico sono i genitori e/o il partner,

<10% degli intervistati ha fatto ricorso a servizi sociali e/o counselling psicologico. Tuttavia, il 50% dei pazienti riconosce la necessità di supporto psicologico, soprattutto le donne dopo un insuccesso gravidico (92%).

Il questionario SF-12 ha evidenziato uno stato fisico (PCS) di buona salute in circa il 50% dei casi, mentre la componente mentale (MCS) risulta buona in 1/3 dei pazienti. Le donne hanno indici PCS/MCS più bassi rispetto agli uomini. La combinazione di salute pessima fisica/mentale è stata riscontrata solamente nelle donne. Non sono emerse differenze significative negli indici MCS/PCS tra pazienti con tripla positività, aborti, parto prematuro, trombosi, TAO.

Conclusioni: Lo studio AQUEOUS ha evidenziato una compromissione della qualità della vita nei giovani pazienti affetti da PAPS, soprattutto a livello di salute mentale, con indici tendenzialmente peggiori nelle donne. L'astenia e la TAO esercitano la maggior influenza negativa sugli aspetti lavorativi/relazionali/riproduttivi. La necessità di supporto psicologico è riconosciuta dalla metà dei pazienti, in particolare dopo insuccessi gravidici. Tuttavia l'accesso a tale supporto è difficoltoso e la famiglia resta il principale punto di riferimento.

Word count: 450

	DONNE (n=40)	UOMINI (n=10)	TOTALE (n=50)
DEMOGRAFIA E CARATTERISTICHE DI MALATTIA			
Età mediana all'intervista (IQR)	39 (36-43)	41 (33.5-44)	39 (36-43)
Età mediana alla diagnosi di malattia (IQR)	30 (27-33)	28.5 (27-33.75)	30 (27-33)
Titolo di studio universitario, n (%)	15 (37.5%)	2 (20%)	17 (34%)
PAPS trombotica, n (%)	13 (32.5%)	10 (100%)	23 (46%)
PAPS trombotica + ostetrica, n (%)	6 (15%)	NA	6 (12%)
PAPS ostetrica, n (%)	21 (52.5%)	NA	21 (42%)
Danni permanenti post-trombotici	6 (15%)	4 (40%)	10 (20%)
Recidive trombotiche	10 (25%)	3 (30%)	13 (26%)
Donna con aborti precoci e/o tardivi	27 (67.5%)	NA	NA
Donna con parto prematuro prima della 34° settimana gestazionale	18 (45%)	NA	NA
Cefalea cronica/emicrania	6 (15%)	1 (10%)	7 (14%)
Stanchezza continua	19 (47.5%)	5 (50%)	24 (48%)
Scarsa qualità del sonno, scarsa capacità di concentrazione	15 (37.5%)	3 (30%)	18 (36%)
FAMIGLIA/VITA DI COPPIA/VITA SOCIALE			
Malattia ha influito sul numero di figli (riduzione del numero di figli desiderati o scelta di non avere figli)	18 (45%)	1 (10%)	19 (38%)
Malattia come causa di interruzione di relazione di coppia	1 (2.5%)	2 (20%)	3 (6%)

Malattia interferisce con la vita sessuale	13 (32.5%)	3 (30%)	16 (32%)
Stanchezza e/o dolore impediscono vita sociale	22 (55%)	3 (30%)	25 (50%)
COUNSELLING SU GRAVIDANZA E CONTRACCEZIONE			
Lo Specialista non ha indagato il desiderio di avere bambini	6 (15%)	NA	NA
Lo Specialista non ha indagato il desiderio di contraccezione	20 (50%)	NA	NA
FIGLI			
Settimana gestazionale, mediana (Prima gravidanza)	36	NA	NA
Peso mediano alla nascita, gr (Prima gravidanza)	2460	NA	NA
Morte perinatale	3/28	NA	NA
FERTILITA'			
Tempo al concepimento in mesi, mediana	2	NA	NA
Necessità di ricorrere a PMA	2 (5%)	NA	NA
STUDIO/LAVORO/FINANZE/SUPPORTO PSICOLOGICO			
Malattia esordita durante gli studi	2 (5%)	1 (10%)	3 (6%)
Malattia come causa di interruzione di un lavoro	12 (30%)	2 (20%)	14 (28%)
Malattia che influisce sulla capacità lavorativa	21 (52.5%)	6 (60%)	27 (54%)
Paziente autosufficiente dal punto di vista economico	23 (57.5%)	8 (80%)	31 (62%)
Paziente che riceve aiuto economico da partner/genitori	22 (55%)	2 (20%)	24 (48%)
Paziente che ritiene di aver bisogno di supporto psicologico	22 (55%)	2 (20%)	24 (48%)
Paziente che non ha possibilità di accedere a supporto psicologico	15 (37.5%)	0	15 (30%)
Donna che ritiene di aver avuto bisogno di supporto psicologico dopo complicità ostetrica	25/27 (92.6%)	NA	NA
Donna che non ha avuto supporto psicologico dopo complicità ostetrica	18/27 (60%)	NA	NA
TAO E NAO			
Pazienti in TAO/NAO	14 (28%)/ 1 (2%)	7 (46.7%)/ 2 (20%)	21 (42%)/ 3 (6%)
Impatto negativo della TAO sulla vita	8 (53.3%)	4 (44.4%)	12 (50%)
Pazienti a conoscenza dei NAO	10 (71.4%)	5 (55.5%)	15 (62.5%)
Donne che hanno rinunciato ad una gravidanza a causa della TAO	4 (26.7%)	NA	NA
QUALITA' DI VITA (Questionario SF-12)*			
PCS, mediana (IQR)	50.5 (39-55.5)	54.3 (51.9-56.6)	52.7 (40.8-55.5)
MCS, mediana (IQR)	40.7 (33.1-51)	53.4 (34.4-55.8)	42.2 (33.2-54)
Qualità buona PCS/MCS	19 (50%)/12 (31.6%)	9 (90%)/6 (60%)	28 (56%)/18 (36%)
Qualità scadente PCS/MCS	15 (39.5%)/20	1 (10%)/4 (40%)	16 (32%)/24

	(52.6%)		(48%)
Qualità pessima PCS/MCS	4 (10.5%)/6 (15.8%)	0/0	4 (8%)/6 (12%)

Tabella 1: Principali informazioni derivate dal questionario. NA: non applicabile; SF-12: Short Form 12 Questions; MCS: Mental Component Score; PCS: Physical Component Score; IQR: range interquartile; PMA: procreazione medicalmente assistita; * 48 pazienti (38 donne e 10 uomini) hanno risposto a tutte le domande del questionario SF-12.