



Assegnista:

Francesca Fadda

Tema di Ricerca:

Gestione e monitoraggio della malattia di Pompe tramite l'utilizzo delle nuove tecnologie indossabili

Abstract:

La malattia di Pompe è una patologia neuromuscolare rara e progressiva che compromette la funzionalità muscolare e respiratoria, richiedendo un monitoraggio continuo e multidisciplinare. L'obiettivo di questo progetto è sviluppare un modello integrato di gestione e sorveglianza clinica della malattia di Pompe attraverso l'impiego di dispositivi indossabili (G-Sensor, actigrafi), in combinazione con le valutazioni cliniche standard. Il G-SENSOR, un sensore inerziale lombare, viene utilizzato per la valutazione quantitativa del cammino, dell'equilibrio statico e dinamico, e della performance nei test funzionali come il timed up and go (TUG). Questo strumento consente di segmentare e analizzare cinematicamente le diverse fasi del movimento, migliorando la sensibilità nella rilevazione di alterazioni motorie sottili, spesso non rilevabili clinicamente. Il G-Sensor viene utilizzato al tempo zero e durante le rivalutazioni semestrali. Gli actigrafi ActiGraph verranno utilizzati per la registrazione continua, per sette giorni consecutivi, dei parametri relativi all'attività motoria, al riposo e al sonno. Questi dispositivi da polso permettono di valutare il ritmo sonno-veglia, la quantità e qualità del movimento in ambiente ecologico, e l'impatto ambientale su tali variabili. Il protocollo prevede l'integrazione dei dati raccolti con le scale cliniche tradizionali: 6 – Minute Walk Test (6MWT), Walton and Gardner – Medwin (WGM) score, Gait Stairs Gower Chair (GSGC) score, Medical Research Council (MRC) scale, Forced Vital Capacity (FVC) e questionari patient-reported outcomes. I risultati attesi includono una maggiore sensibilità nella rilevazione di variazioni funzionali nel tempo e un supporto oggettivo alle decisioni cliniche. Il progetto intende offrire un contributo innovativo nel campo della medicina di precisione per le malattie rare, favorendo un monitoraggio personalizzato, continuo e a distanza, migliorando così la qualità della presa in carico e dell'intervento terapeutico.