Criteri di inclusione ed esclusione

Record ID		
Criteri di inclusione		
Diabete mellito tipo I o II con o senza complicanze (retinopatia, nefropatia, neuropatia)	Si O	No O
Obesità (BMI > 30 kg/m2) oppure se pediatrico BMI >= 2 SDS sec. curve WHO	0	
Malattia cardiovascolare	\circ	\circ
Ipertensione arteriosa	0	\circ
Dislipidemie	0	\circ
Neoplasia solida o tumori del sangue (Pediatrico: leucemia linfatica acuta, leucemia mieloide acuta, linfoma di Hodgkin, linfomi non Hodgkin, neuroblastoma e tumori neuroectodermici, sarcomi, tumori renali, tumori cerebrali Adulto: tumori di stomaco, esofago, pancreas, colonretto, mammella, ovaio, prostata, polmone e pleura)		
Artrite reumatoide / AIG	0	\circ
Malattia di Still / febbri ricorrenti non monogeniche	0	0
Lupus eritematoso sistemico	0	\circ
Dermatomiosite	0	0
Criteri di esclusione		
Malattia genetica nota (es. cromosomopatie, sindromi genetiche, obesità monogeniche, sdr di Down, etc)	Si O	No O
Forme indifferenziate di artriti o connettiviti sistemiche	0	0

Sindromi da predisposizione tumorale in assenza di tumore (ed Poliposi familiare, Anemia di Fanconi, Beckwith Wideman, Malattie del telomero, Anemia di Blackfan Diamond, Sindrome di Schwachman Diamond, Neutropenie Congenite, Disregolazioni immunologiche primarie associate a insufficienza midollare, Immunodeficit associati a insufficienza midollare)			
Ipercolesterolemia famigliare	0		0
Il partecipante/genitore se minore/rappresentante legale ha fornito il consenso a partecipare allo studio?		○ Yes ○ No	

Arruolamento

Centro arruolatore:	 ◯ Istituto Giannina Gaslini (IGG) ◯ IRCCS San Raffaele Roma (SRR) ◯ Azienda Santobono-Pausilipon (AORN-SP) ◯ ASL Teramo (ASLTe) ◯ Università di Padova (UniPD) 	
Data di valutazione:		
Il/la partecipante è adulto/a o pediatrica/o?	○ Pediatrico (< 18 anni)○ Adulto (>= 18 anni)	
Il partecipante fa parte di un TRIO (mamma, papà, bambino)?	YesNo	
Inserisci i numeri dei record TRIO a cui questo partecipante è associato (es. 12, 55)		
Anonimizzazione	Retrospettivo (anonimizzato)Prospettico (pseudoanonimizzato)	
Pseudoanonimizzazione (iniziali)		
Anno di nascita		
Età		
Sesso biologico alla nascita	○ Maschio○ Femmina(NOTA: come identificato dallo sperimentatore)	

Storia perinatale e pediatrica

Diabete gestazionale materno	○ Si ○ No
Nascita pretermine	○ Si ○ No
Età gestazionale (settimane)	
Peso alla nascita (kg)	
Periodo neonatale (primi 28 giorni)	○ Normale○ Anormale
Anomalie somatiche	○ Si ○ No
Allattamento al seno	○ No ○ < 6 mesi ○ >= 6 mesi
Sviluppo psicomotorio	○ Normale○ Anormale
Sviluppo puberale precoce	○ Si ○ No
Sviluppo puberale ritardato	○ Si ○ No
Scala di Tanner	○ I ○ II ○ IV ○ V

Malattie metaboliche

Il/la partecipante ha una malattia metabolica?		◯ Si ◯ No	
Malattie metaboliche			
Diabete mellito	Si ()	No	
Evento CV	\circ	0	
Ipertensione arteriosa	0	0	
Steatosi epatica (MAFLD)	\circ	0	
Obesità	\circ	0	
Sindrome metabolica	0	0	
Durata di malattia diabete mellito (anni)			
Tipo di diabete		○ DMT1 ○ DMT2	
Diabete insulino-dipendente		◯ Si ◯ No	
Danno d'organo (diabete)		 □ Retinopatia diabetica □ Nefropatia diabetica □ Piede diabetico □ Artropatia diabetica □ Neuropatia autonomica o somatica 	
Cardiovascolare		 ☐ Sindrome coronarica acuta (NSTEMI, STEMI, angina instabile) ☐ Interventi sul sistema cardiovascolare (bypass, rivascolarizzazione, tromboendoarterectomia, aneurismectomia, valvuloplastica) ☐ Ictus/TIA ☐ Ospedalizzazione per scompenso cardiaco ☐ Morte per causa cardiovascolare 	
Età evento cardiovascolare (anni)			
Durata di malattia ipertensione (anni)			
Danno d'organo (ipertensione)		☐ Cardiopatia ipertensiva ☐ Nefropatia ipertensiva ☐ Retinopatia ipertensiva	
Età di esordio (obesità)			

Page	f
raye	·

Obesità secondarie (farmaci, endocrinopatie, post chemio/radioterapia, pseudoipoparatiroidismo, etc.)	YesNo
Comorbidità obesità pediatrica	☐ Sindrome dell'ovaio policistico ☐ Pseudotumor cerebri ☐ Epifisiolisi del collo femorale ☐ Malattia di Blount ☐ Calcoli biliari ☐ Asma ricorrente ☐ Disturbi del sonno

Malattie reumatologiche

Il/la partecipante allo studio ha una diagnosi di malattia autoimmune?	○ Si ○ No
Storia e caratteristiche cliniche della malattia	reumatica
Diagnosi di malattia reumatica/autoimmune:	 ☐ Artrite reumatoide ☐ Lupus eritematoso sistemico ☐ Febbri ricorrenti non monogeniche / Malattia di Still ☐ Artrite idiopatica giovanile ☐ Dermatomiosite
Specifica diagnosi (testo libero)	
Età all'esordio	
Durata di malattia (anni)	
Danno da malattia	◯ Si ◯ No
Indice di danno da malattia	 MSK (atrofia/debolezza muscolare, deformità articolare, osteoporosi/frattura, necrosi avascolare, osteomielite) SKIN (alopecia, ulcere cutanee/mucose) EYE (cataratta, retinopatia, atrofia NO, ipovisus/cecità, diplopia, distruzione orbita) ENT (ipoacusia, perforazione settale, collasso cartilagine nasale, stenosi subglottica, rinite/sinusite cronica) LUNG (ipertensione polmonare, fibrosi polmonare/pleurica, infarto polmonare, asma cronica, dispnea cronica, ridotta capacità polmonare) CVD (angioplastica, IMA, cardiomiopatia, valvulopatia, pericardie cronica, ipertensione) PVD (arteriopatia periferica, stenosi arteriosa, ulcere vascolari, TVP complicata) GI (infarto intestinale, pancreatite/mesenterite, peritonite cronica, stenosi esofagea) KIDNEY (insufficienza renale, proteinuria persistente) NEUROPSYCH (declino cognitivo, psicosi, epilessia, evento cerebrovascolare, paralisi NC, neuropatia periferica) ALTRO (ipogonadismo, insufficienza midollare, diabete, mellito cistite chimica, cancro)

Farmaci antireumatici	
csDMARDs (numero	○ 0 ○ 1 ○ >=2
b/tsDMARDs (numero)	○ 0 ○ 1 ○ >=2
Dose di glucocorticoidi (mg-equivalenti di prednisone)	
Attività di malattia	 ○ Inattiva/Remissione ○ Attiva/Bassa attività di malattia ○ Attiva/Moderata attività di malattia ○ Attiva/Elevata attività di malattia

Malattie neoplastiche

Il/la partecipante ha una diagnosi di neoplasia?		◯ Si ◯ No		
Anamnesi della neoplasia				
Età all'esordio (neoplasia)				
Infante (< =12 mesi)		○ Si ○ No		
Tipo di neoplasia (campo libero) ICD-0-3				
Rischio		non applicabilestandardmedioalto		
Stadio		○ I ○ II ○ III ○ IV ○ N/A		
Terapie e risposta al trattamento				
	Si		No	
Chemioterapia	0		O	
Radioterapia	\circ		0	
Immunoterapia (anticorpi monoclonali / BITE)	0		0	
Terapia target (es. TKI, IL2)	\circ		\circ	
Terapia cellulare (CAR-T,)	\circ		\circ	
Trapianto	\circ		0	
Inizio della terapia (data)				
Termine della terapia (data)				
Risposta al trattamento		○ Completa○ Parziale○ No remissione○ In terapia		
Tempo in remissione				

Page 10

Recidiva di malattia	○ Si ○ No
Data della recidiva	
Secondo tumore	○ Si ○ No

Comorbidità

Altre comorbidità di interesse:
 ☐ Tromboembolismo venoso (TVP, embolia polmonare) non provocata ☐ Insufficienza renale cronica (CKD KDIGO 3b-4-5) o dialisi ☐ Cirrosi epatica
Patologie psichiatriche (depressione maggiore, psicosi, disturbo bipolare, ADHD, DCA)
☐ Demenze
□ BPCO
Asma
Insufficienza respiratoria cronica
☐ Infezioni croniche (HIV, HCV, HBV, TBC, HPV, Helycobacter Pylori, CMV, EBV)
☐ Altre malattie autoimmuni (celiachia, tiroidite di Hashimoto, gastrite atrofica, morbo di Addison, psoriasi, sclerosi multipla, ecc.)
☐ Atopia (dermatite atopica, rinite allergica, congiuntivite allergica)

Performance status (adulti)

ECOG Performance Status	 0 - Fully active, able to carry on all pre-disease performance without restriction 1 - Restricted in physically strenuous activity but ambulatory and able to carry out work of a light or sedentary nature, e.g., light house work, office work 2 - Ambulatory and capable of all selfcare but unable to carry out any work activities; up and about more than 50% of waking hours 3 - Capable of only limited selfcare; confined to bed or chair more than 50% of waking hours 4 - Completely disabled; cannot carry on any selfcare; totally confined to bed or chair 5 - Dead
Karnofsky Performance Status	 100-Normal, no complaints; no evidence of disease 90-Able to carry on normal activity; minor signs or symptoms of disease 80-Normal activity with effort, some signs or symptoms of disease 70-Cares for self but unable to carry on normal activity or to do active work 60-Requires occasional assistance but is able to care for most of personal needs 50-Requires considerable assistance and frequent medical care 40-Disabled; requires special care and assistance 30-Severely disabled; hospitalization is indicated although death not imminent 20-Very ill; hospitalization and active supportive care necessary 10-Moribund 0-Dead

Performance status (pediatrici)

Lansky Performance Status	○ 100, Fully active, normal
	 90, Minor restrictions in strenuous physical activity
	 80, Active, but gets tired more quickly
	 70, Greater restriction of play and less time spent in play activity
	 60, Up and around, but active play minimal; keeps busy by being involved in quieter activities
	 50, Lying around much of the day, but gets dressed; no active playing participates in all quiet play and activities
	 30, Bedbound; needing assistance even for quiet play
	20, Sleeping often; play entirely limited to very passive activities
	10, Doesn't play; does not get out of bed0, Unresponsive

Follow-up

Follow up partecipante	○ Decesso ○ Vivo
	O Perso al follow-up
	(*decesso *perso al follow-up: si intende per partecipante reclutato retrospettivamente)

Dati antropometrici e parametri vitali

Peso (kg)		
		-
Altezza (m)		
	(inserire l'altezza in metri)	
Altezza SDS (pediatrico)		
		-
BMI (kg/m2)		
		-
BMI SDS (pediatrico) WHO		
		-
Circonferenza vita (cm)		
		-
Pressione arteriosa sistolica mmHg		
		-
Pressione arteriosa diastolica mmHg		
		-

Esami di laboratorio

Hb (g/dl)	
Leucociti (10*9/L)	
Neutrofili (10*9/L)	
Linfociti (10*9/L)	
Piastrine (10*9/L)	
PCR (mg/L)	
VES (mm/h)	
Creatinina (mg/dl)	
ALT (U/I)	
AST (U/I)	
Colesterolo totale (mg/dl)	
HDL (mg/dl)	
LDL (mg/dl)	
Trigliceridi (mg/dl)	
Glicemia a digiuno (mg/dl)	
HbA1c (mmol/mol)	
Acido urico (mg/dl)	

D	7	•
Page	- 1	٠.
, age	-	•

LDH (U/I)	
Componente monoclonale (g/dl)	
% blasti (midollo)	

Q1. LIFEMAP: Variabili sociodemografiche



LIFEMAP - Dalla patologia pediatrica alle malattie cardiovascolari e neoplastiche nell'adulto: mappatura genomica per la medicina e prevenzione personalizzata

In quale genere si identifica?	○ Donna○ Uomo○ Non binario○ Preferisco non rispondere
Come si identifica in termini di etnia? Per favore selezionare tutti i gruppi in cui si identifica	☐ Bianco ☐ Asiatico ☐ Africano ☐ Ispanico e latino-americano ☐ Arabo ☐ Misto o molteplici gruppi etnici
I suoi nonni sono nati in Italia?	○ Yes ○ No
Qual è il codice di avviamento postale (CAP) dell'area in cui ha vissuto per la maggior parte della sua vita (es. 35121)?	
Istruzione	 Scuola primaria Scuola secondaria di primo grado Liceo, istituto tecnico o professionale Laurea Dottorato
Occupazione	○ Studente/Studentessa○ Occupato/a○ Disoccupato/a○ Pensionato/a

Con chi vive?	Vivo solo/aVivo in coppiaVivo con la mia famiglia d'origineAltro
Cittadinanza	○ Italiana○ Paese UE○ Paese extra-UE
Con le risorse finanziarie a tua disposizione (provenienti dal tuo reddito o da quello della tua famiglia), indichi con un voto da 1 a 5 quanto riesci a soddisfare le esigenze della tua attuale situazione di vita?	 1 (con molta difficoltà) 2 3 4 5 (senza difficoltà)

Q2. LIFEMAP: Anamnesi familiare

Storia clinica familiare		
	Noto	Non noto
Madre	0	0
Padre	\circ	O
Fratelli/sorelle	\circ	0
Nonni	\circ	0
Anamnesi patologica madre		 Neoplasia Obesità Chirurgia bariatrica Ipertensione arteriosa Diabete mellito Evento cardiovascolare < 65 anni Malattia autoimmune Altro
Specificare (neoplasia)		
Specificare (malattia autoimmune)		
Specificare (altro)		
Anamnesi patologica padre		 Neoplasia Obesità Chirurgia bariatrica Ipertensione arteriosa Diabete mellito Evento cardiovascolare < 65 anni Malattia autoimmune Altro
Specificare (neoplasia)		
Specificare (malattia autoimmune)		
Specificare (altro)		
Anamnesi patologica fratelli/sorelle		 Neoplasia Obesità Chirurgia bariatrica Ipertensione arteriosa Diabete mellito Evento cardiovascolare < 65 anni Malattia autoimmune Altro

Specificare (neoplasia)	
Specificare (malattia autoimmune)	
Specificare (altro)	
Anamnesi patologica nonni	 Neoplasia Obesità Chirurgia bariatrica Ipertensione arteriosa Diabete mellito Evento cardiovascolare < 65 anni Malattia autoimmune Altro
Specificare (neoplasia)	
Specificare (malattia autoimmune)	
Specificare (altro)	

Q3. LIFEMAP: Esposizioni e stile di vita

Questionario esposizioni e stile di vita

LIFEMAP



LIFEMAP - Dalla patologia pediatrica alle malattie cardiovascolari e neoplastiche nell'adulto: mappatura genomica per la medicina e prevenzione personalizzata

E' un fumatore?	 Mai fumato (si intende meno di un pacchetto - 20 sigarette - nella vita) Fumo attivo Fumo pregresso (ha smesso più di 10 anni fa) Fumo passivo
Quanti sigarette al giorno ha fumato in media:	< 5 sigarette 6-10 sigarette (circa mezzo pacchetto) 11-20 sigarette (quasi un pacchetto) >=20 (1 pacchetto)
Per quanti anni ha fumato?	
Quanti giorni a settimana, mediamente, ha praticato attività fisica di intensità moderata/elevata (es. nuotare, correre, palestra, sport, ecc). Si intende una attività che aumenta la frequenza cardiaca e/o aumenta la sudorazione corporea.	○ 0 ○ 1 ○ 2 ○ 3 ○ 4 ○ 5 ○ 6 ○ 7

Durante il suo tempo libero ha mai svolto una delle seguenti attività per almeno un anno,			
almeno due volte alla settim			
Manutenzione o costruzione di edifici e relativi impianti (muratore, decoratore di interni, idraulico)	No O	Si O	Non so
Manutenzione di auto e motoveicoli, includendo lavori a freni e frizioni	0	0	0
Saldatura	\bigcirc	\bigcirc	\circ
Manutenzione o costruzione di barche, navi, barche a vela, imbarcazioni da diporto	0	0	0
Manutenzione o riparazione di apparecchi radio o elettrici	0	0	0
Piccoli lavori di falegnameria	\circ	\circ	\bigcirc
Attività di orto /giardinaggio	\circ	\circ	\bigcirc
Pittura artistica	0	0	0
Durante il suo tempo libero, almeno due volte alla settim	ana?		
	No	Si	Non so
Smacchiatori	0	0	0
Sverniciatori	0	0	0
Colle e mastici	0	0	0
Solventi	0	0	0
Tarlicidi	0	0	0
Pesticidi	O	O	O
Ha abitato a meno di 1 km d anno?	i distanza da impiant	i industriali del seguent	te tipo per almeno un
	No	Si	Non so
Impianto chimico	0	0	0
Petrolchimico e raffineria	0	0	0
Siderurgia	O	O	O
Centrale elettrica	O	O	O
Miniere e/o cave	O	0	0
Area portuale		0	O
Presenza/uso di amianto o altre fibre minerali	0	0	O
Discarica	\circ	\circ	\bigcirc

Page 24

Inceneritore	0	0	0

Riferimento:

https://www.inail.it/cs/internet/docs/alg-questionario-pubbl-renaloccam-sist-monir-neoplasie-man-oper.pdf

Q4. LIFEMAP: Alimentazione (PREDIMED)

Questionario alimentazione

LIFEMAP



LIFEMAP - Dalla patologia pediatrica alle malattie cardiovascolari e neoplastiche nell'adulto: mappatura genomica per la medicina e prevenzione personalizzata

Utilizza l'olio di oliva come principale grasso per cucinare?	○ No ○ Si
Quanto olio consuma al giorno inclusi fritture, insalate, pasti fuori casa etc?	
Quante porzioni di verdura consuma al giorno (1 porzione=200 g; considerare il contorno come una mezza porzione) ?	
Quante porzioni di frutta consuma al giorno, inclusi i succhi di frutta naturali (1 porzione=200 g) ?	
Quante porzioni di carne rossa, insaccati consuma al giorno (1 porzione=100-150 g) ?	○ uno o più ○ meno di uno
Quante porzioni di burro, margarina e creme consuma al giorno (1 porzione=12 g) ?	○ uno o più ○ meno di uno
Quanti bevande zuccherate o gassate consuma al giorno ?	○ uno o più ○ meno di uno
Quanto vino consuma alla settimana ?	
Quante porzioni di legumi consuma alla settimana (1 porzione=150 g) ?	○ < 3 ○ >=3
Quante porzioni di pesce e frutti di mare consuma alla settimana (1 porzione = 100-150 g di pesce oppure 200 g di frutti di mare oppure 4-5 pezzi)	

Quante volte alla settimana consuma dolci confezionati ?	○ >=3 ○ < 3
Quante porzioni di frutta secca (incluse le arachidi) consuma alla settimana (1 porzione=30 g)	○ < 3 ○ >=3
Consuma preferenzialmente carne di pollo, tacchino e coniglio invece che vitello, maiale, hamburgers o salsicce?	○ no ○ si
Quante volte alla settimana consuma vegetali, pasta, riso, altri cereali conditi con sugo semplice di pomodoro (pomodoro, cipolla, porro, olio, aglio)	○ < 2 ○ >=2

Q4. LIFEMAP: Alimentazione (KIDMED)

Questionario alimentazione pediatrico (KIDMED)

LIFEMAP



LIFEMAP - Dalla patologia pediatrica alle malattie cardiovascolari e neoplastiche nell'adulto: mappatura genomica per la medicina e prevenzione personalizzata

Mangi frutta ogni giorno? Esempi: mele, pere, fragole, arance, mandarini, ananas, melone, kiwi, albicocche, uva, banane, ciliegie, fichi ecc.	○ No ○ Si
Mangi frutta più di 1 volta al giorno?	○ No ○ Si
Mangi verdura cruda o cotta regolarmente ogni giorno (è compresa quella cruda come l'insalata, i pomodori o i finocchi e quella cotta come i broccoli, gli spinaci e la verdura con la pasta o il minestrone. Sono escluse le patate)?	○ No ○ Si
Mangi verdura cruda o cotta più di 1 volta al giorno?	○ No ○ Si
Quante volte a settimana mangi pesce (sono compresi seppie, polpi, calamari, sogliole, pesce spada, tonno, salmone affumicato, orate e pesce impanato come croccole e bastoncini)?	
Vai più di 1 volta alla settimana a mangiare in un fast food (es. Burger King, Mc Donald's, oppure il kebab)?	○ No ○ Si
Considerando che i legumi si possono mangiare o con la pasta/riso o a zuppa, quante volte a settimana li mangi (piselli, ceci, fagioli, lenticchie)?	
Mangi pasta/riso quasi ogni giorno (almeno 5 volte a settimana)?	○ No ○ Si

A colazione mangi cereali, pane o fette biscottate?	○ No ○ Si
Mangi frutta secca (noci, nocciole, mandorle, arachidi non salate) almeno 2-3 volte a settimana durante tutto l'anno?	○ No ○ Si
Usi l'olio d'oliva come condimento?	○ No ○ Si
Quante volte fai la prima colazione in una settimana (compreso sabato e domenica)?	
A colazione prendi latte o yogurt?	○ No ○ Si
A colazione mangi merendine confezionate o biscotti prodotti industrialmente?	○ No ○ Si
Mangi ogni giorno 2 yogurt e/o un po' di formaggio (40g)?	○ No ○ Si
A colazione mangi merendine confezionate o biscotti prodotti industrialmente?	○ No ○ Si
Mangi spesso nella giornata caramelle e/o altri prodotti dolci?	○ No ○ Si

Q5. LIFEMAP: Qualità di vita (EQ-5D-5L)

Questionario sulla Salute

Versione italiana per l'Italia (Italian version for Italy)



ATTIVITÀ ABITUALI (per es. lavoro, studio, lavori domestici, attività familiari o di svago)

- O Non ho difficoltà nello svolgimento delle attività abituali
- O Ho lievi difficoltà nello svolgimento delle attività abituali
- O Ho moderate difficoltà nello svolgimento delle attività abituali
- O Ho gravi difficoltà nello svolgimento delle attività abituali
- O Non sono in grado di svolgere le mie attività abituali

Q5. LIFEMAP: Qualità di vita (EQ-5D-Y)

Record ID

MOVIMENTO (camminare)
 ○ Non ho nessuna difficoltà a camminare ○ Ho un po' di difficoltà a camminare ○ Ho molte difficoltà a camminare
MI PRENDO CURA DI ME (per esempio lavarmi o vestirmi da solo/a)
 ○ Non ho nessuna difficoltà a lavarmi o vestirmi da solo/a ○ Ho un po' di difficoltà a lavarmi o vestirmi da solo/a ○ Ho molte difficoltà a lavarmi o vestirmi da solo/a
FARE LE ATTIVITÀ DI TUTTI I GIORNI (per esempio andare a scuola, fare hobby, sport, giocare, fare delle cose con la famiglia o con gli amici)
 Non ho nessuna difficoltà a fare le cose di tutti giorni Ho un po' di difficoltà a fare le cose di tutti i giorni Ho molte difficoltà a fare le cose di tutti i giorni