



PERCORSO CLINICO DI TERAPIA GENICA

IL RUOLO DEGLI INFERMIERI DI RICERCA CLINICA NEL SUPPORTARE E CURARE I PAZIENTI E LE FAMIGLIE DALLA DIAGNOSI AL FOLLOW-UP

Mara Sangalli
Infermiera di ricerca presso
Immunoematologia Pediatrica
Ospedale San Raffaele
Direttore prof. Alessandro Aiuti



La sottoscritta Mara Sangalli

*ai sensi dell'art. 3.3 sul Conflitto di Interessi, pag. 17 del Reg. Applicativo dell'Accordo Stato-
Regione del 5 novembre 2009,*

dichiara

- ☐ *che negli ultimi due anni NON ha avuto rapporti diretti di finanziamento con soggetti
portatori di interessi commerciali in campo sanitario*



INTRODUZIONE

L'Unità di ricerca clinica dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) opera in sinergia con l'UO di Immunoematologia Pediatrica dell'Ospedale San Raffaele di Milano ed è composto da 4 infermieri di ricerca

Bambini affetti da rarissime malattie genetiche caratterizzate da deficit del sistema immunitario (es. Sindrome di Wiskott-Aldrich, ADA-SCID)



Bambini affetti da rarissime malattie genetiche metaboliche quali Leucodistrofia Metacromatica (MLD) e mucopolisaccaridosi di tipo 1 (MPS1)

Bambini affetti da malattie genetiche del sangue (Beta-talassemia (Bthal))



SCOPO DELLO STUDIO

Garantire ai
**L'ADERENZA DEI
PAZIENTI**
ai Follow-Up
pianificati

Valutare
**I PARAMETRI DI
SICUREZZA**
dei pazienti.

**RACCOGLIERE
DATI**
per dimostrare
l'efficacia del
trattamento



Ruolo degli Infermieri di Ricerca Clinica

L'INFERMIERE DI RICERCA

in possesso delle conoscenze di Good Clinical Practice (GCP), del sistema di qualità, e delle procedure cliniche di trapianto

CUCE COME UN SARTO

Il percorso clinico del paziente programmando

- ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI
- ACCERTAMENTI STRUMENTALI
- PIANIFICAZIONE DEGLI ESAMI EMATOCHIMICI

- PIANIFICAZIONE DI UN' EDUCAZIONE SANITARIA AL FINE DI GARANTIRE UNA ASSISTENZA INFERMIERISTICA STANDARDIZZATA MA UNICA VERSO CIASCUN PAZIENTE.

I CRN per facilitare l'accesso alla terapia genica si avvalgono del progetto di accoglienza Telethon
“**Come a Casa**”



..il cui fine ultimo è quello di **affrontare e risolvere problemi di diversa natura** (logistici, economici, sociali)..
affinchè le famiglie possano **completamente dedicarsi** al percorso clinico..
E' un **Team Multidisciplinare** (Care coordinator, Caregivers, Psicologhe Mediatori linguistici)



I DATI: 2013-2023

DIECI ANNI DI ESPERIENZA NEL TRATTAMENTO DI MALATTIE GENETICHE CON FARMACI DI TERAPIA GENICA

- 71 pazienti arruolati in sperimentazioni cliniche (da fase I/II a fase III)
- 23 pazienti trattati secondo uso compassionevole/uso non ripetitivo.
- 25 pazienti ADA-SCID e 5 pazienti MLD trattati con farmaco approvato e arruolati in studi post-registrazione
- 3 pazienti WAS trattati secondo legge 648

NB: La durata delle visite di follow-up (post-trattamento) varia da 3 a 10 giorni.
Essa dipende dall'indicazione del protocollo (per farmaci sperimentali)
dalle linee guida interne (per farmaci approvati).



Risultati 2013-2023

DIECI ANNI DI ESPERIENZA NEL TRATTAMENTO DI MALATTIE GENETICHE CON FARMACI DI TERAPIA GENICA

- Numero totale atteso di follow-up: 1057.
- Numero di follow-up in presenza: 765 (72%).

Nota: I dati raccolti non includono visite a distanza durante il periodo COVID (2020).



Conclusioni

L'INFERMIERE DI RICERCA è parte attiva della sperimentazione clinica.



Garantisce il rispetto
della sicurezza dei
pazienti.
Coordina le attività,
gestisce i campioni
biologici
e i dati raccolti.



Costruisce con le
famiglie un rapporto
di fiducia, assicurando
un'ulteriore
Motivazione per
l'aderenza ai follow-
up.



Ringraziamenti

**Il lavoro di squadra è il segreto che
consente alle persone comuni di
raggiungere risultati straordinari!**



Un ringraziamento speciale a tutto il TEAM
dell'IMMUNOEMATOLOGIA PEDIATRICA/ SAN RAFFAELE
TELETHON INSTITUTE FOR GENE THERAPY (SR-TIGET),
MILANO

AUTHORS:

M. Sangalli ¹, S. Darin ¹, F. Frascchetta ¹, M. Casiraghi ¹, A. Aiuti ¹, V.
Calbi ¹, F. Fumagalli ¹, M.E. Bernardo ¹, M.P. Cicalese ¹, M.
Migliavacca ¹, C. Fossati ¹, M. Facchini ¹, A. Bergami ¹, A. Corti ¹, C.
Caputo ¹, F. Ciotti ¹, M. Fraschini ¹, M. Sarzana ¹, S. Scarparo ¹, C.
Puricelli ¹

Domande?