

Con il patrocinio di



GITMO 1000 miglia

**Presente e futuro del ruolo
degli infermieri nelle
terapie cellulari**

Reggio Emilia, *Tecnopolis*

16-17 gennaio 2026

**Gene Therapy: ruolo degli infermieri
nell'assistenza**

Valentina De Cecco

Infermiera Coordinatore, Trapianto emopoietico e terapie cellulari geniche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Relatore: Valentina De Cecco

Come da nuova regolamentazione della Commissione Nazionale per la Formazione Continua del Ministero della Salute, è richiesta la trasparenza delle fonti di finanziamento e dei rapporti con soggetti portatori di interessi commerciali in campo sanitario.

- Posizione di dipendente in aziende con interessi commerciali in campo sanitario (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Consulenza ad aziende con interessi commerciali in campo sanitario (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Fondi per la ricerca da aziende con interessi commerciali in campo sanitario (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Partecipazione ad Advisory Board (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Titolarietà di brevetti in compartecipazione ad aziende con interessi commerciali in campo sanitario (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Partecipazioni azionarie in aziende con interessi commerciali in campo sanitario (NIENTE DA DICHIARARE / NOME AZIENDA)
- Altro



17 SETTEMBRE 2025
Data storica



Verrà Rimborsato dal Servizio Sanitario Nazionale per il trattamento di beta-talassemie trasfusione-dipendente e anemia falciforme il Consiglio di Amministrazione dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha approvato la rimborsabilità di exagamglobine autotemcel (Casgevy) La prima terapia genica basata su CRISPR autorizzata in Europa e in Italia

A seguito dell'entrata in vigore della Determina AIFA n. PRES/1249/2025

08/10/2025 è possibile utilizzare questo nuovo approccio in regime di rimborsabilità SSN, mediante registro di monitoraggio

INVESTIMENTO PER IL FUTURO

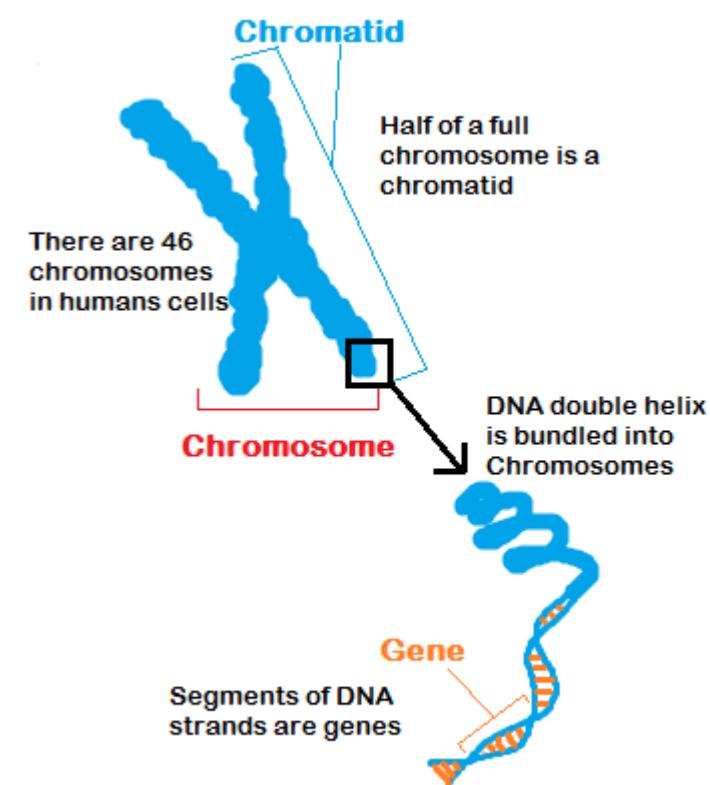
COS' E' UN GENE?

Un gene è una sequenza nucleotidica di DNA, di lunghezza variabile che codifica la sequenza primaria di un prodotto genico finale che può essere un RNA, oppure un polipeptide.



detta l'informazione **per** la sintesi proteica.

20.000/25000 geni



LA TERAPIA GENICA



Un sofisticato approccio terapeutico che utilizza le avanzate metodiche di bioingegneria genetica per indurre l'espressione di un gene “artificiale” all'interno di una cellula nel caso in cui il gene sia malfunzionante o mancante

TARGET THERAPY

VASTE APPLICAZIONI

- MALATTIE GENICHE CON MALFUNZIONAMENTO DI UN GENE MUTATO

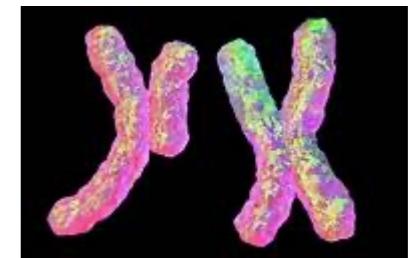
PATOLOGIE TUMORALI CAR-T
HIV
INFEZIONI RICORRENTI
IMMUNODEFICENZE PRIMITIVE
FIBROSI CISTICA
DISTROFIA MUSCOLARE
PATOLOGIE NEURODEGENERATIVE
EMOGLOBINOPATIE

MECCANISMO AZIONE

- l'inattivazione di un gene iperfunzionante o la cui azione è dannosa
- l'introduzione di un gene la cui funzione ha un ruolo terapeutico

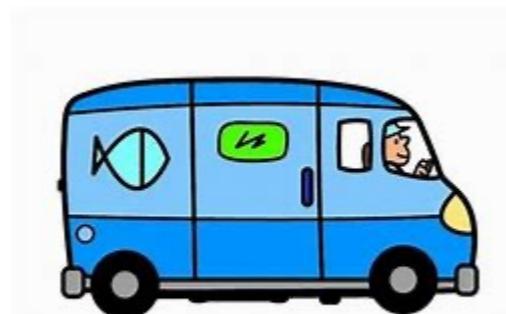
RUOLO TERAPEUTICO

2012 la scoperta del sistema
Crispr-Cas9



Emmanuelle Charpentier, Direttrice del Max Planck Unit for the Science of Pathogens a Berlino, e Jennifer A. Doudna, Professoressa all'University of California (Berkeley) - il **Premio Nobel per la Chimica 2020** per lo sviluppo di un metodo di editing genomico basato su CRISPR

GENE SANO → GENE DIFETTOSO





GENE EDITING

Terapia Genica sostitutiva

Si deve

Indurre nei precursori emopoietici midollari
dei soggetti malati il gene difettoso

Enzimi specifici codificati tagliano (forbici molecolari) il DNA in corrispondenza di punti specifici consentendo in tal modo di apportare modifiche alla sequenza nucleotidica con lo scopo di correggere eventuali errori alla base di **malattie genetiche**.

Renee N. Cottle¹, Ciaran M. Lee², and Gang Bao,

TREATING HEMOGLOBINOPATHIES USING GENE CORRECTION APPROACHES: PROMISES AND CHALLENGES, Hum Genet 2016

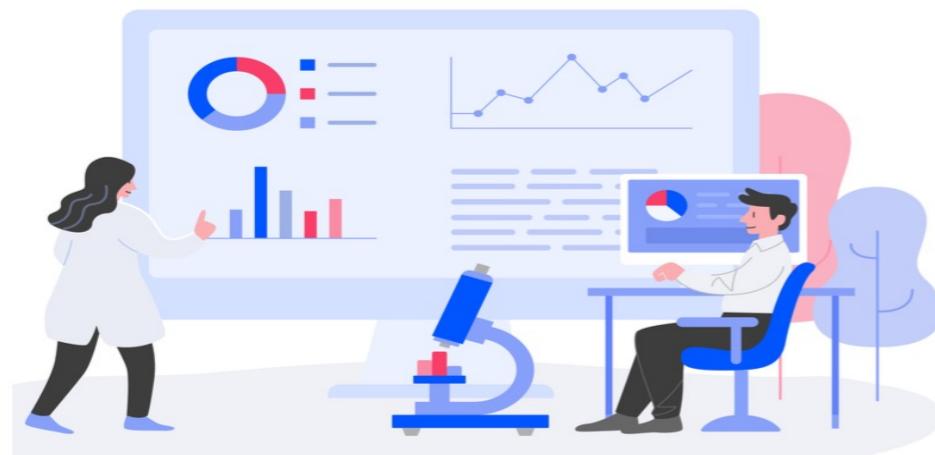
CRISPR “Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats”

Sequenze geniche che si ripetono a intervalli regolari
A CRISPR sono associati i geni Cas ("CRISPR associated", da cui deriva "Crispr-Cas9") che codificano enzimi capaci di tagliare il DNA.

Il DNA non viene tagliato in modo casuale, ma in un punto preciso grazie alla presenza di un RNA guida.
RNA guida che si appaia al DNA del virus per indicare a Cas il punto in cui tagliare

Sistema originario batterico

TRIAL CLINICI



Annotare in modo preciso in cartella i sintomi del pz utilizzando gli score indicati nel trial (linguaggio comune)
Eseguire i test previsti dal protocollo nei tempi indicati

RUOLO DEL COORDINATORE

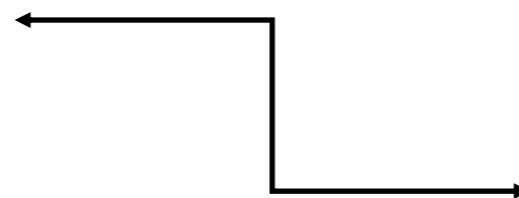
GARANTIRE COMUNICAZIONE EFFICACE
CONTINUA



GENE EDITING NELLE EMOGLOBINOPATIE

- BETA-TALASSEMIA
- DREPANOCITOSI

Modifica del DNA (taglio) che induce la produzione
della γ -globina/ alfa Beta Gamma



Produrre in autonomia emoglobina fetale

CRISPR-Cas9 Gene Editing for Sickle Cell Disease and β -Thalassemia

Frangoul H, Altshuler D, Cappellini MD, Chen YS, Domm J, Eustace BK, Foell J, de la Fuente J, Grupp S, Handgretinger R, Ho TW, Kattamis A, Kernytsky A, Lekstrom-Himes J, Li AM, Locatelli F, Mapara MY, de Montalembert M, Rondelli D, Sharm A, Sheth S, Soni S, Steinberg MH, Wall D, Yen A, Corbacioglu S. N Engl J Med 2021;384:252-260.

PROPOSTA TERAPEUTICA

DONATORE ALLOGENICO (prima dei 16 anni)



FONTI DIVERSE DEL DONATORE (COORD O APLO)

TRAPIANTO NON PRIVO DI RISCHI

ATTECCHIMENTO

GRAFT

INFEZIONI



ASSENZA DI DONATORE SIBLING (eta' superiore a 16anni)



DANNO D'ORGANO DA CARICO MARZIALE DI FERRO inf. 25%

LIMITI TERAPIA GENICA

- ALTO COSTO
- TERAPIA MIELOABLATIVA
- LUNGO TERMINE
- STERILITÀ E TUMORI SECONDARI
- ?

ESITI POSITIVI

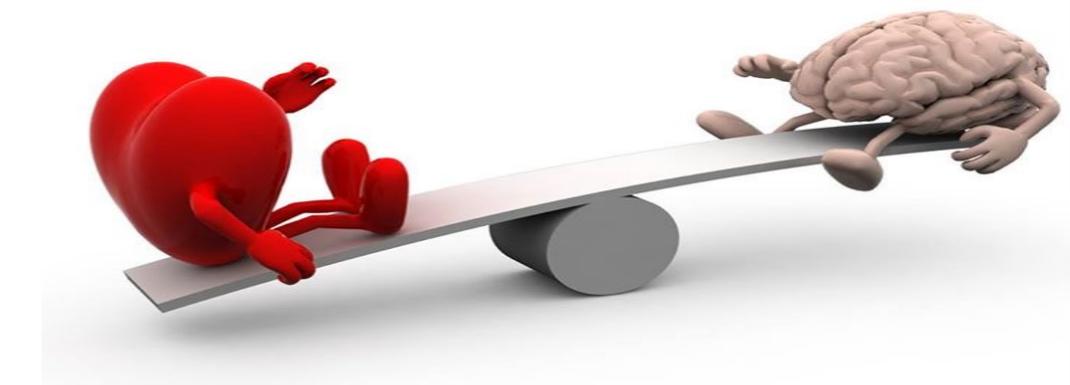
- Vita Senza trasfusione
- Danno d'organo da accumulo di ferro
- Crisi dolorose
- Esiti cerebrali o polmonari



Consenso Informato

Presenza del traduttore /mediatore

COLLOQUIO PRE TRAPIANTO



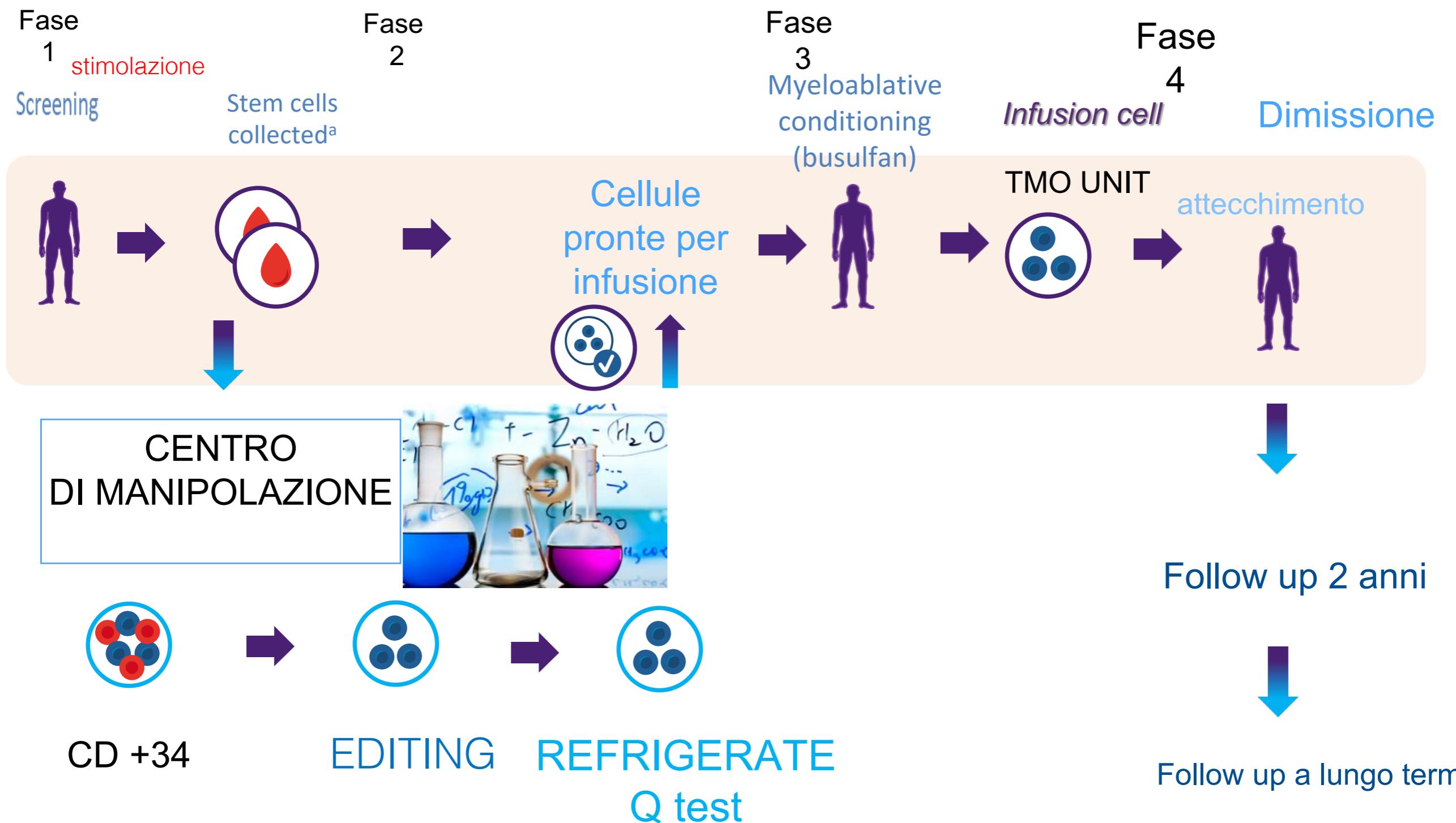
Proposta di criopreservazione del seme o
dell'ovocita se in età o sviluppo congruo

FORTE IMPATTO PSICOLOGICO

FASE PRE INFUSIONE

- ✓ POSIZIONAMENTO CVC
- ✓ STIMOLAZIONE CON FATTORE DI CRESCITA
PLERIXAFOR
- ✓ RACCOLTA STAMINALI AL CENTRO AFERETICO





INFUSIONE



30 gg circa ricovero

COMPLICANZE



APPROCCIO TERAPEUTICO

PROFILASSI
TERAPIA DI SOSTEGNO
TRASFUSIONALE

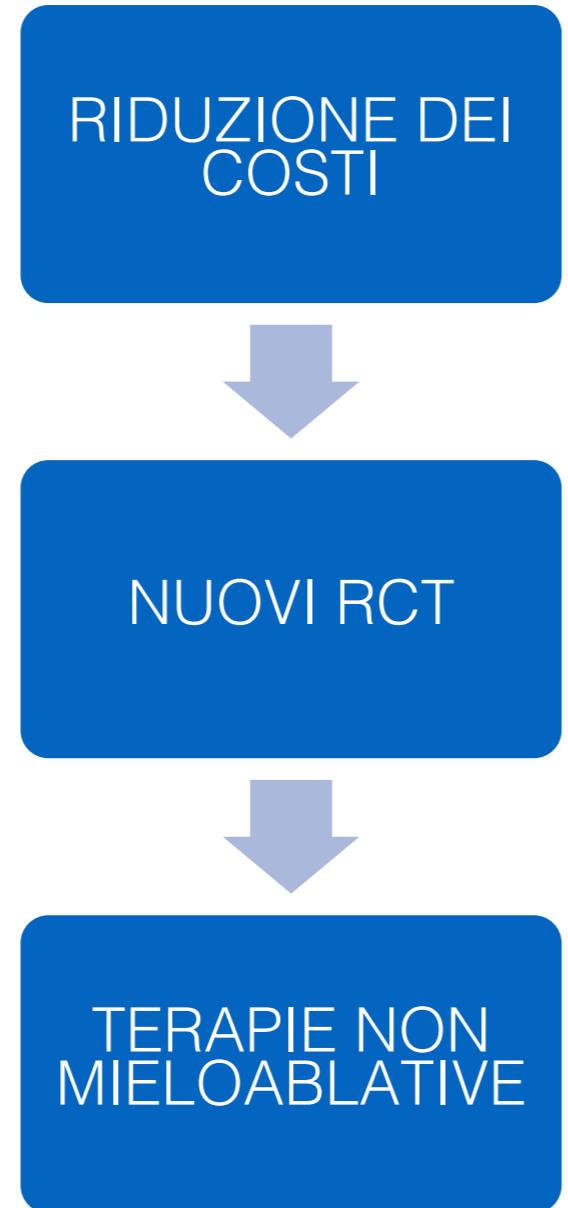
DIMISSIONE

- ✓ RIPRESA EMATOLOGICA
- ✓ ENGRAFTMENT NEUTROFILI /PIASTRINE

FOLLOW UP

- ✓ PRODUZIONE AUTOLOGA DI EMOGLOBINA FETALE
- ✓ RETICOLOCITI SOSTENUTI IN AUTONOMIA
- ✓ TRASFUSIONI AZZERATE
- ✓ NON CRISI DOLOROSE/ISCHEMIE

FUTURO...



RIDUZIONE DELLA TOSSICITA
STERILITA'



GRAZIE PER L'ATTENZIONE



Currently, the only curative treatment option for TDT is allogeneic hematopoietic stem cell transplant (allo-HSCT). There are significant risks associated with allo-HSCT such as serious infections, graft failure and graft-versus-host disease (GvHD), some of which can be fatal. As such, transplants are infrequently performed, and are offered primarily to subjects who have available human leukocyte antigen (HLA)-matched sibling donors, who are young (<16 years of age), and who do not have significant iron overload. Because of the need of a HLA-matched sibling donor, allo-HSCT is available to only <25% of eligible patients with remainder of the patients requiring lifelong transfusions and chelation. Transplants using alternative donor sources such as unrelated cord blood and haploidentical donors remain experimental due to high risk of engraftment failure and GvHD (Mathews et al., 2014).