



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

Modulo richiesta incarico di ricerca ai sensi dell'art. 22 ter legge 240/2010

TUTOR

Pelleri Maria Chiara

TITOLO DEL PROGETTO DI RICERCA

Modelli integrati di presa in carico neonatale per condizioni congenite complesse: dalla diagnosi prenatale alla continuità assistenziale

DESCRIZIONE DEL PROGETTO DI RICERCA

1. Razionale e contesto scientifico

Le malformazioni congenite rappresentano una delle principali cause di morbilità e mortalità perinatale, interessando circa il 6% dei nati vivi e determinando oltre 300.000 decessi neonatali annui. Tra queste rientrano difetti cardiaci, anomalie del sistema nervoso centrale e anomalie cromosomiche (trisomia 21, 18, 13). Alcune condizioni sono compatibili con un lungo decorso cronico multisistemico, mentre altre si associano a prognosi infausta e richiedono cure palliative perinatali.

Presso l'Unità del Sant'Orsola, l'approccio integra **ricerca clinica, ricerca di base e supporto psicosociale**, dall'epoca della diagnosi prenatale fino alla gestione longitudinale del bambino. Il presente progetto intende analizzare e consolidare tale modello, organizzando la ricerca in due linee:

1. **Gestione di condizioni genetiche complesse a lungo decorso**, con la trisomia 21 come modello.
2. **PPC (Perinatal Palliative Care)** per condizioni life-limiting o life-threatening (LLC/LTC), esemplificata dal programma **Percorso Giacomo (PG)**.

2. Finalità generale del progetto

Sviluppare, validare e proporre un **modello clinico-assistenziale integrato** che ottimizzi la comunicazione diagnostica, la presa in carico multidisciplinare e la continuità assistenziale per neonati con condizioni congenite complesse e per le loro famiglie.

3. Risultati attesi

Linea 1

1. **Linee guida** per la comunicazione della diagnosi di T21.
2. **Caratterizzazione clinica e metabolica** della coorte locale (modello replicabile).
3. Definizione di **strategie organizzative** per migliorare continuità di cura, counselling, follow-up.

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

Linea 2

1. Stato dell'arte internazionale sui programmi di PPC e degli outcome.
2. Identificazione delle **strategie di coping dei genitori**.
3. **Mappa SWOT** del Percorso Giacomo e raccomandazioni implementative.
4. Descrizione degli **esiti clinici e psicosociali** per neonati con prognosi avversa.

DESCRIZIONE DEL PROGETTO DI RICERCA (eventuale) in inglese

1. Rationale and scientific context

Congenital malformations are one of the main causes of perinatal morbidity and mortality, affecting approximately 6% of live births and causing over 300,000 neonatal deaths annually. These include heart defects, central nervous system abnormalities and chromosomal abnormalities (trisomy 21, 18, 13). Some conditions are compatible with a long chronic multisystemic course, while others are associated with a poor prognosis and require perinatal palliative care.

At the Sant'Orsola Unit, the approach integrates clinical research, basic research and psychosocial support, from the time of prenatal diagnosis to the longitudinal management of the child. This project aims to analyse and consolidate this model, organising the research into two lines:

1. Management of complex long-term genetic conditions, with trisomy 21 as a model.
2. Perinatal Palliative Care (PPC) for life-limiting or life-threatening conditions (LLC/LTC), exemplified by the Percorso Giacomo (PG) programme.

2. General aim of the project

To develop, validate and propose an integrated clinical care model that optimises diagnostic communication, multidisciplinary care and continuity of care for newborns with complex congenital conditions and their families.

3. Expected results

Line 1

1. Guidelines for communicating the diagnosis of T21.
2. Clinical and metabolic characterisation of the local cohort (replicable model).
3. Definition of organisational strategies to improve continuity of care, counselling and follow-up.

Line 2

1. International state of the art on PPC programmes and outcomes.
2. Identification of parental coping strategies.
3. SWOT map of the Giacomo Pathway and implementation recommendations.
4. Description of clinical and psychosocial outcomes for newborns with adverse prognosis.

SETTORE PERSONALE

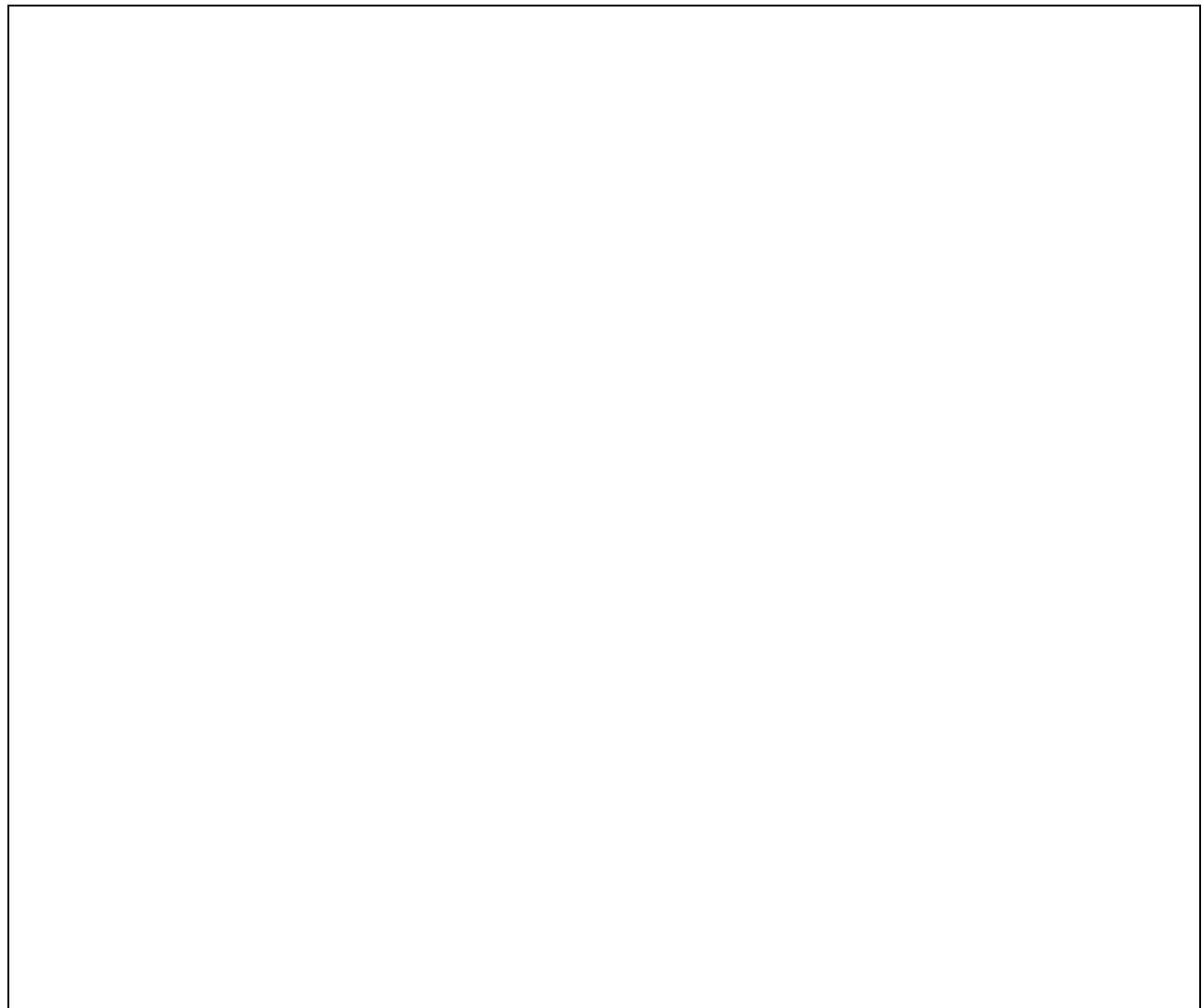
UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE



SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

PIANO DELLE ATTIVITÀ DEL TITOLARE DI INCARICO DI RICERCA

Obiettivi specifici

Linea 1 – Trisomia 21 come modello di condizione cronica congenita

1. Analizzare criticamente la comunicazione della diagnosi di sindrome di Down (DS) e proporre **linee guida evidence-based**.
2. Creare un **database strutturato FAIR-compliant** per la raccolta di dati clinici e di laboratorio.
3. Descrivere fenotipi clinici e profili metabolici specifici per T21.
4. Indagare i bisogni dei genitori e sviluppare **strategie migliorative del percorso clinico e della continuità di cura**.

Linea 2 – Palliative Care per condizioni life-limiting (LLC/LTC)

1. Condurre una **revisione sistematica della letteratura** sui programmi PPC e i loro esiti.
2. Analizzare bisogni, emozioni e strategie di coping dei genitori (NICU e post-dimissione).
3. Eseguire una **SWOT analysis** del programma Percorso Giacomo.
4. Descrivere retrospettivamente gli esiti clinici e psicosociali di neonati e famiglie con diagnosi LLC/LTC.

Metodologia

Linea 1 – Metodi e attività

M1.A – Revisione critica della comunicazione della diagnosi di DS

- Revisione narrativa della letteratura internazionale.
- Integrazione con esperienza clinica locale.
- Output: *draft* di linee guida + check-list comunicativa.

M1.B – Creazione del database FAIR

- Definizione delle variabili cliniche, laboratoristiche e anagrafiche.
- Implementazione di standard FAIR (interoperabilità, metadati, tracciabilità).
- Inserimento retrospettivo e prospettico dei pazienti.

M1.B2 – Caratterizzazione clinica e metabolica della coorte T21

- Analisi delle comorbilità multisistemiche nei primi anni di vita.
- Profilo metabolico T21-specifico tramite tecniche omiche (metabolomica / targeted assays).
- Confronto con gruppi di controllo.

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

M1.C – Survey multicentrica ai genitori

- Questionari quantitativi e interviste semi-strutturate.
- Analisi qualitativa (thematic analysis) e quantitativa (statistica descrittiva).

Linea 2 – Metodi e attività

M2.A – Revisione sistematica

- Banche dati: PubMed, Embase, Scopus.
- Linee PRISMA.
- Output: stato dell'arte sulla PPC, modelli organizzativi e outcome.

M2.B – Survey a genitori in NICU + analisi contenutistica

- Disegno misto: questionario validato + interviste.
- Analisi con NVivo o software equivalente.

M2.C – SWOT analysis del Percorso Giacomo

- Stakeholder meeting (clinici, infermieri, psicologi, famiglie).
- Identificazione di punti di forza, debolezza, opportunità, minacce.
- Sintesi e proposta operativa.

M2.D – Studio retrospettivo su neonati con LLC/LTC

- Revisione cartelle (ultimi 10 anni).
- Esiti: sopravvivenza, utilizzo risorse, ricoveri, follow-up, qualità percepita.
- Analisi statistica: Kaplan–Meier quando applicabile, modelli descrittivi.

Fasi della attività di ricerca:

- **Fase 1:** Database FAIR, revisione DS + revisione PPC, avvio survey.
- **Fase 2:** Analisi clinico-metabolica T21, analisi retrospettiva LLC/LTC, SWOT PG.
- **Fase 3:** Integrazione dei risultati, pubblicazioni, proposta di modello nazionale.

PIANO DELLE ATTIVITÀ DEL TITOLARE DI INCARICO DI RICERCA (eventuale) in inglese

Specific objectives

Line 1 – Trisomy 21 as a model of chronic congenital condition

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

1. Critically analyse the communication of Down syndrome (DS) diagnosis and propose evidence-based guidelines.
2. Create a structured FAIR-compliant database for the collection of clinical and laboratory data.
3. Describe clinical phenotypes and metabolic profiles specific to T21.
4. Investigate the needs of parents and develop strategies to improve the clinical pathway and continuity of care.

Line 2 – Palliative Care for life-limiting conditions (LLC/LTC)

1. Conduct a systematic review of the literature on PPC programmes and their outcomes.
2. Analyse the needs, emotions and coping strategies of parents (NICU and post-discharge).
3. Perform a SWOT analysis of the Percorso Giacomo programme.
4. Retrospectively describe the clinical and psychosocial outcomes of infants and families diagnosed with LLC/LTC.

Methodology

Line 1 – Methods and activities

M1.A – Critical review of DS diagnosis communication

- Narrative review of international literature.
- Integration with local clinical experience.
- Output: draft guidelines + communication checklist.

M1.B – Creation of FAIR database

- Definition of clinical, laboratory and personal data variables.
- Implementation of FAIR standards (interoperability, metadata, traceability).
- Retrospective and prospective inclusion of patients.

M1.B2 – Clinical and metabolic characterisation of the T21 cohort

- Analysis of multisystem comorbidities in the first years of life.
- T21-specific metabolic profile using omic techniques (metabolomics/targeted assays).
- Comparison with control groups.

M1.C – Multicentre survey of parents

- Quantitative questionnaires and semi-structured interviews.
- Qualitative (thematic analysis) and quantitative (descriptive statistics) analysis.

Line 2 – Methods and activities

M2.A – Systematic review

- Databases: PubMed, Embase, Scopus.
- PRISMA guidelines.
- Output: state of the art on PPC, organisational models and outcomes.

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

M2.B – Survey of parents in NICU + content analysis

- Mixed design: validated questionnaire + interviews.
- Analysis with NVivo or equivalent software.

M2.C – SWOT analysis of the Giacomo Pathway

- Stakeholder meeting (clinicians, nurses, psychologists, families).
- Identification of strengths, weaknesses, opportunities, threats.
- Summary and operational proposal.

M2.D – Retrospective study on newborns with LLC/LTC

- Review of medical records (last 10 years).
- Outcomes: survival, resource use, hospitalisations, follow-up, perceived quality.
- Statistical analysis: Kaplan–Meier when applicable, descriptive models.

Phases of research activity:

- Phase 1: FAIR database, DS review + PPC review, survey launch.
- Phase 2: T21 clinical-metabolic analysis, LLC/LTC retrospective analysis, PG SWOT.
- Phase 3: Integration of results, publications, proposal for a national model.

SETTORE PERSONALE

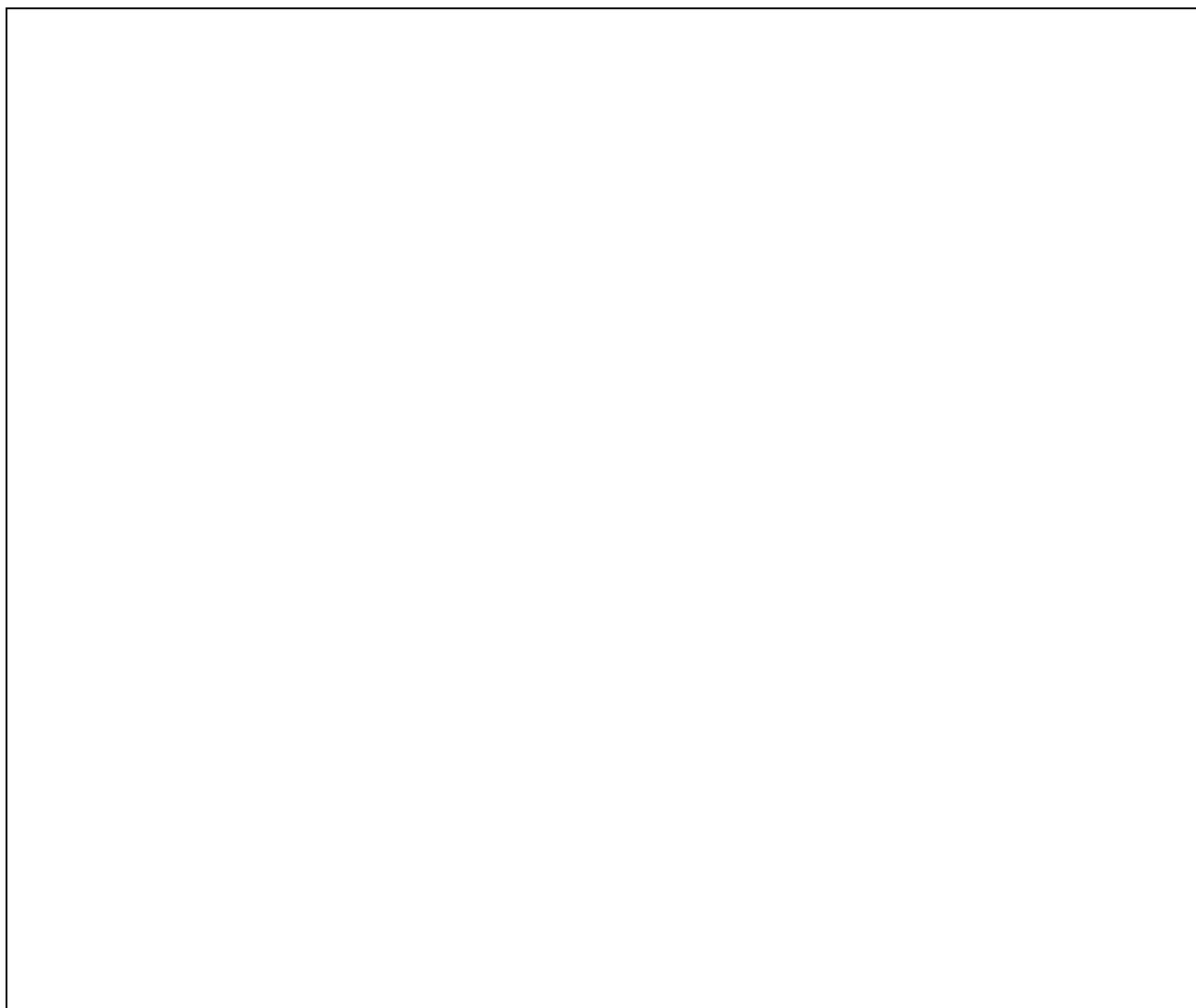
UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE



SEDE PREVALENTE ATTIVITÀ DI RICERCA

DIBINEM, Via Belmeloro, 8

IRCCS S. Orsola

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

Commissione proposta <i>3 Commissari + 1 Supplente</i>	<i>Pelleri Maria Chiara</i>
	<i>Strippoli Pierluigi</i>
	<i>Vitale Lorenza</i>
	<i>Caracausi Maria</i>

Scheda attività assistenziale (se prevista)

ATTIVITÀ ASSISTENZIALI DEL TITOLARE DI INCARICO DI RICERCA/N. ORE SETTIMANALI (max 18 ore settimanali) – DESCRIZIONE ATTIVITA'	
IRCCS S. Orsola	
18 ore settimanali	
	Assistenza specialistica al neonato con malformazione congenita, in qualità di laureato in Scienze Infermieristiche con competenze in <i>Genetic Counseling</i>
AZIENDA SANITARIA PRESSO CUI IL TITOLARE DI INCARICO DI RICERCA SVOLGERÀ L'ATTIVITÀ	
IRCCS S. Orsola	

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia
Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it