

PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO-TRAINING INDIVIDUALIZZATO**Riconoscimento e presa in carico multidisciplinare delle malattie rare:
focus su neurofibromatosi-1 (NF1)****Bologna 3 giugno - 31 dicembre 2026****SEDE: Policlinico S. Orsola Bologna** - Via Giuseppe Massarenti, 9, 40138 Bologna**OBIETTIVO FORMATIVO:** DOCUMENTAZIONE CLINICA. PERCORSI CLINICO-ASSISTENZIALI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI, PROFILI DI ASSISTENZA - PROFILI DI CURA (3)**DESTINATARI DELL'ATTIVITA' FORMATIVA:**

- MEDICO CHIRURGO CON SPECIALIZZAZIONE IN PEDIATRIA, NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, RADIODIAGNOSTICA, DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA, NEUROLOGIA, NEURORADIOLOGIA, CHIRURGIA GENERALE, CHIRURGIA PLASTICA E RICOSTRUTTIVA, OFTALMOLOGIA, ONCOLOGIA, GENETICA MEDICA, CARDIOLOGIA, ENDOCRINOLOGIA.

RESP. SCIENTIFICO: Dott.ssa Ilaria Cecconi**TUTOR: Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi****RAPPORTO TUTOR/DISCENTI: 1:5****ORE ATTIVITA' FORMATIVE:** 320 ore totali distribuite in c.a 10 ore/settimana per 34 settimane:**N. CREDITI ASSEGNATI: 50****RAZIONALE SCIENTIFICO**

La neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una patologia multisistemica su base genetica che può influenzare quasi tutti gli apparati dell'organismo. La NF1 è causata da varianti di nuova insorgenza ("de novo") o ereditate nel gene NF1. Dal punto di vista clinico, la NF1 si caratterizza per la presenza di segni clinici maggiori (presenti nella maggior parte degli affetti), segni clinici minori (in quanto non sono specifici per la condizione) e complicanze della malattia (che interessano solo una percentuale di pazienti corso della vita). Tra le caratteristiche più comuni per frequenza vi sono le manifestazioni cutanee comprendenti iperpigmentazioni della cute (macchie caffè-latte e lentiggini delle pieghe cutanee) e neurofibromi. I neurofibromi sono neoplasie benigne che originano dalla guaina dei nervi periferici. A seconda della sede e delle caratteristiche, vengono classificati in cutanei, sottocutanei, plessiformi e spinali. I neurofibromi plessiformi si caratterizzano per la tendenza a crescere lungo il decorso dei nervi, con possibile compromissione della funzionalità di vari organi (compromissione motoria, compromissione delle vie aeree, disfunzioni vescicali e intestinali) o deformazione del segmento corporeo interessato. Si tratta tipicamente di lesioni congenite, per quanto possano rendersi manifesti non solo alla nascita, ma anche durante l'adolescenza e in età adulta. Si ritrovano in circa il 30%-50%



Queste lesioni possono presentare periodi di rapida crescita durante l'adolescenza seguiti da periodi di quiescenza più o meno lunghi, ma la loro crescita non è prevedibile. Anche se asintomatici, è necessario un monitoraggio clinico e radiologico della crescita dei neurofibromi plessiformi e dell'eventuale sintomatologia ad essi associata poiché circa il 10% dei neurofibromi plessiformi va incontro a trasformazione maligna in tumori della guaina dei nervi periferici. L'exeresi chirurgica dei neurofibromi plessiformi è complicata dall'invasività a carico delle strutture e dei nervi adiacenti e della loro intrinseca vascolarizzazione, con aumentato rischio di deficit neurologico post-operatorio ed emorragia massiva; inoltre spesso non è possibile ottenere la radicalità chirurgica. In caso di non operabilità e progressione clinico-radiologica dei neurofibromi plessiformi, si è reso di recente disponibile un trattamento farmacologico con molecole che inibiscono il *pathway* di Ras-MAPK, che risulta iperattivato in queste lesioni. In particolare, i MEK inibitori hanno mostrato la maggiore attività tra i vari agenti testati in modelli preclinici di neoplasie NF1 correlate ed in ambito clinico, nello specifico, si sono mostrati efficaci nel trattamento di neurofibromi plessiformi sintomatici non resecabili. Tra questi, il Selumetinib ha dimostrato nello studio SPRINT Stratum 1 di fase I/II condotto in pazienti pediatriche con PN inoperabili legati alla NF1, un tasso di risposta obiettiva del 66% (definito come la percentuale di pazienti con risposta completa -scomparsa dei PN- o parziale confermata -riduzione del volume del tumore di almeno il 20%-), assieme ad un miglioramento della qualità di vita, degli aspetti funzionali e alla riduzione del dolore. Fino ad oggi, Selumetinib è stato approvato ed utilizzato solo in pazienti pediatriche tra i 3 e i 18 anni. Tuttavia, recenti dati internazionali aprono la strada a potenziali estensioni dell'uso del farmaco nella popolazione adulta, offrendo un'opzione terapeutica non invasiva e meglio tollerata rispetto alla chirurgia. Infatti, nello studio KOMET, condotto in modalità randomizzata, in doppio cieco e controllata con placebo, su un campione di 145 pazienti adulti con NF1, per i quali l'intervento chirurgico non era più una soluzione praticabile, dopo 16 mesi di osservazione, i risultati indicano che il 20% dei pazienti trattati con Selumetinib ha mostrato una riduzione del volume tumorale di almeno il 20%, mentre in circa il 70% dei casi si è osservato un rallentamento della crescita del tumore. Un altro dato significativo riguarda il controllo del dolore: i pazienti trattati con Selumetinib hanno presentato una netta riduzione della sintomatologia dolorosa, con conseguente diminuzione dell'uso di farmaci analgesici, spesso assunti per lunghi periodi a causa della natura cronica della patologia.

Alla luce di quanto descritto, diventa importante ottimizzare la gestione dei pazienti pediatriche ed adulti affetti da NF1 all'interno del percorso diagnostico e terapeutico dedicato: nodo strategico è l'interazione tra i vari professionisti coinvolti per ridurre il tempo di diagnosi del paziente, aumentare le capacità di porre il sospetto clinico da parte degli specialisti coinvolti nella diagnosi e nel trattamento della patologia, promuovere l'approccio multidisciplinare nella gestione del paziente dal sospetto alla diagnosi e nel successivo monitoraggio per l'individuazione delle complicanze, evitare le terapie non appropriate che possono peggiorare lo stato di malattia e delle complicanze associate. Per tali motivi, è stato ideato un progetto di Formazione sul Campo – Training individualizzato, che si propone di migliorare le conoscenze dei professionisti coinvolti nella gestione globale del paziente con NF1, privilegiando l'ottica dell'organizzazione del lavoro al fine di rendere più funzionale, efficiente e produttivo il lavoro del team multidisciplinare. A tale scopo, questo progetto vede la presenza di un

tutor, che effettuerà un training presso i centri di riferimento al fine di fornire competenze specifiche ai membri del team con rapporto tutor-discente 1:10.

OBIETTIVI FORMATIVI

Al termine del percorso formativo verranno acquisite conoscenze cliniche (sapere), competenze organizzative (saper fare) e capacità di relazione (saper essere) finalizzate alla continuità assistenziale del paziente con NF1 con particolare riferimento ai seguenti ambiti:

1. APPROCCIO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO

Questo ambito si riferisce alle competenze che permettono di:

- mantenere la rete di relazione con i centri che valutano e prendono in carico i pazienti a livello territoriale e con i MMG/PLS;
- definire i criteri di accesso alla consulenza genetica e alla valutazione del team multidisciplinare per la diagnosi di NF1 al fine di distinguere le condizioni che si pongono in diagnosi differenziale;
- aggiornare, in regime di collaborazione con gli altri membri del team multidisciplinare (pediatra, chirurgo, oncologo, neurologo, radiologo, dermatologo, genetista ed altri), un piano assistenziale mirato a raggiungere la giusta risposta ai bisogni del paziente pediatrico e adulto;
- identificare e accertare i problemi reali e/o potenziali del paziente e della sua famiglia, mediante la valutazione delle condizioni fisiche, emotive e psicosociali dell'assistito;
- sostenere la relazione terapeutica e il rapporto di fiducia con il paziente/famiglia;
- elaborare il piano di monitoraggio clinico-strumentale al momento della presa in carico della persona con NF1;
- elaborare una strategia condivisa per la transizione assistenziale dall'età pediatrica all'età adulta.

1. ORGANIZZAZIONE DEL LAVORO

Riguarda l'acquisizione di competenze tecnico-organizzative che completano quelle scientifiche. In particolare:

- Pianificare e coordinare incontri periodici del team NF1, garantendo la condivisione delle informazioni cliniche;
- Definire un piano di monitoraggio e valutazione degli esiti assistenziali;
- Promuovere l'uso efficiente delle risorse e la riduzione delle frammentazioni assistenziali;
- Monitorare la qualità dell'assistenza erogata attraverso indicatori di processo e di esito.

2. CRITERI ORGANIZZATIVI E CONOSCENZE DEL CENTRO

In questo ambito assume particolare importanza l'organizzazione interna al team multidisciplinare da realizzarsi attraverso:

- la definizione di priorità e responsabilità di ogni membro del team

- l'applicazione di procedure operative aggiornate, che devono essere note a tutti i membri del team e sempre disponibili alla consultazione
- la conoscenza delle prestazioni e degli strumenti diagnostici-assistenziali utilizzati per la gestione del paziente inserito in un progetto di presa in carico multidisciplinare

METODOLOGIA DIDATTICA

Approccio teorico-pratico in sede di attività clinica. Il tutor seguirà i discenti nell'ambito della loro attività, mettendo a disposizione la sua esperienza specifica discutendo con il discente in ciascuna fase di lavoro. Le attività formative comprenderanno: riunioni multidisciplinari e revisione di casi complessi; analisi di procedure e protocolli in uso; elaborazione di un report finale sulle attività svolte e sugli esiti formativi.

LIVELLO DI COMPETENZA

Il corso mira ad un livello di apprendimento avanzato volto a consolidare l'autonomia professionale del discente, la capacità di collaborazione multidisciplinare, la standardizzazione delle procedure operative e gestionali del centro. Al termine del progetto, tutor e discenti redigeranno un report conclusivo sulle attività del team e sulle aree critiche e di miglioramento che includerà: una flowchart del patient journey ottimale, l'aggiornamento dei criteri di accesso alla valutazione del team, la revisione condivisa del PDTA e delle procedure operative interne.

MIGLIORAMENTI ATTESI SULLE COMPETENZE DEI PARTECIPANTI

Al termine del corso ogni partecipante dovrà avere acquisito/migliorato in termini culturali e pratici le seguenti competenze:

- capacità di interazione e collaborazione attiva nel lavoro di gruppo, pur mantenendo una propria autonomia
- consolidamento della rete di collaborazione tra centro specialistico, territorio e MMG/PLS.
- ottimizzazione e validazione interna delle procedure operative specifiche
- miglioramento della qualità assistenziale tramite l'adozione di un percorso condiviso e aggiornato per la gestione della NF1.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Tempo dedicato	Attività formativa
5 ore	Premessa educativa: presentazione del corso di formazione, delle sue fasi, della sua struttura, dei suoi obiettivi, dei suoi strumenti di valutazione <i>Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi</i>

2 ore	Assessment dei discenti, individuazione del livello di competenza iniziale e dei fabbisogni formativi specifici; verifica dell'organizzazione del team e della presenza e relativa modalità di gestione di eventuali procedure specifiche <i>Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi</i>
10 ore	Presentazione degli strumenti di valutazione che si ritengono necessari per la gestione del progetto di formazione (scores, test, scale e indici di valutazione, protocolli, Linee Guida di riferimento, schede di lavoro...) <i>Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi</i>
299 ore	Percorso diagnostico terapeutico della Neurofibromatosi 1 Procedure per la realizzazione del progetto di disease awareness e presa in carico multidisciplinare • discussione finalità consulenza genetica e test genetico • discussione possibili diagnosi differenziali NF1 • discussione ruolo del radiologo e imaging nella diagnosi e durante il follow up • discussione approcci terapeutici e dati di letteratura su Selumetinib • discussione della gestione degli eventi avversi di Selumetinib: gestione dermatologica, cardiologica, oculistica ecc. • discussione dei casi gestiti dal centro • counseling psicologico al paziente • definizione del percorso diagnostico terapeutico personalizzato in base alle caratteristiche cliniche e dei modelli di presa in carico dei pazienti NF1 pediatrici e adulti • gestione dei percorsi intraospedalieri ed extraospedalieri e delle modalità di spostamento nelle varie strutture a cui appartengono i membri del team multidisciplinare per garantire flussi regolari per i pazienti • definizione del progetto di continuità terapeutica più appropriato per ciascun paziente sulla base dei dati degli esami di controllo effettuati • pianificazione dei tempi e degli interventi relativi alle varie fasi dell'iter del paziente • condivisione del patient journey ottimale <i>Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi</i>
4 ore	A conclusione del percorso di formazione, il tutor incontrerà ogni discente al fine di valutare i risultati ottenuti sulla base delle competenze attese. Il tutor stenderà quindi un report sull'attività di formazione sul campo svolta. <i>Dott.ssa Elena Luppi, Dott.ssa Ilaria Cecconi</i>

FACULTY

Dott.ssa Ilaria Cecconi

Laurea in medicina e chirurgia
Specializzazione in neuropsichiatria infantile
Ospedale S. Orsola, Bologna

Dott.ssa Elena Luppi

Laurea in medicina e chirurgia
Specializzazione in genetica medica
Libera Professionista, Bologna