

PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO – GRUPPO DI MIGLIORAMENTO**RARE CONNECTIONS****HPP Network: Sinergie tra Campania e Puglia per l'ottimizzazione del percorso diagnostico-terapeutico nell'Ipofosfatasia****Bari 12 giugno – Napoli 16 ottobre 2026****SEDE:**12 giugno 2026: Mercure Villa Romanazzi Carducci Via Giuseppe Capruzzi, 326, 70124 Bari16 ottobre 2026: Hotel NH Napoli Panorama Via Medina, 70, 80133 Napoli

OBIETTIVO FORMATIVO tecnico-professionale: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere;

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Maria Felicia Faienza, Daniela Pasquali

DESTINATARI DELL'ATTIVITÀ FORMATIVA:

- Medico chirurgo con discipline: Pediatria, Endocrinologia, Medicina Interna

ORE FORMATIVE: 6

N. CREDITI ASSEGNATI: 6

NR. PARTECIPANTI: 10

RAZIONALE SCIENTIFICO**Il contesto**

L'ipofosfatasia (HPP), o malattia di Rathburn, è una malattia metabolica ereditaria rara. In Europa le forme più severe e letali colpiscono circa una persona ogni 300.000 abitanti. La prevalenza delle forme più lievi, comprese quelle dell'adulto, è invece difficile da stimare a causa dell'eterogeneità dei sintomi e dell'elevato numero di casi non diagnosticati.

AIM EDUCATION | aimeducation.it

Viale E. Forlanini 23
20134 Milan, Italy
T +39 02 566011
info.aimeducation@aimgroup.eu

Company with quality System Certified by SGS - ISO 9001:2008 | AIM Education S.r.l.
Reg. Imprese di Milano, Cod. Fisc. e P. IVA 10553070151 Capitale sociale € 20.400
Società a responsabilità limitata con unico socio soggetta ad attività di direzione e coordinamento della AIM Group International Spa - Cod. Fisc. 05075630482

Let's__together



La malattia è causata da oltre 400 mutazioni del gene ALPL (1p36.12), che codifica la fosfatasi alcalina non tessuto-specifica (TNSALP), un enzima fondamentale per il processo di mineralizzazione dello scheletro. La ridotta o assente attività di questo enzima determina un difetto della mineralizzazione di ossa e denti.

Le manifestazioni cliniche possono includere fratture da fragilità anche in assenza di trauma, deficit di crescita e rachitismo nei bambini, osteomalacia e deformità ossee negli adulti. Sono frequenti anche perdita precoce dei denti, malattie parodontali e carie ricorrenti. Nelle forme più gravi possono comparire manifestazioni neurologiche (convulsioni, encefalopatia, disturbi del sonno, ansia e depressione) e respiratorie, come distress o insufficienza respiratoria.

Sono state descritte sei forme cliniche di HPP, che rappresentano un continuum di gravità: HPP perinatale letale, HPP prenatale benigna, HPP neonatale, HPP infantile, HPP dell'adulto e odonto-HPP. Le forme più severe sono caratterizzate da marcata ipomineralizzazione scheletrica e possono portare a insufficienza respiratoria precoce, mentre le forme più lievi possono manifestarsi con sintomi aspecifici come dolore muscoloscheletrico o osteoporosi.

Il trattamento enzimatico sostitutivo: asfotase alfa

Asfotase alfa è una terapia enzimatica sostitutiva (ERT) progettata per affrontare la causa sottostante dell'HPP, ossia il deficit di fosfatasi alcalina. Il trattamento mira a migliorare la mineralizzazione ossea riducendo l'accumulo dei substrati enzimatici e prevenendo le complicanze scheletriche e sistemiche della malattia.

Asfotase alfa è indicata per il trattamento a lungo termine delle manifestazioni ossee nei pazienti con HPP a esordio infantile. L'approvazione nell'Unione Europea si basa su dati provenienti da studi clinici prospettici che hanno coinvolto 68 pazienti con HPP a esordio pediatrico. I risultati hanno mostrato miglioramenti rapidi e costanti della mineralizzazione ossea, valutati mediante la scala Radiographic Global Impression of Change (RGI-C).

I pazienti trattati hanno mostrato miglioramenti anche nella struttura scheletrica e nella crescita staturo-ponderale. Gli eventi avversi più frequenti sono stati generalmente lievi o moderati e localizzati nel sito di iniezione.

Obiettivi del gruppo di lavoro

Alla luce del contesto descritto è stato costituito un Gruppo di Miglioramento composto da specialisti coinvolti nella diagnosi differenziale dell'HPP e afferenti ai centri di riferimento regionali di Campania e Puglia. L'obiettivo è confrontare le esperienze cliniche e le procedure operative relative alla diagnosi, presa in carico e trattamento dei pazienti con sospetta o confermata HPP.

Gli obiettivi principali del gruppo sono: ridurre il tempo necessario alla diagnosi; aumentare la capacità di sospetto diagnostico tra gli specialisti; rafforzare l'approccio multidisciplinare nella gestione del paziente; evitare terapie non appropriate che possono peggiorare la malattia; ridurre il ritardo nell'avvio della terapia enzimatica specifica quando indicata; identificare le principali criticità nella gestione clinica e proporre soluzioni operative; favorire la collaborazione tra specialisti e la creazione di una rete di riferimento per la patologia.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

1° incontro – 12 giugno 2026 Bari

- 15.00-15.10 Introduzione al corso e definizione condivisa degli obiettivi – M.F. FAIENZA, D. PASQUALI
- 15.10-15.40 Discussione dei risultati della survey – M.F. FAIENZA, D. PASQUALI
- 15.40-16.10 La diagnosi di HPP dal sospetto clinico alla conferma genetica e biochimica – F. PUGLIESE
- 16.10-16.55 Percorsi multidisciplinari di presa in carico, gestione delle complicanze e follow-up: best practices a confronto (sessione interattiva) – A. GRANDONE
- M.F. FAIENZA, F. PUGLIESE, C. LATTANZIO, G. SORICE, M.C. SAVANELLI, M.C. SALERNO
- 16.55-17.25 Approcci terapeutici convenzionali e trattamento enzimatico sostitutivo – C. LATTANZIO
- 17.25-17.40 Red flag per il sospetto diagnostico – key messages – D. PASQUALI
- 17.40-18.00 Individuazione dei «compiti» di approfondimento da parte dei partecipanti – M.F. FAIENZA, D. PASQUALI

1° incontro – 16 ottobre 2026 Napoli

- 15.00-15.15 Introduzione, sintesi delle attività svolte e obiettivi della giornata di lavoro – M.F. FAIENZA, D. PASQUALI
- 15.15-16.15 Presentazione di casistiche cliniche selezionate dai partecipanti e discussione collegiale – F. PUGLIESE
- 16.15-17.15 Condivisione di esperienze organizzative dei centri partecipanti – M.F. FAIENZA
- 17.15-17.45 Selezione dei punti chiave ed elaborazione di un documento di sintesi con proposte condivise per migliorare la diagnosi differenziale e gestione clinica dei pazienti pediatrici e adulti affetti da HPP – ALL FACULTY
- 17.45-18.00 Conclusione e key messages – M.F. FAIENZA, D. PASQUALI

FACULTY

Cognome	Nome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Faienza	Maria Felicia	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Giovanni XXIII Bari
Grandone	Anna	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Vanvitelli Napoli
Lattanzio	Crescenza	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Giovanni XXIII Bari
Melis	Daniela	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Salerno
Pasquali	Daniela	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Vanvitelli Napoli
Pugliese	Flavia	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo
Rendina	Domenico	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Federico II Napoli
Salerno	Mariacarolina	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Federico II Napoli
Savanelli	Maria Cristina	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Azienda Ospedaliera Santobono - Pausilipon Napoli
Sorice	Gianpio	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Policlinico Bari