

CORSO FAD ECM

LA NEUROFIBROMATOSI: DALL'INQUADRAMENTO CLINICO ALLA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE

VALIDITA': 27 Luglio 2026 – 26 Luglio 2027

PROVIDER: Biomedia 148

LUOGO: Piattaforma conforme norme Agenas: <https://elearning.biomedia.net/>

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Marica Eoli

N. ECM: 486759

ORE FORMATIVE: 5

N. CREDITI: 7,5

EDIZIONE: 1

OBIETTIVO FORMATIVO: Obiettivi formativi e Area formativa: 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 (18)

Categorie professionali e Discipline:

Professione	Discipline
BIOLOGO	BIOLOGO;
TECNICO SANITARIO DI RADIOLOGIA MEDICA	TECNICO SANITARIO DI RADIOLOGIA MEDICA;
PSICOLOGO	PSICOLOGIA; PSICOTERAPIA;
MEDICO CHIRURGO	DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA; GENETICA MEDICA; MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); NEUROCHIRURGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; OFTALMOLOGIA; ONCOLOGIA; PEDIATRIA; CHIRURGIA GENERALE; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA);
INFERMIERE PEDIATRICO	INFERMIERE PEDIATRICO;
INFERMIERE	INFERMIERE;

Razionale

La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una malattia genetica rara e multisistemica, caratterizzata da ampia variabilità clinica e possibile coinvolgimento di diversi organi e apparati. Una corretta conoscenza delle sue manifestazioni e complicità è fondamentale per una diagnosi precoce e una gestione adeguata.

Particolare rilevanza rivestono i neurofibromi plessiformi, lesioni complesse che rappresentano un elemento distintivo della patologia e una sfida clinica per il loro impatto funzionale e prognostico. L'evoluzione delle conoscenze diagnostiche e terapeutiche rende necessario un aggiornamento continuo, in un contesto di presa in carico multidisciplinare orientata non solo al trattamento, ma anche al miglioramento della qualità di vita del paziente.

Programma

Modulo 1 – Introduzione e inquadramento generale della Neurofibromatosi di tipo 1 **30 minuti**

Contenuti:

Le sindromi ereditarie a predisposizione tumorale

Le malattie rare

- Definizione di Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1)
- Epidemiologia in Italia e nel resto del mondo e impatto socio-sanitario
- NF1 come malattia rara cronica
- Bisogni assistenziali del paziente e della famiglia

Modulo 2 – Genetica e fisiopatologia della NF1

60 minuti

Contenuti:

- Basi genetiche della NF1
- Ereditarietà autosomica dominante e mutazioni de novo
- Varianti patogenetiche e ad incerto significato del gene **NF1**
- Meccanismi molecolari (via RAS-MAPK)
- Importanza varianti gene NF1 in altre malattie
- Ruolo della consulenza genetica

Modulo 3 – Manifestazioni cliniche e criteri diagnostici nella NF1

60 minuti

Contenuti:

- Manifestazioni cutanee (macchie caffè-latte, neurofibromi cutanei)
- Coinvolgimento neurologico, osseo e oftalmologico
- Rischio oncologico
- Diagnosi differenziale
- Criteri diagnostici aggiornati
- Quadri clinici particolari
- Percorso diagnostico integrato: clinica, imaging, genetica

Modulo 4 – Approfondimento clinico: Neurofibromi Plessiformi nella NF1

60 minuti

Contenuti:

- Definizione e caratteristiche
- Incidenza e storia naturale
- Patogenesi
- Localizzazione e presentazione clinica
- Complicanze
- Diagnosi

- Gestione terapeutica
 - Sorveglianza attiva
 - Chirurgia: limiti e indicazioni selezionate
 - Terapia farmacologica mirata
- Inibitori MEK
- Benefici clinici e sulla qualità di vita
- Follow-up e presa in carico - **Cacchione**
 - Monitoraggio clinico e radiologico
 - Importanza dei centri di riferimento
 - Approccio multidisciplinare

Modulo 5 – Approccio multidisciplinare e qualità di vita

60 minuti

Contenuti:

- Presa in carico globale del paziente con NF1
- Impatto psicologico della malattia
- Età pediatrica, adolescenza e transizione all'età adulta
- Presentazione e discussione di casi clinici (focus sui neurofibromi plessiformi)
- Ruolo delle associazioni di pazienti

Verifica dell'apprendimento e conclusioni

CV RELATORI, MODERATORI E RESP SCIENTIFICI NOME

AUTOCERTIFICAZIONE GIACENZA CURRICULA

La sottoscritta Raffaella Agosta in qualità di legale rappresentante della società Biomedia srl

DICHIARA

che non è possibile inserire tutti i curricula dei Relatori in quanto il file supera la disponibilità consentita, pertanto sono in giacenza presso la segreteria della medesima società Biomedia srl.

Data, _____

Legale rappresentante
Raffaella Agosta

