

PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO-TRAINING INDIVIDUALIZZATO

Diagnostica avanzata e assessment laboratoristico nella Miastenia Gravis Generalizzata (gMG)

24 agosto 2026 – 23 agosto 2027

SEDE: Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale Cisanello - Via Mario Selli, 7, 56124 Pisa PI

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 Neurologia, Neurofisiopatologia

RESP. SCIENTIFICO: Dott.ssa Melania Guida

TUTOR: Dott.ssa Giulia Cecchi; Dott.ssa Melania Guida

RAPPORTO TUTOR/DISCENTI: 1:5

N. PAX: 6

ORE ATTIVITA' FORMATIVE: 8 ore/settimana per 46 settimane: 368 ore totali

N. CREDITI ASSEGNATI: 50

RAZIONALE SCIENTIFICO:

La Miastenia Gravis generalizzata (gMG) è una malattia autoimmune rara e cronica che colpisce la giunzione neuromuscolare, determinando debolezza muscolare fluttuante e perdita della funzione motoria. In Italia si stimano circa 12.000 pazienti, l'80% dei quali presenta anticorpi anti-AChR, responsabili del danno post-sinaptico. La malattia può insorgere a qualsiasi età e presenta un'elevata variabilità clinica, fino al potenziale coinvolgimento dei muscoli respiratori e bulbari.

Nonostante i progressi scientifici, permangono criticità rilevanti nella gestione della gMG, tra cui spiccano il ritardo diagnostico, l'eterogeneità gestionale e le difficoltà nella presa in carico multidisciplinare. L'ottimizzazione del percorso del paziente passa inevitabilmente attraverso un corretto utilizzo e una precisa interpretazione dei test laboratoristici e neurofisiologici. Integrare in modo sinergico le competenze cliniche e biologico-diagnostiche è l'unico modo per ridurre i ritardi e garantire un'assistenza di precisione e personalizzata.

Bisogno Formativo e Necessità del Centro

L'attuale assetto organizzativo della struttura **non prevede la presenza di un laboratorio di analisi interno**. Questa condizione rende indispensabile l'avvio di un percorso formativo mirato e specialistico direttamente sul campo. Il progetto risponde alla necessità di colmare questo gap strutturale attraverso il trasferimento di competenze avanzate da parte di un **tutor biologo esperto**, che guiderà l'intero team clinico della struttura.

I contenuti di questo percorso non sono puramente teorici, ma hanno un carattere **altamente specifico e fondamentale per l'attività clinica quotidiana**. La formazione del personale è finalizzata a raggiungere tre obiettivi strategici e interconnessi:

1. **Potenziare le capacità diagnostiche interne:** consentendo ai professionisti di muoversi con autonomia e precisione nella stratificazione biologica del paziente.

2. **Ottimizzare il monitoraggio clinico:** fornendo gli strumenti culturali e metodologici per valutare in modo scientifico e standardizzato l'evoluzione della patologia e lo stato dei pazienti in corso di trattamento.
3. **Sviluppare le basi per la ricerca:** trasferire le competenze biologiche e metodologiche necessarie per pianificare, avviare e condurre eventuali studi clinici futuri.

Il presente progetto di Formazione Sul Campo (FSC) mira quindi a sviluppare competenze avanzate nel Centro di Neurologia, favorendo la diagnosi precoce e il miglioramento dell'efficienza assistenziale attraverso un training individualizzato e pratico.

Obiettivi Formativi

Al termine del percorso formativo verranno acquisite conoscenze (sapere), competenze (saper fare) e capacità di relazione (saper essere) con particolare riferimento ai seguenti ambiti:

- **Approccio Diagnostico e di Monitoraggio:**
 - Comprendere il ruolo cruciale del dato di laboratorio nella diagnosi e nel follow-up della gMG.
 - Conoscere approfonditamente il panorama dei test disponibili e le tecniche analitiche (es. ELISA, RIA).
 - Interpretare correttamente i profili anticorpali (AChR, MuSK, LRP4).
 - Integrare in modo efficace i dati clinici, sierologici e biomolecolari per una valutazione complessiva del paziente.
- **Organizzazione del Lavoro e Ricerca:**
 - Applicare i principi della medicina di precisione nella gMG per una migliore stratificazione della popolazione afferente al centro.
 - Migliorare l'appropriatezza prescrittiva dei test diagnostici, riducendo la frammentazione dei percorsi.
 - Acquisire le competenze metodologiche di base per l'impostazione di protocolli di ricerca e studi clinici.
 - Ottimizzare l'utilizzo delle risorse sanitarie della struttura.
- **Criteri Organizzativi del Centro:**
 - Definire priorità e responsabilità di ogni membro del team clinico all'interno del percorso diagnostico.
 - Sviluppare e applicare procedure operative standardizzate, note a tutto il team e facilmente consultabili.
 - Approfondire la conoscenza degli strumenti di sorveglianza e follow-up biologico del paziente.

Metodologia Didattica

Il percorso adotta un approccio teorico-pratico interamente calato nella sede dell'attività clinica quotidiana. Il tutor biologo affiancherà i discenti durante la loro operatività, mettendo a disposizione la propria esperienza specifica e discutendo collegialmente i casi e i dati in ciascuna fase del lavoro.

Livello di Competenza e Sostenibilità

Il corso mira a un livello di apprendimento di alta complessità, con l'obiettivo strutturale di **radicare nel centro scientifico una competenza specifica, autonoma e sostenibile nel tempo**, superando il limite dell'assenza del laboratorio interno. Al termine del progetto, tutor e discenti redigeranno un report

congiunto sulle attività svolte e sulle aree di miglioramento, con l'obiettivo di validare una *flowchart* descrittiva del percorso ottimale del paziente.

Miglioramenti Attesi sulle Competenze dei Partecipanti

Al termine del corso ogni partecipante avrà potenziato il proprio bagaglio culturale e pratico, ottenendo:

- Capacità di interazione e collaborazione attiva nel lavoro di gruppo multidisciplinare.
- Ottimizzazione dei tempi di gestione e interpretazione delle procedure diagnostiche e di monitoraggio nell'ambulatorio.
- Acquisizione delle dinamiche di funzionamento ottimale del team in relazione alla diagnostica avanzata.
- Stesura, implementazione e validazione interna di Procedure Operative Standard (SOP) specifiche per il Centro.

PROGRAMMA SCIENTIFICO:

Il programma si svolgerà dal 24 agosto 2026 al 23 agosto 2027 ed è articolato in 46 settimane per un totale di 8 ore formative a settimana per 368 ore formative totali.

Tempo dedicato	Attività formativa
2 ore	Premessa educativa: presentazione del corso di formazione, delle sue fasi, della sua struttura, dei suoi obiettivi, dei suoi strumenti di valutazione Dott.ssa Giulia Cecchi Dott.ssa Melania Guida
2 ore	Assessment dei discenti, individuazione del livello di competenza iniziale e dei fabbisogni formativi specifici; verifica dell'organizzazione del Centro di Neurologia e della presenza e relativa modalità di gestione di eventuali procedure specifiche Dott.ssa Giulia Cecchi Dott.ssa Melania Guida
4 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...) Dott.ssa Giulia Cecchi Dott.ssa Melania Guida
352 ore	Diagnostica avanzata e assessment laboratoristico nella Miastenia Gravis Generalizzata (gMG) <u>1. Biomarcatori emergenti nella Miastenia Gravis</u> • miRNA circolanti • citochine e profili immunitari • cascata del complemento • neurofilamenti • metabolomica e proteomica

- biomarcatori di risposta terapeutica
- biomarcatori predittivi di crisi miastenica

2. Dispositivi indossabili e digital biomarkers

- smartwatch e monitoraggio fatica
- analisi vocale per disfagia/disartria
- sensori di movimento
- monitoraggio respiratorio domiciliare
- raccolta dati longitudinali real-world
- integrazione con telemedicina
- actigrafia
- wearable EMG
- AI per pattern di affaticabilità

3. Live Cell-Based Assays (Live-CBA)

- principio biologico
- differenze con RIPA e fixed-CBA
- sensibilità per anti-AChR/LRP4/MuSK
- standardizzazione dei test
- limiti tecnici
- applicazioni nei sieronegativi

4. Genetica e immunologia

- Pannelli genetici nella MG e nelle sindromi miasteniche congenite
- differenza MG autoimmune vs CMS
- NGS panels
- WES/WGS
- geni principali:
- CHRNE
- RAPSN
- DOK7
- COLQ
- AGRN
- implicazioni terapeutiche

5. Immunopatogenesi della MG

- ruolo dei linfociti B e T
- centri germinativi timici
- ruolo del complemento
- autoanticorpi funzionali
- immunosenescenza
- microbiota e autoimmunità

6. Thymus e microambiente immunologico

- iperplasia timica
- timoma
- single-cell RNA sequencing
- spatial transcriptomics
- AI pathology

7. Intelligenza artificiale nella Miastenia Gravis

- AI per diagnosi precoce
- NLP su cartelle cliniche
- computer vision per ptosi/fatica facciale
- modelli predittivi di esacerbazione
- digital twins
- federated learning
- AI su segnali EMG
- AI per stratificazione terapeutica

8. Machine Learning applicato agli autoanticorpi

- clustering pazienti
- fenotipi immunologici
- predizione risposta a terapie innovative

Terapie innovative

9. Nuove terapie biologiche nella MG

- FcRn inhibitors
- anti-complemento
- CAR-T future approaches
- terapia cellulare
- personalized medicine

10. Terapie personalizzate e precision medicine

- endotipi immunologici
- biomarcatori di risposta
- farmacogenomica
- approccio treat-to-target
- “future perspectives”

11. Single-cell technologies nella MG

- scRNA-seq
- immune repertoire sequencing
- BCR/TCR sequencing

12. Multi-omics nella Miastenia Gravis

- integrazione genomica + trascrittomica + proteomica
- AI integrativa
- medicina predittiva

13. Neuromuscular junction-on-chip

- modelli organ-on-chip
- iPSC
- testing farmacologico personalizzato

Dott.ssa Giulia Cecchi

Dott.ssa Melania Guida

8 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 da ogni partecipante. La valutazione dell'efficacia organizzativa verrà effettuata attraverso le analisi statistiche degli indicatori di processo Dott.ssa Giulia Cecchi Dott.ssa Melania Guida
-------	---

FACULTY: I CV della faculty sono archiviati a consultabili presso l'Ente accreditante.

COGNOME - NOME	LAUREA/ PROFESSIONE	SPECIALIZZAZIONE/ DISCIPLINA	AFFILIAZIONE/ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
GIULIA CECCHI	Biologia	Biotechnologie Molecolari	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana	Data Manager
MELANIA GUIDA	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale Cisanello, Pisa	Dirigente Medico