

Ipofosfatasia (HPP): riconoscimento precoce e presa in carico nel territorio

RAZIONALE

L'ipofosfatasia (HPP) è una patologia rara caratterizzata da un'elevata eterogeneità clinica e da un significativo ritardo diagnostico, spesso legato alla sovrapposizione dei segni e dei sintomi con condizioni più comuni. Tale complessità rende la diagnosi particolarmente sfidante nella pratica territoriale, con potenziali ripercussioni cliniche, psicologiche e assistenziali per i pazienti e le loro famiglie.

Il corso FAD ECM nasce con l'obiettivo di promuovere una maggiore consapevolezza dell'HPP tra pediatri e medici di medicina generale, fornendo strumenti concreti per riconoscere precocemente i segnali di sospetto clinico e orientare correttamente il percorso diagnostico. Attraverso un inquadramento sistematico della malattia, l'analisi delle principali presentazioni cliniche e la discussione di casi esemplificativi, il percorso formativo intende contribuire alla riduzione del "diagnostic gap" e favorire un appropriato invio ai centri di riferimento.

L'iniziativa mira inoltre a rafforzare l'integrazione tra territorio e specialisti, valorizzando l'approccio multidisciplinare e migliorando l'appropriatezza diagnostica e la qualità complessiva del percorso assistenziale dei pazienti affetti da HPP

PROGRAMMA

Sessione 1 – Introduzione e obiettivi formativi – G.Di Mauro, E. Malorgio

- Presentazione del progetto formativo
- Responsabili scientifici e faculty
- Razionale dell'iniziativa formativa
- Obiettivi del corso e ricadute sulla pratica clinica territoriale

Sessione 2 – Ipofosfatasia (HPP): inquadramento clinico – A. Grandone

- Definizione e basi fisiopatologiche dell'HPP
- Epidemiologia e spettro di malattia
- L'HPP come modello di patologia rara sottodiagnosticata
- Variabilità clinica e fenotipica
- Il ruolo biochimico della fosfatasi alcalina (ALP): fisiologia e significato clinico
- Forme pediatriche e forme dell'adulto
- Presentazioni lievi e atipiche
- Elementi di sovrapposizione con patologie più comuni

Sessione 3 – Il sospetto clinico e la diagnosi precoce – M. Pitea, M. Celli

- Il "diagnostic gap": cause e conseguenze (PITEA)
- Impatto clinico, psicologico e assistenziale della diagnosi tardiva (PITEA)

- Il sospetto clinico come primo snodo del percorso di cura (PITEA)
- L'ALP come primo campanello d'allarme biochimico (CELLI)
- Red flag cliniche in età pediatrica (PITEA)
- Segnali di allarme nell'adulto seguiti dal medico di medicina generale (CELLI)
- Continuità assistenziale e follow-up longitudinale (CELLI)

Sessione 4 – Percorso diagnostico e presa in carico – D. Fintini

- Quando sospettare l'HPP: elementi clinici e anamnestici da valorizzare
- Modalità corrette di invio allo specialista
- Ruolo dei centri di riferimento e dei centri di terzo livello (Indicazione dei centri di riferimento in Italia tra il materiale di studio).

Sessione 5 – Casi clinici e implicazioni per la pratica - M. Pitea, M. Celli

- Caso clinico esemplificativo in età pediatrica (PITEA)
- Caso clinico esemplificativo nell'adulto (CELLI)
- Take home messages per pediatri e medici di medicina generale (CELLI)
- Prospettive future e valore della cultura del sospetto clinico (PITEA)

Sessione 6 – Il valore della comunicazione medico paziente caregivers – R. Arigliani

- La comunicazione come parte integrante del percorso di cura nelle patologie rare
- Comunicare la diagnosi di HPP: tempi, modalità e linguaggio appropriato
- Gestione dell'impatto emotivo della diagnosi su paziente e caregiver
- Il ruolo del medico territoriale nel counselling iniziale e nel follow-up

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Raffaele Arigliani,

TUTOR

Pierluigi Di Giulio,

FACULTY

Nome e Cognome

- Raffaele Arigliani
- Anna Grandone
- Marco Pitea
- Mauro Celli
- Danilo Fintini
- Emanuela Malorgio
- Giuseppe Di Mauro

DATA 1° settembre 2026 – 31 agosto 2027

PROFESSIONI ACCREDITATE L'evento sarà accreditato per le professioni sanitarie: Medico Chirurgo: **Medico di Medicina Generale e Pediatria** per un massimo di 499 discenti.

Il corso avrà una durata di 6h formative.

N. Crediti:

Evento N° ed n. 1

Obiettivo formativo: 3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Indirizzo:

Sede operativa della IMR Provider ECM: Viale Degli Atlantici, 65/A- 82100 Benevento

Sede legale della IMR Provider ECM: Viale Certosa, 218 - 20156 Milano

Indirizzo web: <https://ecmitalianmr.it/>

Dal momento che il file comprensivo di tutti i curricula dei docenti e moderatori supera i 4 MB si riportano nella griglia sottostante le affiliazioni dei responsabili scientifici/relatori/moderatori/tutor che prenderanno parte all'evento. Si certifica che i CV degli stessi sono archiviati presso i ns. uffici e verranno messi a disposizione della Commissione per eventuali audit in sede congressuale e/o presso la ns. sede.

Curricula Relatori e Responsabile Scientifico

Nome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione (luogo di lavoro)
Arigliani Raffaele	Medicina e Chirurgia	Pediatria	ASL BN
Grandone Anna	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Professoressa Dipartimento di Pediatria, Azienda Universitaria Ospedaliera della Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli.
Pitea Marco	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente medico Dipartimento di Pediatria Irccs ospedale S. Raffaele di Milano.
Celli Mauro	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Specialista in Pediatria, Responsabile Centro Malattie Rare – Displasie Scheletriche, AOU Policlinico Umberto I, Roma.
Fintini Danilo	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Responsabile di Alta Specializzazione in Educazione Alimentare, UOC Endocrinologia e Diabetologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.
Malorgio Emanuela	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatra di Famiglia ASL Città di Torino; Presidente SICuPP; Esperta in Medicina del Sonno AIMS; Vice Presidente SIT Piemonte
Di Mauro Giuseppe	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatra di Famiglia Regione Campania; Segretario Nazionale alle Attività Scientifiche della FIMP - Federazione Italiana Medici Pediatri
Pierluigi Di Giulio	Medicina e Chirurgia		Medical Director Italian Medical Research

Docenti/Relatori che, per problematiche sopraggiunte, non potranno relazionare saranno sostituiti dai Responsabili Scientifici o dai Docenti/Relatori, da questo individuati, in grado di illustrare le tematiche attinenti alle relazioni.

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;