

PROGETTO DI FORMAZIONE ECM GDM

RARE CONNECTIONS IN NF1

Riconoscimento e presa in carico delle malattie rare: Focus su neurofibromatosi-1 (NF1)
Napoli – 7 ottobre 2026

PROVIDER: AIM EDUCATION SRL – ID 93

SEDE: Napoli Hotel Renaissance Mediterraneo - Via Ponte di Tappia, 25, 80133 Napoli

OBIETTIVO FORMATIVO DI PROCESSO: nr 3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Claudia Santoro

NUMERO PARTECIPANTI: 14

ORARIO INIZIO E FINE EVENTO:
7 ottobre – 09.00/16.00

ORE FORMATIVE: 6 h. 15

NUMERO CREDITI ASSEGNATI: 9

DESTINATARI: Medico Chirurgo con specializzazione in Neurologia, Medicina Genetica, Pediatria, Endocrinologia, Cardiologia, Chirurgia Estetica

QUOTA ISCRIZIONE: gratuita

RAZIONALE

La neurofibromatosi di tipo 1 è una malattia genetica rara causata da una mutazione spontanea o ereditaria del gene NF1 e associata ad una sintomatologia molto variabile che può comprendere: macchie caffelatte, lentiggini ascellari, e/o inguinali, neurofibromi cutanei, neurofibromi plessiformi, gliomi delle vie ottiche, anomalie coroideali, anomalie ossee e complicanze cardiovascolari.

Nel 30-50% delle persone, possono svilupparsi dei tumori dalle guaine nervose dei nervi periferici denominati neurofibromi plessiformi (PN). Queste neoformazioni possono causare problemi clinici come dolore, compromissione motoria, compromissione delle vie aeree, disfunzioni vescicali e intestinali e deformazioni, oltre ad avere il potenziale di trasformarsi in neoplasie

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



maligne delle guaine dei nervi periferici. I PN iniziano a svilupparsi durante la prima infanzia, con vari gradi di severità, e possono ridurre la speranza di vita da 8 a 15 anni. Fino a poco tempo fa, l'unica opzione di trattamento disponibile ad oggi in Italia per i pazienti pediatrici con neurofibromi plessiformi correlati alla NF1 era rappresentata dalla chirurgia, ove percorribile.

I neurofibromi sono tumori benigni associati al pathway RAS/ RAF coinvolto nella loro genesi; quindi, un approccio di trattamento logico è stata la valutazione di farmaci che andassero ad agire con un'inibizione targettizzata verso i MEK inibitori, dimostratosi di successo in modelli preclinici. I MEK inibitori, infatti, hanno mostrato la maggiore attività tra i vari agenti testati nel modello animale di neoplasie NF1 correlate e, nello specifico, si sono mostrati efficaci nel trattamento di neurofibromi plessiformi non resecabili.

Tra questi, selumetinib ha dimostrato nello studio SPRINT Stratum 1 di fase I/II condotto in pazienti pediatrici 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 la riduzione del dolore.

La gestione dei neurofibromi plessiformi (PN) rappresenta una sfida complessa, in quanto richiede una valutazione multidisciplinare che coinvolge non solo specialisti di diverse discipline, ma professionisti con specifica expertise nella NF1. Risulta pertanto necessario implementare, a livello territoriale, un modello organizzativo di tipo hub & spoke, in grado di attivare, caso per caso, il coinvolgimento degli specialisti con esperienza nella NF1 maggiormente appropriati.

Alla luce del contesto descritto, è stato costituito un Gruppo di Miglioramento, i cui membri operano nei Centri della Regione Campania per ottimizzare, anche con il supporto dei dati disponibili in letteratura, la gestione dei pazienti affetti da neurofibromatosi-1 (NF1) e PN. Nello specifico si approfondiranno i seguenti temi relativi ai bambini e agli adulti con NF1 e PN:

- confrontare le esperienze e le flowchart operative in tema di management
- definire un percorso di transizione dall'età pediatrica all'età adulta,
- sviluppare e/o potenziare percorsi inter-aziendali di presa in carico multidisciplinare

Al fine di basare il confronto su dati reali e contestualizzati, i partecipanti saranno coinvolti in un'attività preliminare all'incontro del 7 ottobre. Nello specifico, entro il 14 settembre verrà somministrata una survey conoscitiva (da compilare entro il 23 settembre) finalizzata a mappare l'attuale percorso di gestione dei pazienti con NF1 e PN nei centri della regione; i risultati emersi saranno presentati e discussi collegialmente durante l'evento e forniranno la base dei lavori.

A integrazione di tale analisi, i discenti saranno invitati a presentare e condividere casistiche cliniche emblematiche tratte dalla pratica quotidiana delle proprie strutture di appartenenza.

L'obiettivo finale dell'attività del Gruppo di Miglioramento è la redazione di un documento condiviso dedicato al percorso di presa in carico e management dei pazienti affetti da neurofibromi plessiformi legati alla NF1. Tale documento conterrà, oltre alle flowchart di gestione, l'individuazione di specifici Indicatori Chiave di Prestazione (KPI) per monitorare l'efficacia del modello assistenziale sul territorio regionale

Nel 2027 si prevede un momento di confronto successivo, finalizzato a valutare l'efficacia del modello assistenziale, condiviso durante il I incontro, sul territorio regionale.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

7 OTTOBRE 2026

09:00-09:05	Benvenuto e definizione condivisa degli obiettivi – S. Perrotta e C. Santoro
09:05-09:10	Presentazione dei partecipanti - All Faculty
09:10-09:30	Presentazione dei risultati della survey (panoramica aggregata) – A. Farina
09:30-11:45	Presentazione di esperienze cliniche selezionate dai partecipanti e discussione collegiale – All Faculty
11:45-12:15	Modelli di presa in carico dei pazienti per il management dei neurofibromi plessiformi legati alla NF1: dalla letteratura alla pratica clinica – C. Santoro
12:15-13:00	Lunch
13:00-14:00	SWOT analysis: valutazione dei punti di forza e di debolezza, focus sul percorso attuale di presa in carico dei pazienti affetti da neurofibromatosi-1 – All Faculty
14:00-14:30	Stato dell'arte del percorso di diagnosi e management, definito in base alle caratteristiche cliniche del paziente e alle specificità dei centri, con valorizzazione di modelli inter-aziendali di presa in carico – G. Scarano

- 14:30-15:00 Dal piano nazionale al piano regionale malattie rare: presente e futuro – **G. Limongelli**
- 15:00-15.30 Tavola Rotonda sul PDTA regionali, protocolli aziendali, piani regolatori - **Moderatori G. Limongelli, G. Scarano**
Discussants: all Faculty
- 15.30-16.00 Stesura del documento finale dedicato al percorso di diagnosi e management dei pazienti affetti da neurofibromi plessiformi legati alla NF1 – **All Faculty**

ECM _TABELLA FACULTY: I CV DEILA FACULTY SONO ARCHIVIATI E CONSULTABILI PRESSO L'ENTE ACCREDITANTE: i cv della faculty sono archiviati e tenuti a disposizione dell'Ente ACREDITANTE

COGNOME - NOME	LAUREA/PROFESSIONE	SPECIALIZZAZIONE /DISCIPLINA	AFFILIAZIONE/ENTE DI APPARTENENZA o LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/ FORMATIVA
SANTORO CLAUDIA	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI DI NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO
DE BRASI DANIELE	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale SANTOBONO PAUSILIPON DI NAPOLI	RESPONSABILE GENETICA MEDICA
MELIS DANIELA	MEDICINA E CHIRURGIA	PEDIATRIA	UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI SALERNO	PROFESSORE ASSOCIATO DI PEDIATRIA
MIELE GIUSEPPINA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEUROLOGIA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI DI NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO
SCALA IRIS	MEDICINA E CHIRURGIA	PEDIATRIA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA FEDERICO II DI NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO
FALCO MARIA TERESA	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	AZIENDA OSPEDALIERA S. PIO DI BENEVENTO	DIRIGENTE MEDICO
PISCOPO CARMELO	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	AZIENDA OSPEDALIERA DI RILIEVO NAZIONALE E DI ALTA SPECIALIZZAZIONE CARDARELLI DI NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO



NOCERINO CRISTOFARO	MEDICINA E CHIRURGIA	NEUROLOGIA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA FEDERICO II DI NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO
CERBONE GAETANA	MEDICINA E CHIRURGIA	ENDOCRINOLOGIA	CENTRO DI RIFERIMENTO MALATTIE RARE, AORN S.G. MOSCATI, AVELLINO	DIRIGENTE MEDICO
SCARANO GIOACCHINO	MEDICINA E CHIRURGIA	GENETICA MEDICA	AZIENDA OSPEDALIERA S. PIO DI BENEVENTO	DIRIGENTE MEDICO
LIMONGELLI GIUSEPPE	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE (CCMR) REGIONE CAMPANIA, OSPEDALE MONALDI, NAPOLI	DIRIGENTE MEDICO
FAENZA MARIO	MEDICINA E CHIRURGIA	CHIRURGIA ESTETICA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI DI NAPOLI	PROFESSORE ASSOCIATO
FARINA ANTONELLA	MEDICINA E CHIRURGIA	PATOLOGIA CLINICA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI DI NAPOLI	PROFESSORE ASSOCIATO
PERROTTA SILVERIO	MEDICINA E CHIRURGIA	EMATOLOGIA	AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI DI NAPOLI	PROFESSORE ORDINARIO

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;

