

Not Only Spots:

Dai segni visibili alla complessità della NF1

**Dal sospetto diagnostico alla gestione
integrata nell'età pediatrica**

ROMA • 23 OTTOBRE 2026

HOTEL VILLA PAMPHILI

Responsabili scientifici

**Chiara Leoni • Antonella Cacchione •
Marina Macchiaiolo**

Il progetto in sintesi

TITOLO	Not Only Spots: dai segni visibili alla complessità della NF1
FOCUS	Riconoscimento precoce, referral, work-up diagnostico e presa in carico multidisciplinare
FORMAT	Evento residenziale ECM interattivo, faculty multidisciplinare e NF1 Awareness Lab
PARTECIPANTI	50–70 professionisti sanitari appartenenti alle discipline coinvolte nel percorso di diagnosi e cura
DURATA	09:00–18:00, con 7 ore e 30 minuti di attività effettiva

Razionale scientifico

La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una patologia genetica multisistemica caratterizzata da un'espressione clinica estremamente variabile e da un'evoluzione non sempre prevedibile. I primi segni possono comparire già in età pediatrica e manifestarsi inizialmente attraverso elementi apparentemente semplici, come le macchie caffè-latte, che possono tuttavia rappresentare il primo indicatore di una condizione clinica complessa.

La corretta identificazione dei segni iniziali e delle principali red flags è determinante per favorire una diagnosi tempestiva, un appropriato invio al centro specialistico e l'attivazione di un percorso di presa in carico multidisciplinare. Il pediatra di libera scelta, insieme agli specialisti territoriali e ospedalieri, rappresenta spesso il primo punto di osservazione del bambino e riveste una funzione essenziale nel riconoscimento della patologia, nel monitoraggio clinico e nel raccordo con i centri di riferimento.

La NF1 può coinvolgere differenti organi e apparati, determinando manifestazioni dermatologiche, oftalmologiche, neurologiche, neuropsicologiche, ortopediche, oncologiche e vascolari. Particolare attenzione deve essere riservata all'identificazione dei neurofibromi plessiformi e degli altri segni clinici potenzialmente evolutivi, per i quali è necessario definire correttamente il timing degli approfondimenti diagnostici e dell'imaging.

La crescente disponibilità di strumenti diagnostici, test genetici e nuove opzioni terapeutiche rende inoltre indispensabile un aggiornamento continuo sulle modalità di valutazione del paziente, sull'interpretazione dei risultati genetici e sui criteri che orientano la scelta tra osservazione clinica, trattamento chirurgico e terapia farmacologica con inibitori di MEK.

L'incontro nasce con l'obiettivo di costruire un linguaggio comune tra pediatri, specialisti e centri di riferimento, migliorando la capacità di riconoscere la NF1, indirizzare correttamente il paziente e accompagnarlo nelle diverse fasi della malattia, dall'infanzia alla transizione verso l'età adulta.

Attraverso discussioni multidisciplinari e attività di laboratorio, il progetto intende trasformare le conoscenze scientifiche in competenze concretamente applicabili nella pratica clinica. Una specifica attenzione sarà dedicata alla comunicazione con il paziente e la famiglia, alla gestione del sospetto diagnostico, ai bisogni informativi dei caregiver e alla costruzione di una maggiore consapevolezza sulla patologia.

Il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti, previste quali membri della Faculty; consentirà infine di integrare la prospettiva clinica con il vissuto delle persone con NF1 e delle loro famiglie, favorendo una comunicazione scientificamente corretta, etica, comprensibile e realmente orientata ai bisogni assistenziali.

Obiettivi educativi

- Riconoscere i principali segni clinici suggestivi di NF1 in età pediatrica.
- Identificare le red flags dermatologiche, oftalmologiche, neurologiche, neuropsicologiche, radiologiche e ortopediche.
- Distinguere le manifestazioni cutanee della NF1 da altre condizioni caratterizzate da macchie caffè-latte.
- Utilizzare una checklist strutturata per la prima valutazione del bambino con sospetta NF1.
- Individuare criteri e tempistiche appropriate per l’invio a un centro specialistico di riferimento.
- Riconoscere i segni di allarme associati a neurofibroma plessiforme e altre possibili complicanze.
- Definire il corretto percorso diagnostico e il timing degli esami di imaging.
- Conoscere indicazioni, modalità e implicazioni cliniche del test genetico.
- Gestire la comunicazione del sospetto diagnostico e dei risultati genetici con la famiglia.
- Conoscere le principali strategie terapeutiche: osservazione, chirurgia e trattamento farmacologico.
- Comprendere il ruolo degli inibitori di MEK e la gestione delle principali tossicità.
- Valorizzare il ruolo del pediatra di libera scelta nel monitoraggio longitudinale.
- Comprendere le criticità della transizione dall’età pediatrica all’età adulta.
- Ricostruire il patient journey del paziente con NF1 in una prospettiva multidisciplinare.
- Integrare nella pratica clinica la prospettiva del paziente e del caregiver.
- Elaborare messaggi educazionali scientificamente corretti, etici e comprensibili.

Metodologia didattica

• Presentazioni frontali brevi e focalizzate	
• Immagini cliniche e radiologiche	• Domande al pubblico e Q&A
• Confronto multidisciplinare e discussione real life	• Checklist operative condivise
• Contributo delle associazioni dei pazienti	• Laboratorio a gruppi con tutor e coach
• Gamification e facilitazione delle dinamiche di gruppo	• Restituzione plenaria, voting e take-home messages

Programma preliminare

09:00–09:20

Apertura dei lavori e ice breaker

Chiara Leoni, Antonella Cacchione, Marina Macchiaiolo

Introduzione e obiettivi: Recognize NF1; Refer to Specialist; Diagnostic Workup. Ice breaker interattivo con domande rivolte ai partecipanti.

09:20–10.00

Real Life Experience | Il bambino con macchie caffè-latte

Federica D’Antonio; Germana Viscogliosi; Teresa Orange; Lucrezia Perri, Giulia Ceglie

*Obiettivo: saper identificare le red flags diagnostiche dermatologiche, oculari, NPI, radiologiche/ ortopediche. **Federica D’Antonio***

- Mini-checklist condivisa per prima visita: la cute, gli occhi, lo sviluppo psicomotorio, lo scheletro, la pressione, segni clinici atipici o rari. **Germana Viscogliosi**
- Discussant:
 - pediatra libera scelta: “Quando inviare un paziente alla valutazione specialistica” **Giulia Ceglie**
 - dermatologo specialista: “Diagnosi differenziale altre patologie della cute con “macchie caffè latte”. **Teresa Orange**
 - psicologo: “Come comunicare un sospetto”. **Lucrezia Perri**

Q&A al pubblico

10:00–11:00

Real Life Experience | Il bambino con massa sospetta

Andrea Biuso, Giovanna Stefania Colafati, Annabella Salerni

Obiettivo: riconoscere segni di allarme per sospetto neurofibroma plessiforme. Saper impostare un corretto timing di imaging (elezione vs urgenza). **Andrea Biuso**

- Discussants:

Radiologo: che esami chiedere (eco vs RM); cosa scrivere nella richiesta; cosa aspettarsi dal referto; sapere individuare immagini chiave (tipico plessiforme, MPNST sospetto, “falso allarme”). **Giovanna Stefania Colafati**

Oculista: quanto l'imaging aggiunge alla valutazione oculistica. **Annabella Salerni**

11:00–11:30

Coffee break

11:30–11:50

La “terra di mezzo” degli AYA

Chiara Leoni

11:50–12:20

Challenge della transizione dall'età adolescenziale ai giovani adulti: come cambia la presa in carico.

La genetica nella pratica clinica | Il test genetico per NF1: dove, come e quando

La genetica nella pratica clinica

- Test genetico per NF1: “Dove, Come, Quando”. **Valentina Trevisan**

Quando richiedere il test genetico (criteri, età, cosa aggiunge alla diagnosi e alla gestione, counseling familiare, rischio ricorrenza, come spiegare ai genitori test positivo/negativo, varianti di significato incerto, impatto sulla famiglia)

12:50–13:25

Il Patient Journey

Marina Macchiaiolo

Dal pediatra di libera scelta al centro di riferimento, attraverso il contributo coordinato degli specialisti del Centro NF1.

13:25–13:40

Discussione interattiva

Confronto sui principali temi della sessione mattutina.

13:40–14:30**Lunch**

NF1 Awareness Lab

Laboratorio interattivo a gruppi con tutor, coach, gamification e restituzione plenaria

14:30–14:40

Introduzione e obiettivi

DIRETTORI SCIENTIFICI: Chiara Leoni, Marina Macchiaiolo, Antonella Cacchione

TUTOR: Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

Presentazione del format: un modello di divulgazione e comunicazione per promuovere consapevolezza e sensibilizzazione sulla NF1.

14:40–14:55

Patient & Caregiver Perspective

Associazioni: LINFA – Pres. Andrea Errico, ANANAS – Pres. Claudio Buttarelli e ANF – Pres. Corrado Melegari

Vissuto dei pazienti con NF1 e dei caregivers: bisogni informativi, comunicazione accessibile.

14:55–15:05

Briefing operativo e suddivisione in 5 gruppi

Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

Assegnazione di obiettivi, scenario comunicativo e criteri di valutazione.

15:05–15:45

Group Challenge | Costruire consapevolezza sulla NF1

Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

15:45–16:30

Costruire una proposta efficace: bisogni informativi, messaggi chiave e qualità della comunicazione

Finalizzazione dell'output di gruppo

Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

Sintesi della proposta in una scheda contenente rationale, target, messaggio principale, modalità di comunicazione e valore educativo.

16:30–17:00**Presentazione plenaria dei lavori****Moderatori : Responsabili scientifici Chiara Leoni, Marina Macchiaiolo, Antonella Cacchione****17:00–17:15****Faculty Review & Tutor Feedback****Chiara Leoni, Marina Macchiaiolo, Antonella Cacchione , Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini**

Discussione guidata sui lavori presentati e feedback metodologico, scientifico e comunicativo.

17:15–17:45**Voting finale e take-home messages****Chiara Leoni, Marina Macchiaiolo, Antonella Cacchione , Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini**

Votazione sulla base di chiarezza, valore educativo, aderenza ai bisogni, appropriatezza e sostenibilità.

17:45–18:00**Conclusioni | What's Next: appuntamento al 2027****Chiara Leoni, Antonella Cacchione, Marina Macchiaiolo**

Saluti finali e prospettive future.

Faculty e Relatori

Responsabili Scientifici

- Antonella Cacchione
- Chiara Leoni
- Marina Macchiaiolo

Faculty già individuata

- Federica D'Antonio
- Germana Viscogliosi
- Teresa Oranges
- Lucrezia Perri
- Giulia Ceglie
- Andrea Biuso
- Giovanna Stefania Colafati
- Annabella Salerni
- Valentina Trevisan

Tutor e Coach

- Roberta Garzia
- Gioella Gagliardo
- Chiara Marinangeli

- Roberta Abbruzzese
- Paolo Filippini

Associazioni dei pazienti previste nell'Awareness Lab

- LINFA **Pres. Andrea Errico**
- ANANAS **Pres. Claudio Buttarelli**
- ANF **Pres. Corrado Melegari**

Partecipanti attesi

50–70 PARTECIPANTI

Destinatari principali

- Pediatri di libera scelta
- Pediatri ospedalieri
- Dermatologi
- Neurologi e neuropsichiatri infantili
- Oncologi pediatrici
- Genetisti medici
- Oftalmologi
- Radiologi
- Ortopedici
- Neurochirurghi e chirurghi pediatrici
- Psicologi e psicoterapeuti
- Infermieri

Profilo e finalità del coinvolgimento

L'iniziativa è rivolta prioritariamente ai professionisti che possono intercettare i primi segni della patologia e a coloro che intervengono nelle successive fasi diagnostiche, terapeutiche e assistenziali. La presenza congiunta di professionisti del territorio e dei centri specialistici è finalizzata a rafforzare il raccordo tra assistenza territoriale e ospedaliera, migliorare l'appropriatezza del referral, ridurre i ritardi diagnostici e favorire una presa in carico multidisciplinare e continuativa.

Risultati attesi

- Maggiore capacità di riconoscimento precoce della NF1
- Miglioramento dell'appropriatezza diagnostica e del referral
- Condivisione di una checklist per la prima valutazione
- Migliore conoscenza delle indicazioni all'imaging e al test genetico
- Aggiornamento sulle strategie terapeutiche e sugli inibitori di MEK
- Maggiore continuità tra presa in carico pediatrica e dell'adulto
- Rafforzamento del rapporto tra pediatri di territorio e centri specialistici
- Elaborazione di proposte educazionali dedicate all'awareness
- Definizione di messaggi condivisi e scientificamente appropriati per pazienti e famiglie

NOT ONLY SPOTS • RECOGNIZE NF1 • REFER TO SPECIALIST • DIAGNOSTIC WORKUP