

**PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO-TRAINING INDIVIDUALIZZATO****Riconoscimento e presa in carico multidisciplinare delle malattie rare:  
focus su neurofibromatosi-1 (NF1)****DATA: 27 marzo - 4 dicembre 2025****SEDE:** POLICLINICO LE SCOTTE DIPARTIMENTO PEDIATRIA - Viale Bracci,16, 53100 SIENA**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 PEDIATRIA, RADIODIAGNOSTICA, DERMATOLOGIA, NEUROLOGIA, NEURORADIOLOGIA, CHIRURGIA GENERALE, OFTALMOLOGIA, ONCOLOGIA, GENETICA MEDICA, CARDIOLOGIA;
- PSICOLOGO CON DISCIPLINA IN PSICOLOGIA E PSICOTERAPIA

**RESP. SCIENTIFICO:** SALVATORE GROSSO**TUTOR:** LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO**RAPPORTO TUTOR/DISCENTI:** 1:5**ORE ATTIVITA' FORMATIVE:** 6 ore/settimana per 32 settimane: 192 ore totali**N. CREDITI ASSEGNATI:** 50**RAZIONALE SCIENTIFICO**

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 caffè latte, 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 e associati ad una disregolazione del pathway RAS/RAF/MEK/ERK (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 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 in Italia per i pazienti pediatrici con neurofibromi plessiformi correlati alla NF1 era rappresentata dalla chirurgia, ove



percorribile. Recentemente è stato ammesso alla rimborsabilità da parte di AIFA un inibitore del MEK, selumetinib, per il trattamento dei pazienti pediatrici dai 3 anni di età.

Alla luce di quanto descritto, diventa importante ottimizzare la gestione dei pazienti pediatrici affetti da neurofibromatosi-1 (NF1) all'interno del percorso diagnostico e terapeutico: nodo strategico è l'interazione con altri professionisti per ridurre il tempo di diagnosi del paziente; aumentare capacità di sospetto negli specialisti coinvolti nella diagnosi e trattamento; creare/rafforzare l'approccio multidisciplinare nella gestione del paziente dal sospetto alla diagnosi; evitare le terapie non appropriate che peggiorano lo stato di malattia e delle complicanze associate.

Per tutti questi motivi sopra elencati, abbiamo ideato un progetto di Formazione sul Campo – Training individualizzato, che si propone di portare formazione ai professionisti sulla gestione a 360° i del paziente con NF1 privilegiando l'ottica dell'organizzazione del lavoro e dimostrando come una gestione più efficiente sia estremamente importante al fine di rendere più funzionale, efficiente e produttivo il lavoro del team del Centro Pediatrico. Pertanto, questo progetto vede la presenza di un tutor pediatra, che effettuerà un training presso il centro al fine di fornire competenze specifiche ai membri del team con rapporto tutor-discente 1:5.

## 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 di competenza

## APPROCCIO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO

Questo ambito si riferisce alle competenze che permettono di:

- sviluppare, in regime di collaborazione con gli altri membri del team multidisciplinare (pediatra, chirurgo, oncologo, neurologo, radiologo ed altri), un piano assistenziale mirato a raggiungere la giusta risposta ai bisogni del paziente
- gestire l'assistenza al paziente pianificando interventi e modalità di trattamento che tengano conto delle specificità dei bisogni
- determinare obiettivi e durata dell'eventuale degenza
- identificare e accertare i problemi reali e/o potenziali del paziente e della famiglia, attraverso la valutazione delle condizioni fisiche, emotive e psicosociali dell'assistito
- sviluppare le competenze metodologiche necessarie a stabilire una relazione di fiducia con il paziente e con i suoi familiari, atta a sostenerli e a dare loro l'assistenza necessari
- elaborare il piano di dimissione al momento della presa in carico della persona

## ORGANIZZAZIONE DEL LAVORO

Riguarda l'acquisizione di competenze tecnico-organizzative che completano quelle scientifiche. In particolare:

- gestire l'assistenza al paziente pianificando interventi e modalità di trattamento che tengano conto delle specificità dei bisogni
- elaborare il piano di dimissione al momento della presa in carico della persona
- determinare obiettivi e durata della degenza in collaborazione con l'équipe multidisciplinare
- valutare in maniera costante la qualità dell'assistenza fornita e gli esiti di tali interventi
- evitare l'inadeguatezza delle cure erogate
- garantire la giusta assegnazione delle risorse per tutta la degenza

- promuovere un migliore utilizzo delle risorse evitando sprechi e inutili frammentazioni delle prestazioni

#### CRITERI ORGANIZZATIVI DEL CENTRO E CONOSCENZE

In questo ambito assume particolare importanza l'organizzazione interna al Centro di Pediatria da realizzarsi attraverso:

- la definizione di priorità e responsabilità di ogni membro del team
- l'utilizzo di procedure operative, che devono essere note a tutti i membri del team e sempre disponibili alla consultazione
- la conoscenza dei prodotti e degli strumenti utilizzati per la gestione del paziente inserito in un progetto di cura

#### METODOLOGIA DIDATTICA

Approccio teorico pratico in sede di attività clinica. Il tutor seguirà i discenti nell'ambito della loro attività, mettendo a disposizione la sua esperienza specifica discutendo con il discente in ciascuna fase di lavoro.

#### LIVELLO DI COMPETENZA

Il corso mira ad un livello di apprendimento di alta complessità, allo scopo di lasciare nel centro scientifico una competenza specifica ed autonoma.

Al termine del progetto, tutor e discenti redigeranno un report sulle attività del Centro e sulle aree critiche e di miglioramento con l'obiettivo di condividere una flowchart descrittiva del patient journey ottimale.

#### MIGLIORAMENTI ATTESI SULLE COMPETENZE DEI PARTECIPANTI

Al termine del corso ogni partecipante dovrà avere acquisito/migliorato in termini culturali e pratici le seguenti competenze:

- capacità di interazione e collaborazione attiva nel lavoro di gruppo, pur mantenendo una propria autonomia
- ottimizzazione del tempo di gestione delle procedure nell'ambulatorio o nel centro (per funzionalità ed efficienza)
- acquisizione delle dinamiche di funzionamento ottimale dell'ambulatorio/team
- stesura e validazione interna delle procedure operative specifiche

#### PROGRAMMA SCIENTIFICO

<b>Tempo dedicato</b>	<b>Attività formativa</b>
2 ore	Premessa educativa: presentazione del corso di formazione, delle sue fasi, della sua struttura, dei suoi obiettivi, dei suoi strumenti di valutazione LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO

2 ore	Assessment dei discenti, individuazione del livello di competenza iniziale e dei fabbisogni formativi specifici; verifica dell'organizzazione del Centro di Pediatria e della presenza e relativa modalità di gestione di eventuali procedure specifiche LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO
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...) LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO
180 ore	<p><b>Percorso diagnostico terapeutico della neurofibromatosi 1</b></p> <p>Procedure per la realizzazione del progetto di disease awareness e presa in carico multidisciplinare</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• neurofibromatosi: diagnosi differenziale</li> <li>• ruolo del radiologo e imaging nella diagnosi e durante il follow up</li> <li>• indicazioni all'approccio chirurgico</li> <li>• dati di letteratura su selumetinib per il trattamento dei neurofibromi plessiformi sintomatici e inoperabili legati alla NF1</li> <li>• gestione degli eventi avversi di selumetinib: gestione dermatologica, cardiologica ecc.</li> <li>• discussione dei casi gestiti dal centro</li> <li>• il counseling psicologico al paziente</li> <li>• l'importanza della gestione multidisciplinare</li> <li>• la definizione dei modelli di presa in carico dei pazienti con NF1 e del percorso diagnostico-terapeutico personalizzato in base alle caratteristiche cliniche</li> <li>• la gestione dei percorsi intraospedalieri ed extraospedalieri e le modalità di spostamento nelle varie strutture del Centro per garantire flussi regolari per i pazienti</li> <li>• definizione del progetto di continuità terapeutica più appropriato per ciascun paziente sulla base dei dati degli esami di controllo effettuati</li> <li>• pianificazione dei tempi e degli interventi relativi alle varie fasi dell'iter del paziente</li> <li>• definizione delle tempistiche ed indicatori per i processi di monitoraggio relativi all'efficacia, all'appropriatezza e alla sicurezza degli interventi realizzati (indicatori di processo)</li> <li>• condivisione del patient journey ottimale</li> </ul> <p>LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO</p>
4 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 LAVINIA PERCIASEPE; SALVATORE GROSSO