

PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO – TRAINING INDIVIDUALIZZATO
Riconoscimento e presa in carico multidisciplinare dell'ipofosfatasia (HPP)

Firenze, 15 febbraio – 31 dicembre 2026

SEDE: Azienda ospedaliera universitaria Meyer – IRCCS Viale Gaetano Pieraccini, 24, 50139 Firenze

OBIETTIVO FORMATIVO: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura (3)

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Stefano Stagi

DESTINATARI DELL'ATTIVITÀ FORMATIVA:

- Medico chirurgo con discipline: Pediatria, Endocrinologia, Genetica Medica, Radiodiagnostica, Ortopedia e Traumatologia, Neurologia, Nefrologia, Pneumologia;

Tutor: Alessandro Barbato

RAPPORTO TUTOR/DISCENTI: 1:5

ORE ATTIVITÀ FORMATIVE: 8 ore/settimana per 40 settimane – Totale 320 ore

N. CREDITI ASSEGNATI: 50

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'ipofosfatasia (HPP) è una rara malattia metabolica ereditaria causata da mutazioni del gene ALPL, che codifica la fosfatasi alcalina tessuto-non specifica (ALP). L'accumulo di substrati che ne consegue (PPi, PLP, PEA) con conseguenti difetti di mineralizzazione ossea e dentale.

In base all'entità del deficit enzimatico e alla presenza di un singolo allele mutato o di mutazione di entrambi gli alleli il fenotipo clinico può variare notevolmente. Inoltre esiste variabilità fenotipica notevole anche a livello intrafamiliare.

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



Più nello specifico il range fenotipico di tale condizione include forme perinatali letali con severa insufficienza respiratoria e/o epilessia farmaco-resistente (responsiva alla vitamina B6), uno spettro di forme ad interessamento osseo con fenotipo rickets-like in età evolutiva ed anche un fenotipo mild ad esordio in età adulta con osteomalacia. In aggiunta merita una trattazione a sé stante l'odontofosfatasi, che si presenta con deficit di dentizione. La diagnosi è spesso tardiva, a causa della rarità di tale condizione e della presenza di elementi clinici simili in altre condizioni. L'introduzione della terapia enzimatica sostitutiva con asfotase alfa ha modificato in modo sostanziale la prognosi, rendendo cruciale una presa in carico multidisciplinare precoce.

Il progetto intende rafforzare le competenze cliniche e definire percorsi di inquadramento ottimizzati per garantire un percorso diagnostico-terapeutico omogeneo e appropriato.

OBIETTIVI FORMATIVI

Conseguimento da parte dei discenti delle seguenti competenze:

Approccio diagnostico-terapeutico

- Riconoscere i segni che pongono precocemente il sospetto clinico e radiologico di HPP
- Identificare un work-up diagnostico mirato e basato sulle evidenze scientifiche disponibili (test di laboratorio, imaging, test genetico)
- Definire un piano terapeutico nel contesto di un follow up multidisciplinare
- Gestire la terapia enzimatica sostitutiva e monitorarne potenziali eventi avversi
Valutare l'impatto psicologico e sociale della terapia e della patologia sul paziente e la famiglia

Organizzazione del lavoro

- Strutturare percorsi integrati intra- e extra-ospedalieri
- Ottimizzare il ruolo del centro di riferimento
- Ridurre i tempi diagnostici per garantire l'appropriatezza terapeutica
- Promuovere la continuità assistenziale e il dialogo ospedale-territorio

Competenze relazionali e gestionali

- Consolidare la comunicazione con il paziente in merito a diagnosi e trattamento
- Elaborare procedure operative condivise

METODOLOGIA DIDATTICA

Approccio teorico-pratico sul campo: lezioni frontali e discussione di strategie di presa in carico.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

5 ore – Premessa educativa: presentazione obiettivi e struttura del corso

2 ore – Assessment iniziale: competenze dei discenti e analisi fabbisogni

10 ore – Presentazione strumenti di valutazione clinica

299 ore – Percorso diagnostico-terapeutico della ipofosfatasi

- Diagnosi differenziale con altre displasie scheletriche
- Ruolo di radiologo e odontoiatra nella diagnosi e follow-up

- Approccio terapeutico: asfotase alfa, gestione del dolore, riabilitazione
- Monitoraggio e gestione di eventi avversi
- Impatto neurologico e respiratorio
- Counseling genetico e psicologico
- Discussione di casi clinici
- Definizione modelli di presa in carico personalizzati
- Organizzazione di percorsi intraospedalieri ed extraospedalieri
- Indicatori di processo e patient journey condiviso

4 ore – Valutazione finale: incontri tutor-discente, redazione report, analisi miglioramenti

MIGLIORAMENTI ATTESI

- Capacità di diagnosi precoce
- Gestione integrata del paziente con ipofosfatasia
- Maggiore efficienza organizzativa
- Miglior utilizzo delle risorse assistenziali
- Rafforzamento del team multidisciplinare

FACULTY*Responsabile Scientifico*

Stefano Stagi Professore Associato di Pediatria dell'Università degli Studi di Firenze, AOUMeyer, Firenze

Tutor

Alessandro Barbato specializzando Pediatria, AOU Meyer, Firenze