

PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO-TRAINING INDIVIDUALIZZATO**Presa in carico multidisciplinare e ottimizzazione dei percorsi clinico-assistenziali nella Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1): modello integrato di disease management pediatrico****15 febbraio- 31 dicembre 2026****SEDE:** IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova - Via Gerolamo Gaslini, 5, 16147 Genova**OBIETTIVO FORMATIVO:** DOCUMENTAZIONE CLINICA. PERCORSI CLINICO-ASSISTENZIALI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI, PROFILI DI ASSISTENZA - PROFILI DI CURA**DESTINATARI DELL'ATTIVITA' FORMATIVA:**

- MEDICO CHIRURGO CON SPECIALIZZAZIONE IN PEDIATRIA, RADIODIAGNOSTICA, DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA, NEUROLOGIA, NEURORADIOLOGIA, CHIRURGIA GENERALE, OFTALMOLOGIA, ONCOLOGIA, GENETICA MEDICA, CARDIOLOGIA

RESP. SCIENTIFICO: Maria Cristina Diana**TUTOR:** Maria Cristina Diana, Martina Turone**RAPPORTO TUTOR/DISCENTI:** 1:5**ORE ATTIVITA' FORMATIVE:** 8 ore/settimana per 40 settimane: 320 ore totali**N. CREDITI ASSEGNATI:** 50**RAZIONALE SCIENTIFICO**

La neurofibromatosi (NF) è un insieme di condizioni genetiche che influenza quasi tutti gli apparati dell'organismo. La NF di tipo 1 è causata da una mutazione spontanea o ereditata nel gene NF1 ed è associata a molti sintomi, tra cui tumefazioni morbide che non causano particolari problemi sulla e sotto la pelle (neurofibromi cutanei) e pigmentazione della pelle (le cosiddette macchie "café au lait"). 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 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. L'unica opzione di trattamento disponibile ad oggi in Italia per i pazienti pediatrici con neurofibromi plessiformi correlati alla NF1 è 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.

Alla luce di quanto descritto, diventa importante ottimizzare la gestione dei pazienti pediatrici affetti da neurofibromatosi-1 (NF1) **all'interno di una presa in carico condivisa**: 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 1:10.

OBIETTIVI FORMATIVI

- Incrementare la capacità dei professionisti di riconoscere precocemente i segni clinici di NF1
- Migliorare l'aderenza alle linee guida diagnostico – terapeutiche internazionali
- Ridurre il tempo medio di diagnosi
- Sviluppare procedure operative standard per la presa in carico multidisciplinare

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 di cura** mirato a raggiungere la giusta risposta ai problemi del paziente
- Gestire la cura al paziente pianificando interventi e modalità di trattamento che tengano conto delle specificità dei bisogni
- Determinare obiettivi e durata dell'eventuale degenza
- 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
- Elaborare piano di transition dei pazienti maggiorenni

ORGANIZZAZIONE DEL LAVORO

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

- Gestire la cura 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
- Pianificare e coordinare gli incontri mensili con il team multidisciplinare NF1 per ottimizzare la presa in carico e la gestione dei pazienti affetti da neurofibromatosi di tipo 1
- Valutare in maniera costante la qualità della cura 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 e online. 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, attraverso audit clinici interni, simulazioni di presa in carico multidisciplinare, discussione di protocolli diagnostico-terapeutici EBP dalle LG discussione di casi reali.

Il livello di apprendimento sarà valutato mediante questionari a risposta multipla e check-list di competenze compilate dal tutor prima e dopo il training.

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 descrizione delle procedure di gestione del paziente Evidence Based

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

Tempo dedicato	Attività formativa
5 ore	Premessa educativa: presentazione del corso di formazione, delle sue fasi, della sua struttura, dei suoi obiettivi, dei suoi strumenti di valutazione <i>Maria Cristina Diana, Martina Turone</i>
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 <i>Maria Cristina Diana, Martina Turone</i>
10 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...) <i>Maria Cristina Diana, Martina Turone</i>
299 ore	<p>Percorso diagnostico terapeutico della neurofibromatosi 1</p> <p>MODULO I: Procedure per la realizzazione del progetto di disease awareness e presa in carico multidisciplinare:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Neurofibromatosi e malattie neurocutanee • Ruolo del radiologo e imaging nella diagnosi e durante il follow up • Ruolo del chirurgo nella gestione terapeutica dei neurofibromi cutanei, sottocutanei e plessiformi • Approfondimento su test genetici, interpretazione dei risultati e comunicazione al paziente e alla famiglia • Approccio terapeutico farmacologico: MEK-inibitori e nuove terapie • Gestione degli eventi avversi di Selumetinib: gestione dermatologica, cardiologica ecc. • Discussione dei casi gestiti dal centro • Il counselling psicologico al paziente <p>MODULO II: L'importanza della gestione multidisciplinare</p> <ul style="list-style-type: none"> • Definizione dei modelli di presa in carico dei pazienti NF1 e del percorso diagnostico terapeutico personalizzato in base alle caratteristiche cliniche • Gestione dei percorsi intraospedalieri ed extraospedalieri e le modalità di spostamento nelle varie strutture del Centro per garantire flussi regolari per i pazienti • Definizione del progetto di continuità terapeutica più appropriato per ciascun paziente sulla base dei dati degli esami di controllo effettuati • Pianificazione dei tempi e degli interventi relativi alle varie fasi dell'iter del paziente • Definizione delle tempistiche ed indicatori per i processi di monitoraggio relativi all'efficacia, all'appropriatezza e alla sicurezza degli interventi realizzati (indicatori di processo)

	<ul style="list-style-type: none"> • Condivisione delle procedure ottimali, ottimizzate <i>Maria Cristina Diana, Martina Turone</i>
4 ore	<p>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.</p> <p>I risultati del progetto saranno discussi in un report finale che identificherà aree di miglioramento dell'approccio EBP con definizione delle procedure del team multidisciplinare <i>Maria Cristina Diana, Martina Turone</i></p>

FACULTY

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Maria Cristina Diana	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari Istituto G Gaslini, Genova
Martina Turone	Medicina e Chirurgia	Specializzando in Pediatria	Università degli Studi di Genova