

**PROGETTO ECM DI FORMAZIONE SUL CAMPO-TRAINING INDIVIDUALIZZATO****Riconoscimento e presa in carico multidisciplinare delle malattie rare: focus su ipofosfatasia (HPP)****16 Marzo - 11 settembre 2026****Provider Aim Education ID 93****SEDE:** OSPEDALE GIOVANNI XXIII - Via Giovanni Amendola, 207, 70126 Bari BA**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, PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA), ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA, ENDOCRINOLOGIA, NEUROLOGIA, MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE, RADIODIAGNOSTICA, GENETICA MEDICA, REUMATOLOGIA, NEFROLOGIA

**RESP. SCIENTIFICO:** MARIA FELICIA FAIENZA**TUTOR:** CRESCENZA LATTANZIO, MARIA FELICIA FAIENZA**RAPPORTO TUTOR/DISCENTI:** max 1:5 (10 Partecipanti)**ORE ATTIVITA' FORMATIVE:** 8 ore/settimana per 21 settimane: 168 ore totali**N. CREDITI ASSEGNATI:** 50**RAZIONALE SCIENTIFICO**

L'ipofosfatasia (HPP), o Malattia di Rathburn è una malattia ereditaria metabolica rara che colpisce in Europa una persona su 300.000 nelle forme severe e letali. La ridotta o assente attività della fosfatasi alcalina genera un difetto della mineralizzazione dei denti e delle ossa, causando fratture da fragilità frequenti anche in assenza di trauma, deficit di crescita e rachitismo, oltre a perdita prematura dei denti, malattie paradontali, carie ricorrenti. Nelle forme più gravi si riscontrano anche gravi manifestazioni neurologiche (convulsioni, crisi epilettiche, encefalopatia, insonnia, ansia, e depressione) e respiratorie (distress respiratorio e insufficienza respiratoria). Tra le forme descritte di HPP, la HPP perinatale letale è caratterizzata da una significativa ipomineralizzazione che esita nell'ipercalcemia e nell'insufficienza respiratoria. La HPP prenatale benigna è caratterizzata da segni clinici prenatali a livello dello scheletro, che si risolvono lentamente, e non sono letali. La HPP neonatale è caratterizzata dal rachitismo, che si manifesta tra la nascita e i sei mesi di vita. La HPP infantile comprende la ridotta densità minerale delle ossa, associata a fratture apparentemente inspiegabili e il rachitismo. Infine, l'odonto-HPP è caratterizzata da esfoliazione prematura dei denti decidui e/o da gravi carie dentali.

Asfotase alfa è una terapia enzimatica sostitutiva (ERT), la prima della categoria, creata per far fronte alla causa sottostante l'HPP: il deficit di fosfatasi alcalina (ALP). Ovviando al deficit di ALP, il trattamento con asfotase alfa punta a migliorare i livelli elevati dei substrati enzimatici e la capacità dell'organismo di mineralizzazione ossea, evitando così la grave morbilità scheletrica e sistemica dei pazienti e la loro morte prematura. Asfotase alfa è indicata per il trattamento a lungo termine delle manifestazioni a livello osseo dei pazienti affetti da ipofosfatasia insorta nell'infanzia. L'approvazione di questa ERT nella UE si è basata su dati clinici provenienti da studi registrativi prospettici e dalle relative estensioni, che includevano 68 pazienti affetti da HPP con esordio pediatrico (da neonati a persone di 66 anni). I risultati dello studio hanno dimostrato che i pazienti affetti da HPP con esordio pediatrico trattati con asfotase alfa mostravano miglioramenti rapidi e costanti nella mineralizzazione ossea, valutati in base alla scala Radiographic Global Impression of Change (RGI-C), che esamina la severità del rachitismo in

base a radiografie. I pazienti arruolati negli studi clinici mostravano miglioramenti anche nella struttura scheletrica, come dimostrato dalle radiografie delle articolazioni, dall'aspetto istologico del materiale osseo sottoposto a biopsia e dall'apparente aumento di statura e di peso. Le reazioni avverse più comunemente osservate, per la maggior parte non gravi e di medio-moderata intensità, si sono verificate a livello del punto di iniezione ed erano associate alle iniezioni.

Alla luce di quanto descritto, diventa importante ottimizzare la gestione dei pazienti pediatrici affetti da ipofosfatasia (HPP) 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 ed intervenire precocemente con la terapia enzimatica sostitutiva.

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° del piccolo paziente affetto da HPP 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:

- Aumentare la capacità di sospetto diagnostico per un trattamento precoce con ERT
- sviluppare, in regime di collaborazione con gli altri membri del team multidisciplinare (pediatra, ortopedico, odontoiatra, 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, atti a sostenerli e a dare loro l'assistenza necessari

## **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
- 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 stendere una flowchart descrittiva del patient journey ottimale per ogni patologia.

### **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
2 ore	Premessa educativa: presentazione del corso di formazione, delle sue fasi, della sua struttura, dei suoi obiettivi, dei suoi strumenti di valutazione - <i>Maria Felicia Faienza, Crescenza Lattanzio</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 Felicia Faienza, Crescenza Lattanzio</i>
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...) - <i>Maria Felicia Faienza, Crescenza Lattanzio</i>
156 ore	<p>Percorso diagnostico terapeutico dell' ipofosfatasia (HPP)            Procedure per la realizzazione del progetto di disease awareness e presa in carico multidisciplinare</p> <p>HPP: diagnosi differenziale e terapia</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sospetto diagnostico</li> <li>• Manifestazioni cliniche</li> <li>• Periodo prenatale</li> <li>• Alla nascita</li> <li>• Neonati e bambini</li> <li>• Adolescenti</li> <li>• Adulti</li> <li>• Odontoipofosfatasia</li> <li>• Imaging radiografico</li> <li>• Biomarkers</li> <li>• Diagnosi differenziale</li> <li>• Diagnosi genetica</li> <li>• Diagnostica differenziale</li> <li>• Diagnosi differenziale orale</li> <li>• Diagnosi differenziale biologica</li> <li>• Diagnostica differenziale ossea/reumatologica (radiologica e clinica)</li> </ul> <p>Definizione dei modelli di presa in carico per ciascuna tipologia di paziente con HPP</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Presa in carico globale delle forme pediatriche</li> <li>• Coinvolgimento polmonare</li> <li>• Manifestazioni neurologiche</li> <li>• Trattamento dell'ipercalcemia</li> <li>• Difficoltà alimentari</li> <li>• Deficit di statura</li> <li>• Gestione delle fratture</li> <li>• Monitoraggio delle acquisizioni motorie e neuropsicologiche</li> <li>• Gestione della fatigue, dei dolori muscolari cronici e osteoarticolari</li> <li>• Deformità ossee</li> <li>• Manifestazioni dentali</li> <li>• Terapia enzimatica ricombinante specifica in pediatria: asfotase alfa</li> <li>• Effetti collaterali del trattamento ERT</li> </ul> <p>Gestione del follow-up</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Professionisti da coinvolgere</li> <li>• Periodicità delle consulenze</li> <li>• Follow-up dentale</li> <li>• Periodicità degli esami biologici e paraclinici</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Monitoraggio durante il trattamento</li> <li>- In pediatria (pazienti non trattati con ERT)</li> <li>- In pediatria (pazienti trattati con ERT)</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> </ul> <p><i>Maria Felicia Faienza, Crescenza Lattanzio</i></p>
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>Maria Felicia Faienza, Crescenza Lattanzio</i></p>

### **ACRONIMI**

**HPP:** ipofosfatasia

**ERT:** Terapia Enzimatica Sostitutiva

**UE:** Unione Europea

**ALP:** fosfatasi alcalina

**RGI-C:** Radiographic Global Impression of Change

### **FACULTY**

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
<b>Maria Felicia Faienza</b>	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Professore Associato di Pediatria -Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e area sonica – Università degli Studi di Bari “A. Moro”
<b>Crescenza Lattanzio</b>	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e area sonica – Università degli Studi di Bari “A. Moro”

I CV della faculty sono archiviati a consultabili presso l'Ente accreditante.