

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

**Firenze, 4 maggio – 31 dicembre 2026**

SEDE: Azienda Ospedaliero Universitaria di Careggi - Largo Giovanni Alessandro Brambilla, 3, 50134 Firenze

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

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Laura Masi

DESTINATARI DELL'ATTIVITÀ FORMATIVA:

- Medico chirurgo con discipline: Pediatria, Endocrinologia, Genetica Medica, Radiodiagnostica, Ortopedia e Traumatologia, Neurologia, Nefrologia, Malattie dell'Apparato Respiratorio;

Tutor: Lorenzo Rotolo

RAPPORTO TUTOR/DISCENTI: 1:5

ORE ATTIVITÀ FORMATIVE: Totale 304 ore (ca. 10 ore/settimana per 34 settimane)

N. CREDITI ASSEGNATI: 50

## **RAZIONALE**

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](http://aimeducation.it)

Viale E. Forlanini 23  
20134 Milan, Italy  
T +39 02 566011  
[info.aimeducation@aimgroup.eu](mailto: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.

Negli adulti, i segni caratteristici comprendono:

- Ritardo di consolidazione delle fratture, spesso dopo traumi minori o interventi chirurgici ortopedici;
- Pseudofratture tipicamente localizzate a livello femorale, tibiale o metatarsale;
- Dolore osseo cronico, debolezza muscolare, e in alcuni casi perdita precoce dei denti;
- Radiologicamente si possono osservare linee di Looser-Milkman e aree di scarsa mineralizzazione corticale.

Tali manifestazioni derivano da una compromissione del processo di mineralizzazione ossea, che determina una fragilità strutturale pur in presenza di densità minerale ossea (BMD) talvolta normale o solo lievemente ridotta.

La bassa concentrazione di fosfatasi alcalina (ALP) nel siero rappresenta un marcatore chiave per il sospetto diagnostico, ma è spesso trascurata nella pratica clinica. Identificare precocemente i pazienti con possibile HPP è cruciale per evitare trattamenti inappropriati (ad esempio con bisfosfonati) e per consentire una valutazione metabolica e genetica adeguata, utile anche ai fini di una eventuale terapia enzimatica sostitutiva (asfotase alfa) nei casi indicati.

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**

- Svolgimento da parte del Dr. Lorenzo Rotolo di attività di screening presso la SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo diretto dalla Dott.ssa Laura Masi in particolare per identificare pazienti con HPP.
- 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.

### **MIGLIORAMENTI ATTESI**

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

### **PROGRAMMA SCIENTIFICO**

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

L. Rotolo

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

L. Rotolo

10 ore – Presentazione strumenti di valutazione clinica

L. Rotolo

283 ore – Percorso diagnostico-terapeutico della ipofosfatasia

- 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

L. Rotolo

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

L. Rotolo

#### **FACULTY**

<b>Nome e Cognome</b>	<b>Laurea</b>	<b>Specializzazione</b>	<b>Affiliazione</b>
Laura Masi	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo, AOU Careggi, Firenze
Lorenzo Rotolo	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Libero Professionista, Firenze

