Gemelli

Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS
Università Cattolica del Sacro Cuore

Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO • IRCCS

Not Only Spots

Focus su Neurofibromatosi di tipo 1

Roma

23 Ottobre 2026

Hotel Villa Pamphili
via della Nocetta 105

Dai segni visibili
alla complessità della NF1

Dal sospetto diagnostico
alla gestione integrata
nell'età pediatrica

Responsabili Scientifici:

Dott.ssa Chiara Leoni
Dott.ssa Marina Macchiaiolo
Dott.ssa Antonella Cacchione

Con il Patrocinio di

ananas APS
associazione nazionale
aiuto per la neurofibromatosi
amicizia e solidarietà

ASSOCIAZIONE NEUROFIBROMATOSI ANF

linfa
Lottiamo insieme contro
le neurofibromatosi

ACP
ASSOCIAZIONE
CULTURALE PEDIATRI

SIMGePeD
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche
e Disabilità Congenite

European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)

OMAR
OSSERVATORIOMALATTIERARE

onsp
OSSERVATORIO NAZIONALE
SPECIALIZZANDI PEDIATRIA

Con il patrocinio di

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Razionale scientifico

La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una patologia genetica multisistemica caratterizzata da un'espressione clinica estremamente variabile e da un'evoluzione non sempre prevedibile. I primi segni possono comparire già in età pediatrica e manifestarsi inizialmente attraverso elementi apparentemente semplici, come le macchie caffè-latte, che possono tuttavia rappresentare il primo indicatore di una condizione clinica complessa.

La corretta identificazione dei segni iniziali e delle principali red flags è determinante per favorire una diagnosi tempestiva, un appropriato invio al centro specialistico e l'attivazione di un percorso di presa in carico multidisciplinare. Il pediatra di libera scelta, insieme agli specialisti territoriali e ospedalieri, rappresenta spesso il primo punto di osservazione del bambino e riveste una funzione essenziale nel riconoscimento della patologia, nel monitoraggio clinico e nel raccordo con i centri di riferimento.

La NF1 può coinvolgere differenti organi e apparati, determinando manifestazioni dermatologiche, oftalmologiche, neurologiche, neuropsicologiche, ortopediche, oncologiche e vascolari. Particolare attenzione deve essere riservata all'identificazione dei neurofibromi plessiformi e degli altri segni clinici potenzialmente evolutivi, per i quali è necessario definire correttamente il timing degli approfondimenti diagnostici e dell'imaging.

La crescente disponibilità di strumenti diagnostici, test genetici e nuove opzioni terapeutiche rende inoltre indispensabile un aggiornamento continuo sulle modalità di valutazione del paziente, sull'interpretazione dei risultati genetici e sui criteri che orientano la scelta tra osservazione clinica, trattamento chirurgico e terapia farmacologica con inibitori di MEK.

L'incontro nasce con l'obiettivo di costruire un linguaggio comune tra pediatri, specialisti e centri di riferimento, migliorando la capacità di riconoscere la NF1, indirizzare correttamente il paziente e accompagnarlo nelle diverse fasi della malattia, dall'infanzia alla transizione verso l'età adulta.

Attraverso discussioni multidisciplinari e attività di laboratorio, il progetto intende trasformare le conoscenze scientifiche in competenze concretamente applicabili nella pratica clinica. Una specifica attenzione sarà dedicata alla comunicazione con il paziente e la famiglia, alla gestione del sospetto diagnostico, ai bisogni informativi dei caregiver e alla costruzione di una maggiore consapevolezza sulla patologia.

Il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti, previste quali membri della Faculty, consentirà infine di integrare la prospettiva clinica con il vissuto delle persone con NF1 e delle loro famiglie, favorendo una comunicazione scientificamente corretta, etica, comprensibile e realmente orientata ai bisogni assistenziali.

Not Only Spots

Roma
23 Ottobre 2026

Programma scientifico

09:00 - 09:20 **Apertura dei lavori e ice breaker**
Chiara Leoni, Antonella Cacchione, Marina Macchiaiolo

Introduzione e obiettivi - Recognize NF1; Refer to Specialist; Diagnostic Workup. Ice breaker interattivo con domande rivolte ai partecipanti

09:20 - 10.00 **Real Life Experience | Il bambino con macchie caffè-latte**
Federica D'Antonio, Germana Viscogliosi, Teresa Oranges, Lucrezia Perri, Giulia Ceglie

Obiettivo: saper identificare le red flags diagnostiche dermatologiche, oculari, NPI, radiologiche/ortopediche
Federica D'Antonio

Mini-checklist condivisa per prima visita:
la cute, gli occhi, lo sviluppo psicomotorio, lo scheletro, la pressione, segni clinici atipici o rari
Germana Viscogliosi

Discussants:

Giulia Ceglie
Pediatra libera scelta: "Quando inviare un paziente alla valutazione specialistica"

Teresa Oranges
Dermatologo specialista: "Diagnosi differenziale altre patologie della cute con macchie caffè-latte"

Lucrezia Perri
Psicologo: "Come comunicare un sospetto"

Q&A al pubblico

Not Only Spots

Roma
23 Ottobre 2026

10:00 - 11:00 **Real Life Experience | Il bambino con massa sospetta**
Andrea Biuso, Giovanna Stefania Colafati, Annabella Salerni

Obiettivo: riconoscere segni di allarme per sospetto neurofibroma plessiforme. Saper impostare un corretto timing di imaging (elezione vs urgenza)
Andrea Biuso

Discussants:

Giovanna Stefania Colafati
Radiologo: che esami chiedere (eco vs RM); cosa scrivere nella richiesta; cosa aspettarsi dal referto; sapere individuare immagini chiave (tipico plessiforme, MPNST sospetto, "falso allarme")

Annabella Salerni
Oculista: quanto l'imaging aggiunge alla valutazione oculistica

11:00 - 11:30 **Coffee break**

11:30 - 11:50 **La "terra di mezzo" degli AYA**
Chiara Leoni

11:50 - 12:20 **Challenge della transizione dall'età adolescenziale ai giovani adulti: come cambia la presa in carico.**

La genetica nella pratica clinica | Il test genetico per NF1: dove, come e quando
Valentina Trevisan

Quando richiedere il test genetico (criteri, età, cosa aggiunge alla diagnosi e alla gestione, counseling familiare, rischio ricorrenza, come spiegare ai genitori test positivo/negativo, varianti di significato incerto, impatto sulla famiglia)

Not Only Spots

Roma
23 Ottobre 2026

12:20 - 12:50 **Strategie di trattamento nella NF1**
SESSIONE DEDICATA ALLA SOLA CLASSE MEDICA

Quando osservare, quando operare, quando pensare a MEK-inibitori
Angela Mastronuzzi

Discussants:

Cristina Guerriero
Dermatologo: Terapia con inibitori di MEK - dosi, tossicità dermatologiche come prevenirle e trattarle

Ilaria Sani
Pediatria di libera scelta: come un pediatra di territorio può contribuire nel monitoraggio a lungo termine del bambino in terapia con inibitori di MEK

12:50 - 13:25 **Il Patient Journey**
Marina Macchiaiolo

Dal pediatra di libera scelta al centro di riferimento, attraverso il contributo coordinato degli specialisti del Centro NF1

13:25 - 13:40 **Discussione interattiva**
Confronto sui principali temi della sessione mattutina

13:40 - 14:30 **Lunch**

Not Only Spots

Roma
23 Ottobre 2026

NF1 Awareness Lab

Laboratorio interattivo a gruppi con tutor, coach, gamification e restituzione plenaria

14:30 - 14:40 **Introduzione e obiettivi**
DIRETTORI SCIENTIFICI: ***Chiara Leoni, Marina Macchaiolo, Antonella Cacchione***

TUTOR: ***Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini***

Presentazione del format: un modello di divulgazione e comunicazione per promuovere consapevolezza e sensibilizzazione sulla NF1

14:40 - 14:55 **Patient & Caregiver Perspective**

Associazioni:
LINFA - ***Ivan Cortellessa e Simona Leoni***
ANANAS - ***Pres. Claudio Buttarelli***
ANF - ***Pres. Corrado Melegari***

Vissuto dei pazienti con NF1 e dei caregivers: bisogni informativi, comunicazione accessibile

14:55 - 15:05 **Briefing operativo e suddivisione in 5 gruppi**
Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

Assegnazione di obiettivi, scenario comunicativo e criteri di valutazione

Not Only Spots

Roma
23 Ottobre 2026

15:05 - 15:45 **Group Challenge | Costruire consapevolezza sulla NF1**
Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

15:45 - 16:30 **Costruire una proposta efficace: bisogni informativi, messaggi chiave e qualità della comunicazione**

Finalizzazione dell'output di gruppo
Roberta Garzia, Gioella Gagliardo, Chiara Marinangeli, Roberta Abbruzzese, Paolo Filippini

Sintesi della proposta in una scheda contenente razionale, target, messaggio principale, modalità di comunicazione e valore educazionale.

16:30 - 17:00 **Presentazione plenaria dei lavori**
Moderatori: Responsabili scientifici *Chiara Leoni, Marina Macchaiolo, Antonella Cacchione*

17:00 - 17:15 **Faculty Review & Tutor Feedback**
Discussione guidata sui lavori presentati e feedback metodologico, scientifico e comunicativo

17:15 - 17:45 **Voting finale e take-home messages**
Votazione sulla base di chiarezza, valore educazionale, aderenza ai bisogni, appropriatezza e sostenibilità

17:45 - 18:00 **Conclusioni | What's Next: appuntamento al 2027**
Chiara Leoni, Antonella Cacchione, Marina Macchiaiolo

Saluti finali e prospettive future

Not Only Spots

Faculty e Relatori

Responsabili Scientifici

Antonella Cacchione
Chiara Leoni
Marina Macchiaiolo

Faculty

Andrea Biuso
Giulia Ceglie
Giovanna Stefania Colafati
Federica D'Antonio
Cristina Guerriero
Angela Mastronuzzi
Teresa Oranges
Lucrezia Perri
Annabella Salerni
Ilaria Sani
Valentina Trevisan
Germana Viscogliosi

Tutor e Coach

Roberta Abbruzzese
Paolo Filippini
Gioella Gagliardo
Roberta Garzia
Chiara Marinangeli

Associazioni dei pazienti previste nell'Awareness Lab

ANANAS Pres. Claudio Buttarelli
LINFA Ivan Cortellessa e Simona Leoni
ANF Pres. Corrado Melegari

Not Only Spots

Scan QR code
per iscriverti
ed effettuare il test
di apprendimento

Informazioni generali

SEDE: Hotel Villa Pamphili - Via della Nocetta, 105 - 00164 Roma

TIPOLOGIA EVENTO: RES

ID Evento: 6364 - 493620
N. Crediti: 7

Destinatari dell'iniziativa:
MEDICO CHIRURGO: Dermatologia e Venereologia; Genetica Medica; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Oncologia; Pediatria; Chirurgia Pediatrica; Neurochirurgia; Oftalmologia; Ortopedia e Traumatologia; Radiodiagnostica; Medicina Generale (Medici di Famiglia); Pediatria (Pediatri di Libera Scelta); Psicoterapia

ID Evento: 6364 - 493695
N. Crediti: 7

Destinatari dell'iniziativa:
BIOLOGO: Biologo;
TECNICO SANITARIO DI RADIOLOGIA MEDICA:
Tecnico Sanitario di Radiologia Medica;
PSICOLOGO: Psicoterapia; Psicologia;
INFERMIERE PEDIATRICO: Infermiere Pediatrico;
INFERMIERE: Infermiere

ORE DI FORMAZIONE EROGATE: 7 ORE

Obiettivo formativo:
1 - Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (EBM - EBN - EBP)

Con la sponsorizzazione non condizionante di

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

Not Only Spots

Segreteria Organizzativa e Provider n. 6364

EVENTLAB

Via Paolo Emilio 7, 00192 ROMA
Tel. 06.45505560
segreteria@event-lab.eu