

L'offerta formativa dell'Università degli Studi di Firenze nell'ambito delle Malattie Rare: il Master di II livello in Malattie Rare

Linda Di Pietro^{1,2}

¹Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze

²Collaboratrice scientifica Rete Regionale Malattie Rare – Regione Toscana

Abstract

A partire dall'anno accademico 2021/2022, l'Università degli Studi di Firenze propone il Master di II livello sulle Malattie Rare, percorso formativo che permette l'acquisizione delle competenze essenziali per sviluppare una concreta professionalità nell'affrontare la gestione complessiva del Malato Raro, dagli aspetti clinici a quelli assistenziali, sociali, di ricerca, etici e legislativi.

Gli obiettivi formativi principali del corso comprendono:

- Conoscere le Malattie Rare e la loro complessità, inquadrandole nell'ambito dei raggruppamenti delle Reti Europee di Riferimento, del contesto normativo nazionale e regionale.
- Creare e gestire i percorsi del paziente (PDTA) affetto da malattia rara all'interno del sistema sanitario e del sistema socio-assistenziale, favorendone la presa in carico complessiva.
- Approfondire e promuovere la ricerca sulle malattie rare, anche attraverso la modalità di accesso a specifici bandi.
- Incentivare la conoscenza sulle terapie delle malattie rare, sulla genetica e le terapie geniche, sui farmaci orfani e sulla ricerca in questo ambito.
- Conoscere le nuove tecnologie per implementare la trasversalità dell'approccio verso le Malattie Rare.

La prima seduta di discussione delle Tesi di Master si è svolta a marzo 2023 (I edizione a.a. 2021/2022) ed ha coinvolto 17 professionisti, non solo medici specialisti ma anche biologi e biotecnologi, bioinformatici, farmacisti ed economisti.

Di seguito i titoli degli elaborati finali del Master:

- *Ruolo prognostico della quantificazione dei depositi di amiloide (Amyloid load score) a livello renale in pazienti con Amiloidosi AL: studio retrospettivo multicentrico* – Dott. Marco Allinovi
- *Caratterizzazione delle cellule Natural Killer nel lavaggio bronco-alveolare e nel sangue periferico dei pazienti affetti da Sarcoidosi* - Dott.ssa Laura Bergantini
- *Stesura di un documento aziendale per i pazienti con neuropatia infiammatoria* - Dott.ssa Elena Caldarazzo Ienco e Dott. Daniele Orsucci
- *Le malattie rare polmonari: analisi dell'attività del Centro di Riferimento Regionale di Siena e valutazione della terapia antifibrotica nei diversi fenotipi clinici di fibrosi polmonare* - Dott. Paolo Cameli
- *Considerazioni economico-organizzative dei percorsi diagnostico terapeutici per le malattie rare: lessons learned dall'esperienza delle European Reference Networks ERNs* – Dott.ssa Sara Cannizzo
- *Le Distrofie retiniche ereditarie, presente e futuro* - Dott.ssa Irene De Rienzo
- *Dall'ambulatorio aziendale al PDTA regionale per la nefrolitiasi. Uno strumento utile alla diagnosi di malattie rare* – Dott.ssa Pamela Gallo

- *Centralizzazione nella gestione dei pazienti affetti da patologia rara: istituzione del “Gruppo Malattie Rare”* - Dott.ssa Alessandra Grassi
- *Implementazione di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) di rete per la gestione dei pazienti pediatrici con sospetta miosite infiammatoria idiopatica giovanile* - Dott. Edoardo Marrani
- *Evidence of subclinical atherosclerosis in Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis* – Dott. Matteo Mazzetti
- *Metodi per la gestione delle malattie rare in un sistema sanitario pubblico: utilizzo del Registro Toscano Malattie Rare come supporto alla organizzazione regionale secondo il modello europeo* - Dott.ssa Federica Pieroni
- *Progetto DOMUS-Care: protocollo per la domiciliazione della terapia infusiva con immunoglobuline in pazienti affetti da polineuropatia infiammatoria demielinizzante cronica (CIDP)* - Dr.ssa Erika Schirinzi
- *Analisi delle mutazioni germinali dei geni del MMR nelle forme ereditarie di cancro alla mammella e/o ovaio con storia familiare correlabile alla Sindrome di Lynch* – dott.ssa Diletta Sidoti
- *Analisi retrospettiva di una popolazione di pazienti affetti da gammopatia monoclonale e danno renale* - Dott.ssa Chiara Somma
- *Valvola aortica bicuspidale in quadri sindromici e non sindromici* - Dott.ssa Elena Sticchi
- *Approccio diagnostico terapeutico multidisciplinare integrato per il Pemfigoide Bolloso indotto da Gliptine* – dott.ssa Alice Verdelli

Opportunità di finanziamento Borse di Studio per iscrizione al Master

La Regione Toscana finanzia annualmente Borse di Studio per l'iscrizione al Master, attraverso il Bando *“Progetti di miglioramento della qualità assistenziale e organizzativa per le Malattie Rare”*, rivolto alle Aziende sanitarie e agli Enti del servizio sanitario della Toscana. Il bando premia progetti innovativi su tematiche di miglioramento della qualità e sostegno al cambiamento organizzativo nell'ambito dei percorsi di cura e assistenza alle Malattie Rare. Il Dipartimento di Medicina Sperimentale Clinica dell'Università di Firenze (DMSC) mette inoltre a disposizione finanziamenti per Borse aggiuntive da destinare ai referenti dei progetti presenti nella stessa graduatoria.

Per l'anno accademico 2022/2023 sono stati finanziati 4 progetti di ricerca da parte della Regione Toscana e 4 progetti da DMSC. Per l'anno in corso 2023/2024 sono stati 10 i progetti finanziati dalla Regione Toscana e 4 dal DMSC.

Progetti vincitori di Borse di Studio per l'iscrizione al Master, a.a. 2022/2023

Borse finanziate dalla Regione Toscana, Bando “Progetti di miglioramento della qualità assistenziale e organizzativa per le Malattie Rare 2022”

- *Epilessie rare e complesse: organizzazione di un percorso di integrazione ospedale-territorio nella USL Toscana Centro*
- *Management, follow up e outcome prediction: gestione data-driven e collaborativa del paziente con SBS* (2 borse)
- *Implementazione e analisi economica di un modello organizzativo per diagnosi genetica delle malattie renali*

Borse finanziate dal Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica dell'Università degli Studi di Firenze

- *Implementazione di un percorso multidisciplinare per la diagnosi clinica e molecolare di malattie rare orfane di diagnosi, mediante WES per valutare la riduzione dei tempi di diagnosi per fini assistenziali e di sostenibilità del SSR*

- *La transizione dall'età pediatrica all'età adulta nei pazienti con malattie neuromuscolari: un passaggio programmato per la cura e la Presa in carico*
- *Valutazione dei livelli sierici di interleuchina-36 come potenziale biomarcatore a supporto della diagnosi differenziale di sindrome di Behçet*
- *Promozione dello sviluppo e di una qualità di vita inclusiva e partecipata nei bambini affetti da patologia rara*

Progetti vincitori di Borse di Studio per l'iscrizione al Master, a.a. 2023/2024

Borse finanziate dalla Regione Toscana, Bando "Progetti di miglioramento della qualità assistenziale e organizzativa per le Malattie Rare 2023

- *Studio dei fattori epigenetici per la risposta terapeutica a farmaci anti-TNF in campioni di biopsia liquida di pazienti con Sindrome di Behçet*
- *Follow-up multiorgano e sorveglianza oncologica nei soggetti con patologie correlate al pathway mTOR*
- *Modello organizzativo per l'erogazione della terapia genica nelle distrofie retiniche ereditarie in real-life*
- *Percorso assistenziale diagnostico e terapeutico multidisciplinare per bambini e adulti con sindrome da mutazione di COL4A1 o COL4A2*
- *Valutazione del benessere fisico e psichico del giovane paziente con malattia di Anderson-Fabry e progetto pilota per l'applicazione di un percorso continuativo assistenziale per favorire la transizione dalle cure pediatriche a quelle dell'età adulta*
- *Correlazione tra i livelli di growth differentiation factor 15 (gdf15) e food aversion nei pazienti pediatrici affetti da short bowel syndrome: verso nuove strategie terapeutiche*
- *Introduzione di una figura sanitaria dedicata nell'ambito delle malattie immuno-mediate rare: dal percorso di cura alla patient education*
- *Angioedema Ereditario, un PDTA per la Regione Toscana*
- *Creazione di un gruppo multidisciplinare per la gestione diagnostica e terapeutica dei pazienti adulti affetti da difetti congeniti dell'immunità*
- *Creazione di un progetto multidisciplinare regionale per la diagnosi e il trattamento della sindrome di Poland: verso una strada comune*

Borse finanziate dal Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica dell'Università degli Studi di Firenze

- *Proposta di PDTA per la Sindrome da anticorpi anti-sintetasi*
- *Rete di cure accentrato nel Centro Di Riferimento per il paziente pediatrico con Short Bowel Syndrome*
- *Chiacchieriamo! migliorare la comunicazione per supportare la socializzazione*
- *Ambulatorio nefrologico di transizione pediatrico-adulto per le malattie renali rare*