

FORMAZIONE DEGLI OPERATORI SANITARI NELLA PREVENZIONE PRIMARIA E SECONDARIA DELLE MALATTIE RARE

Pietro Carbone (a), Alfonso Mazzaccara (b), Orietta Granata (a), Agata Rita Maria Polizzi (a), Antonella Sanseverino (a), Donatella Barbina (b), Debora Guerrera (b), Domenica Taruscio (a)

(a) Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(b) Ufficio Relazioni Esterne, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Premessa

L'adozione dell'approccio della "promozione della salute", come principale modalità per affrontare i problemi della salute e della malattia è un processo finalmente consolidato oramai in progressiva espansione. Fondamentale caposaldo della promozione della salute è l'acquisizione da parte dei cittadini della conoscenza, della responsabilizzazione e dell'autogestione della propria salute, in riferimento all'evidenza che, tra i suoi determinanti, i fattori soggetti al controllo individuale, ovvero i comportamenti e gli stili di vita, assumono una rilevanza significativa rispetto ad altri elementi. Questi concetti generali di salute pubblica si applicano anche alle Malattie Rare (MR), e in particolar modo per quei gruppi di MR per cui sono possibili interventi di prevenzione e primaria e secondaria.

Attualmente il gruppo di patologie rare sulle cui sono possibili efficaci interventi di prevenzione primaria sono le Malformazioni Congenite (MC). Le MC sono quei difetti caratterizzati da una anomalia della funzione, della forma, della posizione o della struttura di un organo o parte di esso, o di una ampia sezione corporea, per lo più macroscopica, determinatasi prima della nascita. I difetti strutturali e funzionali si determinano durante lo sviluppo prenatale e normalmente si manifestano alla nascita o, in una minoranza di casi, più tardivamente (Mastroiacovo *et al.*, 1990). La prevenzione primaria per le MC si attua nel periodo pre-concezionale e peri-concezionale attraverso misure di salute pubblica volte a promuovere nelle donne fertili stili di vita sani ad evitare l'esposizione a sostanze teratogene e genotossiche presenti nell'ambiente di vita e di lavoro a cui possono essere inconsapevolmente esposte (Taruscio *et al.*, 2015).

Sul versante della prevenzione secondaria il gruppo di MR maggiormente coinvolto sono le Malattie Metaboliche Congenite (MMC) (Pampols, 2010). Le MMC esordiscono molto spesso già in età neonatale con un coinvolgimento multisistemico, e sono caratterizzate da un decorso generalmente progressivo, che causa importanti disabilità fisiche e mentali conducendo in alcuni casi a morte precoce (Saudubray *et al.*, 2002). Programmi di Screening Neonatale Esteso (SNE) sono oggi in grado di modificare sensibilmente e in modo positivo la storia naturale di queste patologie con la somministrazione di efficaci trattamenti conseguenti alla avvenuta diagnosi precoce (Burton *et al.*, 2010).

Le donne, nel corso del periodo peri-concezionale, e peri-natale, devono attivamente mettere in atto scelte salutogeniche. Questo obiettivo prioritario di empowerment per la promozione della propria salute è raggiungibile solo con il completo e fondamentale coinvolgimento attivo della medicina di base territoriale (medici di medicina generale, e pediatri di libera scelta), e degli operatori sanitari principalmente coinvolti nei percorsi nascita (specialisti in ginecologia e ostetricia, ostetriche/ci, neonatologi), necessario per sensibilizzare e rendere pienamente

consapevoli le donne di queste opportunità di prevenzione primaria e secondaria (Wallerstein, 2006). L'empowerment della popolazione richiede interventi integrati rivolti anche agli operatori sanitari, infatti interventi di prevenzione delle malattie rivolti unicamente alla popolazione sono depotenziati se non trovano negli operatori sanitari un momento di attivazione volto a promuovere la consapevole scelta di salute per se e per il proprio bambino. La relazione tra l'operatore sanitario e il suo utente abituale è quindi da promuovere per consolidare queste opportunità di prevenzione.

Su queste basi, negli anni, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha investito risorse umane e finanziarie su iniziative di Formazione a Distanza (FAD) realizzando con l'Ufficio Relazioni Esterne (URE) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) due corsi che sono stati erogati attraverso la piattaforma per la formazione a distanza dell'ISS www.eduiss.it. Il primo corso è stato realizzato ed erogato nel 2009 ed è stato sviluppato intorno alla tematica della prevenzione primaria di MC nel periodo peri-concezionale e peri-natale. Nel 2015 è stato invece lanciato un nuovo corso FAD sul tema della prevenzione secondaria delle MR, incentrato sullo screening neonatale esteso per la prevenzione secondaria di MMC.

L'approccio formativo che caratterizza i due corsi è il risultato di una rielaborazione del metodo didattico per adulti promosso dall'ISS in funzione del web-based learning e rappresenta il punto di forza delle attività formative a distanza. Il metodo didattico adottato si ispira ai principi dell'apprendimento per problemi, cioè il *Problem-Based Learning* (PBL), composto tradizionalmente da un ciclo di sette passi, che si caratterizza per essere il motore di un processo di apprendimento che i singoli partecipanti attivano attraverso la definizione di propri obiettivi di apprendimento e la comprensione e soluzione di un problema, ispirato al loro contesto professionale. Il problema, posto all'inizio del corso, è finalizzato a stimolare i partecipanti al confronto con le proprie esperienze professionali e conoscenze pregresse e all'identificazione dei bisogni formativi personali in relazione alla problematica proposta. Attraverso lo studio del materiale didattico selezionato dagli esperti e la ricerca di ulteriore materiale scientifico per raggiungere i propri obiettivi di apprendimento, il partecipante acquisisce nuovi elementi di conoscenza e nuove capacità per la risoluzione del problema stesso. Domande poste alla fine del problema orientano il processo di apprendimento verso un approccio applicativo, parole chiave fornite successivamente nel medesimo contesto rappresentano lo stimolo per la ricerca autonoma di materiale di studio. In questo modo il partecipante, sollecitato ad acquisire conoscenze e competenze per la risoluzione del caso, è da subito il principale artefice del processo di apprendimento (Barrows *et al.*, 1986). Originariamente concepito per la modalità residenziale, il PBL, attraverso opportuni adattamenti è stato trasposto e adattato al contesto del web-based learning dal Gruppo di lavoro FAD dell'Ufficio Relazioni Esterne dell'ISS (Bonciani *et al.*, 2013).

Corso FAD su prevenzione primaria dei difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale

L'ISS, e nello specifico il CNMR e l'URE, ha realizzato nel 2009, nell'ambito del progetto di ricerca "Riduzione del rischio di difetti congeniti mediante la somministrazione di acido folico in epoca periconcezionale" (finanziato dal Dipartimento Generale dei Farmaci e Dispositivi Medici del Ministero della Salute), un percorso di formazione e-learning assistito da tutor regionali opportunamente formati attraverso momenti di formazione residenziale. I tutor, per lo più afferenti alla rete dei Servizi di Igiene degli Alimenti e Nutrizione, servizi che operano all'interno Dipartimenti di prevenzione delle Aziende sanitarie locali, hanno pertanto

seguito gli iscritti della loro stessa area geografica di provenienza su base regionale e interregionale, offrendo un supporto sulle procedure di accesso e di fruizione del corso, sui materiali didattici e soprattutto stimolando gli iscritti a completare il percorso didattico. La partecipazione al corso era gratuita e per iscriversi era necessario registrarsi sulla piattaforma EDUISS. Il corso è stato disponibile e aperto in piattaforma dal 9 febbraio 2009 al 20 aprile 2009 per 71 giorni effettivi di fruizione.

Obiettivi formativi e struttura del corso

L'obiettivo generale del corso FAD è stato quello di fornire elementi metodologici e conoscitivi di base e di aggiornamento professionale in relazione ai rischi e ai fattori protettivi durante il periodo peri-concezionale e peri-natale. Per offrire ai partecipanti un percorso formativo completo sulla prevenzione delle MC il corso è stato organizzato in 5 moduli didattici:

– *Modulo 1 Propedeutico (obbligatorio)*

Fattori protettivi per la gravidanza e il nascituro: acido folico e folati in gravidanza e allattamento al seno

Obiettivo generale: fornire informazioni sui benefici dell'assunzione di acido folico e dell'allattamento al seno alle donne che programmano una gravidanza o che non la escludono attivamente.

Obiettivi specifici

1. Descrivere le principali differenze tra acido folico e folati.
2. Identificare dosaggi, tempi e modalità di assunzione dell'acido folico per una efficace prevenzione dei difetti congeniti, anche in riferimento a specifiche condizioni di rischio della donna.
3. Fornire indicazioni sulla politica sanitaria italiana per la prevenzione delle malformazioni congenite in riferimento ai concetti di supplementazione e fortificazione.
4. Descrivere attraverso dimensioni epidemiologiche il fenomeno malformazioni congenite con particolare riferimento ai difetti congeniti prevenibili mediante acido folico.
5. Descrivere quali sono i benefici dell'allattamento al seno per la donna e per il neonato.

– *Modulo 2 Complementare (facoltativo)*

Fattori comportamentali e stili di vita: quali rischi in gravidanza

Obiettivo generale: indicare e correggere nelle donne in età fertile (e in particolare nelle donne che stanno programmando una gravidanza) i fattori comportamentali di rischio di gravidanza quali fumo, alcool, droghe e scorretta alimentazione.

Obiettivi specifici

1. applicare corrette tecniche di comunicazione indirizzate alla donna in gravidanza o che intende programmarla, per promuovere stili e vita salutari e sana alimentazione;
2. illustrare e fornire informazioni aggiornate sulla correlazione tra fattori comportamentali specifici durante la gravidanza e rischi per la salute del feto: fumo, alcool, sostanze di abuso, obesità;

3. identificare le migliori metodiche (*Evidence-Based Medicine*, EBM; *Evidence-Based Behavioral Practice*, EBBP) atte a modificare i comportamenti materni al fine di rimuovere i fattori di rischio per la salute materna, fetale e infantile;
4. definire i test più opportuni per monitorare la salute materno-fetale in relazione agli stili di vita.

– *Modulo 3 Complementare (facoltativo)*

Consulenza genetica nelle malformazioni congenite

Obiettivo generale: identificare in un contesto familiare il rischio di occorrenza o ricorrenza di una anomalia congenita e la conseguente necessità di ricorrere ad una consulenza genetica.

Obiettivi specifici

1. identificare quali sono le condizioni di base che possono rappresentare un motivo sufficiente per avviare una coppia che programma una gravidanza verso una consulenza genetica;
2. informare adeguatamente la coppia sulla importanza di avere una precisa conoscenza dell'anamnesi familiare al fine di permettere al genetista di ricostruire l'albero genealogico;
3. descrivere in quali fasi del percorso nascita concepimento-gravidanza-nascita è possibile effettuare una consulenza genetica e quali sono i differenti approcci tra una consulenza preconcezionale, durante la gravidanza e postnatale;
4. comprendere la relazione esistente tra screening neonatale, diagnosi precoce e malformazioni congenite.

– *Modulo 4 Complementare (facoltativo)*

Fattori di rischio ambientali e occupazionale

Obiettivo generale: evidenziare quali fattori ambientali e occupazionali possono rappresentare un rischio per la salute riproduttiva e nello specifico per le MC.

Obiettivi specifici

1. individuare quali mansioni lavorative possono determinare esposizioni pericolose per l'esito della gravidanza e nel periodo del concepimento;
2. illustrare la normativa che tutela le gestanti lavoratrici;
3. individuare le situazioni ambientali che possono rappresentare un reale rischio per l'esito della gravidanza e che possono interferire con il normale sviluppo embrio-fetale: malformazioni congenite e altri esiti che riconoscono, quali fattori codeterminanti, l'esposizione a xenobiotici ambientali;
4. comunicare adeguatamente e senza creare allarmismi i possibili effetti di esposizioni a xenobiotici durante la gravidanza.

– *Modulo 5 Complementare (facoltativo)*

Evidenze sulla teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni

Obiettivo generale: identificare gli aspetti inerenti la teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni.

Obiettivi specifici

1. individuare i farmaci che possono essere assunti in gravidanza senza un significativo aumento del rischio di anomalie dello sviluppo fetale;
2. individuare lo specifico periodo della gravidanza in cui un farmaco potrebbe determinare anomalie dello sviluppo fetale/alterazioni funzionali;

3. Informare la donna/coppia in epoca pre-concezionale e in gravidanza per un “corretto” uso dei farmaci;
4. segnalare alla donna/coppia in epoca pre-concezionale e in gravidanza i rischi dell’automedicazione e dell’uso dei farmaci di origine vegetale;
5. valutare i rischi da esposizione ad esami radiologici in gravidanza.

Il primo modulo propedeutico, obbligatorio, era vincolante per poter accedere ai moduli successivi, che invece erano facoltativi. Al partecipante è stata lasciata la discrezionalità di completare il proprio percorso formativo approfondendo altre tematiche di prevenzione primaria delle MC. Questa struttura è stata adottata per assicurare a tutti i partecipanti una formazione di base sulla prevenzione dei difetti del tubo neurale mediante supplementazione con acido folico (coerentemente al progetto del Ministero della Salute che ha finanziato e promosso la realizzazione del corso FAD), e per garantire allo stesso tempo un percorso formativo che potesse adattarsi a bisogni formativi dei singoli partecipanti che potevano scegliere se completare il proprio percorso formativo su tutte le altre tematiche e solo su alcune di queste. Il corso ha erogato 16 crediti ECM per il modulo propedeutico e 11 per ciascun modulo facoltativo.

Metodo didattico

In questo corso FAD è stato riprodotto l’intero ciclo del PBL, sebbene ai partecipanti non sia stato richiesto di interagire fornendo la propria analisi del problema. Il problema è stato comunque proposto all’inizio di ogni modulo didattico e i partecipanti sono stati invitati ad analizzarlo in autonomia, a identificare i propri obiettivi di apprendimento e a cercare i materiali di studio per ipotizzare una soluzione del problema stesso. Sono stati quindi costruiti cinque distinti problemi, in forma di brevi storie che riproducevano situazioni verosimili, dove una donna o una coppia si consultava con un medico sulle diverse tematiche di prevenzione trattate. Il processo ha cercato quindi di stimolare il partecipante ad acquisire nuove conoscenze e competenze per la risoluzione dei problemi proposti. Ogni problema era infatti seguito da una serie di domande che avevano l’obiettivo di orientare il processo di apprendimento verso un approccio applicativo. Delle parole chiave rappresentavano invece lo stimolo per la ricerca autonoma di materiale di studio.

Risultati e conclusioni

Il corso FAD accreditato in ECM ha contato 1310 iscritti, di cui i partecipanti attivi, ovvero coloro che realmente hanno fruito del corso, sono stati 1070. Gli utenti che hanno superato con esito positivo il Modulo Propedeutico sui folati, acido folico e allattamento (80% di risposte esatte al Test di valutazione delle competenze) sono stati 670 (il 63% degli utenti che hanno realmente fruito del corso). L’analisi del profilo professionale degli iscritti ha evidenziato un’alta partecipazione di medici (44%) seguiti da farmacisti (22%), ostetriche (20%) e biologi (10%). Tra i medici la disciplina più rappresentata è stata “Igiene, epidemiologia e sanità pubblica” seguita da “Igiene degli alimenti e della nutrizione”, mentre tra i biologi la più rappresentata è stata “Laboratorio di genetica medica”. La percentuale di utenti che hanno superato i moduli complementari è stata superiore a quella osservata per il modulo propedeutico. Mediamente i diversi moduli sono stati superati dal 70-80 % degli utenti che hanno effettuato almeno un accesso al modulo stesso.

Dalla valutazione di efficacia del corso si è osservato un chiaro incremento delle conoscenze acquisite (Tabella 1). Considerando i partecipanti attivi che hanno compilato correttamente i due questionari pre- e post- formativi (sono esclusi gli utenti che hanno compilato solo uno dei due questionari e gli utenti che erroneamente hanno chiuso per errore il post test senza registrare le risposte fornite) è stato osservato un incremento delle conoscenze di circa il 20% per il modulo propedeutico e per i moduli complementari 2 e 5. Inferiore l'incremento osservato per i moduli complementari 3 e 4 (rispettivamente 6% e 10 %). Questi risultati devono essere letti anche in riferimento al grado di difficoltà delle domande proposte e al livello di conoscenze pregresse dei partecipanti. Infatti, i partecipanti hanno ottenuto in tutti i moduli proposti una alta percentuale di risposte esatte nel post test intorno (pari circa all'80%).

Tabella 1. Incremento delle conoscenze nei singoli moduli didattici per gli utenti che hanno compilato correttamente i due questionari di valutazione formativa

Modulo	N. utenti che hanno compilato correttamente i due questionari	% risposte esatte nel pre-test	% risposte esatte nel post-test	% incremento conoscenze
Prop 1	717	55	74	19
Compl 2	393	68	87	19
Compl 3	361	82	88	6
Compl 4	361	73	84	10
Compl 5	372	58	77	19

Altro elemento di valutazione interessante è il dato relativo al numero dei partecipanti attivi che hanno riportato un incremento di conoscenze (Tabella 2): ben il 74 % dei partecipanti ha incrementato le conoscenze iniziali in riferimento ai contenuti didattici del modulo propedeutico. Nei moduli complementari questa percentuale oscilla tra il 33% del modulo 3 e il 63% del modulo 1.

Tabella 2. Percentuale di utenti che mostrato un incremento delle conoscenze

Modulo	N. utenti che hanno compilato correttamente i due questionari	N. utenti che hanno aumentato le proprie conoscenze	% utenti che hanno incrementato le proprie conoscenze
Prop 1	717	532	74
Compl 2	393	246	63
Compl 3	361	118	33
Compl 4	361	164	45
Compl 5	372	209	56

Al fine di evidenziare ulteriormente l'efficacia formativa del corso FAD sono stati calcolati una serie di indicatori utilizzati proprio per valutare l'efficacia della formazione a distanza in confronto con quella residenziale. In particolare come mostrato nella Tabella 3 sono stati calcolati i *Key Performance Indicator* (KPI) per i singoli moduli didattici e si evidenziano un livello di partecipazione al corso (tasso di completamento) superiore o uguale al 60% degli iscritti per tutti i moduli e un percentuale media del 50% di iscritti che hanno superato i diversi moduli proposti. Percentuali variabili tra il 18% e il 30% si osservano in riferimento al tasso di

inattività che esprime la % di iscritti che non hanno poi iniziati il corso. Si osservano chiaramente percentuali più alte per alcuni moduli complementari in quanto erano gli utenti abilitati alla loro fruizione (dopo il superamento del modulo propedeutico) a decidere quali moduli iniziare.

Tabella 3. Key Performance Indicator (KPI) per i singoli moduli didattici del corso FAD

Caratteristiche del corso	Prop. 1	Compl.2	Compl.3	Compl.4	Compl.5
Numeri					
N. Iscrizioni (partecipazioni previste)	1310	650	650	650	650
N. Fruizioni (partecipazioni attive*)	1070	522	450	452	457
N. Completati (partecipazioni effettive**)	796	449	393	393	402
N. Completati con successo	669	394	348	302	365
N. Non iniziati***	240	128	200	198	193
N. Abbandoni	274	73	57	59	55
KPI					
Tasso di completamento	60,1	69,1	60,5	60,5	61,8
Tasso di completamento con successo	51,1	60,6	53,5	46,5	56,1
Tasso di inattività	18,3	19,7	30,8	30,5	29,7
Tasso di abbandono	25,6	14,0	12,7	13,1	12,0

* almeno un accesso web all'interno del modulo

** almeno un tentativo di risposta al test finale

*** dopo l'iscrizione non hanno mai effettuato alcun accesso al corso

Explicativo sui KPI:

Tasso di completamento: % di iscritti che hanno completato il corso rispetto al totale

Tasso di completamento con successo: % di iscritti che hanno superato il corso (test finale) rispetto al totale

Tasso di inattività: % di iscritti che non hanno iniziato il corso rispetto al totale

Tasso di abbandono: % di iscritti che hanno iniziato, non completato, il corso rispetto al totale

Nell'ambito di questa attività di formazione è stato anche realizzata una valutazione di follow-up a un anno dalla chiusura del corso relativamente agli obiettivi di apprendimento proposti nel modulo propedeutico. In tal senso è stato richiesto a tutti i partecipanti che avevano superato il modulo propedeutico di compilare un questionario prima di poter accedere al proprio certificato ECM. Il questionario presentava domande utili a:

- valutare le competenze e conoscenze a distanza di un anno dalla chiusura del corso;
- registrare la percezione individuale circa l'impatto che ha avuto il corso sulla pratica professionale dei discenti;
- registrare la percezione individuale circa il cambiamento sulle attitudini e atteggiamenti sulle tematiche trattate.

Dalle domande di carattere generale del questionario di follow-up è emerso che per il 76% dei partecipanti il corso FAD seguito è stato l'unico momento di approfondimento sull'acido folico e i folati per la prevenzione primaria di MC. Dall'analisi del questionario, secondo l'autovalutazione dei partecipanti al corso FAD, è emerso un positivo cambiamento di attitudini e comportamenti. Infatti, a un anno dalla fine del corso, i partecipanti percepiscono un miglioramento della qualità nella loro pratica professionale, con una maggiore attenzione alla promozione attiva dell'acido folico e, più in generale, alla prevenzione primaria delle MC. In particolare rispetto ai comportamenti, ben l'80% dei rispondenti ha dichiarato che quanto appreso durante il corso ha contribuito a modificare (abbastanza 60%; molto 21%) la propria attività professionale. Questo dato è stato confermato dall'analisi dei dati sulla frequenza con cui questi operatori hanno informato le donne sulla prevenzione delle malformazioni congenite con acido folico e folati prima e dopo il corso FAD (la percentuale di "spesso" o "molto spesso" è ad esempio passata dal 14% - prima del corso - al 40% - dopo il corso).

Corso FAD su prevenzione secondaria delle MMC mediante SNE

Lo SNE mediante *Tandem Mass Spectrometry* (TMS) rappresenta attualmente la più concreta opzione di prevenzione per gli esiti invalidanti delle MMC. L'uso di questa tecnologia analitica consente infatti di implementare il numero di metaboliti valutabili sullo spot di sangue prelevato alla nascita per gli screening neonatali obbligatori, permettendo una diagnosi tempestiva di oltre 40 MMC per le quali esistono trattamenti e terapie in grado di migliorarne la prognosi limitando gli esiti invalidanti.

In Italia, solo alcune regioni hanno avviato programmi regionali e progetti pilota di SNE, offrendo questa opzione di prevenzione secondaria per i neonati di specifiche realtà e contesti territoriali. Il Governo ha recentemente disposto, attraverso le leggi di stabilità 2014 2015, un incremento del finanziamento del Servizio sanitario nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato e l'emanazione di un decreto da parte del Ministero della Salute con l'obiettivo di favorire massima uniformità dell'applicazione dello SNE sul territorio nazionale.

In questo scenario il CNMR e l'URE dell'ISS hanno organizzato, messo a punto e aperto alla fruizione nel 2015 il corso FAD "Screening neonatale esteso per la prevenzione di malattie metaboliche congenite (malattie rare)".

Il corso è stato realizzato con il supporto finanziario del Ministero della salute nell'ambito del progetto "Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse Regioni - Programma CCM 2011" che prevedeva tra gli obiettivi specifici di progetto proprio la realizzazione di attività di formazione e di pubblica divulgazione su queste tematiche di sanità pubblica. Il corso disponibile gratuitamente sulla piattaforma per la formazione a distanza dell'ISS (EDUISS - www.eduiss.it), aperto al pubblico dal 18 marzo 2015 sarà fruibile fino al 29 febbraio 2016

Obiettivi formativi e struttura del corso

L'obiettivo generale del corso, sulla base del quale è stata definita la struttura e le tematiche da trattare, è quello di fornire elementi di base e di aggiornamento professionale in relazione allo screening neonatale esteso o allargato alle malattie metaboliche ereditarie, con particolare riferimento alla legislazione vigente in materia, alle fasi dello screening neonatale, ai percorsi per la presa in carico, ai processi comunicativo-relazionali e alle implicazioni etiche.

Per coprire le diverse tematiche il corso è stato organizzato in due unità didattiche:

- *Unità didattica 1 - Screening neonatale esteso: strumento di prevenzione per malattie congenite rare*

Obiettivo generale: Al termine dell'unità il partecipante sarà in grado di riconoscere la rilevanza dello SNE alle MMC quale strumento di prevenzione secondaria delle MR

Obiettivi specifici

1. descrivere gli elementi essenziali dello SNE delle MMC in quanto azione rilevante di salute pubblica;
2. inquadrare le diverse tipologie di screening neonatale eseguito su spot ematico nel contesto della normativa nazionale, con riferimento anche all'attuale dibattito scientifico nell'UE;

3. identificare i nodi della Rete Nazionale delle malattie rare con specifico riferimento ai presidi accreditati per le MMC al fine di orientare l'utenza.

– *Unità didattica 2 - Le fasi dello screening neonatale esteso e le sue implicazioni etiche*

Obiettivo generale: Al termine dell'unità il partecipante sarà in grado di avviare una buona pratica informativa al fine di facilitare processi di empowerment di tutti gli attori coinvolti nello SNE: dai familiari agli operatori sanitari.

Obiettivi specifici

1. descrivere/riassumere le differenti fasi dello SNE (preanalitica, analitica e di conferma diagnostica);
2. riassumere i passaggi principali di un intervento comunicativo efficace sullo SNE (chi come quando dove perché);
3. descrivere le principali implicazioni etiche e le informazioni collegate all'esecuzione dello SNE.

Le due unità didattiche sono sequenziali. Alla fine della prima Unità è previsto lo svolgimento di un test di valutazione finale, al superamento del quale si può accedere alla seconda unità. La seconda unità prevede a sua volta un test di valutazione finale. Solo superando anche questo secondo step di valutazione della seconda unità didattica il corso è considerato concluso e superato con esito positivo.

Il corso è stato accreditato con 32 crediti ECM e si rivolge a specifiche discipline afferenti alle seguenti professioni sanitarie: Medico chirurgo, Farmacista, Biologo, Chimico, Fisico, Psicologo, Assistente sanitario, Dietista, Fisioterapista, Educatore professionale, Infermiere pediatrico, Logopedista, Ostetrica/o, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Tecnico di neuro fisiopatologia, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Terapista occupazionale.

Metodo didattico

Anche in questo caso l'approccio formativo che caratterizza il corso si ispira ai principi del PBL e offre l'opportunità di confrontarsi in maniera più attiva/interattiva con il problema iniziale. Sebbene ogni partecipante fruisca in autonomia e in modalità asincrona del percorso formativo, una delle principali novità di questo corso riguarda la modalità e la struttura con cui sono proposti gli step iniziali del PBL, ovvero l'analisi del problema e la definizione degli obiettivi di apprendimento.

Questa fase, consistente in un'esercitazione realizzata con un software apposito, è stata realizzata considerando che il *digital story telling* ovvero una narrazione con strumenti digitali, rende il discente maggiormente coinvolto e partecipe rispetto al problema presentato.

Il partecipante deve rispondere a delle domande sulle sue conoscenze ed esperienze pregresse sui punti sollevati dal problema e ad altre domande per identificare i propri obiettivi di apprendimento, per arrivare a ipotizzare una soluzione del problema.

Oltre a rappresentare una modalità per riprodurre più fedelmente il ciclo del PBL, l'esercitazione permette la raccolta e la successiva analisi delle risposte dei partecipanti, offrendo così ulteriori strumenti per la valutazione della ricaduta formativa. Inoltre, sia l'esercitazione sia i tutorial (ovvero le sintesi) degli esperti sono supportati da tracce audio per facilitare la comprensione delle slide presentate e per supportare l'attenzione sui punti focali del corso.

Risultati iniziali

Dopo circa 50 giorni dalla sua apertura, il corso ha registrato un interesse notevole contando quasi 3000 iscrizioni. L'analisi del profilo professionale degli iscritti (Tabella 4) evidenzia un forte interesse all'argomento da parte dei medici (24%) seguiti dai tecnici sanitari di laboratorio biomedico (17%) e dai biologi (10%) e fisioterapisti (9%). Le discipline specialistiche maggiormente rappresentate per la figura professionale del medico Chirurgo afferiscono all'area della pediatria di base e specialistica (30%) e della medicina generale (27%).

Tabella 4. Distribuzione per Professione sanitaria ECM

Professione ECM	n.
Assistente sanitario	151
Biologo	284
Chimico	8
Dietista	194
Educatore professionale	57
Farmacista	118
Fisico	2
Fisioterapista	241
Infermiere pediatrico	130
Logopedista	54
Medico chirurgo:	710
Ostetrica/o	201
Psicologo	116
Tecnico della riabilitazione psichiatrica	3
Tecnico di neurofisiopatologia	27
Tecnico sanitario laboratorio biomedico	491
Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva	103
Terapista occupazionale	10
Totale	2900

Gli iscritti al corso che hanno già completato il corso superando entrambi i test certificativi finali delle due unità didattiche sono stati circa 260 su 277 che hanno tentato l'esecuzione di questi test di valutazione finale. La percentuale di superamento del corso è attualmente quindi intorno al 96%. Il gradimento parziale registrato risulta al momento molto alto sulla scala di valutazione riportata nel grafico radar (Figura 1).

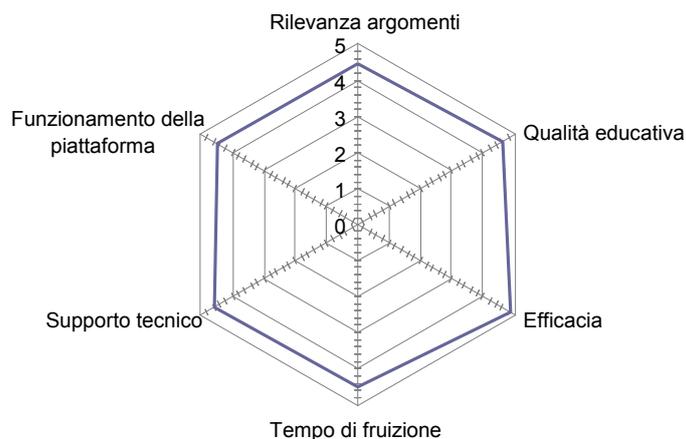


Figura 1. Valutazione del corso, risultante dai questionari di valutazione della qualità percepita

La Figura 1 considera 6 item di riferimento: qualità educativa, rilevanza degli argomenti trattati, efficacia formativa, supporto tecnico offerto, tempo di fruizione e utilizzo della piattaforma ISS. Dal grafico si osservano chiaramente ottime valutazioni che, in una scala da 1 (insufficiente) a 5 (eccellente) si collocano mediamente in un punteggio di 4,5. Questi risultati, sebbene iniziali e del tutto parziali, testimoniano comunque la qualità complessiva del corso proposto.

Conclusioni

Questa esperienza formativa conferma pienamente che i campi innovativi di apprendimento come la FAD, unitamente a metodi didattici più stimolanti rispetto alle classiche lezioni frontali sono straordinarie opportunità per il continuo aggiornamento su tematiche sanitarie di grande interesse e attualità, anche mediatico, quali sono le malattie rare.

Il corsi FAD hanno, come mostrano i dati presentati, suscitato un notevole interesse da parte della platea di operatori sanitari a cui questi si rivolgevano. Allo stesso tempo, anche altre figure professionali, per le quali non era stato previsto l'accREDITAMENTO ECM, hanno manifestato interesse alla partecipazione al corso e alle tematiche trattate. In tal senso è importante considerare l'opportunità di aprire questi spazi di formazione e aggiornamento ad un numero sempre più ampio di utenti e di professioni sanitarie fino a raggiungere finalmente anche i cittadini utenti

La possibilità di offrire corsi di formazione a un numero di professionisti della salute potenzialmente illimitato, potrebbe permettere di accelerare in modo rilevante la diffusione di concetti di base per la prevenzione primaria e secondaria delle MR. Si tratta infatti di concetti di base che troppo spesso restano poco conosciuti e/o per nulla applicati dagli operatori sanitari. La corretta prassi di supplementazione con acido folico per la prevenzione dei DTN, le diverse azioni utili ad una più ampia prevenzione primaria delle MC e più in generale degli esiti avversi della gravidanza, come anche la conoscenza dello SNE quale intervento prioritario di sanità pubblica per la prevenzione secondaria di specifiche MMC, rappresentano tematiche che interessano in modo ampio a diffuso tutti professionisti della salute.

Questi elementi sostengono quindi l'importanza di ampliare l'offerta didattica di corsi di formazione a distanza anche considerando che mediamente per corsi a bassa interazione docente-discente, quali quelli presentati in questo documento, mediamente si stimano costi di produzione e di gestione per partecipante di circa 10,66 euro per partecipante. Questo si traduce, in un fase di contenimento di risorse finanziarie, di una insostituibile opportunità di aggiornamento degli operatori sanitari su tematiche inerenti l'universo delle Malattie Rare che gravita attorno a sei bisogni centrali: la prevenzione, la diagnosi tempestiva, la presa in carico, la ricerca, l'empowerment dei pazienti e l'informazione.

Bibliografia

- Barrows HS. A taxonomy of problem-based learning methods. *Medical Teacher*. 1986;20: 481-6.
- Boncianni M., Barbina D., Guerrera D, Mazzaccara A. (2013). Problem Based Learning nella formazione a distanza in ambito sanitario. *TD Tecnologie Didattiche*, 21 (3), pp. 145-152
- Burton H, Moorathie S. PHG Foundation, 2010. Expanded newborn screening: A review of the evidence. Published by Foundation for Genomics and Population Health 2010. 172 p
- Mastroiacovo P *et al.*, 1990. Difetti congeniti e sindromi malformative. McGraw-Hill Libri Italia srl.

- Pampols T. Inherited metabolic rare disease. *Adv Exp Med Biol.* 2010;686:397-431. doi: 10.1007/978-90-481-9485-8_23
- Saudubray JM *et al.* Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: an overview. *Semin Neonatol* 2002; 7 (1): 3-15
- Taruscio D, Mantovani A, Carbone P *et al.* Primary prevention of congenital anomalies: recommendable, feasible and achievable. *Public Health Genomics.* 2015;18(3):184-91. doi: 10.1159/000379739].
- Wallerstein N. (2006), What is the evidence on effectiveness of empowerment to improve health?, Copenhagen, WHO Regional Office for Europe - Health Evidence Network report; <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>, December 2007