



SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA

**RACCOMANDAZIONI PER LA FORMAZIONE SPECIALISTICA IN ENDOCRINOLOGIA E
DIABETOLOGIA PEDIATRICA**



**A cura della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia
Pediatrica (SIEDP)**

- **Autori:**

Mohamad Maghnie, Franco Cerutti, Graziano Cesaretti, Graziano Grugni, Dario Iafusco, Mariacarolina Salerno, Maria Elisabeth Street e Stefano Zucchini.

- **Introduzione**

L'endocrinologia/diabetologia pediatrica è una delle discipline pediatriche che comprende una moltitudine di condizioni che vanno dalle endocrinopatie congenite e croniche al diabete nelle sue svariate forme, dalle complicanze endocrine delle malattie oncologiche alle sindromi malformative ed alle malattie endocrine rare.

A seguito delle migliorate capacità diagnostiche e potenzialità terapeutiche, il numero di pazienti affetti da tali malattie seguiti presso centri di endocrinologia e diabetologia pediatrica è in continuo aumento. Si tratta, nella maggioranza dei casi, di forme croniche, irreversibili, che richiedono terapia e follow-up per molti anni.

E' inoltre tra le sue competenze la gestione di problemi di sanità pubblica, quali l'obesità del bambino e dell'adolescente, il diabete e l'inquadramento e cura dei frequenti disturbi dell'accrescimento e della maturazione puberale. Da non tralasciare patologie estremamente frequenti ma complesse quali la Sindrome di Turner (1:2.000 bambine) e la Sindrome di Klinefelter (1:500 maschi) che nell'ambito di problematiche multidisciplinari presentano una prevalente componente endocrina.

Dai dati della SIEDP si stima che in Italia oltre 2 milioni di bambini ed adolescenti si rivolgano ai centri di endocrinologia e diabetologia pediatrica soprattutto per malattie quali il diabete, l'obesità/sovrappeso, i disturbi dell'accrescimento, la sindrome adrenogenitale, l'ipotiroidismo congenito ed acquisito, le complicanze endocrine nei pazienti sopravvissuti a tumori maligni e le malattie rare. Per quanto attiene a queste ultime, dati recenti mettono in evidenza che 1/3 delle malattie rare sono seguite presso i centri di endocrinologia e diabetologia pediatrica.

Va inoltre sottolineata l'importanza di un'adeguata formazione nella gestione delle emergenze endocrinologiche quali la chetoacidosi diabetica, le crisi ipocalcemiche, i disturbi idro-elettrolitici, la crisi iposurrenalica, la crisi tireotossica, l'ambiguità dei genitali nel neonato che richiedono un background culturale ed una notevole esperienza clinico-assistenziale per una corretta gestione diagnostico-terapeutica, che in molti casi è salva vita.

- **Obiettivi generali del percorso formativo**

Il curriculum formativo in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica è finalizzato alla preparazione di figure professionali che abbiano le competenze necessarie per svolgere attività assistenziale e di ricerca in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica attraverso un percorso formativo della durata di 2 anni in armonia con le linee di indirizzo della Società Europea di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (ESPE), stilate per rendere omogenei i percorsi formativi nei diversi Paesi Europei.

Gli obiettivi del percorso formativo in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, nell'ambito della scuola di specializzazione in Pediatria, sono:

- consolidamento delle conoscenze di pediatria generale acquisite nel primo quadriennio, con riferimento specifico alle cure secondarie; acquisizione delle conoscenze e delle competenze professionali nell'ambito specialistico endocrinologico e diabetologico,

Gli obiettivi del percorso (sub)specialistico in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica post-Scuola di Specializzazione in Pediatria sono:

- approfondimento delle competenze professionali nell'ambito specialistico specifico al fine di una più approfondita presa in carico del bambino affetto dalle patologie endocrinologiche e diabetologiche;
- approfondimento della formazione nell'ambito della ricerca attraverso un diretto coinvolgimento in progetti di ricerca.

- **Competenze da acquisire**

- **Competenze teoriche (conoscenze)**

Le conoscenze da acquisire nell'ambito dell'ultimo anno di specialità in Pediatria sono mirate ad approfondire e consolidare le conoscenze acquisite nel curriculum pediatrico di base in relazione alle seguenti tematiche:

- regolazione dei recettori per ormoni peptidici e steroidei; biosintesi degli ormoni steroidei;
- neuroendocrinologia dell'ipofisi anteriore e posteriore;
- regolazione del circuito fame-sazietà, ruolo e sviluppo del tessuto adiposo;
- fisiopatologia delle malattie endocrinologiche ad esordio acuto;
- differenziazione sessuale;
- valutazione della crescita e dello sviluppo puberale;
- diabete mellito di tipo 1 e 2, diabete monogenico, diabete secondario;
- fisiologia dell'insulina ed effetti metabolici dell'insulino-resistenza e della sua deficienza;
- principi di gestione del paziente diabetico pediatrico e conoscenza delle diverse tipologie d'insulina;
- principi di gestione della tecnologia applicata al diabete.

Durante il percorso (sub)specialistico in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica post-Scuola di Specializzazione in Pediatria vengono ad essere completate le conoscenze nell'ambito della endocrino-diabetologia pediatrica sui seguenti temi:

- crescita normale e patologica;
- pubertà normale e sue patologie;
- disordini dello sviluppo e della differenziazione sessuale;
- patologie andrologiche;
- disordini dell'ipofisi anteriore, posteriore e neuroipofisi;
- patologie tiroidee (ipo-ipertiroidismo, noduli tiroidei);
- ipoglicemia, iperglicemia, diabete;
- problematiche relative al controllo del diabete;
- disturbi del comportamento alimentare ed obesità: approccio diagnostico, prevenzione, gestione e riconoscimento delle relative complicanze;
- disordini del metabolismo calcio/fosforo;
- disordini del metabolismo idro-elettrolitico;
- sequele endocrinologiche a breve e lungo termine di patologie oncologiche;
- disordini endocrini del neonato;
- gestione integrata di patologie endocrino/diabetologiche complesse (genetiche, autoimmuni, neurologiche, post-chirurgiche, ecc.);
- le patologie endocrino-diabetologiche in età di transizione;
- la diagnostica molecolare in endocrino-diabetologia pediatrica;
- la diagnostica radiologica ed ecografia in endocrino-diabetologia pediatrica;
- interpretazione delle indagini ormonali e dei test di stimolo;
- aspetti di nutrizione in endocrinologia e diabetologia pediatrica.

○ **Competenze cliniche**

L'obiettivo formativo in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica al termine della Scuola di Specializzazione in Pediatria è:

- la gestione in autonomia dal sospetto clinico, all'iter diagnostico, all'impostazione terapeutica ed al follow-up delle principali patologie endocrino-diabetologiche dell'età evolutiva in regime ambulatoriale, di almeno 80 pazienti, come specificato nell'allegato 1a;

L'obiettivo formativo in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica post-Scuola di Specializzazione in Pediatria è:

- la gestione in autonomia dal sospetto clinico, all'iter diagnostico, all'impostazione terapeutica in regime ambulatoriale e di ricovero, sia ordinario che di Day Hospital, di almeno 230 soggetti, come specificato nell'allegato 1b;
- la gestione autonoma delle emergenze, comprendenti chetoacidosi diabetica, ipocalcemia/ipercalcemia, ipertiroidismo, iponatremia/ipernatremia e crisi surrenalica.

○ **Competenze tecniche (skills)**

Le competenze tecniche da acquisire nell'ambito dell'ultimo anno di specialità in Pediatria consistono in:

- Valutazione antropometrica completa;
- Valutazione dell'adiposità;
- Lettura età ossea e predizione statura adulta;
- Valutazione dello sviluppo puberale;
- Conoscenza e gestione delle tecniche di valutazione della composizione corporea.

Le competenze tecniche relative al percorso (sub)specialistico post-Scuola di Specializzazione in Pediatria consistono in:

- Lettura di ecografia tiroidea e pelvica;
- Gestione in autonomia dei test dinamici endocrinologici e diabetologici e degli eventuali effetti collaterali
- Conoscenza e gestione di pompe, holter glicemici, microinfusori e delle nuove acquisizioni tecnologiche nel campo della diabetologia pediatrica;
- Prescrizione insulinica;
- Prescrizione di farmaci sottoposti a Nota Ministeriale.

○ **Competenze comportamentali (attitudinali)**

- Acquisizione della metodologia per una corretta comunicazione della diagnosi di malattia ed una presa in carico del paziente, documentata da almeno 10 comunicazioni effettuate in prima persona durante la Specializzazione in Pediatria e di ulteriori 20 comunicazioni durante il percorso post-Specialistico, relativamente alle diverse tipologie cliniche previste negli allegati 1a e 1b;
- Conoscenza degli aspetti di responsabilità professionale legati all'ambito peculiare della diagnostica clinica e delle terapie in endocrinologia e diabetologia pediatrica.
- Conoscenza della legislazione di tutela sociale dei pazienti.

● **Didattica e Ricerca**

Il coinvolgimento del discente in attività di didattica si realizza mediante attività di supporto ai docenti con preparazione di materiale didattico aggiornato ed impostazione degli aspetti teorici e pratici necessari per gestire in modo corretto singole patologie, sostenere alcune lezioni frontali, partecipazione attiva a seminari, presentazione di casi clinici a gruppi di discussione dei propri centri di appartenenza e multi-disciplinari, presentazioni a journal clubs con revisione della letteratura, partecipazione a riunioni di ricerca clinica ed ove possibile anche di laboratorio.

Il percorso formativo indirizzato all'acquisizione delle competenze necessarie a svolgere attività di ricerca è focalizzato su:

- Elaborazione e gestione di protocolli di ricerca (comprese le pratiche relative al Comitato Etico);
- Analisi statistica ed utilizzo dei principali software (R, SPSS, Statistica, ...);
- Partecipazione a meeting e/o organizzazione di congressi nazionali ed internazionali;
- Eventuale esperienza in altri centri nazionali ed internazionali;
- Eventuale partecipazione alla Scuola di Perfezionamento della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP). Tale Scuola, a numero chiuso con accesso altamente selettivo, ha lo scopo di perfezionare la formazione nel campo della Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, di migliorare l'attività clinica, affinare il background di ricerca e promuovere scambi nazionali ed internazionali, attraverso l'interazione con i maggiori esperti nazionali ed internazionali.

● **Durata del training**

12-24 mesi in relazione all'Ordinamento ed in previsione dell'elaborazione del documento Supplement.

- **Valutazione finale**

Si compone di 3 o più delle seguenti:

- Test di 30 domande a risposta multipla;
- Prova orale teorica;
- Prova pratica su paziente o caso simulato;
- Stesura e presentazione di una tesi;
- Stesura e presentazione di articolo su caso clinico;
- Presentazione dei risultati dell'attività di ricerca svolta durante il periodo di formazione.

- **Standard minimi delle Strutture sede della formazione specialistica**

Volumi di attività: il numero minimo richiesto di casi pediatrici (età 0-18 anni) per il riconoscimento di Struttura sede di formazione specialistica in patologie endocrinologiche e diabetologiche è riportato nell'allegato 1.

Tipologia delle prestazioni erogate:

- degenza in regime di ricovero ordinario;
- day hospital endocrinologico/diabetologico;
- ambulatorio specialistico endocrinologico/diabetologico;
- laboratorio in grado di effettuare tutti i dosaggi ormonali e biochimici con metodiche aggiornate e certificate;
- laboratorio di citogenetica e genetica molecolare;
- servizio certificato di imaging; radiologia e neuroradiologia con strumentazione di ultima generazione.
- servizio certificato di medicina nucleare;
- Staff dedicato:
 - *2-3 Medici strutturati con esperienza specifica
 - *1-2 infermiere dedicate;
 - *1 dietista (dedicata o condivisa);
 - *1 psicologo (dedicato o condiviso);
 - *assistente sociale (dedicato o condiviso)

Contesto generale:

- accesso ad una biblioteca virtuale con abbonamenti alle migliori riviste internazionali di Endocrinologia e di Pediatria (ranking secondo impact factor elaborato da Thomson Reuters);
- produzione di un impact factor complessivo negli ultimi 5 anni da porre in proporzione al 50° centile nazionale richiesto ad un ricercatore nei primi 3 anni per la sua conferma.