

La transizione dall'età pediatrica all'età adulta nelle malattie metaboliche ereditarie: verso un percorso standard nazionale

Dr.ssa Annalisa Sechi, MD, PhD

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare

Azienda Sanitaria Universitaria di Udine

Il concetto di transizione

La transizione è il **passaggio programmato** da un sistema di cure centrato sul bambino ad un sistema di cure orientato sull'adulto

La **transizione** è **adeguata** se può garantire ad adolescenti e giovani adulti affetti da malattie croniche un'assistenza continuativa, su misura e professionalmente competente



Il bambino non è un adulto in miniatura, così come un adulto non è un grande bambino

Il problema della transizione nelle malattie genetiche rare

- È un problema su cui si interroga la comunità medico-sanitaria mondiale.
- Negli ultimi 20 anni, grazie al miglioramento delle cure e degli strumenti diagnostici, il numero di bambini affetti da malattie croniche su base genetica che raggiungono l'età adulta è cresciuto esponenzialmente.
- Garantire una continuità dell'assistenza sanitaria è fondamentale per rispettare il diritto alla salute di queste persone e per ridurre i costi sanitari, evitando la dispersione dei pazienti o l'abbandono delle cure

Criticità del "diventare grandi"

necessità di trovare nuovi medici e nuove strutture di riferimento

raggiungimento dell'autonomia e inserimento nel mondo lavorativo



possibilità di creare relazioni affettive e creare una propria famiglia

insorgenza di complicanze a lungo termine della patologia o di patologie concomitanti legate all'avanzare dell'età

Problemi principali oggettivi

- Alcune patologie sono state seguite in passato solamente dai pediatri, per cui manca in generale un' adeguata formazione tra gli specialisti degli adulti.
- Sono carenti al momento strutture internistiche, che lavorino in equipe multispecialistica, per garantire un'assistenza adeguata a questi pazienti.
- Mancano nella gran parte dei casi dei percorsi definiti per il processo di transizione.
- Il paziente può essere adulto dal punto di vista anagrafico ma non dal punto di vista cognitivo.

Altri ostacoli ad una transizione efficace

- Poca fiducia dei pediatri e dei genitori nell'indipendenza dell'adolescente e nelle strutture dell'adulto
- Scarsa flessibilità del servizio sanitario dell'adulto
- Assenza di un tempo congruo per sviluppare fiducia da parte del paziente sul nuovo servizio
- Discontinuità tra approccio clinico dell'infanzia e dell'adulto



Il punto di vista dell'adolescente

Il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta è un momento delicato per la vita di chiunque, ma può essere decisamente problematico se si ha una malattia cronica rara.

I genitori hanno spesso investito tantissimo dal punto di vista emotivo, fisico, temporale e finanziario durante tutto l'accrescimento del figlio malato.

- Tendenza ad un'eccessiva dipendenza dai genitori con mancato raggiungimento dell'autonomia.
- Ribellione con negazione della patologia, difficile compliance o abbandono delle cure.



Situazione Europea



Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey

Karolina M. Stepień¹, Beata Kieć-Wilk^{2,3}, Christina Lampe⁴, Trine Tangeraa⁵, Graziella Cefalo⁶, Nadia Belmatoug⁷, Rita Francisco⁸, Mireia del Toro⁹, Leona Wagner¹⁰, Anne-Grethe Lauridsen^{11,12}, Sylvia Sestini¹³, Nathalie Weinhold¹⁴, Andreas Hahn¹⁵, Chiara Montanari¹, Valentina Rovelli⁶, Cinzia M. Bellelato¹⁶, Laura Paneghetti¹⁶, Corine van Lingen¹⁶ and Maurizio Scarpa^{16*}

OPEN ACCESS

Edited by:

Bruno Sepodes,
University of Lisbon, Portugal

Reviewed by:

Maria Mavris,
European Medicines Agency,
Amsterdam, Netherlands
Virginie Hivert,
European Organisation for Rare
Diseases (EURORDIS), France
Koenraad Norga,
University of Antwerp, Belgium

*Correspondence:

Maurizio Scarpa
maurizio.scarpa@metab.ern-net.eu

¹Adult Inherited Metabolic Diseases, Salford Royal NHS Foundation Trust, Salford, United Kingdom, ²Department of Metabolic Diseases and Diabetes, Krakow University Hospital, Krakow, Poland, ³Department of Metabolic Diseases, Medical College, Jagiellonian University, Krakow, Poland, ⁴Department of Child Neurology, Center for Rare Diseases Gießen (ZSEG), Justus-Liebig University, Gießen, Germany, ⁵Norwegian National Unit for Newborn Screening, Division of Paediatric and Adolescent Medicine, Oslo University Hospital, Oslo, Norway, ⁶Department of Maternal and Child Health, San Paolo Hospital, University of Milan, ASST Santi Paolo e Carlo, Milan, Italy, ⁷Referral Center for Lysosomal Diseases, AP-HP Nord, Beaujon Hospital, Paris University, Clichy, France, ⁸Portuguese Association for Congenital Disorders of Glycosylation and other Rare Metabolic Diseases, Lisbon, Portugal, ⁹Pediatric Neurology Department, University Hospital Vall d'Hebron, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, Spain, ¹⁰German-Speaking Self-Help Group for Akathonia (DSAKU) e.V., Stuttgart, Germany, ¹¹International Gaucher Alliance, Dursley, United Kingdom, ¹²Gaucher Association Denmark, Holbaek, Denmark, ¹³Italian Association of Patients With Akathonia (aimAKU), Siena, Italy, ¹⁴Metabolic Unit, Interdisciplinary Centre for Metabolism: Endocrinology, Diabetes and Metabolism (IJP) and Children's Hospital, Charité University Hospital Berlin, Berlin, Germany, ¹⁵Department of Child Neurology, Justus-Liebig University, Gießen, Germany, ¹⁶MetabERN, Regional Coordinating Center for Rare Diseases, Udine University Hospital, Udine, Italy

Risultati di una survey MetabERN:

-63/77 centri hanno risposto

-11% dei pazienti rimangono
nelle pediatrie per tutta la vita

- La transizione non è
standardizzata ed è
inadeguata nella gran parte
dei casi

Situazione Italiana

- Survey sui centri italiani :

su 21 centri metabolici intervistati solo 4 hanno un percorso di transizione riconosciuto e formalizzato

Costruire percorsi per la gestione della transizione

Occorre creare dei percorsi di transizione standardizzati a livello nazionale !

Per le patologie complesse andrebbe creata una rete per un passaggio di informazioni che coinvolga la medicina di base, le diverse figure specialistiche, i servizi sul territorio e le famiglie.

Il processo di transizione dovrebbe essere graduale.

Il paziente andrà preso in carico da un gruppo multidisciplinare coordinato da uno specialista dell'adulto.

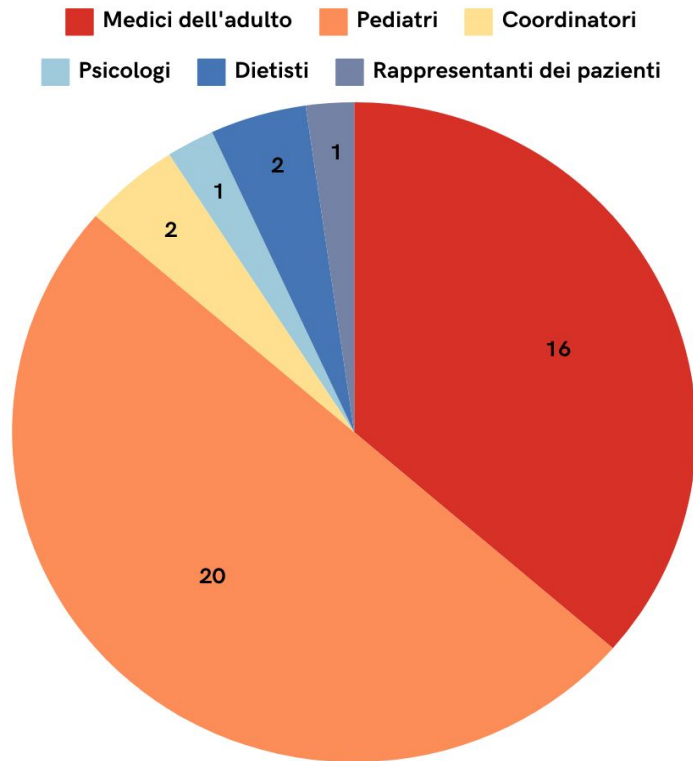


Tavolo di Lavoro sulla transizione di MetabERN Italia

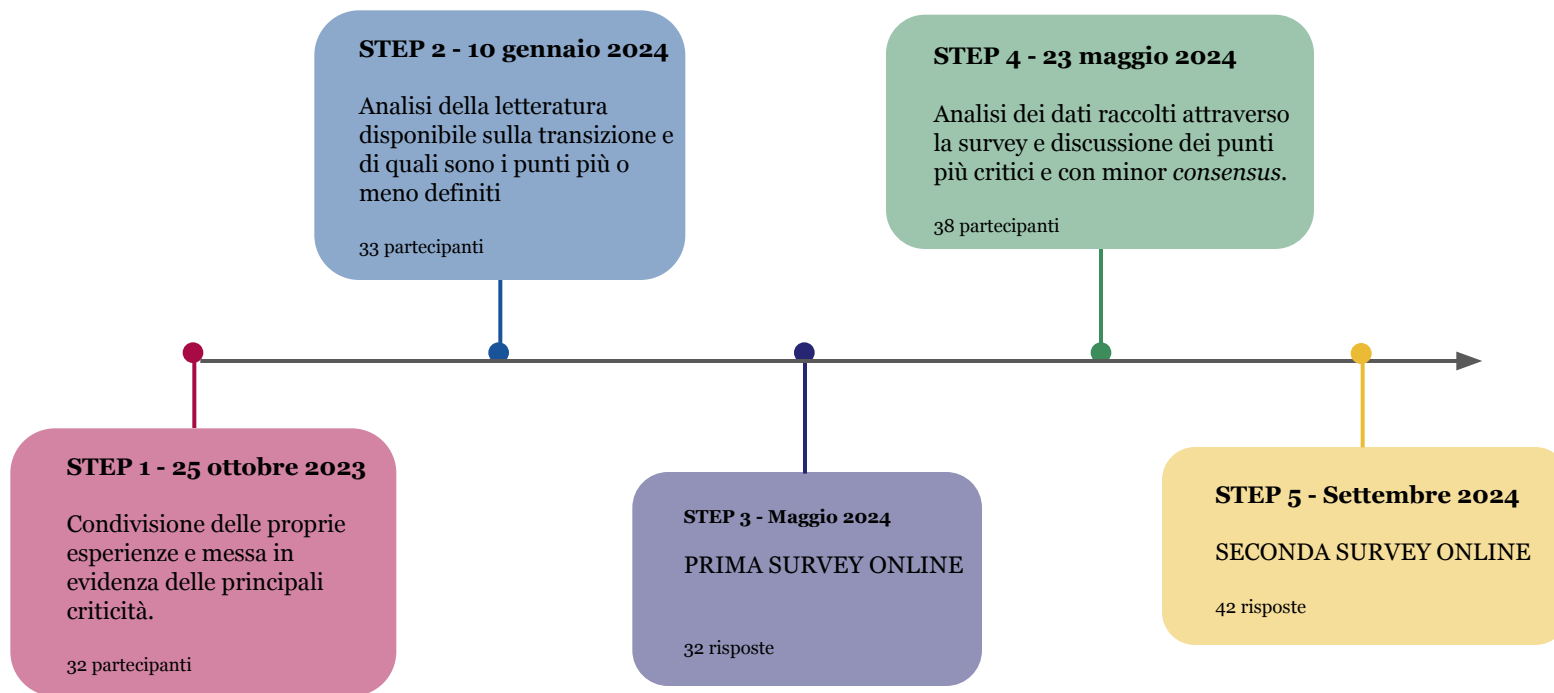
Scopo: raggiungere una consensus su un percorso di transizione standard nazionale per le malattie metaboliche ereditarie

- Partecipanti: individuati tramite canali MetabERN, Gdl adulto SIMMESN e Uniamo
- 42 figure sanitarie coinvolte nel processo di transizione nelle MME
- Metodo: metodo Delphi modificato (cut-off per approvazione 70%)

Partecipanti al tavolo



Timeline



Risultati

È stata raggiunta una consensus su 14 punti fondamentali comprendenti:

- Età di inizio e di fine del processo di transizione
- Numero di visite congiunte
- Setting ideale
- Personale coinvolto
- Tipo di documenti da utilizzare
- Valutazione della qualità

Caratteristiche del centro per l'adulto

Un centro dell'adulto di riferimento per le MME dovrebbe (requisiti di minima):

- Lavorare in **continuità con la pediatria metabolica**
- **1 medico (o meglio 2) formato sulle MME**
- Disponibilità di un **dietista**
- Possibilità di **invio campioni a laboratori** accreditati per esami metabolici
- **Ambulatori** dedicati alle MME
- Avere a disposizione o essere in collegamento con un **PS in grado di gestire emergenze metaboliche**



Un centro dell'adulto di riferimento per le MME dovrebbe (requisiti ideali):

- **Psicologo** a disposizione
- **Infermieri dedicati e formati sulle MME**
- **Coordinatore della transizione**

Grazie per l'attenzione!

