

MODELLI DI TRANSIZIONE PEDIATRICO-ADULTO

L'ESPERIENZA DELLA SOC MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI AOU MEYER IRCCS- SOD MEDICINA INTERDISCIPLINARE AOU CAREGGI e UO NEUROLOGIA AOU PISA

Dott.ssa FRANCESCA POCHIERO, Dott.ssa MARTA DANIOTTI, Dott. MICHELE SACCHINI, Dott.ssa GIUSI SCATURRO, Dott.ssa CHIARA TICCI, , Dott.ssa FLAVIA TUBILI, Dott.ssa ELENA PROCOPIO

SOC MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE AOU MEYER IRCCS

Le malattie metaboliche ereditarie sono patologie rare, ereditarie, eterogenee.

Grazie allo screening neonatale esteso con possibilità di diagnosi precoci (1982 PKU E 2004 IEM) e alle migliori possibilità terapeutiche, sempre più bambini affetti di disordini ereditari del metabolismo (**IEM**) e rare malattie neuromuscolari (**NMD**) diventano adulti.

Nel 2017 oltre 400 pazienti affetti da IEM e 75 affetti da patologia neuromuscolare erano seguiti presso il nostro centro.

Da qui la necessità, anche in risposta al Piano Nazionale sulla Cronicità e Progetto Nazionale "Transitional Care" promosso nel 2016 da numerose società scientifiche e associazioni, di un percorso di passaggio di cure per questo ampio gruppo di pazienti.

L'esperienza del percorso di transizione per i pazienti affetti da **IEM**, tra i primi in Italia, nasce a Firenze tra AOU Meyer IRCCS e AOU Careggi grazie ad un progetto finanziato dalla Regione Toscana, Associazione Malattie Metaboliche Congenite (AMMEC) ONLUS, guidato dalla delibera regionale n.839/2019.

Per gli errori congeniti del metabolismo questo percorso ha visto il susseguirsi di tre fasi: la prima rivolta alla formazione del medico dell'adulto, la seconda di attivazione dell'ambulatorio dedicato alle malattie metaboliche ereditarie dell'adulto presso l'ospedale di Careggi, la terza, ancora in divenire, di passaggio dei pazienti affetti da patologie ad alto rischio di scompenso (difetti del ciclo dell'urea, organico-acidurie, difetti beta-ossidazione). Il percorso di transizione deve iniziare già dall'età adolescenziale con la preparazione del paziente al passaggio alla medicina dell'adulto attraverso la progressiva consapevolezza delle proprie necessità di cura e del pieno raggiungimento dell'autonomia decisionale (qualora questo sia possibile).

Il percorso finora costruito ha incontrato alcune difficoltà tra cui quelle legate alla diversa organizzazione del setting di cure pediatrico (centralizzato sulla famiglia e focalizzato sugli aspetti della crescita e dello sviluppo del bambino) rispetto a quello dell'adulto (diretto verso il paziente che si presuppone sia autonomo nella gestione della malattia). Inoltre, la numerosità delle malattie metaboliche induce a un programma di formazione progressivo e continuo che coinvolga diverse specialità di medici dell'adulto nell'ottica di un approccio multidisciplinare, vista l'eterogeneità delle manifestazioni cliniche. Ad oggi sono stati presi in carico dai colleghi delle SOD Medicina interdisciplinare di Careggi oltre 200 pazienti.

Le prospettive future sono quelle di una creazione di una medicina metabolica dell'adulto come presupposto per una presa in carico multidisciplinare di pazienti diagnosticati in età pediatrica e che necessitano di terapia cronica, quale ad esempio la terapia enzimatica sostitutiva, ed un appropriato follow-up. Inoltre, una medicina metabolica dell'adulto è anche importante presupposto per la diagnosi in pazienti adulti misdiagnosticati o affetti da patologia ad esordio tardivo.

Per quanto riguarda la transizione dei paziente affetti da **NMD**, il percorso è stato agevolato dall'esistenza di un team di medici di riferimento specialisti per tale gruppo di patologie.

A tale fine è stata identificata per la transizione di questi pazienti l'UO di Neurologia dell'AOU di Pisa, da anni centro di riferimento per patologie neuromuscolari ereditarie, quali ad esempio Malattia di Pompe e Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

L' Accordo attuativo AOU Meyer IRCCS - AOU Pisa è attualmente in corso di approvazione e prevede un modello complessivo di gestione congiunta dei pazienti affetti da **NMD**, per assicurare loro un passaggio graduale di presa in carico dai pediatri dell'AOU Meyer ai nuovi medici di riferimento dell'AOU Pisana. A tal fine è stato istituito un ambulatorio congiunto di transizione durante il quale viene effettuata preliminarmente una attività di *briefing*, svolta da parte del *Team*, che comprende la presentazione da parte degli specialisti pediatri del paziente al medico specialista dell'adulto e successiva visita congiunta del paziente. Viene poi concordata la data della successiva visita presso l' UO di Neurologia dell'AOU di Pisa. Sono state già effettuate alcune visite di transizione presso il nostro centro e sono transitati almeno 25 pazienti, su una coorte iniziale di 75 pz NMD>18 anni.

Tra gli indicatori preposti alla valutazione dell'efficacia di entrambi i percorsi, abbiamo individuato la valutazione annuale dei dropouts, attualmente estremamente limitati, e la valutazione periodica della qualità di vita (QoL) del paziente.

TRANSITIONING ADOLESCENT AND YOUNG ADULTS WITH CHRONIC DISEASE AND/OR DISABILITIES FROM PAEDIATRIC TO ADULT CARE SERVICES - AN INTEGRATIVE REVIEW. H. ZHOU, P. ROBERTS, S. DHALIWAL, P. DELLAJ. CLIN. NURS., 25 (21-22) (Nov 2016), pp. 3113-3130, [10.1111/jocn.13326](https://doi.org/10.1111/jocn.13326)

M. VARTY, L.L. POPEJOY. A SYSTEMATIC REVIEW OF TRANSITION READINESS IN YOUTH WITH CHRONIC DISEASE. WEST. J. NURS. RES., 42 (7) (JUL 2020), pp. 554-566, [10.1177/0193945919875470](https://doi.org/10.1177/0193945919875470)

CHALLENGES IN TRANSITION FROM CHILDHOOD TO ADULTHOOD CARE IN RARE METABOLIC DISEASES: RESULTS FROM THE FIRST MULTI-CENTER EUROPEAN SURVEY, K.M. STEPIEN, ET AL. FRONT. MED. (LAUSANNE), 8 (2021), p. 652358, [10.3389/fmed.2021.652358](https://doi.org/10.3389/fmed.2021.652358)

[The management of transitional care of patients affected by phenylketonuria in Italy: Review and expert opinion.](#)

Biasucci G, Brodosi L, Bettocchi I, Noto D, Pochiero F, Urban ML, Burlina A. Mol Genet Metab. 2022 Jun;136(2):94-100. doi: [10.1016/j.ymgme.2022.04.004](https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2022.04.004). Epub 2022 Apr 27. PMID: 35589496

PERSPECTIVES OF ADULT PATIENTS WITH LYSOSOMAL STORAGE DISEASES ON THE TRANSITION FROM PEDIATRIC TO ADULT HEALTHCARE IN TURKEY, DERYA BULUT A 1, GÜLŞAH SEYDAOĞLU B, DENİZ KOR A, SEBİLE KILAVUZ C, ASLI BOZ B,

[HTTPS://DOI.ORG/10.1016/J.ARCPED.2023.04.006](https://doi.org/10.1016/j.arcped.2023.04.006)