

## **Regolamentazione della transizione pediatrica/adulto**

### **Razionale**

Le patologie rare sono state per decenni appannaggio delle Strutture Pediatriche specializzate nella gestione di tali patologie. Le motivazioni di questa scelta sono state legate ad alcune considerazioni, tra le quali le più importanti sono:

- 1) molte delle patologie in oggetto presentano un esordio neonatale o infantile che rende necessario un pronto riconoscimento e, laddove disponibile, un trattamento precoce che debba impedire o limitare le manifestazioni di malattia. Pertanto, i Reparti Pediatrici hanno, e rappresentano tuttora, i Centri di Riferimento cardine nella gestione delle Malattie Rare;
- 2) per decenni i medici che si occupano dei pazienti adulti hanno misconosciuto molte delle patologie rare ad esordio infantile, per cui questi pazienti sono stati seguiti in Strutture Pediatriche per tutta la durata della loro vita, non esistendo nella Sanità dell'adulto una adeguata competenza nella gestione delle loro patologie.

Oggi il quadro delle malattie rare è cambiato in relazione ad una serie di fenomeni epidemiologici e culturali:

- 1) maggiore sopravvivenza: i pazienti rari, grazie ai progressi nello sviluppo di terapie specifiche per diverse patologie rare ad alto impatto epidemiologico, presentano una sopravvivenza più alta rispetto ai decenni passati, ed inoltre presentano anche un allungamento del numero di anni liberi da disabilità;
- 2) I medici dell'adulto hanno acquisito di conseguenza maggiore consapevolezza sulla realtà delle patologie rare, sulla necessità della loro gestione in termini di monitoraggio e terapia

Si pone quindi la necessità di regolamentare il processo di “transizione”, cioè il passaggio dei malati affetti da Malattie Rare dal centro pediatrico al centro dell'adulto, che, anche secondo una recente survey della Società Italiana delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN) ad esempio, avviene in età diverse (tra i 14 ed i 18 anni nei vari Centri Italiani) e con modalità disparate, essendo presente, in Italia, una norma regolatoria tra Centri (sia intra- che inter-aziendali) solo nel 30 % dei casi.

L'analisi degli esperti di malattie rare ha posto una serie di considerazioni “pro” e “contro” riguardanti il processo di transizione, con il supporto delle associazioni dei pazienti.

Elementi individuati “contro” il processo di transizione:

- 1) Mancanza di specialisti dell’adulto che possano gestire il malato raro. Sebbene la consapevolezza della necessità di conoscere e gestire le malattie rare sia cresciuta nella Medicina dell’adulto, mancano in molti casi le figure professionali sanitarie che possano gestire patologie ad alta complessità ed alta mortalità.
- 2) Frammentazione delle competenze: Nella medicina dell’infanzia il Pediatra esercita il ruolo di “team leader” che deve coordinare la gestione multidisciplinare delle patologie rare, organizzando il lavoro degli specialisti che sono a supporto del Centro di Riferimento. Nella Medicina dell’adulto il paziente viene affidato allo Specialista che è più affine al quadro clinico presentato dal paziente. Il concetto di malattia multisistemica viene quindi perso ed il paziente viene seguito settorialmente.
- 3) Mancanza di alcune figure chiave nella Medicina dell’adulto. Il supporto psicologico e la gestione degli aspetti connessi viene gestito da alcune figure chiave, come gli psicologi e il Neuropsichiatra infantile, il cui analogo è presente solo in alcune strutture ospedaliere dell’adulto. Molte patologie richiedono l’ausilio per es. di un dietista esperto nella gestione di terapie dietetiche, queste figure sono carenti nel mondo dell’adulto perché gli specialisti dell’adulto non sono stati formati nel gestire terapie dietetiche essenziali, che in alcuni casi possono prevenire complicanze anche fatali.
- 4) Resistenza da parte del paziente e del suo nucleo familiare. Le famiglie stringono un patto fiduciario con i Medici che hanno gestito le loro patologie sin dalla nascita o dalla prima infanzia, e vivono con paura il passaggio ad una Struttura e a degli Specialisti che non conoscono la storia dei pazienti, abbandonando un ambiente ospedaliero familiare intimamente connesso alla loro storia.

Elementi “pro” individuati nel processo di transizione:

- 1) Il processo di transizione non è soltanto il transito del paziente da un centro pediatrico ad un centro dell’adulto, ma anche il transito del “carico” della malattia che deve gradatamente passare dalla famiglia al Paziente, che, laddove vi siano le condizioni, deve assumersi il compito di gestire la propria malattia affrancando gradatamente i familiari dai compiti che la malattia comporta (visita, ricoveri, gestione delle terapie ecc.). Il Medico dell’adulto gradatamente instaura un nuovo rapporto fiduciario con il Paziente autosufficiente, marginalizzando progressivamente il ruolo dei genitori. Nel caso, invece, di pazienti con disabilità intellettiva sia il Centro Pediatrico che quello dell’adulto devono coinvolgere i caregivers nel programma di presa in carico.

- 2) Le esigenze di un giovane adulto in crescita non sono quelle del bambino. L'adulto, quando possibile, deve adattare la sua condizione a nuove esigenze, come il lavoro, l'attività fisica, le relazioni sociali e sentimentali, la programmazione di una gravidanza e la prospettiva di una famiglia. Le terapie, dietetiche, farmacologiche etc., vanno adattate a queste sopravvenute esigenze da un team che esperto nella gestione di queste peculiari problematiche del mondo dell'adulto.
- 3) Gestione delle comorbidità. I malati rari sono spesso prone a complicanze e a sovrapposizioni di patologie comuni. Insorgenza di neoplasie, patologie infettive, polmonari, neurologiche, cardiovascolari sono alcuni esempi. Queste comorbidità sono patologie di pertinenza della Medicina dell'Adulto e devono essere gestite da un team multidisciplinare che sia esperto nella gestione "adulta" di tali complicanze.

### **Proposta di un processo di transizione razionalizzato**

Premessa indispensabile è quella della individuazione di un Centro di Malattie Rare dell'adulto che abbia competenza nella gestione del paziente che transita. E' compito del Centro Pediatrico individuare quale Centro, sulla base della Rete Regionale vigente, possa gestire il malato che deve effettuare la transizione. In assenza di un Centro dell'Adulto di pertinenza, il malato rimane a carico del Centro Pediatrico che deve avvalersi di unità funzionali, quali specialisti della Medicina dell'adulto da identificare con protocolli intra-aziendali o inter-aziendali, in grado di gestire le problematiche specifiche dell'età adulta.

Laddove esista la possibilità di una transizione deve essere Cura dei due Centri stabilire un protocollo di transizione, che tenga conto di alcuni aspetti:

- 1) stabilire l'età della transizione. Generalmente questa in Italia avviene tra i 16 ed i 18 anni, e la scelta deve essere condivisa tra i Centri sulla base di esigenze specifiche legate alle diverse patologie;
- 2) condividere la storia clinica: lo staff del Centro dell'adulto deve conoscere la storia clinica del paziente almeno un anno prima che il paziente transiti. Questo tempo deve essere utilizzato dal Centro dell'adulto per organizzare il team multidisciplinare e le unità funzionali che debbano gestire il paziente nella sua globalità dal momento della transizione. La condivisione dei dati del paziente avverrà secondo modalità definite in base a specifici accordi tra i due Centri, previa acquisizione di consenso informato.
- 3) Preparare la transizione: I due Centri che effettuano la transizione dovrebbero prevedere almeno due visite congiunte che preparino il percorso di transizione da svolgersi nell'anno precedente la transizione stessa. La prima visita dovrebbe svolgersi nel Centro Pediatrico e

deve prevedere la presenza del Medico dell'Adulto, e, laddove possibile, dello psicologo del centro pediatrico che collabori nella gestione delle problematiche emotive connesse alla transizione. La seconda visita dovrebbe svolgersi nel centro dell'adulto e dovrebbe prevedere la partecipazione del Medico del Centro Pediatrico che affida definitivamente il paziente al centro dell'adulto.