

LA TRANSIZIONE IN GIOVANI ADULTI CON MALATTIE ENDOCRINO-METABOLICHE

Coordinatori
Vincenzo Toscano & Renato Cozzi
Editor
Vincenzo Di Donna & Cecilia Motta

La **transizione** (TRAN) è stata **definita** dalla Società Americana di Medicina dell'Adolescenza come "il **passaggio, pianificato e finalizzato, degli adolescenti e dei giovani adulti con problemi medici di natura cronica, da un sistema di cure centrato sul bambino a un sistema di cure centrato sull'adulto**" (1). La TRAN si configura come un processo complesso, multi-disciplinare e multi-dimensionale, che deve far fronte ai particolari bisogni medici, psicologici, educativi e formativi dei pazienti con patologie croniche (PATCRO), cioè non trasmissibili da una persona all'altra, di lunga durata e – generalmente – lenta progressione (2). I protagonisti di questo processo sono gli **adolescenti**.

La necessità di far transitare in modo adeguato l'adolescente si è resa manifesta negli ultimi anni, a seguito dell'aumentata prevalenza di numerose PATCRO, come il diabete e l'asma, e dell'aumento della sopravvivenza dei pazienti con patologie fino a pochi decenni fa mortali in età pediatrica, come le cardiopatie congenite e la fibrosi cistica. Infatti, anche le malattie rare rientrano tra le PATCRO ed in Italia sono circa 2 milioni i pazienti affetti. La loro gestione è molto complessa fin dall'età pediatrica e nell'età adulta si complica ulteriormente, a causa della difficoltà di trovare medici dell'adulto adeguatamente preparati; quindi, spesso i pazienti rimangono in cura dal pediatra ben oltre i 19 anni.

È importante sottolineare come la TRAN si verifichi in un momento delicato della vita, l'adolescenza, definita come fase di passaggio tra infanzia ed età adulta, che si caratterizza per numerosi cambiamenti fisici, cognitivi, comportamentali e sociali, che portano al completo sviluppo somatico e sessuale, all'acquisizione della capacità di astrazione del pensiero e a una percezione più intensa di istinti ed emozioni con conseguente tipica instabilità dell'umore; inoltre durante l'adolescenza avviene un profondo rimaneggiamento dell'identità individuale, con l'acquisizione dell'indipendenza dalle figure genitoriali. Le PATCRO possono interferire in tale processo di cambiamento, con conseguenze quali tendenza all'isolamento sociale, assenteismo scolastico, rifiuto delle cure e comportamenti a rischio (fumo, alcool, uso di sostanze, alterazione della condotta sessuale) (3).

L'**obiettivo** di una TRAN ben pianificata è **accompagnare il paziente con PATCRO durante l'adolescenza**, coinvolgendolo sempre più nelle decisioni riguardanti la sua salute, in modo da responsabilizzarlo gradualmente fino a che non sia in grado di gestirsi in maniera autonoma: il paziente sarà pronto al passaggio al medico dell'adulto quando avrà acquisito le nozioni essenziali sulla propria patologia, le sue conseguenze e sui farmaci utilizzati e avrà sviluppato la capacità di prendere decisioni sul proprio trattamento, di comunicare col medico eventuali preoccupazioni e di organizzare i controlli di *follow-up* (4). Al contrario, se la TRAN si verifica quando il paziente non è ancora pronto a farsi carico del peso della propria patologia, potranno verificarsi notevoli effetti deleteri sulla sua salute, in termini di esiti sociali ed educativi, morbilità e mortalità (5).

Gli **ostacoli** comuni a tutte le PATCRO che possono presentarsi durante la transizione possono essere distinti in:

- **fattori pre-esistenti alla TRAN:** comprendono gli aspetti socio-demografici e culturali (quali vivere in un contesto di povertà, abbandono degli studi), il ritardo nello sviluppo cognitivo e la difficoltà a trovare un medico dell'adulto preparato per tali patologie;
- **fattori correlati alla TRAN:**
 - mancata o incompleta educazione del paziente: l'assenza di personale idoneo, la mancanza di tempo dei medici o di fondi, ma anche l'ignoranza del medico stesso, che può considerare la pianificazione della TRAN come una perdita di tempo, portano alla mancata acquisizione delle nozioni necessarie a sviluppare le abilità per gestire in autonomia tutto ciò che riguarda la sua salute;
 - aspettative e convinzioni: spesso i giovani e le loro famiglie fanno fatica a lasciare il pediatra, perché convinti che il medico dell'adulto non sia adeguatamente preparato e non abbia l'esperienza necessaria per occuparsi della specifica patologia del giovane; la famiglia inoltre spesso è iperprotettiva e limita lo sviluppo di autonomia del giovane, concorrendo al ritardo nella TRAN;
 - approccio del pediatra: spesso i pazienti lamentano l'incapacità del medico di comunicare con loro, si sentono trattati come bambini piccoli e non coinvolti nelle decisioni terapeutiche (4);



Rossella Gaudino* (rossella.gaudino@univr.it) a nome della Commissione AME Adolescenza e Transizione

*Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Sezione di Endocrinologia Pediatrica, Università di Verona

- depressione, ansia, *stress*, assenza di familiari di sostegno, problemi di salute mentale e uso di sostanze stupefacenti rappresentano altri ostacoli importanti affinché la TRAN avvenga in modo ottimale.

Per far fronte a tali barriere sono state individuate delle **strategie**:

- creare un programma di TRAN ben organizzato assieme al paziente e alla famiglia, che permette di informarli in anticipo su ciò che accadrà negli anni successivi, in modo da non creare false convinzioni o false aspettative;
- programmare incontri con lo specialista che prenderà in carico il paziente prima che il passaggio abbia luogo;
- incoraggiare i genitori a sostenere il proprio figlio in questa fase, incentivandolo a diventare via via più responsabile (5).

Come transitare?

I **modelli** di TRAN descritti finora in letteratura sono molto eterogenei e difficilmente comparabili:

- istituzione di un ambulatorio di *follow-up* dedicato alla TRAN nel contesto del sistema di cure dell'adulto, che implica un coordinamento importante tra pediatra e specialista dell'adulto, affinché vi sia un passaggio di consegne ottimale (modello sostenuto dall'Accademia Americana di Pediatria) (3);
- creazione di un ambulatorio co-gestito dallo specialista pediatra e dallo specialista dell'adulto, che garantisca la continuità delle cure dall'infanzia all'età adulta;
- prosecuzione del *follow-up* nei centri pediatrici, anche dopo aver raggiunto la maggiore età, assicurando la continuità delle cure. Tuttavia, il personale pediatrico può non essere formato per occuparsi di aspetti propri dell'età adulta, quali fertilità e contraccezione;
- presenza di un *team* all'interno dell'ospedale pediatrico che assicuri a tutti i pazienti con PATCRO un adeguato programma di TRAN;
- nomina di coordinatori della TRAN, deputati alla programmazione ottimale di tale processo (4), in particolare in aree geografiche molto vaste.

Ad oggi, non esistono modelli ufficialmente approvati o linee guida specifiche per ciascuna PATCRO che indichino come debba avvenire la TRAN. Per colmare tale lacuna, sono state recentemente pubblicate linee guida per quelle patologie per cui non esistono indicazioni specifiche, che comprendono 19 punti (es, dedicare maggior tempo alla prima visita con il medico dell'adulto, eseguire l'intero *follow-up* con lo stesso medico dell'adulto), che possono rappresentare la base di partenza con cui redigere linee guida *ad hoc* per ciascuna delle patologie che ne sono ancora prive (6).

Quando transitare?

Ancora dibattuta è l'età ideale in cui far transitare il paziente: la pianificazione dovrebbe iniziare precocemente, a partire dai 12 anni, e completarsi intorno ai 16-19 anni; tuttavia, la decisione su quando far transitare il giovane deve basarsi non solo sull'età anagrafica ma soprattutto sulla valutazione della sua maturità. A tal fine si preferisce in alcuni casi far transitare in età più avanzata e dedicare maggior tempo all'educazione del paziente, con conseguenti risultati clinici migliori e maggiore soddisfazione (7). Nel processo riveste un ruolo fondamentale anche il pediatra di libera scelta, responsabile del *follow-up* domiciliare, coinvolto nell'educazione del paziente e responsabile della TRAN del giovane al medico di medicina generale, con resoconto completo della storia clinica e passaggio di tutte le informazioni necessarie per la gestione domiciliare corretta (3).

Come valutare l'efficacia della transizione?

Ad oggi non si è riusciti a stabilire quale dei modelli di TRAN proposti sia il più efficace, a causa della difficile comparazione delle varie strategie, applicate a piccoli gruppi di pazienti con patologie diverse e con esiti spesso patologia-specifici, per cui i risultati non possono essere generalizzati a tutte le PATCRO (8). Per individuare la migliore strategia, è necessario applicare un unico modello di valutazione. A tale scopo è stato proposto il "**Triple Aim**" (9), un modello sviluppato dall'*Institute for Health Care Improvement*, che si pone come obiettivi interdipendenti:

- migliorare l'esperienza individuale dei pazienti che accedono al sistema di cure;
- migliorare lo stato di salute della popolazione;
- ridurre la spesa sanitaria *pro-capite*.

Purtroppo, non è ancora stata fatta una valutazione così completa e sono necessari ulteriori studi per valutare a fondo ciascuna tipologia di intervento e determinarne l'efficacia, ma bisogna sottolineare che l'efficacia di un programma di TRAN è fortemente influenzata dalla specifica patologia del paziente (8).

Lo studio della coorte TRANSEND

In un ospedale francese per adulti è stato sviluppato un nuovo programma di TRAN per giovani con varie malattie endocrine e metaboliche, basato sul "case management": il programma TRANSEND è stato definito come un percorso di assistenza per i pazienti in TRAN, dove un **case manager** (CM) ha un **ruolo centrale nell'adattamento e nel coordinamento per ogni paziente**, dalla dimissione dai servizi pediatrici all'approdo ai servizi per adulti.

L'obiettivo specifico di questo recente studio longitudinale (10) è stato descrivere la coorte iniziale dei pazienti e analizzare la loro esperienza di TRAN gestita nell'ambito del nuovo programma di approccio basato sul CM.

I percorsi di cura TRANSEND si basano su **3 tappe**:

- 1° tappa: è dedicata al collegamento fra i servizi pediatrici e i pazienti, per facilitare la prima visita del paziente nella medicina adulta (trasferimento della cartella, chiamata del paziente, presentazione della cartella da parte del personale di TRAN);
- 2° tappa: definisce il percorso di cura nel servizio per adulti. I pazienti provenienti dalla pediatria incontrano il CM e i loro nuovi medici; l'incontro si svolge in una sala dedicata, a misura di giovane e adattata a tutti i tipi di mobilità e necessità corporea. Il CM valuta le esigenze di ogni paziente, utilizzando interviste e questionari (sulle esigenze sociali, le aspettative e l'autonomia), per offrire un percorso personalizzato coinvolgendo le diverse risorse disponibili e i diversi professionisti (medici, paramedici, sociali). Durante tutto il *follow-up* i percorsi di cura sono supervisionati dal CM, contatto chiave per i pazienti che lo raggiungono tramite SMS, telefono o posta;
- 3° tappa: si concentra sul collegamento con strutture esterne all'ospedale (medico di famiglia, agenzie nei settori educativo e sociale), per migliorare il *follow-up* a lungo termine e il coordinamento su larga scala del progetto di vita (garantendo che il paziente abbia una formazione e un'occupazione adeguate, un luogo adatto in cui vivere, delle attività sociali).

Sono stati **inclusi 500 pazienti** (età media al trasferimento 19 anni, rapporto maschi/femmine 0.5) con malattia endocrina o metabolica diagnosticata durante l'infanzia e trasferiti alle cure degli adulti: obesità (n = 55), diabete di tipo 1 (n = 54), ipopituitarismo (n = 43), disordini puberali (n = 41), tireopatie (n = 38), sindrome di Prader-Willi (n = 35), sindromi adreno-genitali (n = 27), s. di Turner (n = 22), craniofaringioma (n = 16), disipidemie familiari (n = 8), altre malattie (n = 161).

Risultati: alla mediana di 21 mesi di *follow-up*, 439 pazienti (88%) avevano un *follow-up* regolare all'interno o all'esterno dell'ospedale, 47 (9%) aveva un *follow-up* irregolare (assenza all'ultimo appuntamento o nessun appuntamento programmato entro il tempo raccomandato), 4 avevano interrotto le cure avvisando il curante, 4 erano morti, 3 si erano trasferiti e 3 avevano rifiutato le cure. Nel corso del periodo dello studio, il CM ha eseguito 9615 azioni di coordinamento, da 1 a 461 per paziente (il 7% dei pazienti ha richiesto più di 50 azioni). Il supporto più complesso era per i pazienti affetti da una rara forma genetica di obesità.

Commento e conclusioni

In questo studio i CM hanno affrontato con successo le complesse esigenze dei pazienti e gli autori si ripropongono di fornire nel corso del tempo risultati e informazioni a lungo termine. L'approccio basato sul CM ha portato a un miglioramento del *follow-up* dopo il trasferimento dalla pediatria: l'88% ha un *follow-up* regolare e solo 4 pazienti su 500 (0.6%) sono stati persi al *follow-up*.

Una questione chiave nei programmi di TRAN, così come per questo programma, è la loro **sostenibilità finanziaria**. Un'attenta valutazione dei costi associati al programma e anche del risparmio (es. sui costi delle cure evitabili) contribuirà a valutare il rapporto costi-benefici del programma. È attualmente in corso una valutazione comparativa non randomizzata di TRANSEND sulla base di indicatori di TRAN di successo e di valutazione medico-economica, che confronta i risultati post-transizione tra i pazienti trasferiti alle cure adulte prima e dopo l'attuazione di TRANSEND. Le informazioni future a lungo termine, la reale prosecuzione delle cure a distanza di 6 anni (durata prevista per la conclusione del progetto), l'analisi dei costi e la valutazione medico-economica ci forniranno informazioni sulla reale efficacia di questo processo di TRAN personalizzato.

Bibliografia

1. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health* [1993, 14: 570–6](#).
2. Viner RM. Transition of care from paediatric to adult services: one part of improved health services for adolescents. *Arch Dis Child* [2008, 93: 160–3](#).
3. Guida pratica Inter-societaria. Adolescenza e transizione dal pediatra al medico dell'adulto. Sintesi InfoMedica, Milano, [2017](#).
4. Jordan A, McDonagh JE. Transition: getting it right for young people. *Clin Med (London)* [2006, 6: 497-500](#).
5. Gray WN, Schaefer MR, Resmini-Rawlinson A, Wagoner ST. Barriers to transition from pediatric to adult care: a systematic review. *J Pediatr Psychol* [2017, 43: 488–502](#).
6. Le Roux E, Mellerio H, Jacquin P, et al. Practical generic guidelines for paediatric-to-adult transition for adolescents with chronic disease. *Eur J Public Health* [2018, 29: 442–8](#).
7. Yassaee A, Hale D, Armitage A, Viner R. The impact of age of transfer on outcomes in the transition from pediatric to adult health systems: a systematic review of reviews. *J Adolesc Health* [2019, 64: 709–20](#).
8. Campbell F, Biggs K, Aldiss SK, et al. Transition of care for adolescents from paediatric services to adult health services. *Cochrane Database Syst Rev* [2016, CD009794](#).
9. Prior M, McManus M, White P, Davidson L. Measuring the “triple aim” in transition care: a systematic review. *Pediatrics* [2014, 134: e1648–61](#).
10. Le Roux E, Menesguen F, Tejedor I, et al. Transition of young adults with endocrine and metabolic diseases: the 'TRANSEND' cohort. *Endocr Connect* [2021, 10: 21–8](#).