

LA GESTIONE DEL PAZIENTE ADULTO IN ATTESA DELLA TRANSIZIONE

XX CONVEGNO ANNUALE A.I.G.
Rimini, 17-19 Novembre 2017



Sabrina Paci, Chiara Montanari, Ambra Maria Morgano

Clinica Pediatrica

Università degli Studi di Milano

Ospedale San Paolo – ASST Santi Paolo e Carlo



European
Reference
Networks

Ospedale San Paolo
Polo Universitario

Sistema Socio Sanitario

Regione
Lombardia

ASST Santi Paolo e Carlo



The American Journal of Medicine
Volume 117, Issue 8, 15 October 2004, Pages 615-617



The Last Day of the Past Is the First Day of the Future: Transitional Care for Genetic Patients

Charles R. Scriver, MDCM ^a, and Philip J. Lee, DM ^b

^a Department of Human Genetics, McGill University (CRS), and Montreal Children's Hospital Research Institute (CRS), Montreal, Quebec, Canada

^b Charles Dent Metabolic Unit, The National Hospital for Neurology and Neurosurgery (PJM), Queen Square, London, United Kingdom

Le malattie metaboliche congenite

Le malattie metaboliche ereditarie rappresentano importanti cause di patologia acuta e/o CRONICA sia in età pediatrica che adulta.

Considerato l'elevato numero di difetti metabolici conosciuti è fondamentale una precoce diagnosi differenziale al fine di identificare il trattamento dietetico/farmacologico mirato per la specifica patologia.

Le malattie metaboliche congenite

La precoce introduzione di una terapia ad hoc, associata ad una buona compliance, può essere in grado di prevenire sia le crisi di scompenso metabolico acuto sia le complicanze a lungo termine legate alla patologia stessa, ed al contempo garantire adeguati accrescimento staturponderale e sviluppo psicomotorio.

Le malattie metaboliche congenite

COSA NON DIMENTICARE:

- ❖ INTERESSAMENTO SISTEMICO
- ❖ RAPPORTO CON L'ETA' EVOLUTIVA
- ❖ RAPPORTO CON L'ETA' ADULTA
- ❖ RAPPORTO CON L'ETA' FERTILE E LA GRAVIDANZA
- ❖ RISVOLTI PSICOLOGICI DI MALATTIA CRONICA (a qualsiasi età!)



I PAZIENTI DIVENTANO ADULTI...

I PAZIENTI DIVENTANO ADULTI



Le principali problematiche riscontrate sono:

- Aumento aspettativa di vita (grazie alla ricerca) con obiettivo primario l'ottimizzazione della qualità della stessa
- Rispetto di esigenze scolastico-lavorative differenti
- Volontà di socializzazione
- Richiesta di indipendenza
- Desiderio di maternità
- Vissuto di malattia



TRANSIZIONE ALL'ETA' ADULTA

LA TRANSIZIONE ALL'ETA' ADULTA

Per tutti i pazienti affetti da malattie croniche dovrebbe avvenire un processo di *trasferimento di cure* in modo «*transizionale*», organizzato e attento, a partire dall'età ADOLESCENZIALE e durante tutto il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta.

Il processo di transizione clinica all'età adulta è multidimensionale e multidisciplinare, dovendosi occupare di problematiche cliniche, ma anche di esigenze psicosociali, educative e professionali, con l'obiettivo di garantire continuità e flessibilità seguendo linee guida comunque attente ai bisogni del singolo.

LA TRANSIZIONE ALL'ETA' ADULTA

Il processo di transizione clinica deve pertanto essere sempre **personalizzato** (per modalità e timing) e deve prevedere una **graduale preparazione** del paziente e della sua famiglia all'acquisizione del concetto di ***patologia cronica***.

LA TRANSIZIONE ALL'ETA' ADULTA

Considerato il progressivo aumento del numero delle diagnosi e dell'età media dei pazienti affetti è indispensabile considerare la necessità di un **percorso assistenziale multidisciplinare**, costituito da **un'équipe specializzata con competenze metabolico-nutrizionali e specialistiche**, valido per l'età adulta (> 18 anni) in grado di affrontare problematiche specifiche di differenti età.



TUTTAVIA...

In molti Paesi pazienti adulti affetti da malattie metaboliche congenite vengono ancora seguiti da un team di Medici Pediatri Metabolisti...



OSTACOLI ALLA TRANSIZIONE



La transizione può essere difficoltosa a vari livelli:

- il team pediatrico può essere riluttante a trasferire un paziente con cui ha creato un legame profondo negli anni
- il Pediatra può avere un interesse scientifico
- resistenze/vulnerabilità da parte del paziente e/o della sua famiglia
- mancanza di comunicazione tra Pediatra ed Internista sia per la gestione che per il trattamento della malattia cronica
- assenza di linee guida condivise da entrambe le figure professionali coinvolte
- mancanza di “ritorno d’informazioni” al Pediatra che invia il paziente

OBIETTIVI DELLA TRANSIZIONE

Creare un «[Servizio metabolico dell'adulto](#)», coordinato da un Medico formato nel campo delle Malattie Metaboliche Congenite, che possa prendere in carico il paziente durante tutta la fase di transizione...per far sì che la «transizione» avvenga attraverso un processo ben strutturato e definito!



Comunicazione *tempestiva, precisa e completa* di informazioni cliniche



OBIETTIVI DELLA TRANSIZIONE

Fornendo:

- ✓ Piani di cura individualizzati a pazienti e famiglie
- ✓ Tempistiche precise
- ✓ Informazioni dettagliate riguardo il Centro dell'adulto al quale verranno affidati



OBIETTIVI DELLA TRANSIZIONE

Durante il momento della «transizione» anche la gestione domiciliare del paziente dovrebbe modificarsi, con realizzazione dell'**AUTONOMIA PERSONALE!**



LA TRANSIZIONE



Tuttavia, nonostante il nostro desiderio di fornire le migliori cure in termini di qualità per i nostri pazienti, esiste una grande variabilità nella frequenza e nell'efficacia della comunicazione:
→ **NECESSITA'** di definire standard professionali per le transizioni di cura!

In particolare...



Presso l'Ospedale San Paolo-Università degli Studi di Milano-ASST Santi Paolo e Carlo...non esiste al momento un Servizio Metabolico dell'Adulto per le malattie metaboliche congenite, salvo alcune eccezioni (ad esempio, morbo di Wilson), ma **la MULTIDISCIPLINARIETA' DELLE COMPETENZE** gioca sempre a nostro favore!

QUALCHE ESEMPIO...

Vi riportiamo qualche esempio di pazienti affetti da GSD attualmente in cura da parte della nostra Equipe Malattie Metaboliche Congenite:

1. Paziente M adulto (35 anni) affetto da **GSD Ib** in cura presso altro Centro Clinico dalla diagnosi fino a 6 mesi fa. Richiede presa in carico presso la nostra struttura per motivi personali: necessità di approccio multidisciplinare attraverso varie riunioni collegiali per decidere il miglior trattamento ad hoc per marcata splenomegalia. Valutate differenti opzioni terapeutiche (attesa, splenectomia totale, **TIPS**, astensione dal trattamento chirurgico, etc) in collaborazione NON SOLO con metabolisti clinici (Pediatri!) ma anche radiologi interventisti, gastroepatologi, ematologi, endoscopisti, anestesisti...

QUALCHE ESEMPIO...

2. Paziente M adulto (32 anni) affetto da **GSD III** in cura presso il nostro Centro Clinico dalla diagnosi. Ottima compliance alla terapia dietetica e farmacologica. Grave ed improvviso peggioramento della funzionalità contrattile miocardica, esitato in ictus ischemico fortunatamente senza reliquati, che ha necessitato tempestiva presa in carico specialistica cardiologica e neurologica, e modifica della dietoterapia con schema iperproteico iperlipidico, con successo.

Follow up multidisciplinare, con coinvolgimento anche di specialisti extra-ospedalieri e in prossimità del domicilio del paziente (extra-Regione).

QUALCHE ESEMPIO...

3. Paziente F adulta straniera di 38 anni con diagnosi tardiva di **GSD Ia** e gravi complicanze legate ad una pessima compliance alla terapia dietetica e farmacologica prescritte.

Comparsa progressiva di insufficienza renale cronica, con necessità di presa in carico nefrologica e avvio di sedute dialitiche trisettimanali presso il nostro nosocomio.

Attualmente in lista d'attesa per trapianto combinato fegato-rene.

QUALCHE ESEMPIO...

4. Paziente F adulta di 43 anni con diagnosi di **GSD III** in discreto compenso metabolico-nutrizionale.

Attenta pianificazione, stretto management cardiologico e metabolico-nutrizionale delle gravidanze (3!) e del parto-periodo post-partum, in collaborazione con il punto nascita della Regione di appartenenza della paziente.



ETA' FERTILE E GRAVIDANZA



ETA' FERTILE E GRAVIDANZA

Per alcune malattie metaboliche i pazienti non raggiungono l'età fertile, ma ove ciò è possibile (grazie alla ricerca ed al miglioramento delle cure), a causa della rarità di molte di queste patologie, le nostre conoscenze riguardo i fattori di rischio associati alla gravidanza rimangono limitate.

L'aspettativa di vita nei pazienti affetti da Glicogenosi è notevolmente aumentata grazie alla possibilità di seguire scrupolosamente una terapia dietetica e farmacologica individualizzata.

Si configurano tuttavia nuove problematiche connesse all'età adulta, tra cui quelle inerenti la fertilità e la sfera riproduttiva.

ETA' FERTILE E GRAVIDANZA



Tematiche inerenti la fertilità e la gravidanza nelle pazienti con GSD, ed in particolare:

- la contraccezione
- il management dei possibili disturbi del ciclo mestruale
- la pianificazione della gravidanza e il relativo counselling genetico
- la gestione multidisciplinare per garantire il benessere materno e l'adeguato sviluppo fetale
- la programmazione del travaglio e del parto
- il post-partum e l'allattamento.

ETA' FERTILE E GRAVIDANZA



NB: La fertilità non sembra comunque essere compromessa

ETA' FERTILE E GRAVIDANZA



La gestione del parto e del periodo post-partum (per madri e neonati) dovrebbe essere attentamente pianificata al fine di evitare episodi di scompenso metabolico o di aggravamento di condizioni cliniche croniche pre-esistenti.

Idealmente le pazienti dovrebbero essere seguite fino all'età adulta da un'equipe specializzata, in grado di pianificare concepimento e parto.

GSD E GRAVIDANZA

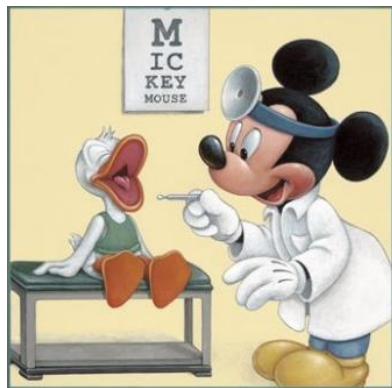
- BILANCIO METABOLICO-NUTRIZIONALE PRE-CONCEPIMENTO
- GESTIONE MULTIDISCIPLINARE
- STRETTO CONTROLLO CLINICO METABOLICO E OSTETRICO
- PROGRAMMAZIONE DEL TRAVAGLIO E DEL PARTO
- GESTIONE DEL POST-PARTUM.



IN CONCLUSIONE



FOLLOW UP: necessità di percorso integrato tra famiglia, ospedale e territorio



PLS/MMG

CENTRI REGIONALI DI RIFERIMENTO

PAZIENTE E FAMIGLIA

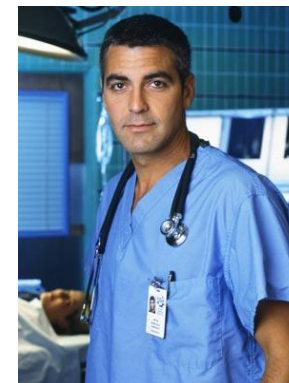


ASSOCIAZIONI


STRUTTURE OSPEDALIERE TERRITORIALI



UN PALLONCINO PER SPERARE



European Reference Networks

A black and white photograph of Henry Ford, an elderly man with white hair, sitting in a field of tall grass. He is wearing a dark suit jacket over a light-colored shirt and a dark tie. He is looking off to the right with a slight smile. The background is a dense field of grass and some trees in the distance. The image is framed by a colorful horizontal bar at the top consisting of segments in blue, yellow, orange, red, and pink.

Mettersi insieme è un inizio,
rimanere insieme è un progresso,
lavorare insieme è un successo.

Henry Ford

Grazie per l'attenzione!

