

LYSO JOURNAL

Gaucher

La rassegna selezionata
per te

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

Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe C et al. Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Feb 25;8:652358.

sanofi

ABSTRACT

Le **malattie metaboliche ereditarie** (IMDs) sono malattie rare causate da difetti genetici nel percorso biochimico. La diagnosi precoce e i progressi nel trattamento hanno migliorato l'aspettativa di vita dei pazienti con IMD nell'arco degli ultimi decenni, con una sopravvivenza della maggior parte dei pazienti oltre i 20 anni di età. Ciò ha portato a una nuova sfida: **crescendo, la cura dei pazienti con IMD deve essere trasferita dal pediatra metabolista al clinico metabolista specializzato nel trattamento degli adulti, attraverso un processo chiamato "transizione"**. Lo scopo di questo studio era di **valutare come viene gestita la transizione in Europa**. È stata inviata una **survey a tutti i 77 centri dell'European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders** (MetabERN) per raccogliere informazioni e **identificare gli unmet needs correlati al processo di transizione**. Sono stati raccolti dati da 63/77 (81%) clinici da 20 paesi europei. La maggior parte erano pediatri metabolisti, di questi solo il 40% ha ricevuto un adeguato training in merito ai problemi di salute dei pazienti metabolici adolescenti. Nella maggior parte dei centri (67%) non c'è un coordinatore designato per la transizione. Circa il 50% dei centri fornisce un protocollo di transizione personalizzato, standardizzato solo nel 20% dei casi. Nel 77% dei centri, i pediatri condividono un riassunto della storia clinica, una lettera di transizione e un piano di emergenza con il team dell'adulto e con il paziente.

In base a quanto riportato, l'11% dei pazienti resta sotto la cura pediatrica per tutta la vita. Le principali sfide identificate dai clinici nel gestire la transizione sono la mancanza di tempo e la scarsità di metabolisti dell'adulto, mentre le implementazioni più richieste per una transizione di successo includono: uno staff medico dedicato, un coordinatore della transizione e training specifici per i clinici dell'adulto.

CONCLUSIONI

Il nostro studio mostra che **la transizione dei pazienti IMD in Europa è lontana dall'essere standardizzata e in molti casi è inadeguata o inesistente**.

Procedure operative standardizzate e adeguate risorse finanziarie e training focalizzati sulle IMD specifici per i clinici dell'adulto sono aspetti chiave per migliorare e stabilire processi di transizione di successo in Europa.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo