

PROGETTO DI PIANIFICAZIONE DELLA TRANSIZIONE

Centro di Riferimento Fibrosi Cistica Regione Lazio, Policlinico Umberto I, Sapienza Università di Roma – Centro prescrittore Fibrosi Cistica, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Con il contributo della Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC Onlus)
e della Società Italiana della Fibrosi Cistica (SIFC)

Gruppo di lavoro: C. Natalizi¹ e P. Palange² (Coordinatori), S. Bertasi³, G. Cimino⁴, S. Mattia⁸, V. Lucidi⁵, P. Pisanti⁶, G. Puppo¹, V. Raia⁷, S. Ranocchiarì⁹, D. Savi^{2,5}, D. Tangolo¹⁰, I. Turinese².

1. Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus (LIFC Onlus)
2. UOC Medicina Interna e Disfunzioni Respiratorie, Policlinico Umberto I, Sapienza Università di Roma
3. UOS Fibrosi Cistica Pediatrica,
4. UOS Fibrosi Cistica Adulti
5. Centro Prescrittore Fibrosi Cistica, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
6. Consulente esperto malattie croniche Ministero della salute, Componente cabina di regia del Ministero della salute
7. Società Italiana della Fibrosi Cistica (SIFC)
8. Lega Italiana Fibrosi Cistica Lazio Onlus
9. Lega Italiana Fibrosi Cistica Lazio Comitato Territoriale Officium Onlus
10. Presidente ASTRA (Associazione per la Salute nelle Transizioni).

“Transizione delle cure dei pazienti con Fibrosi Cistica dall’età pediatrica a quella adulta: pianificazione, validazione e monitoraggio degli esiti”

Obiettivi: A) Definire i criteri e le modalità per strutturare e migliorare progressivamente il processo di transizione dal Centro di Cura pediatrico al Centro di Cura adulti per la FC nella Regione Lazio. B) Monitorare le variazioni degli outcomes clinici (numero di riacutizzazioni polmonari, funzione respiratoria, colonizzazione delle vie aeree, stato nutrizionale) e non clinici durante il processo di transizione.

Protocollo di transizione

1. Ambito di applicazione

1.1. Tipologia di pazienti e patologia

La Fibrosi Cistica (FC) è la patologia genetica più frequente della razza caucasica. Ha una trasmissione autosomica recessiva e il gene responsabile della patologia è localizzato sul braccio lungo del cromosoma 7 e codifica per una proteina transmembrana chiamata CFTR. Tale proteina è localizzata sulle cellule epiteliali di organi e tessuti, ed ha come funzione principale quella di regolare il trasporto ionico di cloro all'esterno della cellula. Le manifestazioni cliniche della fibrosi cistica possono variare sulla base delle mutazioni genetiche e possono presentarsi come forma completa o lieve di malattia. Esse sono caratterizzate da una patologia respiratoria cronica, insufficienza pancreatica, poliposi nasale, diabete FC correlato, atresia dei dotti deferenti negli uomini. (1)

1.2. Premessa epidemiologica (dimensione del fenomeno)

Attualmente l'incidenza della malattia nel mondo è 1/2600 e nel Lazio 1/2900 nati vivi, con un numero di portatori sani di 1/26 nel mondo e di 1/27 nel Lazio. Dai dati attualmente disponibili, si stima che il numero di pazienti affetti da FC in Europa sia circa 30.000 e in Italia circa 6000 pazienti (range di età 0-70 anni). Storicamente la FC è stata una malattia dell'età pediatrica, dove i bambini affetti non sopravvivevano oltre l'infanzia. Attualmente, i miglioramenti nella diagnosi e nel trattamento degli ultimi 60 anni hanno permesso ai pazienti con FC di sopravvivere fino all'età adulta. Il report europeo sulla Fibrosi Cistica pubblicato nel 2016 riporta come il numero di pazienti affetti da FC di età > 18 anni è uguale o superiore al numero di pazienti con FC di età < 18 anni (2). I registri in Europa, in America e in Canada attualmente dimostrano che la mediana della sopravvivenza per i pazienti con FC è circa 40 anni e l'età mediana di mortalità è di circa 30 anni (2).

Sono stati creati dei modelli predittivi che realisticamente sostengono come un bambino che nasce oggi al quale viene diagnosticata la FC avrà un'aspettativa di vita che supera i 50 anni FIG.1 (3). Il progressivo aumento nella mediana di sopravvivenza si tradurrà in un significativo aumento del numero degli adulti con FC nel prossimo decennio (4). E' ancora poco chiaro quando i miglioramenti sulla sopravvivenza raggiungeranno un plateau.

I risultati incoraggianti della terapia con potenziatori e correttori/potenziatori indicano che la proteina di membrana CFTR è un target modulabile (5,6,7). Se tale terapia è iniziata in giovane età, si potrebbe prevenire lo sviluppo di un danno polmonare e posporre la morbidità, con il risultato di ulteriori miglioramenti sulla sopravvivenza nel futuro (8).

Utilizzando dati del registro Europeo sulla Fibrosi Cistica, il numero degli adulti affetti da tale patologia è destinato ad aumentare del 75% tra il 2010 e il 2025 (2).

1.3. Organizzazioni e strutture coinvolte

Storicamente la FC nasce come patologia dell'età pediatrica, per cui i Centri di Riferimento Regionale sono nella maggioranza localizzati in strutture pediatriche all'interno di complessi ospedalieri universitari e non universitari. Il significativo aumento del numero degli adulti necessita di un'importante espansione dei servizi dedicati alla loro cura. Per soddisfare le necessità di questo aumentato numero di pazienti adulti è richiesto un aumento proporzionale del team multidisciplinare. E' probabile che questo incremento del numero di pazienti adulti crei dei cambiamenti significativi sull'organizzazione del servizio sanitario per assicurare che ci siano risorse sufficienti a sostenere e supportare la formazione di professionisti in materia di FC degli adulti.

I pazienti adulti con FC presentano necessità cliniche e psicologiche differenti rispetto a quelle osservate in età pediatrica. La patologia assume caratteristiche più complesse (2), la FIG 2 illustra come diventino più frequenti alcune morbidità come il diabete FC-correlato, la malattia

epatica, l'osteoporosi, l'insufficienza renale, l'infertilità e la depressione. Sono altrettanto più frequenti le complicanze della malattia come l'emottisi severa, lo pneumotorace e la comparsa di batteri multi resistenti.

Sviluppare Centri di cura per adulti affetti da FC e trasferirvi i pazienti adolescenti è diventata una necessità sia medica che gestionale, che richiede una competenza plurispecialistica.

1.4. Definizione di transizione

La **transizione** (dal latino *transire* 'passare') secondo il dizionario della lingua italiana viene definita come "Passaggio da un modo di essere o di vita a un altro, da una condizione [...] o situazione a una nuova e diversa". Nel campo medico la transizione è definita come un passaggio intenzionale e programmato degli adolescenti con patologie croniche verso un centro di cura per gli adulti, con l'obiettivo di una presa in carico globale, attraverso l'erogazione di servizi appropriati e con garanzia di continuità delle cure (9,10,11).

La fase di transizione tra l'infanzia e l'età adulta, che include le variazioni biologiche della pubertà, pone particolari problemi al giovane con patologia cronica e rara e alla famiglia.

Il passaggio dalla gestione del centro pediatrico e del pediatra di libera scelta al centro dell'adulto ed al medico di medicina generale è un evento critico nella vita degli adolescenti con patologia cronica e rara.

La presa in carico del paziente con malattia cronica vede come protagonisti il paziente stesso e un team multidisciplinare, che possa identificare e gestire ogni aspetto relativo sia alla malattia che ad altri aspetti della vita del soggetto (es. educazione scolastica, inserimento nel mondo del lavoro). Il team pediatrico, che ha in carico il paziente sin dalla nascita, potrà coadiuvare il team degli adulti nell'identificare le criticità e i punti di forza di ogni soggetto, al fine di una presa in carico più individualizzata possibile.

1.5. Programmazione sanitaria e Piano nazionale della cronicità

I documenti di programmazione sanitaria del Ministero della salute che hanno approfondito il tema della transizione sono il Piano sulla malattia diabetica, il Piano della cronicità e le linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità, della sicurezza e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali in area pediatrica adolescenziale» integrato dal documento «rete dell'emergenza-urgenza pediatrica (12).

In particolare il Piano nazionale della cronicità, recepito con l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano in data 15 settembre 2016 (n.160/CSR), costituisce lo strumento ottimale per sistematizzare a livello nazionale le attività nel settore, rendere più omogeneo possibile il processo assistenziale e supportare le regioni nel processo verso un modello integrato.

Il Piano approfondisce le caratteristiche peculiari della cronicità pediatrica, che includono: a) il continuo cambiamento dei bisogni nelle differenti fasi della crescita; b) la possibilità che malattia e/o disabilità possano ritardare, talora in modo irreversibile, il normale sviluppo; c) la necessità di favorire l'inserimento in comunità ludiche, ricreative e scolastiche, quale aspetto importante dell'intervento assistenziale; d) la dipendenza del bambino dagli adulti e quindi dalle competenze e dallo stato sociale ed economico della famiglia (patologie relativamente semplici possono risultare di difficile gestione in contesti familiari critici).

Pertanto, nel Piano sono state individuate le seguenti macroattività: 1) la continuità assistenziale del bambino con cronicità; 2) il ruolo delle famiglie; 3) gli ambiti relazionali specifici per l'età (scuola, sport, socialità); 4) il passaggio dalla gestione pediatrica a quella dell'adulto. Di

ciascuna sono stati descritti gli aspetti peculiari e le principali criticità, proponendo poi obiettivi, relative linee di intervento e risultati attesi.

In particolare, il Piano nazionale della Cronicità prevede tra gli obiettivi la promozione di modelli di transizione dall'età adolescenziale all'età adulta, promuovendo l'indipendenza in rapporto al grado di maturità del soggetto e fra le linee di intervento propone l'organizzazione di una transizione strutturata, disegnando un percorso personalizzato e adatto alla realtà locale, nel rispetto di linee guida e PDTA.

Inoltre, viene richiesto alle Regioni quale risultato atteso a livello nazionale la diffusione di protocolli di transizione dall'età adolescenziale all'età adulta, condivisi e operativi tra servizi pediatrici e servizi per gli adulti.

Il Ministero della salute attraverso la cabina di regia promuoverà l'analisi, la valutazione e il confronto sulle esperienze regionali, raccoglierà in modo sistematico e diffonderà i risultati delle buone pratiche e promuoverà la loro adozione, raccoglierà dati e informazioni sugli esiti e sulla sostenibilità degli interventi che potranno essere considerati un prodotto da standardizzare come metodo e come protocollo, che va periodicamente rinforzato e deve essere valutabile.

Il fisiologico passaggio dall'adolescenza all'età adulta ha come obiettivo l'acquisizione dell'identità e la ricerca dell'indipendenza fisica e psicologica. Nei malati cronici l'indipendenza personale passa anche attraverso la consapevolezza della malattia e l'acquisizione di indipendenza e autonomia, non solo in ambito sociale ma anche relativamente alle cure e ad ogni aspetto della patologia. L'acquisizione dell'indipendenza è un processo graduale ed individuale, la cui modalità e tempistica variano in base al vissuto e al grado di maturità del singolo.

2. Criteri motivati di esclusione del paziente dal piano di transizione “standard”

2.1. condizioni del paziente e/o familiari e/o ambientali che possono costituire motivo di esclusione temporanea

Sono esclusi da tale processo di transizione i pazienti che sono in una fase terminale e pre-terminale della malattia, in lista di trapianto d'organo presso il centro pediatrico, condizioni psicosociali critiche, pazienti che hanno fratelli/sorelli ancora seguiti nel centro pediatrico (in questi ultimi la transizione è rimandata considerando la transizione di tutto il gruppo familiare). I pazienti che rifiutano l'attivazione del programma e non rientrano nelle precedenti criticità, avranno un supporto psicologico ed informativo per il periodo ritenuto necessario.

3. Criteri motivati di inclusione dei pazienti (correlati alla patologia di base):

3.1. Età di inizio della fase di transizione

Nonostante la mancanza di un modello universale legata alle diverse caratteristiche sociali e culturali dei vari centri FC nel mondo, esistono tuttavia delle opinioni condivise riguardo alla opportunità di iniziare a parlare della transizione precocemente già al momento della diagnosi.

L'età di inizio della fase di transizione è compresa tra i **16 e i 18 anni**. Il periodo di follow-up condiviso tra il team pediatrico e adulti dovrebbe iniziare tra i 16-17 anni. Il periodo dedicato alla transizione dal centro di cura pediatrico al centro adulti dovrebbe essere compreso dall'età di 18 all'età di 21 anni.

Il risultato atteso di un processo valido di transizione dovrebbe avere come obiettivo quello di trasferire il 90% dei pazienti adulti entro il 21esimo anno d'età. L'eterogeneità clinica delle patologie congenite pediatriche in realtà dimostra una variabilità molto ampia spesso legata alla grave complessità dei pazienti.

3.2. Sviluppo cognitivo/relazionale comportamentale

Il percorso di formazione del paziente nel periodo che precede la transizione è un impegno indispensabile di tutti gli operatori dei due centri coinvolti nel trasferimento. Tale percorso deve essere effettuato con competenza, corretta informazione e modelli di comunicazione appropriati che siano omogenei tra i centri, criteri che ogni figura professionale dovrà fare propri. Ancora più importante nello sviluppo di transizione è l'azione interattiva continua tra i vari professionisti durante l'intera durata del processo di transizione. Si elaborano delle schede individuali con le caratteristiche cliniche e psicologiche del paziente, in grado di evidenziare i progressi di sviluppo, abilità nell'autogestione e acquisizione della conoscenza dei bisogni di malattia. La criticità del periodo adolescenziale durante il quale si inserisce il programma di transizione potrebbe ritardare l'attivazione regolare del programma stesso a causa della ridotta aderenza alla terapia, del possibile peggioramento clinico polmonare, la comparsa di complicanze come il diabete e la depressione stessa. La consapevolezza di queste criticità richiede da parte del team un impegno professionale adeguato in grado di superare il rischio di un circolo vizioso in grado di fallire il processo di transizione.

3.3. Stato di attuazione del piano di transizione

Anche se i programmi variano notevolmente nella progettazione dei processi di transizione da centro a centro, la transizione deve coinvolgere tutte le figure professionali necessarie alla valutazione, formazione e supporto organizzativo per ogni paziente. I centri che partecipano alla transizione devono garantire la collaborazione reciproca e continua di tutto il personale specializzato e coinvolto nelle cure di pazienti affinché sia garantita la continuità delle stesse. Il centro pediatrico e dell'adulto, hanno il compito di sviluppare procedure condivise per standardizzare il processo di transizione assicurando il mantenimento di percorsi diagnostici terapeutici assistenziali anche sulla base di Linee Guida.

Un criterio di inclusione è il disporre di sufficienti PDTA in cui i pz sono in carico ed i PDTA nell'ambito della medicina dell'adulto e in ambito pediatrico devono essere congruenti e raccordabili

La FC è una patologia sistemica complessa dai molteplici fenotipi, da questo nasce l'esigenza di un approccio multidisciplinare. Nella fase di transizione è indispensabile la collaborazione tra i team diversi centri. L'ottimizzazione di questo processo prevede l'utilizzo di un "linguaggio comune", attraverso l'utilizzo di format condivisi da tutti gli operatori, sulla scorta dei quali potrà avvenire il passaggio delle informazioni dei singoli pazienti.

3.4. Grado di autonomia del paziente/caregiver nella gestione della patologia

La valutazione della **disponibilità del paziente al trasferimento è essenziale** e comporta una valutazione della conoscenza medica del paziente, della capacità di autonomia di gestione del programma terapeutico ed infine della propensione psicologica del paziente ad eseguire la transizione.

Il ruolo dello psicologo nel team di transizione è essenziale. L'esecuzione di interviste con gli adolescenti affetti da FC ha aiutato a stabilire che l'età di per se non è stato un determinante sufficiente per stabilire l'idoneità alla transizione in un centro FC per adulti.

Saranno utilizzati questionari di valutazione validati per la FC per stabilire l'idoneità alla transizione. Dalla letteratura scientifica si dimostra come il questionario "Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ)" ALLEGATO A sia stato utile nell'ottenere un successo nella transizione dei pazienti FC dal centro pediatrico di appartenenza al centro adulti (13). Tale questionario è disegnato per valutare se il paziente è in grado di badare a se stesso, di gestire i propri appuntamenti, di assumere correttamente i farmaci, di interagire con il personale sanitario del Centro FC, di essere autonomo nell'attività della vita quotidiana (14). Questo dimostra che ogni figura professionale dovrà attivamente collaborare per superare gli ostacoli evidenziati dal questionario nei due anni di preparazione alla transizione. Sono inoltre disponibili strumenti che aiutano a monitorare il progressivo apprendimento da parte dell'adolescente della propria condizione clinica (15, 16). Allegato B.

4. Informazioni cliniche - sociali – assistenziali necessarie per la transizione:

4.1. problemi clinici attivi/non attivi e relativi piani di cura

L'effettivo trasferimento del paziente dovrebbe avvenire dopo i 18 anni; il centro pediatrico dovrebbe fornire una lettera formale di trasferimento completa di informazioni clinico/anamnestiche anche su supporto informatico (16). Allegato: C; lettera da allegare al momento della transizione.

Vista la peculiarità della legge 548/93 e la necessità di un invio costante di tutte le prescrizioni terapeutiche alle ASL di appartenenza, le segreterie dei due centri assumono il ruolo di informazione, condivisione e trasferimento delle peculiarità specifiche territoriali.

4.2. presenza di patologie concomitanti e/o correlate

Per gli operatori è di fondamentale importanza ricevere informazioni scritte (vedi Allegato C) prima che il paziente effettui la prima visita, in modo da conoscere le eventuali complicanze del paziente (storia di allergie, cambiamenti dello stato di salute nell'ultimo anno, stato emotivo del paziente) e fornire in questo modo una continuità di cura.

4.3. condizioni psicologico/cliniche del paziente e del nucleo familiare

Si potrebbe argomentare che le aspettative (ansie/preoccupazioni) dei medici pediatri, dei familiari e del paziente unite alle differenze nella filosofia tra il sistema di cura pediatrico e adulto, richiedano che l'atto pratico del passaggio in un servizio di gestione differente necessiti di tempo di preparazione ed attuazione adeguati e descritti accuratamente.

Il passaggio dall'adolescenza all'età adulta presenta dei cambiamenti comuni e unici per i pazienti con FC. Come i loro pari, i pazienti con FC presentano cambiamenti sociali ed emozionali nel passaggio dall'adolescenza all'età adulta. In aggiunta i pazienti con FC devono

sviluppare una maggiore consapevolezza del sè, abilità di organizzazione, senso di responsabilità e capacità di autogestione anche per ciò che riguarda la patologia da cui sono affetti. I Centri FC devono favorire il processo di transizione per guidare i loro pazienti dal mondo pediatrico a quello degli adulti già dall'adolescenza.

In letteratura ci sono report che descrivono l'analisi dei risultati della transizione dei pazienti FC dall'età pediatrica all'età adulta. Essi evidenziano le barriere psicologiche a cui vanno incontro i pazienti, i familiari e un peggioramento degli esiti clinici.

Ci sono barriere provenienti dai familiari in quanto il modello pediatrico è molto centrato sulla famiglia, con un coinvolgimento attivo dei genitori, dei *caregivers* e dei pazienti stessi nella pianificazione dei trattamenti e nelle decisioni da prendere; è inoltre incoraggiata la condivisione tra genitori e paziente nel partecipare alle visite di controllo e nel condividere i giorni di ricovero in ospedale.

Nel trattamento delle patologie croniche questo modello funziona bene e ne beneficiano il piccolo paziente, i genitori ed anche i medici. Tuttavia questo modello non è sufficiente a far crescere l'indipendenza di un adolescente che si avvicina ad un sistema di cura per adulti. Nella gestione del paziente adulto, la cura centrata sul paziente determina una responsabilità diretta del paziente stesso.

Ci sono anche barriere provenienti dal paziente che ha stabilito un legame profondo con il team pediatrico. Potrebbe esistere anche la paura che il centro FC adulti non sia sufficientemente competente. Viceversa, restare in centro pediatrico insieme ai bambini affetti da FC potrebbe rinforzare l'immatunità, il non accettare il trascorrere del tempo e inevitabilmente allontanare l'idea di morte.

Blum e colleghi (17) hanno dimostrato, al contrario, che un processo di incoraggiamento degli adolescenti a lavorare con un approccio orientato sulla maturità, sviluppando un senso di responsabilità della propria malattia, rinforza il senso del futuro e della sopravvivenza.

4.4. aspetti legati alla fertilità/sexualità

E' importante che sia i centri pediatrici che i centri adulti affrontino con i pazienti le problematiche inerenti la sessualità/fertilità anche avvalendosi di consulenze specialistiche dedicate a tale ambito.

4.5. Informazioni necessarie che dovranno essere comunicate nella fase di transizione nella scheda di accompagnamento.

Le singole voci devono essere omogenee per la maggior parte dei pazienti lasciando spazio poi alla personalizzazione della cure.

4.5.1. parametri di attenzione in condizioni di urgenza

Tutti gli episodi che hanno richiesto interventi di urgenza (emottisi, pneumotorace, , atelettasie, ematemesi da varici esofagee, diabete tipo I, etc.)

4.5.2. caratteristiche del follow up

Il follow up del paziente è legato alle condizioni cliniche del singolo paziente (es. Ogni tre mesi follow-up di pazienti in buone condizioni cliniche)

4.5.3. utilizzo di presidi/ausili

Eventuali presidi/ausili utilizzati dal paziente

4.5.4. piani terapeutici

Modalità di fornitura dei farmaci da parte dell'ASL del singolo paziente

4.5.5. frequenza e durata degli interventi riabilitativi (Fisioterapista, Dietista)

Informazioni relative al programma di riabilitazione respiratoria di ogni singolo paziente (specificare le metodologie che non hanno soddisfatto le aspettative di efficacia e/o aderenza).

4.5.6. bisogni assistenziali ed educativi che necessitano di interventi infermieristici specialistici

Riportare eventuali criticità (esempio CVC, disinfezione degli apparecchi,...)

4.5.7. livello di adeguatezza alla cura di sé

Riportare brevemente nella lettera il percorso clinico e la eventuale progressiva presa in carico personale delle cure (vedi Allegato B)

4.5.8. livello di adeguatezza del paziente e/o del caregiver all'attuazione del piano assistenziale

Riportare nella lettera eventuali criticità, ad esempio mancata aderenza alle cure fisioterapiche ed aerosoliche (vedi Allegato B)

4.5.9. frequenza e durata degli interventi assistenziali addestrativi ed educativi

Indicare le modalità e la frequenza con cui sono stati attuati presso il centro pediatrico i diversi interventi terapeutici per il singolo paziente.

4.6. fragilità/risorse sociali e previdenziali (da utilizzare sulla base di scheda complessità)

Indicare, con il supporto dell'assistente sociale, eventuali criticità relative a rete familiare, informale e istituzionale abitazione/territorio, condizioni economiche e diritti esigibili forme di tutela, altre fragilità/risorse

5. Modalità organizzative della transizione:

Un'attenta e accurata programmazione è il prerequisito per una transizione efficace dei giovani pazienti con FC, che comprende anche la preparazione della famiglia, del team pediatrico e del team degli adulti.

Il centro adulti deve farsi carico delle aspettative del paziente e della sua famiglia, per cui verranno attivate delle procedure di verifiche sul gradimento, per poter ricevere anche suggerimenti utili riguardo la transizione. Anche i settori subspecialistici (fisioterapisti, psicologi, assistenti sociali, dietisti) dovranno organizzare incontri di discussione per migliorare

progetti di transizione che saranno poi condivisi da entrambi i centri. Infatti dalla letteratura internazionale emerge che i fattori più importanti nel successo della transizione per i giovani pazienti FC sono: la possibilità di fare incontri in cui siano presenti sia il team pediatrico che il team degli adulti; la possibilità di visitare il servizio degli adulti prima di effettuare la transizione; la possibilità di concordare da soli il primo appuntamento al centro adulti; è inoltre necessario concentrare le visite di questi pazienti in spazi dedicati e in giorni o fasce orarie definite, evitando commistioni con pazienti anziani e/o con complicanze, possibili cause di turbamento e conseguente allontanamento del giovane paziente.

Sarà elaborato un piano operativo di trasferimento del paziente presso il centro di cura per adulti FC. Il documento del piano operativo dovrà essere effettuato e firmato da: i due coordinatori che lavorano presso il centro pediatrico ed il centro adulti; i medici responsabili del processo di transizione che lavorano presso il centro pediatrico ed il centro adulti; i responsabili delle subspecialistiche coinvolti nel piano di cura (fisioterapisti, psicologi, assistenti sociali, dietisti). Vista la peculiarità della legge 548/93 e la necessità di un rapporto costante di tutte le prescrizioni terapeutiche con le ASL di appartenenza, le segretarie dei due centri assumono il ruolo di informazione, condivisione e trasferimento delle peculiarità specifiche territoriali.

5.1. Professionisti coinvolti

I medici del centro Pediatrico, i medici del centro Adulti, Fisioterapisti, Infermieri, Psicologi, Dietisti, Assistenti Sociali

E' essenziale l'istituzione di un adeguato coordinamento e di una continua formazione del team deputato alla transizione, anche attraverso i risultati del monitoraggio continuo degli esiti clinici definiti dalle linee guida internazionali. E' indispensabile assicurare la transizione dei ragazzi, al termine del loro percorso di maturazione, ai servizi per l'adulto in accordo con le linee guida/standard di cura/consensus elaborate dalle società scientifiche affini.

5.2. presenza di gruppo di professionisti dedicato alla transizione:

Il team di professionisti dedicati alla transizione dovrà essere composto da :

- 1 medico del centro pediatrico
- 1 medico del centro adulti
- 1 case manager della transizione del centro pediatrico
- 1 psicologo del centro pediatrico
- 1 psicologo del centro adulti
- 1 assistente sociale del centro pediatrico
- 1 assistente sociale del centro adulti

5.3. Il case manager della transizione:

Infermiere o altra figura professionale del Centro Pediatrico

5.4. descrizione dei compiti dei professionisti (es. modalità di conduzione delle visite multidisciplinari/multiprofessionali)

Ogni anno per ogni paziente di età compresa tra i 16 e i 18 anni che rientra nei criteri della transizione, saranno previste due visite in ambulatorio del centro pediatrico effettuate

contemporaneamente dal medico dell'adulto responsabile del progetto sulla transizione insieme al medico pediatra.

Considerando una media di 15-20 pazienti l'anno che effettueranno almeno due visite programmate, si stima che il medico dell'adulto dedicato al progetto sulla transizione effettuerà una visita alla settimana insieme al medico pediatra.

E' prevista che l'ultima visita sia effettuata presso il Centro Adulti in presenza dei medici dedicati al processo della transizione.

5.5. definizione del layout (ambulatori, DH, sistema dell'emergenza, ecc.)

Sia il centro pediatrico che quello degli adulti dovranno avere a disposizione strutture ambulatoriali, di DH, reparto di degenza e una rete strutturata per le emergenze.

5.6. tempistica: ad es. numero di incontri delle equipe, numero di visite multidisciplinari, ecc.

Programmazione di incontri annuali dei medici pediatri con medici dell'adulto in associazione al team multidisciplinare dei due centri, per discutere dei singoli casi e di ogni criticità del processo di transizione.

Sono previste almeno due visite in ambulatorio del centro pediatrico ogni anno per ogni paziente di età compresa tra i **16 e i 18 anni** che rientri nei criteri della transizione. Sarà comunque data la possibilità a tutti i pazienti candidabili di effettuare le visite ritenute necessarie dal team multidisciplinare o dal paziente stesso. Durante le visite i pazienti hanno l'opportunità di parlare di ogni aspetto di cura con i vari membri del team. Solitamente in questo periodo può essere organizzata una visita informale presso il centro adulti.

5.7. continuità documentale (supporti utilizzati: ad es. documentazione, schede, supporti informatici, ICF, ecc.)

Al momento della transizione il centro pediatrico fornirà una relazione dettagliata (come specificato nel punto 4) corredata da supporto informatico per gli esami radiologici.

E' auspicabile in futuro l'ideazione e l'utilizzo di una cartella comune condivisa informatizzata.

5.8. presenza di strumenti di valutazione dell'aderenza e del dropout

Gli esiti clinici che saranno presi in considerazione nella valutazione dell'andamento del processo di transizione saranno i seguenti:

BMI, funzione respiratoria, insorgenza di co-morbidità, numero di riacutizzazioni con antibiotico per via orale o endovenosa, giorni medi di ricovero, variazione della colonizzazione batterica e/o fungina, qualità della vita prima di iniziare la transizione, durante il periodo di follow-up condiviso tra il team pediatrico e adulti e dopo il trasferimento.

Questionari validati sul controllo della qualità della vita e strumenti per valutare l'aderenza possono contribuire a misurare l'andamento del processo di transizione.

5.9. strumenti e metodi per l'autogestione della patologia

Il miglioramento dello stato di salute dei pazienti affetti da FC dovrebbe supportare l'aspettativa di vivere una vita da adulti con la potenzialità di avere una famiglia, un matrimonio, un lavoro. Nel bambino grande e nell'adolescente la promozione della cura di se stessi, accanto ai genitori, in uno stadio precoce fornisce la possibilità di aumentare la consapevolezza della necessità di autogestirsi, di capire perché ciascuna terapia è prescritta e quindi di sottolineare la necessità di indipendenza.

L'uso regolare di Checklists della gestione autonoma potrebbe facilitare questo passaggio.

Alcune evidenze hanno sottolineato come i punteggi ottenuti aumentino con l'età. Esse sono:

- Fornire informazioni pratiche su: dettagli sulla tempistica e localizzazione del centro adulti aiuta a ridurre l'ansia.
- Fornire informazioni sulla durata media delle visite ed informazioni su chi dovrebbero incontrare.
- Anticipare e spiegare eventuali differenze tra i due centri.

Una visita preliminare al Centro Adulti quando ancora sono seguiti dal team pediatrico potrebbe alleviare la sensazione di incertezza al momento del trasferimento

6. Criteri di individuazione del centro verso cui transitare:

6.1. Professionali

La costituzione di un centro FC adulti in grado di garantire un'adeguata continuità delle cure è un requisito essenziale per la qualità di vita dei pazienti; i protocolli di transizione devono tener conto delle diversità locali senza dover rinunciare alla qualità delle cure necessaria, oggi ampiamente misurabile; la stretta collaborazione tra i centri pediatrici e adulti porta alla crescita professionale del team dei centri in grado anche di eliminare eventuali differenze nei protocolli di trattamento e procedure diagnostiche. I centri trattano la stessa patologia e quindi sono soggetti agli stessi strumenti di valutazione (nutrizione, funzione polmonare, numero di riacutizzazioni polmonare), qualità di cure e condivisione per specifiche competenze (consulenza per pazienti non trasferibili).

Fondamentale è l'esistenza di garanzie di accreditamento professionale o istituzionale dei centri, primo passo per costruire una uniformità di approccio terapeutico ed un'alleanza che garantirà efficacia e fiducia.

6.2. Logistici

Il Centro Fibrosi Cistica adulti, con ambulatori, Day Hospital e locali deputati alla Fisiopatologia Respiratoria, sarà localizzato presso il 2 piano del Dipartimento di Medicina Clinica, Policlinico Umberto I, Sapienza Università di Roma.

6.3. Rete dei Presidi Sanitari territoriali presenti (Centri Specialistici di riferimento per patologia rispetto a MMG, Pediatra cure primarie, farmacia di comunità)

Il pediatra di libera scelta, il MMG e le farmacie delle rispettive ASL, avranno come punto di riferimento i referenti del centro FC pediatrico ed FC dell'adulto che hanno in cura in paziente per qualunque criticità.

7. Ruolo del paziente - della famiglia – delle associazioni di pazienti

7.1. ruolo nel coinvolgimento del territorio

Le associazioni di pazienti e familiari avranno il compito di supportare e promuovere la filosofia e la realizzazione del progetto di transizione, anche attraverso materiale informativo (cartaceo e multimediale) e attraverso incontri dedicati con i pazienti e con i familiari dei pazienti.

7.2. Modalità di partecipazione alla pianificazione del paziente - della famiglia – delle associazioni

Esistono altri strumenti per rendere la transizione facilmente raggiungibile e ridurre lo stress ad essa correlato. Si è dimostrato utile fornire prima informazioni scritte ai genitori circa i servizi del centro Adulti e poi parlarne successivamente in una visita. Introdurre uno schema per guidare alla transizione pazienti FC di età compresa tra 10 e 17 ½ che effettuano visite ambulatoriali due volte l'anno; i pazienti saranno divisi in tre categorie (precoce, media e vicina alla transizione) e le valutazioni saranno annotate da ciascuna categoria in un'apposita cartella che sarà accessibile a tutto il personale. Saranno annotati i miglioramenti del paziente e i principi della transizione acquisiti che possano consentire al paziente di essere ritenuto pronto per la transizione (Allegato B).

8. Modalità di coinvolgimento del territorio:

8.1. Pediatra Cure Primarie

Il pediatra di libera scelta che ha in cura il paziente FC verrà informato circa l'inizio del processo di transizione e sulla sua evoluzione.

8.2. Medico di Medicina Generale (MMG)

Il MMG, che conoscerà il paziente durante o subito dopo il processo di transizione, riceverà a cura del centro di riferimento una lettera riassuntiva circa le condizioni cliniche del paziente che prenderà in carico.

Inoltre il MMG dovrà conoscere poter eventualmente indicare al paziente: infermieri di famiglia/cure domiciliari, strutture specialistiche di riferimento, servizi sanitari territoriali (Psichiatria, NPI, consultorio, psicologia, SERT, riabilitazione, farmacia di comunità, servizi di continuità assistenziale), servizi sociali territoriali

9. Modalità di monitoraggio e valutazione di risultato

9.1. Indicatori di processo e di risultato

Il processo di transizione è “complesso e dinamico”. Pertanto è indispensabile che il piano di transizione sia scritto con individuazione di indicatori di processo e di esito che ne misurino non solo la adeguatezza del processo ma anche la qualità della vita dei pazienti. Gli esiti clinici che saranno presi in considerazione nella valutazione dell'andamento del processo di transition saranno i seguenti:

BMI, funzione respiratoria, insorgenza di co-morbidità, numero di riacutizzazioni con antibiotico per via orale o endovenosa, giorni medi di ricovero, variazione della

colonizzazione batterica, fungina, qualità della vita prima di iniziare la transizione, durante il periodo di follow-up condiviso tra il team pediatrico e adulti e dopo il trasferimento.

9.2. Valutazione dell'aderenza e persistenza del percorso di cura (strettamente terapeutico, ma non solo), attraverso attivazione di canali comunicativi preferenziali e prestabiliti tra Specialisti del Centro di Riferimento per patologia, MMG e Farmacia di comunità

9.3. Valutazione della soddisfazione del paziente e famiglia

Verranno somministrati questionari validati sulla qualità della vita, come misura di obiettivi secondari.

9.4. Valutazione della soddisfazione dei professionisti coinvolti

E' auspicabile la realizzazione e standardizzazione di questionari specifici per la valutazione della soddisfazione dei professionisti coinvolti.

FIGURA 1. Popolazione affetta da fibrosi cistica del Regno Unito. Proporzioni di a) maschi e b) femmine di ciascuna coorte di 3 anni sopravvissuta fino al 2003.

L'aspettativa mediana di vita per la popolazione CF per il periodo 2000-2003 stimata dalle medie correnti dei calcoli di sopravvivenza è 40 anni. Questi calcoli presuppongono che gli attuali tassi di mortalità specifici per età continueranno. Tuttavia, il continuo miglioramento della sopravvivenza, suggerisce che è probabile una sopravvivenza mediana stimata di 50 anni per la coorte di nascita del 2000. (Dodge JA, Lewis PA, Stanton M, Wilsher J. Cystic fibrosis mortality and survival in the UK: 1947-2003. Eur Respir J. 2007).

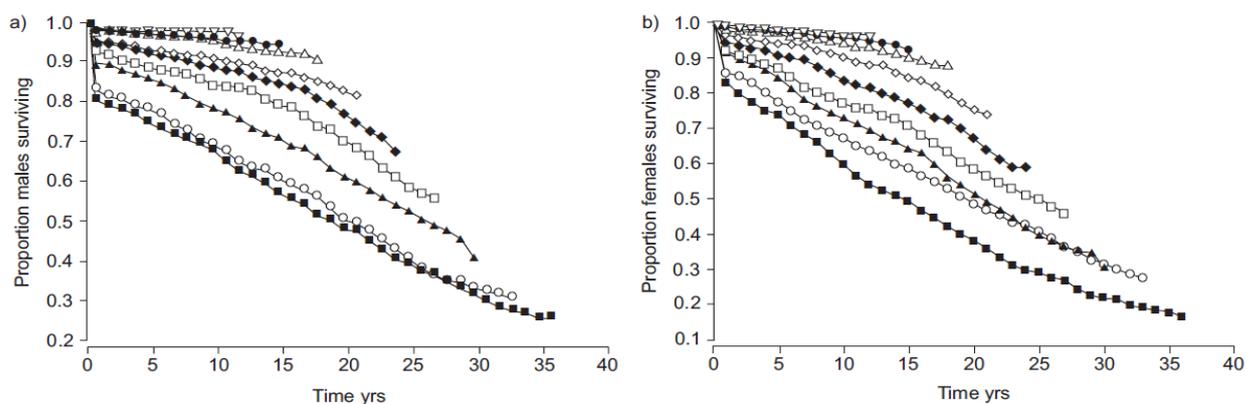


FIGURE 1. UK cystic fibrosis population. Proportion of a) males and b) females of each 3-yr cohort surviving until 2003. ■: 1968-1970; ○: 1971-1973; ▲: 1974-1976; □: 1977-1979; ◆: 1980-1982; ◇: 1983-1985; △: 1986-1988; ●: 1989-1991; ▽: 1992-1994.

FIGURA 2.



Tabella 1. Programma di Transizione

Concetti chiave	Contenuto
Coordinamento	I coordinatori nel processo di transizione sono gli infermieri specializzati in FC. Il loro ruolo è di identificare tutti i bambini che si avvicinano all'età della transizione, programmare appuntamenti di visita in ambulatorio dedicato alla transizione, e assicurarsi che le famiglie ricevano informazioni circa tale processo. Mantenere i contatti con i coordinatori del centro adulti.
Preparazione	La transizione è nominata ad ogni visita una volta l'anno fin dall'infanzia; i bambini e i loro familiari si avvicinano alla transizione come un'aspettativa. La preparazione psicologica inizia intorno ai 14 anni e comprende l'incoraggiamento all'indipendenza nella gestione della propria salute e nelle relazioni con il personale FC, supportare il paziente ed i familiari ad affrontare i problemi legati all'adolescenza, riconoscimento da parte del personale del cambiamento delle attitudini alla malattia ed alla sua gestione, fornire informazioni riguardo ai centri FC adulti ed ai servizi di cura, compresa una programmazione delle tempistiche preferite e degli incontri.

Processo	Solitamente inizia intorno ai 16-17 anni. Le eccezioni includono pazienti con malattia avanzata, famiglie particolarmente stressate, fratelli. L'obiettivo è quello di trasferire i fratelli contemporaneamente se sono sufficientemente vicini di età. I ragazzi FC di 14 anni e oltre sono invitati a partecipare alle visite dedicate alla transizione effettuate dai medici del centro adulti di riferimento. Sono incoraggiate anche delle visite informali presso i centri FC adulti. I colloqui con i pazienti, i familiari e tutto il team sia del centro pediatrico che del centro adulti continuano fino a che viene effettuata una scelta adatta del centro di trasferimento FC adulti. Si dovrebbero incoraggiare i familiari a prendere una decisione di trasferimento fatta sotto la guida di professionisti. Viene stabilita una data per il trasferimento; il team pediatrico effettua un inserimento formale e multidisciplinare.
Esito	Dopo il primo appuntamento e la prima visita presso il centro adulti, viene fissato un ultimo appuntamento presso il centro FC pediatrico per salutare il team. I contatti possono continuare tramite i coordinatori, sebbene viene scoraggiato ogni contatto tra il paziente/familiari ed il centro pediatrico.
Valutazione	Questo protocollo della transizione è effettuato per ogni paziente: il coordinatore dovrebbe controllare ogni singola fase del processo, assicurando il compimento del programma.

Bibliografia

1. Elborn JS. Cystic fibrosis. *Lancet*. 2016 Nov 19;388(10059):2519-2531. doi: 10.1016/S0140-6736(16)00576-6. Epub 2016 Apr 29. Review.
2. Elborn JS, Bell SC, Madge SL, Burgel PR, Castellani C, Conway S, De Rijcke K, Dembski B, Drevinek P, Heijerman HG, Innes JA, Lindblad A, Marshall B, Olesen HV, Reimann AL, Solé A, Viviani L, Wagner TO, Welte T, Blasi F. Report of the European Respiratory Society/European Cystic Fibrosis Society task force on the care of adults with cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 2016 Feb;47(2):420-8. doi: 10.1183/13993003.00592-2015.
3. Dodge JA, Lewis PA, Stanton M, Wilsher J. Cystic fibrosis mortality and survival in the UK: 1947-2003. *Eur Respir J*. 2007 Mar;29(3):522-6. Epub 2006 Dec 20.
4. Burgel PR, Bellis G, Olesen HV, Viviani L, Zolin A, Blasi F, Elborn JS; ERS/ECFS Task Force on Provision of Care for Adults with Cystic Fibrosis in Europe. Future trends in cystic fibrosis demography in 34 European countries. *Eur Respir J*. 2015 Jul;46(1):133-41. doi: 10.1183/09031936.00196314. Epub 2015 Mar 18.
5. McKone EF, Borowitz D, Drevinek P, et al. Long-term safety and efficacy of ivacaftor in patients with cystic fibrosis who have the Gly551Asp-CFTR mutation: a phase 3, open-label extension study (PERSIST). *Lancet Respir Med* 2014; 11 902–910.

6. De Boeck K, Munck A, Walker S, et al. Efficacy and safety of ivacaftor in patients with cystic fibrosis and a non-G551D gating mutation. *J Cyst Fibros* 2014; 13 674–680.
7. Wainwright CE. Ivacaftor for patients with cystic fibrosis. *Expert Rev Respir Med* 2014; 8: 533–538.
8. Ramsey BW, Davies J, McElvaney NG, Tullis E, Bell SC, Dřevínek P, Griese M, McKone EF, Wainwright CE, Konstan MW, Moss R, Ratjen F, Sermet-Gaudelus I, Rowe SM, Dong Q, Rodriguez S, Yen K, Ordoñez C, Elborn JS; VX08-770-102 Study Group. A CFTR potentiator in patients with cystic fibrosis and the G551D mutation. *N Engl J Med*. 2011 Nov 3;365(18):1663-72. doi: 10.1056/NEJMoal105185.
9. American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, American College of Physicians, Transitions Clinical Report Authoring Group, Colley, W. C., & Sagerman, P. J. (2011). Clinical report—Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*, 128, 182–200, <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2011-0969>.
10. Culter, A., & Brodie, L. (2005). Transition care for young people—What should we be doing? *The Australian Health Consumer*, 3, 16–17.
11. Telfair, J., Alexander, L. R., & Loosier, P. S. (2004). Providers' perspectives and beliefs regarding transition to adult care for adolescents with sickle cell disease. *Journal of Health Care for the Poor and Underserved*, 14, 443–461.
12. Piano nazionale della cronicita' approvato il 15 settembre 2016 con accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le PPAA di Trento e Bolzano ai sensi dell'Intesa Stato Regioni del 10 Luglio 2014 concernente il " Patto per la Salute per gli anni 2014 -2016"
13. Okumura MJ, Kleinhenz ME. Cystic Fibrosis Transitions of Care: Lessons Learned and Future Directions for Cystic Fibrosis. *Clin Chest Med*. 2016 Mar;37(1):119-26. doi: 10.1016/j.ccm.2015.11.007.
14. Sawicki GS, Lukens-Bull K, Yin X, Demars N, Huang IC, Livingood W, Reiss J, Wood D. Measuring the transition readiness of youth with special healthcare needs: validation of the TRAQ--Transition Readiness Assessment Questionnaire. *J Pediatr Psychol*. 2011 Mar;36(2):160-71. doi: 10.1093/jpepsy/jsp128.
15. Gravelle AM, Paone M, Davidson AG, Chilvers MA. Evaluation of a multidimensional cystic fibrosis transition program: a quality improvement initiative. *J Pediatr Nurs*. 2015 Jan-Feb;30(1):236-43. doi: 10.1016/j.pedn.2014.06.011. Epub 2014 Jul 11.

16. Towns SJ, Bell SC Transition of adolescents with cystic fibrosis from paediatric to adult care. *Clin Respir J*. 2011 Apr;5(2):64-75. doi: 10.1111/j.1752-699X.2010.00226.x.
17. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow NA, Orr DP, Slap GB 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 Nov;14(7):570-6.