

Transizione a ostacoli per chi ha malattie rare

In Italia interessati oltre 130.000 giovani. Diventati grandi, perdono una figura unica di riferimento

■ Arrivare all'età adulta è una conquista sempre più frequente per i giovani con malattia rara, ma il passaggio dalla pediatria al medico di famiglia e allo specialista ospedaliero resta ancora un percorso a ostacoli. In Italia sono oltre 130.000 i giovani con malattia rara coinvolti e, nonostante la transizione sia indicata come una priorità dal Piano nazionale malattie rare 2023-2026, mancano ancora programmi nazionali strutturati. La sfida è destinata a crescere: il 70% delle malattie rare esordisce infatti in età pediatrica e, grazie ai progressi della diagnosi precoce, dello screening neonatale e della ricerca, sempre più pazienti raggiungono l'età adulta. Superato lo scoglio della diagnosi e raggiunta la maggiore età, l'assistenza globale ricevuta nell'infanzia dai pazienti con malattie rare «rischia di frammentarsi in un labirinto di reparti non coordinati», per via delle «troppe falle» che persistono «nella transizione assistenziale dalla pediatria ai servizi per l'adulto» hanno evidenziato gli esperti alla presentazione del progetto NextStep-Rare.

Il passaggio al medico degli adulti, osservano, non può essere un «semplice passaggio di consegne tra medici», ma deve essere «un percorso organizzativo strutturato, sostenuto da re-

sponsabilità istituzionali, coordinamento multidisciplinare, figure dedicate, strumenti condivisi e sistemi di monitoraggio». A rendere critico il passaggio è la profonda eterogeneità dei percorsi sul territorio italiano e l'assenza di standard organizzativi nazionali e di indicatori di qualità condivisi. Come rileva MonitoRare, il 18% di questi pazienti deve spostarsi in un'altra regione per curarsi, quota che tra i minori sale al 24%.

Il quadro normativo italiano offre una base solida: la Legge 175, il Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e il documento di riordino della Rete nazionale malattie rare. I centri di riferimento devono definire i piani diagnostico-terapeutico-assistenziali personalizzati e garantire un percorso strutturato di transizione nelle diverse fasi della vita. Il Piano nazionale prevede che dispongano di una componente pediatrica e di una dedicata all'assistenza dell'adulto. Ma resta il problema dell'applicazione. La transizione, infatti, avviene in due ambiti, ospedaliero e territoriale. In ospedale, quando il passaggio avviene all'interno della stessa struttura può essere meno complesso. Sul territorio, invece, un percorso strutturato non esiste. Il medico di medicina generale spesso non sa nemmeno chi fosse il pediatra del bambino. A complicare

ulteriormente le cose, il Servizio sanitario nazionale prevede che il pediatra di libera scelta segua i bambini fino al compimento dei 14 anni, con possibilità di proroga ai 16 anni. Anche se il passaggio fosse posticipato a 18 anni, al raggiungimento di quell'età la transizione resterebbe comunque brusca. Al quadro si aggiungono la dipendenza emotiva dal pediatra, figura di riferimento per anni, e la difficoltà di trovare esperti di malattie rare per adulti nella medicina territoriale. Il medico di medicina generale ha in media tra i 1.500 pazienti: diventare competente su una specifica malattia rara è possibile, ma richiede un aggiornamento individuale che non è supportato da alcun obbligo contrattuale. Nell'elaborare un modello per il territorio, un contributo importante potrebbe arrivare dal Fascicolo sanitario elettronico - i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta sono le uniche figure professionali obbligatoriamente informatizzate in Italia - ma in resta centrale la questione organizzativa.

S. Con.



Peso: 10-20%, 11-3%