

## **Progetto: CREAZIONE DI UN MODELLO PER LA PRESA IN CARICO E LA CURA DEI PAZIENTI ADULTI CON MALATTIE METABOLICHE RARE**

**Responsabile del progetto:** Domenico Prisco

Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze

Le malattie metaboliche congenite sono un gruppo eterogeneo di patologie rare causate da alterazioni specifiche di una via metabolica. Ad oggi sono note più di 1400 malattie metaboliche, alcune di esse ancora di difficile diagnosi. L'esordio di tali patologie si verifica in età pediatrica e in passato era quasi sempre associato ad una gravissima disabilità e alla morte in età infantile.

Oggi, però, per più di 40 patologie metaboliche rare esiste la possibilità dello screening neonatale esteso, che permette di riconoscere precocemente queste malattie, prevenendone le complicanze. Grazie allo screening neonatale e ai progressi nell'ambito della terapia, la storia naturale di molte di queste patologie si è drasticamente modificata e l'aspettativa di vita di questi pazienti è complessivamente aumentata.

Ciò rende la questione della transizione, ovvero il passaggio di pazienti adolescenti con malattie metaboliche dalla pediatria alla medicina dell'adulto, una priorità assoluta nell'attuale scenario sanitario. Tale passaggio può avere un notevole impatto sia clinico che psicologico sul paziente e sulla famiglia, viste le considerevoli differenze tra la gestione pediatrica, maggiormente assistenzialista e focalizzata sugli aspetti legati alla crescita e allo sviluppo, e la medicina dell'adulto, rivolta a un paziente indipendente e autonomo nella gestione della malattia, inclusi gli aspetti inerenti alla riproduzione. D'altro canto, la malattia stessa complica lo sviluppo adolescenziale, interferendo con le preoccupazioni connesse all'aspetto fisico e con le relazioni con coetanei e adulti, sconvolgendo i processi di affermazione di sé e di emancipazione. Anche il rapporto con l'approccio terapeutico, sia esso nutrizionale o farmacologico, rappresenta una sfida per il paziente adulto, che deve confrontarsi in maniera autonoma con questo aspetto cruciale della propria malattia.

Affrontare la transizione dalla pediatria alla medicina dell'adulto significa quindi delineare un percorso dedicato, graduale, guidato e coordinato da un team di specialisti formati sui bisogni clinico-psicologici del paziente adolescente.

In questo contesto, l'obiettivo generale del progetto è quello di implementare un percorso per la transizione dalle cure pediatriche alla medicina dell'adulto e per la cura dei pazienti adulti con malattie metaboliche rare.

Nello specifico, l'obiettivo primario del progetto è:

- Sviluppare un modello di presa in carico del paziente adulto con malattie metaboliche, assicurando la continuità assistenziale tra l'età pediatrica e quella adulta

Gli obiettivi secondari del progetto sono:

- Valutare l'impatto clinico della transizione dal setting di cura pediatrico a quello dell'adulto dei pazienti adolescenti e adulti con malattie metaboliche
- Valutare l'impatto psicologico e sulla qualità della vita della transizione dal setting di cura pediatrico a quello dell'adulto dei pazienti adolescenti e adulti con malattie metaboliche
- Valutare la compliance agli aspetti terapeutici (siano essi nutrizionali o farmacologici) nei pazienti adulti affetti da malattie metaboliche rare

Il progetto sarà condotto sotto la responsabilità del Prof. Domenico Prisco. Per l'implementazione e la realizzazione del progetto sarà necessario reclutare professionisti con esperienze e competenze specifiche.