

Napule è...

PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE



Transizione

in

Fibrosi Cistica

**VALERIA RAIA**

CENTRO REGIONALE FIBROSI CISTICA SEZIONE PEDIATRIA  
DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE TRASLAZIONALI

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA  
UNIVERSITA' FEDERICO II NAPOLI



CENTRO REGIONALE  
FIBROSI CISTICA  
SEZIONE PEDIATRIA  
CAMPANIA



# FIBROSI CISTICA

## Malattia

Autosomica Recessiva correlata a mutazioni del gene CFTR

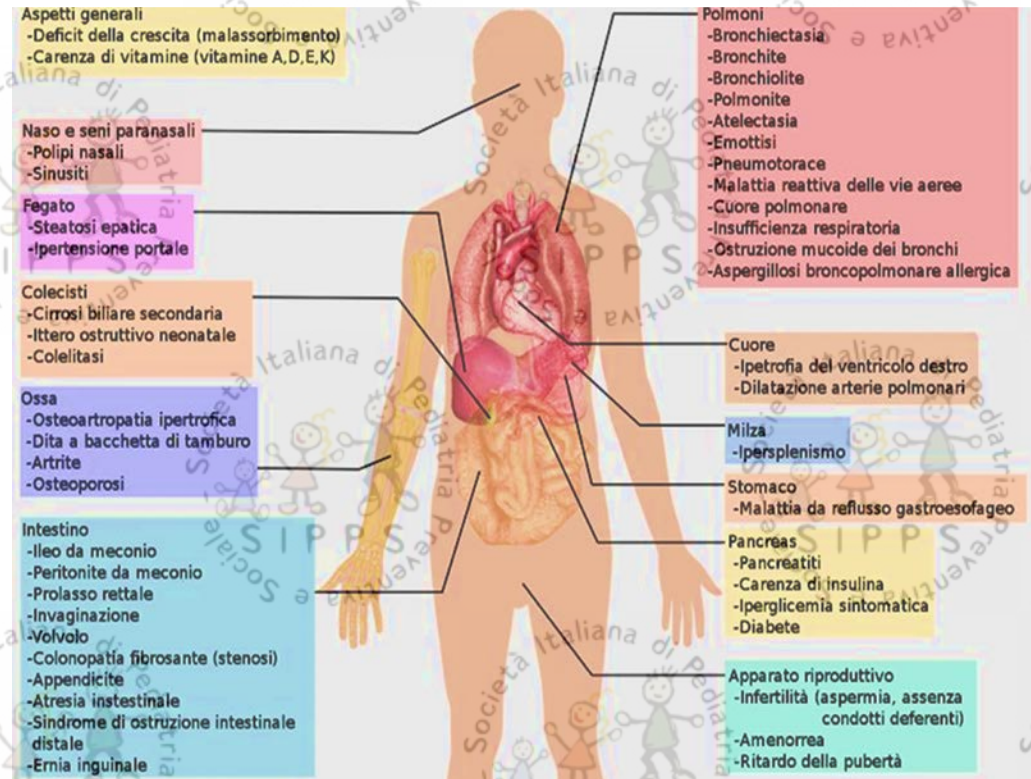
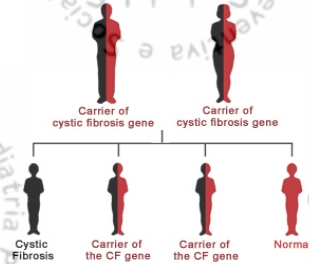
## Incidenza

1:2.500-1:3.500

## Frequenza di portatori sani

1:25

## SOPRAVVIVENZA MIGLIORATA

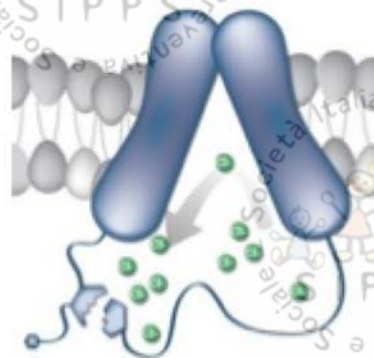
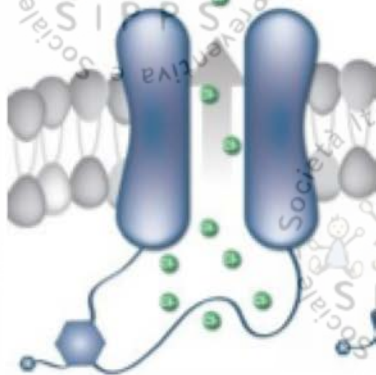


# La Fibrosi Cistica è causata da difetti molecolari con alterata funzione / quantità del canale dello ione Cloro CFTR

**NORMALE**

**FIBROSI CISTICA**

**Difetti molecolari causati da mutazioni del gene CFTR**



**Ridotta funzione e/o Ridotta quantità della proteina CFTR**



# **COSA E' CAMBIATO IN FIBROSI CISTICA**



# COSA E' CAMBIATO



- Epidemiologia
- Gestione delle Cure
- Nuove conoscenze sui meccanismi cellulari e sulla diagnosi
- Nuove Terapie

# COSA E' CAMBIATO



□ Epidemiologia

□ Gestione delle Cure

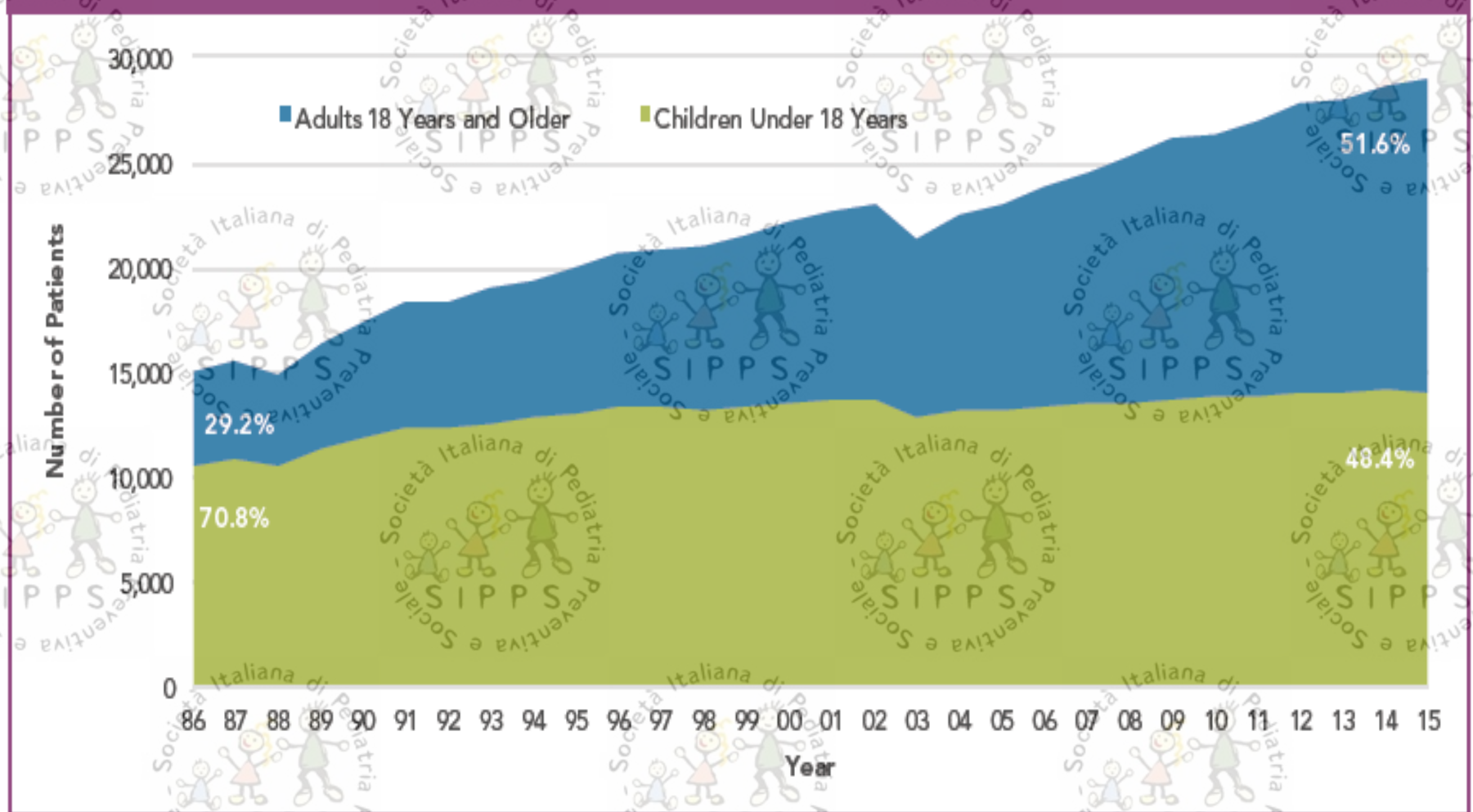
□ Nuove conoscenze sui meccanismi

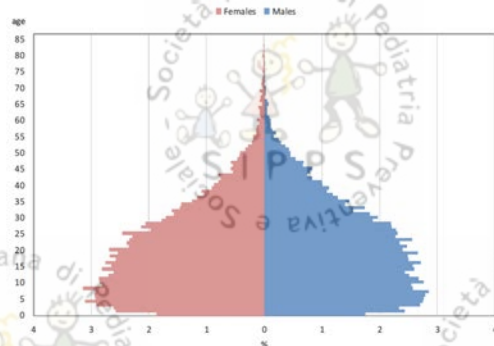
□ Nuove conoscenze sui meccanismi cellulari e sulla diagnosi

□ Nuove terapie

# L'epidemiologia che cambia

## Number of Children and Adults with CF, 1986-2015

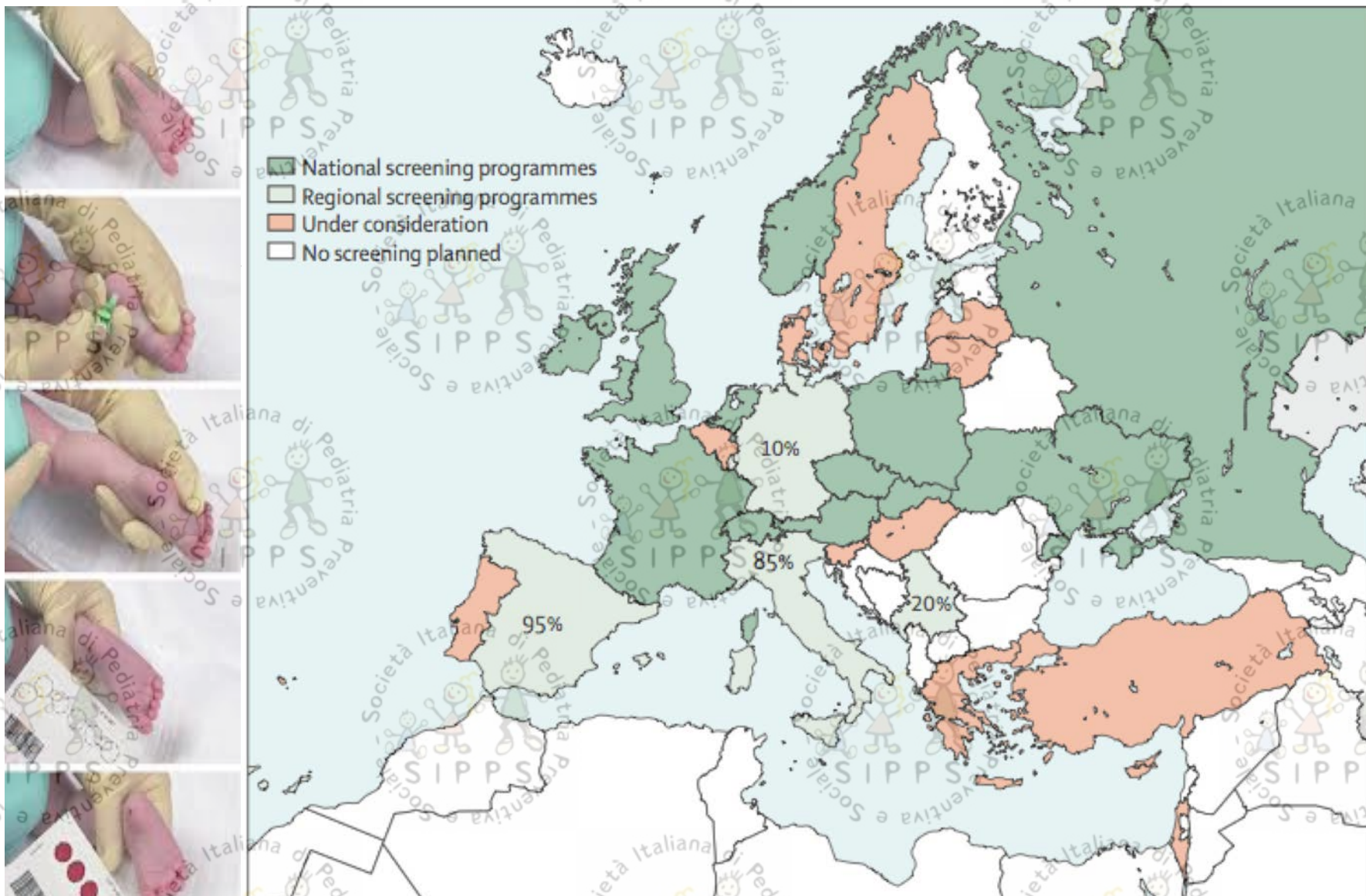




Outcome		Females	Males	Total
Patients registered in the ECFSPR	n (%)	19958 (47.46)	22096 (52.54)	42054
Age at follow-up (in years; patients alive on 31/12/2015)	mean	20.2	21.2	20.7
	median	18.1	19.5	18.8
Patients ≥ 18 years (patients alive on 1/12/2015)	%	50.3	53.7	52.1
Age at diagnosis*	mean (years)	4.2	4.0	4.1
	median (months)	4.6	4.2	4.3
Patients with at least one F508del allele recorded*	%	82.1	81.9	82.0
Patients living with lung transplant*	n (%)	975 (5.2)	984 (4.7)	1959 (4.9)
Patients living with liver transplant*	n (%)	86 (0.5)	159 (0.8)	245 (0.6)
Patients deceased in 2015**	n (%)	228 (1.2)	200 (0.9)	428 (1.0)
Age at death (years)**	mean	30.5	31.2	30.8
	median	29	28	28

	Anno 2014		
	M	F	Totale
<b>Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (n)</b>	2.577	2.404	4.981
<b>Età mediana pazienti (in anni)</b>	21,1	19,5	20,4
<b>Età mediana alla diagnosi (in mesi)</b>	5,2	4,3	4,7
<b>Prevalenza dei pazienti di età <math>\geq 18</math> anni (%)</b>	56,8	54,2	55,5
<b>Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)</b>	67,8	68,4	68,1
<b>Nuove diagnosi nel corso del 2014 (n)</b>	57	78	135
<b>Pazienti deceduti nel corso del 2014 (n)</b>	26	25	51
<b>Età mediana al decesso (in anni)</b>	35,3	32,4	35,3
<b>Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2014 (n)</b>	19	15	34





Programmi di screening neonatale in Europa al 2014  
 da J Cyst Fibros, 2017

# COSA E' CAMBIATO

Epidemiologia

Gestione delle Cure

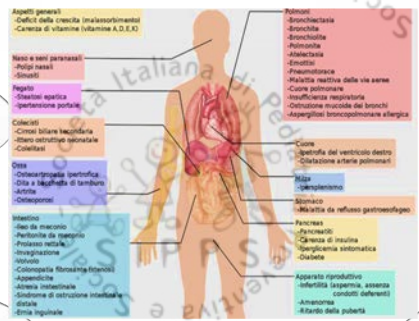
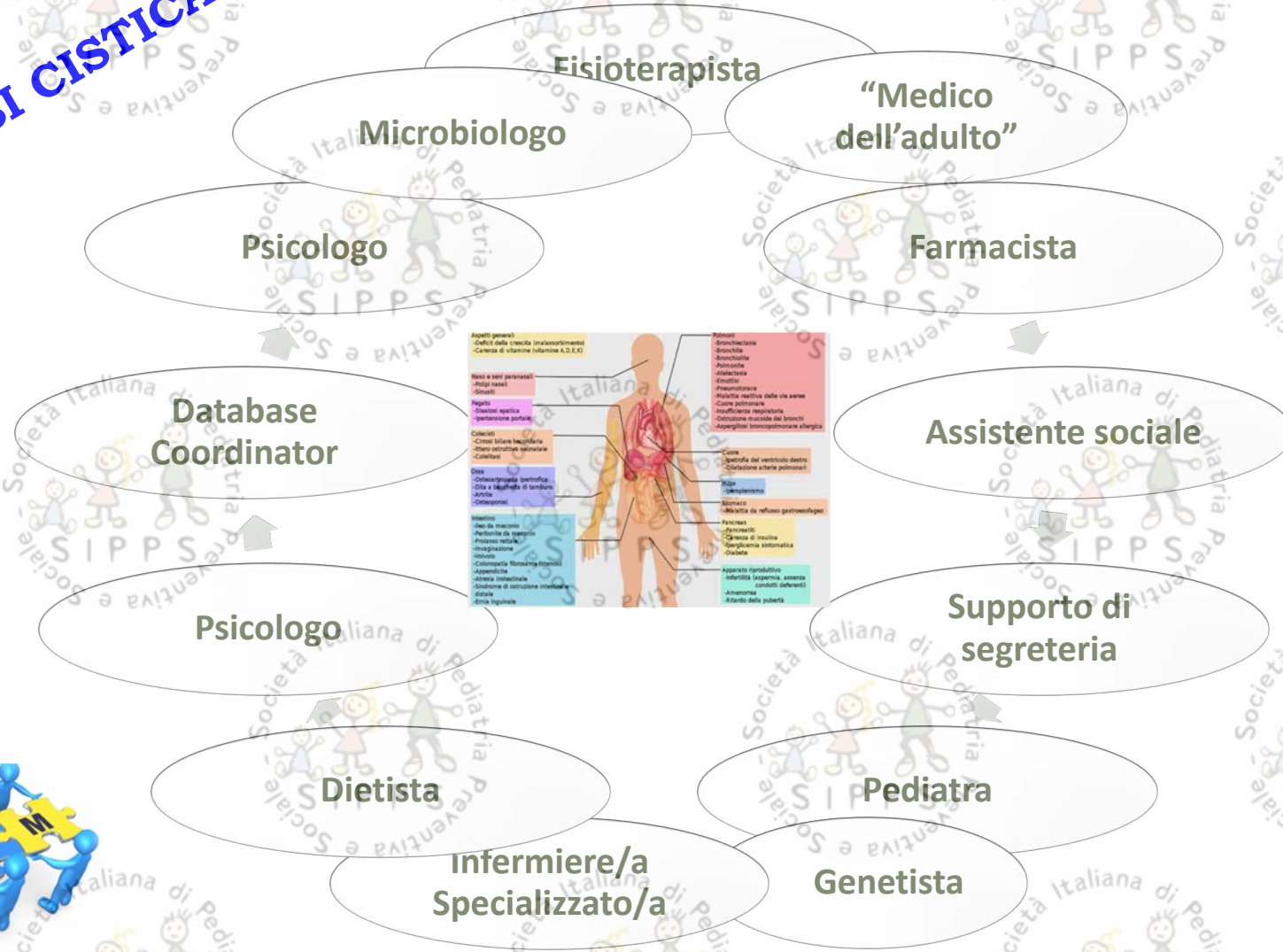
Nuove conoscenze sui meccanismi

cellulari e sulla diagnosi

Nuove Terapie

# FIBROSI CISTICA

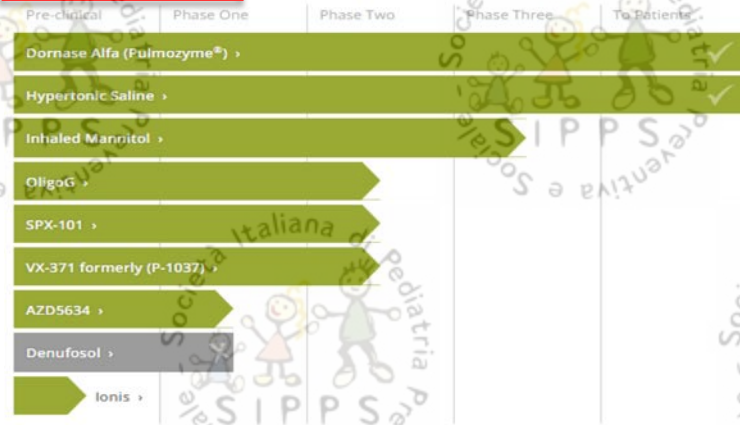
# MULTIDISCIPLINARIETÀ



# Approcci terapeutici in Fibrosi Cistica

## Mucociliary Clearance

[Learn more >](#)



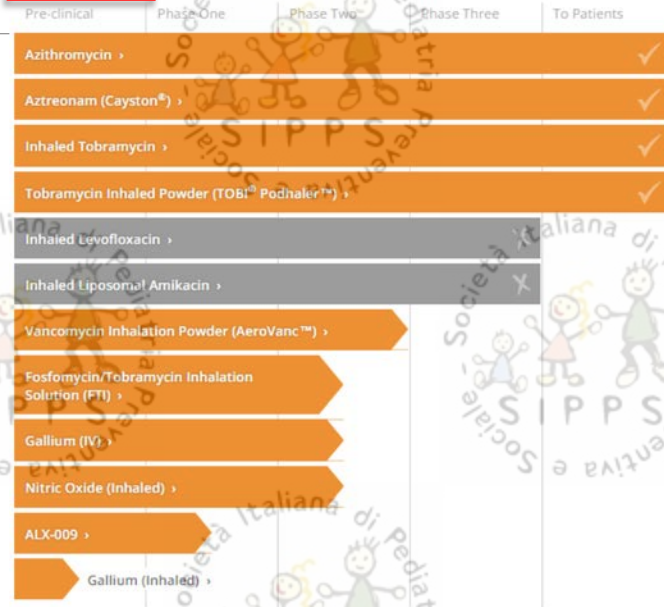
## Anti-Inflammatory

[Learn more >](#)



## Anti-Infective

[Learn more >](#)

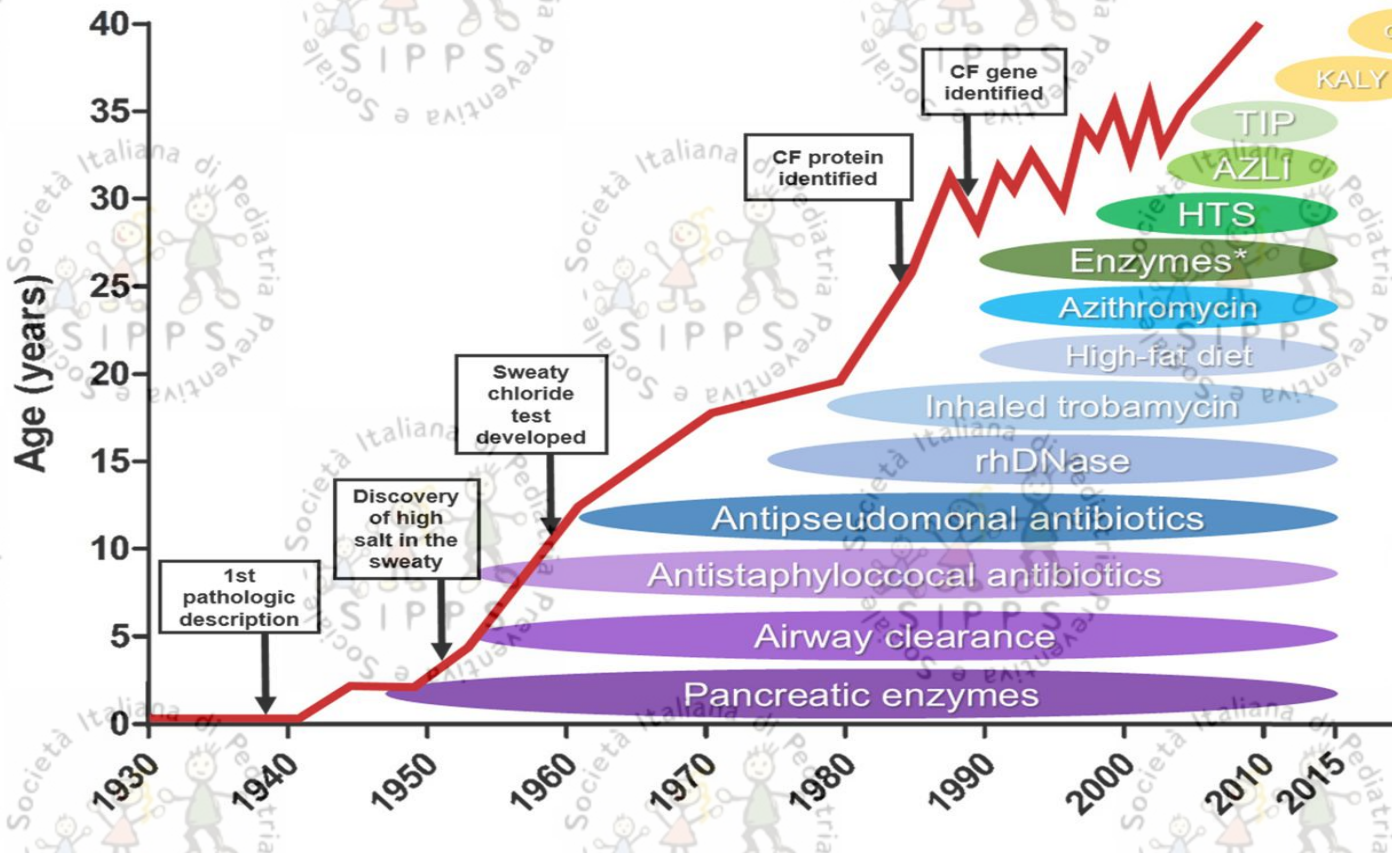


## Nutritional-GI

[Learn more >](#)

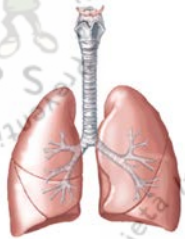


# Pazienti con Fibrosi Cistica vivono più a lungo: terapie in evoluzione



# FIBROSI CISTICA

## MALATTIA MONOGENICA AD INTERESSAMENTO MULTIORGANO

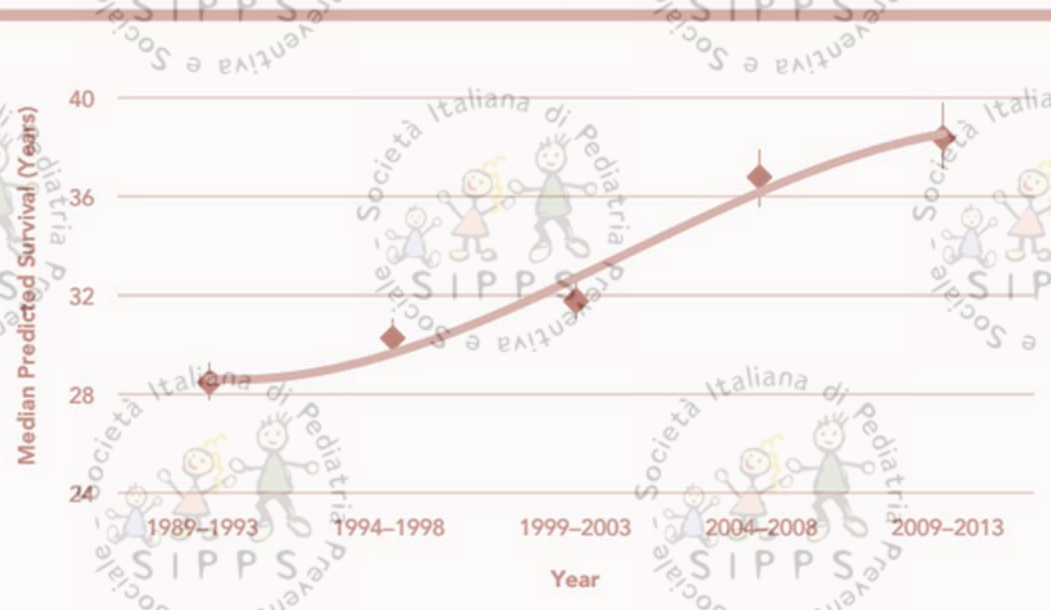


40.7  
years

**Median  
predicted  
survival age  
in 2013.**

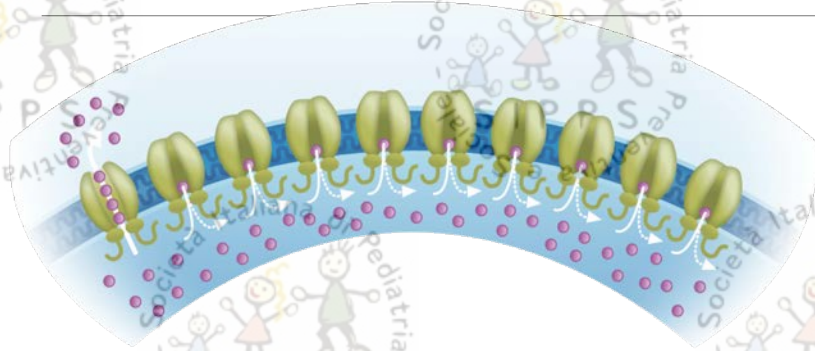


**Median Predicted Survival Age, 1989-2013 (in 5 year bands)**



# Nuove Terapie: Terapie mutazioni Specifiche

CLASSI DI MUTAZIONE:  
III IV



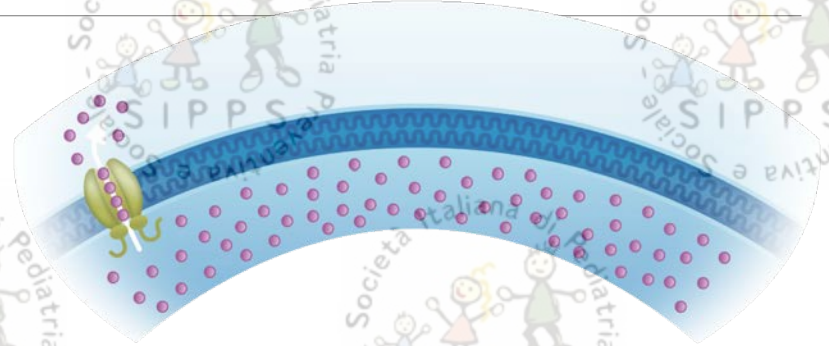
Mutazioni che riducono la **FUNZIONE** della proteina CFTR sulla superficie cellulare

**Potenziatori**

In commercio

**VX 770 (Ivacaftor)**

CLASSI DI MUTAZIONE:  
I II V



Mutazioni che riducono la **QUANTITA'** della proteina CFTR sulla superficie cellulare

**Correttori**

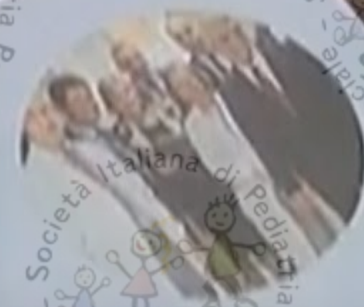
**VX 809 (Lumacaftor)**  
**VX 661**  
**QBW251**  
**RIOCIGAT**

In commercio  
+



**Nel 2025 circa il 70% dei  
soggetti con Fibrosi Cistica  
avrà un'età >18aa**

**LA FIBROSI CISTICA OGGI  
NON SOLO BAMBINI,  
MA ADULTI E ANZIANI**





# TRANSIZIONE IN FIBROSI CISTICA

# La Transizione: Un modello di cura multidisciplinare e multiprofessionale

**Fibrosi Cistica:** prototipo di modello di patologia cronica dove la **transizione di cura** dall'età pediatrica all'età adulta si intreccia con la storia di vita di una persona con una lunga esperienza di contatto e confronto con

- professionisti e organizzazioni sanitarie
- pediatra di famiglia
- medici di famiglia
- servizi territoriali
- contesti sociali

# LEGGE N° 548, 23 DICEMBRE 1993

## DISPOSIZIONI PER LA PREVENZIONE E LA CURA DELLA FIBROSI CISTICA

Le Regioni istituiscono, a livello ospedaliero o universitario, un **Centro Regionale Specializzato di riferimento** con funzioni di prevenzione, di diagnosi, di cura e di riabilitazione dei malati, di orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca sulla fibrosi cistica, per le finalità di cui all'art.1



# 15 settembre 2016

## Ministero della Salute



0021622-21/07/2016-DGPROGS-MDS-A - Allegato Utente 2 (A02)

0021622-21/07/2016-DGPROGS-MDS-A - Allegato Utente 1 (A01)

**SCHEMA DI ACCORDO TRA IL GOVERNO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME DI TRENTO E DI BOLZANO SUL DOCUMENTO "PIANO NAZIONALE DELLA CRONICITÀ".**

**Piano Nazionale della Cronicità**

**Disciplina un disegno strategico comune** per i pazienti affetti da malattie croniche inteso a promuovere un approccio unitario, centrato sulla persona ed orientato ad una migliore organizzazione dei servizi e a una piena responsabilizzazione di tutti gli attori dell'assistenza.

**Mancano chiari programmi di progettualità per il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta dei soggetti affetti da malattie rare**, quali, per esempio, la Fibrosi Cistica, che contemplino aree di intervento specifiche.

# **Manuale per l'Accreditamento dei Centri FC**

**Commissione Accreditamento della Società Italiana Fibrosi Cistica.**

**Accreditamento professionale come “processo di autovalutazione e revisione esterna fra “pari”**

- Fase di autovalutazione**
- Fase di confronto fra professionisti**

**SiQuAS Società italiana per la qualità  
nell'Assistenza Sanitaria**



**Legg Italiana  
Fibrosi Cistica**  
**ONLUS**

# Improving transition to adult healthcare for young people with cystic fibrosis: A systematic review

Journal of Child Health Care  
2017, Vol. 21(3) 312-330  
© The Author(s) 2017  
Reprints and permission:  
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav  
DOI: 10.1177/1367493517712479  
journals.sagepub.com/home/jchc

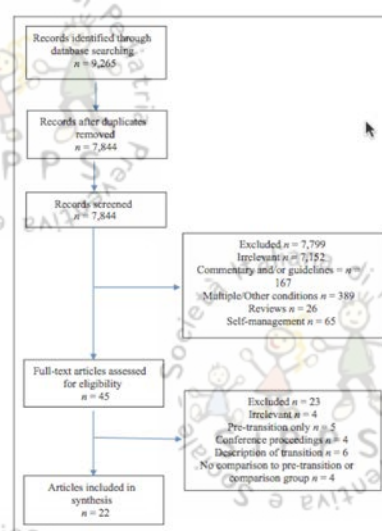


Table 1  
Age-appropriate transition goals of individuals with cystic fibrosis

	12 y	13-14 y	15-16 y	17-18 y	19-21 y
Transition goals	Describe what CF is	List medications, amounts, and times when taken	Become better at recognizing symptoms and describing them	Contact CF caregivers directly to discuss changes in health	Contact CF caregivers directly to discuss changes in health
	Name medications and reasons for taking them	Answer questions independently in clinic	Describe choices about smoking and drinking and effect on health	Schedule appointments and tests	Schedule appointments and tests
	Take enzymes	Recognize changes in symptoms and describe them	Be aware of clinic and test appointment dates	Refill prescriptions	Refill prescriptions
	Remember to do airway clearance	Do airway clearance without help	Be aware of medication supply and need for refills	Maintaining own equipment	Learn details about insurance coverage

Data from Boyle MP. Transitioning to adult care: a transition for parents as well! Article on MyCysticFibrosis.com Web site. 2007; and Boyle MP, Mogayzel PJ. Partnering for care: help your adult CF center help you thrive. 2010. Available at: <https://www.cff.org/PDF-archive/partnering-for-care-slides-partnering-as-an-adult-with-CF/>.

# Principali ostacoli che possono alterare il processo di transizione in FC

Differenze fra Unità di cura Pediatrica e Unità di cura per Adulti	
Pediatrico	Adulti
Consulenza familiare	Consulenza individuale
Team multidisciplinare e supporto psicosociale	Supporto limitato
Minor numero di pazienti	Elevato numero di pazienti
Conoscenza specialistica	Minore esperienza su malattie rare

# Principali ostacoli che possono alterare il processo di transizione in FC

(1)

- I **pazienti** possono essere riluttanti a trasferirsi presso un'organizzazione sanitaria per adulti perché devono abbandonare un ambiente a loro familiare da molti anni e servizi specifici che fanno parte della organizzazione sanitaria a loro nota;
- d'altra parte, il rimanere in una struttura pediatrica può ritardare lo sviluppo di uno spirito di indipendenza e può privare i pazienti delle cure in grado di gestire le loro comorbidità.
- I **genitori** sono spesso riluttanti a lasciare la struttura pediatrica a cui sono stati legati per anni. Spesso lo staff del singolo centro costituisce la parte più importante del sistema di supporto alla famiglia. Per questo, per organizzare con successo la transizione, è indispensabile pianificarla per tempo con la famiglia.

# Principali ostacoli che possono alterare il processo di transizione in FC

(2)

- **Assenza di percorsi codificati** diagnostici-terapeutici con informazioni adeguate per la preparazione alla transizione offerte ai pazienti, alle famiglie, ai medici di famiglia, al territorio, alle strutture sanitarie di competenza;
- **Non adeguata preparazione** alla transizione da parte di tutte le **figure professionali (medico, fisioterapista, dietista, psicologo)** che costituiscono il team multidisciplinare del Centro Specializzato;
- Difficoltà ad **interrompere quei legami affettivi instaurati** nel corso degli anni con i pazienti e le rispettive famiglie;
- **Incertezza sulle competenze** che una organizzazione per adulti è in grado di fornire ai malati, soprattutto rispetto alle necessità psicosociali indispensabili per la gestione della FC nel lungo e complesso percorso terapeutico e nella gestione delle sue complicanze.

# Principali ostacoli che possono alterare il processo di transizione in FC

## (3)

- Non è ancora chiaro quale debba essere il **profilo del medico e della struttura** in grado di accogliere e gestire la complessità della malattia che ha sicuramente peculiarità soprattutto in ambito pneumologico, gastroenterologico, infettivologico, endocrinologico. **Una struttura di medicina internistica potrebbe rappresentare il luogo ideale.**

In generale

- Il medico dell'adulto ritiene in alcuni casi i pazienti provenienti dalle strutture pediatriche immaturi perché non adeguatamente preparati alla transizione, e le loro famiglie troppo coinvolte e pressanti;

- D'altra parte, l'organizzazione sotto forma di team multidisciplinare non è il modello più frequente nelle strutture destinate all'adulto, sia per i costi sia perché l'internista è abituato ad assumersi la **responsabilità anche dei vari aspetti del piano terapeutico.**

# MODELLO DI TRANSIZIONE IN FIBROSI CISTICA

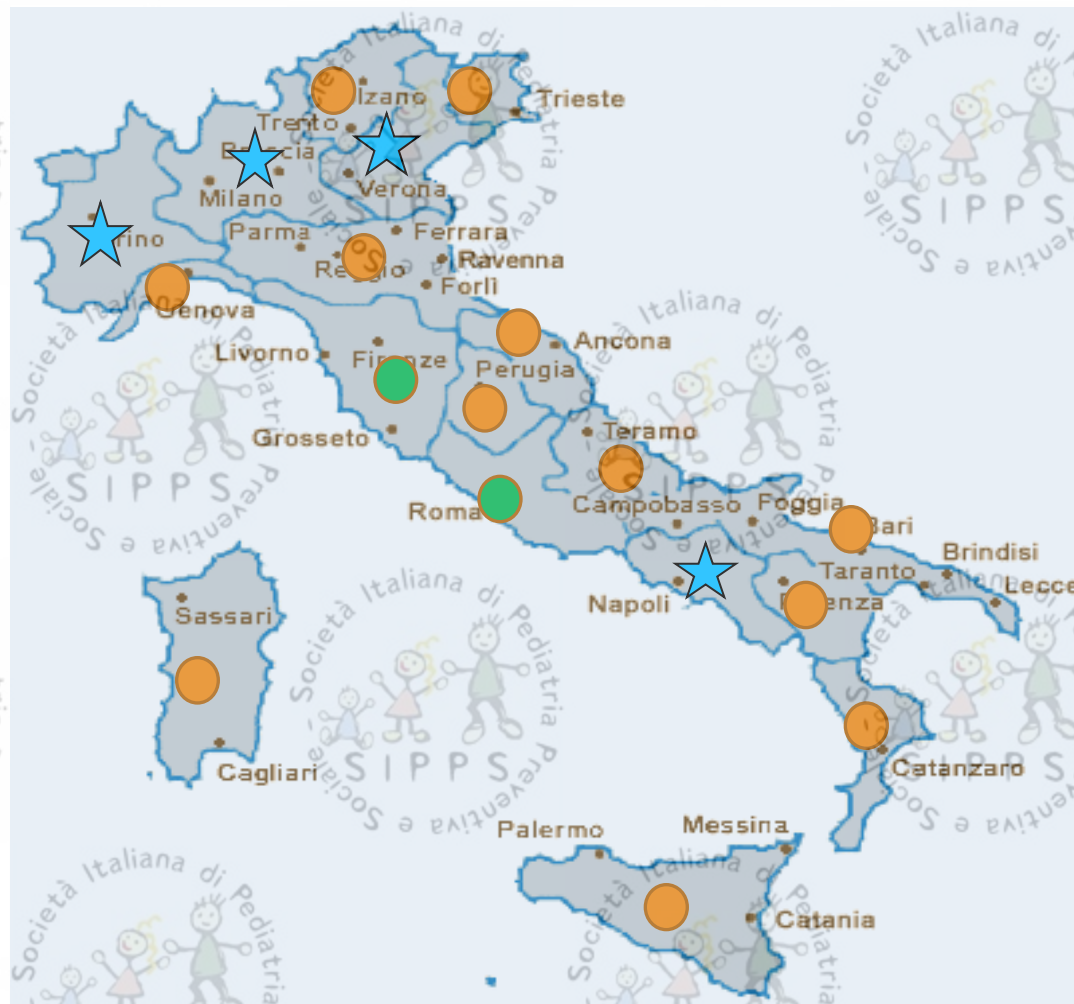
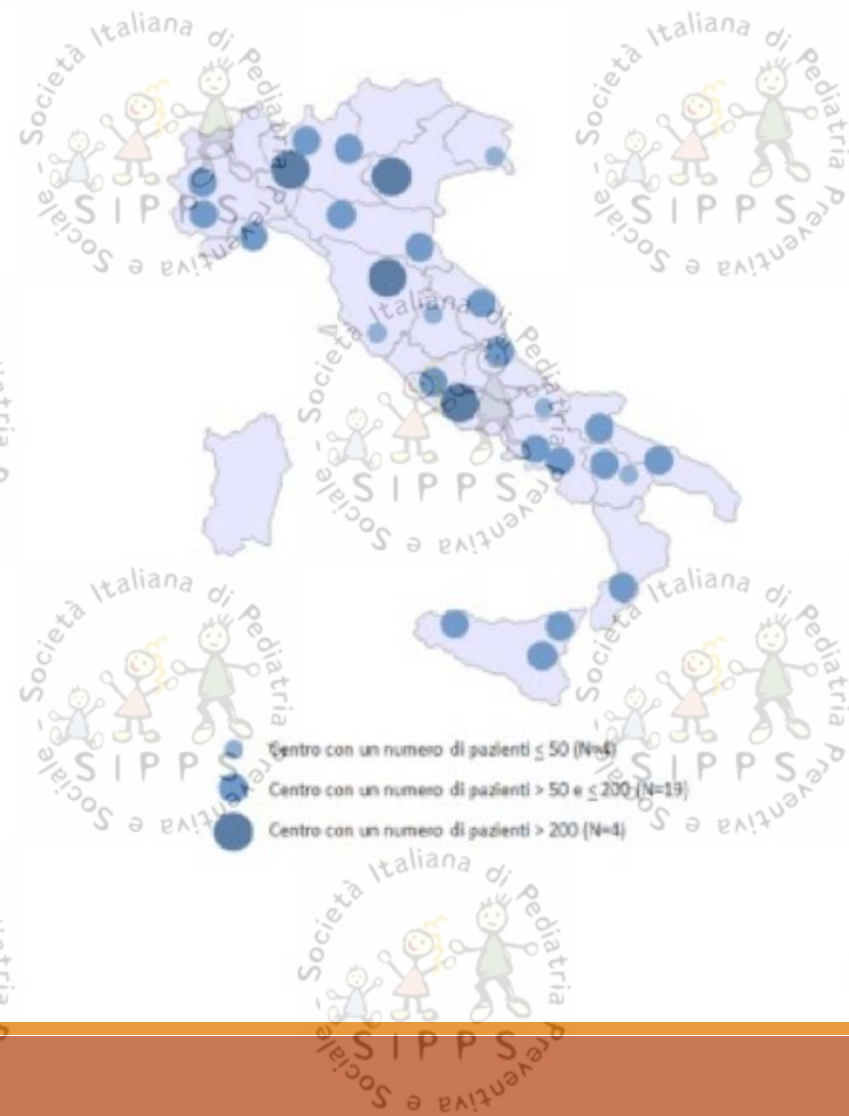
## PROPOSTA

- **Responsabilità** delle cure acquisite dall'adolescente, attraverso maggiore comunicazione, confronto, preparazione, miglioramento dei rapporti personali
- **Semplificazione** di percorsi guidati.
- **Verifica** che, prima del trasferimento, gli adolescenti/giovani adulti siano stati correttamente **informati** sul loro stato clinico e sulla **programmazione dei piani terapeutici futuri**.
- **Istruzione dei genitori** sull'importanza della transizione.
- **Preparazione al passaggio.**
  - *Creazione di ambulatori comuni congiunti.*
  - *Protocolli comuni condivisi con i pediatri e i medici di famiglia.*
  - *Corsi di aggiornamento comuni.*
  - *Individuazione di Centri Terziari*
  - *Informatizzazione*

# MODELLO DI TRANSIZIONE IN FIBROSI CISTICA IN ITALIA

## Centri di Riferimento Regionali

- ★ Centro Pediatrico e Centro Adulti
- Centro Misto
- Centro con processo di transizione avviato



# Ideal Transition to Adult CF Care

Responsibility

ORGANIZZAZIONE

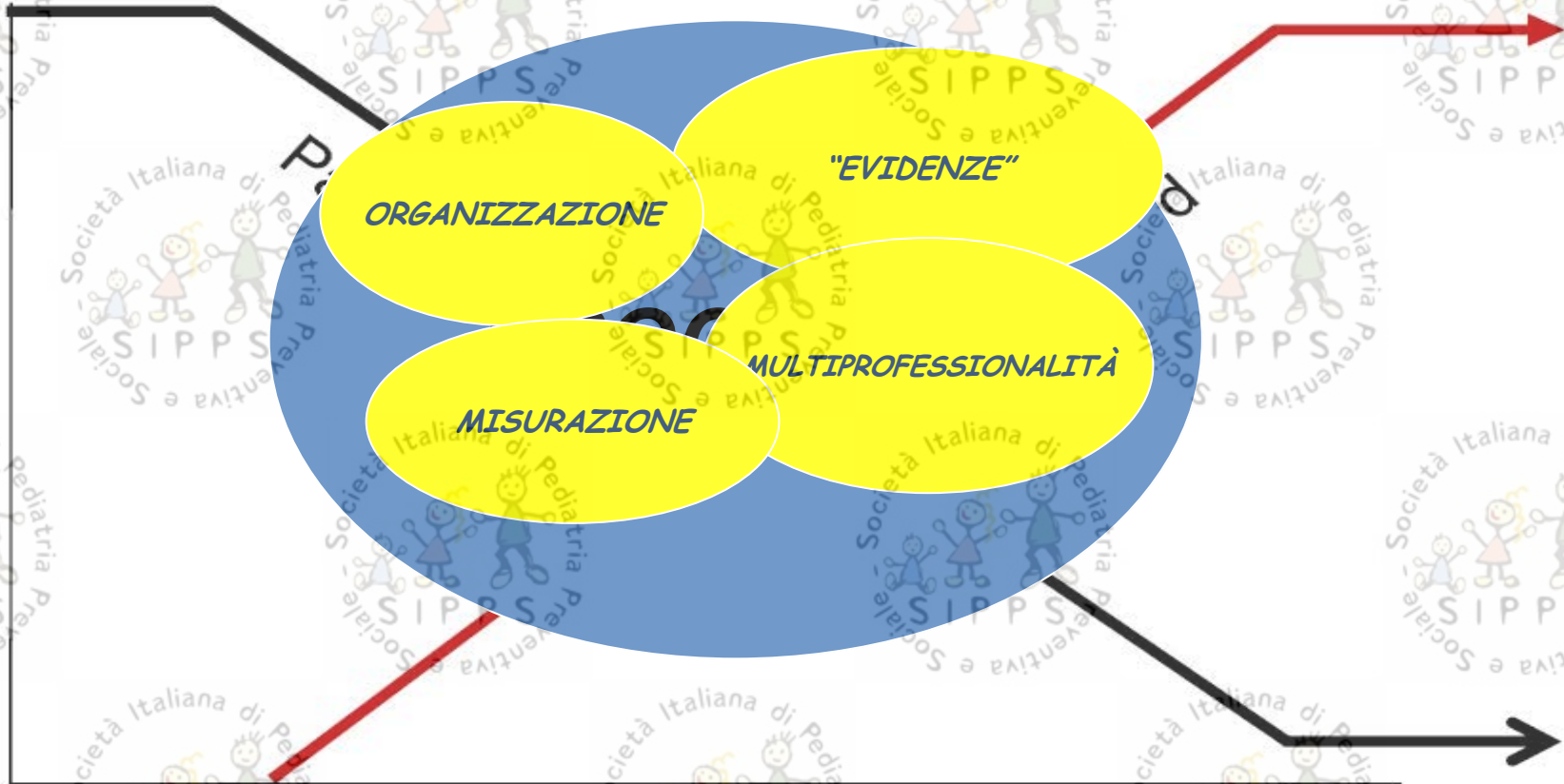
"EVIDENZE"

MISURAZIONE

MULTIPROFESSIONALITÀ

Age

21



# TRANSIZIONE IN FIBROSI CISTICA

