

Il paziente

Anche nell'asma il paziente rappresenta una delle criticità maggiori nella fase di transizione, specie se in età adolescenziale. L'adolescente infatti tende a sottovalutare la sua patologia di fondo, spesso a negarla, nel tentativo di essere uguale ai suoi coetanei. Ciò porta a uno scarso o scorretto uso dei farmaci, specie se questo si accompagna alla mancanza di una figura medica di riferimento. Nel tentativo di essere uguale ai coetanei, più spesso l'asma-tico assume comportamenti a rischio, come abitudine al fumo di sigaretta e/o assunzione di droghe. Inoltre, nella fase di transizione, può aumentare la sedentarietà e la tendenza al sovrappeso/obesità, che peggiorano decisamente il controllo dell'asma. Da ultimo, nella fase adolescenziale, il paziente con patologia cronica può presentare anche un maggior rischio di sviluppare ansia e depressione, che lo porta ad avere difficoltà nel vivere e a una conseguente più difficile gestione dell'asma; tutti questi punti debbono essere valutati insieme nella fase di passaggio, per ottimizzare il controllo dei sintomi ed evitare problemi di gestione dell'asma che possono mettere il paziente in condizioni di alto rischio.

Bibliografia

- Bitsko M, Everhart R, Rubin B. The Adolescent with Asthma. *Respir Rev* 2014; 15:146-53
- Blackman JA, Gurka MJ. Developmental and behavioral comorbidities of asthma in children. *J Dev Behav Pediatr* 2007;28:92-9
- Lu Y Mak KK, van Bever HP. Prevalence of anxiety and depressive symptoms in adolescents with asthma: A meta-analysis and meta-regression. *Pediatr Allergy Immunol*. 2012;23:707-15
- Bender BG. Depression symptoms and substance abuse in adolescents with asthma. *Ann Allergy Asthma Immunol* 2007; 99:319-24
- Wood L. Metabolic Dysregulation: Driving the Obese Asthma Phenotype in Adolescents? *Am J Respir Crit Care Med* 2015;191:121-2
- Henriksen JM. Adolescence asthma and transition. *Clin Respir J* 2009;3: 67-8
- Bergstrom S, Sundell K, Hedlin G. Adolescents with asthma: Consequences of transition from paediatric to adult healthcare. *Respir Med* 2010;104:180-7

Cardiopatie e Ipertensione. Il paziente GUCH

È possibile immaginare un modello di transizione unico per il bambino con cardiopatia congenita in Italia?

Si definisce GUCH (*Grown-Up Congenital Heart*) un paziente adulto, con più di 18 anni, affetto da Cardiopatia Congenita (CC).

Le problematiche cliniche e assistenziali specifiche dei giovani adulti con cardiopatia congenita sono molteplici e poco conosciute. Ci si dovrebbe augurare che gli adolescenti e i giovani adulti con CC, insieme alle loro famiglie,

siano adeguatamente preparati ad affrontare le potenziali sfide, collegate al passaggio dalla gestione pediatrica a quella per adulti. A questo proposito, però, i dati presenti in letteratura non sembrano incoraggianti. In termini di continuità di cure, uno studio multicentrico americano ha dimostrato che il 42% dei pazienti affetti da CC si perde al follow-up.



Le perdite si verificano più spesso intorno ai 20 anni di età. Anche per quanto riguarda le conoscenze e le capacità di autogestione della malattia, una ricerca qualitativa ha dimostrato che molti giovani pazienti con CC non possiedono adeguata contezza della loro condizione clinica. Ancora, una recente revisione sistematica ha rilevato che molti giovani con CC non si sentono pronti ad accettare di essere curati presso i Centri per adulti. Un altro studio ha riportato che solo una metà dei genitori considera i loro adolescenti con CC pronti per accettare questa transizione.

Questi risultati non sono sorprendenti, dato che la maggior parte dei Centri di cardiologia pediatrica non prevede un "accompagnamento" dei pazienti e delle famiglie verso le nuove strutture, mentre la maggior parte dei Cardiologi che si dedica alle patologie dell'adulto non ha maturato sufficienti competenze per trattare le problematiche collegate alla cardiopatie congenite operate.

Eppure i numeri, senz'altro consistenti, meriterebbero una maggiore attenzione da parte "degli addetti ai lavori". Pur mancando, nel nostro Paese, dati epidemiologici ufficiali relativi al numero di GUCH, è possibile fare un computo approssimativo, certamente molto vicino a quello reale.

Calcolando l'incidenza dei nati con cardiopatie congenite (8 per mille dei nati vivi), negli ultimi 20 anni i nati con CC sarebbero 90.000, per cui certamente non è inverosimile pensare che ci siano in Italia almeno 100.000 pazienti con CC di età >18 anni e 70.000 con CC di età <18 anni. Come si evince, il numero di pazienti GUCH, tutt'altro che trascurabile, avrebbe superato addirittura quello dei pazienti in età pediatrica.

Per migliorare la transizione del paziente con cardiopatia congenita dalle cure pediatriche a quelle dell'adulto, per prima cosa occorre "educare" i ragazzi, incoraggiandoli a diventare più responsabili nella gestione della loro salute, ma anche i genitori, inducendoli a ridurre gradualmente (*step-by-step*) la loro "presenza" nella malattia del figlio. I genitori, d'altra parte, hanno un ruolo

essenziale e dovrebbero essere coinvolti precocemente in questo processo di "distacco". Ad esempio, è fondamentale spiegare ai genitori perché è utile che i loro figli imparino a parlare, in modo autonomo e indipendente, con i medici e che acquisiscano conoscenze specifiche sulla patologia della quale sono affetti. Qualunque perplessità sull'idoneità ad affrontare questo trasferimento dovrebbe essere condivisa con gli specialisti dell'adulto destinati a prendere in carico il ragazzo.

Durante questo accompagnamento risulta fondamentale che il medico sia coadiuvato anche da personale non medico (infermieri, psicologi, insegnanti). Di grande utilità si rivelano, in questa fase, le associazioni di pazienti e di famiglie con le quali si instaura, spesso, un rapporto costruttivo di condivisione e solidarietà. L'età più adatta alla transizione dalla cardiologia pediatrica a quella dell'adulto è solitamente considerata quella al di sopra dei 18 anni. Le recenti linee guida prodotte dall'*American College of Cardiology* riguardo al "*Management of Adults With Congenital Heart Disease*" raccomandano che i pazienti si trasferiscano dall'area pediatrica a quella degli adulti tra i 18 e 21 anni, ma che **la preparazione educativa alla transizione avvenga molto prima, dai 12 anni in poi.**

Nel 2011 l'associazione americana di cardiologia ha raccomandato di valutare la disponibilità alla transizione, per assicurare la tempistica ottimale del trasferimento di ogni singolo paziente. Tuttavia, un riesame sistematico della letteratura sui risultati della transizione e sulla soddisfazione manifestata dopo il trasferimento ha evidenziato risultati poco incoraggianti. In Italia, nell'ambito delle cure primarie, il passaggio avviene generalmente al compimento del sedicesimo anno di età. Al pediatra di famiglia, con cui il centro di riferimento auspicabilmente avrà instaurato nel tempo una collaborazione proficua, spetterà il compito di trasmettere al MMG tutte le notizie relative alla morbilità generale (per esempio, presenza o meno di infezioni polmonari frequenti, stato della funzionale renale, grado di autonomia e di movimento, eventuali sindromi o malattie rare associate, compliance nei confronti della terapia, ecc.), in modo da non creare soluzioni di continuo nel flusso informativo e consentire al medico di famiglia di assicurarsi che non ci sia sospensione delle terapie e dei controlli.

Nella realtà operativa, tuttavia, la maggior parte dei bambini con cardiopatia congenita, una volta diventati adulti, si adatta a ricevere le cure nelle strutture cardiologiche della città o dell'area geografica di appartenenza, spesso senza che vi sia un Centro di riferimento con un'équipe con esperienza specifica ad affrontare i problemi, talvolta molto complessi, legati alla loro patologia di base, e spesso senza un passaggio strutturato di consegne tra pediatra e

medico delle cure primarie.

I pazienti con patologie a basso impatto clinico non vengono inclusi nella categoria dei GUCH: si pensi ai soggetti con prollasso della valvola mitrale o valvola aortica bicuspidica che, pur di origine congenita, non richiedono un particolare livello di esperienza nel trattamento. Anche altri gruppi di pazienti, con cui si confronta quotidianamente il pediatra e che potrebbero ragionevolmente entrare a far parte della popolazione GUCH, non sono inclusi; ad esempio, gli adulti affetti da sindromi congenite con coinvolgimento cardiaco, quali la sindrome di Marfan, la sindrome di Williams, la sindrome di Noonan o la sindrome di Turner. Per questi gruppi di pazienti la scelta del Centro di riferimento varia, in rapporto alla disponibilità locale di strutture specialistiche in grado di affrontare globalmente sia la sindrome di base sia la cardiopatia associata. Nel tempo, sono stati proposti diversi tipi di classificazione della eterogenea popolazione GUCH, ma oggi viene universalmente accettata quella che propone una distinzione sulla base delle caratteristiche clinico-funzionali, che tengono conto degli esiti, nell'età adulta, del trattamento effettuato (o non), durante l'infanzia. Utilizzando questo criterio, la popolazione dei pazienti GUCH può essere suddivisa, in base alla severità del difetto congenito, in tre gruppi:

| 1° gruppo con patologie semplici | 2° gruppo con patologie intermedie | 3° gruppo con patologie complesse |
|---|---|--|
| Stenosi polmonare o aortica lieve | Canale atrio-ventricolare | Cardiopatie cianogene |
| Piccolo DIA isolato | Ritorno venoso polmonare anomalo | Ventricolo destro a doppia uscita |
| Piccolo DIV isolato | Coartazione aortica | Sindrome di Eisenmenger |
| Chiusura Dotto Arterioso | Anomalia di Ebstein | Procedura di Fontan |
| Chiusura DIA o DIV | DIA tipo Ostium Primum | Ventricolo Unico |
| | DIA tipo Seno Venoso | Trasposizione grossi vasi |
| | Ostruzione efflusso ventricolare destro | Truncus arterioso |
| | Stenosi/insufficienza polmonare moderata - severa | Isomerismo |
| | Stenosi sopra/sotto aortica | Eterotassia |
| | Tetralogia di Fallot | Presenza di condotto ostruito |

I GUCH pertanto costituiscono una categoria di pazienti estremamente variegata con gradi di complessità variabili, che non necessitano, per le cure,

del medesimo livello assistenziale: circa un 20-25% (terzo gruppo), è rappresentato da soggetti affetti da patologie rare e complesse che richiedono certamente una supervisione da parte di esperti molto qualificati; un ulteriore 35-40% (secondo gruppo) necessita solo saltuariamente di controlli specialistici sofisticati; il rimanente 40% (primo gruppo) può essere tranquillamente preso in carico da qualunque cardiologia dell'adulto.

Risulta evidente che per il terzo gruppo, tenuto conto della complessità anatomica e funzionale, sarebbe necessario disporre di un Centro di riferimento altamente qualificato, su base regionale o interregionale, con un team multidisciplinare, esperto nella gestione dei pazienti GUCH complessi, al quale fare afferire i pazienti quando necessario. Rappresenta proprio questa categoria quella per la quale, nel nostro Paese, fatte salve alcune lodevoli eccezioni, è più difficile offrire risposte adeguate. Questa tipologia di Centri, infatti, dovrebbe essere costituita da medici con una formazione specialistica rivolta ai problemi dei pazienti GUCH e dovrebbe includere oltre a cardiologi, cardiologi pediatri, cardiocirurghi, emodinamisti, elettrofisiologi e genetisti, tutte le specialità necessarie ai bisogni di un adulto, dalla chirurgia sino all'ostetricia e ginecologia. Tale modello assistenziale non è attualmente previsto nel nostro ordinamento sanitario anche se qualcosa di simile viene sperimentato con successo in qualche Centro di riferimento.

L'esistenza di percorsi assistenziali molto diversi da Paese a Paese conferma la non omogeneità delle scelte e la difficoltà di uniformare le stesse secondo linee guida condivise, seppure presenti. Come abbiamo già sottolineato, i giovani con CC presentano livelli di gravità differenti, che richiedono livelli di assistenza individualizzati, per molte regioni italiane ancora da costruire.

La multidisciplinarietà è necessaria anche per affrontare i compositi problemi, specifici dell'adolescente e dell'adulto con CC: basti pensare ai rischi connessi alla contraccezione e alla gravidanza, alla necessità di praticare una corretta profilassi per l'endocardite batterica, al rischio di coagulopatie, o di morte improvvisa, al rischio legato all'anestesia (in caso di altri interventi chirurgici, non solo sul cuore), al rischio di complicanze aritmiche o tromboemboliche. Un ultimo aspetto da sottolineare e che, da solo, meriterebbe una trattazione a parte, riguarda le ricadute sulla qualità della vita connesse alla condizione di adulto GUCH. Ne citiamo solo alcune:

- inserimento/capacità di lavoro;
- attività sportiva e ricreazionale;
- possibilità di godere di una vita sessuale appagante;
- problemi di tipo assicurativo e pensionistico;
- problemi psicologici e di accettazione sociale.

Secondo l'Accademia Americana di Pediatria "l'obiettivo principale di qualunque processo di transizione dovrebbe essere quello di ottimizzare la continuità assistenziale attraverso l'erogazione di servizi ininterrotti e con standard qualitativi elevati". Purtroppo, bisogna constatare che tale obiettivo primario viene spesso disatteso e che un modello unico di transizione, per quanto auspicabile, resta, al momento, difficile da immaginare nel nostro Paese, in quanto abbiamo a che fare da un lato con pazienti dalle caratteristiche cliniche, cognitive e psicosociali molto differenti, dall'altro con organizzazioni di assistenza regionali molto eterogenee. Ovviamente, l'auspicio è che tale disomogeneità possa essere presto superata e che le migliaia di pazienti GUCH sparsi per il Paese trovino un'adeguata e ininterrotta qualità di cure per tutto il percorso della vita.

Bibliografia

- The American Heart Association. Best Practices in Managing Transition to Adulthood for Adolescents With Congenital Heart Disease: The Transition Process and Medical and Psychosocial Issues. A Scientific Statement From the American Heart Association, *Circulation* 2011;123:1454-85
- Baumgartner H, Budts W, Chessa M et al. Recommendations for organization of care for adults with congenital heart disease and for training in the subspecialty of 'Grown-up Congenital Heart Disease' in Europe: a position paper of the Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2014;35:686-90
- Report of the British Cardiac Society Working Party. Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart disease in the UK. *Heart* 2002;88(Suppl 1):i1-i14
- Prior M, McManus M, White P, Davidson L. Measuring the "Triple Aim" in Transition Care: A Systematic Review. *Pediatrics* 2014;134:e1648-e1661
- Kovacs AH. Preparing Pediatric Patients for Adult Care: Are We Ready? Editorial <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.09.034>
- Giamberti A, Varrica A, Pome G et al. The care for adults with congenital heart disease: organization and function of a grown-up congenital heart disease unit. *Eur Heart J Supplements* 2016;18 (Supplement E):E15-E18
- LeComte K, Sinclair B, Cockell S et al. Ensuring a successful transition and transfer from pediatric to adult care in patients with congenital heart disease. *BC Medical Journal* 2016;58(7)

Emoglobinopatie

Introduzione

Le emoglobinopatie caratterizzate da disordini ereditari della sintesi dell'emoglobina sono patologie rare. Vengono suddivise in due grandi gruppi: le talassemie (difetti **quantitativi** con assente o ridotta sintesi di una o più catene globiniche, strutturalmente normali) e le varianti strutturali (difetti **qualitativi**, caratterizzati dalla sintesi alterata di una o più catene).