

Carta per una transizione ottimale dalle cure pediatriche a quelle per adulti nella drepanocitosi



Novo Nordisk e Pfizer hanno commissionato e finanziato la produzione della presente Carta. La Carta è stata sviluppata dai membri del Sickle Cell Transitions Policy Lab and Lived Experience Council con il supporto del gruppo MHP in qualità di segretariato. Le aziende non hanno fornito indicazioni sulle raccomandazioni fatte dagli autori all'interno della Carta. Le aziende non hanno fornito un contributo sostanziale al testo della Carta; tuttavia, entrambe le aziende hanno esaminato la Carta per verificare l'accuratezza dei contenuti e garantire la conformità a tutti i codici deontologici di settore pertinenti, compresi quelli dell'EFPIA e dell'ABPI.

03	Ringraziamenti
05	Premessa
06	1. Perché è importante la transizione dalle cure pediatriche a quelle per adulti nella drepanocitosi
06	1.1. Che cosa è la drepanocitosi?
07	1.2. Che cosa è la transizione?
08	1.3 Qual è l'attuale panorama della transizione in Europa?
12	2. Quali sono le componenti di una transizione ottimale?
14	3. Come possiamo rendere la transizione ottimale una realtà?
14	3.1 Costruire basi giuste
17	3.2. Preparazione pre-transizione
20	3.3. Cure olistiche
22	3.4. Supporto continuo
23	4. Che cosa impedisce alle persone di sperimentare una transizione ottimale?
23	4.1. Ostacoli sistemici, culturali e socio-comportamentali per una transizione ottimale
24	4.2. Ostacoli del sistema sanitario alla transizione ottimale
26	5. Il costo dell'inazione
27	6. La strada da percorrere
30	Glossario
32	Buone pratiche
36	Metodologia
37	Riferimenti

Ringraziamenti

Questo Carta è stata sviluppata dai membri del Sickle Cell Transitions Policy Lab e del Lived Experience Council, con il supporto del gruppo MHP che agisce in qualità di segretariato. Ringraziamo calorosamente i seguenti partecipanti per i loro preziosi contributi e le loro indicazioni che hanno orientato lo sviluppo di questa Carta in ogni sua fase.

Presidenti di The Sickle Cell Policy Lab

- **Jenica Leah**, presidente, European Sickle Cell Federation (ESCF), Regno Unito
- **Lora Ruth Wogu**, amministratore delegato, European Sickle Cell Federation (ESCF), Irlanda
- **Dott.ssa Mariangela Pellegrini**, Educational & Patients Program Manager Educational, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet, Francia

The Sickle Cell Policy Lab

- **Dott.ssa Anna Collado Gimbert**, ematologa pediatrica consulente, esperta nella transizione della drepanocitosi, Ospedale Universitario Vall d'Hebron, Barcellona, Spagna e Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet
- **Prof. Antonis Kattamis**, professore di emato-oncologia pediatrica, Università nazionale capodistriana di Atene, Grecia e Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet
- **Prof.ssa Caterina Minniti**, ematologa pediatrica consulente, Albert Einstein College of Medicine, New York, Stati Uniti
- **Dott.ssa Gabriela Medin**, psicologa pediatrica, Ospedale Generale Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spagna e Rete europea di riferimento per le malattie ematologiche rare, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet
- **Hannah Jerman**, infermiera specialista in drepanocitosi, Guys and St Thomas' NHS Foundation Trust, Londra, Regno Unito
- **Hayley King**, fondatrice di Cianna's Smile, Regno Unito
- **John James OBE**, amministratore delegato, Sickle Cell Society, Regno Unito
- **Dott. Kofi Anie**, psicologo consulente, London North West University Healthcare NHS Trust, Londra, Regno Unito
- **Dott.ssa María del Mar Mañú Pereira**, Responsabile del Laboratorio di Ricerca sulle Malattie Anemiche Rare, Istituto di Ricerca Vall d'Hebron e Ospedale Universitario, Barcellona, Spagna e Coordinatore Scientifico di Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet e Coordinatore di ENROL/RADeep
- **Miriam Santos Freire**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Regno Unito/Portogallo ed Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet, Portogallo
- **Nedda Al-Ammar**, rappresentante dei pazienti, Svezia
- **Nowell Ngwenya**, infermiera specializzata nella drepanocitosi, St. James's Hospital, Dublino, Irlanda
- **Dott. Samah Babiker**, ematologo pediatrico consulente, Guys & St Thomas' NHS Foundation Trust, Londra, Regno Unito
- **Dott.ssa Sara Stuart-Smith**, consulente ematologo per adulti, King's College Hospital NHS Foundation Trust, Londra, Regno Unito
- **Dott. Valentine Brousse**, Centre de Référence MCGRE, Service d'Hémo Immunologie, Hôpital Universitaire Robert-Debré, APHP, Parigi, Francia e Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche rare, ERN-EuroBloodNet

The Lived Experience Council

- **Aghate Wakunga**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Italia
- **Alonso Soto**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Spagna
- **Awa-Edwige Kekeh**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Awa Touré**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Bintou Kanté**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Cianna Bent**, rappresentante dei pazienti, Regno Unito
- **Daniels Afekhai**, rappresentante dei pazienti, Irlanda
- **David-Zacharie Issom**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Svizzera
- **Dianaba BA**, Consulente sanitario, Francia
- **Divine Osumbu**, rappresentante dei pazienti, Germania
- **Elvie Ingoli**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Germania
- **Grace Luau**, rappresentante dei pazienti, Svezia
- **Hawa Diakite**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Janet Idowu**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Irlanda
- **John Lawal**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Irlanda
- **Joseph Ajayi**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Irlanda
- **Mary Shaniqua**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Regno Unito
- **Mélissa Compere**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Mimie Minsiemi Maboloko**, rappresentante dei pazienti, ESCF, Belgio
- **N'Dita Okouma Leboussi**, rappresentante de genitori, Francia
- **Nell Tsang-Sam Moi**, rappresentante dei pazienti, Francia
- **Olu Loremikan**, rappresentante dei pazienti, Regno Unito

Premessa

In tutta Europa, migliaia di giovani che vivono con la drepanocitosi affrontano minacce evitabili per la loro salute e indipendenza durante il delicato passaggio dalle cure pediatriche alle cure per gli adulti. Questo periodo dovrebbe rappresentare un passo avanti verso l'autonomia. Tuttavia, troppo spesso è caratterizzato da frammentazione sistemica, preparazione inadeguata e rischi clinici evitabili.

A causa del fatto che i sistemi per gli adulti mancano di conoscenze specialistiche e di percorsi di cura coordinati, molti giovani adulti si sentono isolati, impreparati o addirittura insicuri durante la transizione.^{1,2} Le transizioni gestite male portano a tassi più elevati di ricoveri ospedalieri, complicanze della malattia e abbandono delle cure, con esiti particolarmente preoccupanti per una popolazione già soggetta a stigma, barriere socioeconomiche e disuguaglianze strutturali nell'accesso alla salute.^{1,3}

Le disuguaglianze nell'esperienza della transizione sono marcate in tutta Europa. Sebbene alcuni centri offrano programmi completi e strutturati, altri lasciano le famiglie ad affrontare da sole questo complesso cambiamento, creando gravi disparità nelle cure.² E ciò non riguarda solo la drepanocitosi. Anche altri giovani affetti da malattie croniche e rare devono affrontare ostacoli simili, rendendo la transizione un tema cruciale nell'ambito delle politiche sanitarie.⁴

Per i decisori politici, le ragioni per investire sono chiare: transizioni precoci, strutturate e centrate sulla persona non solo migliorano gli esiti della salute, ma riducono anche il ricorso alle cure d'emergenza e tutelano gli anni di investimenti precedenti nei servizi pediatrici.^{2,4}

Il Transitions Policy Lab per la drepanocitosi è stato creato per trovare soluzioni pratiche a questo problema imperante. Riunendo rappresentanti dei pazienti, medici ed esperti dei sistemi sanitari di tutta Europa, abbiamo co-sviluppato soluzioni basate sull'esperienza diretta della drepanocitosi e sulla realtà operativa dei sistemi sanitari. La Carta che ne è risultata definisce chiaramente cosa dovrebbe essere una transizione ottimale per tutte le persone con drepanocitosi, ovunque esse vivano, e delinea i passaggi essenziali per fornire cure olistiche, coordinate e continue.

Ora ci rivolgiamo ai responsabili decisionali, a ogni livello, affinché passino all'azione. Gli strumenti e le conoscenze esistono già, ma sono necessarie una leadership costante e azioni mirate per ampliare i modelli efficaci e ridurre le disuguaglianze. Includere la transizione strutturata nei piani nazionali, nei percorsi specialistici e nella formazione della forza lavoro, può migliorare i risultati per migliaia di giovani e rappresentare un nuovo standard di riferimento nella cura delle malattie croniche e rare.

Presidente del Sickle Cell Transitions Policy Lab



Jenica Leah

Presidente, European Sickle Cell Federation (ESCF), Regno Unito



Dott.ssa Mariangela Pellegrini

Educational & Patients Program Manager, ERN-EuroBloodNet, Francia



Lora Ruth Wogu

Amministratore delegato, European Sickle Cell Federation (ESCF), Irlanda

Perché è importante la transizione dalle cure pediatriche a quelle per adulti nella drepanocitosi?

1.1 Che cosa è la drepanocitosi?

La drepanocitosi è una malattia del sangue ereditaria potenzialmente, riconosciuta come priorità sanitaria pubblica dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).¹ Colpisce l'emoglobina, la proteina dei globuli rossi responsabile del trasporto di ossigeno in tutto il corpo. La drepanocitosi è causata da una mutazione genetica nel gene dell'emoglobina che porta alla produzione di una forma anomala dell'emoglobina. L'emoglobina anomala causa una deformazione dei globuli rossi, che assumono una forma a mezzaluna o a falce e diventano rigidi, invece di essere rotondi e flessibili come i globuli rossi normali.^{5,6} Questi globuli rossi a forma di falce possono ostruire il flusso sanguigno, causando episodi dolorosi noti come crisi vaso-occlusive (VOC), anemia emolitica cronica, danno agli organi e aumento del rischio di infezioni.⁷⁻⁹ La drepanocitosi è più comune nelle persone di origine africana e caraibica, ma può verificarsi anche in altre popolazioni con anamnesi di esposizione alla malaria, come quelle del Medio Oriente, di parti dell'India, dell'area mediterranea orientale e del Sud e Centro America.¹⁰

Sebbene la drepanocitosi sia considerata una malattia rara in Europa, il numero di persone che convivono con la malattia è in costante crescita.¹⁰ Il numero di persone che convivono con la drepanocitosi a livello globale è aumentato del 41,4%, passando da 5,46 milioni nel 2000 a 7,74 milioni nel 2021.¹¹ A causa dell'aumento dei movimenti migratori negli ultimi decenni, anche il numero di persone affette da drepanocitosi è in costante aumento in Europa.¹⁰ Con una prevalenza europea di circa 30 casi su 100.000 persone, la drepanocitosi è la malattia genetica più diffusa in Francia e nel Regno Unito.¹⁰

I progressi nello screening neonatale, le misure preventive e le terapie modificanti la malattia hanno significativamente migliorato la sopravvivenza per i bambini con drepanocitosi in molti Paesi ad alto reddito. Le misure complete come la penicillina profilattica, le vaccinazioni e la prevenzione dell'ictus hanno ulteriormente ridotto la mortalità e la morbilità.¹⁰ Nell'ultimo decennio, l'uso diffuso di idrossicarbamide e lo scambio eritrocitario hanno aumentato significativamente l'aspettativa di vita in molti Paesi europei.^{10,12} Di conseguenza, un numero crescente di persone con drepanocitosi passerà dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti, dove la malattia continua a presentare complicazioni significative.

1.2 Che cosa è la transizione?

Cosa si intende per trasferimento?

Il trasferimento si riferisce al passaggio dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti.¹³

Che cosa si intende per transizione ai servizi di assistenza sanitaria e sociale per adulti?

La transizione, tuttavia, va oltre il semplice trasferimento dell'assistenza di un giovane dai servizi pediatrici a quelli per gli adulti. Viene infatti definita come un processo intenzionale, graduale, pianificato di passaggio delle cure sanitarie da un contesto centrato sul bambino a uno orientato all'adulto che affronta in modo esaustivo le esigenze mediche, psicosociali, educative e professionali del giovane.¹⁴

La transizione non è specifica per la drepanocitosi e presenta una fase cruciale dell'assistenza per i giovani che convivono con condizioni croniche e permanenti man mano che passano all'età adulta.

Quando dovrebbe avvenire la transizione?

Il processo di transizione dovrebbe iniziare idealmente con largo anticipo rispetto all'età per il trasferimento, secondo le politiche ospedaliere o nazionali. Questo approccio garantisce che i giovani ricevano un supporto tempestivo e personalizzato alla transizione mentre si spostano tra diversi contesti di assistenza. Il presente quadro di riferimento per la transizione raccomanda di iniziare **almeno due anni** prima del trasferimento. Tuttavia, la pianificazione e l'avvio della transizione devono tener conto di anche fattori quali la gravità della malattia, lo sviluppo del giovane, le capacità di autogestione e le esigenze psicosociali.

Durante il periodo critico di transizione dalle cure pediatriche a quelle per adulti vi è un aumento preoccupante della mortalità tra i giovani con drepanocitosi di età compresa tra 18 e 26 anni.

Ciò è dovuto in parte all'accumulo di danno agli organi, alle complicanze correlate alla progressione della malattia, all'accesso inadeguato alle cure, ai diversi modelli di cura per adulti, alla riduzione dell'aderenza alla terapia farmacologica e a numerosi altri fattori contribuenti.

Tuttavia, il problema è ancora poco compreso in Europa. L'aumento della mortalità in questa fascia di età è stato osservato negli Stati Uniti negli ultimi 50 anni (*su veda Figura 1*),³ ma i dati su questi cambiamenti di mortalità in Europa rimangono scarsi. La disponibilità limitata di dati implica che le comunità mediche e dei pazienti stiano iniziando solo ora a comprendere l'intera portata di questo problema e i numerosi fattori sistemici che vi contribuiscono.

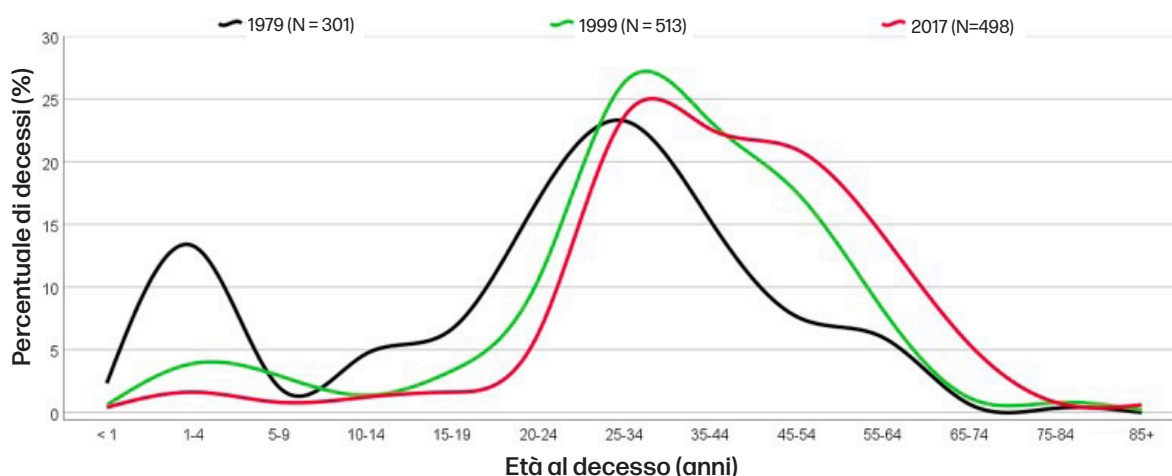


Figura 1: Percentuale di decessi tra i soggetti con drepanocitosi per fascia di età negli Stati Uniti.
Fonte: Saulsberry et al., 2019

La transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti è un processo graduale e la preparazione deve iniziare precocemente.

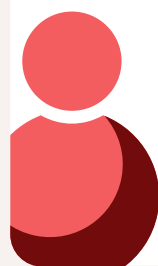
Questo processo mira a responsabilizzare i giovani aiutandoli a comprendere la loro condizione, a conoscere lo standard di cura che dovrebbero ricevere e a essere consapevoli del supporto disponibile. Inoltre, garantisce che i giovani possano farsi portavoce di sé stessi all'interno del sistema sanitario per adulti.¹⁵

In tutta Europa, questo processo si verifica generalmente tra i 14 e i 25 anni, ma la preparazione per la transizione può iniziare anche quando la persona ha appena 11 o 12 anni, come raccomandato nel Regno Unito, in Germania, in Spagna e in Irlanda (*si veda Tabella 1*). L'età di inizio della preparazione e del trasferimento varia ampiamente in tutta Europa, riflettendo le differenze nei sistemi sanitari, nelle politiche, nelle risorse e nella disponibilità individuale di ciascun giovane alla transizione in modo efficace.

1.3 Qual è l'attuale panorama della transizione in Europa?

Alcuni Paesi dispongono di protocolli consolidati e programmi di transizione specializzati, tuttavia l'implementazione e la qualità della transizione non sono garantite. Alcuni Paesi dispongono di linee guida specifiche per la transizione nella drepanocitosi. Al contrario, altri integrano la transizione all'interno di politiche sanitarie esistenti relative alle malattie croniche o altri ambiti (si veda anche Buone pratiche - Sviluppare politiche e linee guida chiare), mentre altri non prevedono alcun piano (*si veda Tabella 1*).

Nel complesso, rimane una significativa variabilità riguardo a come la transizione della drepanocitosi viene inclusa nelle linee guida ufficiali, ai contenuti inclusi e la loro effettiva approvazione a livello nazionale.¹ Anche laddove esistano politiche formali a livello nazionale, la loro implementazione e la loro efficacia "sul campo" non sono garantite.¹⁶ Ciò è ben esemplificato dalla testimonianza riportata di seguito proveniente dal Regno Unito, dove sono state prodotte linee guida cliniche specifiche per la transizione nella drepanocitosi, ma la loro applicazione rimane incerta.



“C'è stata molta mancanza di supporto o il supporto è stato inesistente, lei [la paziente] ha avuto una videochiamata con la sua infermiera dal lato clinico, ma non c'è stato alcun supporto durante la scuola secondaria.”

Hayley King, genitore di una paziente con drepanocitosi, Regno Unito 



Passaggio dalle linee guida generali a linee guida specifiche per la drepanocitosi

In Germania, la Società tedesca per la medicina di transizione (GSTM) ha sviluppato delle linee guida generali per la transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti. Queste linee guida contengono raccomandazioni generali che riguardano tutti gli aspetti della transizione che devono essere presi in considerazione per tutti i pazienti, indipendentemente dalla patologia sottostante.¹⁷ Queste linee guida generali sono state esaminate e approvate da tutte le principali società mediche tedesche nel 2021.

Tuttavia, ulteriori lavori in Germania si sono concentrati sulla transizione nelle malattie rare¹⁷ e in particolare sulla transizione per le persone con drepanocitosi. Come primo passo è stata sviluppata e approvata una dichiarazione di consenso da parte di un gruppo multidisciplinare di esperti.¹⁸ Si auspica che questa iniziativa possa in futuro fornire una base per un programma di transizione dedicato per le persone con drepanocitosi in Germania.^{19,20}

Le variazioni nelle politiche, nei sistemi e nelle infrastrutture di transizione contribuiscono alla mancanza di consenso su un processo di transizione per la drepanocitosi ottimale e formalizzato in tutta Europa. I confini tra le cure pediatriche e quelle per gli adulti, in particolare l'età del passaggio, variano ampiamente tra Paesi e regioni; pertanto, sono necessarie linee guida che possono essere adattate a livello nazionale.⁷ Il sistema sanitario per adulti è scarsamente attrezzato per la nuova e crescente popolazione di adulti con drepanocitosi. Mentre le cure pediatriche per la drepanocitosi sono tipicamente ben coordinate, complete e guidate da specialisti, le cure per gli adulti talvolta possono essere meno integrate e prive dello stesso livello di conoscenza specialistica della drepanocitosi. Pertanto, la responsabilità del coordinamento delle cure spesso ricade sul giovane con drepanocitosi, con conseguente assistenza subottimale e poco coordinata, fattore che aumenta il rischio di decesso.³

Transizioni inadeguate portano a esiti clinici sfavorevoli. Le persone con drepanocitosi descrivono esperienze di cura drasticamente diverse, comprese transizioni effettuate in momenti inappropriati e spesso troppo tardive, ad esempio quando lasciano casa per andare all'università o al college. Questo li lascia senza il supporto necessario durante i periodi di cambiamento e porta a un peggioramento delle potenziali disparità negli esiti sanitari e nella qualità della vita.¹⁹

“Con la clinica pediatrica ricevi un po' più di supporto e molte persone sono un po' più interessate a quello che ti sta succedendo. Ma quando vieni trasferito nella clinica per adulti, ci si aspetta che tu sappia ogni singola cosa riguardo alla tua salute. Certo, sono cose che dovresti sapere, ma durante questa transizione potrebbe essere un po' confuso, soprattutto per chi, per molto tempo, è stato dipendente dagli altri.”

Joseph Ajayi, Rappresentante dei pazienti, Irlanda 



“La mia esperienza con la transizione è stata un po’ migliore [rispetto a quella di altri]. Penso che abbiamo avuto qualche incontro con l’ospedale pediatrico e siamo stati presentati ai servizi per adulti, dove abbiamo incontrato alcuni membri del team della drepanocitosi. Abbiamo anche potuto visitare l’ospedale per adulti.”

Afekhai Daniels, Rappresentante dei pazienti, Irlanda 




“Per quanto riguarda la Germania, la consapevolezza nazionale sulla drepanocitosi non è realmente presente. Non ci sono ancora molti medici che conoscono la drepanocitosi, il che significa che i pazienti adulti vengono ancora trattati nelle cliniche pediatriche.”

**Elvie Ngoli,
Rappresentante dei pazienti, Germania** 



“Nel mio caso non ho mai avuto una vera transizione. In Svizzera credo che abbiamo avuto la peggiore gestione perché non c’è stata alcuna transizione. Si è trattato di passare dalle cure pediatriche a dover cercare un medico specialista per adulti da soli, cosa non facile. Ci è voluto molto tempo per trovarne uno bravo, che per fortuna ho ancora oggi.”

**David-Zacharie Issom,
Rappresentante dei pazienti, Svizzera** 



“[Dobbiamo] educare e sostenere migliori cure al di fuori di Parigi, in piccole città

**Ousmane Camara,
Rappresentante dei pazienti, Francia** 

Tabella 1: Confronto tra protocolli di transizione epidemiologici e clinici per la drepanocitosi in alcuni Paesi europei selezionati

Paese	Epidemiologia	Protocolli di transizione clinica							
	Numero di persone con drepanocitosi	Esistono linee guida cliniche specifiche per la drepanocitosi per la transizione? (Sì/No)	Esistono altre linee guida che potrebbero coprire la transizione per la drepanocitosi? (Sì/No)	Quando raccomandano le linee guida di iniziare preparazione alla transizione? (Età in anni)	Tempi previsti per la transizione secondo le linee guida (età in anni)	Sono coinvolte le cure primarie? (Sì/No)	Sono coinvolte le cure specialistiche? (Sì/No)	Le cartelle cliniche sono aggiornate e trasferite in modo appropriato? (Sì/No)	È previsto un monitoraggio dopo il trasferimento? (Sì/No)
Regno Unito ⁱ	17.000	Sì	Sì, malattia cronica	11-13	16+ (revisione a 15-16; alcuni centri possono richiedere 16)	Sì	Sì	Sì	Sì
Francia ⁱⁱ	21.668	No	Sì, malattie rare	14-16	18	Sì	Sì	Sì	Sì
Germania ⁱⁱⁱ	2.000	Nessuna trovata	Sì, malattia cronica	11-16	18	Sì	Sì	Sì	Sì
Italia ^{iv}	7.977	Nessuna trovata	Nessuna trovata	Sconosciuto	16-18	-	-	-	-
Spagna ^v	1.300	Sì	Sì, malattia cronica	12	16-21	Varia tra le diverse comunità autonome	Sì	Sì	Sì
Portogallo ^{vi}	2.000	No, tuttavia gli ospedali possono avere le proprie linee guida	Sì	Sconosciuto	18-20	No	Sì	Sì	Sì
Grecia ^{vii}	1.032	Nessuna trovata	Nessuna trovata	Sconosciuto	-	-	-	-	-
Irlanda ^{viii}	600	Sì	Sì	12	18-20	Sì	Sì	Sì	Sì
Svezia ^{xi}	584	Nessuna trovata	Nessuna trovata	Sconosciuto	-	-	-	-	-

Fonti per diversi Paesi: ⁱ Regno Unito: Drepanocitosi in età infantile: standard e raccomandazioni per la cura clinica.²¹ ⁱⁱ Francia: linee guida basate sullo studio DREPADO. Hoegy et al., non una linea guida ufficiale specifica per la transizione sanitaria per la drepanocitosi.^{22,23}

Linee guida specifiche per la drepanocitosi menzionate nelle Linee guida generali francesi per i pazienti pediatrici, PNDS, pagina 25.²³ ⁱⁱⁱ Germania: non esistono linee guida specifiche per la drepanocitosi. Esistono solo delle linee guida generali della Società tedesca di medicina di transizione per le malattie croniche.¹⁹ ^{iv} Italia: linee guida basate sullo studio di Elli et al. L'Italia non dispone di linee guida specifiche per la transizione nella drepanocitosi, né per malattie croniche.²⁴ ^v Spagna: Guía de Enfermedad de Células Falciformes (guida per la drepanocitosi).²⁵ ^{vi} Portogallo: dati epidemiologici disponibili.³ ^{vii} Grecia: dati epidemiologici disponibili 26 ^{viii} Irlanda²⁷ ^{xi} Svezia: dati epidemiologici disponibili²⁸

Quali sono le componenti di una transizione ottimale?

Una transizione ottimale dovrebbe garantire un percorso di assistenza sanitaria continuo fluido, coordinato e compassionevole che migliori sia il benessere mentale sia quello fisico.²⁹ Dovrebbe essere percepita come flessibile e adattabile alle esigenze in evoluzione del paziente, fornendo supporto durante le potenziali crisi in tutti i contesti e le fasi, garantendo coerenza e continuità di cura.

Queste componenti mirano a consentire ai responsabili delle decisioni sanitarie di modellare i sistemi sanitari al fine di fornire una migliore qualità di assistenza e supporto alle persone con drepanocitosi durante il passaggio dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti.

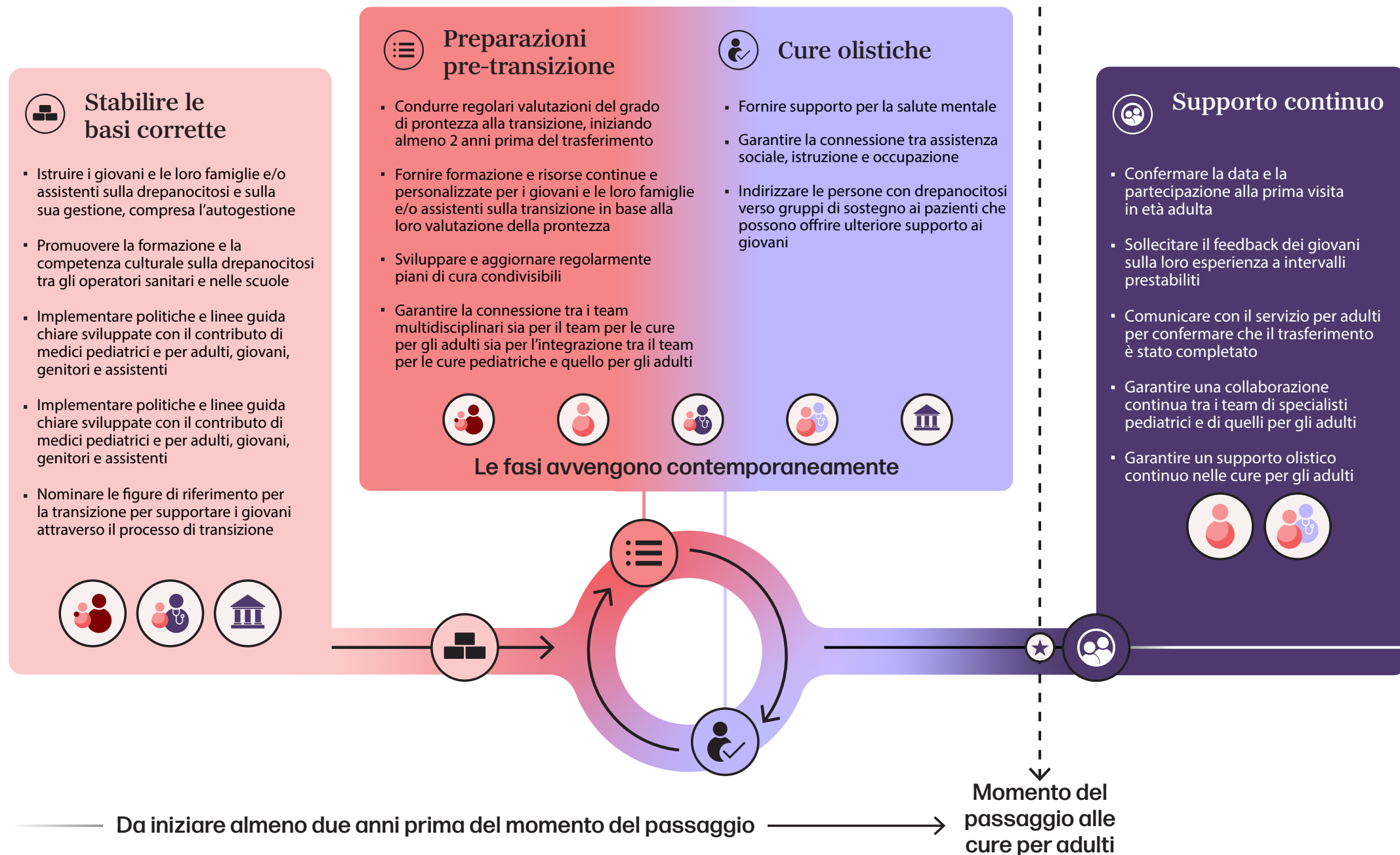
Le componenti delineano una visione basata sull'evidenza e su un consenso condiviso, con l'obiettivo di colmare il divario tra cure pediatriche e per gli adulti per i giovani che convivono con la drepanocitosi. Sebbene possa essere difficile raggiungere tutti gli obiettivi in ogni Paese, le nostre raccomandazioni sono pensate per fornire uno "standard di riferimento" a cui aspirare al fine di migliorare gli standard di cura in tutta Europa. Le seguenti sezioni descrivono come questo approccio possa diventare una realtà, insieme a una *"banca di casi di studio"* che fornisce risorse utili ed esempi di buone pratiche da tutto il mondo (*si veda la sezione sulle buone pratiche*).

Il Policy Lab e il Lived Experience Council invitano tutti i sistemi sanitari europei a impegnarsi nei confronti delle componenti fondamentali della transizione e a migliorare la transizione per tutte le persone con drepanocitosi.



Carta per una transizione ottimale delle cure nell'anemia falciforme

Componenti di una transizione di qualità dalle cure pediatriche a quelle per adulti nelle persone con anemia falciforme



Genitori e/o assistenti

Persona con anemia falciforme

Team sanitario pediatrico

Team sanitario per adulti

Sistema sanitario

Come possiamo rendere la transizione ottimale una realtà?

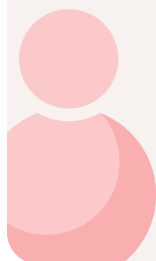


3.1. Stabilire le basi corrette



“La transizione è il risultato di un processo che inizia durante l’infanzia, che mira a informare correttamente i bambini, così che possano trovare un modo per affrontare la loro condizione cronica e le cure. Parlare con loro, evitare una protezione eccessiva e osservare i loro comportamenti porta a sviluppare l’autonomia in modo naturale.”

Gabriella Medin, psicologa pediatrica, Spagna 



“Molti dei nostri membri temono la transizione perché mancano informazioni, comunicazione e formazione. Per questo ci concentriamo sull’educazione terapeutica per pazienti, genitori e caregiver. È fondamentale fornire informazioni accurate ai pazienti in giovane età, così saranno preparati al momento del passaggio alle cure per gli adulti e sapranno gestire il cambiamento.”

Mimie Minsiemi Maboloko, rappresentante dei pazienti, Belgio 

Stabilire basi solide per la transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti crea un approccio strutturato, coerente e proattivo che garantisce la presenza di sistemi e politiche adeguati prima dell’inizio della preparazione pre-transizione.

Come minimo, ogni sistema dovrebbe:

- ✓ Istruire i giovani e le loro famiglie e/o assistenti sulla drepanocitosi e sulla sua gestione, compresa l’autogestione
- ✓ Promuovere la formazione e la competenza culturale sulla drepanocitosi tra gli operatori sanitari e nelle scuole
- ✓ Implementare politiche e linee guida chiare sviluppate con il contributo di medici pediatrici e per adulti, giovani, genitori e assistenti
- ✓ Stabilire processi per identificare i giovani in età di transizione e monitorare i loro progressi
- ✓ Nominare le figure di riferimento per la transizione per supportare i giovani attraverso il processo di transizione

Questi elementi fondamentali gettano le basi per un’esperienza di transizione fluida, coordinata e incentrata sulla persona per i giovani adulti, le loro famiglie e/o gli assistenti e i loro team sanitari.

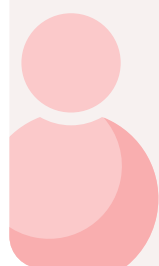
La formazione precoce sulla drepanocitosi è fondamentale per il successo della transizione.

Il Lived Experience Council ha evidenziato che i giovani con drepanocitosi necessitano di una formazione precoce e strutturata sulla malattia, che includa la conoscenza dei loro indicatori sanitari di base, la gestione dei sistemi sanitari, l'autonomia nella cura della loro condizione, la pianificazione familiare, la nutrizione e la salute fisica, nonché la comprensione di cosa aspettarsi nelle cure per gli adulti e durante la transizione dalle cure pediatriche. Queste conoscenze devono essere rafforzate e approfondite nel tempo per aiutare i giovani a sviluppare indipendenza, autonomia e fiducia nelle proprie cure, seguendo un ritmo adeguato al loro sviluppo.¹ I programmi educativi terapeutici per i giovani con drepanocitosi, come ad esempio Drépéduc, rappresentano buone pratiche nell'educazione terapeutica, offrendo supporto personalizzato e multidisciplinare per aiutare i giovani a comprendere e gestire efficacemente la loro condizione. Attraverso consultazioni individuali e workshop di gruppo condotti da operatori sanitari, i partecipanti ricevono indicazioni strutturate su strategie di autogestione, opzioni di trattamento e orientamento nel sistema sanitario.³⁰

La formazione dovrebbe estendersi anche alle famiglie e/o agli assistenti e alle scuole per ridurre lo stigma e garantire che i giovani abbiano un ambiente domestico di supporto che incoraggi l'autogestione.³¹ L'integrazione dell'educazione terapeutica strutturata nei percorsi di transizione può responsabilizzare i giovani con drepanocitosi, migliorare gli esiti sanitari a lungo termine e favorire transizioni più agevoli alle cure per gli adulti (*si vedano anche Buone pratiche - Istruire i giovani e le loro famiglie e/o gli assistenti sull'drepanocitosi per la sua gestione.*

Sia gli operatori sanitari pediatrici sia quelli per gli adulti devono svolgere un ruolo attivo nella pianificazione della transizione.

Ciò richiede che gli operatori sanitari per gli adulti siano dotati delle conoscenze mediche e delle competenze culturali necessarie per assistere efficacemente gli adulti con drepanocitosi.⁷ Oltre alle competenze cliniche, è essenziale una formazione mirata sulla comunicazione efficace, sulle cure culturalmente sensibili e sulla gestione dei pregiudizi impliciti per migliorare l'esperienza e gli esiti dei pazienti. Tuttavia, molti operatori sanitari per adulti in Europa hanno un'esperienza limitata con la drepanocitosi e possono non avere la competenza culturale e linguistica necessaria per fornire cure adeguate e incentrate sulla persona.^{32,33} Vi è un urgente bisogno di programmi educativi completi che formino gli ematologi per gli adulti, i medici di base e gli specialisti del pronto soccorso sia sulle complessità cliniche della drepanocitosi sia sui fattori socio-culturali che influenzano le cure. Questi programmi dovrebbero enfatizzare il miglioramento delle capacità comunicative, affrontare le disparità sanitarie e promuovere la fiducia al fine di garantire che i giovani si sentano ascoltati, rispettati e supportati durante tutto il processo di transizione. Inoltre, la formazione deve estendersi oltre l'ambiente clinico, coinvolgendo le persone affette da drepanocitosi, le loro famiglie e/o gli assistenti e il personale scolastico, supportando una più ampia consapevolezza e comprensione all'interno di ambienti educativi per creare un ecosistema maggiormente informato e di supporto durante questo periodo critico.³⁴ (*Si veda anche Buone pratiche - Istruire gli operatori sanitari sulla drepanocitosi, comprese le competenze culturali.*)



“In Svezia, sembra che [i medici] non si preoccupino molto e non aiutino molto con il dolore. Ma quando ero in Zimbabwe, non avevo bisogno di dire molto perché gli infermieri e i medici sapevano già cosa fare esattamente. La drepanocitosi è più comune lì e quindi sono più specializzati nel trattamento. I medici sapevano già quale tipo di trattamento darmi e non dovevo spiegare continuamente la mia condizione. Ma qui in Svezia, devo continuamente chiedere e telefonare per ottenere aiuto. A volte mi sembra di essere trascurata.”

Grace Luau, sostenitrice dei diritti dei pazienti, Svezia 

L'implementazione di politiche e linee guida per la transizione della drepanocitosi apporta chiarezza sia ai team sanitari sia alle persone con drepanocitosi.³¹ Politiche chiare dovrebbero formalizzare le tappe fondamentali, i ruoli e le responsabilità nel processo di transizione. Esse possono essere sviluppate a livello ospedaliero o del sistema sanitario. Devono essere sviluppate con il contributo dei giovani con drepanocitosi e delle loro famiglie e/o assistenti e membri del team multidisciplinare, basandosi sulle evidenze e sulle buone pratiche internazionali.^{3,35} In una relazione del Regno Unito, solo il 14,7% delle organizzazioni (che comprendevano fornitori di assistenza primaria, secondaria, comunitaria e servizi di salute mentale) disponevano di un servizio di transizione che coinvolgesse attivamente i giovani nella definizione delle loro cure, aggravando così il disimpegno dai servizi.¹⁴ Le politiche e le linee guida dovrebbero essere scritte in modo conciso, con un livello di lettura adeguato, e disponibili nelle lingue comunemente parlate nelle diverse popolazioni delle cliniche per la drepanocitosi.³ Rendere queste politiche accessibili, esponendole nelle cliniche o fornendo guide scritte rafforza l'impegno condiviso per una transizione di successo. Le politiche o linee guida per la transizione devono essere condivise con i giovani e le loro famiglie e/o assistenti all'inizio dell'adolescenza e riviste periodicamente.³ *(Vedere anche Buone pratiche - Sviluppare politiche e linee guida chiare.)*

Un processo sistematico per monitorare i progressi della transizione è essenziale per garantire che attività chiave come la formazione dei pazienti, le valutazioni della prontezza e i trasferimenti di cura vengano completati.^{3,29} La documentazione strutturata all'interno delle cartelle cliniche o dei registri dei pazienti consente un follow-up proattivo e permette ai sistemi sanitari di misurare e perfezionare nel tempo i programmi di transizione. L'istituzione di criteri standardizzati e di meccanismi di monitoraggio per seguire l'avanzamento della transizione facilita l'identificazione tempestiva dei giovani che si avvicinano all'età di transizione, assicurando una pianificazione proattiva e coerente tra i servizi.³ La componente di monitoraggio e tracciamento del programma Got Transition's Six Core Elements of Health Care Transition™, un approccio ampiamente adottato che definisce le componenti di base di un processo di transizione strutturato, sottolinea l'importanza di questo metodo strutturato nel migliorare gli esiti a lungo termine dei pazienti.²⁹ Idealmente, il monitoraggio dovrebbe essere integrato digitalmente e reso interoperabile, consentendo la continuità anche nel caso in cui un giovane si sposti all'interno del Paese, ad esempio per motivi di studi universitari, o tra Paesi diversi *(si veda anche Buone pratiche - Monitorare i progressi della transizione.)*



La nomina di figure di riferimento o coordinatori della transizione si è dimostrata utile per facilitare una transizione fluida.³⁶ Questi ruoli fungono da punto di contatto unico e da volto familiare per facilitare i giovani con a interagire con il loro nuovo team di cure sanitarie per adulti, organizzare appuntamenti e fornire strumenti per sostenere l'aderenza al trattamento. Supportano inoltre la comunicazione tra i team per gli adulti e quelli pediatrici, garantendo continuità e stabilità importanti durante la transizione.^{7,22} I professionisti sanitari e gli operatori sanitari qualificati, compresi infermieri, assistenti sociali, medici e assistenti medici possono fungere da figure di riferimento del paziente. Anche il personale non sanitario formato, come gli operatori comunitari e i pazienti stessi, può assumere questo ruolo. Spesso vengono reclutati dalle comunità di riferimento, in quanto comprendono meglio le esigenze locali e possono instaurare un rapporto di fiducia. Gli operatori non sanitari di solito collaborano a stretto contatto con i professionisti qualificati nell'ambito di un team multidisciplinare.³⁷ Quando è difficile offrire figure di riferimento per la transizione in presenza, il supporto a distanza, gli strumenti sanitari digitali e i gruppi di sostegno dei pazienti possono contribuire a soddisfare alcune di queste necessità. *(Si veda anche Buone pratiche - Individuare le figure di riferimento per la transizione.)*

Una volta che queste componenti sono state messi in atto, i sistemi sanitari possono concentrarsi sulla fase successiva: la preparazione pre-transizione.



“Imparate ad ascoltare i pazienti. L'invalidità invisibile è una cosa reale, non minimizzatela.”

**Hawa Diakite,
rappresentante
dei pazienti, Francia** 



3.2. Preparazione pre-transizione



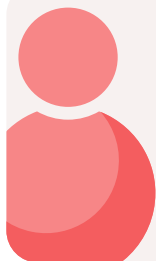
“La pianificazione precoce della transizione è fondamentale e offre molti vantaggi. Consente una responsabilizzazione precoce instillando nuove competenze necessarie per creare indipendenza che, a sua volta, migliora l’aderenza ai farmaci, alle terapie e al monitoraggio. Possono volerci anni per sviluppare nuove competenze e abitudini, quindi una preparazione precoce riduce lo stress di questo periodo difficile e di conseguenza porta a migliori esiti sanitari.”

Dott. Samah Babiker, consulente pediatrico ematologo, Regno Unito 



“Sono dovuta stare ora seduta, con dolore, perché non sapevano cosa fare con me. Continuavano a farmi le stesse domande e mi sentivo troppo stanca per continuare a spiegare.”

Nedda Al Ammar, sostenitrice dei diritti dei pazienti, Svezia 



“La transizione non è un [trasferimento], un cambiamento improvviso e brutale. È un processo che dovrebbe essere lento, progressivo e graduale.”

Waly Okouma Leboussi, rappresentante dei pazienti, Francia 

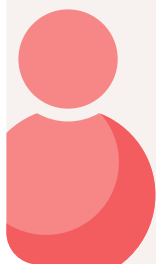
La preparazione e la pianificazione pre-transizione dovrebbero iniziare il prima possibile e almeno 2 anni prima del trasferimento. Ciò consente flessibilità, personalizzazione degli approcci, considerazioni sulle sensibilità culturali e l’uso di strumenti di valutazione per aiutare i giovani con drepanocitosi e le loro famiglie e/o assistenti a comprendere meglio come gestire la loro salute e a gestire le complessità del sistema sanitario per adulti.

Come minimo, ogni sistema dovrebbe:

- ✓ Effettuare regolari valutazioni del grado di prontezza alla transizione, iniziando almeno 2 anni prima del trasferimento
- ✓ Fornire formazione e risorse continue e personalizzate per i giovani e le loro famiglie e/o assistenti sulla transizione in base alla loro valutazione della prontezza
- ✓ Sviluppare e aggiornare regolarmente piani di cura condivisibili
- ✓ Garantire la connettività tra i team multidisciplinari, sia all’interno del team di cura per adulti sia tra i team pediatrici e quelli per adulti

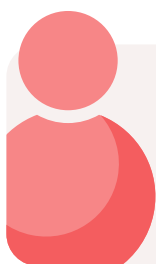
Una valutazione del grado di prontezza alla transizione è un primo passo fondamentale nella preparazione dei giovani per l'assistenza sanitaria degli adulti. Le valutazioni della prontezza alla transizione devono essere condotte regolarmente, iniziando con una valutazione al basale **almeno 2 anni prima del punto di trasferimento.** Questa valutazione periodica delle principali competenze di autogestione e navigazione del sistema sanitario, insieme a fattori clinici e socioeconomici, aiuterà a identificare i giovani a rischio di esiti negativi nel percorso di transizione e che necessitano di un supporto di transizione più intensivo.³⁸ I risultati di queste valutazioni vengono utilizzati per sviluppare interventi educativi personalizzati, mirati ad affrontare specifiche aree di necessità, tra cui la costruzione della conoscenza, l'aumento della fiducia in sé stessi e l'addestramento alla capacità di autogestione. Il momento in cui vengono effettuate le valutazioni dipende dall'età della persona e dalle politiche o linee guida sanitarie locali. Esistono diversi questionari attualmente utilizzati a livello globale per valutare il grado di prontezza alla transizione nei giovani con drepanocitosi (*Si veda Buone pratiche - Effettuare regolari valutazioni della prontezza alla transizione, a partire da almeno 2 anni prima del trasferimento.*)³⁸

Le competenze di responsabilizzazione e di auto-promozione aumenteranno man mano che viene fornita la formazione e adattati ai bisogni del giovane adulto in via di sviluppo. La formazione personalizzata supporta un coinvolgimento crescente nel processo decisionale sanitario.³⁹ Tuttavia, poiché la prontezza migliora con l'età,^{36,38} la formazione deve essere continua, adattandosi alle diverse fasi dello sviluppo, ai livelli di formazione e alle fasi della transizione. Le regolari rivalutazioni della prontezza alla transizione e formazione personalizzata in base ai risultati delle valutazioni aiutano a rispondere ai bisogni in evoluzione, a ridurre l'ansia e a creare fiducia per una gestione sempre più autonoma della malattia (*si veda anche Buone pratiche - Supportare i pazienti e le loro famiglie e/o assistenti fornendo formazione e risorse personalizzate.*). Anche fornire informazioni e supporto personalizzati per le famiglie e/o gli assistenti è fondamentale.⁴⁰ Le informazioni sul processo di transizione, sul loro ruolo in evoluzione dalla gestione delle cure del bambino al supporto per l'indipendenza del bambino, e sulle conoscenze chiave relative alla malattia, compresi trattamenti, effetti collaterali e segnali di emergenza, possono essere di grande aiuto.⁴⁰ Le famiglie e/o gli assistenti dovrebbero anche essere informati sui centri di cura per gli adulti disponibili, sui servizi sociali e sui protocolli di emergenza. Per garantire l'efficacia, la formazione e il supporto devono tenere conto dell'alfabetizzazione sanitaria, dei fattori socio-culturali e delle esigenze linguistiche del giovane e delle loro famiglie e/o assistenti (*si veda anche Buone pratiche - Istruire i giovani e le loro famiglie e/o assistenti sulla drepanocitosi e sulla sua gestione.*).



“Mi chiedo se esista una guida per i genitori su come affrontare questa situazione prima che debbano farlo. Per esempio, quando dovrei iniziare a parlare con mio figlio? Questa domanda da sola causa così tanto ansia. Qual è il momento giusto per dirgli che ha una malattia se non se ne è ancora reso conto? E poi, quando sarà più grande, come si svolgerà la transizione alle cure per gli adulti? Sarebbe molto utile avere uno scambio di esperienze tra genitori o incontri di gruppo familiari in cui si condivida questo tipo di informazioni.”

Alonso Soto, genitore di un figlio con drepanocitosi, Spagna 



“i genitori dovrebbero poter stare con i loro figli al pronto soccorso e in ospedale [durante questo processo], anche se hanno più di 18 anni.”

N'dita Okouma Leboussi, genitore di figlio con drepanocitosi, Francia 

Lo sviluppo di un piano sanitario individuale e condivisibile, detenuto dal giovane, che includa i risultati delle valutazioni della prontezza, gli obiettivi e le azioni prioritarie del giovane, il riepilogo medico e il piano di cure di emergenza, oltre a una scheda informativa sulla drepanocitosi, è essenziale per garantire la continuità delle cure e un'integrazione di successo nel sistema di assistenza per gli adulti per i giovani con drepanocitosi.^{8,41}

Questi piani offrono cure continue e coordinate tra i sistemi sanitari e di assistenza sociale, mirando a soddisfare i bisogni unici di ogni persona (*si veda anche Buone pratiche - Preparazione pre-transizione*).

Un piano sanitario efficace dovrebbe:

- **Essere condivisibile:** ciò consente agli operatori sanitari, in qualsiasi contesto sanitario o sociale, di accedere facilmente ai dati completi del paziente, aumentando la responsabilità professionale e permettendo una rapida personalizzazione degli approcci terapeutici.^{41,42} Inoltre, consente alla persona con drepanocitosi di aver un maggiore controllo delle informazioni e del proprio piano di cura, migliorando così l'esperienza complessiva e gli esiti sanitari.^{8,41,42}
- **Includere la pianificazione degli scenari di emergenza:** i protocolli dettagliati per la gestione delle emergenze specifiche per la drepanocitosi, inclusi i piani personalizzati per il dolore, possono garantire risposte rapide ed efficaci da parte degli operatori sanitari che non conoscono la persona con drepanocitosi.⁴²
- **Considerare il sistema sanitario:** le valutazioni realistiche delle risorse disponibili nel sistema sanitario locale del paziente possono aiutare a identificare i servizi e i team in grado di prendersi cura delle persone con drepanocitosi e delineare i processi di riferimento verso cure specialistiche.⁴²
- **Disporre di un quadro di riferimento per la valutazione:** un quadro strutturato per valutare i progressi e gli esiti in varie fasi della transizione (con regolari valutazioni della prontezza alla transizione) dovrebbe basarsi sulla valutazione iniziale della prontezza alla transizione, raccogliendo indicatori relativi sia agli esiti delle cure cliniche sia agli aspetti psicosociali della transizione.⁴²

Una comunicazione efficace tra i team multidisciplinari pediatrici e per adulti, nonché all'interno del team multidisciplinare per adulti, è fondamentale. La collaborazione con le varie persone coinvolte nelle cure per la drepanocitosi richiede una comunicazione e una condivisione dei dati regolari e attive.³⁶ Questa comunicazione può essere migliorata attraverso l'implementazione di strumenti come cartelle cliniche integrate o cartelle cliniche elettroniche. Inoltre, dovrebbe esserci un periodo di sovrapposizione tra gli operatori sanitari pediatrici e quelli per gli adulti, durante il quale i ruoli e le responsabilità del team pediatrico diminuiscono progressivamente, mentre aumentano quelli del team per adulti, accompagnati da incontri multidisciplinari regolari tra i due team durante tutto il processo di transizione. Molti giovani affetti con drepanocitosi e le loro famiglie e/o assistenti apprezzano un "approccio di passaggio congiunto" che includa diversi incontri di persona con entrambi i team clinici in un ambiente positivo e amichevole.³⁶ È fondamentale definire chiaramente gli accordi di cura condivisa, con un referente nominato per consigli sia di emergenza sia di routine. Il team multidisciplinare per adulti deve soddisfare sia i bisogni medici sia quelli psicosociali, includendo ematologi, infermieri specializzati, specialisti del dolore, psicologi, neuropsicologi, assistenti sociali, fisioterapisti, dietisti e figure chiave per la transizione. Una forte collaborazione con i fornitori di cure di emergenza, i medici di base, i servizi sanitari territoriali e i gruppi di sostegno ai pazienti contribuisce ulteriormente a migliorare la continuità delle cure e degli esiti.⁴³ (*Si veda anche Buone pratiche - Garantire la connessione tra i team multidisciplinari, sia all'interno del team multidisciplinare di cura per gli adulti sia tra i team pediatrici e quelli per gli adulti.*)

Una volta implementati queste componenti, i sistemi sanitari possono concentrarsi sulla fase successiva: Una transizione centrata sulla persona.



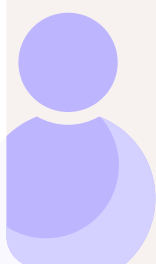


3.3. Cure olistiche



“Ogni persona si svilupperà a ritmi diversi e potrà avere bisogno di livelli di supporto differenti nelle varie fasi della transizione. È importante monitorare ogni persona durante tutto il processo e non utilizzare un approccio unico per tutti.”

Hannah Jerman, infermiera specializzata nella drepanocitosi, Regno Unito 



“Durante la transizione, nei nostri studi e in generale, nella nostra vita riceviamo il supporto per trattare le conseguenze della malattia, ma non per l'impatto a lungo termine. [Ci] manca il supporto quotidiano.”

Trésor Ntchamba, Rappresentante dei pazienti, Francia 

Un approccio olistico alla transizione è fondamentale per gestire il passaggio dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti per le persone con drepanocitosi. Le cure multidisciplinari, il coordinamento e un approccio che fornisca la connessione tra tutti gli aspetti della vita dei giovani con drepanocitosi possono migliorare la qualità della vita e altri esiti.

A tal fine, ogni sistema dovrebbe:

- ✓ Fornire supporto per la salute mentale
- ✓ Garantire la connettività tra assistenza sociale, formazione e occupazione
- ✓ Indirizzare le persone con drepanocitosi a gruppi di sostegno ai pazienti che possano offrire ulteriore supporto

Queste componenti contribuiranno a garantire che la transizione soddisfi e si adatti davvero alle esigenze in evoluzione del giovane con drepanocitosi.

Il supporto per la salute mentale offre un prezioso supporto psicosociale ai giovani con drepanocitosi e alle loro famiglie e/o assistenti, e può facilitare un'esperienza di transizione positiva.³⁶ Il supporto può includere formazione guidata dagli operatori sanitari, servizi psicologici e le interazioni tra pari facilitate da educatori esperti dei pazienti.⁴⁴ Un sondaggio internazionale su adolescenti con drepanocitosi negli Stati Uniti e nel Regno Unito ha riscontrato un peggioramento dei sintomi fisici e psicologici con l'aumentare dell'età e il livello di istruzione,⁴⁵ sottolineando la necessità di cure psicologiche personalizzate. Come minimo, i giovani dovrebbero avere accesso a specialisti della salute mentale, con informazioni psicosociali condivise tra i team pediatrici e quelli per adulti. Idealmente, i professionisti della salute mentale dovrebbero essere integrati nei team di cura per la drepanocitosi, per garantire un supporto coordinato e interdisciplinare che affronti sia i bisogni fisici sia psicologici (*si veda anche Buone pratiche - Fornire supporto per la salute mentale*). Tuttavia, nei contesti in cui l'accesso ai professionisti della salute mentale è limitato, il supporto psicologico tramite telemedicina può rappresentare una valida alternativa.

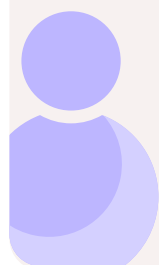
Garantire la connessione tra servizi sociali, formazione e impiego è importante per affrontare le sfide maggiori che i giovani con drepanocitosi trovano ad affrontare.¹⁰

La collaborazione con gli assistenti sociali può contribuire a mitigare i fattori sociali determinanti della salute, come l'alloggio, la stabilità finanziaria e l'accesso ai servizi essenziali. Il supporto nell'ambito della formazione e del lavoro dovrebbe concentrarsi sull'assicurare che i giovani adulti con drepanocitosi

dispongano degli adattamenti e delle indicazioni necessari per orientarsi con successo nei percorsi professionali e accademici.^{44,46} Sia i team sanitari sia le organizzazioni della comunità possono svolgere un ruolo cruciale nel facilitare le connessioni tra questi diversi ambiti (*si veda anche Buone pratiche - Garantire la connessione tra assistenza sociale, formazione e impiego*).

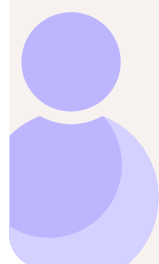
Indirizzare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti verso gruppi di sostegno ai pazienti per ricevere supporto tra pari e altri tipi di supporto aggiuntivo è fondamentale per facilitare una transizione ottimale. Le organizzazioni comunitarie possono svolgere un ruolo cruciale nel fornire supporto tra pari e risorse aggiuntive per assistere i giovani e le loro famiglie e/o assistenti durante il processo di transizione. In particolare, le interazioni tra pari possono offrire preziose opportunità sociali, oltre a un sostegno psicosociale ed educativo per i giovani con drepanocitosi.^{36,38} È fondamentale che i mentor tra pari siano adeguatamente formati e supportati al fine di garantire che possano offrire una guida sicura, informata ed empatica, evitando di presumere che chiunque abbia un'esperienza vissuta sia automaticamente idoneo a ricoprire questo ruolo. Tale coinvolgimento potrebbe offrire un supporto molto necessario a chi affronta le sfide psicosociali e socio-economiche vissute durante la transizione e gli anni dell'adolescenza (*si veda anche Buone pratiche - Garantire il supporto tra pari*).

Una volta implementate queste componenti, i sistemi sanitari possono concentrarsi sulla fase successiva: il completamento.



“Il passaggio da un servizio pediatrico a un servizio per adulti riguarda anche il modo in cui prepariamo il bambino a diventare un adulto pienamente funzionante, in controllo della sua diagnosi. In modo tale che ciò non limiti i suoi obiettivi di vita, la capacità di raggiungerli, di proseguire gli studi, costruire una carriera, una famiglia.”

Mary Shaniqua, Rappresentante dei pazienti, Regno Unito 



“Non esitate a educare i vostri cari. Informatevi voi stessi e fatevi portavoce della consapevolezza sulla drepanocitosi. Mettetevi in contatto con altri pazienti.”

Awa Touré, Rappresentante dei pazienti, Francia 



3.4. Supporto continuo



“Il follow-up nei servizi per adulti è importante tanto quanto la preparazione accurata. Avere un volto familiare e qualcuno a cui rivolgersi con le proprie preoccupazioni aiuta ad aumentare il coinvolgimento dei giovani nella loro salute e aiuta a migliorare i risultati.”

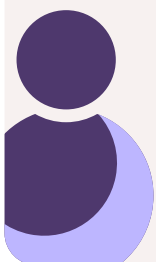
Hannah Jerman, infermiera specializzata nella drepanocitosi, Regno Unito 

Un approccio di follow-up strutturato e proattivo è essenziale per garantire una transizione fluida dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti per i giovani con drepanocitosi. Il quadro di riferimento Got Transition™ evidenzia l'importanza della comunicazione continua, del feedback e della collaborazione continui tra i team pediatrici e quelli degli adulti per migliorare la continuità delle cure e gli esiti dei pazienti.²⁹

Come minimo, ogni sistema dovrebbe:

- ✓ Confermare la data e la partecipazione alla prima visita in età adulta
- ✓ Sollecitare il feedback dei giovani sulla loro esperienza a intervalli prestabiliti
- ✓ Comunicare con il servizio per adulti per confermare che il trasferimento è stato completato
- ✓ Garantire una collaborazione continua tra i team di specialisti pediatrici e di quelli per gli adulti
- ✓ Garantire un supporto olistico continuo nelle cure per gli adulti

Implementando queste fasi strutturate di follow-up, i team sanitari possono ridurre i follow-up mancati, affrontare precocemente le sfide e migliorare il successo a lungo termine della transizione ai servizi per adulti ([si veda anche Buone pratiche - Supporto continuo](#)).



“[Gli operatori sanitari dovrebbero] sapere che siamo diversi dagli altri, prestare attenzione e informarsi sulla drepanocitosi. La drepanocitosi può essere vista come un punto di forza nella vita di [pazienti].”

Zainab Khoma, Rappresentante dei pazienti, Francia 

Che cosa impedisce alle persone di sperimentare una transizione ottimale?



“I servizi per gli adulti sono completamente diversi da quelli pediatrici e anche con la migliore preparazione possibile, i pazienti spesso incontrano difficoltà. Le ragioni di ciò sono multifattoriali, non solo legate al sistema stesso, ma anche alle esperienze di pazienti e clinici in aree cliniche chiave che spesso generano negatività e peggiorano gli esiti.”

Hannah Jerman, infermiera specializzata nella drepanocitosi, Regno Unito 

4.1 Ostacoli sistemici, culturali e socio-comportamentali per una transizione ottimale

La stigmatizzazione e il razzismo alla base dell'esperienza complessiva del paziente con drepanocitosi si estendono, e possono essere esacerbati, durante la transizione.⁴⁷

Le persone con drepanocitosi appartengono spesso a gruppi che generalmente ricevono cure di qualità inferiore, con il razzismo che interagisce frequentemente con altre fonti di stigma legato alla salute nella drepanocitosi, compresa la malattia, il dolore associato e lo stigma legato agli oppioidi.^{29,48,49} I pregiudizi razziali ed etnici nella gestione del dolore sono stati ben documentati, con molti giovani del Lived Experience Council che riferiscono che il loro dolore viene spesso ignorato o sottovalutato, rafforzando ulteriormente gli ostacoli alla ricerca di cure mediche tempestive.^{39,50,51} Il report “No One is Listening” della Sickle Cell Society del Regno Unito ha evidenziato frequenti segnalazioni di atteggiamenti negativi verso le persone con drepanocitosi, sottolineando come tali atteggiamenti siano spesso fondati sul razzismo.⁵² Il rapporto ha inoltre riscontrato che le preoccupazioni riguardo a esperienze insoddisfacenti hanno portato molte

persone con drepanocitosi a temere ed evitare gli ospedali, cosa che può portare a esiti peggiori.⁵² Questi fattori sono associati a sentimenti di isolamento, ansia, disagio psicologico e alla convinzione che il team di assistenza sanitaria per gli adulti non fornisca cure di alta qualità e sensibili,^{48,53-55} oltre a creare rapporti tesi tra pazienti e operatori sanitari.⁵²

Anche le percezioni culturali della drepanocitosi giocano un ruolo, dato che la stigmatizzazione e la disinformazione presenti in alcune comunità possono scoraggiare la gestione proattiva della malattia e l'interazione con gli operatori sanitari. I membri del Lived Experience Council hanno condiviso che, in alcune comunità, la drepanocitosi è associata a vergogna ed esclusione sociale, scoraggiando le famiglie dal discutere apertamente della condizione o dal cercare cure adeguate. In alcune regioni, le persone affette da drepanocitosi possono anche affrontare discriminazioni matrimoniali, difficoltà lavorative e isolamento sociale a dovuti a convinzioni errate sulla loro salute e aspettativa di vita.

Il periodo dell'adolescenza e della prima età adulta è caratterizzato da significativi cambiamenti socio-comportamentali e nello stile di vita che possono influenzare il modo in cui i giovani con drepanocitosi gestiscono la propria salute. Durante questo periodo, alcuni giovani possono avere difficoltà ad attribuire priorità alla loro condizione⁴⁷ e ciò porta a tentativi di gestire autonomamente le complicanze a casa piuttosto che richiedere assistenza medica.³ Questo allontanamento può derivare da esperienze sanitarie negative e diffidenza nei servizi sanitari per adulti. Fattori come problemi cognitivi, formazione e informazioni sulla drepanocitosi insufficienti e problemi di salute mentale, come depressione o ansia, possono complicare ulteriormente il processo di transizione.^{3,56}

Esiste anche la percezione diffusa che la drepanocitosi non sia significativamente prevalente in Europa. Questo significa che sono stati compiuti pochi sforzi per monitorare la popolazione con drepanocitosi e migliorare i servizi, nonostante la sua crescita in termini di prevalenza, essendo la malattia genetica in più rapida crescita nel Regno Unito e in Francia¹⁰ a causa di fattori come la migrazione da Paesi ad alta prevalenza. È necessario mettere in discussione queste percezioni e supportare i responsabili politici nel processo decisionale con dati basati sull'evidenza per allocare fondi e risorse che rispondano ai bisogni non soddisfatti delle persone con drepanocitosi.⁵⁷

4.2 Ostacoli del sistema sanitario alla transizione ottimale

La disponibilità e l'implementazione di politiche e linee guida per la drepanocitosi per la transizione in tutta Europa sono incoerenti. Sebbene alcuni Paesi abbiano fatto progressi integrando le cure transazionali in altri tipi di politiche nazionali, non esiste un quadro europeo per la drepanocitosi. Le linee guida e le politiche esistenti sono spesso specifiche per centro o regione, causando disuguaglianze geografiche nell'accesso alle cure di transizione,^{21,22} un'implementazione poco chiara e differenze nella responsabilità. Anche nei casi in cui esistono tali linee guida e politiche, l'implementazione non è garantita e le cure non sempre aderiscono alle buone pratiche.¹⁶ È urgente una maggiore chiarezza sulle responsabilità nell'implementazione e sui meccanismi di controllo per migliorare gli esiti.^{16,21,22,39}

Molti Paesi non dispongono di programmi e risorse dedicati per la transizione nella drepanocitosi, rendendo difficile per i giovani ricevere un supporto strutturato e continuativo. Le pratiche di lavoro multidisciplinari essenziali per le cure coordinate tra il sistema pediatrico e quello per gli adulti²² sono spesso scarsamente rimborsate e quindi difficili da organizzare.⁵⁸



“Il sistema sanitario per gli adulti non è pronto ad accogliere questa ondata di pazienti pediatrici con drepanocitosi, mancano specialisti e infrastrutture.”

Prof.ssa Caterina Minniti,
consulente ematologa pediatrica, Italia e Stati Uniti 

L'approccio all'assistenza e alle risorse nel sistema per gli adulti è diverso da quello pediatrico e richiede investimenti affinché i giovani che passano alle cure per adulti abbiano un percorso di riferimento adeguato. L'assistenza nel sistema per adulti è generalmente reattiva piuttosto che proattiva e preventiva. Ciò può spesso tradursi in un accesso limitato agli specialisti, scarsa conoscenza e competenza sulla drepanocitosi, scarsa comprensione dei bisogni dei giovani con drepanocitosi, lunghi tempi di attesa e coordinazione inefficace delle cure.^{16,59,60} Tali criticità contribuiscono a disuguaglianze sanitarie, scarsa aderenza alle linee guida, trattamenti incoerenti e diffidenza.^{3,44} Molti team multidisciplinari per adulti non hanno collegamenti sufficienti con medici di base, i servizi di supporto della comunità, gli assistenti sociali o gli psicologi per offrire il supporto completo di cui le persone con drepanocitosi hanno bisogno. Questo, a sua volta, conduce a visite non programmate al pronto soccorso e a cure prestate da personale sanitario e professionisti che non hanno le conoscenze, le abilità e le competenze per assistere le persone con drepanocitosi,^{3,61} perpetuando così il ciclo di cure inadeguate.

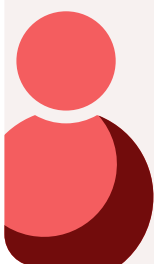
Molti giovani adulti con drepanocitosi devono affrontare anche difficoltà economiche e problemi legati all'assicurazione durante la transizione.³²

Anche nei Paesi con assistenza sanitaria universale, i costi sanitari associati possono pesare fortemente durante la transizione³³ e l'accesso limitato alla copertura sanitaria o a un'adeguata assicurazione può rappresentare un ostacolo. Ad esempio, nel Regno Unito, la drepanocitosi non dà diritto all'esenzione dal pagamento dei farmaci e ciò significa che i giovani adulti, una volta compiuti i 18 anni, si trovano improvvisamente a dover sostenere le spese mediche per i farmaci essenziali, spesso

con risorse economiche limitate.⁴⁶ Inoltre, i costi elevati per raggiungere gli specialisti adeguati aggravano ulteriormente le difficoltà di accesso alle cure necessarie.⁶²

Le testimonianze del Lived Experience Council rivelano che tra i giovani con drepanocitosi la consapevolezza dell'esistenza di programmi di supporto disponibili, come aiuti economici, assistenza nella gestione delle assicurazioni, agevolazioni sul posto di lavoro e servizi per la salute mentale, è scarsa, limitando così la possibilità di accedere a risorse essenziali. Anche quando tale supporto è disponibile, esso è spesso ostacolato dalla burocrazia e dai pregiudizi sanitari che costringono molte persone con drepanocitosi a difficoltà economiche, precarietà lavorativa e isolamento sociale, con un peggioramento dei problemi di salute mentale come depressione e ansia.

In Francia, ad esempio, l'MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) fornisce un riconoscimento e un supporto essenziali alle persone che convivono con malattie croniche come la drepanocitosi, offrendo carte di disabilità, indennità economiche e le agevolazioni scolastiche e lavorative. Tuttavia, i giovani del Live Experience Council francese hanno segnalato che la procedura di richiesta è complessa e spesso richiede un supporto proattivo da parte degli operatori sanitari, molti dei quali non sono preparati o disposti ad assistere. Per questo motivo i gruppi di pazienti rivestono spesso un ruolo fondamentale nell'aiutare le persone a orientarsi e ad accedere a questi servizi.



“Al mio primo lavoro, ricordo che ero in ospedale e mia madre chiamò la mia capa per avvisarla e lei rispose: ‘Beh, e quando torna?’ Nemmeno un ‘Spero che stia bene’ ... è molto stancante doversi sempre spiegare.”

Cianna Bent, rappresentante dei pazienti, Regno Unito 

Il costo dell'inazione

La transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti continua a rappresentare un punto critico estremamente fragile nel sistema sanitario per i giovani con drepanocitosi. Durante il passaggio tra i servizi, questi giovani affrontano un maggiore rischio di complicanze,¹ lacune nelle cure specialistiche, scarsa coordinazione delle cure e un'insufficiente gestione proattiva della malattia, con numerose conseguenze negative a valle:

- **Il sistema sanitario sta fallendo nei confronti dei giovani che sperimentano un peggioramento dello stato di salute e, in troppi casi, una mortalità evitabile.**⁶³ L'impatto può essere notevole e può compromettere la loro capacità di partecipare pienamente alla vita scolastica e lavorativa.⁴⁶ I giovani affetti con drepanocitosi tendono ad avere risultati scolastici inferiori rispetto ai coetanei a causa delle frequenti assenze legate alla malattia, con conseguenze negative anche sul potenziale guadagno futuro.⁴⁶ In particolare, a causa della natura debilitante della malattia, l'assenteismo scolastico è un problema significativo per i giovani con drepanocitosi.⁶⁴ Le complicanze della drepanocitosi possono anche avere ripercussioni sulla salute mentale dei giovani, aumentando il rischio di depressione e ansia.^{1,8,16,65}
- **I giovani sperimentano anche un numero crescente di accessi evitabili al Pronto Soccorso^{1,16} e di ricoveri prolungati, comportando un onere significativo ed evitabile per i sistemi sanitari.** Questo genera costi a lungo termine legati alla disabilità e mette sotto pressione i bilanci sanitari nazionali,

sottraendo risorse alla prevenzione.⁶⁶ In uno studio di coorte retrospettivo e aperto condotto negli Stati Uniti è stato osservato che i pazienti con frequente ricorso al pronto soccorso comportavano costi sanitari totali trimestrali significativamente più alti rispetto a quelli con ricorso al pronto soccorso ridotto (\$ 14.715 contro \$ 7.339, rispettivamente). Questi costi più elevati sono stati determinati dai costi ospedalieri (rispettivamente \$ 10.971 rispetto a \$ 3.543) e dai costi del pronto soccorso (rispettivamente \$ 499 rispetto a \$ 57).⁶⁷ Migliorare la transizione dalle cure pediatriche a quelle per adulti non solo migliorerebbe il benessere e gli esiti per le persone con drepanocitosi, ma ridurrebbe anche il carico complessivo della malattia, con conseguente riduzione dei costi sanitari.⁶⁸

- **La mancanza di investimenti in cure di transizione proattive e integrate comporta accessi ripetuti al pronto soccorso, degenze ospedaliere prolungate e costi di a lungo termine legati alla disabilità.** In Francia, uno studio ha rilevato che su 604 ospedalizzazioni associate a crisi vaso-occlusive (VOC), la frequenza maggiore si è registrata nella fascia di età 15-25 anni (ovvero durante il periodo di transizione). Ci sono stati 320 ricoveri della durata di una notte o più e l'89,9% è stato preceduto da una visita al pronto soccorso.⁶⁹

Affrontare questi ostacoli sistemici richiede più di piccole aggiustamenti: serve una trasformazione radicale delle politiche sanitarie. Senza riforme urgenti e investimenti nei programmi di transizione per la drepanocitosi, i sistemi sanitari europei continueranno a trascurare questa popolazione vulnerabile, causando una riduzione dell'aspettativa di vita non a causa della malattia stessa, bensì perché i sistemi progettati per supportare i giovani non stanno funzionando.


La strada da percorrere

Tutti gli adolescenti e i giovani adulti che convivono con la drepanocitosi meritano una transizione fluida e centrata sulla persona, con un'adeguata pianificazione, una preparazione pre-transizione e team che vadano oltre le semplici cure cliniche, includendo un monitoraggio continuo dei progressi e la personalizzazione del piano di transizione.

Tutti i sistemi sanitari dovrebbero essere in grado di fornire questa transizione, indipendentemente dalla posizione geografica.

Per garantire che tutti i soggetti con drepanocitosi abbiano la possibilità di avere una transizione personalizzata in base alle proprie esigenze, i membri del Sickle Cell Policy Lab e del Lived Experience Council raccomandano le seguenti azioni prioritarie.

Lavorare per raggiungere la transizione ottimale...

	Le persone con drepanocitosi, le loro famiglie e/o assistenti dovrebbero avere la possibilità di...	I gruppi di sostegno ai pazienti e le organizzazioni comunitarie devono...	Gli operatori sanitari devono...	I sistemi sanitari devono...	I decisori politici nazionali e/o europei devono...
 <p>Stabilire le basi corrette</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Ricevere formazione e risorse sulla drepanocitosi e sulla sua gestione ottimale, compresa l'autogestione. – Essere supportati da una figura di riferimento per la transizione. – Contribuire allo sviluppo di chiare politiche e linee guida per la drepanocitosi. – Fornire feedback sulla propria esperienza nel processo di transizione a intervalli stabiliti. 	<ul style="list-style-type: none"> – Fornire formazione e aumentare la consapevolezza sulla drepanocitosi e sulla transizione, in particolare nelle scuole e nella comunità. – Offrire ai pazienti formazione e supporto sulla drepanocitosi. 	<ul style="list-style-type: none"> – Iniziare a preparare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti per la transizione il prima possibile, a seconda della maturità della persona. – Educare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti in merito alla drepanocitosi e alla sua gestione, alle aspettative sulle cure e alla transizione. – Assumersi la responsabilità di monitorare e modificare i piani di transizione a livello di operatore sanitario. 	<ul style="list-style-type: none"> – Fornire personale dedicato e finanziamenti specifici per la drepanocitosi e la transizione. – Informare tutto il personale sulle politiche di transizione e sui ruoli distinti di tutte le parti interessate. – Stabilire un sistema di monitoraggio per monitorare i progressi e la qualità della transizione nelle cartelle cliniche digitali. – Assicurarsi che tutti gli strumenti di raccolta dei dati siano interoperabili tra diversi contesti e utilizzati per il miglioramento continuo della qualità. – Esplorare l'uso di strumenti digitali, telemedicina e altre forme di supporto remoto per migliorare l'accesso a specialisti e cure in ambienti con risorse insufficienti. 	<ul style="list-style-type: none"> – Riconoscere la transizione della drepanocitosi all'interno di politiche più ampie sulle malattie croniche o rare, a seconda dei casi, assicurandosi che tali politiche e linee guida siano sviluppate con il contributo dei giovani e delle loro famiglie e/o assistenti. – Destinare fondi per garantire che tutte le politiche siano implementate in modo sostenibile attraverso meccanismi adeguati nei dipartimenti governativi responsabili della salute e della finanza. – Stabilire politiche volte a intervenire sui determinanti sociali più ampi della salute e a ridurre le disuguaglianze nell'accesso alle cure.



Preparazione pre- transizione

- | | | |
|---|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">– Offrire risorse culturalmente appropriate ai giovani con drepanocitosi e alle loro famiglie e/o assistenti. | <ul style="list-style-type: none">– Iniziare a preparare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti per la transizione il prima possibile, a seconda della maturità della persona.– Educare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti in merito alla drepanocitosi e alla sua gestione, alle aspettative sulle cure e alla transizione.– Assumersi la responsabilità di monitorare e modificare i piani di transizione a livello di operatore sanitario.– Effettuare regolari valutazioni della prontezza alla transizione, iniziando almeno 2 anni prima del trasferimento.– Fornire una formazione continua sulla drepanocitosi basate sulle valutazioni di prontezza.– Sviluppare e aggiornare regolarmente un piano di assistenza condivisibile.– Tenere conto delle preferenze culturali durante la pianificazione della transizione. | <ul style="list-style-type: none">– Assicurarsi che i piani di cura e le cartelle cliniche siano condivisibili e adattabili in diversi centri/Paesi.– Garantire trasparenza e responsabilità per le informazioni sulla transizione tra gli operatori sanitari.– Assicurarsi che tutti i programmi abbiano una figura di riferimento per la transizione o altro ruolo di supporto completamente finanziato. |
|---|---|--|



Transizione centrata sulla persona

- Essere in grado di assumere un ruolo più attivo nella propria salute.
- Avere un supporto per la salute mentale, se necessario.

– Offrire supporto continuo ai giovani con drepanocitosi nella comunità durante tutto il loro percorso.

- Implementare e adattare continuamente il piano di cura condivisibile.
- Coinvolgere i pazienti e gli assistenti in ogni fase della transizione per garantirne la personalizzazione in base alle loro esigenze e ai loro requisiti specifici.
- Garantire l'accesso a un team multidisciplinare completo che sia completamente formato nell'assistenza alle persone con drepanocitosi.
- Coinvolgere medici di base, assistenti sociali, scuole e altre figure non sanitarie come parti del team multidisciplinare esteso.
- Indirizzare i giovani e le loro famiglie e/o assistenti ai gruppi di sostegno ai pazienti e ai programmi di formazione comunitari.
- Fornire supporto per la salute mentale, se necessario.

- Confermare la data della prima consultazione per adulti e garantire la connessione con il team sanitario per gli adulti.

- Garantire la connettività all'interno e tra i team multidisciplinari.
- Assicurarsi che vi sia un approccio olistico alla transizione, compreso il supporto per la salute mentale.
- Garantire l'accesso a un supporto tra parti con finanziamenti sostenibili.
- Garantire la condivisione di informazioni e risorse tra scuole e altre strutture non sanitarie.



Completa- mento

Glossario

Di seguito è riportato un elenco dei termini chiave correlati alla drepanocitosi e alla transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti.

A

- **Aderenza** - Il grado in cui una persona segue il trattamento medico prescritto, compresi farmaci, cambiamenti dello stile di vita e visite in clinica.
- **Alfabetizzazione sanitaria** - La capacità di ottenere, elaborare e comprendere informazioni sanitarie per prendere decisioni informate.
- **Assistenza specialistica** - Assistenza sanitaria fornita da professionisti esperti nella gestione di condizioni complesse come la drepanocitosi.

C

- **Capacità di autogestione** - La capacità delle persone di gestire la propria assistenza sanitaria, prendere decisioni informate e navigare nel sistema medico in modo indipendente, il che è essenziale durante la transizione alle cure per gli adulti.
- **Cartelle cliniche integrate** - Un sistema che combina e centralizza i dati dei pazienti di vari operatori sanitari, garantendo continuità di cura e facile accesso a tutte le parti coinvolte.
- **Ciclo Plan-Do-Study-Act (PDSA)** - Un processo di miglioramento della qualità utilizzato per testare e implementare le modifiche nelle pratiche sanitarie pianificando, eseguendo, studiando i risultati e adattandoli in base ai risultati.
- **Competenza culturale e linguistica** - La capacità degli operatori sanitari di comunicare e fornire cure efficaci che rispettino e agiscano nel rispetto del background culturale e linguistico dei pazienti, in particolare in popolazioni diverse o in movimento.
- **Considerazioni sul sistema sanitario** - Valutazione e comprensione delle risorse disponibili all'interno di un sistema sanitario locale, compresa l'identificazione di strutture specializzate e il processo di rinvio per le persone affette da drepanocitosi.
- **Coordinamento delle cure** - L'organizzazione intenzionale dei servizi sanitari tra i fornitori per garantire una cura fluida, continua ed efficiente.
- **Crisi falciforme** - Episodi dolorosi causati da un'ostruzione del flusso sanguigno dovuta a globuli rossi falciformi.
- **Crisi vaso-occlusiva (CVO)** - Una complicanza dolorosa della drepanocitosi in cui i globuli rossi falciformi bloccano i piccoli vasi sanguigni, limitando il flusso sanguigno ai tessuti e causando grave dolore, solitamente alle estremità, alla schiena o all'addome.

- **Cura comprensiva** - Un approccio multidisciplinare alla gestione della drepanocitosi che include supporto medico, psicologico e sociale.
- **Cure olistiche** - Un approccio all'assistenza sanitaria che affronta non solo gli aspetti fisici della condizione di una persona, ma anche le sue esigenze emotive, psicologiche, sociali e culturali.

- **Cure pediatriche** - Servizi sanitari dedicati a neonati, bambini e adolescenti che spesso offrono un supporto più strutturato e coordinato rispetto alle cure per gli adulti.

- **Cure per gli adulti** - Servizi sanitari progettati per soddisfare le esigenze degli adulti, generalmente con modelli di cura e responsabilità diversi rispetto alle cure pediatriche.

D

- **Disparità sanitarie** - Differenze negli esiti sanitari e nell'accesso alle cure tra le diverse popolazioni a causa di fattori sociali, economici o geografici.

E

- **Epidemiologia** - Lo studio della distribuzione, delle cause e degli effetti delle condizioni di salute, come la drepanocitosi, in diverse popolazioni.

F

- **Figure di riferimento per la transizione** - Un operatore sanitario che agisce come punto di contatto, guidando i pazienti attraverso la loro transizione dai servizi sanitari pediatrici a quelli per gli adulti, garantendo la comunicazione e fornendo supporto.

G

- **Giovane adulto** - Un giovane tra l'adolescenza e la piena età adulta, solitamente in fase di transizione dalle cure sanitarie pediatriche a quelle per gli adulti. I giovani sono definiti dall'UE come persone tra i 15 e i 29 anni.⁷⁰

L

- **Linee guida** - Raccomandazioni ufficiali che delineano le buone pratiche per la cura e la transizione dei giovani con drepanocitosi dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti

M

- **Malattia cronica** - Una condizione a lungo termine che richiede cure mediche e gestione continuative, come la drepanocitosi.
- **Malattia rara** - Una condizione che colpisce una piccola percentuale della popolazione (meno di 50 persone su 100.000 nell'UE), come la drepanocitosi in alcuni Paesi europei.
- **Morbilità** - La presenza di malattia o complicanze correlate alla malattia, come il danno d'organo nella drepanocitosi.
- **Mortalità** - Il tasso o il rischio di decesso associato a una condizione come la drepanocitosi.

P

- **Pianificazione della transizione** - L'approccio strutturato alla preparazione dei giovani con drepanocitosi per la gestione indipendente della propria salute negli ambienti di cura per gli adulti.
- **Pianificazione di situazioni di emergenza** - Il processo di creazione di protocolli e piani che spiegano in dettaglio come gestire situazioni di emergenza correlate alla drepanocitosi, garantendo cure rapide ed efficaci da parte degli operatori sanitari.
- **Programma di prevenzione dell'ictus** - Una strategia medica, inclusi screening e trattamento, per ridurre il rischio di ictus nei soggetti con drepanocitosi.
- **Programma sanitario condivisibile** - Un piano sanitario facilmente trasferibile tra diversi operatori sanitari che consente loro di accedere a dati completi dei pazienti, garantendo la continuità delle cure tra le varie strutture.
- **Protocolli di emergenza** - Una serie predefinita di linee guida progettate per garantire una gestione efficace e tempestiva delle situazioni di emergenza, specificamente correlate alla drepanocitosi.

Q

- **Quadro di valutazione** - Un sistema strutturato utilizzato per valutare e monitorare i progressi, gli esiti e i miglioramenti durante la transizione dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti.

R

- **Responsabilizzazione** - Il processo che consente alle persone con drepanocitosi di assumere il controllo della propria salute, prendere decisioni informate e sostenersi autonomamente.

S

- **Servizi di supporto** - Risorse non mediche, come counselling e gruppi di supporto per colleghi che assistono le persone con drepanocitosi e le loro famiglie e/o assistenti.
- **Sostegno** - L'atto di sostenere e responsabilizzare le persone con drepanocitosi affinché possano orientarsi nel sistema sanitario, accedere alle risorse e influenzare le politiche.
- **Strumenti per il miglioramento della qualità** - Metodi e strategie utilizzati per valutare e migliorare continuamente la qualità delle cure fornite nei programmi di transizione, tra cui la mappatura dei processi, il monitoraggio dei dati e il ciclo Plan-Do-Study-Act (PDSA).
- **Supporto tra pari** - Un modello di supporto in cui le persone con condizioni o esperienze simili si aiutano a vicenda, offrendo supporto emotivo, educativo e psicosociale durante il processo di transizione.

T


- **Team multidisciplinare** - Un team di professionisti sanitari, tra cui medici, infermieri, psicologi e assistenti sociali, che lavorano insieme per gestire la drepanocitosi.
- **Transizione** - Il processo di passaggio dalle cure sanitarie pediatriche a quelle per gli adulti che comporta formazione, responsabilizzazione e graduale trasferimento di responsabilità.
- **Transizione centrata sulla persona** - Un approccio alla transizione che si concentra sulle esigenze uniche di ogni persona, incorporando supporto, istruzione e responsabilizzazione personalizzati durante tutto il processo di transizione.
- **Trattamento profilattico** - Misure preventive, come vaccinazioni o farmaci, come la penicillina, per ridurre il rischio di infezioni nei soggetti con drepanocitosi.


V

- **Valutazione della prontezza** - Uno strumento utilizzato per valutare la capacità di un giovane di gestire le proprie cure sanitarie in modo indipendente prima di passare alle cure per gli adulti.
- **Valutazione della prontezza alla transizione** - Uno strumento o processo utilizzato per valutare quanto una persona sia preparata per passare dalle cure pediatriche a quelle per gli adulti, comprese le sue conoscenze, competenze e bisogni di supporto.

Buone pratiche

Questa sezione fornisce esempi reali di come i principi descritti in questa carta siano stati applicati con successo. Essi servono come riferimento per le buone pratiche, le sfide incontrate e le soluzioni implementate.

Componente	Descrizione dell'esempio di buona pratica	Paese
 Stabilire le basi corrette		
Istruire i giovani e le loro famiglie e/o assistenti sulla drepanocitosi e sulla sua gestione, compresa l'autogestione	<ul style="list-style-type: none"> – La guida per i genitori della Sickle Cell Society per la gestione della malattia cerca di fornire risposte alle domande sollevate dai genitori e cerca di sfatare molti dei miti e delle convinzioni errate sulla drepanocitosi.⁵⁵ Sebbene non menzioni specificamente la transizione, è una risorsa utile che informa i genitori e gli assistenti sulla gestione e sul trattamento, oltre a fornire informazioni sulle varie risorse per supportare il benessere emotivo, l'assistenza sociale, il supporto educativo e altri aspetti per delle cure ottimali. – La Sickle Cell Society ha creato il programma Self Over Sickle (SOS) che comprende eventi, sfide e un podcast, volto a supportare le transizioni per i giovani con drepanocitosi e le loro famiglie. – L'educazione terapeutica per pazienti adulti con drepanocitosi (Drépéduc) offre educazione terapeutica alle persone con drepanocitosi, mirando a migliorare l'autogestione e la qualità della vita. Attraverso consulti personalizzati, workshop individuali e di gruppo e supporto continuo, un team multidisciplinare comprendente medici, infermieri, fisioterapisti, dietisti e psicologi fornisce ai pazienti le conoscenze e le competenze essenziali per gestire la loro condizione in modo efficace. 	<p>Regno Unito</p> <p>Francia</p>
Promuovere la formazione e la competenza culturale sulla drepanocitosi tra gli operatori sanitari e nelle scuole	<ul style="list-style-type: none"> – Dal giugno 2024, il North Central London Integrated Care System ha creato il primo corso di formazione sulla gestione della drepanocitosi accreditato dal Royal College of Nursing. Offre informazioni di formazione gratuite (video e quiz) che mirano a contrastare la mancanza di consapevolezza sulla drepanocitosi, fornendo supporto al personale nelle comunità e negli ospedali. – A Parigi è stata istituita un servizio di consulenza-mediazione per i team medici che hanno difficoltà a definire un piano di cura per le persone che convivono con una malattia cronica, al fine di colmare le distanze culturali tra il team sanitario e la persona e la sua famiglia. La mediazione funziona promuovendo una partnership attiva per evitare comunicazioni errate o fraintendimenti. Esistono due tipi di interventi offerti: <ul style="list-style-type: none"> – Si svolge una consultazione presso i locali del reparto richiedente con la persona (e i suoi cari se lo desiderano), un mediatore culturale e un medico formato nell'approccio interculturale. – Si svolge una consultazione presso la casa della persona con il mediatore culturale. – Vengono offerte anche consultazioni indirette sotto forma di valutazione della situazione. 	<p>Regno Unito</p> <p>Francia</p>


<p>Implementare politiche e linee guida chiare sviluppate con il contributo di medici pediatrici e per adulti, giovani, genitori e assistenti</p>	<p>In Francia, l'Haute Autorité de Santé (HAS) ha pubblicato raccomandazioni sulla pratica clinica per bambini e adolescenti affetti da drepanocitosi in cui si sottolinea che quando si passa ai servizi per adulti, è necessario considerare alcuni elementi:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Tempistica: non esiste un'età ideale in quanto dipende dallo stato di salute della persona e dal suo sviluppo puberale. La transizione dovrebbe iniziare quando la persona si trova in una situazione clinica stabilizzata e ha terminato la crescita. – Grado di autonomia: la transizione ai servizi per adulti è efficace solo se la persona acquisisce la capacità di gestire la propria malattia senza dipendere dal proprio assistente principale e dal team medico; ciò sottolinea l'importanza della preparazione ben prima della transizione. – Coordinamento del trasferimento: la persona dovrebbe recarsi presso un centro per adulti prima della transizione completa e dovrebbe esserci un'assistenza congiunta pediatrica-adulta per alcuni mesi, al massimo. 	<p>Francia</p>
<p>Stabilire processi per identificare i giovani in età di transizione e monitorare i loro progressi</p>	<p>Il piano Got Transition™ degli Stati Uniti include tracciamento e monitoraggio. Il processo prevede il monitoraggio esatto quando ciascun elemento del programma di transizione viene attuato. Queste informazioni sono fondamentali per comprendere a livello di sistema come vengono forniti i servizi di transizione e per garantire che tutte le persone sottoposte a transizione sperimentino un passaggio fluido, con supporto personalizzato in base alle loro esigenze specifiche.</p>	<p>USA</p>
<p>Nominare le figure di riferimento per la transizione per supportare i giovani attraverso il processo di transizione</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Nel 2022 è stato sviluppato un intervento di transizione protocollato basato su figure di riferimento che è risultato accettabile a breve termine per adolescenti e giovani adulti con drepanocitosi. – In Germania, un "Onkolotse" è un contatto individuale fornito a persone affette da tumore. Il suo ruolo è guidare, consigliare e informare le persone e le loro famiglie e/o assistenti attraverso il sistema sanitario. L'"Onkolotse" aiuta anche a consolidare i piani di vita e fornisce informazioni indipendenti sui diritti dei pazienti e sulle questioni sociali. Viene offerto come opzione fin dalla diagnosi iniziale di tumore e funge da referente/figura di collegamento permanente. 	<p>USA Germania</p>
 Preparazione pre-transizione		
<p>Condurre regolari valutazioni del grado di prontezza alla transizione, iniziando almeno 2 anni prima del trasferimento</p>	<ul style="list-style-type: none"> – TIP-RFT è uno strumento per valutare il grado di preparazione alla transizione nei giovani con drepanocitosi. Secondo uno studio "La valutazione TIP-RFT può guidare gli interventi per migliorare la prontezza alla transizione e può fornire una base per la ricerca futura su altre variabili che potrebbero essere associate alla prontezza alla transizione".³⁵ – Ready Steady Go è un programma nel Regno Unito per bambini di età pari o superiore a 11 anni che soffrono di condizioni di salute a lungo termine, progettato per aiutarli nella transizione ai servizi per gli adulti. – Il questionario STARx (autogestione e prontezza alla transizione) contiene 18 domande su tre aree: comunicazione con il medico, conoscenza della malattia e autogestione.^{47,71} È disponibile in versioni per genitori e bambini in inglese, spagnolo, danese, arabo e thailandese.^{47,71} – Got Transition™ utilizza un modulo di autovalutazione con 26 domande su quattro ambiti della transizione: importanza e sicurezza, la mia salute e assistenza sanitaria, i miei farmaci e le competenze desiderate. È disponibile anche in spagnolo.⁷² 	<p>USA Regno Unito USA</p>

<p>Fornire formazione e risorse continue e personalizzate per i giovani e le loro famiglie e/o assistenti sulla transizione in base alla loro valutazione della prontezza</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Un’iniziativa ASAFE supportata da ERN-EuroBloodNet. I gruppi di conversazione online vengono tenuti per i pazienti e le famiglie. Si tratta di gruppi di conversazione sulle preoccupazioni e sugli argomenti sollevati dai partecipanti in ciascuna riunione. La conversazione è coordinata da un ematologo e uno psicologo. Durante gli incontri condividono le loro esperienze, risorse utili, nonché dubbi e preoccupazioni.⁷³ – Nel Regno Unito, The Sickle Cell Society fornisce numerose risorse continue sia per i giovani con drepanocitosi sia per le loro famiglie. “A parent’s guide to managing sickle cell disease” è una risorsa completa che contiene tutte le informazioni rilevanti, supporto e indicazioni per accedere a ulteriori servizi e risorse aggiuntive.⁵⁵ Inoltre, organizza una serie di sessioni per i genitori, tra cui workshop sul benessere familiare e ritiri di famiglia dedicati all’educazione sulla gestione della malattia. 	<p>Spagna</p> <p>Regno Unito</p>
<p>Sviluppare e aggiornare regolarmente piani di cura condivisibili</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Il passaporto sanitario digitale per la drepanocitosi è un progetto finanziato dal NIHR. Il team DHP, in collaborazione con la Caribbean and African Health Network e con gli esperti di interoperabilità della comunità OpenEHR, ha ricevuto finanziamenti che consentiranno la rapida progettazione, prototipazione e sviluppo di una piattaforma per le persone con drepanocitosi che sarà inizialmente operativa come servizio autonomo, per poi essere integrata in altri sistemi di pianificazione delle cure. – L’Universal Care Plan sull’app NHS consente ai pazienti di personalizzare le loro cure future registrando le preferenze sul loro trattamento. Garantisce che i team medici possano accedere immediatamente alle informazioni sanitarie vitali. Vengono utilizzati anche altri strumenti digitali, ad esempio MyChart. Purtroppo, gli strumenti non sono interoperabili ed è necessaria una maggiore consapevolezza per garantire che i giovani sappiano come usarli. 	<p>Regno Unito</p>
<p>Garantire la connessione tra i team multidisciplinari sia per il team per le cure per gli adulti sia per l’integrazione tra il team per le cure pediatriche e quello per gli adulti</p>	<p>Progetto ECHO (Extension for Community Healthcare Outcomes) è un approccio innovativo di telementoring che collega specialisti multidisciplinari con altri operatori sanitari tramite videoconferenze, durante le quali si svolgono regolarmente sessioni di apprendimento basate su casi clinici e presentazioni didattiche create dalla rete Sickle Treatment and Outcomes Research in the Midwest (STORM). I partecipanti a questo progetto erano principalmente ematologi pediatrici e per adulti, operatori sanitari del team multidisciplinare specializzati nella drepanocitosi e, in numero minore, professionisti della medicina di base, nonostante gli sforzi mirati di reclutamento.</p>	<p>USA</p>



Cure olistiche

<p>Fornire supporto per la salute mentale</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Nel Regno Unito, gli psicologi pediatrici e per adulti sono inseriti nei team multidisciplinari per la transizione. Vi sono anche gruppi di supporto per giovani adulti in età di transizione e un gruppo di supporto separato per le famiglie e/o gli assistenti nel servizio pediatrico. Le persone con problemi di salute mentale noti vengono identificate e seguite attentamente nel servizio per adulti. A tutti i giovani adulti viene offerta l’opportunità di avere una conversazione privata con lo psicologo pediatrico e adulto presso la clinica del team multidisciplinare. Vengono forniti i recapiti dello psicologo, dell’infermiere per adulti e di altri operatori sanitari per garantire la continuità del rapporto. È previsto un periodo di tolleranza di 1-2 anni dopo la transizione, durante il quale i giovani adulti possono contattare sia gli operatori sanitari pediatrici sia quelli per gli adulti, fino a quando non sono ben incorporati nel servizio per adulti.⁷⁴ – In Spagna, presso l’Hospital General Universitario Gregorio Marañón, il modello di supporto per la salute mentale è il seguente: uno psicologo viene presentato come membro del team multidisciplinare fin dalla prima visita al momento della diagnosi. I genitori dispongono di un numero di telefono e possono anche scrivergli in caso di necessità specifiche tra una visita di routine e l’altra. Successivamente, lo psicologo è presente in alcune visite mediche durante il follow-up se viene rilevato un rischio per la salute mentale. Quando il paziente viene ricoverato, lo psicologo valuta la situazione e decide se è necessario un intervento. Se una persona presenta sintomi psicologici, il follow-up individuale viene eseguito su base settimanale o bisettimanale. Questo modello facilita una riduzione degli ostacoli all’accesso alla salute mentale e riduce i pregiudizi relativi all’assistenza sanitaria mentale.⁷⁵ 	<p>Regno Unito</p> <p>Spagna</p>
--	--	----------------------------------

<p>Garantire la connessione tra assistenza sociale, istruzione e occupazione</p>	<p>Il South East London Sickle Cell Improvement Programme è un programma pilota della durata di due anni volto a migliorare i servizi in tutti gli ambiti di cura per migliorare gli esiti sanitari e assistenziali per le persone con drepanocitosi. Nell'ambito di questo programma, i servizi comunitari in sei distretti nel sud-est di Londra (Bexley, Bromley, Greenwich Lambeth, Lewisham e Southwark) vengono potenziati con l'accesso a un numero maggiore infermieri specialisti (che lavoreranno con i Trust NHS locali), un team di supporto più ampio, aiuto nella vita quotidiana (consigli sul benessere e supporto su prestazioni sociali e consulenza legale, in collaborazione con gli assistenti sociali), supporto tra pari (attraverso il programma di mentoring della Sickle Cell Society) e sviluppo di risorse educative per aiutare scuole, luoghi di lavoro e operatori sanitari a conoscere meglio la drepanocitosi.</p>	<p>Regno Unito</p>
<p>Indirizzare le persone con drepanocitosi verso gruppi di sostegno ai pazienti che possono offrire ulteriore supporto ai giovani</p>	<p>Whittington Health NHS Trust - Il servizio di comunità di globuli rossi NCL dispone di un gruppo di supporto per la drepanocitosi (fondato nel 1989) che si riunisce il primo venerdì di ogni mese presso il Sickle Cell and Thalassemia Centre. Il gruppo offre supporto tra pari formalizzato, un forum per condividere strategie di coping e organizza incontri formativi sui servizi sanitari e assistenziali per le persone con drepanocitosi e le loro famiglie e/o assistenti nell'area Camden/Islington (Londra). Gruppi simili sono disponibili in tutto il Paese.</p> <p>In seguito a un programma pilota di successo nella zona di East London e nell'Essex, il programma di mentoring della Sickle Cell Society per bambini e giovani di età compresa tra 10 e 24 anni con drepanocitosi è stato esteso a tutto Londra. I membri del programma hanno accesso a supporto e consulenza gratuiti in sessioni di mentoring individuali condotte da mentor tra pari esperti, anch'essi con drepanocitosi.</p>	<p>Regno Unito</p>
 Supporto continuo		
<p>Confermare la data e la partecipazione alla prima visita in età adulta</p> <p>Sollecitare il feedback dei giovani sulla loro esperienza a intervalli prestabiliti</p> <p>Comunicare con il servizio per adulti per confermare che il trasferimento è stato completato</p> <p>Collaborazione continua tra team di specialisti pediatrici e per adulti</p>	<p>Una componente integrante del piano Got Transition[®] è il tracciamento e il monitoraggio.^{29,72} Il processo prevede il monitoraggio preciso del momento in cui ciascun elemento del programma di transizione viene attuato. Queste informazioni sono fondamentali per comprendere in che modo i servizi di transizione vengono forniti a livello di sistema e per garantire che tutte le persone sottoposte alla transizione subiscano una transizione più fluida e siano supportate con cure personalizzate in base alle loro esigenze specifiche.</p> <p>La guida include raccomandazioni su vari strumenti di miglioramento della qualità per migliorare continuamente il monitoraggio e l'efficacia del programma. Include anche indicazioni su come sviluppare obiettivi chiari per il sistema di tracciamento, la mappatura dei processi e le raccomandazioni per i cicli "Plan-Do-Study-Act".</p>	<p>USA</p>

Il Sickle Cell Transitions Policy Lab è stato istituito per guidare il cambiamento del sistema sanitario e migliorare gli esiti per le persone che convivono con drepanocitosi durante la transizione dall'assistenza pediatrica al quella per gli adulti. La sua visione è quella di colmare senza soluzione di continuità questa lacuna, garantendo un percorso di assistenza sanitaria continua, coordinata e compassionevole che ottimizzi il benessere mentale e fisico durante questo periodo critico.

Utilizzando la metodologia del Policy Lab,⁷⁶ l'iniziativa ha riunito operatori sanitari, decisori politici, gruppi di sostegno ai pazienti, pazienti ed esperti di salute pubblica come partner paritari. I membri hanno partecipato a discussioni virtuali e in presenza, consigli di esperienza diretta e una sessione mondiale in stile world café⁴ per rivedere le linee guida esistenti, identificare le lacune di servizio e sviluppare raccomandazioni basate sull'evidenza per contesti sanitari europei diversi. Due comitati di esperienza diretta virtuali e uno in presenza hanno garantito una rappresentanza autentica coinvolgendo pazienti, caregiver e rappresentanti di tutta Europa. Questo processo collaborativo ha identificato i fattori chiave e le sfide, dando forma a un modello di transizione completo e scalabile. Questo rapporto delinea gli ostacoli significativi a una transizione di successo della drepanocitosi dalle cure pediatriche a quelle per adulti e presenta un quadro di implementazione per guidare il cambiamento delle politiche e ottimizzare i servizi nei sistemi sanitari europei.

Riferimenti

1. Manu Pereira, M., Colombatti, R., Alvarez, F., Bartolucci, P., Bento, C., & Brunetta, A. (2023). Sick cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective. *Lancet Haematol*, 10(8).
2. Pellegrini, M., Chakravorty, S., Del Mar Manu Pereira, M., Gulbis, B., Gilmour-Hamilton, C., & Hayes, S. (2023). Sick cell disease: Embedding patient participation into an international conference can transform the role of lived experience. *Orphanet J Rare Dis*, 18(1). (n.d.).
3. Saulsberry, A. C., Porter, J. S., & Hankins, J. S. (2019). A program of transition to adult care for sickle cell disease. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*, 2019(1), 496-504.
4. MacFarlane A, Galvin R, O'Sullivan M, et al. Participatory methods for research prioritization in primary care: An analysis of the World Café approach in Ireland and the USA. *Fam Pract*. 2017;34(3):278-284. Doi:10.1093/fampra/cmww104. (n.d.).
5. Nagel, R. L., Johnson, J., Bookchin, R. M., Garel, M. C., Rosa, J., & Schiliro, G. (1980). Beta-chain contact sites in the haemoglobin S polymer. *Nature*, 283(5750), 832-834. (n.d.).
6. Kato, G. J., Piel, F. B., Reid, C. D., Gaston, M. H., Ohene-Frempong, K., & Krishnamurti, L. (2018). Sick cell disease. *Primer Nat Rev Dis*, 4(18010). (n.d.).
7. Inusa, B. P. D., Stewart, C. E., Mathurin-Charles, S., Porter, J., Hsu, L. L., & Atoyebi, W. (2020). Paediatric to adult transition care for patients with sickle cell disease: Una prospettiva globale. *Lancet Haematol*, 7(4). (n.d.).
8. Kulandaivelu, Y., Laloo, C., Ward, R., Zempsky, W. T., Kirby-Allen, M., & Breakey, V. R. (2018). Exploring the Needs of Adolescents With Sick Cell Disease to Inform a Digital Self-Management and Transitional Care Program: Qualitative Study. *J MIR Pediatr Parent*, 1(2). (n.d.).
9. Ochocinski, D., Dalal, M., Black, L. V., Carr, S., Lew, J., Sullivan, K., & Kisson, N. (2020). Life-Threatening Infectious Complications in Sick Cell Disease: A Concise Narrative Review. *Front Pediatr*, 8(38). (n.d.).
10. Colombatti R. (2016). MANAGEMENT OF CHILDREN WITH SICKLE CELL DISEASE IN EUROPE: CURRENT SITUATION AND FUTURE PERSPECTIVES. *EMJ Hematol*, 1, 129-135. (n.d.).
11. Thomson, A. M. & et al. (2023). Global, regional, and national prevalence and mortality burden of sickle cell disease, 2000-2021: A systematic analysis from the global burden of disease study 2021. *The Lancet Haematology*, 10(8). [https://doi.org/10.1016/s2352-3026\(23\)00118-7](https://doi.org/10.1016/s2352-3026(23)00118-7). (n.d.).
12. Swerdlow, P. S. (2006). Red Cell Exchange in Sick Cell Disease. *Hematology*, 2006(1), 48-53. <https://doi.org/10.1182/asheducation-2006.1.48>
13. Vassilev, D., Boule, A., & Thompson, C. (2021). The global burden of cardiovascular disease: Impact of heart failure. *Eur Heart J*, 42(41), 4213-4221. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab478>. (n.d.).
14. National Confidential Enquiry into Patient Outcome and Death (NCEPOD). (2023). The Inbetweeners: Transitioning young people with long-term conditions. NCEPOD. https://www.ncepod.org.uk/2023transition/The%20Inbetweeners_summary%20report.pdf. (n.d.).
15. Rea, K. E., Cushman, G. K., Santee, T., & Mee, L. (2021). Biopsychosocial factors related to transition among adolescents and young adults with sickle cell disease: A systematic review. *Crit Rev Oncol Hematol*, 167 (103498).
16. Samarasinghe, S. C., Medlow, S., Ho, J., & Steinbeck, K. (2020). Chronic illness and transition from paediatric to adult care: A systematic review of illness specific clinical guidelines for transition in chronic illnesses that require specialist to specialist transfer. *Journal of Transition Medicine*, 2(1).
17. Grasemann, C., Hoppner, J., Burgard, P., Schundeln, M. M., Matar, N., & Muller, G. (2023). Transition for adolescents with a rare disease: Results of a nationwide German project. *Orphanet J Rare Dis*, 18(1).
18. Schwartz, L. A., Brumley, L. D., Tuchman, L. K., Barakat, L. P., Hobbie, W. L., & Ginsberg, J. P. (2013). Stakeholder validation of a model of readiness for transition to adult care. *JAMA Pediatr*, 167(10), 939-946.
19. Papa, L., & Ernst, G. (2022). Health care transition from pediatric to adult care: An evidence-based guideline. *Eur J Pediatr*, 181(5), 1951-1958.
20. Alashkar, F., Aramayo-Singelmann, C., Boll, J., Hoferer, A., Jarisch, A., & Kamal, H. (2022). Transition in Sick Cell Disease (SCD): A German Consensus Recommendation. *J Pers Med*, 12 (7).

21. Sickle Cell Society and PHE Sickle cell disease in childhood: Standards and recommendations for clinical care. (2019). Sickle Cell Society and Public Health England. <https://www.sicklecellsociety.org>.
22. Hoegy, D., Bleyzac, N., Gauthier-Vasserot, A., Cannas, G., Denis, A., & Hot, A. (2020). Impact of a paediatric-adult care transition programme on the health status of patients with sickle cell disease: Study protocol for a randomised controlled trial (the DREPADO trial. *Trials*, 21(1).
23. Haute Autorité de Santé. (2024). Sindromi drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescente: Protocollo nazionale di diagnostica et de soins (PNDS). Haute Autorité de Santé. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-05/pnds_syndromes_drepanocytaires_majeurs_enfant_adolescent.pdf. (n.d.).
24. Elli, L., Maieron, R., Martelossi, S., Guariso, G., Buscarini, E., & Conte, D. (2015). Transition of gastroenterological patients from paediatric to adult care: A position statement by the Italian Societies of Gastroenterology. *Dig Liver Dis*, 47(9), 734-740.
25. López Rubio M., M., Ricard Andrés, M., & VM, A. (2021). Guías y recomendaciones: Guía de enfermedad de células falciformes. Grupo de Eritropatología de la Sociedad Española de Hematología and Hemoterapia (SEHH). <https://www.sehh.es/publicaciones/guias-recomendaciones/>.
26. Wright, J. M., & Barr, D. A. (2018). The transition of young people with chronic health conditions: A systematic review of the literature. *PubMed*. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30196444/>. (n.d.).
27. Ruth Wogu, L. (2024). Comunicazione personale [Comunicazione personale].
28. Tuchman, L. K., Schwartz, L. A., & Calkins, S. A. (2016). Transition to adulthood for adolescents with chronic illness: The importance of the medical home. *PubMed*. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27092253/>. (n.d.).
29. GotTransition.org. (n.d.). Got transition®—Six core elements of Health Care Transition™. <https://www.gottransition.org/six-core-elements/>
30. CHU de Bordeaux. (n.d.). Therapeutic education for adult sickle cell patients (Drepéduc). [https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Education-th%C3%A9rapeutique/Programmes-d%C3%A9ducation-th%C3%A9rapeutique/%C3%89ducation-th%C3%A9rapeutique-du-patient-dr%C3%A9panocytaire-adulte-\(Dr%C3%A9p%C3%A9duc\)/](https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Education-th%C3%A9rapeutique/Programmes-d%C3%A9ducation-th%C3%A9rapeutique/%C3%89ducation-th%C3%A9rapeutique-du-patient-dr%C3%A9panocytaire-adulte-(Dr%C3%A9p%C3%A9duc)/)
31. Speller-Brown, B., Varty, M., Thaniel, L., & Jacobs, M. B. (n.d.). Assessing Disease Knowledge and Self-Management in Youth With Sick Cell Disease Prior to Transition. *J Pediatr Oncol Nurs*, 2018(1043454218819447).
32. Phillips, S., Chen, Y., Masese, R., Noisette, L., Jordan, K., & Jacobs, S. (2022). Perspectives of individuals with sickle cell disease on barriers to care. *PLoS One*, 17(3).
33. Miles, S., Renedo, A., Augustine, C., Ojeer, P., Willis, N., & Marston, C. (2020). Obstacles to use of patient expertise to improve care: A co-produced longitudinal study of the experiences of young people with sickle cell disease in non-specialist hospital settings. *Critical Public Health*, 30(5), 544-554.
34. Schraeder, K., Dimitropoulos, G., Allemang, B., McBrien, K., & Samuel, S. (2021). Strategies for improving primary care for adolescents and young adults transitioning from pediatric services: Perspectives of Canadian primary health care professionals. *Fam Pract*, 38 (3), 329-338.
35. Treadwell, M., Telfair, J., Gibson, R. W., Johnson, S., & Osunkwo, I. (2011). Transition from pediatric to adult care in sickle cell disease: Establishing evidence-based practice and directions for research. *American Journal of Hematology*, 86(1), 116-120. <https://doi.org/10.1002/ajh.21880>
36. Chakravorty S., A., Dziwinski, s, Kaya, B., & Green, E. (2019). Optimising the Transition from Paediatric to Adult Care Model for People with Sick Cell Disease – a UK Multidisciplinary Consensus Statement. Vol.13. No.3:654. *Health Sci J*, 3(654).
37. Budde H., Williams GA., Scarpetti G., et al. What are patient navigators and how can they improve integration of care? [Internet] Copenhagen (Danimarca): European Observatory on Health Systems and Policies; 2022. (Policy Brief, n. 44.) POLICY BRIEF. Disponibile su: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK577643/>. (n.d.).
38. David Wood, K. P. (2022). What is the Traq?, ETSU Department of Pediatrics—Transition Readiness Assessment Questionnaire. <https://www.etsu.edu/com/pediatrics/traq/what.is.the.traq.php>
39. Renedo, A., Miles, S., Chakravorty, S., Leigh, A., Telfer, P., Warner, J. O., & Marston, C. (2019). Not being heard: Barriers to high quality unplanned hospital care during young people's transition to adult services—Evidence from 'this sickle cell life' research. *Res. Health Serv*, 19(1).

40. Frost, C., JR, RK, O., SO, F., EZ, C., LE, B., & M. (2016). Improving Sickle Cell Transitions of Care Through Health Information Technology. *American Journal of Preventive Medicine*, 51(1, Supplement 1).
41. Burch, G. (2023). The Digital Health Passport for Sickle Cell Disease <https://tinymedicalapps.com/dhp-for-sickle-cell-disease/>.
42. Sickle cell digital discovery report: Designing better acute painful sickle cell care. (2023). NHS Race and Health Observatory.
43. National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Health and Medicine Division; Board on Population Health and Public Health Practice; Committee on Addressing Sickle Cell Disease: A Strategic Plan and Blueprint for Action; Martinez RM, Osei-Anto HA, McCormick M, editors. *Addressing Sickle Cell Disease: A Strategic Plan and Blueprint for Action*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2020 Sep 10. 6, Delivering High-Quality Sickle Cell Disease Care with a Prepared Workforce. Disponibile su: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK566459/>. (n.d.).
44. Health UK, D. (2013). Getting the right start: National Service Framework for Children Standard for Hospital Services. www.doh.gov.uk/nsf/children/gettingtherightstart. (n.d.).
45. Betz, C., Coyne, I., & Hudson, S. (2021). Health care transition: The struggle to define itself. *Compr Child Adolesc Nurs*, 39. in Google Scholar, 1-15. <https://doi.org/10.1080/24694193.2021.1933264.Search>
46. Martinez, R. M., Osei-Anto, H. A., & McCormick, M. (Ed.). (2020). *Addressing Sickle Cell Disease: A Strategic Plan and Blueprint for Action*.
47. Nazareth, M., Hart, L., Ferris, M., Rak, E., Hooper, S., & van Tilburg, M. A. L. (2018). A parental report of youth transition readiness: The Parent STARx Questionnaire (STARx-P) and re-evaluation of the STARx Child Report. *J Pediatr Nurs.*, 38, 122-126.
48. Wood, D. L., Sawicki, G. S., Miller, M. D., Smotherman, C., Lukens-Bull, K., Livingood, W. C., & others. (2014). The Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ): Its factor structure, reliability, and validity. *Acad Pediatr*, 14. in Google Scholar PubMed, 415-422. <https://doi.org/10.1016/j.acap.2014.03.008.Search>
49. Pierce, J. S., Aroian, K., Milkes, A., Schifano, E., Schwindt, T., Gannon, A., & others. (2017). Health care transition for young adults with type 1 diabetes: Stakeholder engagement for defining optimal outcomes. *J Pediatr Psychol*, 42. in Google Scholar PubMed, 970-982. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsx076.Search>
50. Bulgin, D., Tanabe, P., & Jenerette, C. (2018). Stigma of Sickle Cell Disease: A Systematic Review. *Issues Ment Health Nurs*, 39(8), 675-686.
51. Houwing, M. E., Buddenbaum, M., Verheul, T. C. J., Pagter, A. P. J., Philippsen, J. N. J., Hazelzet, J. A., & Cnossen, M. H. (2021). Improving access to healthcare for paediatric sickle cell disease patients: A qualitative study on healthcare professionals' views. *BMC Health Services Research*, 21(1).
52. Sickle Cell Society. (2021). NO ONE'S LISTENING: AN INQUIRY INTO THE AVOIDABLE DEATHS AND FAILURES OF CARE FOR SICKLE CELL PATIENTS IN SECONDARY CARE. <https://www.sicklecellsociety.org/wp-content/uploads/2021/11/No-Ones-Listening-PDF-Final.pdf>
53. de Montalembert, M., Tshilolo, L., & Allali, S. (2019). Sickle cell disease: A comprehensive program of care from birth. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program.*, 2019(1), 490-495. <https://doi.org/10.1182/hematology.2019000053>
54. Middleton, J., Calam, R., & Ulph, F. (2018). Communication with children about sickle cell disease: A qualitative study of parent experience. *Br J Health Psychol*, 23, 685-700. <https://doi.org/10.1111/bjhp.12311>
55. Sickle Cell Society. (2021). Sickle Cell Society: A parent's guide to managing sickle cell disease. www.sicklecellsociety.org.
56. Crosby, L. E., Hood, A., Kidwell, K., & others. (2020). Improving self-management in adolescents with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer*, 67(10), e28492. <https://doi.org/10.1002/pbc.28492>
57. Colombatti, R., Hegemann, I., Medici, M., & Birkegard, C. (2023). Systematic Literature Review Shows Gaps in Data on Global Prevalence and Birth Prevalence of Sickle Cell Disease and Sickle Cell Trait: Call for Action to Scale Up and Harmonize Data Collection. *J Clin Med*, 12 (17).
58. Huber, B., Belenky, N., Watson, C., & others. (2023, October 17). Reimbursement Mechanisms and Challenges in Team-Based Behavioral Health Care. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK606628/>
59. Deepa Manwani, M., & Davidson, L. (2020). Transition Navigator Intervention improves transition readiness to adult care and addresses barriers for youth. Autorea.

60. Anie, K. A., Telfair, J., & Sickle Cell Disease Transition Study Working, G. (2005). Multi-site study of transition in adolescents with sickle cell disease in the United Kingdom and the United States. *Int. J Adolesc Med Health*, 17 (2), 169-178.
61. Sickle Cell Society. (N.d.). Brochure del programma di mentoring di East London Children & Young Person. <https://www.sicklecellsociety.org/wp-content/uploads/2023/01/East-London-Children-Young-Persons-Mentoring-Programme-brochure-1.pdf>. (n.d.).
62. M. C., C. P. V., T. I. D., & O-06, J. E. (2022). SICKLE CELL DISEASE: A FRENCH SPEAKING TRAINING PLATFORM TARGETING ALL LEVELS OF THE HEALTHCARE SYSTEM. *Hemasphere*, 6(Suppl):0, 4-05. <https://doi.org/10.1097/01.HS9.0000872832.52488.58>. (n.d.).
63. Kayle, M., Docherty, S. L., Sloane, R., Tanabe, P., Maslow, G., Pan, W., & Shah, N. (2019). Transition to adult care in sickle cell disease: A longitudinal study of clinical characteristics and disease severity. *Pediatric Blood & Cancer*, 66(1), e27463. <https://doi.org/10.1002/pbc.27463>
64. Schwartz, L. A., Radcliffe, J., & Barakat, L. P. (2009). Associates of school absenteeism in adolescents with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer*, 52(1), 92-96. <https://doi.org/10.1002/pbc.21819>
65. Lukoo, R. N., Ngiyulu, R. M., Mananga, G. L., Gini-Ehungu, J. L., Ekulu, P. M., Tshibassu, P. M., & Aloni, M. N. (2015). Depression in children suffering from sickle cell anemia. *J Pediatr Hematol Oncol*, 37(1), 20-24. <https://doi.org/10.1097/MPH.0000000000000276>
66. Brousse, V., Bernaudin, F., Melaine, A., Goguillot, M., Gallagher, M., Benard, S., & Habibi, A. (2023). Severity and burden of sickle cell disease in France: A nationwide real-world study. *Haematologica*, 108(9), 2476-2486.
67. Blinder, M. A., Duh, M. S., Sasane, M., Trahey, A., Paley, C., & Vekeman, F. (2015). Age-Related Emergency Department Reliance in Patients with Sickle Cell Disease. *J Emerg Med*, 49 (4), 1.
68. Speller-Brown, B., Patterson Kelly, K., VanGraafeiland, B., Feetham, S., Sill, A., Darbari, D., & Meier, E. R. (2015). Measuring Transition Readiness: A Correlational Study of Perceptions of Parent and Adolescents and Young Adults with Sickle Cell Disease. *J Pediatr Nurs*, 30 (5), 788-796.
69. Leleu, H., Arlet, J. B., Habibi, A., Etienne-Julan, M., Khellaf, M., & Adjibi, Y. (2021). Epidemiology and disease burden of sickle cell disease in France: A descriptive study based on a French nationwide claim database. *PLoS One*, 16(7).
70. Overview—Children and youth. (n.d.). Eurostat. Consultato il 23 maggio 2025, da <https://ec.europa.eu/eurostat/web/children-youth>
71. Ferris, M., Cohen, S., Haberman, C., Javalkar, K., Massengill, S., Mahan, J. D., & others. (2015). Self-management and transition readiness assessment: Development, reliability, and factor structure of the STARx questionnaire. *J Pediatr Nurs*, 30 . in Google Scholar PubMed, 691-699. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.05.009.Search>
72. Moreno-Galdó, A., Regné Alegret, M. C., Aceituno López, M. A., Camprodón-Gómez, M., Martí Beltran, S., Lara Fernández, R., & del-Toro-Riera, M. (2023). Implementación de programas de transición de la adolescencia a la edad adulta. *Anales de Pediatría*, 99(6), 422-430.
73. Medin, G. (2 ottobre 2024). Comunicazione personale [Comunicazione personale].
74. Jerman, H. (14 aprile 2025). Comunicazione personale [Comunicazione personale].
75. Medin, G. (14 aprile 2025). Comunicazione personale [Comunicazione personale].
76. Olejniczak, K., Borkowska-Waszak, S., Domaradzka-Widła, A., and Park, Y. (2020). Policy labs: The next frontier of policy design and evaluation?. *Policy & Politics* 48, 1, 89-110, disponibile su: <https://doi.org/10.1332/030557319X15579230420108>. (n.d.).

Per eventuali domande, contattare
la segreteria del Policy Lab inviando
un'e-mail a sicklecell@mhpgroup.com