

Organizzazione dei Centri per l'adulto per Malattie Metaboliche ereditarie in Italia, risultati di una Survey del gruppo MMEA-SIMMESN.

Noto D¹, Sechi A², Urban L³, Brodosi L⁴, a nome del MMEA-SIMMESN

¹Università degli Studi di Palermo, Palermo, Italy, ²Az. Sanitaria Universitaria Friuli C., Udine, Italy, ³SOD Med Int Interdiscip Careggi, Firenze, Italy, ⁴IRCCS AOU Bologna, Bologna, Italy, SIMMESN, ITALIA, Italy

Il numero di pazienti adulti affetti da malattie metaboliche ereditarie (MME) è in aumento esponenziale, tuttavia in Italia le strutture dell'adulto che seguono pazienti affetti da MME sono rare. Nel 2021 all'interno della SIMMESN è nato il gruppo di lavoro sulle Malattie Metaboliche Ereditarie in età Adulta (gdl MMEA).

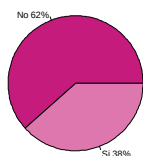
Per capire l'organizzazione attuale dei Centri per l'adulto che seguono MME è stata creata una Survey online che affrontava diversi aspetti, tra cui tipologia di pazienti seguiti, personale a disposizione e percorso di transizione.

Centri Compilatori

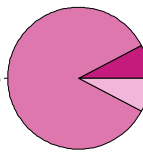
Caratteristiche dei Centri



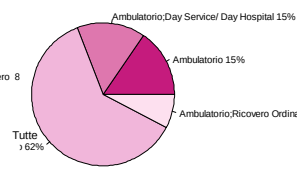
Centro dedicato esclusivamente alle Mal



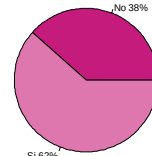
Tipologia del Centro



Modalità di Assistenza



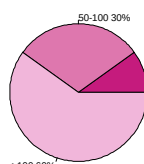
Presenza di un laboratorio dedicato



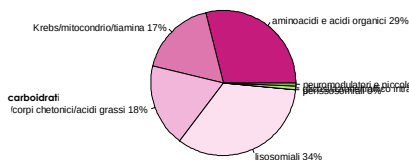
I Centri sono dedicati alle malattie rare per il 62%, e sono Universitari per l'85% dei casi. Il 30% non ha un reparto dedicato ed il 38% non ha un laboratorio dedicato

Caratteristiche dei Pazienti

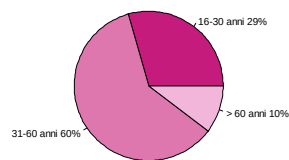
N. di pazienti registrati RNMR



Tipologia malattie rare



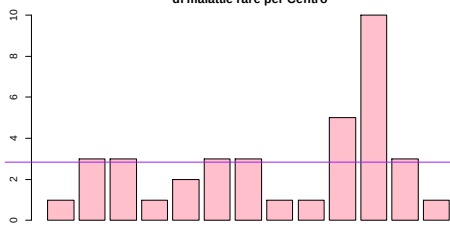
Classi di età



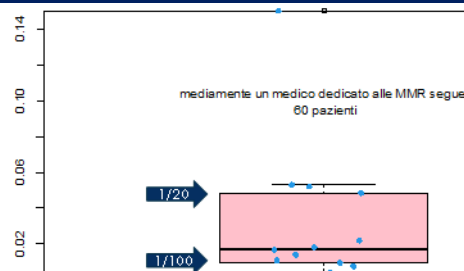
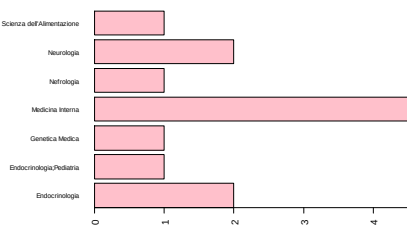
1 Su 5 pazienti con malattie rare è seguito fuori Regione. Il 60% dei Centri accoglie più di 100 pazienti. Le malattie da accumulo lisosomiale sono le più rappresentate con il 34% del totale dei casi. I pazienti sono giovani, solo il 10% dei pazienti ha più di 60 anni.

Caratteristiche del personale

N. medici che si occupano di malattie rare per Centro



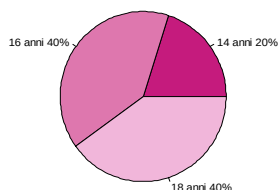
Specialità



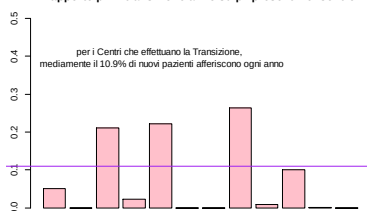
Mediamente ogni Centro ha 3 medici, prevalentemente Internisti o figure equipollenti, alcuni Centri non hanno infermieri biologi, o dietologi dedicati. Un medico segue mediamente 60 malati rari, che rappresentano mediamente solo 2.1% della sua attività lavorativa

Transizione dai Centri Pediatrici

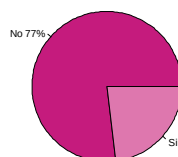
Età minima transizione



rapporto pz in transizione anno su pz presenti nel Centro



Esistenza di un percorso di transizione definito e ufficializzato



La transizione avviene tra i 16-18 anni, e nel 77% dei casi non esiste un percorso definito. Ogni anno i Centri accolgono il 11% di nuovi casi, raddoppiando il pool di pazienti mediamente ogni 10 anni.

CONCLUSIONI: Questo studio rappresenta una fotografia di come attualmente siano gestiti i pazienti con MME nei Centri dell'adulto in Italia. Mette in evidenza quali siano le criticità e quali i punti deboli sui quali si dovrà lavorare nei prossimi anni.