

LE NUOVE SFIDE DELLA NEUROLOGIA: LA TRANSIZIONE DALL'ETA' PEDIATRICA ALL'ADULTO

1. Introduzione

La transizione dall'età pediatrica all'età adulta rappresenta un passaggio critico nella gestione delle patologie neurologiche croniche. In questa fase della vita, i pazienti affrontano non solo cambiamenti fisici e psicologici legati alla crescita, ma anche una ristrutturazione completa dell'approccio assistenziale. Tale transizione implica l'abbandono del modello pediatrico, generalmente centrato sulla famiglia e sul sostegno globale, per approdare a un sistema di cura dell'adulto, dove si presume maggiore autonomia, aderenza al trattamento e consapevolezza della propria condizione clinica.

Per alcune patologie neurologiche di maggiore impatto clinico ed assistenziale, come **epilessia, cefalea cronica e sclerosi multipla (SM) ad esordio pediatrico**, che richiedono una gestione specialistica, spesso multidisciplinare e continuativa nel tempo, questa fase è particolarmente delicata. I modelli tradizionali di cura, tuttavia, non sempre sono in grado di garantire un passaggio fluido, con il rischio di interruzione dei trattamenti, perdita di follow-up, peggioramento clinico e aumento del burden sociale e sanitario.

1.1 Importanza della transizione strutturata

Organizzazioni internazionali come il **National Institute for Health and Care Excellence (NICE)** e la **American Academy of Pediatrics (AAP)** hanno pubblicato linee guida che raccomandano l'implementazione di percorsi di transizione strutturati, centrati sul paziente, che inizino precocemente (idealmente tra i 12 e i 14 anni) e si concludano progressivamente entro i 21 anni [1,2].

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), il mancato coordinamento nella fase di transizione può portare a esiti clinici negativi e ad aumenti significativi dei costi sanitari diretti e indiretti, inclusi ricoveri evitabili e aumento della disabilità [3]. L'**European Academy of Neurology (EAN)** sottolinea che, per molte malattie neurologiche, l'adolescenza rappresenta un periodo critico per il rischio di peggioramento clinico e per l'insorgenza di comorbidità psichiatriche, che possono compromettere l'aderenza terapeutica [4].

1.2 Dati epidemiologici

Epilessia

L'epilessia è una delle patologie neurologiche più comuni nell'infanzia, con una prevalenza che varia tra i 3.2 e i 5.5 casi ogni 1.000 soggetti nei paesi sviluppati [5]. In Italia, si stima che circa **500.000 persone** convivano con l'epilessia e quindi necessitano di un follow-up specialistico continuo [6].

Cefalea

La cefalea è una delle principali cause di disabilità in età giovanile. La prevalenza della cefalea primaria e dell'emicrania in particolare in età evolutiva è stimata tra 5.8 % e 7.7% rispettivamente, con un impatto sulla qualità della vita in termini di limitazioni scolastiche, isolamento sociale e disturbi d'ansia o depressione. [7]

Sclerosi Multipla Pediatrica

La sclerosi multipla ad esordio pediatrico (POMS, Pediatric Onset Multiple Sclerosis) rappresenta circa il 3-5% di tutti i casi di SM. L'incidenza stimata è di **0,5-2,85 per 100.000 bambini/anno**, con un esordio che può avvenire già a partire dai 10 anni [8]. Questa forma si distingue per una maggiore frequenza di recidive iniziali e per una più rapida progressione verso la disabilità se non trattata adeguatamente.

1.3 Obiettivo del documento

Questo documento intende analizzare la transizione verso l'età adulta nei pazienti affetti da patologie come epilessia, cefalea e sclerosi multipla pediatrica, con un focus su:

- la revisione delle evidenze scientifiche e delle linee guida cliniche;
- i dati epidemiologici più recenti;
- le criticità organizzative e le implicazioni cliniche, psicologiche e sociali;
- proposte concrete per l'ottimizzazione dei percorsi di transizione.

La finalità è quella di contribuire alla definizione di modelli assistenziali più equi, sostenibili e centrati sul paziente, attraverso il dialogo tra neuropsichiatria infantile, neurologia dell'adulto, istituzioni sanitarie e famiglie.

2. Revisione della letteratura

Una revisione della letteratura internazionale e nazionale evidenzia come il tema della transizione nei disturbi neurologici dell'età evolutiva sia stato oggetto di crescente attenzione negli ultimi due decenni. Tuttavia, persistono lacune significative nella strutturazione dei percorsi assistenziali e nell'attuazione di linee guida condivise, soprattutto nei contesti clinici reali.

2.1 Epilessia

La transizione nei pazienti affetti da epilessia è tra le più studiate, per la natura cronica e complessa della patologia. Secondo l'**International League Against Epilepsy (ILAE)**, una transizione efficace dovrebbe prevedere:

- inizio della pianificazione tra i 12 e i 14 anni;
- coinvolgimento attivo della persona con epilessia e della famiglia;
- utilizzo di strumenti di valutazione della prontezza alla transizione;
- contatti diretti e continui tra team pediatrici e adulti [9].

Una revisione della letteratura ha evidenziato come i programmi di transizione siano desiderati dall'utenza ma spesso non disponibili o adatti solo a pochi sottogruppi, come i pazienti con disabilità intellettiva. [10]. In Italia, sono stati proposti specifici modelli regionali di PDTA per la transizione, ma l'adozione è ancora limitata a pochi contesti [11].

Un'altra revisione sistematica ha indicato che i pazienti che affrontano una transizione pianificata hanno tassi più bassi di recidiva post-transfer, maggiore aderenza terapeutica e migliori esiti psicosociali [12].

2.2 Cefalea

L'emicrania in età adolescenziale è associata a un elevato rischio di cronicizzazione, drop-out scolastico e co-occorrenza con disturbi psichiatrici (ansia, depressione), che peggiorano significativamente la prognosi.

Il **Consensus Statement dell'American Headache Society (2021)** raccomanda la creazione di ambulatori "ponte" tra pediatria e neurologia, con interventi integrati su:

- gestione farmacologica;
- educazione all'autogestione;

- supporto psicologico;
- strumenti digitali di monitoraggio [13].

2.3 Sclerosi Multipla Pediatrica (POMS)

La transizione nella SM pediatrica rappresenta una delle aree più critiche, per l'esordio precoce, la rapida evoluzione della malattia e la necessità di trattamenti immunomodulanti a lungo termine.

I servizi per gli adulti, inoltre, differiscono da quelli per bambini in termini di assistenza e servizio e potrebbero essere insufficienti a soddisfare i bisogni psicosociali e di sviluppo dei pazienti adolescenti. Inoltre, l'adolescente con SM, una volta raggiunta la maggiore età e accedendo così agli ambulatori neurologici degli adulti, viene a contatto con pazienti anziani che, avendo iniziato la loro storia di malattia in anni in cui non vi era la disponibilità attuale di farmaci modificanti la storia di malattia, spesso hanno accumulato disabilità importanti. Questo può indurre il giovane paziente a identificare il proprio futuro con la "grave disabilità", innescando meccanismi psicologici che possono portare alla depressione. La fase di transizione dovrebbe prevedere una pianificazione dei servizi finalizzata a garantire il prosieguo delle cure nonché l'adeguato supporto psicosociale al paziente e alla famiglia. Studi di letteratura hanno dimostrato come i pazienti spesso non ricevano assistenza adeguata nelle fasi di transizione alle cliniche per adulti, finendo per fare scelte anche in maniera meno consapevole con ripercussioni sulla gestione della malattia [14].

Una transizione efficace deve essere personalizzata, proattiva e multidisciplinare. Le criticità non sono solo cliniche, ma anche organizzative, relazionali e culturali.

3. Risultati

3.1 Quadro nazionale attuale

In Italia, la transizione assistenziale per le patologie neurologiche croniche dell'età evolutiva rimane largamente disomogenea e solo alcune regioni dispongono di un PDTA formalizzato per l'epilessia in transizione (es. Emilia-Romagna, Toscana, Veneto), mentre nella maggioranza dei casi il passaggio avviene in modo informale, senza documentazione condivisa.

Per la **cefalea**, esistono programmi di gestione integrata (es: Fondazione Mondino, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù) con equipe multidisciplinari che prevedono sia neurologi che NPI, seppur questi non sempre siano formalizzati in PDTA.

Per quanto riguarda la **sclerosi multipla pediatrica**, solo pochi centri italiani stanno implementando buone pratiche, tra cui supporto psicologico alla famiglia e assistenza integrata.

3.2 Esiti clinici correlati alla transizione

Diversi studi confermano che una transizione inefficace è associata a:

- aumento delle crisi epilettiche in pazienti con epilessia (ridotta compliance, riformulazione della diagnosi, diverso timing di follow up);
- peggioramento della qualità della vita nei pazienti con cefalea;
- maggiore rischio di discontinuità terapeutica nella SM pediatrica [15-17].

Al contrario, implementare un modello formale, può portare a:

- maggiore aderenza ai follow-up neurologici;
- miglioramento dell'autonomia gestionale del paziente;
- riduzione dei ricoveri urgenti.

4. Discussione

I risultati evidenziano in modo chiaro la necessità di strutturare modelli di transizione formali, omogenei e condivisi su scala nazionale. Le attuali disparità territoriali rappresentano una criticità sia per la continuità di cura sia per l'equità dell'accesso.

In particolare:

- **Per l'epilessia**, la mancanza di protocolli condivisi può portare a ricadute cliniche evitabili. L'integrazione tra neuropsichiatria infantile e neurologia adulti è spesso carente, anche per la frammentazione dei sistemi informativi sanitari.

- **Per la cefalea**, l'assenza di percorsi congiunti determina spesso una gestione esclusivamente sintomatica nel setting adulto, senza continuità dell'approccio preventivo e psicologico attivato in pediatria.
- **Per la SM pediatrica**, la transizione costituisce un momento critico anche dal punto di vista psicosociale: il giovane paziente si confronta con l'ansia per la progressione della malattia e la necessità di riformulare la propria identità.

A livello internazionale, i modelli di "youth clinic" sviluppati in Canada, Regno Unito e Scandinavia offrono un esempio di best practice: strutture ibride, integrate e multiprofessionali che accompagnano il paziente in un arco temporale di 3–5 anni [18]. Tali approcci, tuttavia, richiedono investimenti organizzativi e formativi significativi.

5. Conclusioni

La transizione dall'età pediatrica all'età adulta nei pazienti con malattie neurologiche croniche rappresenta un punto cruciale della gestione clinica, che incide direttamente sugli esiti di salute e sulla qualità della vita.

È necessario adottare un approccio sistemico e multidisciplinare, che valorizzi le competenze della neuropsichiatria infantile in fase precoce e favorisca l'integrazione con i servizi dell'adulto.

6. Raccomandazioni operative

1. **Formalizzare percorsi regionali** (PDTA) per ciascuna patologia neurologica trattata, basati su linee guida nazionali e internazionali.
2. **Creare team di transizione dedicati**, con presenza congiunta di neurologo pediatra/NPI, neurologo adulto, terapisti, psicologo, infermiere di riferimento.
3. **Finanziare formazione specifica** per neurologi dell'adulto su patologie ad esordio infantile.

4. **Favorire l'empowerment del paziente**, attraverso programmi educativi e supporti digitali.
5. **Monitorare gli esiti della transizione** tramite indicatori clinici, di qualità della vita e di continuità terapeutica.

Riferimenti bibliografici

1. NICE. Transition from children's to adults' services for young people using health or social care services. NG43. 2016.
2. American Academy of Pediatrics. Supporting the Health Care Transition from Adolescence to Adulthood in the Medical Home. *Pediatrics*. 2018;142(5):e20182587.
3. WHO. Neurological Disorders: Public Health Challenges. Geneva: World Health Organization; 2006.
4. EAN Consensus Statement on Transition of Neurological Patients from Paediatric to Adult Care. *Eur J Neurol*. 2020;27(10):1921–1932.
5. Camfield P, Camfield C. Incidence, prevalence and aetiology of seizures and epilepsy in children. *Epileptic Disord*. 2015;17(2):117–123.
6. LICE. Linee Guida Epilessia. 2022. www.lice.it
7. Onofri A, Pensato U, Rosignoli C, Wells-Gatnik W, Stanyer E, Ornello R, Chen HZ, De Santis F, Torrente A, Mikulenska P, Monte G, Marschollek K, Waliszewska-Prosół M, Wiels W, Boucherie DM, Onan D, Farham F, Al-Hassany L, Sacco S; European Headache Federation School of Advanced Studies (EHF-SAS). Primary headache epidemiology in children and adolescents: a systematic review and meta-analysis. *J Headache Pain*. 2023 Feb 14;24(1):8. doi: 10.1186/s10194-023-01541-0. PMID: 36782182; PMCID: PMC9926688.
8. AISM. Linee guida SM pediatrica. https://www.aism.it/sclerosi_multipla_pediatica_e_altre_malattie_demielinizzanti_nellinfanzia
9. ILAE Commission on European Affairs. Transition from pediatric to adult care in epilepsy. *Epilepsia*. 2012;53(6):1035–45.
10. Goselink RJM, Olsson I, Malmgren K, Reilly C. Transition to adult care in epilepsy: A systematic review. *Seizure*. 2022 Oct;101:52-59. doi: 10.1016/j.seizure.2022.07.006. Epub 2022 Jul 11. PMID: 35901664.

11. Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE). Disponibile da https://www.lice.it/LICE_ita/lineeguida/lineeguida.php
12. Camfield PR, Camfield CS. What happens to children with epilepsy when they become adults? Some facts and opinions. *Pediatr Neurol.* 2014 Jul;51(1):17-23. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.02.020. Epub 2014 Mar 4. PMID: 24830766.
13. American Headache Society. Adolescent headache transition statement. *Headache.* 2021;61(4):587–94.
14. Yüksel Yılmaz D, Yardımcı F, Erdemir F, Karabudak R. Defining the experiences of adolescent patients with multiple sclerosis in transition from pediatric care to adult care. *Mult Scler Relat Disord.* 2022 Dec;68:104123. doi: 10.1016/j.msard.2022.104123. Epub 2022 Aug 20. PMID: 36058194.
15. Geerlings RP, Aldenkamp AP, de With PH, Zinger S, Gottmer-Welschen LM, de Louw AJ. Transition to adult medical care for adolescents with epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2015 Mar;44:127-35. doi: 10.1016/j.yebeh.2014.12.041. Epub 2015 Feb 10. PMID: 25679495.
16. Pakpoor J, Magis D, Calhoun AH, Burstein R, Goadsby PJ. Transitional care in chronic headache: Gaps and solutions. *Cephalalgia.* 2019;39(10):1241–9. doi:10.1177/0333102419858974.
17. Schwartz LA, Tuchman LK, Hobbie WL, Ginsberg JP. A social-ecological model of readiness for transition to adult-oriented care for adolescents and young adults with chronic health conditions. *Child Care Health Dev.* 2011;37(6):883–95. doi:10.1111/j.1365-2214.2011.01282.x.
18. Crowley R, Wolfe I, Lock K, McKee M. Improving the transition between paediatric and adult healthcare: a systematic review. *Arch Dis Child.* 2011;96(6):548–53. doi:10.1136/adc.2010.202473.