

A ritka betegségben szenvedő gyermekek átvezetése a felnőttellátásba

Molnár Mária Judit dr.¹ ■ Cs. Sági Judit dr.¹
Szabó Léta dr.² ■ Grosz Zoltán dr.¹

¹Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Budapest

²Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A technológia fejlődésével párhuzamosan a ritka betegségek diagnosztikája sokat fejlődött, ezzel egyidejűleg az innovatív terápiáknak köszönhetően a gyermekkorban diagnosztizált ritka betegségben szenvedő gyermekek jelentős része megéri a felnőttkort. A felnőtté válás során a krónikus gyermekkori betegségben szenvedő egyén a gyermekellátásból a felnőttellátásba való átvezetését (a tranzíciót) a betegségteher mellett további nehézségként élheti meg. A ritka betegségek esetén ez az átvezetés még több kihívással járhat a gyakori krónikus betegségekben szenvedőkével összehasonlítva, mert a felnőttellátásban nem biztos, hogy minden egészségügyi szolgáltatónál megvan az a szakmai felkészültség, amely az optimális betegellátáshoz szükséges. Továbbá az egyre hatásosabb kezeléseknak köszönhetően a korábbinál hosszabb lesz a betegséglefolyás, és így olyan betegségekben jelentkezhet igény a felnőttellátásra, amelyekben korábban nincsen tapasztalat. Esetenként olyan új klinikai tünetegyüttesek jelenhetnek meg, melyek a klinikusok számára még ismeretlenek. Az átvezetési folyamat a legtöbb ritka betegségben egyelőre nem rendelkezik egy-egy irányelvekkel, annak ellenére sem, hogy ezek szerepe vitathatatlan. Irodalmi adatok alapján a jó gyakorlat szerint a felnőttellátásba való áttérésnek minden esetben egyénre szabottan, előzetesen kidolgozott terv szerint kell történnie. Ideális esetben egy átvezetést segítő koordinátor támogatja a betegeket, aki tartja a kapcsolatot a gyermekgyógyással, a felnőttszakorvossal, a pácienssel és annak szüleivel is. A beteg gyermek felnőtté válásának támogatása mellett a gondozók szükségletei is fontos szerepet kapnak az átvezetés során. Az optimális átvezetést elsősorban a folyamatban részt vevők oktatásával, a folyamatot leíró protokollok fejlesztésével, valamint a megfelelő infrastruktúra biztosításával lehet megvalósítani.

Orv Hetil. 2022; 163(51): 2021–2026.

Kulcsszavak: átvezetés gyermekellátásból felnőttellátásba, ritka betegség, optimális betegút, kórházi útlevél

The transition of children with rare diseases from pediatric to adult care

Diagnostics for rare diseases have advanced as a result of technological advancement. Innovative treatments have also made it possible for children with rare disorders to survive into adulthood. Growing up is crucial for someone who has a chronic childhood illness since the change from pediatric to adult treatment comes with new difficulties that might feel like an extra burden from the condition. Transition in rare diseases poses more challenges than in common diseases, because not all health care providers in adult care may have the expertise needed to provide optimal patient care. In addition, longer illness courses and the requirement for adult care in diseases for which there is no prior experience will result from the increasing number of better therapies. Occasionally, new clinical symptoms may appear that are unknown to clinicians. Despite the importance they should have, the majority of rare diseases do not currently have standardized recommendations and standards for the transition phase. Every transfer to adult care should be unique and stick to a predetermined plan. A transition coordinator should ideally work with the pediatrician, the adult specialist, the patient, and parents to support patients during this transition. The needs analysis of caregivers is an essential part in the transition process, too. The parties need to be educated, a protocol outlining the process needs to be developed, and the necessary infrastructure must be in place to support an optimal transition.

Keywords: transition from pediatric to adult care, rare disease, transitional care, optimal patient journey, hospital passport

Molnár MJ, Cs. Sági J, Szabó L, Grosz Z. [The transition of children with rare diseases from pediatric to adult care]. Orv Hetil. 2022; 163(51): 2021–2026.

(Beérkezett: 2022. szeptember 6.; elfogadva: 2022. október 12.)

Rövidítések

ERN = (European Reference Network) Európai Referenciahálózat; OTKA = Országos Tudományos Kutatási Alapprogramok; Ptk. = Polgári törvénykönyv; SMA = spinalis izomatrophia; TKP2021-EGA-25 = Tématerületi Kiválósági Program, Egészség alprogram; TKP2021-NVA-15 = Tématerületi Kiválósági Program, Nemzetbiztonság és nemzetvédelem alprogram

Az Európai Bizottság definíciója alapján ritka betegségnek tekintjük azokat a kórképeket, amelyek az átlagos népességhez viszonyítva csak szórványosan fordulnak elő. 10 ezer lakos esetében 5 vagy ennél kevesebb főt érintenek, és az életminőséget kifejezetten károsítják. Az Európai Unióban nagyságrendileg 36 millió ember érintett a ma ismert kb. 8000 különböző ritka betegség valamelyikében – 7000 ezekből genetikai eredetű, és 70%-uk gyermekkorban kezdődik. A ritka betegségekkel kapcsolatos jelenlegi európai uniós stratégia a minél korábbi diagnózist és kezelést célozza meg [1, 2].

A ritka betegségek kihívásai

Az utóbbi három évtized a ritka betegségek területén mind a diagnosztikus eszközök, mind a kezelési stratégiák terén gyors fejlődést mutatott. Ennek köszönhetően számos kórképben, amelynél a ritka betegség korábban a gyermek elvesztését okozta, a gyermekek ma már megérhetik a felnőttkort. Sőt az érintettek átlagéletkora esetenként akár a normálpopulációét is megközelíti. A hosszabb betegséglefolyás sokszor a betegség új arcát is megmutatja, hiszen a természetes öregedési folyamattal kombinálódva a ritka betegség előrehaladott állapotának specifikus tünetei akár korábban nem ismert fenotípusokat idézhetnek elő. Ezek a klinikusok számára nagy kihívást jelentenek, hiszen sokszor a patomechanizmus megértése sem könnyű, nemhogy a betegség hatékony kezelése. Manapság a ritka betegek részéről az életminőség javítása mellett társadalmi integrációjuk támogatása is egyre jobban előtérbe kerül. A ritka esetek egészségügyi ellátása gyakran komplex, vagyis több szakterület összehangolt munkáját igényli. Az egészségügyi ellátás mellett a szociális háló is kiemelt szerepet kap a betegek életében. A ritka betegséggel élők által tapasztalt kihívások közül a következő kérdések emelendők ki: az egészségügyi ellátók és a szociális szféra ritkabetegség-specifikus szakmai ismereteinek hiányossága, a speciális képzettségű szakértők korlátozott elérhetősége, a hosszú, néha évekig tartó út a diagnózishoz, a limitált kommunikációs csatornák a hasonló betegségben szenvedőkhöz, a társadalmi elszigeteltség, továbbá a gyermekellátásból a felnőttellátásba való átvezetés – más néven tranzíció – nehézségei.

Az átvezetés sokrétű, aktív folyamat, amely a krónikus betegségben szenvedő, gondozás alatt álló serdülők felnőttellátásba való áttéréséhez szükséges orvosi, pszicho-

lógiai, egészségügyi és edukációs területekkel foglalkozik. Ez soha nem egy esemény, hanem egy folyamat, amely ideális esetben már serdülőkorban el kell, hogy kezdődjék [3]. Annak ellenére, hogy ez szabályozást igénylő lépések sora, jelenleg kevés olyan protokoll érhető el, amely iránymutatást ad az átvezetés optimális szervezéséhez [4]. Az átvezetés vagy tranzíció kifejezést először 1993-ban használták a krónikus betegségben szenvedő fiatal felnőttek gyermekgyógyászati ellátásból felnőttellátásba való átadására. Ez jól megvilágítja, hogy ez az egészségügyi feladat az ellátókban csak nemrégiben tudatosult [5].

Jelenleg göröngyös út vezet a gyermekellátásból a felnőttellátásba, különösen a ritka betegek számára, akik kiterjedt egészségügyi viszonyrendszerrel és terjedelmes orvosi dokumentációval rendelkeznek. Az átvezetés nemcsak a gyermekgyógyászatból a felnőttgondozásba való átkerülést támogatja, hanem a beteg egyének felnőtté válását, önállósodását, pályaválasztását is, hiszen ezek az események ugyanebben az időszakban zajlanak, és egy ritka betegséggel élő kamasz az élete meghatározó részét tölti egészségügyi intézményekben. Egy reumatológiai betegcsoportban végzett tanulmány szerint majdnem egy teljes év (221 nap) telt el az átvezetés során az utolsó gyermekorvosi vizit és az első, felnőttellátónál tett megjelenés között. A tanulmány szerint a korai életkorban megkezdett átvezetés és a gyermekorvosok ösztönző segítsége tette sikeressé az átvezetést, míg az átvezetés időszakában történő hospitalizáció vagy sürgősségi ellátás rontotta, megakasztotta a folyamat sikerét [6]. A jól megtervezett átvezetés egyértelműen javította a betegek életminőségét.

A felnőtté válás folyamata a krónikus betegségben szenvedő egyénknél

A felnőtté válás során az egyén élete megannyi szempontból változik. Az egyik legfontosabb változás, hogy a fiatal felnőtt már önálló döntésre képes. Egyes esetektől eltekintve a szülői feladatokat gondozók veszik át, és így további szereplőkkel gazdagodik az érintettek ellátása mind jogi, mind egészségügyi vonatkozásban. Különösen nagy kihívás ez a ritka betegek számára, hiszen ők megszokták, hogy szüleik intézik az iskolával, egészségügyi ellátással kapcsolatos ügyeiket. Kamaszkorban már egyre inkább elvárható lenne, hogy a páciensek egészségük menedzselését mindinkább önállóan végezzék, lassan függetlenedve gondozóiktól. A ritka betegségben szenvedő legtöbb gyermeknél azonban a betegség következtében kialakuló túlféltő szülői magatartás késlelteti a gyermek érzelmi érését, illetve maga a betegség is korlátozhatja ebben. Ez a késés tetten érhető a függetlenedés mérföldköveiben is. A ritka betegségben szenvedő fiatal felnőttek 18 éves korukban a legtöbbször nem képesek önállóan döntést hozni egészségügyi kérdésekben, és nem tudnak azzal a ténnyel sem mit kezdeni, hogy az egészségügyi ellátószemélyzet az ő engedélyük nélkül

már nem adhat információt a szüleiknek vagy más családtagjuknak. Természetesen ha a betegnek olyan az állapota, amely megakadályozza őt az önálló döntéshozatalban, arra biztatjuk a családokat, hogy fontolják meg a támogatott döntéshozatal lehetőségét, esetleg a gondnokság alá helyezést. A támogatott döntéshozatal azoknak nyújt segítséget, akik nem állnak cselekvőképességet korlátozó gondnokság alatt, azonban úgy érzik, hogy vannak olyan élethelyzetek, amikor szükségük lehet külső segítségre ahhoz, hogy döntésüket körültekintően és megalapozottan tudják meghozni (Ptk. 2013. évi V. törvény). Az új helyzetet nehéz megszoknia a felnőtté váló betegnek, hiszen ami e folyamat kezdetéig kisgyermekkoruk óta természetes volt számukra, az most őket állítja kihívások, új feladatok elé. Különösen nehéz elfogadni a szerepváltást és az új felelősségvállalást mind szülői, mind gyermeki oldalról, amikor a felnőtté válás ellenére a fiatalnak sok esetben az önellátásban is még segítségre van szüksége. Felnőttként az ellátásuk önirányított, tehát képességeikhez mérten már saját maguknak javasolt időpontot egyeztetniük, szállításukat egyedül megszervezniük, és ami a legfontosabb, hogy megtanulják, miként kérhetnek saját maguk tájékoztatást a kezeléseikről.

Az átvezetés folyamata

Mint kiemeltük, maga az átvezetés nem egy mihamarabb lezárandó, gyors művelet, sokkal inkább éveken átívelő, többszereplős folyamat. Nagyon fontos, hogy mindaddig a gyermekellátó a szolgáltató, amíg a felnőttellátó át nem veszi teljeskörűen a feladatot. Figyelni kell arra, hogy akut betegségben vagy nagyon súlyos állapotban kerülendő az átvezetés. A folyamatot általában 14–15 éves korban érdemes elkezdni bevezetéssel: ekkor beszélünk először a ritka beteggel arról, hogy közeleg az idő, amikortól másik ellátónál fogja megkapni rendszeres kezeléseit. Fontos, hogy már az átvezetés kezdetén készüljön az új ellátóhoz való átkerülés teendőiről dokumentáció, azaz ekkor kell összeállítani az átvezetési tervet, amely világosan és érthetően írja le a folyamatot. A gyermek érettsége, átvezetésre való felkészültsége a kezelőorvosa által folyamatosan monitorozandó 13–14 éves kortól. Az átvezetési tervet a gyermekellátó készíti a felnőttellátó segítségével. Elengedhetetlen, hogy egy felnőttellátásba való áttérést támogató személy is rendelkezésre álljon, aki koordinátori szerepet tölt be a tranzíció során (átvezetési koordinátor).

Nagyon fontos dokumentum a „kórházi útlevél”, amely a beteg korábbi egészségügyi eseményeit foglalja össze olyan formában, hogy az segítse a felnőttellátó munkáját. Egy ilyen útlevélnek köszönhetően egyes vizsgálatok főlegesen ismétlése elkerülhető, a már megkezdett és korábbi kezelés/kezelések során nyert tapasztalatok segítségével az alkalmazott terápia gyorsan optimalizálható [7].

A felnőttellátásba való átvezetésre történő felkészülés során meg kell tanítani a betegnek a betegsége biológiai

alapjait. Kiemelt figyelem fordítandó arra, hogy megismerje a fiatal felnőtt az orvos és beteg közötti közös, minél inkább partneri döntéshozatal lehetőségét. Fontos azt is megismertetni vele, hogy lehetősége van betegjogi képviselő véleményét kikérni, ha azt szükségesnek látja. Az átvezetési folyamat során fontos, hogy megtanulja az önérvényesítést. A megfelelő szakember segítse áttekinteni a szexuális egészség témakörét, állítson fel az érintettel továbbtanulási és szakmai terveket, személyre szabottan támogassa abban, hogy hogyan tudja krónikus betegsége mellett életmódját optimalizálni, rehabilitációját, vakcinációját megtervezni, és minél átfogóbban ismertesse vele, hogy sürgős esetekben kihez fordulhat. Mindezek mellett a pszichoszociális támogatás is kiemelt jelentőséggel bír [8, 9]. Az átvezetés 6 fő eleme: 1) az írásos kórházi útlevél; 2) a nyomon követés vagy monitorozás; 3) az átvezetési felkészültség egyéni és intézményi szinten; 4) az átadás tervezése; 5) az átadás; 6) az átadás lezárása [10].

Általános célok az átvezetés során

Az idősebb gyermek pácienseket célszerű felnőttként kezelni. A cél az, hogy legkésőbb 20 éves korukra a felnőttellátásban megfelelő kezelőorvosra találjanak, illetve hogy a gyerekellátó továbbra is fogadja őket, ha akut egészségügyi ellátást igényelnek. Fontos a partneri kapcsolat kialakítása az új, felnőttellátó orvossal azáltal, hogy átadásra kerülnek a beteg egészségügyi ellátásáról szóló összefoglalók, orvosi feljegyzések, és elengedhetetlen, hogy a két ellátó folyamatos kommunikációt folytathasson a páciens egyedi szükségleteiről. A páciens részére segítséget kell nyújtani a megfelelő járóbeteg-gondozó és fekvőbeteg-intézmény azonosításában. Jövőbeli kórházi ellátási igényeikre is készülni kell, azaz hogy a legmegfelelőbb szakértői központba kerülhessenek [11].

Specifikus célok

1) A pácienseknek célszerű minél gyakrabban egyedül találkozniuk eleinte a gyermek-, majd felnőttellátó orvosokkal és azok asszisztenseivel. Arra kell biztatnunk őket, hogy minél több kérdést tegyenek fel. Fontos, hogy mihamarabb öntevékenyen vegyenek részt az ellátásukban, és azonosítsák saját egészségügyi céljaikat, amiben a függetlenség fejlesztése kulcskérdés.

2) A szülőktől elvárt, hogy kezdjék el a függetlenség ösztönzését, beszéljenek gyermekükkel az egészségügyi ellátási formákról, valamint mondják el nekik, kinek mi a feladata az ő egészségügyi ellátásuk során. A páciensek idővel maguk is kérdéseket fognak feltenni, ami az elvárható szinten tájékoztatást igényel az ellátótól a beteg betegségének természetéről, a prognózisról, a kezelési lehetőségekről. A ritka beteg fiataloknak mindemellett megbízható oktatóforrásokra, naprakész és nemzetközi szintű információkra is szükségük van.

3) Az egészségügyi ellátóktól elvárt, hogy segítsék a fiatalokat a hasonló betegségben szenvedő kortársaikkal való kapcsolatfelvételen. Beteggyesületekhez és támogató csoportokhoz való kapcsolódásukat aktívan kell támogatni. Ezek nemcsak az érdekképviselet céljából fontosak számukra, hanem azért is, mert ezek a szervezetek további nemzetközi szakértői hálózatokkal is összekötik e fiatalokat.

4) Az egészségügyi szolgáltatók szóbeli tájékoztatása mellett az az igény is megfogalmazódik a páciensek részéről, hogy minőségi, rendszeresen frissülő weboldalak legyenek elérhetők számukra, és esetlegesen online beteg-tájékoztatók és -találkozók által is támogassák őket.

5) Fontos cél, hogy a betegek tisztában legyenek az általuk riportált valós idejű visszajelzések saját állapotuk követhetőségében betöltött szerepével, és ebben aktívan közreműködjenek.

6) Az egészségügyi ellátó oldalán a szakembergárda továbbképzésének biztosítása a ritka betegségekről nagy jelentőséggel bír, különösen mivel a genetika sosem látott ütemben fejlődik. Naprakész információkkal kell rendelkezniük a szakembereknek a kapcsolódó új diagnosztikai és kezelési irányelvekről. A hatályos törvényi szabályozás értelmében Magyarországon genetikai vizsgálatot csak klinikai genetikus indikálhat, és az elkészült genetikai tesztet is csak ő adhatja át genetikai tanácsadás keretében. A diagnózis felállítását követően azonban a kezelési terv felállítása multidiszciplináris megközelítésű, ezért fontos a teljes ellátói oldal oktatása.

7) A ritka betegségek oktatása meg kell, hogy jelenjen az orvostanhallgatók gradális curriculumában és a posztgraduális képzésben is. További előrelépést jelentenek az egyes diszciplínáknak szóló online webináriumok, amelyek az Európai Referenciahálózatok (European Reference Network, ERN) segítségével ma már minden érdeklődő számára elérhetők. 2017 óta 24 különböző ritka betegségcsoport számára működnek ilyen ERN-ek. Mára már valamennyi ERN-ben jelen van Magyarország vagy teljes jogú tagként, vagy a Nemzeti Csomópont révén társult tagként. A hálózaton belül ritkabetegség-regiszterek készülnek, illetve a nemzetközi szakmai fórumokon az adott terület kiválóságaival van lehetőség megvitatni összetett vagy ritka fenotípusokat [12]. Az ERN munkacsoportokat állított fel az adott betegségcsoportban az átvezetési szakmai protokollok és ajánlások kidolgozására is.

Az egyes életkorok feladatai az átvezetés során

Az egyes életkorokban más és más feladatokra esik a hangsúly. Az alábbiakban azokat a feladatokat soroljuk fel, amelyek az egyes életkorokhoz köthetők.

11–13 éves korban az átvezetés koncepciójának bevezetése a fő feladat. Ekkor a gyermeket ellátó orvos írásos információt ad az egyén állapotáról, és elkezdji teljeskörűen felvilágosítani a páciens és gondozóit azok megér-

tési szintjén a diagnózisról, annak a jövőben az életminőségre gyakorolt hatásáról, a felnőttellátásba való átvezetés szükségességéről. Feltérképezi a szükséges felnőtt egészségügyi szolgáltatásokat, a lehetséges önálló életviteli specifikumokat. Ekkor szembesül először az egészségügyi ellátó a kiskorút ellátó szülő vagy gondozó aggályai-val, melyeket tudnia kell kezelni. Szükséges megvitatni, hogy hány éves korra tervezik az átadást. A közös döntéshozatal lehetőségére és a titoktartási kötelezettség fogalmára is érdemes ekkor kitérni. Szerencsés már ez idő tájt is arra törekedni, hogy egyedül találkozzon a gondozó orvos a pácienssel.

14–16 éves korban az a cél, hogy időnként a páciens egyedül is töltsön időt a klinikán. Már ilyenkor célszerű visszajelzést kérni a beteg preferenciáiról a jövőbeli ellátással kapcsolatban. A jövőbeli oktatási és munkavállalási tervek megvitatása és a lehetséges kihívások, például otthoni segédeszközök megtervezése is ebben az időszakban ajánlott. A gondozót ebben a fázisban még teljes mértékben be kell vonni az átvezetés folyamatába. Szintén javasolt a genetikai tanácsadón a felkészítést olyan beszélgetések medrében folytatni, amelyek érintik az adott betegség biológiai alapjait. Ilyenkor már megtörténhet a felnőtt gondozó(k)hoz való beutalás és értesítés küldése a folyamatról a háziorvosnak.

17–18 éves korban a teendők a tényleges írásbeli átadás és átvétel, a kórházi útlevelek elkészítése, az első felnőtt-időpont egyeztetése. Ebben a szakaszban a fókuszpont például a részletes genetikai tanácsadás. Fontos meggyőződni az érintett arról, hogy a közösségi támogatások elérhetők-e számára. Ismét érdemes átbeszélni az átvezetési célokat, és az adott háziorvos kollégát is értesíteni kell újra az átvezetés folyamatáról. Az átadás akkor teljes, ha a beutaló gyermekgyógyász szakorvos megkapja a felnőtt-szolgáltatók értesítését a sikeres átvételről. A felnőtt-ellátó ideális esetben legalább egy megbeszélte időpontban meglátogatja a páciens a gyermekellátó helyen, hogy egy, a páciens számára megszokott környezetben alakuljon ki az első orvos-beteg kapcsolat. Ilyenkor a gyermekellátó és a felnőttellátó egyidejűleg jelen van. Ezt követően egy dedikált koordinátor egyezteti a felnőttellátó hellyel az első időpontot, amikor az ellátást végző teljes team bemutatkozik az átvezetést segítő koordinátor irányítása mellett. Ekkor beszél meg a fiatal felnőttel, hogy a teamben kinek mi a feladata, milyen kérdésekkel hová és kihez fordulhat. A koordinátor összeköti a fiatal a hasonló betegségben szenvedő, a klinikán már kezelésben részesülő betegtársakkal [13, 14].

Kihívások

A ritka betegségben szenvedőknek komplex klinikai szükségleteik vannak. Nem vitatható, hogy korlátozott vagy sokszor nem megfelelő a felkészültség a felnőttellátási rendszerbe való átvezetésre. A szülők ellenállása kritikus faktor lehet a gyermek egészségügyi ellátórendszerben való önállósodásában. Szorongás jelentkezhet a

szülők részéről a felnőttellátó szakértelmével kapcsolatban. Egy új személyes kapcsolat kialakítása szintén aggodalmakat szülhet, sokszor az orvos és páciense között a hosszú évek alatt kialakult érzelmi kapcsolat is akadályozza a váltást. A gyermekgyógyászati teamek ezért vonakodhatnak a felelősség átadásától az új teamek számára. A felnőttellátásban az egyes diszciplínák különböző földrajzi lokalizációja is problémát jelenthet. A felnőttellátásban dolgozó, speciális betegségekben jártas szakemberekhez való hozzáférés ráadásul nem mindig biztosított. Felvetődhetnek aggályok a betegek saját betegségkezelési képességeivel kapcsolatban. Egy idevonatkozó felmérés szerint a ritka betegségben szenvedőket ellátó szakemberek fő kihívása az átvezetés során az időhiány. Ugyanezen felmérés szerint a sikeres átvezetésnek egyaránt feltétele az adott betegség ellátásában jártas felnőttellátó szakemberek megléte, az átvezetést segítő koordinátor jelenléte, a felnőttellátók speciális továbbképzése, illetve a folyamatot támogató pénzügyi forrás megléte [15, 16]. Egy általános átvezetési program-irányelv hasznos lehet a ritka betegek zökkenőmentes átadásához, valamint az ellátás folyamatosságának biztosításához. A nemzetközi iránymutatások arra tesznek javaslatot, hogy minden ritkabetegség-centrum saját átvezetési programot dolgozzon ki, amelyhez modellek és bizonyos kezdeményezések már elérhetők a megfelelő szakmai fórumokon. Az egységes ajánlások segítik az individuális intézményi akadályok és a fejlesztést igénylő területek azonosítását [17]. Az átvezetés minőségi indikátorainak kidolgozása napjaink feladata, és fontos, hogy ezek az indikátorok a betegek és gondozóik szempontjait is tükrözzék [18]. Az eddig megnevezett, konszenzus szerinti legfontosabb indikátorok az életminőség, a betegelégedettség, az önhatékonyság, a betegségspecifikus tudás, az adherencia és az átvezetés során „elvesztett” betegek száma [19]. Az ideális általános indikátorok azonosítása azonban nem egyszerű, mivel az átvezetés nehézségei az egyes betegségcsoportokban eltérőek. Akár egyazon betegséget tekintve is felmerülhet többféle átvezetési program igénye. A spinalis izomatrophiában (SMA) például más lehet a feladat az innovatív genetikai terápiáknak köszönhetően jó állapotban lévő és a korábban oki terápia nélkül, genetikai kezelés hiányában felnövekvő fiatalokorú betegeknél [20]. Akár azonos betegség esetén is különbözhetnek a kialakított intézményi programok. Ilyen változó faktor az átvezetés időtartama, az átadáskori életkor vagy a felnőtt egészségügyi ellátás szakembergárdája.

Összességében az átvezetési stratégiáknak átfogónak és a betegek igényeihez igazodónak kell lenniük [16]. A felnőtt- és gyermekellátók közti kommunikáció szintén javítandó, az eltérő gondolkodásmód megismerése javíthatja az átvezetés folyamatát, az új kommunikációs technológiák alkalmazása pedig támogathatja a betegterhek csökkentését [21]. Az intervenciók célok (tervezés, átadás és integráció) megvalósításán túl a jó gyakorlathoz

vezető tapasztalatok összegyűjtése fontos ahhoz, hogy az átvezetés mint új szolgáltatási forma létrejöhesse a ritka betegek ellátásában [22].

Következtetés

A ritka betegségben szenvedő gyermekek számára a felnőttellátásba történő átlépés többéves, feszültséggel teli folyamat. A sikeres és gördülékeny átvezetést támogatja a folyamat 11–13 éves korban való elindítása, a személyre szabott célok időbeli definiálása, az átvezetési terv időben történő elkészítése, a beteget fogadó team azonosítása és oktatása, valamint az átvezetés előtt álló gyermeknek és családjának pszichológiai felkészítése. A felnőttellátó rendszerben a biztonságos egészségügyi ellátást a fiatal felnőtt kórházi útlevele, az átvezetésben részt vevők felkészültsége és kollaborációja, illetve az átvezetési koordinátor támogatása biztosítja.

Anyagi támogatás: A szerzőket a TKP2021-NVA-15, TKP2021-EGA-25, OTKA 139010 pályázatok támogatták.

Szerzői munkamegosztás: M. M. J.: A koncepció kidolgozása, irodalomkutatás, kéziratírás. Cs. S. J.: Irodalomkutatás, kéziratírás. Sz. L., G. Z.: A kézirat átolvasása, véleményezése, korrekciója. A cikk végleges változatát valamennyi szerző elolvasta és közlésre jóváhagyta.

Érdekltségek: A szerzőknek nincsenek érdekltségeik.

A Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete és a II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika az ERN Rare Neurological Disorders és a Neuromuscular Disorders tagja.

Irodalom

- [1] Deden AC, Alma MA, Van Zelst-Stam WA. Understanding the diagnostic delay in rare diseases. [Zeldzame aandoeningen sneller diagnosticeren.] Ned Tijdschr Geneesk. 2020; 164: D4157. [Dutch]
- [2] Montserrat A, Taruscio D. Policies and actions to tackle rare diseases at European level. Ann Ist Super Sanita 2019; 55: 296–304.
- [3] Willis ER, McDonagh JE. Transition from children's to adults' services for young people using health or social care services (NICE Guideline NG43). Arch Dis Child Educ Pract Ed. 2018; 103: 253–256.
- [4] Schraeder K, Allemang B, Scott C, et al. Primary care during the transition to adult care for adolescents involved with pediatric specialty services: a scoping review protocol. Syst Rev. 2021; 10: 46.
- [5] Blum RW, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. J Adolesc Health 1993; 14: 570–576.
- [6] Bitencourt N, Bermas BL, Makris UE, et al. Time to first completed visit and health care utilization among young adults transferring from pediatric to adult rheumatologic care in a Safety-

- Net Hospital. Arthritis Care Res (Hoboken) 2021; 73: 1730–1738.
- [7] United Kingdom National Health Service. Hospital passport. Available from: <https://www.royalfree.nhs.uk/patients-visitors/disabled-facilities/patients-with-a-learning-disability/hospital-passport/> [accessed: October 7, 2022].
- [8] Bert F, Camussi E, Gili R, et al. Transitional care: a new model of care from young age to adulthood. Health Policy 2020; 124: 1121–1128.
- [9] Moons P, Bratt EL, De Backer J, et al. Transition to adulthood and transfer to adult care of adolescents with congenital heart disease: a global consensus statement of the ESC Association of Cardiovascular Nursing and Allied Professions (ACNAP), the ESC Working Group on Adult Congenital Heart Disease (WG ACHD), the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), the Pan-African Society of Cardiology (PASCAR), the Asia-Pacific Pediatric Cardiac Society (APPCS), the Inter-American Society of Cardiology (IASC), the Cardiac Society of Australia and New Zealand (CSANZ), the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD), the World Heart Federation (WHF), the European Congenital Heart Disease Organisation (ECHDO), and the Global Alliance for Rheumatic and Congenital Hearts (Global ARCH). Eur Heart J. 2021; 42: 4213–4223.
- [10] Shapiro JM, El-Serag HB, Gandle C, et al. Recommendations for successful transition of adolescents with inflammatory bowel diseases to adult care. Clin Gastroenterol Hepatol. 2020; 18: 276–289.e2.
- [11] Kerr H, Widger K, Cullen-Dean G, et al. Transition from children's to adult services for adolescents/young adults with life-limiting conditions: developing realist programme theory through an international comparison. BMC Palliat Care 2020; 19: 115.
- [12] Reinhard C, Bachoud-Lévi AC, Bäumer T, et al. The European reference network for rare neurological diseases. Front Neurol. 2021; 11: 616569.
- [13] Walter M, Hazes JM, Dolhain RJ, et al. Development of a clinical transition pathway for adolescents in the Netherlands. Nurs Child Young People 2017; 29: 37–43.
- [14] Saarijärvi M, Wallin L, Moons P, et al. Mechanisms of impact and experiences of a person-centred transition programme for adolescents with CHD: the Stepstones project. BMC Health Serv Res. 2021; 21: 573.
- [15] Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe C, et al. Challenges in transition from childhood to adulthood care in rare metabolic diseases: results from the first multi-center European survey. Front Med. 2021; 8: 652358.
- [16] Lampe C, McNelly B, Gevorkian AK, et al. Transition of patients with mucopolysaccharidosis from paediatric to adult care. Mol Genet Metab Rep. 2019; 21: 100508.
- [17] Goralski JL, Nasr SZ, Uluer A. Overcoming barriers to a successful transition from pediatric to adult care. Pediatr Pulmonol. 2017; 52: S52–S60.
- [18] Bailey K, Lee S, de Los Reyes T, et al. Quality indicators for youth transitioning to adult care: a systematic review. Pediatrics 2022; 150: e2021055033.
- [19] Erős A, Soós A, Hegyi P, et al. Spotlight on transition in patients with inflammatory bowel disease: a systematic review. Inflamm Bowel Dis. 2020; 26: 331–346.
- [20] Rad N, Cai H, Weiss MD. Management of spinal muscular atrophy in the adult population. Muscle Nerve 2022; 65: 498–507.
- [21] Huang JS, Gottschalk M, Pian M, et al. Transition to adult care: systematic assessment of adolescents with chronic illnesses and their medical teams. J Pediatr. 2011; 159: 994–998.e2.
- [22] Schmidt A, Ilango SM, McManus MA, et al. Outcomes of pediatric to adult health care transition interventions: an updated systematic review. J Pediatr Nurs. 2020; 51: 92–107.

(Molnár Mária Judit dr.,
Budapest, Üllői út 26., 1085
e-mail: molnar.mariajudit@med.semmelweis-univ.hu)

Magánegészségügyi szolgáltató szakorvosokat keres

A Whitelab Service Kft. magánegészségügyi szolgáltató az alábbi szakorvosokat keresi vállalkozói jogviszonyban:

- Allergológus
- Belgyógyász
- Bőrgyógyász
- Endokrinológus
- Gyermekszakorvos
- Nőgyógyász
- Onkológus
- Urológus

A rendelőhelyiség biztosított.

Cím: Budapest, I. kerület Roham utca 3.

Érdeklődés a részletekért a 0630/095-2717-es telefonszámon, vagy a hr@whitelab.hu e-mail címen.

A cikk a Creative Commons Attribution 4.0 International License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) feltételei szerint publikált Open Access közlemény, melynek szellemében a cikk bármilyen médiumban szabadon felhasználható, megosztható és újraközölhető, feltéve, hogy az eredeti szerző és a közlés helye, illetve a CC License linkje és az esetlegesen végrehajtott módosítások feltüntetésre kerülnek. (SID_1)