

Transizione dei pazienti con patologia respiratoria cronica dall'età pediatrica/adolescenziale all'età adulta

Transition of patients with chronic respiratory disease from pediatric to adult care

Stefania La Grutta¹, Claudio Micheletto², Renato Cutrera³, Elisabetta Bignamini⁴, Pierluigi Vuilleumier⁵, Giuseppe Fiorentino⁶, Paola Faverio⁷

¹ Istituto di Farmacologia Traslazionale (IFT) CNR, Palermo, Presidente SIMRI; ² UOC Pneumologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Verona, Presidente AIPO-ITS/ETS; ³ UOC Pneumologia e Fibrosi Cistica Area Semintensiva Pediatrica Respiratoria, UOS Medicina del Sonno e Ventilazione a Lungo Termine, Centro Regionale - ERN Lung Center Malattie Rare Respiratorie, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS, Roma; ⁴ Pneumologia Pediatrica, Torino; ⁵ Pneumologia, UTSIR e Riabilitazione Respiratoria, Dipartimento delle Specialità Pediatriche, Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon, Napoli; ⁶ UOC Fisiopatologia e Riabilitazione Respiratoria, AO dei Colli PO Monaldi, Napoli; ⁷ School of Medicine and Surgery, University of Milano Bicocca; S.C. Pneumologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza (MB)

Riassunto

Negli ultimi decenni, il progresso tecnologico e farmacologico ha migliorato la sopravvivenza dei pazienti con patologie croniche, permettendo a molti di raggiungere l'età adulta. Si stima che circa l'85% dei minori con malattie croniche superi l'infanzia, ma la transizione all'assistenza sanitaria per adulti rimane una fase critica. Tuttavia, l'attuale sistema sanitario non dispone di percorsi strutturati né di una formazione adeguata del personale sanitario per garantire una transizione efficace, rendendo il passaggio spesso complesso e frammentato. Per garantire un'efficace transizione, è fondamentale adottare un approccio multidisciplinare, sensibilizzare le famiglie, implementare strategie educative, potenziare il supporto psicologico e rafforzare la collaborazione tra specialisti pediatri e medici per adulti. Il successo della transizione dipende dalla preparazione precoce al passaggio, dalla formazione del personale sanitario, dall'*empowerment* del paziente e dalla continuità assistenziale, elementi essenziali per una gestione ottimale della malattia.

In quest'ottica la telemedicina rappresenta un valido supporto nell'assistenza ai pazienti con patologie croniche, integrando il modello tradizionale e facilitando la transizione all'età adulta. Con il supporto della telemedicina potrà essere agevolata la comunicazione tra *équipe* sanitarie, migliorati l'aderenza terapeutica e il corretto uso dei farmaci e favorita la gestione autonoma della malattia.

Questo documento propone percorsi condivisi per facilitare la transizione degli adolescenti con patologie respiratorie croniche verso l'assistenza per adulti. Uno strumento chiave è la scheda di segnalazione, sviluppata da pediatri (SIMRI) e medici degli adulti (AIPO-ITS/ETS), che raccoglie le informazioni essenziali per garantire la continuità delle cure.

L'obiettivo è favorire la continuità di gestione della malattia respiratoria cronica, nel delicato momento del passaggio all'età adulta, riducendo il rischio di interruzione delle cure e dell'assistenza e facilitando l'autonomia e l'autodeterminazione del giovane in transizione.

Parole chiave: transizione, percorso assistenziale, continuità assistenziale, patologie respiratorie croniche

Ricevuto e accettato: 03/04/2025

Corrispondenza

Elisabetta Bignamini
Pneumologa Pediatrica, Torino
elisabetta.bignamini@gmail.com

Conflitto di interessi

Gli autori dichiarano di non avere nessun conflitto di interesse con l'argomento trattato nell'articolo.

Come citare questo articolo: La Grutta S, Micheletto C, Cutrera R, et al. Transizione dei pazienti con patologia respiratoria cronica dall'età pediatrica/adolescenziale all'età adulta. Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio 2025;40:15-29. <https://doi.org/10.36166/2531-4920-804>

© Copyright by Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri - Italian Thoracic Society (AIPO - ITS)



OPEN ACCESS

L'articolo è open access e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione - Non commerciale - Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Summary

In the past few decades, technological and pharmacological advancements have significantly improved the survival rates of patients with chronic diseases, enabling many to reach adulthood.

It is estimated that approximately 85% of minors with chronic illnesses survive childhood; however, the transition to adult healthcare remains a critical phase. The current healthcare system still lacks a structured pathway and adequate healthcare personnel training to ensure an effective transition, often making the process complex and fragmented.

To ensure a successful transition, it is essential to adopt a multidisciplinary approach, raise awareness among families, implement educational strategies, strengthen psychological support, and enhance collaboration between pediatric and adult healthcare providers. The success of this transition depends on early preparation, comprehensive healthcare personnel training, patient empowerment, and continuity of care, key elements for optimal disease management.

From this perspective, telemedicine represents a valuable tool in assisting patients with chronic conditions, complementing traditional care and facilitating the transition to adulthood. Telemedicine can enhance communication between healthcare teams, improve treatment adherence, ensure correct medication use, and promote patient autonomy in disease management.

This document presents coordinated and integrated care pathways to facilitate the transition of adolescents with chronic respiratory diseases to adult healthcare. A key tool is the transition summary sheet, developed by pediatricians (SIMRI) and adult medicine specialists (AIPO-ITS/ETS), which compiles essential clinical information to ensure continuity of care.

The ultimate goal is to promote patient autonomy, improve quality of life, prevent complications, and reduce the risk of care discontinuity during this delicate shift to adult healthcare.

Key words: transition, care pathway, continuity of care, chronic respiratory diseases.

Introduzione

Negli ultimi decenni si è osservato un progressivo aumento della prevalenza delle malattie croniche, poiché patologie un tempo fatali nell'infanzia ora consentono ai pazienti di raggiungere l'età adulta grazie allo sviluppo tecnologico e farmacologico, al miglioramento della "care" e all'intervento di *équipe* multiprofessionali e multidisciplinari. Si stima che circa l'85% dei minori affetti da patologie croniche raggiungerà l'età adulta: di questi, il 5% presenta patologie altamente complesse, il 25% ha condizioni croniche complesse e il restante 70% convive con patologie croniche con un buon controllo delle comorbidità ¹.

A questi cambiamenti non è corrisposta un'adeguata riorganizzazione del sistema sanitario in risposta alle esigenze delle persone nel delicato passaggio alla maggiore età, fase cruciale sia dal punto di vista biografico che sanitario. Mancano, ad esempio, percorsi specifici dedicati alla transizione, la formazione per i medici degli adulti sulle patologie un tempo tipiche dell'infanzia e un'efficace collaborazione tra le *équipe* di sanitari del mondo pediatrico e della medicina degli adulti.

Scopo del documento

Questo documento si propone di delineare percorsi condivisi per facilitare la transizione degli adolescenti con patologie respiratorie croniche verso l'assistenza sanitaria per adulti. Uno strumento chiave è la scheda di segnalazione, sviluppata congiuntamente da pediatri (SIMRI) e pneumologi (AIPO-ITS/ETS), che raccoglie tutte le informazioni essenziali per garantire un processo di transizione efficace. L'obiettivo finale è assicurare la continuità delle cure, permettendo ai giovani di mantenere una buona qualità di vita, acquisire autonomia nel-

la gestione della propria condizione, ridurre il rischio di complicanze e contenere la progressione della malattia.

Definizione di transizione

La transizione è stata definita in modi diversi, ognuno dei quali mette in luce aspetti specifici di questo processo complesso e delicato. Riportiamo di seguito due definizioni complementari:

"...passaggio intenzionale e pianificato di adolescenti e giovani adulti con condizioni croniche fisiche e mediche, da sistemi sanitari centrati sul bambino a quelli orientati all'adulto" ²

"...processo progressivo di autonomizzazione mediante il quale giovani con condizioni croniche sviluppano le competenze e si assicurano le risorse necessarie per accertarsi che i loro bisogni sanitari siano soddisfatti quando transiteranno dall'adolescenza all'età adulta" ³.

La prima enfatizza il "passaggio di consegne e informazioni" tra *équipe* sanitarie differenti, mentre la seconda sottolinea l'importanza dell'acquisizione di autonomia e autodeterminazione da parte del giovane che si avvicina all'età adulta. Questi aspetti sono fondamentali per favorire il passaggio da una medicina pediatrica, basata sulle "cure condivise", a quella per adulti, orientata alla "cura in autonomia".

L'età adolescenziale e l'età di transizione

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) definisce l'adolescenza come il periodo di vita compreso tra i 10 e i 19 anni ⁴. Questa fase è caratterizzata da cambiamenti fisici, psicologici e sociali significativi e rappresenta una transizione dallo stato di infanzia all'età adulta. L'adolescenza può essere ulteriormente differenziata in due sottogruppi:

- Prima adolescenza (10-14 anni): caratterizzata principalmente dall'inizio della pubertà, con cambiamenti fisici come lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari, e dall'inizio della differenziazione dei ruoli sociali.
- Seconda adolescenza (15-19 anni): fase in cui gli adolescenti proseguono il loro percorso di crescita fisica e maturano maggiormente a livello psicologico, sociale e cognitivo, acquisendo progressivamente più autonomia e competenze per entrare nella vita adulta.

L'adolescente con una malattia respiratoria cronica deve affrontare non solo le sfide tipiche dell'età con la progressiva acquisizione dell'identità personale e sociale, ma anche lo stress e le preoccupazioni legate alla gestione della propria salute.

La preparazione alla transizione dovrebbe essere pianificata con largo anticipo coinvolgendo l'adolescente in ogni fase del percorso e fornendogli gli strumenti per sviluppare l'autonomia necessaria per la gestione della propria malattia e adattarsi progressivamente alle nuove responsabilità.

L'età in cui iniziare a preparare la transizione dovrà pertanto tener conto di:

- consapevolezza da parte dell'adolescente della propria condizione clinica;
- capacità di gestione autonoma;
- eventuale compromissione neurocognitiva.

ABC della transizione

La letteratura sottolinea l'importanza di preparare non solo il minore, ma anche la famiglia e il sistema sanitario, al processo di transizione.

A. Preparazione del minore alla transizione

È essenziale sviluppare un percorso educativo per i minori affetti da patologie croniche e le loro famiglie, volto a promuovere la consapevolezza e l'autonomia nella gestione della propria condizione. Questa preparazione include la progressiva acquisizione di competenze nella gestione delle terapie, nei contatti con i centri di riferimento e nelle decisioni di cura, e dovrebbe iniziare non appena il minore dimostri consapevolezza del proprio stato di salute. In genere, si ritiene che a partire dai 10 anni il minore sia in grado di comprendere e partecipare attivamente alle scelte terapeutiche e alla gestione della sua malattia⁴. Esistono questionari specifici per la valutazione della preparazione del minore alla transizione⁵.

B. Preparazione della famiglia e del contesto sociale

I genitori e i *caregiver* familiari sono fortemente coin-

volti nell'assistenza sanitaria del minore, partecipano alle decisioni di cura e possono incontrare difficoltà nel concedere autonomia all'adolescente, anche se cognitivamente capace, rischiando di "bambinizzarlo". Tale coinvolgimento rimane, in base alla presenza o meno di *deficit* cognitivo nel giovane che deve transitare. È importante valorizzare anche le altre figure familiari, come fratelli e sorelle, che possono avere un ruolo significativo in questo delicato passaggio^{6,7}.

C. Preparazione del sistema sanitario

Le differenze tra l'assistenza pediatrica e quella per adulti emergono soprattutto nel momento della transizione tra i due sistemi. Questo momento richiede una pianificazione accurata, articolata in diverse fasi che coinvolgano entrambi i *team* socio-sanitari in un processo di graduale distacco da un lato e accoglienza dall'altro. Per facilitare una transizione efficace, sono fondamentali incontri congiunti tra le figure sanitarie dell'ambito pediatrico e dell'età adulta, finalizzati alla condivisione di informazioni, conoscenze e percorsi. Questi incontri risultano essenziali per un processo di transizione ottimale per le persone con patologie croniche, i loro familiari e i diversi operatori sanitari coinvolti. La chiave di questo processo risiede nell'*équipe* multidisciplinare e multiprofessionale e nella condivisione del piano di cura e assistenza. Inoltre, in letteratura è spesso raccomandata la presenza di una figura sanitaria, che agisca quale referente del processo di transizione, per il singolo individuo, con il ruolo di facilitatore e di collegamento⁸.

E-health e transizione

In molte patologie croniche, l'assistenza tradizionale, in presenza, può essere integrata da programmi di telemedicina. Questi possono risultare molto utili nella fase di transizione, in quanto permettono, tra l'altro:

- il controllo da remoto di condizioni cliniche complesse, in particolare con dipendenza da tecnologia (es. persone in ventilazione meccanica domiciliare), particolarmente utile nel momento della transizione, quando i giovani adulti sono investiti di una maggiore responsabilità nella gestione della propria salute;
- il monitoraggio di patologie, quali l'asma bronchiale moderata/grave, volto al controllo della sintomatologia, la corretta somministrazione dei farmaci, promuovendo la presa di coscienza della persona con asma e migliorando l'aderenza alla terapia e, in generale, l'*empowerment* del paziente;
- il sostegno alla preparazione al processo di transizione, particolarmente in persone con difficoltà cognitive⁹;

- il coordinamento tra *équipe* pediatrica e dell'adulto, attraverso la facilitazione della comunicazione tra sanitari, la trasmissione di documentazione clinica, l'accesso facilitato alle informazioni sanitarie e ai piani di cura, il teleconsulto;
- il supporto psicologico a distanza, con accesso a servizi di psicologia e a risorse per gestire l'ansia e le difficoltà emotive legate al cambiamento;
- la creazione di gruppi di supporto e condivisione virtuali, dove pazienti e famiglie possono confrontarsi con il supporto di personale dedicato ¹⁰.

Controindicazioni alla transizione

- a. Pazienti "non transitabili". Vi sono rare situazioni cliniche in cui il raggiungimento dell'età adulta non coincide né con uno sviluppo fisico adeguato né con condizioni cliniche sufficientemente stabili da far presupporre un significativo prolungamento della

vita dopo la maggiore età. In questi casi è importante creare una collaborazione tra centro pediatrico e alcuni specialisti dalla medicina dell'adulto utili alla specifica patologia, senza trasferire il paziente presso un'altra sede.

- b. Limiti nei servizi disponibili nei centri di medicina per adulti. Qualora il centro per adulti non disponga di risorse strutturali (personale e servizi) o competenze specifiche necessarie alla gestione della particolare condizione clinica complessa e non vi sia la possibilità di integrazione di competenze con il centro pediatrico, il trasferimento potrebbe compromettere la qualità dell'assistenza.
- c. Assenza di un percorso di transizione strutturato. Nei casi in cui non esista un programma di transizione ben definito, il passaggio può risultare rischioso o non ottimale, soprattutto senza un coordinamento adeguato tra *équipe* pediatriche e adulte. Per questo sono da evitare transizioni affrettate e non condivise tra staff sanitari, pazienti, famiglia/caregiver.

Asma difficile e asma grave

Laura Tenero^{1*}, Silvia Carraro^{2*}, Alessandro Volpini^{3*}, Cristiana Indolfi^{4*}, Francesco Bini^{5**}

¹ UOC Pediatria C, Sezione di Pneumologia Pediatrica, Ospedale della Donna e del Bambino, AOUI Verona; ² Unità di Pneumologia e Allergologia Pediatrica, Dipartimento Salute Donna e Bambino, Università di Padova; ³ SOD di Pediatria, Ospedale Pediatrico "G. Salesi" Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche, Ancona; ⁴ Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica AOU Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli; ⁵ UOC Pneumologia e UTIR, ASST-Rhodense, Garbagnate Milanese (MI) *SIMRI; **AIPO-ITS/ETS

L'asma: peculiarità dell'età pediatrica

L'asma in età pediatrica ha alcune caratteristiche peculiari che la distinguono dall'asma dell'adulto.

L'asma pediatrica si associa molto frequentemente a sensibilizzazione allergica. Uno studio epidemiologico italiano ha dimostrato che nella fascia di età 10-17 anni il 73% dei soggetti con asma risulta sensibilizzato ad aero-allergeni ¹¹. L'importanza della sensibilizzazione allergica nel contesto dell'asma pediatrica è tale che essa costituisce un criterio maggiore all'interno dell'*Asthma predictive index* modificato ¹², un indice utilizzato per identificare i bambini che potranno sviluppare asma tra tutti quelli con *wheezing* ricorrente in età prescolare.

In generale, i meccanismi patogenetici dell'asma pediatrica sono prevalentemente di tipo T2. A tal riguardo, un recente studio multicentrico ha analizzato la distribuzione degli endotipi asmatici nelle diverse età, dimostrando nei bambini e negli adolescenti una chiara prevalenza dell'endotipo T2-high (caratterizzato da aumento delle IgE sieriche totali e degli eosinofili ematici) ¹³.

L'asma pediatrica differisce dall'asma dell'adulto anche per altri due aspetti: l'andamento dei sintomi e la funzionalità respiratoria.

Per quanto concerne l'andamento clinico l'asma pediatrico è caratterizzato da frequenti riacutizzazioni, generalmente innescate da infezioni virali, e, in generale, tanto più è piccolo il bambino e tanto più è episodico l'andamento della malattia asmatica data la maggior esposizione alle infezioni virali nei primi anni di vita ¹⁴. Nei bambini è rilevante anche il peso dei sintomi correlati all'esercizio fisico: una recente revisione sistematica ha riportato una prevalenza del 46% del broncospasmo indotto dall'esercizio fisico nei bambini e negli adolescenti affetti da asma ¹⁵. I sintomi correlati all'attività fisica in età pediatrica possono avere un impatto negativo sulla qualità di vita in quanto possono impedire ai bambini e alle bambine asmatiche di partecipare alle attività ludiche e sportive al pari dei loro coetanei non asmatici.

Infine, va tenuta presente la peculiarità della funziona-

lità respiratoria nell'asma pediatrico. In un'elevata percentuale di casi, infatti, i bambini e le bambine asmatiche, al di fuori degli episodi acuti di broncospasmo, presentano parametri spirometrici e in particolare valori di FEV₁ nella norma ¹⁶, questo verosimilmente perché la breve durata di malattia non ha ancora causato danni permanenti in termini di funzionalità respiratoria.

Gli pneumologi pediatri seguendo i bambini e le bambine asmatiche durante la crescita, spesso riscontrano, soprattutto nelle asme lievi o moderate, una significativa riduzione dei sintomi e della necessità di terapia man mano che ci si avvicina all'età adolescenziale, con molti adolescenti e giovani adulti che di fatto entrano in una fase di remissione clinica ¹⁷. A questa remissione concorrono diversi fattori, tra i quali la minor esposizione ai virus e la minor attività fisica. È tuttavia importante ricordare che la riduzione o scomparsa dei sintomi non significa che i meccanismi patogenetici sottostanti siano del tutto spenti e che può esserci una ripresa dei sintomi clinici in età adulta ¹⁷.

L'asma nell'età di transizione

La patologia cronica asmatica e in particolare l'asma grave incide in modo significativo sulla qualità di vita dell'adolescente, a causa delle maggiori difficoltà relazionali e dell'interruzione della continuità assistenziale per visite mediche, riacutizzazioni e ricoveri; può inoltre generare disturbi comportamentali come ansia o depressione, solitudine, con una frequenza di circa il doppio rispetto alla popolazione generale.

Per un adolescente ricevere una diagnosi di asma è fonte di sconforto e rigetto verso una malattia che lo costringe a dipendere da medici e farmaci e che lo fanno sentire "diverso" dai coetanei. Per chi invece soffre di asma fin dall'infanzia, la difficoltà maggiore è quella di dover passare dalle cure di un pediatra che conosce da anni e dalla dipendenza dei genitori che l'hanno sempre assistito, a quelle del medico degli adulti che gli affida responsabilità e scelte. E ciò può compromettere in modo significativo l'efficacia del trattamento ¹⁸.

Il desiderio di indipendenza, autonomia e di voler superare i limiti, tipici dell'adolescenza, può portare a una

scarsa aderenza terapeutica e a comportamenti a rischio come il fumo o l'uso di alcol o droghe ¹⁹.

Negli ultimi anni la maggiore attenzione verso questo problema ha fatto istituire gruppi interdisciplinari che permettano ai pediatri di accompagnare e presentare i loro pazienti ai colleghi pneumologi dell'adulto garantendo così una continuità assistenziale al paziente per proseguire il suo processo di autogestione della malattia e acquisire una maggiore responsabilità ²⁰.

Requisiti di un ambulatorio per la gestione dell'asma

I ragazzi con asma grave che transitano e vengono presi in carico dallo pneumologo dell'adulto devono essere indirizzati a centri specializzati che presentino specifiche caratteristiche.

Un ambulatorio dell'asma dell'adulto deve prevedere la possibilità di fare una spirometria: ovviamente lo studio funzionale respiratorio non si può limitare alla spirometria semplice (la vecchia flusso/volume) ma deve comprendere la pletismografia con valutazione delle resistenze delle vie aeree.

Deve poi sempre essere eseguita la valutazione dopo salbutamolo, ossia il test di broncodilatazione. Il test di

broncodilatazione deve essere eseguito anche quando la spirometria di base è normale.

Altro elemento diagnostico che è imprescindibile in un ambulatorio dell'asma dell'adulto è l'ossido nitrico esalato: nessun ambulatorio dell'asma può prescindere da questo test. Nei casi di asma grave, gli ambulatori privi di questo strumento non devono poter prescrivere farmaci biologici.

Un ambulatorio dell'asma deve avere la possibilità di eseguire i *prick test* per un primo inquadramento fenotipico del paziente.

In relazione alla possibilità di diagnosi alternative la possibilità di eseguire ulteriori prove funzionali respiratorie deve essere garantita, intendendo la diffusione alveolo-capillare del CO, l'emogasanalisi, il test del cammino e la valutazione delle massime pressioni inspiratorie ed espiratorie (MIP e MEP).

Infine, ma non per ultimo, un ambulatorio dell'asma dell'adulto deve prevedere la possibilità della multidisciplinarietà, che si può estrinsecare con visite congiunte o attraverso percorsi di visite non congiunte ma prioritarie. La possibilità di percorsi prioritari diventa fondamentale nell'asma dell'adulto stante la frequente presenza di comorbidità, che devono essere gioco-forza inquadrate e gestite da specialisti diversi.

Disturbi respiratori del sonno

Anna Lo Bue^{1*}, Luana Nosetti^{2**}

¹ Ricercatore Consiglio Nazionale delle Ricerche, Istituto di Farmacologia Traslazionale (IFT), CNR, Palermo; ² Pediatria, Università degli Studi dell'Insubria DIMIT, Responsabile Centro Disturbi Respiratori del Sonno, SS Pneumologia pediatrica ASST Settelaghi, Varese
*AIPO-ITS/ETS; ** SIMRI

L'apnea ostruttiva nel sonno (OSA) è una forma cronica di disturbo respiratorio nel sonno (DRS), dovuto a ricorrenti episodi di parziale o completo collassamento delle vie aeree superiori che determinano eventi respiratori quali russamento, limitazione del flusso aereo, ipopnee o apnee ostruttive, causa di desaturazioni ossiemoglobiniche e frammentazione del sonno. Le apnee nel sonno in età evolutiva possono influenzare l'accrescimento e determinare alterazioni metaboliche, cardiovascolari e neuro-comportamentali ²¹.

L'OSA può verificarsi durante tutto l'arco della vita, con picchi di incidenza nella prima infanzia. Negli ultimi 10 anni c'è stato un rapido aumento della prevalenza dell'apnea notturna ostruttiva nell'adolescenza ²²; i fattori scatenanti questo fenomeno includono l'aumento dell'incidenza dell'obesità in età puberale-adolescenziale, i progressi nelle terapie mediche che hanno aumentato l'aspettativa di vita dei bambini con condizioni mediche complesse, predisponenti l'OSA, e la loro sopravvivenza fino all'età adulta, l'aumento delle diagnosi e una maggiore consapevolezza delle patologie del sonno. Pertanto, vi è un aumento dei volumi di adolescenti con OSA che necessitano del trasferimento delle cure dall'assistenza sanitaria pediatrica a quelli per adulti ²³. Questo trasferimento, nell'ambito dell'OSA, potrebbe avvenire a partire dall'età di 13 anni, valutando sempre anche le eventuali patologie associate; i criteri pediatrici per la diagnosi di OSA, creati tenendo in considerazione le differenze nella fisiopatologia dell'OSA tra età pediatrica ed età adulta, riguardano i soggetti da 0 a 18 anni. Il manuale dell'*American Academy of Sleep Medicine* (AASM) ^{24,25} consente però di utilizzare i criteri diagnostici degli adulti per pazienti dall'età di 13 anni ^{25,26}.

In base al meccanismo fisiopatologico sottostante l'OSA in età pediatrica si distingue in:

- Fenotipo clinico tipo I, "fenotipo classico", *Common Type*, è associato a ipertrofia adenoidea e tonsillare ed è prevalente in età prescolare (3-5 anni).
- Fenotipo clinico tipo II, "fenotipo adulto", *Adult Type*, associato principalmente ad obesità, in presenza di lieve iperplasia linfoadenoidica, più diffuso in età adolescenziale (10-18 anni).
- Fenotipo clinico tipo III, "fenotipo congenito" *Congenital Type*, associato ai dismorfismi craniofacciali

delle sindromi congenite, per lo più diagnosticato già in epoca neonatale ^{27,28}.

Nel fenotipo di tipo I, la disattenzione e l'iperattività costituirebbero alterazioni comportamentali frequentemente descritte; nel fenotipo di tipo II ci sarebbero alti punteggi alla scala Epworth di valutazione soggettiva della sonnolenza diurna, con sintomi diurni più simili a quelli dell'adulto ²⁸. Sebbene esista indubbiamente una significativa sovrapposizione tra questi fenotipi, questa classificazione concettuale può fornire una migliore formulazione degli interventi terapeutici e della necessità di assistenza nel tempo ²⁹. Dati recenti sul decorso dell'OSA dall'infanzia alla prima età adulta hanno dimostrato che la risoluzione completa può verificarsi in una parte dei bambini, ma che l'OSA adolescenziale ha maggiori probabilità di persistere ³⁰; schematicamente, il fenotipo clinico tipo I tende a risolversi nell'età pediatrica, avendo nell'adeno-tonsillectomia (AT) un intervento che, in gran parte dei casi, appare risolutivo. Il fenotipo adulto e il fenotipo congenito prevedono più comunemente, in considerazione del loro meccanismo fisiopatologico sottostante, la necessità di una continuità assistenziale nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta, in modo particolare se necessitano di terapia ventilatoria non invasiva (NIV). Questo processo va iniziato precocemente in età adolescenziale e presuppone una presa di coscienza della malattia da parte del paziente o del suo *caregiver*, e un coinvolgimento attivo in tutte le fasi della transizione, incoraggiando una gestione il più possibile autonoma.

Nella storia dell'OSA, i fattori di rischio della persistenza della patologia dall'età pediatrica all'età adulta sono rappresentati da ³¹:

- obesità;
- sesso maschile;
- grado di severità dell'OSA (AHI \geq 5), ovvero OSA di grado moderato e grave;
- ipertrofia adeno-tonsillare persistente;
- anomalie cranio-facciali.

I cardini della terapia dell'OSA in pediatria sono rappresentati da norme comportamentali finalizzate alla rimozione delle condizioni favorevoli le anomalie funzionali delle vie aeree superiori durante il sonno, terapia medica, terapia chirurgica, terapia ortodontica e terapia con

dispositivi a pressione positiva (PAP) ²⁸.

La presenza di obesità al momento della diagnosi, l'età > 7 anni, l'AHI pre-operatorio $\geq 20/h$, rappresentano elementi di rischio per la persistenza dell'OSA dopo il trattamento chirurgico di AT ^{32,33}, e quindi il rischio di una persistenza della patologia nel passaggio dall'età infantile all'età adulta. Le indicazioni per la terapia con dispositivo a pressione positiva (PAP) includono l'OSA severa senza indicazione al trattamento chirurgico, l'OSA residua dopo intervento chirurgico, la terapia in attesa di trattamento chirurgico ritardato, l'OSA ad alto rischio di complicanze anestesilogiche. Sebbene la PAP sia la terapia più efficace per l'OSA, meno del 50% dei giovani aderisce al trattamento, per cui risultano necessari percorsi di *follow-up* strutturati, soprattutto nel passaggio dall'assistenza in età pediatrica all'assistenza dell'adulto ³⁴⁻³⁶. Nei casi in cui vi sia indicazione, l'applicazione durante il sonno di un dispositivo di avanza-

mento mandibolare (MAD) ha dimostrato di ridurre gli eventi respiratori e la sintomatologia associata a OSA nelle forme lievi-moderate ³⁷. La perdita di peso è consigliata, spesso in aggiunta ad altre terapie, nei bambini/adolescenti con OSA sovrappeso o obesi ²⁷ e richiede monitoraggio nel tempo.

Il monitoraggio regolare della malattia consente interventi terapeutici mirati e tempestivi; il riconoscimento e il trattamento di malattie coesistenti, come la depressione, comorbidità comune nell'OSA, che possono modificare l'aderenza alla PAP, richiedono *follow-up* e supporto continuo, soprattutto in una fase delicata di transizione, quale l'età adolescenziale ³⁸⁻⁴⁰. Nel *follow-up* il controllo dovrà essere sempre anticipato, rispetto agli incontri programmati, in caso di recidiva della sintomatologia notturna (in particolare russamento e apnee riferite) e di quella diurna ³⁸.

Bambino con insufficienza respiratoria cronica dipendente da ventilazione meccanica a lungo termine. Bambino medicalmente complesso

Maria Giovanna Paglietti^{1*}, Annalisa Allegorico^{2*}, Alessandro Onofri^{1*}, Alessandro Amaddeo^{3*}, Irene Esposito^{4*}, Gaia Martelli^{5*}, Giuseppe Fiorentino^{6**}

¹ UOC Pneumologia e Fibrosi Cistica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – IRCCS, Roma; ² UOC Pneumologia Pediatrica e UTSIR, Dipartimento di Pediatria Specialistica, AO di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, Napoli; ³ Istituto Materno Infantile, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste; ⁴ SC Pneumologia Pediatrica, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, Ospedale Regina Margherita, Torino; ⁵ SOD Pediatria ad Indirizzo Pneumo-Endocrino-Reumato-Immunologico, Ospedale Pediatrico Salesi, Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche, Ancona; ⁶ UOC Fisiopatologia e Riabilitazione Respiratoria, AO dei Colli PO Monaldi, Napoli
*SIMRI; **AIPO-ITS/ETS

I pazienti in età pediatrica con ventilazione meccanica a lungo termine che necessitano di un processo di transizione efficace rientrano molto spesso in queste categorie diagnostiche:

- Pazienti affetti da patologia neuromuscolare: i disturbi neuromuscolari (NMD) comprendono un insieme eterogeneo di malattie che sono per lo più clinicamente evidenti durante l'infanzia. I NMD sono solitamente progressivi, compromettono la funzione motoria riducendo la qualità della vita e molto spesso anche l'aspettativa di vita. L'età di insorgenza della malattia varia. Alcune malattie sono geneticamente ereditate, si manifestano durante l'infanzia o hanno un esordio in età adulta. Per molti decenni, il trattamento dei NMD è stato esclusivamente sintomatico, per cui spesso i pazienti pediatrici non raggiungevano l'età adulta. Nuovi farmaci e una migliore gestione delle complicanze negli ultimi anni stanno gradualmente prolungando la sopravvivenza dei bambini con NMD.

Dal punto di vista respiratorio l'insufficienza respiratoria cronica, i disturbi respiratori del sonno (SDB) sono tra le principali cause di morbilità e mortalità nei pazienti affetti da NMD^{46,47}. L'opzione del supporto della ventilazione meccanica a lungo termine (LTV) e il miglioramento degli standard di cura hanno consentito un prolungamento dell'aspettativa di vita⁴⁸. Sia la ventilazione non invasiva (NIV) che la ventilazione meccanica invasiva (IMV) sono opzioni terapeutiche che possono prolungare la sopravvivenza nei pazienti con grave debolezza muscolare. Attualmente non esistono linee guida di transizione specifiche per la popolazione NMD. La maggior parte dei pazienti adulti con NMD e insufficienza respiratoria cronica rimangono sotto la cura dei loro sub-specialisti pediatrici⁴⁹.

- Pazienti affetti da sindrome da ipoventilazione centrale congenita (CCHS): la CCHS è una rara patologia causata da una mutazione patogena a carico del gene PHOX2B localizzato sul cromosoma 4. La ventilazione artificiale è il supporto fondamentale nei pazienti con CCHS, al fine di mantenere una ventilazione adeguata. Tuttavia, i pazienti con CCHS richiedono un *follow-up* multidisciplinare per tutta la vita finalizzato non solo alla gestione dell'insufficienza respiratoria cronica, ma anche alla possibile insorgenza di complicanze a livello del SNA⁵⁰. In letteratura ci sono pochi articoli che affrontano il problema della transizione nei pazienti con CCHS.
- Pazienti affetti da paralisi cerebrale infantile (PCI): la PCI è un disturbo dello sviluppo neurologico ed è la causa più comune di disabilità fisica nei bambini. La PCI include condizioni cliniche eterogenee accomunate da disabilità, disturbi del movimento e associate a comorbidità come i disturbi respiratori. Le persone con PCI hanno una mortalità più elevata rispetto alla popolazione generale. Il momento di transizione dall'adolescenza all'età adulta può essere molto delicato e sebbene esistano raccomandazioni che regolano questo trasferimento, la mancanza di evidenze pubblicate ne rende difficile la messa in pratica. Questi pazienti solitamente hanno grave compromissione neuro-cognitiva, convulsioni e spesso richiedono alimentazione tramite gastrostomia e talvolta supporto con ventilazione meccanica⁵¹⁻⁵³.
- Pazienti affetti da patologia metabolica: le malattie metaboliche ereditarie (*Inherited metabolic disorder*, IMD) sono malattie rare causate da difetti genetici nei percorsi biochimici. Il termine ereditario si riferisce alla presenza di tratti che hanno una causa genetica primaria definita (o so-

spetta), indipendentemente dal fatto che il materiale genetico sia stato ereditato da un genitore o sia apparso de novo.

Le manifestazioni cliniche possono essere molto variabili a seconda del difetto specifico; in molte IMD è presente un coinvolgimento dell'apparato respiratorio, soprattutto nelle fasi finali della malattia, con insorgenza di insufficienza respiratoria cronica.

Nel processo di transizione dovrebbe essere garantito un team multidisciplinare che includa specialisti in malattie metaboliche pediatriche, otorinolaringoiatri, fisioterapisti e anestesisti in grado di rilevare precocemente le complicanze respiratorie e attuare il corretto intervento per prevenirne la progressione⁵⁴.

Preparazione alla transizione nei pazienti con LTV dai servizi pediatrici a quelli per adulti

A livello individuale, la maggior parte degli operatori sanitari è formata in medicina pediatrica o per adulti e spesso si sente meno sicura nella gestione della fascia adolescenziale. Nei bambini con bisogni complessi, come NMD e pazienti in VM, una buona transizione incontra diverse difficoltà ma rimane cruciale ed è proprio in questi pazienti che l'inadeguatezza delle cure nella fase della transizione è più evidente.

Una transizione di successo alla vita adulta richiede una pianificazione ponderata, individuale e continua. La transizione è un processo, non un singolo evento di trasferimento all'assistenza per adulti.

Discinesia ciliare primaria, bronchiectasie non-FC eILD

Nicola Ullmann^{1*}, Cinzia Ferrero^{2*}, Virginia Mirra^{3*}, Salvatore Cazzato^{4*}, Paola Faverio^{5**}

¹ Unità di Pneumologia e Fibrosi Cistica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma; ² SC Pneumologia Pediatrica, Ospedale Infantile Regina Margherita - Città della Salute e della Scienza di Torino, Torino; ³ UOC Pediatria delle Malattie Croniche e Multifattoriali, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli; ⁴ Unità Operativa Complessa di Pediatria, Ospedale Pediatrico "G. Salesi" Azienda Ospedaliero-Universitaria delle Marche, Ancona; ⁵ School of Medicine and Surgery, University of Milano Bicocca; S.C. Pneumologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza (MB)

*SIMRI; ** AIPO-ITS/ETS

Bronchiectasie non FC e DCP

I quadri eziologici delle bronchiectasie in età pediatrica e nei giovani adulti possono essere molto vari e includere necessità assistenziali multidisciplinari, anche nell'ambito di patologie genetiche multi organo come è il caso della discinesia ciliare primaria (DCP). Infatti le bronchiectasie possono rappresentare la principale problematica clinica, oppure essere una parte di un quadro complesso^{55,56}. Per la mancanza di linee guida approvate per un corretto approccio di transizione, la tendenza clinica è di estrapolare le indicazioni derivanti dall'esperienza maturata nella Fibrosi Cistica (FC) per quanto siano condizioni spesso non sovrapponibili. Inoltre è stato dimostrato che i giovani con bronchiectasie sono meno preparati al passaggio da un'assistenza pediatrica a quella adulta⁵⁷. È pertanto fondamentale sviluppare percorsi standardizzati basati sull'evidenza per rendere questo processo fluido, pianificato e mantenere la continuità delle cure anche in questa categoria di pazienti^{58,59}.

Per le caratteristiche di questa variegata categoria di pazienti gli aspetti chiave della transizione devono includere:

- pianificazione precoce già nell'adolescenza, instaurando un dialogo attivo con il paziente riguardo alla sua condizione;
- educazione del paziente riguardo alla malattia, ai sintomi (respiratori e non) e alle complicanze relative alle diverse età (includendo anche tematiche come la fertilità e valutazioni genetiche preconcezionali);
- attenzione particolare alla aderenza terapeutica che richiede trattamenti pluri-quotidiani (come la fisioterapia respiratoria);
- supporto multidisciplinare che includa pneumologi, fisioterapisti, nutrizionisti, psicologi e assistenti sociali (ma variabile secondo l'eziologia alla base del quadro clinico);
- monitoraggio dei sintomi, della funzionalità polmonare e delle complicazioni associate;
- accompagnamento progressivo ai servizi di salute per adulti mantenendo una continuità assistenziale;
- supporto psicologico periodico.

La transizione dei pazienti con bronchiectasie non fibrosi cistica è pertanto un processo che richiede attenzione e pianificazione. L'obiettivo è garantire una gestione efficace della condizione e migliorare la qualità della vita del paziente, senza tralasciare gli aspetti più critici legati alle diverse fasi della vita/malattia. È fondamentale che i professionisti pediatri e adulti collaborino attivamente, includendo i pazienti e le loro famiglie in questo passaggio delicato.

ILD

Le pneumopatie infiltrative diffuse in età pediatrica comprendono un gruppo molto eterogeneo di patologie sia dal punto di vista eziopatogenetico sia dal punto di vista prognostico^{60,61}. Per tale motivo è fondamentale svolgere un accurato percorso diagnostico e le informazioni riguardanti questo percorso devono essere adeguatamente trasmesse nei vari passaggi della presa in carico del paziente, dal pediatra al medico dell'adulto.

Due esempi cardine e agli antipodi, che rendono evidente l'importanza del processo di transizione da pediatra a medico dell'adulto, sono rappresentati rispettivamente da:

1. l'iperplasia infantile delle cellule neuroendocrine, patologia dall'eziologia ancora non ben definita che si manifesta già in epoca neonatale e che di solito presenta prognosi favorevole con risoluzione entro l'età adulta. Proprio per queste sue caratteristiche il medico dell'adulto può non conoscere e non essere abituato a gestire il *follow-up* di pazienti con questo tipo di patologia e il ruolo del pediatra nel processo di transizione è fondamentale;
2. la sarcoidosi a insorgenza infantile e la polmonite da ipersensibilità, che sono invece tra le pneumopatie infiltrative diffuse ad andamento cronico più comuni anche nell'adulto^{62,63}. In questo caso, tuttavia, le manifestazioni tipiche in età pediatrica possono differire da quelle dell'adulto e il processo di transizione deve mirare ad una personalizzazione del *follow-up*.

La letteratura ad oggi disponibile suggerisce che il processo di transizione dovrebbe iniziare mediamente 1 anno prima del passaggio del paziente all'età adulta e dovrebbe coinvolgere un *team* multidisciplinare con lo pneumologo pediatrico e lo pneumologo dell'adulto come *team leader* ⁶⁰. Inoltre è auspicabile che venga organizzato un incontro conoscitivo tra le varie figure coinvolte nel *team* e il paziente e *caregiver* prima che il processo di transizione si sia completato ⁶⁰. Un recente studio multicentrico Europeo ha messo in

evidenza come la maggior parte dei pazienti con ILD giovanili che sopravvive fino all'età adulta viene seguita presso centri pneumologici dell'adulto ⁶⁴. Da evidenziare inoltre come gran parte di questi pazienti presenti una significativa perdita di funzione polmonare nonostante la giovane età e richieda un approccio diagnostico-terapeutico personalizzato vista la pluralità di eziologie e trattamenti. In uno scenario così complesso ancora una volta si sottolinea l'importanza del processo di transizione.

Bibliografia

- 1 Gleeson H, Turner G. Transition to adult services. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2012;97:86-92. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2011-300261>
- 2 Society for Adolescent Medicine, USA, cit. in Royal College of Paediatrics and Child Health, 2003.
- 3 Betz CL, Nehring WM, Lobo ML. Transition needs of parents of adolescents and emerging adults with special health care needs and disabilities. *J Fam Nurs* 2015;21:362-412. <https://doi.org/10.1177/1074840715595024>
- 4 <https://apps.who.int/adolescent/second-decade>
- 5 Hein IM, Troost PW, Lindeboom R; et al. Feasibility of an assessment tool for children's competence to consent to predictive genetic testing: a pilot study. *J Genet Couns* 2015;971-977. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9835-7>
- 6 Hein IM, Troost PW, Lindeboom R; et al. Accuracy of MacArthur competence assessment tool for measuring children's competence to consent to clinical research. *JAMA Pediatr* 2014;12:1147-1153. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2014.1694>
- 7 Ozawa N, Shibayama T, Hiraga N, et al. Parental readiness for the transition to adulthood of children with a chronic disease. *J Pediatr Nurs* 2023;69:56-61. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2022.12.024>
- 8 Pape L, Ernst G. Health care transition from pediatric to adult care: an evidence-based guideline. *Eur J Pediatr* 2022;181:1951-1958. <https://doi.org/10.1007/s00431-022-04385-z>
- 9 Marelli A, Rozenblum R, Bolster-Foucault C, et al. Development of MyREADY transition BBD mobile app, a health intervention technology platform, to improve care transition for youth with brain-based disabilities: user-centered design approach. *JMIR Pediatr Parent* 2024;7:e51606. <https://doi.org/10.2196/51606>
- 10 Coyne I, Prizeman G, Sheehan A, et al. An e-health intervention to support the transition of young people with long-term illnesses to adult healthcare services: design and early use. *Patient Educ Couns* 2016;99:1496-1504. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.06.005>
- 11 Cibella F, Cuttitta G, La Grutta S, et al. Proportional Venn diagram and determinants of allergic respiratory diseases in Italian adolescents. *Pediatr Allergy Immunol* 2011;22(1 Pt 1):60-68. <https://doi.org/10.1111/j.1399-3038.2010.01097.x>
- 12 Guilbert TW, Morgan WJ, Krawiec M, et al.; Prevention of Early Asthma in Kids Study, Childhood Asthma Research and Education Network. The prevention of early asthma in kids study: design, rationale and methods for the childhood asthma research and education network. *Control Clin Trials* 2004;25:286-310. <https://doi.org/10.1016/j.cct.2004.03.002>
- 13 Maison N, Omony J, Illi S, et al. T2-high asthma phenotypes across lifespan. *Eur Respir J* 2022;60:2102288. <https://doi.org/10.1183/13993003.02288-2021>
- 14 Gelfand EW. Is asthma in childhood different from asthma in adults? Why do we need special approaches to asthma in children? *Allergy Asthma Proc* 2008;29:99-102. <https://doi.org/10.2500/aap.2008.29.3090>
- 15 de Aguiar KB, Anzolin M, Zhang L. Global prevalence of exercise-induced bronchoconstriction in childhood: a meta-analysis. *Pediatr Pulmonol* 2018;53:412-425. <https://doi.org/10.1002/ppul.23951>
- 16 Bacharier LB, Strunk RC, Mauger D, et al. Classifying asthma severity in children: mismatch between symptoms, medication use, and lung function. *Am J Respir Crit Care Med* 2004;170:426-432. <https://doi.org/10.1164/rccm.200308-1178OC>
- 17 Fuchs O, Bahmer T, Rabe KF, von Mutius E. Asthma transition from childhood into adulthood. *Lancet Respir Med* 2017;5:224-234. [https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(16\)30187-4](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(16)30187-4)
- 18 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;10:8. <https://doi.org/10.1186/s13643-021-01593-w>
- 19 Allen T, Reda S, Martin S, et al. The needs of adolescents and young adults with chronic illness: results of a quality improvement survey. *Children (Basel)* 2022;9:500. <https://doi.org/10.3390/children9040500>
- 20 Moreno-Galdó A, Regné-Alegret MC, Aceitunò-Lopez MA, et al. Implementation of programmes for the transition of adolescents to adult care. *An Pediatr* 2023;99:422-430. <https://doi.org/10.1016/j.anpede.2023.09.014>
- 21 American Academy of Sleep Medicine International Classification of Sleep Disorders. 3rd ed. 2014.
- 22 O'Donnell AR, Bjornson CL, Bohn SG, Kirk VG. Compliance rates in children using noninvasive continuous positive airway pressure. *Sleep* 2006;29:651-658.
- 23 Agarwal A, Willis D, Tang X, et al. Transition of respiratory technology dependent patients from pediatric to adult pulmonology care. *Pediatr Pulmonol* 2015;50:1294-1300. <https://doi.org/10.1002/ppul.23155>
- 24 Berry RB, Brooks R, Gamaldo CE, et al.; for the American Academy of Sleep Medicine. The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications. Version 2.0. Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine, 2012.
- 25 Troester MM, Quan SF, Berry RB, et al. for the American Academy of Sleep Medicine. The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications. Version 3. Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine 2023.
- 26 Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, et al. American Academy of Sleep Medicine. Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM manual for the scoring of sleep and associated events. Deliberations of the sleep apnea definitions task force of the American Academy of Sleep Medicine. *J Clin Sleep Med* 2012;8:597-619. <https://doi.org/10.5664/jcsm.2172>
- 27 Piatto M, Gambadauro A, Rocchi A, et al. Pediatric sleep respiratory disorders: a narrative review of epidemiology and risk factors. *Children (Basel)* 2023;10:955. <https://doi.org/10.3390/children10060955>
- 28 Capdevila OS, Kheirandish-Gozal L, Dayyat E, et al. Pediatric obstructive sleep apnea: complications, management, and long-term outcomes. *Proc Am Thorac Soc* 2008;5:274-282. <https://doi.org/10.1513/pats.200708-138MG>

- 29 Dayyat E, Kheirandish-Gozal L, Gozal D. Childhood obstructive sleep apnea: one or two distinct disease entities? *Sleep Med Clin* 2007;2:433-444. <https://doi.org/10.1016/j.jsmc.2007.05.004>
- 30 Chan KC, Au CT, Hui LL, et al. How OSA evolves from childhood to young adulthood: natural history from a 10-year follow-up study. *Chest* 2019;156:120-130. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2019.03.007>
- 31 Kaditis AG, Alonso Alvarez ML, Boudewyns A, et al. Obstructive sleep disordered breathing in 2- to 18-year-old children: diagnosis and management. *Eur Respir J* 2016;47:69-94. <https://doi.org/10.1183/13993003.00385-2015>
- 32 Alsubie HS, BaHammam AS. Obstructive sleep apnoea. Children are not little adults. *Paediatr Respir Rev* 2017;21:72-79. <https://doi.org/10.1016/j.prrv.2016.02.003>
- 33 Alonso-Álva ML, Terán-Santos J, Navazo-Egüia AI, et al.; Spanish Sleep Network. Treatment outcomes of obstructive sleep apnoea in obese community-dwelling children: the NANOS study. *Eur Respir J* 2015;46:717-727. <https://doi.org/10.1183/09031936.00013815>
- 34 Marcus CL, Moore RH, Rosen CL, et al. A randomized trial of adenotonsillectomy for childhood sleep apnea. *N Engl J Med* 2013;368:2366-2376. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1215881>
- 35 McDougall CM, Adderley RJ, Wensley DF, Seear MD. Long-term ventilation in children: longitudinal trends and outcomes. *Arch Dis Child* 2013;98:660-665. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2012-303062>
- 36 Alebraheem Z, Toulany A, Baker A, et al. Facilitators and barriers to positive airway pressure adherence for adolescents. A qualitative study. *Ann Am Thorac Soc* 2018;15:83-88. <https://doi.org/10.1513/AnnalsATS.201706-472OC>
- 37 Carvalho FR, Lentini-Oliveira DA, Prado LB, et al. Oral appliances and functional orthopaedic appliances for obstructive sleep apnoea in children. *Cochrane Database Syst Rev* 2016;10:CD005520. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD005520.pub3>
- 38 Heffernan A, Malik U, Cheng R, et al. Transition to adult care for obstructive sleep apnea. *J Clin Med* 2019;8:2120. <https://doi.org/10.3390/jcm8122120>
- 39 Cooley WC, Sagerman PJ, et al.; American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, and American College of Physicians, Transitions Clinical Report Authoring Group. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics* 2011;128:182-200. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-0969>
- 40 Spilsbury JC, Storfer-Isser A, Rosen CL, Redline S. Remission and incidence of obstructive sleep apnea from middle childhood to late adolescence. *Sleep* 2015;38:23-29. <https://doi.org/10.5665/sleep.4318>
- 41 Gleeson H, Turner G. Transition to adult services. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2012;97:86-92. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2011-300261>
- 42 Pavone M, Verrillo E, Onofri A, et al. Characteristics and outcomes in children on long-term mechanical ventilation: the experience of a pediatric tertiary center in Rome. *Ital J Pediatr* 2020;46:12. <https://doi.org/10.1186/s13052-020-0778-8>
- 43 Jardine E, O'Toole M, Paton JY, et al. Current status of long term ventilation of children in the United Kingdom: questionnaire survey. *BMJ* 1999;318:295-299. <https://doi.org/10.1136/bmj.318.7179.295>
- 44 Gregoretto C, Ottonello G, Chiarini Testa MB, et al. Survival of patients with spinal muscular atrophy type 1. *Pediatrics* 2013;131:e1509-14. <https://doi.org/10.1542/peds.2012-2278>
- 45 Simonds AK, Muntoni F, Heather S, et al. Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1998;53:949-952. <https://doi.org/10.1136/thx.53.11.949>
- 46 Howard RS, Wiles CM, Hirsch NP, et al. Respiratory involvement in primary muscle disorders: assessment and management. *Q J Med* 1993;86:175-189.
- 47 Perrin C, Unterborn JN, Ambrosio CD, et al. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. *Muscle Nerve* 2004;29:5-27. <https://doi.org/10.1002/mus.10487>
- 48 Eagle M, Bourke J, Bullock R, et al. Managing Duchenne muscular dystrophy--the additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. *Neuromuscul Disord* 2007;17:470-475. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2007.03.002>
- 49 Onofri A, Broomfield A, Tan HL. Transition to adult care in children on long-term ventilation. *Front Pediatr* 2020;8:548839. <https://doi.org/10.3389/fped.2020.548839>
- 50 Porcaro F, Paglietti MG, Cherchi C, et al. How the management of children with congenital central hypoventilation syndrome has changed over time: two decades of experience from an Italian center. *Front Pediatr* 2021;9:648927. <https://doi.org/10.3389/fped.2021.648927>
- 51 Young NL, Barden WS, Mills WA, et al. Transition to adult-oriented health care: perspectives of youth and adults with complex physical disabilities. *Phys Occup Ther Pediatr* 2009;29:345-361. <https://doi.org/10.3109/01942630903245994>
- 52 American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians-American Society of Internal Medicine. A consensus statement on health care transitions for young adults with special health care needs. *Pediatrics* 2002;110(6 Pt 2):1304-1306.
- 53 Myers LL, Nerminathan A, Fitzgerald DA, et al. Transition to adult care for young people with cerebral palsy. *Paediatr Respir Rev* 2020;33:16-23. <https://doi.org/10.1016/j.prrv.2019.12.002>
- 54 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 (Lausanne)* 2021;8:652358. <https://doi.org/10.3389/fmed.2021.652358>
- 55 Shawcross A, Shteinberg M. Transitioning from paediatric to adult care in bronchiectasis. In: Nanzer AM, Barry PJ, Kent BD, eds. *The transition of respiratory care: from child to adult (ERS Monograph)*. Sheffield, European Respiratory Society, 2024; pp. 120-133.

- ⁵⁶ McCallum GB, Marchant JM, Goyal V. Editorial: Current advances in paediatric bronchiectasis: from early childhood prevention to transition to adult care. *Front Pediatr* 2023;11:1336029. <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1336029>
- ⁵⁷ Moss R, Farrant B, Byrnes CA. Transitioning from paediatric to adult services with cystic fibrosis or bronchiectasis: what is the impact on engagement and health outcomes? *J Paediatr Child Health* 2021;57:548-553. <https://doi.org/10.1111/jpc.15264>
- ⁵⁸ Chang AB, Fortescue R, Grimwood K, et al. European Respiratory Society guidelines for the management of children and adolescents with bronchiectasis. *Eur Respir J* 2021;58:2002990. <https://doi.org/10.1183/13993003.02990-2020>
- ⁵⁹ Chang AB, Bell SC, Byrnes CA, et al. Thoracic Society of Australia and New Zealand (TSANZ) position statement on chronic suppurative lung disease and bronchiectasis in children, adolescents and adults in Australia and New Zealand. *Respirology* 2023;28:339-349. <https://doi.org/10.1111/resp.14479>
- ⁶⁰ Pohunek P, Manali E, Vijverberg S, et al. ERS statement on transition of care in childhood interstitial lung diseases. *Eur Respir J* 2024;64:2302160. <https://doi.org/10.1183/13993003.02160-2023>
- ⁶¹ Koucký V, Pohunek P, Vašáková M, et al. Transition of patients with interstitial lung disease from paediatric to adult care. *ERJ Open Res* 2021;7:00964-2020. <https://doi.org/10.1183/23120541.00964-2020>
- ⁶² Chauveau S, Jeny F, Montagne ME et al. Child–adult transition in sarcoidosis: a series of 52 patients. *J Clin Med* 2020;9:2097. <https://doi.org/10.3390/jcm9072097>
- ⁶³ Nathan N, Berdah L, Borensztajn K, Annick Clement A. Chronic interstitial lung diseases in children: diagnosis approaches. *Expert Review of Respiratory Medicine* 2018;12:1051-1060. <https://doi.org/10.1080/17476348.2018.1538795>
- ⁶⁴ Manali ED, Griese M, Nathan N, et al. Childhood interstitial lung disease survivors in adulthood: a European collaborative study. *Eur Respir J* 2025;65:2400680. <https://doi.org/10.1183/13993003.00680-2024>