



## Relazione di avanzamento

**Titolo del progetto:** *"When I grow up": a model for transition from paediatric to adult care in Tuscany*

**Responsabili scientifici:** Prof. Gabriele Siciliano, Dr.ssa Ricci

Il progetto *"When I grow up"* nasce con l'obiettivo di affrontare una fase delicata e spesso complessa nella vita dei pazienti affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker (DMD/BMD): il passaggio dall'assistenza pediatrica a quella dell'adulto. La transizione coinvolge infatti non solo i ragazzi, generalmente in età adolescenziale o nella tarda infanzia, ma anche le loro famiglie e un'ampia rete di professionisti sanitari.

L'iniziativa si inserisce all'interno del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) regionale, già formalizzato con il decreto n. 5607 del 21 marzo 2023, e si avvale della collaborazione di tre centri di riferimento: l'Unità Operativa di Neurologia dell'Università di Pisa, che segue i pazienti adulti con patologie neuromuscolari, la SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie dell'AOU Meyer di Firenze e l'Unità di Neurologia e Malattie Rare dell'IRCCS Stella Maris di Calambrone.

- In accordo con gli obiettivi primari del progetto, è stato creato un ambulatorio di transizione condiviso tra i centri di riferimento pediatrici e dell'adulto che accompagni gradualmente i giovani pazienti verso la presa in carico da parte dei servizi per adulti. Al momento, in considerazione della fase iniziale di organizzazione e di instaurazione dei rapporti collaborativi tra i diversi centri ospedalieri, l'organizzazione del percorso viene gestito dai responsabili scientifici del progetto (Dott.ssa Giulia Ricci, Prof. Gabriele Siciliano) per garantire continuità e coordinamento alla transizione. Una volta consolidata la rete collaborativa, verrà identificata una figura di "case manager" di riferimento per pazienti e famiglie. Partecipano nel percorso rispettivamente la Dott.ssa Elena Procopio, La Dott.ssa Chiara Ticci e il Dott. Michele Sacchini dell'AOU Meyer, la Dott.ssa Francesca Torri e la Dott.ssa Sara Loprieno di AOUP, la Dott.ssa Guja Astrea, la Dott.ssa Bianca Buchignani e la Prof.ssa Roberta Battini della IRCCS Stella Maris.  
E' stata creata una rete di professionisti a disposizione dei pazienti e delle famiglie che comprende la stretta collaborazione tra cardiologi, pneumologi, fisioterapisti, endocrinologi, ortopedici, otorinolaringoiatri e altri specialisti a seconda delle necessità cliniche dei singoli pazienti. Le varie figure professionali sono state identificate sia all'interno dell'area Pisana (AOUP e CNR Pisa) che nell'area fiorentina (presso AOU Careggi).
- Attualmente dall'inizio del progetto sono stati coinvolti nel percorso assistenziale di transizione 45 pazienti con DMD e BMD. Tutti hanno avuto una prima valutazione



collegiale, fase T0, e sono stati rivalutati nella fase di follow up alcuni al T6, altri al T12, altri continuano il follow up. Parallelamente, sono in corso le attività preliminari per integrare Health360 nella pratica clinica, così da rendere più efficiente la gestione dei dati e supportare la collaborazione tra specialisti

- Durante le visite sono state anche raccolte notizie cliniche dei pazienti inerenti al protocollo proposto nello studio precedentemente finanziato da Parent Project Italia “La variabilità fenotipica nella Distrofia Muscolare di Becker: proposta di un protocollo di caratterizzazione clinica e molecolare per stratificare i pazienti nella preparazione dei trial”, che prevede anche il follow-up con risonanza magnetica muscolare ogni 12 mesi.
- In data 19 settembre 2025 si è tenuto a Firenze un convegno dal titolo “Malattie Neuromuscolari in Toscana: nuovi paradigmi di Cura”, che ha visto coinvolti i vari specialisti del percorso transizione, con un intervento dedicato sul tema ed una discussione collegiale nella tavola rotonda (si allega programma).

Nei prossimi mesi il progetto continuerà con il monitoraggio semestrale dei pazienti già arruolati, l'integrazione progressiva di altri specialisti. Cercheremo inoltre di lavorare alla implementazione della piattaforma digitale. L'esperienza maturata permetterà di validare un modello operativo innovativo, che potrebbe in futuro essere esteso anche ad altre malattie neuromuscolari rare, contribuendo così a migliorare in modo significativo la qualità della presa in carico nella delicata fase di transizione.

Pisa 30/09/2025

Principal Investigator

Prof. Gabriele Siciliano

Neurologia AOUP