

Survey MME

Gentile Collega,
di seguito troverà le domande relative alla transizione dei pazienti con MME.
Ogni risposta sarà un importante contributo a questa indagine multicentrica.

Qualora ci fossero dubbi o domande potrà salvare le risposte già confermate (seguendo le apposite indicazioni) e scriverci, per poi riprendere la survey in un secondo momento.

Grazie e buona compilazione!

Affiliazione

Città

Regione

Professione

- Medico
- Dietista

Specializzazione

- Pediatria
- Neuropsichiatria Infantile
- Medicina Interna
- Gastroenterologia
- Neurologia
- Psichiatria
- Endocrinologia
- Scienza dell'Alimentazione
- Altro

Specificare

Qual è la sua area professionale di competenza?
(risposta multipla)

- Nutrizione pediatrica (pediatria generale + MME)
- Nutrizione adulto (nutrizione adulto generale + MME)
- Nutrizione Malattie Metaboliche Ereditarie (solo MME pz pediatrici+adulti)
- Nutrizione Malattie Metaboliche Ereditarie (solo MME pz pediatrici)
- Nutrizione Malattie Metaboliche Ereditarie (solo MME pz adulti)

Di quale popolazione con MME si occupa? (risposta multipla)

- Bambini
- Adulti

Quali delle seguenti malattie metaboliche ereditarie (MME) vengono trattate nel suo Centro? (risposta multipla)

- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI
- IPERINSULINISMOCI CONGENITI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE
- DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO, DEGLI ACIDI BILIARI e DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
- MALATTIE PEROSSISOMIALI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
- MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
- DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI
- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE

Quanti anni ha il paziente più giovane in follow-up?

(anni)

Quanti anni ha il paziente più anziano in follow-up?

(anni)

Nella sua Struttura ospedaliera è in vigore un percorso di transizione mirato alla presa in carico del paziente adulto affetto da MME?

- Si, riconosciuto ufficialmente
- Si ma non riconosciuto ufficialmente
- No

Da quanti anni è in vigore il percorso di transizione del paziente adulto affetto da MME?

(anni)

A che età minima è prevista la transizione del paziente con MME, al Servizio dell'adulto?

- 16 anni
- 18 anni
- Non c'è un'età minima
- Altro

Specificare

A quale Servizio dell'adulto viene fatto transitare il paziente?

- ad un'unica struttura/UO dello stesso presidio ospedaliero
- a più strutture/UO dello stesso presidio ospedaliero
- ad un'unica struttura/UO di un altro presidio ospedaliero
- a più strutture/UO di un altro presidio ospedaliero

Specifichi il nome e l'area di specializzazione della/delle struttura/UO:

Da quale Servizio pediatrico viene fatto transitare il paziente?

- da un'unica struttura/UO dello stesso presidio ospedaliero
- da più strutture/UO dello stesso presidio ospedaliero
- da un'unica struttura/UO di un altro presidio ospedaliero
- da più strutture/UO di un altro presidio ospedaliero

Specifichi il nome e l'area di specializzazione della/delle struttura/UO:

Da quali figure professionali è composta l'équipe che prende in carico il paziente dopo la transizione? (risposta multipla)

- Pediatra
- Medico/i specialista/i
- Dietista
- Infermiera/e
- Psicologa/o
- Biologa/o
- Ostetrica/o
- Altro

Medico/i specialista/i in:

Specificare:

Quante visite congiunte sono previste prima della totale presa in carico del paziente da parte del Servizio dell'adulto?

Quali figure professionali partecipano alla/e visita/e congiunta/e? (risposta multipla)

- Pediatra
- Medico/i specialista/i
- Dietista
- Infermiera/e
- Psicologa/o
- Biologa/o
- Ostetrica/o
- Altro

Medico/i specialista/i in:

Specificare

Dopo la transizione, all'interno dell'equipe, quale figura professionale segue il paziente adulto con MME dal punto di vista nutrizionale?

- Medico (nel Centro non è prevista il/la dietista)
- Dietista
- Altro

Specificare

Quale dietista prende in carico i pazienti adulti con MME dopo la transizione?

- Stesso/a dietista che segue i pazienti pediatrici con MME (non cambia dopo la transizione)
- Nuovo/a dietista dedicato ai pazienti adulti con MME
- Qualsiasi dietista del servizio di nutrizione (es. attivazione consulenza, dietista non dedicato alle MME)
- Altro

Specificare

E' previsto un passaggio di consegne ?

- Si, con incontri programmati
- Si, solo tramite invio di documentazione da remoto
- E' il paziente che provvede a portare la propria documentazione al nuovo professionista
- Non è previsto alcun passaggio di consegne

Quanti pazienti all'anno vengono transitati?

È prevista una valutazione psicologica e sociale sullo stato di preparazione alla transizione?

- Yes
- No

È prevista una valutazione della soddisfazione del paziente/famiglia a qualche mese dall'avvenuta transizione?

- Yes
- No

È prevista una valutazione della QoL del paziente a qualche mese dall'avvenuta transizione?

- Yes
- No

Nella sua esperienza, quali difficoltà o ostacoli vengono riscontrati nel percorso di transizione dal punto di vista logistico-organizzativo? (risposta multipla)

- Difficoltà dovute all'invio dei pazienti in un altro presidio ospedaliero (es. cambio di ospedale con diversa dislocazione)
- Difficoltà nell'accesso ai dati e alla storia clinica dei pazienti
- Mancanza di uno/una psicologo/a nel Servizio dell'adulto
- Mancanza di un/una dietista nel Servizio dell'adulto
- Difficoltà nel passaggio di informazioni tra i team e/o le strutture/UO
- Il medico pediatra è restio ad affidare il paziente a un altro medico/struttura
- Mancanza di formazione/esperienza specifica sulle MME del team del Servizio dell'adulto
- Mancanza di un setting di cura adeguato ai pazienti adulti (es. mancanza di spazi/strumentazioni idonei a pazienti in età adulta)
- Mancanza di risorse di laboratorio/programmi specifici per il follow-up del paziente (es. mancanza di un laboratorio analisi specializzato, programmi di prenotazione esami..)
- Altro

Specificare:

Nella sua esperienza, quali difficoltà od ostacoli vengono riscontrati nel percorso di transizione dal punto di vista del paziente e/o dei genitori/caregivers? (risposta multipla)

- Il paziente è restio a lasciare la struttura pediatrica e ad accettare un nuovo team
- I genitori/caregivers sono restii a lasciare la struttura pediatrica e ad accettare un nuovo team
- Difficoltà a recarsi in un nuovo presidio ospedaliero (es. cambio di ospedale con diversa dislocazione)
- Il paziente deve responsabilizzarsi nella gestione della propria patologia
- Il paziente/genitori/caregivers sono restii ad affrontare nuovi aspetti clinici (es. gravidanza..)
- Mancanza di uno/una psicologo/a nel Servizio dell'adulto
- Mancanza di un/una dietista nel Servizio dell'adulto
- Altro

Specificare:

Nella sua esperienza, quali aspetti positivi vengono riscontrati nel percorso di transizione dal punto di vista logistico-organizzativo? (risposta multipla)

- Percorso assistenziale facilitato (prenotazione esami, consulenze..)
- Setting di cura adeguato ai pazienti adulti (es. presenza di spazi/strumentazioni idonei a pazienti in età adulta)
- Adequate risorse di laboratorio/programmi specifici per il follow-up del paziente
- Adeguata gestione delle competenze specialistiche di ciascun professionista (es. il pediatra non si occupa più di pazienti adulti)
- Adeguato passaggio di informazioni tra i team e/o le strutture/UO e accesso ai dati del paziente
- Altro

Specificare:

Nella sua esperienza, quali aspetti positivi vengono riscontrati nel percorso di transizione dal punto di vista del paziente e/o dei genitori/caregivers? (risposta multipla)

- Setting di cura più adeguato ai pazienti adulti (es. spazi/strumentazioni idonee a pazienti in età adulta)
 - Il paziente/genitori/caregivers possono avere una più specifica presa in carico e affrontare nuovi aspetti clinici (es. gravidanza..)
 - Il paziente può responsabilizzarsi nella gestione della propria patologia
 - Altro
-

Specificare:

Riuscirebbe a quantificare la percentuale di pazienti divenuti adulti che sospendono il rapporto con la Struttura pediatrica di riferimento?

- meno del 10%
- tra il 10-25%
- tra il 25-50%
- oltre il 50%

Quali sono le principali difficoltà nel mantenere in follow-up sia pazienti pediatrici che adulti? (risposta multipla)

- Crescente numerosità dei pazienti e del carico di lavoro
 - Minore esperienza sugli aspetti nutrizionali del paziente adulto
 - Mancanza di un medico specialista dell'adulto
 - Organizzazione di percorsi assistenziali specifici per il paziente adulto (terapia enzimatica sostitutiva, gravidanza, ...)
 - Altro
-

Specificare:

Nella sua esperienza, quali sono i principali aspetti negativi dovuti all'assenza di un percorso di transizione dal punto di vista del paziente e/o dei genitori/caregivers? (risposta multipla)

- Setting di cura non adeguato al paziente adulto (es: mancanza di spazi/strumentazioni idonee)
 - Mancanza di una specifica presa in carico per paziente/genitori/caregivers focalizzata su nuovi possibili aspetti clinici (es: gravidanza, insorgenza di nuove patologie, ...)
 - Scarsa/assente responsabilizzazione del paziente nella gestione della propria patologia
 - Altro
-

Specificare:

Quali pensa siano i principali ostacoli che ad oggi non hanno permesso la realizzazione di un percorso di transizione? (risposta multipla)

- Individuazione di una idonea struttura/UO a cui transitare i pazienti (dello stesso o di altro presidio ospedaliero)
- Mancanza di un team con formazione specialistica sulle MME
- Mancanza di una o più figure professionali (es. medico/dietista/psicologo/infermieri..)
- Difficoltà nell'individuare tutte le strumentazioni, spazi, risorse necessarie alla presa in carico
- Altro

Specificare:

È prevista per il futuro l'istituzione di un percorso di transizione ai servizi dell'adulto mirato alla presa in carico del paziente adulto con MME?

- Si
 - No
 - Attualmente non ne sono a conoscenza
-

Ritiene che sarebbe necessaria l'istituzione di un percorso di transizione ai Servizi dell'adulto?

- Si
 - No
-

Per quali patologie ritiene che sarebbe necessaria l'istituzione di un percorso di transizione?

- Per tutte le MME
 - Solo per alcune
-

Quali? (risposta multipla)

- DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI
 - IPERINSULINISMOCI CONGENITI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE
 - DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO, DEGLI ACIDI BILIARI e DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
 - MALATTIE PEROSSISOMIALI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
 - MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
 - DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI
 - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE
-

A quale età minima ritiene che dovrebbe essere fatto transitare il paziente?

- 16 anni
 - 18 anni
 - Non c'è un'età minima
 - Altro
-

Specificare:

A quale/i struttura/UO pensa potrebbero essere transitati i pazienti adulti con MME?

- ad un'unica struttura/UO dello stesso presidio ospedaliero
- a più strutture/UO dello stesso presidio ospedaliero
- ad un'unica struttura/UO di un altro presidio ospedaliero
- a più strutture/UO di un altro presidio ospedaliero

Una volta avvenuta la transizione, chi ritiene che dovrebbe seguire i pazienti adulti dal punto di vista nutrizionale?

- Stessa/o dietista che segue i pazienti pediatrici con MME
- Nuova/o dietista dedicato ai pazienti adulti con MME
- Qualsiasi dietista del servizio di nutrizione clinica (es: attivazione consulenza, dietista non dedicata/o alle MME)
- Altro

Specificare:
