


Beata Kieć-Wilk¹,
Jolanta Wierzbę²,
Łukasz Kałuźny³,
Robert Śmigiel⁴,
Karolina Śledzińska² 

¹Klinika Chorób Metabolicznych i Diabetologii
Szpital Uniwersytecki, Collegium Medicum,
Katedra Chorób Metabolicznych, Uniwersytet
Jagielloński w Krakowie

²Klinika Neurologii Rozwojowej, Katedra
Neurologii, Gdański Uniwersytet Medyczny

³Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób
Metabolicznych, Instytut Pediatrii, Uniwersytet
Medyczny im. Karola Marcinkowskiego
w Poznaniu

⁴Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i
Chorób Rzadkich, Uniwersytet Medyczny
im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

***Transition* – proces przejścia pacjenta z chorobą rzadką z systemu opieki pediatrycznej do internistycznej**

The process of transition of a patient with a rare disease from the pediatric to internal healthcare system

STRESZCZENIE

Wraz z rozwojem wiedzy dotyczącej patogenezы diagnostyki i przebiegu klinicznego chorób rzadkich, dokonał się również postęp w zakresie możliwości terapeutycznych u obciążonych nimi chorych, a w następstwie znacząco wydłużył się czas życia pacjentów. W ostatnich latach systematycznie zwiększa się grupa młodych dorosłych z chorobami rzadkimi, którzy wymagają zapewnienia ciągłości wielospecjalistycznej zindywidualizowanej opieki medycznej na takim samym poziomie, jak dotychczas w opiece pediatrycznej. Okres przejścia (*transition*) pacjentów z opieki pediatrycznej do internistycznej powinien być procesem zaplanowanym i odpowiednio przygotowanym. Dotychczas nie powstały ogólnopolskie wytyczne dotyczące postępowania z dorastającymi pacjentami z chorobami rzadkimi. Autorzy przedstawiają trudności związane z okresem przejściowym oraz proponują podstawowe zasady postępowania oparte na przeglądzie literatury oraz doświadczeniu specjalistycznych centrów eksperckich oraz własnym

Forum Medycyny Rodzinnej 2021, tom 15, nr 5, 202–208

Słowa kluczowe: choroba rzadka, transition, opieka przejściowa, młodzież

ABSTRACT

Recently, due to the progress in diagnostics and therapeutic possibilities in rare diseases, the life span of patients with rare diseases has significantly increased. The number of young adults with rare diseases has been systematically increasing, and therefore they require the continuity of multi-specialist individualized medical care provided at the same level as before in pediatric care. The transition process of care: from pediatric to adult one, should be a planned and properly prepared. So far, there are no Polish national management guidelines for adolescent patients with rare diseases. The authors present the difficulties

Adres do korespondencji:

Karolina Śledzińska
Klinika Neurologii Rozwojowej,
Katedra Neurologii GUM
e-mail: ksledzinska@gumed.edu.pl

Copyright © 2021 Via Medica
ISSN 1897–3590
e-ISSN 1897–7839

associated with the transition period and propose basic recommendations based on the literature review and the experience of specialist centers of expertise and their own

Forum Medycyny Rodzinnej 2021, tom 15, nr 5, 202–208

Key words: rare diseases, transition, healthcare system, youth

Częścią dojrzewania jest uczucie, że w twoim otoczeniu nie ma nikogo, kto byłby na tyle do ciebie podobny, żeby cię zrozumieć.

John Irving, „Świat według Garpa”

WSTĘP

„Opieka przejściowa” (*transition*) obejmuje „celowe, zaplanowane przejście nastolatków i młodych dorosłych z chorobami przewlekłymi z systemu opieki zdrowotnej dedykowanej dzieciom do systemu opieki zdrowotnej zorientowanej na dorosłych” [1].

Choroba rzadka (CR, *rare diseases*), według przyjętej definicji, to schorzenie występujące z częstością mniejszą niż 1:2000. Z powodu dużej różnorodności rozpoznań chorób rzadkich – dotychczas odnotowano ich prawie 8000 – szacuje się, że całkowita liczba osób z chorobami rzadkimi w Europie może dotyczyć nawet 6–8% społeczeństwa, czyli w Polsce około 2,5–3 miliona osób. Wraz z rozwojem wiedzy dotyczącej patogenezy diagnostyki i przebiegu klinicznego chorób rzadkich, dokonano również postęp w zakresie możliwości terapeutycznych u obciążonych nimi chorych, a w następstwie znacząco wydłużył się czas życia pacjentów. W ostatnich latach systematycznie zwiększa się grupa młodych dorosłych z chorobami rzadkimi, którzy wymagają zapewnienia ciągłości wielospecjalistycznej zindywidualizowanej opieki medycznej na takim samym poziomie, jak dotychczas w opiece pediatrycznej. Grupa badaczy z Padwy na podstawie danych rejestru pacjentów z chorobami rzadkimi (VRRDR, *Veneto Region Rare Diseases Registry*) prowadzonego w latach 2006–2016, wykazała, że w badanym

okresie, ponad 2 tysiące pacjentów z chorobami rzadkimi przeszły przez okres dojrzewania od dzieciństwa do dorosłości, co odpowiadało około 3-krotnemu wzrostowi liczebności dorosłych pacjentów [2]. Grupa młodzieży z chorobami rzadkimi w wieku 15–18 lat, która doświadczyła przejścia z wieku pediatrycznego do dorosłości, stanowiła 9,2% dorosłych pacjentów zarejestrowanych w rejestrze do 2016 roku. Autorzy tej pracy równocześnie podkreślili, że były to minimalne szacowane wartości, co świadczy o znaczącej skali tego problemu, rosnącej liczbie dorastającej i dorosłej populacji pacjentów z chorobami rzadkimi, z określonymi potrzebami w okresie przejściowym. Dłuższy czas przeżycia osób z chorobami rzadkimi to oczywisty sukces medycyny, ale bez odpowiedniego wsparcia pacjentów w okresie dorastania i wczesnej dorosłości, przejście z systemu opieki pediatrycznej do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych (*transition*) może wiązać się ze zwiększonym ryzykiem pogorszenia stanu zdrowia pacjentów i ich jakości życia ocenianego między innymi w kwestionariuszu *Health-Related Quality of Life* (HRQOL). Dodatkowo znacząca część populacji osób z chorobami rzadkimi spełnia kryteria niepełnosprawności intelektualnej i prezentuje objawy zaburzeń zachowania. Tej grupie poświęcone zostanie osobne opracowanie.

Wybrane zagadnienia opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w okresie przejścia z wieku dziecięcego do dorosłości.

W okresie *transition* pacjent oraz jego opiekunowie doświadczają nie tylko wielu modyfikacji w zakresie opieki zdrowotnej – zmienia się ich ośrodek prowadzący i personel medyczny, ale również zmienia się relacja

pomiędzy personelem medycznym a pacjentem i jego rodzicami, którzy często nadal pełnią funkcję opiekunów formalnych i medycznych dla swojego dziecka. Brak odpowiedniej opieki w okresie młodzieńczym, wynikający z między innymi z mniej licznych wizyt u lekarza prowadzącego czy innych przedstawicieli personelu medycznego, może doprowadzić do pogorszenia stanu zdrowia pacjenta. W konsekwencji ma to wpływ na przestrzeganie zaleceń i sposób leczenia oraz zwiększone ryzyko przyjęć w trybie nagłym i hospitalizacji z powodu rozwoju ostrych powikłań choroby podstawowej [3].

Okres dojrzewania w życiu każdego człowieka to czas uważany powszechnie za jeden z najtrudniejszych etapów rozwoju osobowości, w którym najwyraźniej uwidaczniają się trudności w przystosowaniu. Jest on szczególnie trudny dla osoby z chorobą rzadką. Jak każdy młody człowiek, pacjent z CR z jednej strony dąży do uzyskania autonomii, ale z drugiej – towarzyszy mu poczucie zależności czy wręcz zagrożenia związane bezpośrednio z chorobą. Zmienia się podejście do obowiązków, jak również definicja odpowiedzialności. Rozpoczyna się okres buntu, odmowa poddawania się wymaganiom terapeutycznym, buntu przeciwko chorobie. Zachwiane jest poczucie własnej wartości. Jak dotąd najbogatsze piśmiennictwo zwracające uwagę na omawiane powyżej problemy dotyczy cukrzycy typu I [4, 5].

Uważa się, że przestrzeganie zaleceń lekarskich jest kluczowym czynnikiem w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki dorosłych. Interwencje mające na celu promowanie zaangażowania pacjenta w swój proces terapeutyczny, umiejętności samodzielnego zarządzania oraz przestrzegania zaleceń powinny być istotnym elementem w planie opieki nad pacjentem w wieku młodzieńczym. Utrzymanie odpowiedniej współpracy dorastającego pacjenta z lekarzem, rozwijanie umiejętności samokontroli oraz zwiększanie odpowiedzialności za leczenie istotnie wpływały na pozytywne wyniki zdrowotne pacjentów.

Organizacja opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w wieku młodzieńczym została wymieniona w dyrektywie Parlamentu Europejskiego z 2011 roku, jako ważny obszar działalności powołanych Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN, *European Reference Networks*) [6, 7]. Równocześnie w wielu krajach opracowywane są standardy opieki nad pacjentem w okresie przejścia z wieku pediatrycznego do dorosłego [8–10]. Według wiedzy Autorów, w Polsce dotychczas nie powstały oficjalne wytyczne dotyczące organizacji opieki nad pacjentami w wieku młodzieńczym, zarówno w przypadku pacjentów z chorobami cywilizacyjnymi, jak i innymi schorzeniami przewlekłymi, w tym chorobami rzadkimi.

W młodszym wieku zdecydowanie preferowany jest system luźnej, przyjacielskiej atmosfery wizyt, w proces leczenia bardzo silnie zaangażowani są rodzice i/lub opiekunowie, respektowane są doświadczenia pacjenta i rodziców, przez lata rozwinięta jest dobra współpraca. Pacjent i jego rodzina powoli stają się osobami bliskimi dla prowadzącego lekarza, najczęściej zaangażowanego nie tylko w leczenie, ale znającego sytuację życiową rodziny. W opiece dorosłych pojawia się nieznaną, formalną, często rygorystyczną formą kontaktów, rodzice są mniej chętnie widziani podczas wizyt lekarskich, mniej uwagi przykładane jest do strony psychosocjalnej, pojawiają się inne procedury i metody niż w ośrodku pediatrycznym, pacjent i/lub jego opiekunowie muszą już sami zaaranżować wizyty i dopilnować procesu diagnostyczno-terapeutycznego [11].

Z wiekiem zmieniają się również oczekiwania pacjenta. Opieka pediatryczna w mniejszym stopniu zachęca do niezależności i samostanowienia, przez co młodociani są mniej zaangażowani w podejmowanie decyzji, nadal duży jest wpływ rodziców/opiekunów, dominują ufixowane/zastałe stosunki. Właściwie rozumiana i prowadzona opieka nad młodym dorosłym z chorobą rzadką powinna przybrać formę bardziej dostosowaną do wieku pacjenta. Obowiązuje bardziej rzeczowa atmosfera,

**”
Uważa się, że
przestrzeganie
zaleceń lekarskich jest
kluczowym czynnikiem
w okresie przejścia
z opieki pediatrycznej
do opieki dorosłych**

oparta na odpowiedzialności i samodzielnym postępowaniu chorego, młodzi dorośli mają większy udział w podejmowaniu decyzji terapeutycznych, tworzą się nowe relacje. Sposób przekazywania informacji jest bardziej przystosowany do oczekiwań dorosłych pacjentów, chory może sam wybrać szpital bliżej miejsca zamieszkania. Lekarze pracujący z pacjentami dorosłymi odważniej wykorzystują możliwości nowych opcji terapeutycznych, które wcześniej budziły obawę rodziny pacjenta.

Zorganizowany proces przechodzenia z opieki pediatrycznej do opieki wieku dorosłego powinien odbywać się w ramach ambulatoryjnej opieki zdrowotnej. Zasady organizacji powinny zapewnić małoletnim chorującym pacjentom i ich opiekunom możliwość skorzystania z wizyt adaptacyjnych, które odbywałyby się pomiędzy 16. a 18. rokiem życia w poradniach dla dorosłych. W takiej wizycie uczestniczyliby równocześnie lekarz pediatra – dotychczasowy lekarz prowadzący oraz lekarz internista/specjalista w danej dziedzinie przejmujący opiekę nad chorym. W niektórych krajach Europy jak Francja, Włochy czy Niemcy system taki został już uruchomiony, a takie łączne wizyty odbywają się w ramach kliniki opieki przejściowej (TCC, *Transition Care Clinic*).

Młodzi dorośli z chorobami przewlekłymi, w tym z chorobami rzadkimi, stanowią grupę ryzyka częstszego występowania myśli czy tendencji samobójczych; szczególnie narażone są osoby, u których w przebiegu schorzenia podstawowego współwystępują zaburzenia nastroju. Istotne jest, aby podczas planowania odpowiedniego przeprowadzenia okresu *transition*, zapewnić wsparcie psychologiczne, zarówno dla pacjentów, jak i ich rodzin [12]. Podczas rozmowy z psychologiem powinno poruszyć się tematy jakości życia i trudności w codziennym funkcjonowaniu, zarówno pacjenta jak i pozostałych członków rodziny – rodziców, rodzeństwa, przyjaciół czy opiekunów. Ważne jest, aby członkowie rodziny mieli możliwość kontaktu z innymi rodzinami

posiadającymi dziecko z tą samą chorobą rzadką, na przykład poprzez stowarzyszenia pacjenckie, bardzo dużą rolę spełniają nie liczne w Polsce ośrodki zapewniające opiekę wytchnieniową dla rodziny. Stowarzyszenia pacjenckie spełniają również istotną pomocną rolę w okresie przejścia pacjenta z opieki pediatrycznej do dorosłej wspierając rodzinę poprzez np. przeprowadzanie praktycznych warsztatów. Dla pacjentów w wieku młodzieńczym istotny jest również temat dalszej edukacji – o ile jest to możliwe, wskazana jest kontynuacja nauki w szkole, która zapewnia nie tylko możliwości dalszego zdobywania wiedzy czy kształcenia umiejętności, ale jest istotnym miejscem z punktu widzenia kontaktów społecznych czy aktywnego spędzania wolnego czasu. Kolejnym zagadnieniem, w którym szkoła może okazać się pomocna, jest temat seksualności – bardzo rzadko poruszany wśród pacjentów z chorobami rzadkimi, w szczególności przebiegającymi z niepełnosprawnością intelektualną [13].

Trudnym tematem, który wymaga omówienia w wieku młodzieńczym, jest miejsce zamieszkania (razem z opiekunem czy oddzielnie) i związane z tym często trudności finansowe. Idealnym rozwiązaniem byłoby przedstawienie dostępnych opcji uzyskania dodatkowych środków finansowych czy miejsca zamieszkania przez koordynatora centrum eksperckiego udzielającego wsparcia dorastającym pacjentom z chorobami rzadkim.

W tym wyjątkowym czasie wkraczania w dorosłość, powinno się również poruszyć kwestię ewentualnej opieki paliatywnej; z przeglądu piśmiennictwa czy własnego doświadczenia wynika, że młodzi dorośli przeważnie są gotowi na poruszenie tematu śmierci czy umierania, preferując rozmowy z personelem medycznym, uważając je za łatwiejsze do przeprowadzenia niż z członkami rodziny [14].

W obliczu mechanizmów opieki nad dorastającymi nastolatkami polscy pacjenci z rzadkimi schorzeniami i ich rodziny uważają



Młodzi dorośli z chorobami przewlekłymi, w tym z chorobami rzadkimi, stanowią grupę ryzyka częstszego występowania myśli czy tendencji samobójczych



Rozmowy na temat kontynuacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w wieku dorosłym powinny być podjęte już na kilka lat przed osiągnięciem przez pacjenta pełnoletności



Niezbędna jest staranna komunikacja i koordynacja pomiędzy świadczeniodawcami systemu opieki pediatrycznej i opieki nad dorosłymi

system opieki zdrowotnej za zagmatwany, a lekarze dorosłych pacjentów często nie znają danej jednostki chorobowej ze względu na jej rzadkie występowanie lub mają zbyt małe doświadczenie w opiece nad tego rodzaju pacjentami [15]. Część z tych pacjentów wraca do poradni pediatrycznych sporadycznie lub regularnie, co rodzi liczne problemy, zarówno medyczne jak i prawne – w ramach działania systemu opieki zdrowotnej nie ma możliwości hospitalizacji takich chorych na oddziałach pediatrycznych. Paradoks polega na tym, że często dorosły pacjent z rozpoznaną znacznego stopnia niepełnosprawnością intelektualną może ważyć jedynie na przykład 20 kg. Jak dotąd wyjątek stanowi przyznanie możliwości opieki nad pacjentami z fenylketonurią specjalistom pediatrii metabolicznej.

PODSTAWOWE ZASADY OPIEKI NAD PACJENTEM Z CHOROBA RZADKA W OKRESIE PRZEJŚCIA Z WIEKU DZIECIĘCEGO DO DOROSŁOŚCI

Poniżej sformułowano podstawowe zasady okresu *transition*, oparte na doświadczeniu specjalistycznych centrów eksperckich oraz własnym – autorów pracy.

Przejście pacjenta z chorobą rzadką z systemu opieki pediatrycznej do systemu leczenia przeznaczonego dla osób dorosłych powinno być oparte na poniższych głównych założeniach: odpowiednim umiejscowieniu chorego w systemie opieki zdrowotnej, znajomości specyfiki schorzenia i zmian rozwojowych typowych dla wieku nastoletniego, a także prawidłowej edukacji chorych i ich rodzin. Przejście osoby z chorobą rzadką z systemu opieki pediatrycznej do internistycznej powinno być działaniem zaplanowanym, a zaangażowanie rodziców jest istotną częścią tego procesu. W miarę możliwości w proces przejścia do dorosłości powinny być również zaangażowane osoby z chorobą rzadką, w zależności od ich kompetencji i sprawności intelektualnej.

1. Niezbędna jest staranna komunikacja i koordynacja pomiędzy świadczeniodawcami

systemu opieki pediatrycznej i opieki nad dorosłymi.

Rozmowy na temat kontynuacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w wieku dorosłym powinny być podjęte już na kilka lat przed osiągnięciem przez pacjenta pełnoletności. Lekarz pediatra powinien rozpocząć przygotowania młodego człowieka do wzięcia odpowiedzialności za decyzje dotyczące jego zdrowia, w tym do możliwości odbywania samodzielnych wizyt. Bardzo istotne jest zapewnienie ciągłości opieki, wyprzedzająca rezerwacja terminu w poradni dla dorosłych tak aby zachować ciągłość leczenia, by po ukończeniu przez pacjenta 18. roku życia czas oczekiwania na kolejne wizyty nie tworzył luki w dostępie do świadczeń zdrowotnych. Personel medyczny, sprawujący dotychczas opiekę nad pacjentem powinien przekazać małoletniemu pacjentowi oraz jego opiekunom, przystępną i jasną informację, że takie przejście jest konieczne, nawiązując odpowiednią współpracę w celu wyeliminowania obaw i trudności w dostępie do leczenia. Istotne jest, aby kontrolować przepływ informacji o pacjencie między personelem medycznym, tak aby lekarz, który przejmuje obecnie opiekę nad chorym miał pełną wiedzę o stanie zdrowia oraz dotychczasowych świadczeniach opieki zdrowotnej udzielanych małoletniemu. Bardzo przydatne jest, jeżeli lekarz pediatra i lekarz przejmujący opiekę nad dorastającym chorym się znają, współpracują i pozostają w kontakcie. Daje to możliwość omówienia aspektów terapeutycznych w razie pogorszenia stanu zdrowia chorego jak i zagadnień socjalno-psychologicznych rodziny chorego. Dodatkowo przekazanie pacjenta przez pediatrę do znanego i rekomendowanego przez niego lekarza, daje choremu większe poczucie bezpieczeństwa i znacznie zmniejsza stres pacjenta. Bardzo istotne jest przygotowanie adekwatnej dokumentacji medycznej, zawierającej wszelkie kluczowe informacje co do dotychczasowego stanu zdrowia chorego, zaleceń terapeutycznych i zasad postępowania w ostrych stanach zagrożenia życia.

2. Lekarz przejmujący opiekę nad młodym dorosłym z chorobą rzadką powinien kontynuować opiekę zgodnie ze standardami postępowania w danym schorzeniu, przeznaczonymi dla chorych dorosłych, o ile są dostępne, lub w razie możliwości kontynuując wdrażanie wytycznych pediatrycznych. Należy jednak pamiętać, że zarówno pacjent, jak i jego rodzina musi zaakceptować nowy medyczny zespół opieki – pacjent sam/lub z opiekunami podejmuje ostateczną decyzję czy przejdzie pod opiekę sugerowanego lekarza dla dorosłych czy poszuka innej jednostki opieki zdrowotnej. Według Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich powinny zostać utworzone 2–3 centralne ośrodki przeznaczone do leczenia odpowiednich chorób rzadkich, które pozwolą zdiagnozować chorobę rzadką i które będą dysponować doświadczonym wysokospecjalistycznym zapleczem personalnym, diagnostycznym (laboratoryjnym, obrazowym) i terapeutycznym. Z nimi powinny współpracować ośrodki rejonowe zajmujące się opieką nad pacjentem pediatrycznym czy dorosłym z chorobą rzadką w pobliżu miejsca zamieszkania.

3. Niezbędna jest wczesna identyfikacja potrzeb zdrowotnych osoby dorosłej z chorobą rzadką. Ważne jest również zapewnienie opieki holistycznej (zespoły multidyscyplinarne, opieka skoordynowana), co jest regułą w prowadzeniu pacjenta pediatrycznego. W artykule tym pominięto konieczność zapewnienia dostępu do leczenia, w tym leków sierocych, biorąc pod uwagę wskazania do refundacji i wymogi programów lekowych refundowanych przez Ministerstwo Zdrowia (MZ), bowiem powinno to być standardowym działaniem, które dla autorów tego tekstu jest oczywiste (<http://www.archiwum.mz.gov.pl/leki/refundacja/programy-lekowe/>).

METODYKA POMIARU GOTOWOŚCI PACJENTA DO PRZEJŚCIA Z OPIEKI PEDIATRYCZNEJ DO SYSTEMU OPIEKI DLA DOROSŁYCH

Pomocnym w ocenie gotowości chorego i jego rodziny do zmiany modelu opieki mogą być dane obiektywne uzyskane przy użyciu

dedykowanych kwestionariuszy. Jednym z nich może być „Alokacja odpowiedzialności” (AoR, *Allocation of responsibility*), która odnosi się do stopnia zaangażowania nastolatka, rodzica i innych opiekunów w różne aspekty zarządzania chorobą. Dotychczasowe obserwacje potwierdziły, że odpowiednia zmiana AoR w czasie jest jednym z elementów udanego procesu przejścia [16]. Kolejnym narzędziem opisywanym w literaturze dedykowanej procesowi *transition* jest Kwestionariusz oceny gotowości do przejścia (TRAQ, *Transition Readiness Assessment Questionnaire*) [17]. Jest to kwestionariusz skoncentrowany na pacjencie, który świadczeniodawcy i rodziny mogą wykorzystać do oceny zdolności młodzieży do przejścia do systemu opieki dla dorosłych. Kwestionariusz oceny gotowości do przejścia jest zwalidowany i skoncentrowany na pacjencie, służy do oceny zdolności młodzieży do umawiania się na wizyty, rozumienia typu i dawkowania leków i rozwijania innych umiejętności potrzebnych do przejścia do opieki dla dorosłych. Może być używany zarówno dla dzieci podlegających procesowi przejścia, wychowawców i członków rodzin w celu zidentyfikowania obszarów, w których młodzież potrzebuje edukacji i szkolenia, aby osiągnąć niezależność w zakresie umiejętności związanych z przejściem. Eksperti i wytyczne stowarzyszeń pacjenckich jak i medycznych zalecają, aby termin przeniesienia do opieki nad dorosłymi był oparty na gotowości młodej osoby do tego procesu, a nie jedynie na wieku pacjenta, z górną granicą wieku 18 lat. Najlepsze wyniki wymagają zindywidualizowanego planowania i ciągłego rozwoju umiejętności.

PIŚMIENNICTWO:

1. Blum R, Garell D, Hodgman C, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. *Journal of Adolescent Health*. 1993; 14(7): 570–576, doi: [10.1016/1054-139x\(93\)90143-d](https://doi.org/10.1016/1054-139x(93)90143-d).
2. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, et al. The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. *Int J Environ Res Public Health*. 2018; 15(10), doi: [10.3390/ijerph15102212](https://doi.org/10.3390/ijerph15102212), indexed in Pubmed: [30309015](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30309015/).



Lekarz przejmujący opiekę nad młodym dorosłym z chorobą rzadką powinien kontynuować opiekę zgodnie ze standardami postępowania w danym schorzeniu



Niezbędna jest wczesna identyfikacja potrzeb zdrowotnych osoby dorosłej z chorobą rzadką

3. Wijlaars LP, Hardelid P, Guttman A, et al. Emergency admissions and long-term conditions during transition from paediatric to adult care: a cross-sectional study using Hospital Episode Statistics data. *BMJ Open*. 2018; 8(6): e021015, doi: [10.1136/bmjopen-2017-021015](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-021015), indexed in Pubmed: 29934386.
4. Bryden KS, Peveler RC, Stein A, et al. Clinical and psychological course of diabetes from adolescence to young adulthood: a longitudinal cohort study. *Diabetes Care*. 2001; 24(9): 1536–1540, doi: [10.2337/diacare.24.9.1536](https://doi.org/10.2337/diacare.24.9.1536), indexed in Pubmed: 11522695.
5. Berquist RK, Berquist WE, Esquivel CO, et al. Adolescent non-adherence: prevalence and consequences in liver transplant recipients. *Pediatr Transplant*. 2006; 10(3): 304–310, doi: [10.1111/j.1399-3046.2005.00451.x](https://doi.org/10.1111/j.1399-3046.2005.00451.x), indexed in Pubmed: 16677353.
6. 2014/287/EU. Commission Implementing Decision of 10 March 2014 Setting out Criteria for Establishing and Evaluating European Reference Networks and Their Members and for Facilitating the Exchange of Information and Expertise on Establishing and Evaluating Such Networks. 2014. n.d.
7. 2014/286/EU. Commission Delegated Decision of 10 March 2014 Setting out Criteria and Conditions that European Reference Networks and Healthcare Providers Wishing to Join a European Reference Network Must Fulfil n.d.
8. 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, indexed in Pubmed: 12456949.
9. Ministry of Health and Social Policy. Rare Diseases Strategy of the Spanish National Health System Strategy n.d.
10. Ministero della Salute. Piano Nazionale Malattie Rare 2013–2016. n.d.
11. van Staa AL, Jedeloo S, van Meeteren J, et al. Crossing the transition chasm: experiences and recommendations for improving transitional care of young adults, parents and providers. *Child Care Health Dev*. 2011; 37(6): 821–832, doi: [10.1111/j.1365-2214.2011.01261.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01261.x), indexed in Pubmed: 22007982.
12. Ferro MA, Rhodes AE, Kimber M, et al. Suicidal Behaviour Among Adolescents and Young Adults with Self-Reported Chronic Illness. *Can J Psychiatry*. 2017; 62(12): 845–853, doi: [10.1177/0706743717727242](https://doi.org/10.1177/0706743717727242), indexed in Pubmed: 28814100.
13. Trout CJ, Case LE, Clemens PR, et al. A Transition Toolkit for Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. 2018; 142(Suppl 2): S110–S117, doi: [10.1542/peds.2018-0333M](https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333M), indexed in Pubmed: 30275255.
14. Abbott D, Prescott H, Forbes K, et al. Men with Duchenne muscular dystrophy and end of life planning. *Neuromuscul Disord*. 2017; 27(1): 38–44, doi: [10.1016/j.nmd.2016.09.022](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2016.09.022), indexed in Pubmed: 27816330.
15. Chabrol B, Jacquin P, Francois L, et al. Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: Specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M). *Arch Pediatr*. 2018 [Epub ahead of print], doi: [10.1016/j.arcped.2018.05.009](https://doi.org/10.1016/j.arcped.2018.05.009), indexed in Pubmed: 29914755.
16. Fredericks EM, Dore-Stites D, Well A, et al. Assessment of transition readiness skills and adherence in pediatric liver transplant recipients. *Pediatr Transplant*. 2010; 14(8): 944–953, doi: [10.1111/j.1399-3046.2010.01349.x](https://doi.org/10.1111/j.1399-3046.2010.01349.x), indexed in Pubmed: 20598086.
17. Wood DL, Sawicki GS, Miller MD, et al. The Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ): its factor structure, reliability, and validity. *Acad Pediatr*. 2014; 14(4): 415–422, doi: [10.1016/j.acap.2014.03.008](https://doi.org/10.1016/j.acap.2014.03.008), indexed in Pubmed: 24976354.