

REVISIONE

La transizione dei pazienti con malattie neuromuscolari dall'età pediatrica all'età adulta: criticità, modelli organizzativi e prospettive future

The transition of patients with neuromuscular diseases from pediatric age to adulthood: critical issues, organizational models, and future prospects

Rosamaria Terracciano ^{1,§}, Valentina Tranchino ^{2,§}, Alessandro Onofri ^{3,*}, Annalisa Allegorico ^{4,#}, Maria Giovanna Paglietti ^{3,#}

* CORRISPONDENZA:

alessandro.onofri@opbg.net

RIASSUNTO

I progressi nella gestione delle malattie neuromuscolari (NMD) hanno aumentato significativamente la sopravvivenza dei pazienti rendendo la transizione dall'assistenza pediatrica a quella dell'adulto un momento cruciale. Tuttavia, la transizione rimane un processo complesso, con rischi di frammentazione assistenziale e conseguenze cliniche, psicologiche e sociali. Questo articolo analizza le criticità più rilevanti, i modelli organizzativi e le prospettive future, sulla base di studi osservazionali, linee guida e documenti di consenso pubblicati negli ultimi anni. Buone pratiche comprendono l'attivazione di cliniche di transizione multidisciplinari, la nomina di figure di coordinamento, l'uso di strumenti di *readiness* e l'integrazione della telemedicina. La definizione di linee guida nazionali e internazionali e l'adozione di modelli centrati sul paziente rappresentano obiettivi prioritari per il futuro.

ABSTRACT

Advances in the management of neuromuscular disorders (NMD) have significantly improved survival. Consequently, the transition from pediatric to adult care has become a critical process to ensure continuity of care, quality of life, and prevention of complications. However, transition remains complex and often poorly structured, with risks of care disruption and clinical, psychological, and social consequences. This review analyzes the main challenges, organizational models, and future perspectives based on recent studies, guidelines, and consensus documents. Barriers include the lack of formalized protocols, insufficient communication between pediatric and adult teams, and limited attention to psychosocial aspects. Best practices involve multidisciplinary transition clinics, designation of transition coordinators, use of readiness tools, and integration of telemedicine. Developing national and international guidelines and implementing patient-centered models are future priorities.

DOI

10.63304/PneumolPediatr.2025.21

¹ Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli studi di Napoli "Federico II", Napoli, Italia

² U.O.C di Pediatria e Allergo-Pneumologia Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale Policlinico Giovanni XXIII, Bari, Italia

³ U.O.C. Pneumologia e Fibrosi Cistica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS Roma

⁴ U.O.C Pneumologia Pediatrica e UTSIR, Dipartimento di Pediatria Specialistica, AO di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, Napoli, Italia

[§] co-prime autrici

[#] ultime autrici

PAROLE CHIAVE

Transizione; malattie neuromuscolari; continuità assistenziale; adolescenti.

KEY WORDS

Transition; neuromuscular disorders; continuity of care; adolescents.

INTRODUZIONE

Negli ultimi decenni, i progressi negli standard di cura e l'avvento di terapie genetiche e molecolari hanno significativamente aumentato l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari (NMD) (1). Questo risultato, se da un lato rappresenta un traguardo clinico rilevante, dall'altro rende indispensabile una pianificazione strutturata della transizione dall'assistenza pediatrica a quella dell'adulto, fase cruciale per garantire continuità assistenziale, qualità di vita e prevenzione delle complicanze.

Secondo Blum (1), la transizione rappresenta un passaggio programmato da un modello di cura centrato sul bambino e sulla famiglia a uno focalizzato sui bisogni clinici, psicologici e sociali dell'adulto. Si tratta quindi di un processo graduale e multidimensionale, che deve integrare aspetti clinici, educativi e psicosociali, coinvolgendo attivamente paziente e caregiver (2, 3). Un percorso non adeguatamente pianificato può determinare interruzione delle cure con e peggioramento prognostico (2-4).

L'esperienza maturata in altre patologie croniche offre esempi utili per strutturare percorsi più efficaci. La fibrosi cistica (FC) rappresenta un modello paradigmatico di malattia multisistemica: è una condizione genetica, progressiva e a coinvolgimento multiorgano, nella quale il declino funzionale diventa particolarmente evidente proprio nella giovane età adulta, nonostante l'impatto positivo delle nuove terapie modulatorie sulla traiettoria di malattia (5).

Il diabete mellito di tipo 1 (DM1), al contrario, rappresenta un esempio di malattia prevalentemente "mono-organo", per la quale esiste già una corrispondenza ben definita tra specialisti pediatrici e dell'adulto (6).

Questi due esempi mettono in evidenza come la complessità multisistemica e la variabilità del quadro clinico influenzino profondamente il processo di transizione: mentre patologie come FC richiedono modelli articolati e multidisciplinari, condizioni come DM1 evidenziano come la transizione possa essere più lineare. Tale confronto sottolinea ulteriormente la necessità di percorsi specifici e formalizzati per le malattie neuromuscolari, caratterizzate da elevata complessità assistenziale e marcata eterogeneità fenotipica.

Le NMD costituiscono infatti un gruppo di patologie genetiche e non genetiche che colpiscono motoneurone, nervo periferico, giunzione neuromuscolare o muscolo, determinando una progressiva compromissione della funzionalità motoria e un impatto significativo su qualità di vita e sopravvivenza (1-3). Le innovazioni diagnostiche, l'impiego sempre più diffuso della ventilazione

non invasive (NIV) e l'introduzione di terapie avanzate hanno modificato la storia naturale di molte condizioni, consentendo ai pazienti di raggiungere l'età adulta con bisogni assistenziali complessi (7, 8). Tuttavia, la traiettoria clinica rimane spesso caratterizzata da comorbidità respiratorie, cardiologiche e metaboliche che richiedono monitoraggio continuo e coordinamento assistenziale (3, 7, 8).

Nonostante l'importanza del tema, la letteratura evidenzia ancora carenze nella standardizzazione dei percorsi di transizione per le NMD. Gap organizzativi, mancanza di protocolli condivisi e variabilità nell'accesso a figure specializzate rappresentano ostacoli rilevanti (5, 6). Inoltre, aspetti educativi e psicologici rimangono spesso sottovalutati, nonostante l'adolescenza rappresenti una fase critica per l'acquisizione di autonomia, l'inclusione scolastica e lavorativa e la gestione delle relazioni sociali. Alla luce della complessità clinica e psicosociale delle NMD, emerge quindi la necessità di modelli di transizione dedicati, basati su un approccio multidisciplinare strutturato, su una comunicazione efficace tra team pediatrici e dell'adulto e sull'utilizzo di strumenti di readiness validati.

OBIETTIVO DELLA REVISIONE

Analizzare criticità, modelli organizzativi e prospettive future relative alla transizione dei pazienti con malattie neuromuscolari, sulla base delle evidenze e delle raccomandazioni più recenti.

DATI SALIENTI EMERSI DAGLI STUDI CONSIDERATI

Criticità nella transizione dei pazienti con NMD

Sul piano organizzativo, la transizione è spesso ostacolata da discontinuità assistenziale, mancanza di percorsi formalizzati e carenza di figure professionali dedicate, come i case manager o i coordinatori della transizione. Tali lacune possono generare ritardi nella presa in carico, frammentazione delle cure e inefficienze nella gestione multidisciplinare. Dal punto di vista psicosociale l'adattamento a una maggiore autonomia nella gestione della malattia, la necessità di integrazione scolastica e lavorativa richiedono supporto psicologico costante e strategie educative mirate (7-9).

Studi condotti dal gruppo del Sick Kids, hanno inoltre evidenziato come la transizione possa essere percepita da pazienti e caregiver come un momento di vulnerabilità. In particolare, emergono la difficoltà di assumere un ruolo di coordinamento delle cure precedentemen-

te svolto dal centro pediatrico, l'adattamento alle differenze nella struttura del *follow-up* dell'adulto e la necessità di affrontare decisioni cliniche più complesse e potenziali variazioni nei sussidi socio-assistenziali (10). Inoltre, gli aspetti etici e legali rappresentano una dimensione critica nel percorso di transizione. La gestione del consenso informato richiede un processo dinamico di comunicazione che assicuri al paziente e alla sua famiglia una piena comprensione delle scelte terapeutiche e delle possibili alternative (3, 9). La tutela della capacità decisionale è particolarmente complessa nelle malattie neuromuscolari, dove la progressione clinica può comportare compromissioni cognitive o comunicative che rendono necessario un bilanciamento tra autonomia, rappresentanza familiare e supporto multidisciplinare (7, 8, 11).

Un ulteriore aspetto riguarda le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari: studi multicentrici e internazionali hanno evidenziato come la disponibilità di risorse specialistiche, programmi strutturati e figure di coordinamento vari significativamente tra Paesi e anche all'interno dello stesso sistema sanitario (9, 12-15). Tali disparità determinano differenze sostanziali nelle opportunità di ricevere cure adeguate (16, 17). Garantire pari opportunità di accesso implica quindi la costruzione di percorsi equi, in grado di includere strumenti di valutazione della readiness alla transizione (18), protocolli condivisi tra centri pediatrici e adulti (11) e modelli organizzativi innovativi come quelli sperimentati in contesti europei (19) (Tabella 1).

Per una pianificazione efficace del percorso di transizione, è essenziale una presa in carico clinica multidisciplinare (12). Dal punto di vista fisico, occorre considerare la progressione di segni e sintomi caratteristici delle malattie neuromuscolari. Nella distrofia muscolare di Duchenne (DMD), ad esempio, la debolezza muscolare tende ad accentuarsi con l'età adulta (8). In tale contesto, la valutazione riabilitativa multidisciplinare e l'adozione di interventi personalizzati rappresentano strategie fondamentali per preservare la funzionalità residua e prevenire complicanze secondarie. Particolare attenzione deve essere rivolta al periodo adolescenzia-

le, fase in cui i sintomi possono aggravarsi rapidamente. Il coinvolgimento respiratorio è uno degli aspetti più critici, determinato dalla progressiva debolezza dei muscoli respiratori e dalla compromissione dei meccanismi di protezione delle vie aeree, con conseguente ipoventilazione, infezioni ricorrenti e difficoltà nell'espettorazione. L'insufficienza respiratoria cronica, i disturbi respiratori del sonno e le complicanze sistemiche rappresentano le principali cause di morbidità e mortalità nei pazienti con malattie neuromuscolari (14, 18). Questo impone la necessità di una valutazione precoce e di un monitoraggio costante della funzione respiratoria per programmare interventi tempestivi, quali ventilazione non invasiva (NIV), tecniche di assistenza alla tosse e misure preventive, eventuale passaggio alla ventilazione invasiva (IMV). Numerose evidenze presenti in letteratura hanno dimostrato infatti che una quota significativa di pazienti pediatrici con NMD necessita di ventilazione a lungo termine (LTV), prevalentemente non invasiva, mentre una minoranza richiede ventilazione invasiva. Nel tempo, alcuni pazienti possono migliorare fino alla sospensione del supporto ventilatorio, altri peggiorano necessitando la conversione da NIV a IMV. Tali evidenze richiedono programmi di transizione dinamici e personalizzati, in grado di adattarsi a scenari clinici variabili. In questo contesto, è essenziale prevedere il monitoraggio regolare della funzione respiratoria (capacità vitale, pressioni massime inspiratorie, monitoraggio di saturazione e CO₂ nel sonno), la rivalutazione periodica delle impostazioni ventilatorie, la gestione tempestiva delle infezioni respiratorie e decisioni condivise sull'eventuale indicazione alla tracheostomia. L'implementazione di protocolli ventilatori specifici rappresenta un elemento imprescindibile per garantire la continuità assistenziale e migliorare la qualità di vita nella fase di transizione verso l'età adulta (13).

Un ulteriore elemento cruciale nella pianificazione della transizione è la gestione delle emergenze, fattore determinante per la sopravvivenza. A tal fine, è consigliata la predisposizione di Emergency Cards (ECs), che forniscano indicazioni chiare e immediate per garantire interventi rapidi e appropriati in situazioni critiche (16).

Tabella 1. Principali criticità della transizione nei pazienti con NMD.

Ambito	Criticità
Organizzativo	Assenza di protocolli; frammentazione assistenziale
Clinico	Interruzione ventilazione; <i>follow-up</i> incompleto
Psicologico	Ansia, depressione, scarso supporto
Sociale	Carente preparazione a autonomia, scuola, lavoro

Tra gli strumenti proposti in letteratura per supportare la transizione, il Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ) si è dimostrato utile per misurare il livello di autonomia e la preparazione dei giovani con bisogni assistenziali complessi, monitorando i progressi nel tempo (19, 20).

Raccomandazioni per una transizione efficace

Per realizzare una transizione efficace nei pazienti con NMD, è necessario quindi definire una serie di elementi chiave che rendano il percorso strutturato e personalizzato. In primo luogo, occorre stabilire l'età di inizio del processo, generalmente compresa tra i 12 e i 14 anni, per garantire un'adeguata preparazione del paziente e della famiglia. È fondamentale identificare il centro di riferimento per l'assistenza dell'adulto, dotato di competenze specifiche e risorse tecnologiche adeguate per la gestione della complessità clinica tipica di queste patologie. Allo stesso modo, deve essere definito un piano di *follow-up* multidisciplinare, che includa visite periodiche programmate e il coinvolgimento di specialisti in neurologia, pneumologia, cardiologia, endocrinologia, nutrizione, ortopedia, riabilitazione e psicologia, oltre a figure dedicate alla presa in carico sociale ed educativa (17). Un altro punto cruciale riguarda la responsabilità del percorso di transizione, che dovrebbe essere affidata a un team dedicato o a un case manager, con il compito di coordinare gli interventi tra i diversi professionisti coinvolti. È altresì importante prevedere strumenti operativi come piani terapeutici condivisi, cartelle cliniche accessibili e documenti di sintesi, per ridurre il rischio di interruzioni assistenziali (Tabella 2).

Modelli organizzativi esistenti

La letteratura internazionale identifica diversi modelli organizzativi finalizzati a facilitare la transizione dei pazienti con malattie neuromuscolari dall'assistenza pediatrica a quella adulta. I **modelli multidisciplinari** rappresentano lo standard più consolidato, prevedendo team multidisciplinari integrati. Questi team lavorano congiuntamente, condividendo piani di cura personalizzati e garantendo continuità assistenziale, riducendo il rischio di discontinuità clinica e di peggioramento funzionale (19). Le **transition clinics** costituiscono un'altra strategia efficace, configurandosi come ambulatori congiunti dove il paziente viene seguito sia da specialisti pediatrici sia da medici adulti, spesso con incontri condivisi tra team. Questo approccio favorisce l'apprendimento graduale del paziente sulla gestione autonoma della malattia e consente una valutazione diretta della readiness alla transizione (15). Il ruolo del **case manager o transition coordinator** è centrale nei percorsi più strutturati: questa figura professionale funge da riferimento unico per paziente e famiglia, facilitando la comunicazione tra specialisti e monitorando l'aderenza ai piani terapeutici.

Esperienze internazionali a confronto

Le **esperienze internazionali** mostrano approcci diversi ma complementari. Ad esempio, in Germania, il modello di Essen prevede visite congiunte tra specialisti pediatrici e adulti a partire dai 17 anni, l'uso di un "transition database" condiviso e incontri trimestrali tra i team per ottimizzare il processo di transizione (19).

Negli **Stati Uniti**, le transition clinics integrate e l'impiego di coordinatori dedicati sono ampiamente documentati, con evidenze di miglioramento della continuità di cura

Tabella 2. Raccomandazioni per una transizione efficace.

Ambito	Raccomandazioni pratiche
Età di inizio	Iniziare il processo di transizione tra i 12 e i 14 anni per garantire preparazione adeguata di paziente e famiglia
Approccio multidisciplinare	Coinvolgere un team integrato (neurologi, pneumologi, cardiologi, fisiatristi, psicologi, assistenti sociali, educatori, ecc.) per un <i>follow-up</i> completo e coordinato
Coordinamento	Affidare il percorso a un case manager o transition coordinator per facilitare comunicazione, monitorare aderenza e coordinare i professionisti
Coinvolgimento familiare	Educare e supportare attivamente caregiver; favorire la partecipazione alle scelte terapeutiche e la gestione condivisa della malattia
Strumenti operativi	Utilizzare strumenti come Emergency Cards, piani terapeutici condivisi, cartelle cliniche
Modelli organizzativi	Progettare la transizione come processo flessibile, adattabile all'evoluzione clinica e ai bisogni individuali, evitando un trasferimento rigido e isolato; Favorire visite congiunte pediatra-adulto
Telemedicina	Integrare la telemedicina per garantire continuità assistenziale, monitoraggio remoto e supporto educativo soprattutto in contesti con difficoltà logistiche o risorse limitate

e della soddisfazione dei pazienti. Nel **Regno Unito** e nei paesi del **Nord Europa**, le reti regionali per le malattie rare favoriscono percorsi integrati, con protocolli condivisi tra ospedali pediatrici e adulti e approcci standardizzati di valutazione della readiness (9).

In **Italia**, l'implementazione di centri di riferimento per le NMD ha permesso di strutturare percorsi di transizione sempre più coordinati, seppur non uniformi sul territorio nazionale, che raccomandano la pianificazione precoce della transizione. Il Piano Nazionale sulla Cronicità 2016 costituisce la cornice normativa di riferimento per le cure transizionali in questi pazienti, mentre il Progetto Nazionale denominato Transitional Care, in fase di sperimentazione in alcune Regioni e supportato da tutte le maggiori Società Scientifiche italiane, si propone di effettuare una standardizzazione delle modalità di passaggio dalle cure pediatriche a quelle dell'adulto nei pazienti affetti da patologie croniche.

Una comparazione tra i diversi modelli organizzativi è stata recentemente descritta in letteratura. Il confronto tra l'esperienza sul tema della transizione di pazienti affetti da NMD dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG) di Roma e quella del Royal Brompton Hospital (RBHT) di Londra ha messo in evidenza differenze sostanziali. In Italia, l'assenza di un protocollo formalizzato porta a mantenere i pazienti in carico ai servizi pediatrici anche oltre i 18 anni, garantendo un *follow-up* multidisciplinare completo ma senza una reale pianificazione del passaggio ai servizi per adulti. Al contrario, il modello britannico si distingue per un percorso strutturato che inizia a 15 anni e prevede tappe progressive beneficiando della possibilità di effettuare la transizione all'interno dello stesso ospedale, riducendo le criticità comunicative tra team. Tuttavia, il modello inglese mostra una minore estensione della valutazione multidisciplinare rispetto a quello italiano, con focus prevalentemente respiratorio e minor coinvolgimento di figure specialistiche non respiratorie (8). Dall'analisi dei due approcci emergono punti di forza integrabili: dal modello italiano, la completezza della valutazione multidisciplinare; da quello britannico, la formalizzazione del processo e la continuità logistica. L'adozione di un modello misto, capace di combinare queste caratteristiche, rappresenta una strategia prioritaria per garantire una transizione sicura e strutturata.

Possibili modelli futuri

Un elemento emergente nella gestione della transizione è rappresentato dalla telemedicina, che si configura come uno strumento strategico per superare barriere logistiche e garantire la continuità assistenziale. Que-

sta modalità permette, inoltre, di mantenere un contatto costante con pazienti e caregiver, monitorare l'aderenza ai programmi terapeutici, rilevare precocemente segni di deterioramento e fornire supporto educativo su procedure complesse (es. gestione ventilatoria, alimentazione enterale). Esperienze riportate in letteratura evidenziano che l'uso della telemedicina, integrato in protocolli di transizione strutturati, può migliorare la soddisfazione delle famiglie e ridurre il rischio di drop-out dal *follow-up*, in particolare nei pazienti con elevata complessità assistenziale o residenti in aree geografiche svantaggiate (17, 20).

La transizione verso i servizi per adulti nei pazienti con NMD coinvolge inoltre in modo cruciale dimensioni psicosociali, che includono l'autonomia, la partecipazione sociale, l'inclusione educativa e lavorativa, e il supporto psicologico (9, 11, 15, 21). Studi recenti sottolineano che i programmi di transizione dovrebbero integrare interventi mirati al benessere emotivo e alla salute mentale, oltre a fornire opportunità di peer support e strumenti di empowerment per il paziente e la famiglia (11, 21-23). È fondamentale inserire nel percorso di transizione screening regolari per depressione, ansia e problemi comportamentali, oltre a garantire il coinvolgimento di psichiatri e psicologi clinici nelle équipe multidisciplinari (7). Parallelamente, è essenziale promuovere interventi educativi e sociali volti a sostenere obiettivi scolastici e professionali, riducendo il rischio di isolamento e favorendo la partecipazione attiva alla vita sociale (3, 21).

CONCLUSIONI E NUOVE PROSPETTIVE PER IL FUTURO

La transizione dei pazienti con NMD deve essere considerata parte integrante della presa in carico globale. È necessario implementare protocolli formalizzati, formare team multidisciplinari e integrare la telemedicina per garantire continuità assistenziale. Le prospettive future includono linee guida nazionali, reti di collaborazione tra ospedale e territorio e maggiore attenzione agli aspetti psicosociali, per favorire l'autonomia del paziente e supportare le famiglie. La transizione non è un evento isolato, ma un processo dinamico, personalizzato e centrato sulla persona.

CONFORMITÀ ALLE NORME ETICHE

Conflitti di interessi

Gli autori dichiarano di non avere conflitti di interessi da segnalare.

Finanziamenti

Questo studio non ha ricevuto finanziamenti esterni né supporto economico da enti pubblici o privati.

Disponibilità dei dati pubblicati

Tutti i dati a supporto delle conclusioni di questo manoscritto sono inclusi all'interno dell'articolo. Ulteriori informazioni possono essere rese disponibili su richiesta al corrispondente.

Conformità etica nella sperimentazione su soggetti umani e animali

Non sono stati condotti esperimenti su esseri umani o animali nell'ambito di questo lavoro.

Dichiarazione di originalità e integrità scientifica

Gli autori dichiarano che il manoscritto è originale, non è stato pubblicato altrove né è in valutazione presso altre riviste. Confermano inoltre l'assenza di plagio e la correttezza scientifica dei contenuti.

Contributo degli autori

Tutti gli autori hanno contribuito in maniera significativa alla realizzazione del manoscritto. RT,VT alla stesura del manoscritto; tutti gli autori hanno rivisto criticamente il testo e approvato la versione finale.

BIBLIOGRAFIA

1. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Otkin NA, Orr DP, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health*. 1993;14(7):570-6. doi: 10.1016/1054-139x(93)90143-d.
2. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2018;104(1S):S89-S95. doi: 10.1016/j.otsr.2017.04.019.
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Colvin MK, et al; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol*. 2018;17(5):445-55. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30026-7.
4. Heffernan A, Malik U, Cheng R, Yo S, Narang I, Ryan CM. Transition to Adult Care for Obstructive Sleep Apnea. *J Clin Med*. 2019;8(12):2120. doi: 10.3390/jcm8122120.
5. Nagra A, McGinnity PM, Davis N, Salmon AP. Implementing transition: Ready Steady Go. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2015;100(6):313-20. doi: 10.1136/archdischild-2014-307423.
6. Garvey KC, Markowitz JT, Laffel LMB. Transition to adult care for youth with type 1 diabetes. *Curr Diab Rep*. 2012;12(5):533-41. doi: 10.1007/s11892-012-0311-6.
7. Accogli G, Ferrante C, Fanizza I, Oliva MC, Gallo I, De Rinaldis M, et al. Neuromuscular disorders and transition from pediatric to adult care in a multidisciplinary perspective: a narrative review of the scientific evidence and current debate. *Acta Myol*. 2022;41(4):188-200. doi: 10.36185/2532-1900-083.
8. Onofri A, Tan HL, Cherchi C, Pavone M, Verrillo E, Ullmann N, et al. Transition to adult care in young people with neuromuscular disease on non-invasive ventilation. *Ital J Pediatr*. 2019;45(1):90. doi: 10.1186/s13052-019-0677-z.
9. White PH, Cooley WC; Transitions Clinical Report Authoring Group. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*. 2018;142(5):e20182587. doi: 10.1542/peds.2018-3610.
10. Dale CM, Carbone S, Amin R, Amaria K, Varadi R, Goldstein RS, et al. A transition program to adult health care services for adolescents receiving long-term home mechanical ventilation: a longitudinal qualitative study. *Pediatr Pulmonol*. 2020;55(3):771-9. doi: 10.1002/ppul.24657.
11. Trout CJ, Case LE, Clemens PR, McArthur A, Noritz G, Ritzo M, et al. A transition toolkit for Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*. 2018;142(Suppl 2):S110-7. doi: 10.1542/peds.2018-0333M.
12. Wasilewska E, Małgorzewicz S, Sobierajska-Rek A, Jabłońska-Brudło J, Górka L, Śledzińska K, et al. Transition from childhood to adulthood in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Medicina (Kaunas)*. 2020;56:426. doi: 10.3390/medicina56090426.
13. Pavone M, Verrillo E, Onofri A, Caggiano S, Chiarini Testa MB, 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(1):12. doi: 10.1186/s13052-020-0778-8.
14. Howard RS, Wiles CM, Hirsch NP, Spencer GT. Respiratory involvement in primary muscle disorders: assessment and management. *Q J Med*. 1993;86(3):175-89.
15. Wozow C, Mosher K. Transitions from pediatric to adult neuromuscular care: a practical guide. *Muscle Nerve*. 2025;72(4):558-65. doi: 10.1002/mus.28468.
16. Chouteau WA, Burrows C, Wittekind SG, Rutter MM, Bange JE, Sabla GE, et al. Emergency Planning as Part of Healthcare Transition Preparation for Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Pediatr Nurs*. 2021;61:298-304. doi: 10.1016/j.pedn.2021.08.003.
17. Castro D, Sejersen T, Bello L, Buccella F, Cairns A, Caranza-Del Río J, et al. Transition of patients with Duchenne muscular dystrophy from paediatric to adult care: an in-

- ternational Delphi consensus study. *Eur J Paediatr Neurol*. 2025;54:130-9. doi: 10.1016/j.ejpn.2025.01.004.
18. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*. 2012;11:443-52. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70061-3.
 19. Fleischer M, Coskun B, Stolte B, Della-Marina A, Kölbl H, Lax H, et al. Essen transition model for neuromuscular diseases. *Neurol Res Pract*. 2022;4:41. doi: 10.1186/s42466-022-00206-8.
 20. Sawicki GS, Lukens-Bull K, Yin X, Demars N, Huang IC, Livingood W, et al. Measuring the transition readiness of youth with special healthcare needs: validation of the TRAQ – Transition Readiness Assessment Questionnaire. *J Pediatr Psychol*. 2011;36(2):160-71. doi: 10.1093/jpepsy/jsp128.
 21. Rahbek J, Steffensen BF, Bushby K, de Groot IJ. 206th ENMC International Workshop: Care for a novel group of patients - adults with Duchenne muscular dystrophy Naarden, The Netherlands, 23-25 May 2014. *Neuromuscul Disord*. 2015;25(9):727-38. doi: 10.1016/j.nmd.2015.05.005.
 22. Abbott D, Carpenter J, Bushby K. Transition to adulthood for young men with Duchenne muscular dystrophy: research from the UK. *Neuromuscul Disord*. 2012;22(5):445-6. doi: 10.1016/j.nmd.2012.02.004.
 23. Willis LD. Transition from pediatric to adult care for young adults with chronic respiratory disease. *Respir Care*. 2020;65:1916-22. doi: 10.4187/respcare.08260.