



# Revista Clínica Española

www.elsevier.es/rce



## ARTÍCULO ESPECIAL

### Transición desde la asistencia pediátrica a la adulta en pacientes con mucopolisacaridosis

M.L. Couce<sup>a,\*</sup>, M. del Toro<sup>b</sup>, M.C. García-Jiménez<sup>c</sup>, L. Gutierrez-Solana<sup>d</sup>,  
Á. Hermida-Ameijeiras<sup>e</sup>, M. López-Rodríguez<sup>f</sup>, J. Pérez-López<sup>g</sup> y M.Á. Torralba<sup>h</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Servicio de Neonatología, Departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, IDIS, CIBERER, Universidad de Santiago, Santiago de Compostela, A Coruña, España

<sup>b</sup> Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

<sup>c</sup> Unidad de Metabolopatías, Servicio Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España

<sup>d</sup> Servicio de Neuropediatría, Hospital Niño Jesús, Madrid, España

<sup>e</sup> Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, A Coruña, España

<sup>f</sup> Servicio de Medicina Interna, Hospital Central de la Cruz Roja, Madrid, España

<sup>g</sup> Errores Congénitos del Metabolismo del Adulto, Unidad de Enfermedades Minoritarias, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España

<sup>h</sup> Unidad de Enfermedades Minoritarias, Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España

Recibido el 15 de marzo de 2017; aceptado el 18 de junio de 2017

#### PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras;  
Enfermedades metabólicas hereditarias;  
Enfermedades genéticas;  
Mucopolisacaridosis;  
Niños con necesidades especiales;  
Transición

**Resumen** Las mucopolisacaridosis son enfermedades multisistémicas que requieren para su atención equipos multidisciplinares amplios. Por ello se hacen necesarias recomendaciones específicas para la transición de la edad pediátrica a la adulta en este grupo de pacientes. Para la superación de las barreras que pudieran surgir durante la transición, los autores consideran esencial realizar un plan flexible con un coordinador de todo el proceso, sistematizar la información a través de un informe de alta pediátrico estandarizado, formar al paciente y su familia sobre la enfermedad y mostrar las características del sistema sanitario en esta nueva etapa. El objetivo final es que al concluir la transición a la edad adulta se haya maximizado la autonomía y el potencial de desarrollo del paciente y este reciba una atención sanitaria adecuada durante dicho periodo de transición.

© 2017 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [maria.luz.couce.pico@sergas.es](mailto:maria.luz.couce.pico@sergas.es) (M.L. Couce).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rce.2017.06.005>

0014-2565/© 2017 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

## KEYWORDS

Rare diseases;  
Hereditary metabolic  
diseases;  
Genetic diseases;  
Mucopolysaccharidosis;  
Children with special  
needs;  
Transition

## Transition from paediatric care to adult care for patients with mucopolysaccharidosis

**Abstract** Mucopolysaccharidosis are multisystem diseases that require large multidisciplinary teams for their care. Specific recommendations are therefore needed for the transition from childhood to adulthood in this patient group. To overcome the barriers that might arise during the transition, the authors consider it essential to implement a flexible plan with a coordinator for the entire process, systematising the information through a standardised paediatric discharge report and educating the patient and their family about the disease, showing the characteristics of the healthcare system in this new stage. The final objective is that, once the transition to adulthood has been completed, the patient's autonomy and potential development are maximised and that the patient receives appropriate healthcare during this transition.  
© 2017 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). All rights reserved.

## Introducción

Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades metabólicas hereditarias causadas por el defecto en algunas enzimas intralisosómicas necesarias para el procesamiento de unas macromoléculas llamadas glicosaminoglicanos, que se acumulan en diferentes órganos y son responsables de la afectación multisistémica, crónica y progresiva que presentan estos pacientes<sup>1,2</sup>. La incidencia global de las MPS se estima en 1/22.500 nacidos vivos<sup>3</sup>.

Los progresos en el diagnóstico precoz y el tratamiento de las enfermedades raras metabólicas hereditarias han hecho que cada vez un mayor número de pacientes alcance la edad adulta, por lo que los servicios de especialidades de adultos necesitan adaptarse a esta nueva situación y atender estas enfermedades consideradas tradicionalmente pediátricas<sup>4</sup>. Este proceso de transición se ha definido como «el paso planificado en el que los adolescentes con enfermedades médicas crónicas sigan recibiendo los servicios y cuidados que precisen al cambiar de una atención sanitaria centrada en el niño a una orientada al adulto»<sup>5</sup>. La transición puede ser especialmente compleja en niños con necesidades especiales de atención sanitaria. El objetivo de la transición es «maximizar el funcionamiento y potencial del individuo proporcionando unos servicios de atención sanitaria apropiados a su desarrollo, de calidad elevada y que continúen de forma ininterrumpida según pasa de la adolescencia a la edad adulta»<sup>6</sup>.

Aunque existen recomendaciones generales sobre el proceso de transición tanto para la población general<sup>7,8</sup> como para los jóvenes con necesidades especiales<sup>5,9</sup>, y publicaciones sobre el proceso de transición en pacientes con enfermedades crónicas como la diabetes<sup>10,11</sup>, las enfermedades reumatológicas<sup>12</sup>, y las enfermedades congénitas del metabolismo como la fenilcetonuria<sup>13</sup> u otros trastornos metabólicos<sup>14</sup>, ninguna de ellas está centrada en la transición de pacientes con MPS. Este trabajo de consenso, preparado por un grupo de pediatras e internistas procedentes de centros de referencia con amplia experiencia en MPS, tiene como objetivo realizar unas recomendaciones para pediatras, internistas y otros profesionales sanitarios respecto a la transición de la asistencia pediátrica a la adulta en pacientes con MPS.

Para ello, partiendo de la escasa literatura publicada al respecto y de la experiencia del equipo de trabajo en el proceso de transición, se elaboró un documento inicial con la evidencia científica disponible cuyas conclusiones se consensaron en dos reuniones de trabajo celebradas el 11 de octubre y el 30 de noviembre de 2016. En caso de discrepancia de criterio, la recomendación final se decidió por mayoría. Este consenso está avalado por la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo y la Sociedad Española de Medicina Interna.

## Barreras en el proceso de transición

Generalmente, la transición de la atención pediátrica a la edad adulta supone pasar de un tipo de atención más protectora y paternalista, centrada en buena medida en la familia, a un tipo de atención más independiente, centrada en el paciente.

Durante la transición existen barreras que dificultan el proceso (tabla 1), que pueden surgir de los agentes implicados (paciente, familia, pediatra y médico de adultos) y deben ser tenidas en cuenta para que la transición tenga éxito<sup>12,15-17</sup>.

## Organización y facilitadores para la transición

La transición a la vida adulta no es una situación puntual de cambio, sino un proceso que se desarrolla en el tiempo. Por tanto, es fundamental una adecuada planificación, preparación e implementación de este proceso<sup>18</sup>.

## Planificación

Es recomendable realizar la transición a los 16-18 años, aunque esto puede variar en función de factores como el nivel de desarrollo y madurez del paciente, el curso evolutivo de la enfermedad y su manejo, o la organización de los servicios sanitarios. No obstante, se debe realizar una transición gradual, discutiendo con frecuencia el plan de transición con el paciente y la familia en el transcurso de unos pocos años. Este debería comenzar a prepararse en la adolescencia temprana (10-12 años), proporcionando

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8767111>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8767111>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)