



Artículo especial

Transición coordinada del paciente con cistinosis desde la medicina pediátrica a la medicina del adulto

Gema Ariceta^{a,*}, Juan Antonio Camacho^b, Matilde Fernández-Obispo^c, Aurora Fernández-Polo^d, Josep Gámez^e, Judit García-Villoria^f, Enrique Lara^c, Pere Leyes^g, Nieves Martín-Begué^h, Manel Perellóⁱ, Guillem Pintos-Morell^j, Roser Torra^k, J. Vicens Torregrosa^l, Sandra Torres-Sierra^m, Anna Vila-Santandreu^b, Ana Güellⁿ y Grupo T-CiS.bcn^o

^a Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Grupo Renaltube, Redinren, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

^b Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital San Joan de Déu, Barcelona, España

^c Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^d Servicio de Farmacia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^e Servicio de Neurología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^f Servicio Bioquímica y Genética Molecular, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital Clínic, IDIBAPS y CIBERER, Barcelona, España

^g Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitari Clínic, Barcelona, España

^h Unidad de Oftalmología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

ⁱ Servicio de Nefrología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^j Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, España

^k Enfermedades Renales Hereditarias, Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert, AIRG-E, Redinren, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

^l Servicio de Nefrología y Trasplante Renal, Hospital Universitari Clínic, Barcelona, España

^m Escuela Universitaria de Enfermería, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

ⁿ Product Affairs, Orphan Europe Grupo Recordati, España

^o Grupo de Trabajo multidisciplinar para el tratamiento de los pacientes con cistinosis y su transición desde las unidades pediátricas a las de adultos, Barcelona, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 23 de marzo de 2016

Aceptado el 10 de mayo de 2016

On-line el xxx

Palabras clave:

Transición

Adolescente

Cistinosis

Trasplante renal

Adherencia

R E S U M E N

Introducción: El aumento de la supervivencia de los pacientes con cistinosis y la propia complejidad de la enfermedad explican la necesidad de implementar un proceso de transición guiada desde la medicina pediátrica hasta la del adulto, que permita garantizar el continuum asistencial y posibilite el empoderamiento del paciente desde el cuidado tutelado al autocuidado.

Métodos: Revisión bibliográfica, opinión de expertos, encuestas anónimas a pacientes, familiares y asociaciones.

Resultados: Elaboración de un documento de transición coordinada, con propuestas concretas por especialidades y de mejora de la adherencia terapéutica y del autocuidado del paciente. El nefrólogo desempeña un papel clave en la transición en la cistinosis debido

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gariceta@vhebron.net (G. Ariceta).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2016.05.012>

0211-6995/© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

a la afectación renal que domina la patología y porque la mayoría de los pacientes han recibido un trasplante renal antes de la edad adulta.

Conclusión: Se presenta un documento que establece unas recomendaciones y un cronograma para guiar la transición de los adolescentes y adultos jóvenes con cistinosis en nuestro ámbito.

© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

A coordinated transition model for patients with cystinosis: from pediatrics to adult care

A B S T R A C T

Keywords:

Transition
Adolescent
Cystinosis
Kidney transplant
Adherence

Introduction: Improved outcome and longer life-expectancy in patients with cystinosis, and disease complexity itself, justify planning a guided-transition of affected patients from Pediatrics to adult medicine. The aims of the process are to guarantee the continuum of care and patient empowerment, moving from guardian-care to self-care.

Methods: review of articles, expert opinion and anonymous surveys of patients, relatives and patient advocacy groups.

Results: elaboration a new document to support and coordinate the transition of patients with cystinosis providing specific proposals in a variety of medical fields, and adherence promotion. Nephrologists play a key role in transition due the fact that most cystinotic patients suffer severe chronic kidney disease, and need kidney transplantation before adulthood.

Conclusion: we present a document providing recommendations and suggesting a chronogram to help the process of transition of adolescents and young adults with cystinosis in our area.

© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Los avances médicos han transformado la cistinosis de una enfermedad históricamente fatal en el niño^{1,2} a una enfermedad crónica en el adulto³, con una expectativa de vida prolongada⁴. Sin embargo, globalmente, la transferencia de los pacientes jóvenes a los servicios de adultos ha conllevado interrupciones en el cuidado médico⁵, un seguimiento inapropiado y un empeoramiento de la enfermedad⁶. El reconocimiento de los múltiples factores que explican este fenómeno ha puesto de manifiesto la necesidad de implementar programas específicos para la transición de adolescentes con cistinosis a la medicina del adulto^{7,8}.

La cistinosis es una enfermedad rara (ER) grave y sistémica¹ causada por mutaciones en el gen CTNS (17p13) que alteran la síntesis de cistinosina y conducen al depósito de cristales de cistina intralisosomal en todas las células del organismo^{2,9,10}. Con una incidencia de 1/100.000-200.000 recién nacidos¹, la cistinosis se caracteriza por la afectación renal precoz que evoluciona a insuficiencia renal, depósito de cristales en la córnea y por otras manifestaciones extrarrenales de carácter progresivo¹¹. El control de la enfermedad requiere un régimen terapéutico estricto y complejo^{1,5,6}, así como una rigurosa y periódica monitorización de los niveles de cistina intraleucocitaria durante toda la vida del paciente^{9,11,12}.

En el pasado, la cistinosis era una enfermedad exclusivamente pediátrica y los pacientes fallecían prematuramente

en insuficiencia renal al final de la primera década^{1,4}. Actualmente, la disponibilidad de un tratamiento específico con cisteamina^{2,13} y el éxito de los programas de trasplante renal (TxR) pediátrico^{14,15} han extendido el pronóstico vital de los pacientes más allá de los 50 años⁴. Por ello, una cifra creciente de adolescentes y adultos jóvenes con cistinosis está accediendo a los servicios de adultos, donde el número de expertos en esta patología rara es muy escaso¹⁶. Además, en muchos casos, se ha observado un deterioro clínico no esperado después de este cambio, por lo que es preocupante constatar que el avance clínico logrado en el paciente pediátrico suele atenuarse en el adulto. Existen diversos factores de riesgo que confluyen y explican este fenómeno como son: a) las dificultades inherentes al cuidado de un adolescente-adulto joven con patología crónica, habitualmente trasplantado renal^{5,6} y con un riesgo elevado de pérdida del injerto⁷; b) la falta de experiencia y familiaridad de los especialistas de adultos con esta ER⁴; c) la progresión de la afectación extrarrenal¹⁶; d) el fenómeno de la «no adherencia» terapéutica, que es elevado en este colectivo de pacientes^{5,17}, y e) la carencia de profesionales expertos cercanos al domicilio de los pacientes⁸. Como solución, se han propuesto estrategias sanitarias en ER, entre otras, la referencia a centros expertos^{18,19}.

La cistinosis representa el paradigma de ER que precisa una transición guiada. Por las características y las singularidades de la enfermedad³⁻⁵, los pacientes se enfrentan a dificultades únicas en el proceso de transferencia a los servicios de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8774900>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8774900>

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