Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S374

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1349 - TRANSICIÓN NIÑO-ADULTO EN ENFERMEDADES RARAS (ER): EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Giorgina Salgueiro Origlia, Raquel Marín Baselga, Belén Gutiérrez Sancerni, Ramón Puchades Rincón de Arellanos, Teresa Sancho Bueso, Alicia Lorenzo Hernández, Yale Tung y Carmen Fernández Capitán

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades raras (ER) se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existen más de siete mil enfermedades. Los avances en el diagnósticos y tratamiento han hecho que la esperanza de vida de estos pacientes haya aumentado y alcancen la edad adulta. La transición de la asistencia pediátrica a la adulta es el proceso planificado y organizado de cambio desde un sistema de salud centrado en el niño y la familia hacia otro orientado al adulto. En un hospital universitario terciario se ha creado la consulta de Transición Niño-Adulto en ER para abordar esta realidad y mejorar la calidad asistencial a estos pacientes. Nuestro objetivo es identificar a los pacientes que han sido transicionados, evaluar el grado de satisfacción y detectar las necesidades, barreras y dificultades que enfrentan durante la atención médica.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo observacional de los pacientes de la consulta monográfica de "Transición Niño-Adulo con ER" desde el año 2022 al 2024.

Resultados: Se realizó la transición de 40 pacientes con ER, el 48% (19) fue derivado desde el Servicio de Genética, el 32% (13) de la Unidad Pediátrica de Patología Crónica Compleja, y el 20% (8) del Servicio de Nutrición Pediátrica. El 60% (24) eran hombres, edad media de 26 años (? 11). Los diagnósticos más frecuentes incluyeron: errores congénitos del metabolismo en el 20% (8) de los casos, entre ellos enfermedad de Pompe, aciduria glutárica tipo i, deficiencia de ornitina-transcarbamilasa, déficit de piruvato deshidrogenasa, hiperglicinemia no cetósica, tirosinemia y fenilcetonuria; el 13% (5) fueron diagnosticados de síndrome 22q, el 10% (4) de síndrome de Noonan, entre otros. Se realizaron dos consultas conjuntas con el médico pediatra y el médico internista. El grado de satisfacción de los pacientes y sus familiares durante el periodo de transición fue muy alto, según la encuesta SERVQHOS. No obstante, se señalaron áreas de mejora, como la coordinación de las citas con los diferentes especialistas y la gestión de las listas de espera.

Conclusiones: La implementación de la consulta de Transición Niño-Adulto en Enfermedades Raras ha demostrado ser un recurso esencial y satisfactorio para garantizar la continuidad y calidad de la atención médica de los pacientes que pasan de la asistencia pediátrica a la adulta. Se ha evidenciado una gran variabilidad en las patologías atendidas, lo que subraya la necesidad de una actualización constante y un enfoque multidisciplinario, y se han identifican áreas de mejora.

Bibliografía

1. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, 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. Journal of Adolescent Health. 1993;14(7):570-6. https://doi.org/10.1016/1054-139X(93)90143-D.

2. Buchbinder N, Berger M, Robert A, Vannier JP. Difficult transitions from paediatric to adult care in type 1 Gaucher disease. Archives de Pédiatrie. 2011;18(2):165-9. https://doi.org/10.1016/j.arcped.2010.11.013.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.