Revista Clínica Española 226 (2026) 502548

Contents lists available at ScienceDirect

Revista Clínica Española

journal homepage: www.revclinesp.es

Documento de consenso

Resumen ejecutivo del documento de consenso sobre el manejo de la transición de pacientes con errores innatos del metabolismo intermediario

Executive summary of the consensus document on management of the transition of patients with Inborn errors of intermediary metabolism

M.Á. Martínez Olmos [a,b,*], C. Alcalde-Martín [c], A. Bélanger-Quintana [d], R. Burgos Peláez [e], J. de las Heras [f], M. del Toro [g], M. Forga Visa [h], A. Moráis-López [i], M. Morales-Conejo [j], E. Venegas-Moreno [k] y I. Vitoria Miñana [l]

[a] *Servicio de Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España*
[b] *Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela, CIBEROBN, Santiago de Compostela, España*
[c] *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid, España*
[d] *Unidad de Enfermedades Metabólicas Pediátricas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España*
[e] *Unidad de Soporte Nutricional, Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España*
[f] *Unidad de Trastornos Congénitos del Metabolismo, Hospital Universitario de Cruces, Universidad del País Vasco e Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia, Barakaldo, España*
[g] *Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España*
[h] *Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, España*
[i] *Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España*
[j] *Consulta de Enfermedades Minoritarias, CSUR de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España*
[k] *Unidad de Gestión de Endocrinología y Nutrición, Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS), Hospital Universitario Virgen del Rocío/CSIC/Universidad de Sevilla, Sevilla, España*
[l] *Unidad de Nutrición y Metabolopatías, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España*

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Palabras clave:
Transición a la atención de adultos
Pediatría
Errores innatos del metabolismo
España

RESUMEN

Los errores innatos del metabolismo intermediario (EIMi) son enfermedades genéticas raras con una importante morbimortalidad y manejo complejo a lo largo de la vida. Para garantizar la continuidad del cuidado y mejorar los resultados y calidad de vida de los pacientes, debe hacerse una transición de la asistencia pediátrica a la adulta. Sin embargo, esta transición no está estandarizada y se desconoce su estado actual en España. Aquí, 11 expertos en EIMi (Endocrinología y Nutrición, Pediatría, Medicina Interna, Neurología Pediátrica) desarrollaron preguntas y afirmaciones para validar en un cuestionario basado en el método Delphi, donde participaron 25 expertos. Se obtuvieron datos de la práctica clínica real en España de pacientes con EIMi y su transición, con un 68% de los participantes reportando que hasta un 25% de los pacientes que deberían manejarse como adultos reciben atención en Pediatría. Posteriormente, propusimos 24 recomendaciones para mejorar la transición de pacientes con EIMi.

Keywords:
Transition to adult care
Paediatrics
Inborn errors of metabolism
Spain

ABSTRACT

Inborn errors of intermediary metabolism (IEiM) are rare genetic diseases with significant morbidity and mortality, requiring complex and continuous management throughout life. To ensure continuity of care and improve patient outcomes and quality of life, a transition from paediatric to adult care must be made. However, this transition is not standardised, and its current status in Spain is unknown. In this study, 11 experts in IEiM (Endocrinology and Nutrition, Paediatrics, Internal Medicine, Paediatric Neurology) developed questions and

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: miguel.angel.martinez.olmos@sergas.es (M.Á. Martínez Olmos).

https://doi.org/10.1016/j.rce.2026.502548
Recibido el 19 de noviembre de 2025; Aceptado el 29 de marzo de 2026
Disponible en Internet el 18 de mayo de 2026
0014-2565/© 2026 Los Autores. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).

statements to validate in a survey based on the Delphi method, where 25 experts participated. Data from current clinical practice in Spain were obtained regarding patients with IEiM and their transition, with 68% of participants reporting that up to 25% of patients who should be managed as adults receive care in Paediatrics. Subsequently, we proposed 24 recommendations to improve the transition of patients with IEiM.

Introducción

Los errores innatos del metabolismo intermediario (EIMi) son un grupo de trastornos raros que se caracterizan por defectos genéticos que afectan a una enzima/coenzima de una vía metabólica relacionada con la transformación de proteínas, hidratos de carbono y lípidos en equivalentes reducidos[1]. Los EIMi están asociados a una importante morbimortalidad y tienen consecuencias clínicas generalmente graves[2,3], requiriendo un manejo complejo y continuo a lo largo de la vida, que implica la transición de la asistencia pediátrica a la adulta. La transición es un proceso planificado y organizado en el que la atención médica deja de centrarse en el niño y la familia y se completa cuando el paciente está integrado en el servicio de adultos y funciona en él con total competencia[4].

La transición efectiva de los pacientes desde el entorno pediátrico al adulto es fundamental para garantizar la continuidad del cuidado, mejorar la adherencia y la calidad de vida, prevenir la pérdida del seguimiento y mejorar los resultados de salud a largo plazo[5,6]. Las guías europeas del manejo de fenilcetonuria, recientemente publicadas, resaltan la importancia de una transición estructurada[7]. Existen múltiples modelos de transición que pueden diferir entre países y centros[8]. Un estudio reciente recogió la opinión de profesionales médicos de 20 países de la Unión Europea y reportó una transición de pacientes inexistente o inadecuada en la mayoría de los casos[9]. El estudio reveló también que el 11% de pacientes con EIMi permanecen en seguimiento por Pediatría toda la vida. Aproximadamente la mitad de los centros tenía un protocolo de transición, que solo estaba estandarizado en el 20% de los casos. Estos resultados ponen de manifiesto la necesidad de guías o protocolos que permitan estandarizar el manejo de los pacientes con EIMi. En 2019, autores estadounidenses publicaron unas recomendaciones prácticas sobre la transición de pacientes con EIMi en las que se resaltaba la importancia de la continuidad de la atención y la coordinación entre centros y especialidades[10]. En España, en particular en 2016, se publicó un documento de consenso con unas breves recomendaciones sobre la transición de pacientes con EIMi[11]. A pesar de su indudable valor, es probable que una difusión limitada de estas recomendaciones entre los profesionales potencialmente implicados y la sobrecarga actual del sistema sanitario haya dificultado la consecución de una adecuada transición sistematizada en distintos ámbitos.

Este estudio se desarrolló con el objetivo de abordar la problemática de la transición de manera integral, evaluando la realidad de la transición en España y proponiendo recomendaciones en cuanto a requisitos básicos, planificación, ejecución, descompensaciones y situaciones de urgencia, consideraciones para casos especiales, y nutrición.

Métodos

Diseño del estudio

Se constituyó un comité científico compuesto por 11 expertos en EIMi (Endocrinología y Nutrición, n = 5; Pediatría, n = 3; Medicina Interna, n = 2; Neurología Pediátrica, n = 1), representativos de los niveles hospitalarios en España que atienden diferentes grupos de edad. El comité científico revisó la literatura y desarrolló afirmaciones que se validaron en un cuestionario para, posteriormente, proponer recomendaciones.

El patrocinador del estudio no participó en el diseño, la selección de expertos ni la interpretación de los resultados.

Este documento de consenso ha sido avalado por la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), la Sociedad Española de Nutrición Clínica y Metabolismo (SENPE) y la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP).

Cuestionario y desarrollo de recomendaciones

El comité científico revisó la literatura y propuso afirmaciones para validar en un cuestionario que contó con la participación de expertos de las mismas especialidades incluidas en el comité científico. Se desarrolló un cuestionario basado en el método Delphi (abril–agosto de 2024) con una única ronda. Se decidió no realizar una segunda ronda con base en la redacción de las afirmaciones —orientadas a recoger la realidad de la práctica clínica— y los resultados de la primera ronda.

El comité científico discutió los resultados para desarrollar recomendaciones sobre la transición en la práctica clínica según los puntos con un mayor acuerdo. Las recomendaciones se consensuaron en varias reuniones virtuales sucesivas.

Análisis de datos

Se utilizaron estadísticas descriptivas para los resultados de los datos de consulta y las puntuaciones obtenidas para cada afirmación del cuestionario. Las respuestas se clasificaron en cinco categorías: totalmente en desacuerdo, en desacuerdo, ni en desacuerdo ni en acuerdo, de acuerdo, y totalmente de acuerdo. El consenso a favor o en contra de una afirmación se definió como $\geq 85\%$ de las respuestas en acuerdo/totalmente de acuerdo o en desacuerdo/totalmente en desacuerdo, respectivamente. Los datos se analizaron utilizando Microsoft Excel v16 (Microsoft Corporation, Redmond, WA, EE. UU.).

Resultados

Datos de la vida real sobre consultas con pacientes con EIMi

Participaron 25 panelistas de ocho comunidades autónomas (CC. AA.) de España. El 88% (n = 22) trabajaba en un hospital público y el 12% (n = 3) en un hospital concertado. El 80% (n = 20) de los participantes ejercía en un hospital con ≥ 500 camas, y el 20% (n = 5) restante en un hospital con 200-499 camas. El 72% (n = 18) de los centros donde trabajan los participantes tienen acreditación CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia).

El 72% (n = 18) de los participantes ve a más de 100 pacientes con EIMi al año, y el 48% (n = 12) indicó recibir a más de 20 pacientes nuevos al año (tabla 1). El 88% (n = 22) de participantes reportó que < 25% de los pacientes con EIMi que ven están en transición (tabla 1). El 44% (n = 11) de participantes dedica el 20-40% del tiempo de consulta a pacientes con EIMi (tabla 1). En total, el 68% (n = 17) de los participantes reportaron que ≤ 25% de sus pacientes con EIMi reciben atención en Pediatría pero deberían hacerlo en la consulta de adultos. En relación con la edad de pacientes con EIMi, el 32% (n = 8) de participantes atiende exclusivamente a menores de 18 años; el 52% (n = 13) exclusivamente a adultos y 12% (n = 3) atiende a ambos grupos.

Los pacientes con EIMi más frecuentemente vistos al año tanto en seguimiento como por primera vez fueron aquellos con fenilcetonuria (media: 57,33 y 4,76 pacientes, respectivamente), subsidiarios de tratamiento con dieta cetogénica (media: 13,72 y 2,33 pacientes, respectivamente), y deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

Tabla 1
Datos de consulta de pacientes con EIMi

Características	n (%) (N = 25)
Pacientes con EIMi evaluados al año	
≤ 10 pacientes	2 (8)
11-25 pacientes	2 (8)
26-50 pacientes	2 (8)
51-100 pacientes	1 (4)
> 100 pacientes	18 (72)
Nuevos pacientes con EIMi al año	
< 5 pacientes	5 (20)
6-10 pacientes	3 (12)
11-20 pacientes	5 (20)
> 20 pacientes	12 (48)
Pacientes con EIMi en transición	
≤ 25%	22 (88)
26-50%	2 (8)
51-75%	0 (0)
76-100%	1 (4)
Pacientes con EIMi recibiendo atención en Pediatría que deberían recibir atención en la consulta de adultos	
≤ 25%	17 (68)
26-50%	1 (4)
51-75%	2 (8)
76-100%	0 (0)
No hay pacientes de pediatría en mi consulta	5 (20)
Tiempo dedicado a pacientes con EIMi (del total de tiempo de consulta)	
< 20%	6 (24)
20-40%	11 (44)
40-60%	5 (20)
60-80%	1 (4)
80-100%	2 (8)

(media: 8,87 y 1,05 pacientes, respectivamente), aunque con gran variabilidad entre los participantes en los dos primeros casos (fig. 1).

Manejo clínico y transición de pacientes con EIMi

Se alcanzó consenso a favor de 5 de las 17 afirmaciones (A) evaluadas (tabla 2). El consenso estuvo relacionado con el tiempo elevado que requiere el manejo de pacientes con EIMi (A2), la importancia de la transición adecuada (A3), el acceso a información específica sobre EIMi (A4), el traspaso de la información necesaria durante la transición (A6), y la comunicación efectiva entre profesionales (A8). Cuatro afirmaciones no alcanzaron consenso, pero obtuvieron un alto grado de acuerdo (76-84%) relacionado con el conocimiento adecuado de EIMi por parte de los profesionales sanitarios (A1), el traspaso efectivo de toda la información necesaria durante la transición (A5), la información a los pacientes durante la transición (A7), y la claridad en los roles y responsabilidades (A9).

El bajo grado de acuerdo en varias afirmaciones reflejó la necesidad de recursos humanos (A12) y de protocolos de transición definidos y accesibles (A10). No se consiguió consenso en las barreras para la transición efectiva (A13-17); sin embargo, aquellas con mayor grado de acuerdo (sin llegar a consenso) fueron las barreras en la prescripción/dispensación del tratamiento médico nutricional (TMN) (52%, n = 13), la falta de coordinación entre especialidades (48%, n = 12), y los aspectos relativos al paciente y la familia (44%, n = 11) (fig. 2).

Los participantes del cuestionario también reportaron las siguientes dificultades en la transición: los problemas administrativos (28%, n = 7), las dificultades resultantes de las diferencias entre áreas sanitarias (16%, n = 4) (por ejemplo, al derivar un paciente a otra comunidad autónoma, necesidad de que el paciente se desplace a un centro específico lejano para la dispensación del TMN), la ausencia de unidad de adultos en el centro (12%, n = 3), y la falta de una unidad de referencia (4%, n = 1). Los participantes indicaron problemas administrativos relacionados con dificultad en conseguir valoración conjunta con otras especialidades, incluso en el mismo centro; tendencia de Pediatría a continuar viendo a los pacientes si están bien controlados; dificultad para realizar consultas multidisciplinares de transición, y complicaciones para asumir el coste de la medicación cuando el paciente pasa al manejo y revisión como adulto.

Algunos participantes indicaron disponer de acuerdos con otros centros, permitiendo una transición fluida pese a no contar con una unidad de adultos. Ningún participante consideró que la transición fuera prescindible.

Recomendaciones para el manejo de pacientes con EIMi

Requisitos básicos

Recomendación 1. Debe existir una coordinación entre el equipo pediátrico y el de adultos que asegure la continuidad asistencial y de los tratamientos.

Con el objetivo principal de evitar lapsos en la atención al paciente, la figura de coordinador de la transición puede ser útil para centralizar la comunicación entre los equipos, el paciente y su familia. La continuidad asistencial implica continuidad en el tratamiento y a nivel de equipo:

- Equipo de referencia
  - Facultativo (médico principal que lidera el seguimiento del paciente).
  - Profesional con conocimientos sólidos en nutrición clínica (idealmente, un dietista o dietista-nutricionista) que pueda gestionar las necesidades dietéticas del paciente, adaptando el plan según evoluciona la condición en la vida adulta.
- Equipo de apoyo multidisciplinar intra/extrahospitalario. La composición de este equipo debe adaptarse a las necesidades individuales de cada paciente, pero se debe valorar:
  - Asistencia social: gestión de recursos, apoyos sociales, y acceso a servicios de ayuda y beneficios.
  - Apoyo psicológico: Profesional de salud mental para abordar temas emocionales y psicológicos asociados a la transición y la adaptación a la vida adulta con una enfermedad crónica.

Recomendación 2. Se propone que, desde el inicio del proceso de transición el paciente conozca tanto el proceso de transición como al médico de adultos asignado.

Recomendación 3. La transición debe evaluarse con especial detenimiento en algunas situaciones como la discapacidad psíquica o final de la vida.

Planificación de la transición y momento de la transferencia

Recomendación 4. Es esencial planificar el proceso de transición con varios años de antelación, idealmente durante la adolescencia temprana del paciente (10-12 años, edad orientativa sujeta a la regulación aplicable y características del paciente). El plan de transición debe ser flexible e individualizado, adaptándose a las necesidades específicas de atención que requerirá el paciente y los profesionales sanitarios que continuarán su asistencia.

Recomendación 5. El proceso de transición debe ser formalmente evaluado y monitorizado con parámetros reproducibles, siempre que sea posible. Para ello es necesario planificar y desarrollar proyectos de

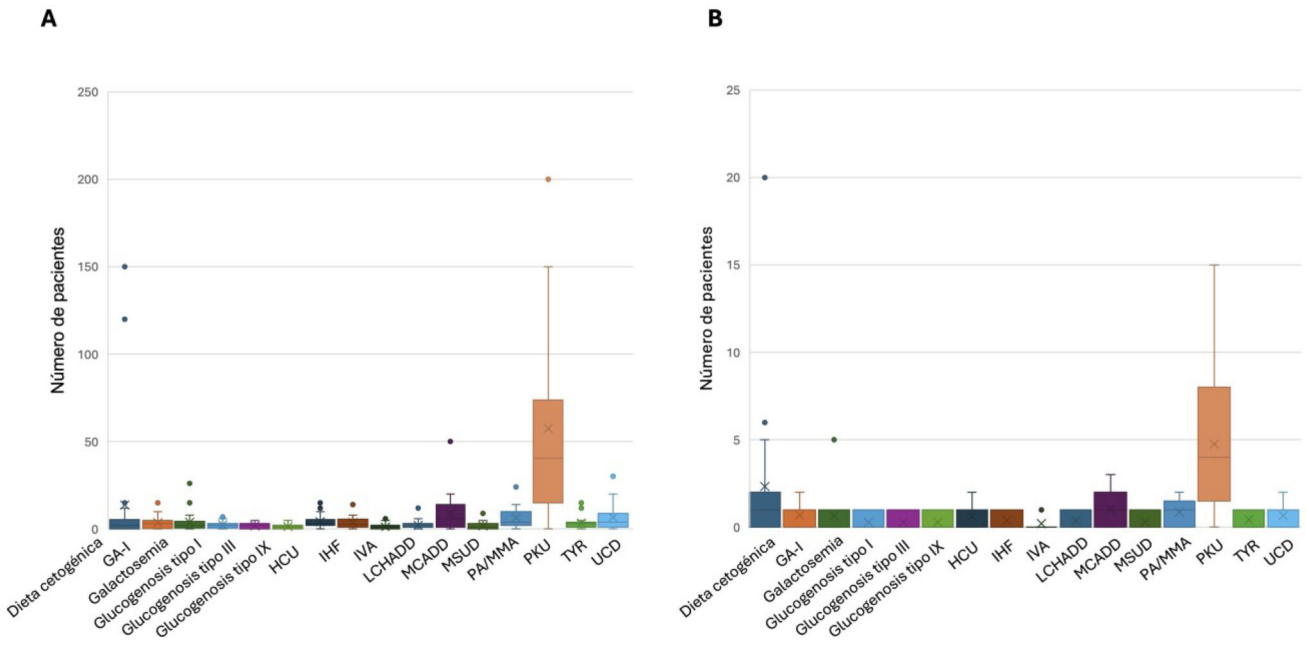

Figura 1. Principales patologías de pacientes con EIMi.
A: pacientes en seguimiento; B: pacientes nuevos. GA-I: acidemia glutárica tipo I; IHF: intolerancia hereditaria a la fructosa; IVA: acidemia isovalérica; HCU: homocistinuria; LCHADD: deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga; MCADD: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media; MSUD: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce; PA/MMA: acidemia propiónica/metilmalónica; PKU: fenilcetonuria; TYR: tirosinemia; UCD: trastorno del ciclo de la urea.

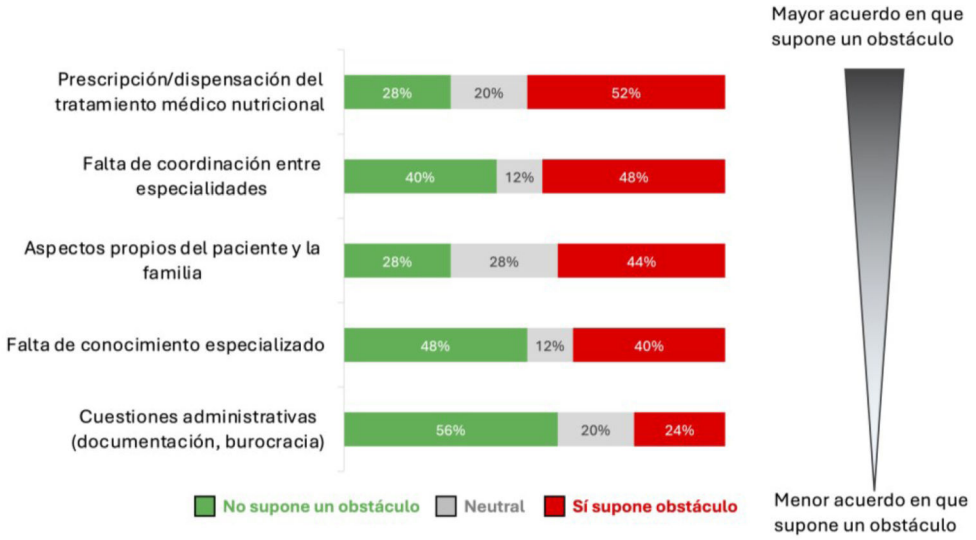

Figura 2. Obstáculos a la transición efectiva de pacientes con EIMi.

investigación que permitan validar el proceso de transición y evaluar su efectividad en términos de resultados en salud.

Recomendación 6. El momento idóneo para realizar la transferencia es entre los 16 y 18 años, teniendo en cuenta el nivel de desarrollo psicosocial emocional y de autonomía del paciente, así como asegurando que haya adquirido las competencias necesarias para gestionar su enfermedad.

Recomendación 7. La transferencia debe realizarse en un momento de estabilidad de la enfermedad y en ausencia de cambios terapéuticos importantes.

Ejecución de la transferencia

Recomendación 8. La transferencia debe realizarse a un profesional de referencia con la habilitación necesaria para el tratamiento del paciente con EIMi. El centro debe contar con el equipo multidisciplinar adecuado.

Recomendación 9. Se recomienda facilitar visitas conjuntas del paciente (y su familia) con el pediatra y el médico de adultos a través de la creación de una consulta específica de transición, permitiendo una introducción gradual a la atención del adulto.

Tabla 2
Afirmaciones evaluadas en el cuestionario

N°	Afirmación	Totalmente de acuerdo/acuerdo n (%)/n (%)	Ni de acuerdo ni en desacuerdo n (%)/n (%)	Totalmente en desacuerdo/ desacuerdo n (%)/n (%)	Consenso (% totalmente de acuerdo + acuerdo)
A1	Los profesionales sanitarios de mi centro que vemos pacientes con EIMi tenemos un conocimiento adecuado de la epidemiología y complejidad de este grupo de patologías.	14 (56)/7 (28)	3 (12)	1 (4)/0 (0)	Sin consenso (84)
A2	El manejo de pacientes con EIMi requiere una dedicación elevada de tiempo y otros recursos en mi entorno sanitario.	21 (84)/4 (16)	0 (0)	0 (0)/0 (0)	Consenso: A favor (100)
A3	Considero importante una adecuada transición de la atención sanitaria en pacientes con EIMi desde Pediatría a la consulta de adultos.	25 (0)/0 (0)	0 (0)	0 (0)/0 (0)	Consenso: A favor (100)
A4	Tengo acceso a formación específica en patología en EIMi.	15 (60)/10 (40)	0 (0)	0 (0)/0 (0)	Consenso: A favor (100)
A5	El proceso de transición en EIMi es coherente y bien estructurado en mi entorno sanitario.	5 (20)/14 (56)	1 (4)	1 (4)/4 (16)	Sin consenso (76)
A6	En mi entorno sanitario, durante el proceso de transición en EIMi, tiene lugar el traspaso de toda la información clínica necesaria, incluyendo un informe de alta desde Pediatría con la información más relevante del paciente.	12 (48)/10 (40)	3 (12)	0 (0)/0 (0)	Consenso: A favor (88)
A7	Los pacientes se sienten bien informados durante el proceso de transición de niño a adulto en EIMi.	5 (20)/15 (60)	4 (16)	0 (0)/1 (4)	Sin consenso (80)
A8	Actualmente existe una comunicación efectiva entre los equipos de pediatría y de adultos durante la transición.	12 (48)/10 (40)	2 (8)	0 (0)/1 (4)	Consenso: A favor (88)
A9	Existe claridad en los roles y responsabilidades durante la transición de pacientes con EIMi (p. ej., a qué profesional de referencia debe realizarse la derivación).	8 (32)/13 (52)	2 (8)	0 (0)/2 (8)	Sin consenso (84)
A10	Los protocolos de transición están bien definidos y son accesibles para el personal sanitario.	4 (16)/8 (32)	7 (28)	2 (8)/4 (16)	Sin consenso (48)
A11	Tengo el apoyo institucional necesario para gestionar adecuadamente la transición de pacientes con EIMi.	5 (20)/10 (40)	4 (16)	0 (0)/6 (24)	Sin consenso (60)
A12	En mi entorno existen suficientes recursos humanos para manejar la transición en EIMi de manera efectiva.	1 (4)/8 (32)	9 (36)	1 (4)/6 (24)	Sin consenso (36)
A13	Actualmente la falta de conocimiento especializado en EIMi entre los profesionales sanitarios dificulta una transición adecuada.	3 (12)/7 (28)	3 (12)	2 (8)/10 (40)	Sin consenso (40)
A14	Actualmente aspectos propios del paciente y la familia (p. ej., inmadurez del paciente, falta de confianza del paciente en alguno de los equipos sanitarios y familia en el equipo sanitario, sobreprotección) suponen un obstáculo importante para la transición efectiva.	1 (4)/10 (40)	7 (28)	0 (0)/7 (28)	Sin consenso (44)
A15	Actualmente las barreras administrativas, como la documentación y la burocracia, suponen un obstáculo importante para la transición efectiva.	0 (0)/6 (24)	5 (20)	3 (12)/11 (44)	Sin consenso (24)
A16	Actualmente la falta de coordinación entre diferentes especialidades médicas supone un obstáculo importante para una transición efectiva.	1 (4)/11 (44)	3 (12)	4 (16)/6 (24)	Sin consenso (48)
A17	Actualmente las barreras en la prescripción/dispensación del tratamiento médico nutricional (TMN), como diferencias en la política de dispensación entre CC. AA., dificultades de financiación/facturación o la necesidad de desplazamiento del paciente a centros específicos para recibir el TMN, suponen un obstáculo importante para una transición efectiva.	4 (16)/9 (36)	5 (20)	1 (4)/6 (24)	Sin consenso (52)

A: afirmación; CC. AA.: comunidades autónomas; EIMi: errores innatos del metabolismo intermediario; TMN: tratamiento médico nutricional.

Recomendación 10. Es fundamental facilitar la educación del paciente en la enfermedad y su manejo, fortalecer su autonomía y favorecer que asuma responsabilidades en su cuidado.

Recomendación 11. Una vez que se acerca la transferencia definitiva, es recomendable favorecer que el adolescente comience a realizar visitas a solas con su pediatra, en la medida de lo posible, según la situación.

Recomendación 12. Una vez que el paciente empieza a ser visto por el médico de adultos, es importante facilitar que mantenga contacto con su equipo pediátrico habitual para consultar posibles dudas durante el proceso de transferencia.

Recomendación 13. Debe realizarse un informe de alta detallado desde el área de Pediatría con la información más relevante del paciente (diagnóstico, evolución, complicaciones, tratamiento dietético, suplementación nutricional, tratamiento farmacológico, plan de seguimiento).

Descompensaciones y situaciones de urgencia

Recomendación 14. Cada paciente debe contar con un protocolo personalizado de actuación, actualizado regularmente, ante descompensaciones agudas.

El protocolo personalizado de actuación debe incluir: i) información clara sobre qué hacer y con quién contactar en caso de emergencia; ii) información suficiente que facilite que el paciente sea clasificado con la prioridad adecuada en posibles triajes en Urgencias, incluyendo detalles relevantes sobre ajustes necesarios en el tratamiento (p. ej., cantidad de suero por kg en niños vs. en adultos) y recomendaciones/consideraciones específicas si las hubiera.

El profesional de referencia debe asegurar que los protocolos sean accesibles para pacientes y profesionales y que estén actualizados con regularidad. El paciente debe poder presentar el protocolo ante otros profesionales de la salud (intra o extrahospitalarios, centros de coordinación e incluso otras CC. AA.).

Recomendación 15. Es fundamental la adecuada transferencia de los registros médicos y que la información relevante (p. ej., protocolo de actuación ante descompensaciones) sea accesible.

Otras consideraciones y casos especiales

Recomendación 16. En pacientes con una alta dependencia física, es fundamental el soporte domiciliario, por lo que se debe asegurar una continuidad a nivel de recursos, personal capacitado y tratamientos que garantice una atención integral en el hogar.

Recomendación 17. Es necesario explorar alternativas que permitan al paciente recibir el tratamiento en el centro sanitario más cercano o incluso en su propio domicilio, teniendo en cuenta posibles cambios futuros y según las realidades y normativas de las CC. AA. y centros sanitarios.

Recomendación 18. Si el paciente reside lejos del centro especializado, se debe fomentar el seguimiento compartido con especialistas de centros más cercanos, facilitando una supervisión continua y evitando desplazamientos frecuentes.

Recomendación 19. Para mejorar el acceso a nutracéuticos en CC. AA. donde la dispensación es exclusivamente hospitalaria, es necesario explorar alternativas que permitan la entrega en centros cercanos o en el domicilio del paciente.

Nutrición

Recomendación 20. La educación nutricional del paciente y su familia debe ser una prioridad en la transición de pacientes con EIMi que requieren un control dietético estricto o en aquellos cuyo tratamiento específico incluya una parte nutricional. Esta educación debe revisarse y actualizarse periódicamente para garantizar la adherencia y comprensión del régimen dietético a lo largo del proceso de transición.

Recomendación 21. La valoración y seguimiento nutricional debe ser un componente fundamental en la transición de pacientes con EIMi que requieren un control dietético estricto o en aquellos cuyo tratamiento específico incluya una parte nutricional. Debe realizarse una valoración nutricional detallada antes (recogida en el informe de transferencia) y después de la transferencia.

Recomendación 22. Es importante garantizar la continuidad del abordaje nutricional en cada etapa del proceso de transición en pacientes con EIMi en los que al menos una parte del tratamiento específico es nutricional (p. ej., TMN, recomendaciones dietéticas dirigidas tanto al paciente como a su familia).

Recomendación 23. Se recomienda educar al paciente acerca de posibles modificaciones en el manejo dietético que puedan aparecer durante el proceso de transición (p. ej., diferencias en las metodologías para el recuento de nutrientes clave, unidades de medida).

Recomendación 24. Tras la transferencia se debe realizar una revisión completa del régimen dietético y de TMN ajustado a las necesidades del paciente.

Discusión

Este estudio evaluó la transición de pacientes con EIMi en la práctica clínica real en España mediante un cuestionario basado en el método Delphi. Participaron 25 expertos, cuyas respuestas guiaron el desarrollo de recomendaciones orientadas a la estructura, proceso y ejecución de la transición, la gestión de descompensaciones y situaciones de urgencia y nutrición, además de unas breves consideraciones para casos especiales. La mayoría de participantes indicó que una proporción reducida ($< 25\%$) de sus pacientes estaba en transición, pese a que aproximadamente la mitad de los expertos reportó atender a pacientes en edades cruciales para dicho proceso. Esta discrepancia sugiere que una alta proporción de pacientes candidatos para la transición, no la lleva a cabo. La falta de consenso en varias afirmaciones (A5, A10-17) sugiere puntos críticos de mejora en la transición relacionados con la necesidad de un proceso estructurado y protocolizado, apoyo institucional, recursos humanos y facilidades en la prescripción/dispensación del tratamiento nutricional. Nuestros datos están alineados con los de estudios en varios países europeos que ponen de manifiesto la falta de protocolización de la transición de EIM como un obstáculo importante para el manejo adecuado de los pacientes[9,12]. En efecto, un estudio reciente en España mostró un mejor registro nutricional y entrada más temprana en la consulta de adultos en pacientes con EIM que participaron en un programa estructurado de transición en comparación con aquellos que no lo hicieron[13].

Entre 2016 y 2019, se publicaron recomendaciones para la transición de pacientes con EIM en España, Francia, y Estados Unidos[10,11,14]. Con base en la realidad de la transición de estos pacientes en España, la evidencia publicada y el acuerdo obtenido en el cuestionario en nuestro estudio, propusimos 24 recomendaciones que cada centro pueda adaptar a su realidad y características con el objetivo de asegurar una transición adecuada en España. Estas recomendaciones enfatizan la importancia de los equipos multidisciplinares, amplían las desarrolladas previamente, y son específicas en varios ámbitos que incluyen la planificación y ejecución, descompensaciones y nutrición.

Este estudio tiene varias fortalezas, que contribuyen a la validez y aplicabilidad de los resultados. Una fortaleza es la inclusión de expertos que atienden a un número elevado de pacientes con EIMi (la mayoría, más de 100 al año), considerando que son trastornos raros. Además, los participantes ejercían en 8 de las 17 CC. AA y, en su mayoría, en hospitales grandes. Otra fortaleza es la participación de expertos de diferentes especialidades. La principal limitación del estudio es el uso de una única ronda de cuestionario con una definición de consenso en $\geq 85\%$, limitando el número de afirmaciones con consenso, con cuatro no alcanzadas pese al alto acuerdo obtenido (76–84%). Otras

limitaciones son la ausencia de participación de pacientes y cuidadores en el cuestionario y el potencial sesgo en la elección de panelistas.

Conclusiones

La transición de pacientes con EIMi en España tiene deficiencias derivadas, en parte, de la falta de protocolización. Pese a la buena comunicación entre los equipos de Pediatría y del manejo de adultos, es necesario especificar los roles y responsabilidades de los profesionales implicados, así como mejorar la coordinación entre ellos. Hemos propuesto unas recomendaciones en varios ámbitos del manejo de pacientes con EIMi, con el objetivo de sentar unas bases que guíen la implantación de planes de transición que mejoren la atención de estos pacientes y sus resultados clínicos. Sugerimos revisar las recomendaciones cada 2-4 años y realizar un método Delphi de varias rondas que incluya a pacientes y cuidadores para detectar deficiencias persistentes en la transición de pacientes con EIMi en España. Esta evaluación continuada permitirá actualizar las recomendaciones para garantizar una transición adecuada.

Financiación

El presente trabajo ha sido financiado por Danone Nutricia.

Conflicto de interés

Carlos Alcalde Martín ha asistido a actividades formativas y/o congresos financiados por Nutricia, Vitaflo.

Amaya Bélanger Quintana ha recibido honorarios por la preparación de presentaciones, organización de cursos, investigación y/o gastos de viaje por parte de Biomarin, Danone, Grand Fontaine, Immedica, Nutricia, Rendon, Recordati Rare Diseases, PTC Therapeutics, Sanofi, Takeda.

Eva Venegas ha recibido honorarios por charlas de Nutricia, Vitaflo y Mead Johnson.

Isidro Vitoria Miñana ha recibido honorarios por charlas, organización de cursos y proyectos científicos de Biomarin, Immedica, Nutricia, Recordati, Mead Johnson, Vitaflo, Sanofi y Lucane.

Miguel Ángel Martínez Olmos, Rosa Burgos, Javier de las Heras, Mireia del Toro, María Forga, Ana Moráis López, Montse Morales-Conejo no tienen conflictos de interés.

Agradecimientos

Los autores agradecen la participación de todos los expertos en el cuestionario. Los autores también agradecen a Carlos Masdeu Ávila y Angela Rynne Vidal, PhD, de Profármaco2, sus servicios de redacción médica, financiados por Danone Nutricia.

Bibliografía

1. Zschocke J. Disorders Of intermediary metabolism. En: Hoffmann G, Zschocke J, Nyhan W, eds. *Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach.*. Heidelberg: Springer, Berlin, Heidelberg; 2017.
2. Waters D, Adeloye D, Woolham D, Wastnedge E, Patel S, Rudan I. Global birth prevalence and mortality from inborn errors of metabolism: A systematic analysis of the evidence. *J Glob Health*. 2018;8:021102.
3. Auger N, Nelson C, Brousseau É, Bilodeau-Bertrand M, Dewar R, Arbour L. Extended Risk of Mortality in Children with Inborn Errors of Metabolism: A Longitudinal Cohort Study. *J Pediatr*. 2023;252:16–2100.
4. Moreno-Galdó A, Regné Alegret MC, Aceituno López MA. Implementation of programmes for the transition of adolescents to adult care. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2023;99:422–430.
5. Schmidt A, Ilango SM, McManus MA, Rogers KK, White PH. Outcomes of pediatric to adult health care transition interventions: An updated systematic review. *J Pediatr Nurs*. 2020;51:92–107.
6. Gabriel P, McManus M, Rogers K, White P. Outcome Evidence for Structured Pediatric to Adult Health Care Transition Interventions: A Systematic Review. *J Pediatr*. 2017;188:263–269e15.
7. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, et al. European guidelines on diagnosis and treatment of phenylketonuria: First revision. *Mol Genet Metab*. 2025;145:109125.
8. Marani H, Fujioka J, Tabatabavakili S, Bollegala N. Systematic narrative review of pediatric-to-adult care transition models for youth with pediatric-onset chronic conditions. *Child Youth Serv Rev*. 2020:118.
9. Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe C, et al. Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med (Lausanne)*. 2021:8.
10. De Castro M, Turner C, Kirmse B. Practical recommendations for the transition to adulthood for the adolescent with a genetic diagnosis. Special emphasis on inborn errors of metabolism. *Transl Sci Rare Dis*. 2019;4:159–168.
11. Pérez-López J, Ceberio-Hualde L, García Morillo JS, et al. Proceso de transición de la asistencia pediátrica a la adulta en pacientes con errores congénitos del metabolismo. Documento de consenso. *Med Clin (Barc)*. 2016;147:e61–e66, 775-522.
12. Rossi A, Pancaldi C, Regazzi MG, et al. Transition in inherited metabolic diseases: the dietitians, pediatricians and adult physicians' point of view: the results of an Italian survey. *Orphanet J Rare Dis*. 2025;20:241.
13. Díaz-López EJ, Fernández-Pombo A, Hermida-Ameijeiras Á, et al. Impact of a Transition Clinic on Long-Term Care and Nutritional Management in Patients with Inborn Errors of Metabolism. *Nutrients*. 2025;17.
14. 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;25:344–349.