



Artículos de revisión

Transición de la edad pediátrica a unidades de enfermedades raras de adultos

Mónica A. López Rodríguez

Coordinadora del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna

RESUMEN

La mayoría de las enfermedades que conocemos como raras, minoritarias o poco frecuentes, se deben a alteraciones metabólicas hereditarias. Generalmente son enfermedades multisistémicas, crónicas, progresivas y, en ocasiones, invalidantes. Los progresos en el diagnóstico precoz y el tratamiento de estas enfermedades han propiciado que cada vez un mayor número de pacientes alcance la edad adulta, por lo que es obligado adaptarse a esta nueva situación y atender adecuadamente estas enfermedades, consideradas tradicionalmente pediátricas.

Aunque no existe una edad establecida de manera uniforme, en algún momento la mayoría de los pacientes atendidos en pediatría deben pasar al sistema de atención del adulto. Este proceso de transición se ha definido como «el paso planificado y con una finalidad de los adolescentes con enfermedades médicas crónicas desde una atención sanitaria centrada en el niño a una orientada al adulto»¹.

Palabras clave: Transición, pediatría, medicina interna, errores congénitos del metabolismo.

Las enfermedades metabólicas hereditarias, o errores congénitos del metabolismo (ECM), además de ser consideradas enfermedades raras (ER), suelen manifestarse como entidades altamente invalidantes, que con frecuencia aparecen en varios miembros de una misma familia, dada su carga genética.

Aunque se trata de enfermedades poco frecuentes, en los últimos años los ECM han adquirido una importancia creciente no sólo por su elevada morbimortalidad y discapacidad², sino también debido a que los avances en su diagnóstico y tratamiento han mejorado en gran medida el pronóstico en muchas de ellas, y en la actualidad se constata un elevado número de pacientes con ECM que alcanzan la edad adulta.

Los especialistas que atienden a este tipo de pacientes y a sus familias se enfrentan al reto de garantizar la continuidad de la atención sanitaria cuando el paciente pediátrico pasa a ser considerado adulto.

La transición de la asistencia pediátrica a la adulta debiera ser un proceso planificado y organizado según unos fines concretos; desde un sistema de atención de salud orientado al niño, hasta otro focalizado en la atención al adulto³. En general, parece que, además del pediatra, la figura idónea para la transición del paciente hacia la atención adulta es la del médico internista.

El objetivo fundamental de los programas de transición debe ser la consecución de una atención continuada al paciente adolescente y adulto joven, adaptada en cada momento a las características físicas, emocionales y sociales de un individuo inmerso en un proceso de cambio y adaptación a la vida adulta, que incluya la normalización en el desarrollo social y emocional y la adquisición de las habilidades necesarias para llevar una vida independiente⁴.

Para mantener esta continuidad asistencial, el internista ha de estar especialmente preparado para trabajar en equipo y colaborar con otros especialistas hospitalarios, con los médicos de familia y otros profesionales sanitarios, dado que los pacientes con ECM generalmente requieren una atención multidisciplinaria, para atender algunas de las complicaciones que puedan presentar durante su evolución. El especialista en medicina interna se convierte, en este contexto, en coordinador de la atención sanitaria, haciendo de interlocutor entre distintos profesionales⁵.

Algunos autores describen la transición como un proceso educativo y terapéutico guiado, en el que el adolescente debe desarrollar las habilidades y disponer de los recursos necesarios para el cuidado de su salud durante el paso de la adolescencia a la edad adulta, que debe tener en cuenta las necesidades psicosociales

y educativo-vocacionales de estos pacientes, además de las áreas médicas tradicionales, y asegurar el mantenimiento de los mismos niveles de salud físicos y psíquicos^{6,7}.

El protagonista indiscutible del proceso de transición es el propio adolescente, si bien hay otros agentes que cabe tener en cuenta, como la familia y los profesionales sanitarios que intervengan. Desde el momento del diagnóstico, la familia ha sido uno de los proveedores de cuidados del paciente, por lo que es fundamental tenerla en cuenta en la toma de decisiones durante este proceso. El papel del pediatra en la transición consiste en facilitar el proceso promoviendo la adquisición de habilidades por parte del paciente, aportando los datos clínicos e informes relevantes y coordinándose con el equipo de adultos. El médico internista, por su parte, debe también facilitar el cambio, adaptando su práctica clínica habitual a esta situación específica de transición.

Las principales barreras que pueden aparecer en el proceso de transición son las siguientes:

- El periodo vital clave y difícil que representa en sí misma la adolescencia, en que el individuo debe intentar realizar con éxito tareas evolutivas, como definir su propia identidad, establecer relaciones con iguales o alcanzar una autonomía personal.
- En esta etapa pueden sobrevenir dificultades en cuanto a la adherencia al tratamiento o a los hábitos necesarios para el control de la enfermedad, e incluso también la ambivalencia de querer ser tratado como un adulto, pero con temor ante un nuevo equipo médico desconocido.
- En cuanto al ámbito familiar, pueden aparecer conflictos en familias sobreprotectoras o en familias problemáticas o desestructuradas. Ambas situaciones dificultan notablemente el proceso de transición.
- En los pediatras, la transición puede suponer una reducción en el número de pacientes «especiales» a largo plazo, con implicaciones negativas en cuanto a la investigación y/o satisfacción profesional.
- Los internistas pueden verse sobrecargados al tener que compaginar estos nuevos pacientes de ER con una agenda repleta mayoritariamente de pacientes de edad avanzada pluripatológicos. En las ER, sobre todo en los ECM, existen lagunas de conocimiento en el área de adultos, que pueden comprometer muchas veces la práctica clínica habitual del profesional clínico de adultos y dificultar dicho proceso de transición.

Para superar estas barreras y lograr una transición exitosa, se han establecido una serie de pautas y recomendaciones que se reflejan en la tabla 1.

Tabla 1. Recomendaciones generales			
Momento	<ul style="list-style-type: none"> • Entre los 16 y los 18 años • Enfermedad estable • Conocimientos y habilidades del paciente • Madurez del paciente 	Soporte	<ul style="list-style-type: none"> • Transferencia de datos • Gestión de citas • Informes clínicos relevantes y multidisciplinarios • Acceso a la información
Educación e información	<ul style="list-style-type: none"> • Aspectos específicos de las enfermedades raras • Aspectos generales de salud • Funcionamiento del sistema sanitario 	Coordinación	<ul style="list-style-type: none"> • Designar un único coordinador • Promover la comunicación y coordinación entre el pediatra, el internista, la atención primaria y las asociaciones de pacientes
Planificación	<ul style="list-style-type: none"> • 1-2 años antes • Flexibilidad e individualización • Protocolización • Revisión de problemas y actualización anual junto con el paciente y la familia • Monitorización del grado de satisfacción y del nivel de habilidades adquiridas 	Derivación	<ul style="list-style-type: none"> • Identificar a un facultativo adecuadamente formado • Informar de recursos disponibles

Por tanto, es conveniente que desde la niñez se hable con el paciente y su familia de la etapa de la transición, para preparar al individuo llegado el momento. La transición debe realizarse entre los 16 y los 18 años, en un momento de estabilidad de la enfermedad y teniendo en cuenta el nivel de desarrollo del paciente (fundamentalmente si, por su enfermedad, existe una discapacidad intelectual asociada)^{8,9}.

Especial atención merecen los casos que se encuentran en cuidados paliativos con el pediatra, en los que su esperanza de vida es limitada; en estos casos, lo más adecuado suele ser mantener el seguimiento por parte de los servicios pediátricos.

Es obligado el diseño y el desarrollo de un plan de transición, flexible e individualizado, junto con el paciente y la familia. La elaboración de esta «hoja de ruta» facilita sin duda el proceso. Asimismo, el paciente y su familia deben disponer de información, adaptada a su nivel de formación, acerca de su enfermedad y del plan de manejo diagnóstico-terapéutico.

Por último, durante el proceso de transición es recomendable monitorizar los objetivos alcanzados, según el plan estratégico diseñado. Ésta es la mejor forma de evaluar objetivamente el éxito real de la transición.

Bibliografía

1. Blum RW. Introduction. Improving transition for adolescents with special health care needs from pediatric to adult-centered health care. *Pediatrics*. 2002; 110(6 Pt 2): 1.301-1.303.
2. Vela A, Belmont M, Fernández L, Ramírez F, Ibarra G. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. Artículo de revisión. *Acta Pediátrica México*. 2009; 30(3): 156-162.
3. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow 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): 570-576.
4. Martín de Carpi J. Transición a los cuidados del adulto. *EEl Al Día*. 2012; 11(3): 187-95.
5. Grau JM, Cardellach F. Enfermedades raras y el especialista en Medicina Interna. *Med Clin (Barc)*. 2010; 134(12):540-541.
6. Viner R. Transition from paediatric to adult care. Bridging the gaps or passing the buck? *Arch Dis Child*. 1999; 81(3): 271-275.
7. Calvo I, Antón J, Bustabad S, Camacho M, De Inocencio J, Gamir ML, et al. Consensus of the Spanish society of pediatric rheumatology for transition management from pediatric to adult care in rheumatic patients with childhood onset. *Rheumatol Int*. 2015; 35(10): 1.615-1.624.
8. Crowley R, Wolfe I, Lock K, McKee M. Improving the transition between paediatric and adult healthcare: a systematic review. *Arch Dis Child*. 2011; 96(6): 548-553.
9. Zhang LF, Ho JSW, Kennedy SE. A systematic review of the psychometric properties of transition readiness assessment tools in adolescents with chronic disease. *BMC Pediatr*. 2014; 14(4).