

Artículos de revisión

Cuidados paliativos pediátricos en enfermedades raras

Dr. Íñigo de Noriega Echevarría

Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

El avance del conocimiento médico y la existencia de nuevas opciones de diagnóstico y tratamiento han supuesto un enorme progreso para muchas enfermedades infantiles. Esto ha propiciado que la mortalidad infantil haya disminuido enormemente en el último siglo. Sin embargo, también ha dado lugar a que niños que padecían enfermedades que anteriormente se consideraban letales, ahora pasen a ser enfermos crónicos, haciendo que aparezcan nuevos escenarios clínicos para los pacientes, sus familias y los profesionales. Lamentablemente, algunas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones curativas y producirán el fallecimiento de estos pacientes. Todo esto hace que en las últimas décadas los cuidados paliativos pediátricos hayan emergido para dar respuesta a sus necesidades. Dichos cuidados se



definen como «la asistencia activa, holística, de personas que padecen o pueden padecer sufrimiento grave relacionado con la salud debido a una enfermedad grave, y especialmente de quienes están cerca del final de la vida». Su objetivo es mejorar la calidad de vida del paciente, la de su familia y cuidadores mediante una atención integral centrada en la persona, respetando su dignidad y autonomía.

Particularidades de la atención paliativa pediátrica

Los cuidados paliativos pediátricos son una disciplina relativamente nueva. Si bien guardan una relación importante con los cuidados paliativos de adultos, es importante señalar que presentan diferencias que cabe tener en cuenta.

Como es lógico, la mayoría de ellas derivan de atender a niños, que, como se recuerda en muchas ocasiones, no pueden considerarse «adultos en miniatura». Desde sus primeras etapas (especialmente en el periodo perinatal y neonatal), el niño es un paciente frágil y dependiente de otros para sus cuidados y para defender sus intereses. Por ello, en los cuidados paliativos pediátricos se considera a la familia como la unidad de atención. Las dificultades inherentes a atender a cualquier paciente pediátrico se ven incrementadas cuando existe una enfermedad grave que amenaza su vida, afectando de manera radical a su familia y entorno. Además de la carga emocional que un diagnóstico de este tipo implica, los padres tienen que pasar a ejercer el papel de cuidadores ante situaciones complejas (dispositivos de asistencia respiratorios o nutricionales, tratamientos múltiples...), y se enfrentan a un proceso continuo de toma de decisiones igualmente complejas.

Los pacientes con necesidades paliativas son diversos, en primer lugar por el tipo de enfermedades que padecen. Mientras que en los adultos se suele relacionar la atención paliativa a pacientes con cáncer, en pediatría estos pacientes suponen alrededor de un 30% del volumen de pacientes atendidos por equipos de atención paliativa, y son mucho más frecuentes los pacientes con enfermedades neurológicas graves y aquellos que sufren afectaciones congénitas o genéticas multisistémicas. Muchas de estas enfermedades se

enmarcan dentro de las denominadas «enfermedades poco frecuentes o raras». Se trata de enfermedades que de manera particular no tienen una alta prevalencia, pero que al ser agregadas forman un grupo importante de pacientes. Estas enfermedades difieren en su modo de presentación, problemas médicos asociados y pronóstico, entre ellas y en cada individuo. De hecho, una diferencia importante con la atención paliativa prestada a pacientes adultos es que en éstos la atención se circunscribe muchas veces a la fase final de la enfermedad, mientras que en los pacientes pediátricos el pronóstico incierto y la complejidad de cuidados hacen que los pacientes sean atendidos durante periodos de seguimiento relativamente largos que, según la duración de la enfermedad, pueden llegar a durar incluso años. Ello requiere una integración precoz de la atención paliativa, una vez se diagnostique la condición de incurabilidad.

Por ello, estos pacientes deben ser atendidos por equipos específicos. En España, hasta hace aproximadamente 10 años, la existencia de unidades o equipos de atención paliativa pediátrica era muy limitada. En la última década esta disciplina ha sufrido un crecimiento exponencial de recursos: a día de hoy existen dispositivos de atención paliativa pediátrica en la mayoría de las comunidades autónomas, los recursos existentes van creciendo, y cada vez son mejor entendidos y aceptados por familias y profesionales. Sin embargo, siguen existiendo barreras logísticas y culturales que dificultan que los niños, adolescentes y adultos jóvenes con necesidades paliativas puedan recibir todos los beneficios que este tipo de atención supone.

Enfoque paliativo: trabajo en red y atención interdisciplinaria

Generalmente, la existencia de una enfermedad grave condiciona la presencia de múltiples problemas. Esto es especialmente cierto respecto a las enfermedades raras que presentan afectación en varios órganos o sistemas. Ello hace que a lo largo del tiempo los pacientes reciban atención por múltiples especialistas que conocen su trayectoria y problemas antes de recibir atención paliativa. De entre ellos es fundamental señalar a la figura del médico responsable, que es el que coordina la atención del paciente y el responsable muchas veces de derivar a estos pacientes a los equipos de atención paliativa. Estos profesionales deben **trabajar en red** con el resto de especialistas (neuropediatras, gastroenterólogos, médicos rehabilitadores, oncólogos...) que atienden a los pacientes para facilitar la continuidad de cuidados y la toma de decisiones basada en el mejor interés del niño. Todos los profesionales que trabajan con estos pacientes deben incorporar el **enfoque paliativo**, que implica aceptar la irreversibilidad de la enfermedad sin privar al paciente de todo aquello que necesite y sea bueno para él.

Más allá de los aspectos puramente médicos, cada niño con una de estas enfermedades presenta una situación familiar, emocional, social y espiritual diferente. La enfermedad generalmente va a afectar a todas estas esferas. Así, un paciente que sufre dolor (problema médico) puede verse limitado en sus actividades sociales: no puede acudir al colegio y requiere que su cuidador se quede con él sin ir a trabajar (problemas sociales). El dolor y la pérdida del bienestar social pueden producirle tristeza y rabia (esfera emocional), cuestionando el sentido de su sufrimiento y su enfermedad (problema espiritual). Por ello, la atención paliativa debe ser una **atención integral** prestada por **equipos interdisciplinarios** que incluyan en su núcleo a profesionales de la medicina, enfermería, psicología y trabajo social, e incorporen otras disciplinas (fisioterapia, terapia ocupacional...).

Pacientes tributarios de atención paliativa: clasificación e identificación del punto de inflexión

Para clasificar a los pacientes que pueden beneficiarse de recibir cuidados paliativos, la Asociación de Padres de Niños con Enfermedades Terminales de Reino Unido (ACT) estableció 4 grupos distintos en función de la trayectoria clínica previsible del paciente. En España, el Dr. Ricardo Martino propuso ampliar esta clasificación para incluir las situaciones agudas amenazantes para la vida, y de manera específica a los pacientes en periodo neonatal y perinatal como realidad con características propias (tabla 1).

Es importante señalar que esta clasificación no busca encuadrar un determinado diagnóstico en cada grupo (a pesar de que se señalen ejemplos típicos en la tabla), sino encuadrar a pacientes según su evolución para prever sus necesidades. En este sentido, las enfermedades raras suponen un reto importante: su baja frecuencia hace que sea difícil saber cuál va a ser su evolución específica para planificar la atención que van a necesitar. De ahí que el trabajo en red y la comunicación constante entre profesionales sean imprescindibles.

Además de identificar a estos pacientes, es necesario entender en qué punto de su enfermedad pasan a requerir cuidados paliativos específicos. Para ello, se suele emplear el concepto de **punto de inflexión** (figura 1), definido como el periodo de tiempo en la vida del paciente en el que se identifica un cambio de tendencia en la trayectoria clínica de su enfermedad, manifestado como una aceleración en el empeoramiento clínico, disminución de los intervalos libres de síntomas, incremento de los ingresos hospitalarios, ausencia de respuesta a la escalada de tratamientos o recaída repetida de su proceso basal. El paso del punto de inflexión se puede identificar en forma de problemas agudos (recaída en un paciente con cáncer, infecciones

Tabla 1. Clasificación de la ACT				
ACT	Subgrupo	Definición	Ejemplos	Característica principal
1	a	Enfermedad que limita la vida en la que un tratamiento curativo es posible pero puede fallar	Cáncer	Curación posible
	b	Situación amenazante para la vida de forma aguda en un paciente previamente sano	Sepsis	La muerte es posible
2		Enfermedades en las que hay una fase prolongada de tratamientos intensivos que pueden prolongar la vida y permiten realizar actividades normales del niño, pero la muerte prematura es posible	Fibrosis quística Distrofia muscular de Duchenne	Fase de normalidad posterior al diagnóstico
3	a	Enfermedades progresivas sin posibilidades de tratamiento curativo en las que el tratamiento es exclusivamente paliativo	Mucopolisacaridosis	Implacable Evolución usual en años
	b	Enfermedades progresivas sin posibilidades de tratamiento curativo en las que el tratamiento es exclusivamente paliativo	Atrofia muscular espinal I Cáncer metastásico	Implacable Evolución usual en meses
4		Situaciones no progresivas con alteraciones neurológicas severas, que pueden causar mayor susceptibilidad a presentar complicaciones del estado de salud	Parálisis cerebral infantil grave Síndromes polimalformativos	Impredecible
5	a	Condición limitante de la vida diagnosticada prenatalmente	Trisomías Anencefalia	Cuidados paliativos durante el embarazo
	b	Condición amenazante o limitante diagnosticada tras el nacimiento	Prematuridad extrema	Diagnóstico no esperado. Incertidumbre pronóstica

Modificada del Dr. Ricardo Martino³. ACT: Asociación de Padres de Niños con Enfermedades Terminales de Reino Unido.

respiratorias graves en un paciente con enfermedad neurológica...) o en situaciones crónicas (aumento progresivo del número de crisis epilépticas, pérdida de nutrición oral y paso a dependencia de dispositivos de soporte enteral...). En cualquier caso, ningún hecho puede interpretarse de manera aislada y siempre debe circunscribirse a la trayectoria global del paciente.

La identificación del punto de inflexión requiere la realización de un juicio clínico. Como se comentaba anteriormente, en los pacientes con enfermedades raras es necesario contar con profesionales expertos que puedan adaptar su conocimiento y experiencia a la trayectoria individual previsible de cada niño. Más complicado puede ser realizar este juicio en pacientes con enfermedades sin un diagnóstico establecido, en quienes el análisis de la trayectoria clínica individual debe hacerse de manera exquisita, dado que éste va a ser muchas veces el único criterio objetivo que se pueda emplear.

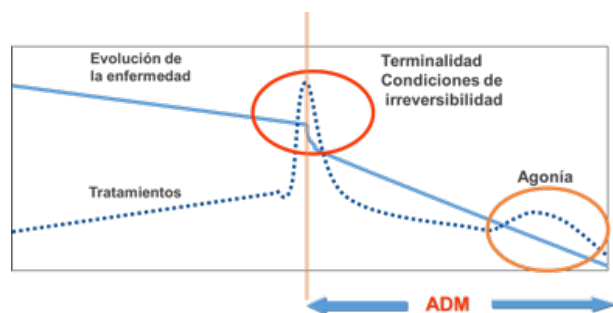


Figura 1. Punto de inflexión (autorización del Dr. Ricardo Martino)

Reconocer el punto de inflexión nos permite realizar un ejercicio continuo de **adecuación de medidas**, dándole al paciente lo que es bueno para él en cada momento de su vida en función de su situación clínica y personal. Así, una vez reconocido ese punto de inflexión entendemos que el paciente se encuentra en otra fase de su enfermedad, y que las medidas que anteriormente podrían ser beneficiosas para él (tratamientos invasivos o agresivos, tratamientos curativos con expectativas poco realistas, ingresos en cuidados intensivos...) pueden no serlo ahora. En esta etapa debe priorizarse el bienestar global del paciente, entendiendo su sufrimiento de manera integral.

Atención domiciliaria en cuidados paliativos pediátricos

Los niños y sus familias quieren estar en sus casas, incluso cuando se hallan enfermos o saben que se aproxima su fallecimiento. Estar en su casa no sólo los ayuda a mantenerse en un entorno seguro próximo a su mundo de vínculos y valores, sino que también facilita que la vida de la familia se vea lo menos alterada posible y pueda mantener su intimidad. Para recibir atención en el domicilio, se debe garantizar que ésta se haga proporcionando la mejor atención sanitaria disponible.

Para establecer una adecuada atención domiciliaria, se debe realizar un análisis inicial pormenorizado de la situación global. Generalmente se realiza una primera visita en el domicilio, en la que el equipo al completo

será recibido por el paciente y su familia. En ella, además de repasar las necesidades médicas del paciente, se analizará la vivencia de la familia con respecto a la enfermedad y la adaptación del domicilio y la estructura familiar a la situación del paciente. Especialmente importante es el repaso del cuidado y manejo de los dispositivos médicos, como bombas de oxígeno, bombas de alimentación enteral, monitores, etc. Estos aspectos deben revisarse de manera periódica con los cuidadores del paciente para reforzar su sensación de seguridad ante eventuales complicaciones.

Debe planificarse la eventual aparición de complicaciones agudas, como infecciones respiratorias, crisis epilépticas o crisis de dolor. En caso de que sean previsibles, debe dotarse a la familia de herramientas suficientes para manejarlas. Además, la familia debería poder contar con la posibilidad de recibir asistencia por parte del equipo **24 horas al día, 365 días al año**, posibilidad que se ha visto enormemente impulsada por el crecimiento de la telemedicina en los últimos años. En caso de ser necesario, debería contarse con la posibilidad de asistir presencialmente al paciente.

La mayoría de las familias quieren estar en su casa, muchas veces a costa de una importante sobrecarga emocional y física. Atender a un hijo con una enfermedad grave implica asumir cuidados especializados que, además de una complejidad técnica, pueden suponer un sufrimiento importante para los cuidadores. En caso de mantenerse esta sobrecarga, puede ser necesario realizar ingresos por respiro (ingreso temporal del paciente) para evitar la claudicación de sus cuidadores. Estos ingresos no son un «fracaso» de los cuidadores, sino un apoyo para que, ante todo, no pierdan su rol de padres y puedan continuar proporcionando la mejor atención al paciente en un futuro. Idílicamente, su hospitalización debería realizarse en salas específicas con personal habituado a este tipo de pacientes. Recientemente, la Unidad de Atención Integral Paliativa Pediátrica del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús ha sido la primera en incorporar una sala monográfica de hospitalización paliativa pediátrica en España. De manera ambulatoria, también es útil contar con consultas para atender a los pacientes que no requieren atención domiciliaria.

En resumen, los cuidados paliativos pediátricos buscan mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades amenazantes para la vida y sus familias. La alta frecuencia de enfermedades raras en este grupo de pacientes requiere su atención por parte de equipos específicos que trabajen en red con el resto de los profesionales que los atienden. Los equipos de atención paliativa pediátrica deben contar con los recursos necesarios para atender al paciente allí donde lo necesite, priorizando el domicilio como lugar preferente de cuidados.

Bibliografía

- Craig F, Abu-Saad Huijjer H, Benini F, Kuttner L, Wood C, Feraris PC, et al. IMPaCCT: standards of paediatric palliative care. *Schmerz*. 2008; 22(4): 401-408.
- Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2014.
- IAHPC. Definición de cuidados paliativos. 2018 [consultado el 25 de octubre de 2019]. Disponible en: <https://hospicecare.com/what-we-do/projects/consensus-based-definition-of-palliative-care/definition/>
- Martino Alba R. El proceso de morir en el niño y el adolescente. *Pediatr Integral*. 2007; 11(10): 926-934.