



## 415 - IMPACTO DE UNA CONSULTA DE TRANSICIÓN DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN EL SEGUIMIENTO ENDOCRINO-NUTRICIONAL

N. Jiménez López<sup>1</sup>, E. Díaz-López<sup>2</sup>, E. Gómez Vázquez<sup>2</sup>, A. Fernández-Pombo<sup>2</sup>, G. Rodríguez Carnero<sup>2</sup>, R. Villar Taibo<sup>2</sup>, A. Cantón Blanco<sup>2</sup>, V. Muñoz Leira<sup>2</sup>, Á. Hermida Ameijeiras<sup>3</sup> y M.Á. Martínez Olmos<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. <sup>3</sup>Servicio de Medicina Interna, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

### Resumen

**Introducción:** Los errores innatos del metabolismo (EIM) pueden presentarse a cualquier edad. Desde finales de 2019, se han implementado consultas de transición estructuradas para asegurar la continuidad de la atención entre pediatría y adultos. Este estudio caracteriza a los pacientes con EIM en nuestro centro y evalúa el impacto de estas consultas en el seguimiento médico y dietético en la edad adulta.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de los pacientes con EIM atendidos en la unidad de adultos de Endocrinología y Nutrición del Hospital Universitario de Santiago desde noviembre del 2014 hasta febrero del 2024.

**Resultados:** Se atendieron un total de 160 pacientes (59% mujeres), de los cuales 41 (25%) recibieron consulta de transición desde pediatría. El diagnóstico en la mayor parte de los casos se realizó por cribado neonatal (45%). El resto fueron diagnósticos tardíos por sospecha clínica (28%) o por cribado familiar (29%). Los desórdenes de EIM más frecuentes fueron del metabolismo de los aminoácidos (64,4%) y de los carbohidratos (12,5%). Las patologías más frecuentes fueron por deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (39,6%) y cistinuria (12,5%). La edad mediana de transición es de 20 años (18-56). Comparando aquellos pacientes que fueron remitidos a consulta de transición desde pediatría frente a los que no, el 66% de ellos fueron diagnósticos a través de cribado neonatal ( $p=0,07$ ). No hay diferencias significativas con respecto al estado activo de seguimiento en consultas, el tratamiento dietético o médico. Si es relevante que los que recibieron consulta de transición suelen llevar registros alimentarios a la consulta (82,1 vs. 44,4%,  $p=0,03$ ).

**Conclusiones:** Los pacientes que recibieron consulta de transición desde pediatría tienden a llevar registros alimentarios con mayor frecuencia lo que sugiere que estas consultas pueden mejorar la adherencia a la monitorización dietética, recomendándose su implementación para fomentar mejores prácticas de seguimiento nutricional.