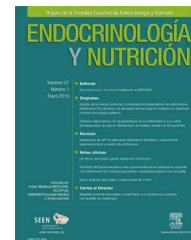




# ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN

[www.elsevier.es/endo](http://www.elsevier.es/endo)



## EDITORIAL

### Realidad y aspectos prácticos de la asistencia a pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en una unidad de nutrición de adultos



### Reality and practical aspects of healthcare to patients with inherited metabolic diseases in an adult nutrition unit

Maria de Talló Forga Visa\*, Pere Leyes García y Cristina Montserrat Carbonell

*Servicio de Endocrinología y Nutrición, Institut de Malalties Digestives i Metabòliques, Hospital Clínic Barcelona, España*

Las enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo se incluyen dentro de las denominadas enfermedades raras, llamadas así porque su incidencia es inferior a 5 por cada 10.000 habitantes<sup>1</sup>. Aproximadamente la mitad de ellas comienzan en el período neonatal o la primera infancia.

El cribado neonatal y los avances diagnóstico-terapéuticos han modificado la historia natural y el pronóstico de las afecciones susceptibles de responder a medidas terapéuticas. Por consiguiente, estos pacientes, con patologías crónicas y complejas, alcanzan la edad adulta y continúan requiriendo asistencia especializada en un centro hospitalario. No es infrecuente que, por ausencia de dispositivos adecuados, la asistencia siga vinculada al pediatra especialista. Afortunadamente, en la actualidad existen varios centros de seguimiento de adultos en funcionamiento en Europa y América. Algunos de ellos han publicado su experiencia de la transición desde la atención pediátrica haciendo énfasis en aspectos clave como la escasa formación específica de los especialistas de adultos, la ausencia de protocolos clínicos adaptados, la complejidad de los problemas, las múltiples necesidades terapéuticas y la necesidad de recursos económicos y humanos<sup>2-6</sup>.

En el caso de nuestro centro hospitalario, el reto que se planteó fue crear una unidad de atención especializada para pacientes adultos con enfermedades metabólicas hereditarias, en coordinación con el centro pediátrico de origen y, a la vez, orientada a satisfacer las «nuevas» necesidades de estos pacientes (consejo genético, control de embarazos, etc.). Dicha unidad, enmarcada en el grupo de trabajo de Enfermedades Raras y coordinada por 2 internistas, es multidisciplinar y cuenta con personal de los siguientes servicios: Bioquímica, Endocrinología y Nutrición, Ginecología, Genética, Neurología y Psiquiatría. Y, como corresponde a un centro terciario, dispone de consultores de un amplio abanico de especialidades médicas y quirúrgicas para hacer frente a cualquier patología del paciente adulto.

En nuestra experiencia, es imprescindible contar con el apoyo de los laboratorios de Bioquímica y Biología Molecular y disponer, desde el principio, de protocolos de extracción, conservación y circuito de las muestras biológicas. Asimismo, la previsión del tiempo necesario para disponer de los resultados es necesaria para evitar contratiempos en el momento de la visita y multiplicar el número de controles.

Muchas de estas enfermedades fundamentan su tratamiento en la dieta, por lo que no es posible proyectar una unidad de enfermos metabólicos sin contar con la estrecha colaboración de un dietista clínico experimentado. Si bien los pacientes o sus familias llegan con conocimientos prácticos sólidos acerca de la dieta que deben realizar, no es menos cierto que la actitud del adolescente ante el

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [mtforga@clinic.cat](mailto:mtforga@clinic.cat) (M.T. Forga Visa).

tratamiento en general y la dieta en particular se relaja. Además, con la edad y la incorporación sociolaboral del individuo (comidas fuera del hogar: trabajo, escuela-taller, colonias, etc.) aumentan las situaciones que potencialmente pueden alterar la adherencia a la dieta.

Otro aspecto organizativo importante concierne al tratamiento. El hospital debe tener una reserva mínima de los fármacos necesarios para tratar la descompensación aguda, así como disponer de protocolos específicos de urgencias. A la farmacia ambulatoria le corresponde la dispensación de los fármacos específicos para el tratamiento crónico. De igual modo, el acceso a los productos dietéticos de dispensación y/o prescripción hospitalaria, complementos imprescindibles de las dietas de restricción, debe garantizarse a los pacientes ambulatorios. Todo ello supone la confección y la puesta en marcha de protocolos y circuitos, así como el traspaso de unos costes económicos que el hospital debe aceptar.

Un aspecto importante de la transición al centro de adultos es su impacto sobre el paciente. No hay que olvidar que este proceso se realiza durante la adolescencia, etapa aún más difícil en el caso del enfermo crónico, durante la cual es frecuente que empeore el control de la enfermedad, llegando incluso al abandono del seguimiento. El paciente debe conocer y habituarse a un nuevo médico y a una diferente dinámica asistencial. Por ejemplo, es habitual que el seguimiento pediátrico agrupe visitas y extracciones a fin de repercutir lo mínimo en la rutina diaria del enfermo y su familia. Tal grado de coordinación en patologías minoritarias

es difícil de lograr en los centros de adultos y, aunque de difícil solución, es un aspecto que hay que tener en cuenta, especialmente en el caso de pacientes con afectación multisistémica o que requieren controles frecuentes.

Esta breve exposición tan solo enumera las dificultades de coordinar el proceso de transferencia. Los principales retos a los que nos enfrentamos conciernen al seguimiento a largo plazo y a generar información que permita conocer el pronóstico y avanzar en su tratamiento.

## Bibliografía

1. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas 11 de noviembre de 2008. Disponible en: [http://www.ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://www.ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)
2. Brenton DP. The adult and adolescent clinic for inborn errors of metabolism. *J Inherit Metab Dis.* 2000;23:215–28.
3. Lee PJ. Growing older: The adult metabolic clinic. *J Inherit Metab Dis.* 2002;25:252–60.
4. Mütze U, Roth A, Weigel JFW, Beblo S, Baerwald CG, Bührdel P, et al. Transition of young adults with phenylketonuria from pediatric to adult care. *J Inherit Metab Dis.* 2011;34:701–9.
5. Bosch AM, Maurice-Stam H, Wijburg FA, Grootenhuis MA. Remarkable differences: The course of life of young adults with galactosaemia and PKU. *J Inherit Metab Dis.* 2009;32:706–12.
6. Trefz F, Maillot F, Motzfeldt K, Schwarz M. Adult phenylketonuria outcome and management. *Mol Genet Metab.* 2011;104:s26–30.