

Artículo especial

Transición coordinada del paciente con cistinosis desde la medicina pediátrica a la medicina del adulto

Gema Ariceta^{a,*}, Juan Antonio Camacho^b, Matilde Fernández-Obispo^c, Aurora Fernández-Polo^d, Josep Gámez^e, Judit García-Villoria^f, Enrique Lara^c, Pere Leyes^g, Nieves Martín-Begué^h, Manel Perellóⁱ, Guillem Pintos-Morell^j, Roser Torra^k, J. Vicens Torregrosa^l, Sandra Torres-Sierra^m, Anna Vila-Santandreu^b, Ana Güellⁿ y Grupo T-CiS.bcn^o

^a Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Grupo Renaltube, Redinren, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

^b Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital San Joan de Déu, Barcelona, España

^c Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^d Servicio de Farmacia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^e Servicio de Neurología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^f Servicio Bioquímica y Genética Molecular, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital Clínic, IDIBAPS y CIBERER, Barcelona, España

^g Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitari Clínic, Barcelona, España

^h Unidad de Oftalmología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

ⁱ Servicio de Nefrología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^j Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, España

^k Enfermedades Renales Hereditarias, Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert, AIRG-E, Redinren, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

^l Servicio de Nefrología y Trasplante Renal, Hospital Universitari Clínic, Barcelona, España

^m Escuela Universitaria de Enfermería, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España

ⁿ Product Affairs, Orphan Europe Grupo Recordati, España

^o Grupo de Trabajo multidisciplinar para el tratamiento de los pacientes con cistinosis y su transición desde las unidades pediátricas a las de adultos, Barcelona, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 23 de marzo de 2016

Aceptado el 10 de mayo de 2016

On-line el 30 de agosto de 2016

Palabras clave:

Transición

Adolescente

Cistinosis

Trasplante renal

Adherencia

R E S U M E N

Introducción: El aumento de la supervivencia de los pacientes con cistinosis y la propia complejidad de la enfermedad explican la necesidad de implementar un proceso de transición guiada desde la medicina pediátrica hasta la del adulto, que permita garantizar el continuum asistencial y posibilite el empoderamiento del paciente desde el cuidado tutelado al autocuidado.

Métodos: Revisión bibliográfica, opinión de expertos, encuestas anónimas a pacientes, familiares y asociaciones.

Resultados: Elaboración de un documento de transición coordinada, con propuestas concretas por especialidades y de mejora de la adherencia terapéutica y del autocuidado del paciente. El nefrólogo desempeña un papel clave en la transición en la cistinosis debido

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gariceta@vhebron.net (G. Ariceta).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2016.05.012>

0211-6995/© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

a la afectación renal que domina la patología y porque la mayoría de los pacientes han recibido un trasplante renal antes de la edad adulta.

Conclusión: Se presenta un documento que establece unas recomendaciones y un cronograma para guiar la transición de los adolescentes y adultos jóvenes con cistinosis en nuestro ámbito.

© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

A coordinated transition model for patients with cystinosis: from pediatrics to adult care

A B S T R A C T

Keywords:

Transition
Adolescent
Cystinosis
Kidney transplant
Adherence

Introduction: Improved outcome and longer life-expectancy in patients with cystinosis, and disease complexity itself, justify planning a guided-transition of affected patients from Pediatrics to adult medicine. The aims of the process are to guarantee the continuum of care and patient empowerment, moving from guardian-care to self-care.

Methods: review of articles, expert opinion and anonymous surveys of patients, relatives and patient advocacy groups.

Results: elaboration a new document to support and coordinate the transition of patients with cystinosis providing specific proposals in a variety of medical fields, and adherence promotion. Nephrologists play a key role in transition due the fact that most cystinotic patients suffer severe chronic kidney disease, and need kidney transplantation before adulthood.

Conclusion: we present a document providing recommendations and suggesting a chronogram to help the process of transition of adolescents and young adults with cystinosis in our area.

© 2016 Sociedad Española de Nefrología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Los avances médicos han transformado la cistinosis de una enfermedad históricamente fatal en el niño^{1,2} a una enfermedad crónica en el adulto³, con una expectativa de vida prolongada⁴. Sin embargo, globalmente, la transferencia de los pacientes jóvenes a los servicios de adultos ha conllevado interrupciones en el cuidado médico⁵, un seguimiento inapropiado y un empeoramiento de la enfermedad⁶. El reconocimiento de los múltiples factores que explican este fenómeno ha puesto de manifiesto la necesidad de implementar programas específicos para la transición de adolescentes con cistinosis a la medicina del adulto^{7,8}.

La cistinosis es una enfermedad rara (ER) grave y sistémica¹ causada por mutaciones en el gen *CTNS* (17p13) que alteran la síntesis de cistinosina y conducen al depósito de cristales de cistina intralisosomal en todas las células del organismo^{2,9,10}. Con una incidencia de 1/100.000-200.000 recién nacidos¹, la cistinosis se caracteriza por la afectación renal precoz que evoluciona a insuficiencia renal, depósito de cristales en la córnea y por otras manifestaciones extrarrenales de carácter progresivo¹¹. El control de la enfermedad requiere un régimen terapéutico estricto y complejo^{1,5,6}, así como una rigurosa y periódica monitorización de los niveles de cistina intraleucocitaria durante toda la vida del paciente^{9,11,12}.

En el pasado, la cistinosis era una enfermedad exclusivamente pediátrica y los pacientes fallecían prematuramente

en insuficiencia renal al final de la primera década^{1,4}. Actualmente, la disponibilidad de un tratamiento específico con cisteamina^{2,13} y el éxito de los programas de trasplante renal (TxR) pediátrico^{14,15} han extendido el pronóstico vital de los pacientes más allá de los 50 años⁴. Por ello, una cifra creciente de adolescentes y adultos jóvenes con cistinosis está accediendo a los servicios de adultos, donde el número de expertos en esta patología rara es muy escaso¹⁶. Además, en muchos casos, se ha observado un deterioro clínico no esperado después de este cambio, por lo que es preocupante constatar que el avance clínico logrado en el paciente pediátrico suele atenuarse en el adulto. Existen diversos factores de riesgo que confluyen y explican este fenómeno como son: a) las dificultades inherentes al cuidado de un adolescente-adulto joven con patología crónica, habitualmente trasplantado renal^{5,6} y con un riesgo elevado de pérdida del injerto⁷; b) la falta de experiencia y familiaridad de los especialistas de adultos con esta ER⁴; c) la progresión de la afectación extrarrenal¹⁶; d) el fenómeno de la «no adherencia» terapéutica, que es elevado en este colectivo de pacientes^{5,17}, y e) la carencia de profesionales expertos cercanos al domicilio de los pacientes⁸. Como solución, se han propuesto estrategias sanitarias en ER, entre otras, la referencia a centros expertos^{18,19}.

La cistinosis representa el paradigma de ER que precisa una transición guiada. Por las características y las singularidades de la enfermedad³⁻⁵, los pacientes se enfrentan a dificultades únicas en el proceso de transferencia a los servicios de

adultos^{6,7,20}, que suele seguir una pauta general²¹. Actualmente en España se estiman 60 pacientes con cistinosis, de los que un 30% son niños, un 17% adolescentes y el resto son adultos que, en algunos casos, continúan siendo atendidos en las unidades pediátricas. Urge pues implementar estrategias sanitarias orientadas a la educación del paciente en la enfermedad, a la promoción de su autocuidado y a la organización y el apoyo a su inserción en la medicina del adulto¹⁷. Este documento pretende ser una herramienta práctica de soporte a los profesionales sanitarios que facilite la planificación coordinada de la transición de los pacientes con cistinosis en nuestro entorno sanitario.

Metodología

El trabajo que presentamos es el resultado de diferentes estrategias metodológicas que llevó a cabo el Grupo T-CiS.bcn: 1) búsqueda bibliográfica en PubMed con las palabras clave «cistinosis», «transición», «adolescente», «trasplante renal» y «adherencia»; 2) encuesta directa a los propios integrantes del grupo T-CiS.bcn para identificar las necesidades y los retos de la transición en el propio entorno sanitario y favorecer la implementación de estrategias de mejora; 3) testimonios anónimos de pacientes con cistinosis y familiares del Grupo Cistinosis de España (www.grupocistinosis.org), representados por la Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas en España (AIRG-E; www.airg-e.org).

Marco teórico: estrategias sanitarias en enfermedades raras en la Unión Europea

La Unión Europea define una enfermedad como rara o minoritaria cuando afecta a ≤ 5 por 10.000 habitantes. Existen ≈ 8.000 ER diferentes que afectan a un 8% de la población. La mayoría presenta enfermedades ultrarraras, es decir, con una frecuencia ≤ 1 por 100.000, lo que condiciona que estos pacientes sean especialmente vulnerables y se encuentren aislados²¹. La Comisión Europea ha definido y adoptado estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento en ER, con el objetivo de mejorar el acceso y la equidad de los pacientes afectados, y en definitiva mejorar su calidad de vida. Las políticas sanitarias de cada estado miembro de la UE se elaboran sobre la base de las siguientes Recomendaciones del Consejo²²:

1. Elaborar y adoptar planes de acción y estrategias en ER sobre la base de los sistemas de salud y servicios sociales de cada país
2. Definir, codificar y elaborar registros de ER
3. Investigar en ER
4. Identificar centros expertos (CE), crear redes europeas de ER basadas en la atención sanitaria multidisciplinar y difundir su conocimiento
5. Centralizar la experiencia en ER: guías de buenas prácticas clínicas, programas formativos en diagnóstico y tratamiento de las ER, facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos y a los informes de valoración clínico-terapéutica

6. Promover el empoderamiento de las asociaciones de pacientes (AP) con participación en el desarrollo de políticas sanitarias y acceso a la información actualizada en ER

7. Garantizar la sostenibilidad, es decir, el mantenimiento de la información, la investigación y las estructuras sanitarias a largo plazo

Para cumplir con la recomendación n.º4, el Comité de Expertos en Enfermedades raras de la Unión Europea (EUCCRED) ha definido los siguientes criterios de asignación de un CE²¹:

1. Volumen de actividad asistencial significativo y capacidad para ofrecer servicios de calidad
2. Capacidad para ofrecer asesoramiento de expertos y diagnóstico clínico, de elaborar e implementar protocolos clínicos y controles de calidad
3. Atención sanitaria multidisciplinar
4. Alto nivel de experiencia y de especialización, avalado por publicaciones, becas, cursos de formación
5. Alta contribución a la investigación
6. Implicación en seguimiento epidemiológico: registros de pacientes
7. Interrelación y colaboración con otros centros de excelencia. Participación en redes de investigación
8. Capacidad de interacción con las AP
9. Servicio de asesoramiento
10. Demostradas capacidades para el seguimiento clínico de los pacientes

España aprobó la Estrategia en ER del Sistema Nacional de Salud en junio del 2009²³. Así mismo, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER; www.enfermedades-raras.org) actúa en representación de los 3 millones de personas afectadas por una enfermedad poco frecuente en España.

¿Qué es la transición?

La transición es un proceso planeado, anticipado y coordinado, cuya finalidad es preparar y trasladar al paciente pediátrico desde el cuidado tutelado a una unidad de adultos, donde asumirá la responsabilidad de su autocuidado²⁴. La fase de transición será gradual y progresiva, ajustada a la madurez individual del paciente, que con frecuencia no corresponde a la edad oficial de traspaso. Este proceso deberá garantizar al paciente la prestación sanitaria adecuada y continuada durante el cambio^{7,25}.

¿Por qué es importante la transición?

La ausencia de estrategias organizativas en transición ha supuesto, con frecuencia, empeoramientos no predictibles de la salud de los pacientes^{24,25}. Históricamente, se observaron complicaciones muy graves en pacientes jóvenes con enfermedades crónicas al poco tiempo de ser transferidos a servicios de adultos²⁶, especialmente en TxR, siendo frecuente la

pérdida del injerto⁸. De hecho, se admite que los adolescentes y adultos jóvenes con TxR representan el colectivo con peor pronóstico²⁷ y que habitualmente los adolescentes por sí mismos no tienen capacidad de llevar a cabo con garantías de éxito el proceso de la transición a adultos. Frente a la tentación de culpar al paciente de esta situación, es importante considerar que la organización del sistema sanitario no se adapta a las necesidades y particularidades de este colectivo²⁶, en el que es frecuente la disociación entre la edad cronológica y el proceso madurativo físico y psicológico, habitualmente retrasado, que no suele finalizar hasta después de los 25 años. Así mismo, muchos pacientes presentan cierto grado de discapacidad que les impide una autonomía individual plena^{7,28}.

Particularidades de la cistinosis

En el caso de los pacientes adolescentes con cistinosis, la transferencia a los especialistas de adultos resulta aún más difícil por las características propias de la enfermedad que es sistémica y progresiva^{1,3}, lo que explica su gran impacto en el desarrollo físico y personal^{5,16,19,20}, asociado frecuentemente a significativa dependencia y discapacidad^{3,29-32}. Es importante resaltar que los pacientes alcanzan la edad adulta gracias a los cuidados individualizados y la atención multidisciplinar recibidos en la etapa pediátrica, que deberán continuar en la edad adulta¹⁷. Esta necesidad de mayor atención sanitaria que otros pacientes^{20,25} explica que la transición de los adolescentes con cistinosis represente un gran reto no solo para los afectados, sino también para sus familias y para el equipo de profesionales sanitarios involucrados en su cuidado^{18,19}. Las características de los pacientes cistinóticos adolescentes con enfermedad renal crónica (ERC) se describen a continuación^{1,3,5,16,29-33}:

1. Retraso madurativo disarmónico:
 - Desarrollo físico retrasado como mínimo 2-3 años
 - Madurez emocional más avanzada que la que le corresponde a su edad en algunas áreas (aprendizaje adquirido por la enfermedad) y retraso madurativo en otras
 - Desarrollo cerebral incompleto (se estima que finaliza a los 25 años)
2. Afectación progresiva y sistémica de la enfermedad (talla baja, deformidades articulares, hipotiroidismo, diabetes mellitus, infertilidad, afectación ocular, alteraciones cognitivas y del sistema nervioso central, miopatía distal, afectación cardiovascular)
3. Gran dependencia de un tratamiento médico complejo y de un cuidado hospitalario
4. Problemas con la adherencia terapéutica: polimedición, número elevado de dosis, efectos adversos y específicos de TxR
5. Dificultad en la aceptación del padecimiento de una enfermedad crónica de por vida, con enfermedad renal severa y discapacidad. Proceso activo de concienciación.
6. Sentimiento de aislamiento y exclusión de su grupo de edad

7. Agotamiento psicológico por el impacto de la enfermedad
8. Dificultades en la escolarización y aprendizaje: retraso académico y problemas en las relaciones sociales, siendo frecuente el «bullying»

¿Cuándo y cómo debe realizarse la transición?

El proceso de la transición debe hacerse individualizado, por etapas y progresivamente. El momento adecuado debe ser acorde con la madurez individual del paciente y su predisposición al cambio^{7,8,20}:

¿Cuándo?

- Sólo debe hacerse tras un periodo de transición dedicado a preparar al adolescente-adulto joven y a la unidad receptora mediante la información necesaria para el cuidado de la enfermedad
- Programada: iniciar el proceso en la preadolescencia (12-14 años)
- En un momento de estabilidad clínica y emocional

¿Cómo?

- Individualizada para cada paciente
- Progresiva
- Consensuada con el paciente y su familia y de acuerdo con los equipos sanitarios de pediatría y adultos
- Después de completar la etapa escolar obligatoria
- Facilitar al joven información de forma gradual
- Contar con la participación y apoyo del entorno familiar y de las amistades directas
- Introducir al paciente al nuevo equipo médico antes del cambio mediante una visita informal
- Proceso dirigido por «líderes de transición» de las unidades de pediatría y adultos
- Contar con un plan de transición definido
- Identificar al gestor de casos/coordinador del proceso
- Contar con el soporte de grupos focales de pacientes
- Tener en cuenta los planes terapéuticos de las distintas especialidades médicas
- Proporcionar al paciente herramientas de soporte para autogestión de la enfermedad
- Tener en cuenta factores económicos

Plan de transición: etapas y adquisición de competencias

El objetivo del plan de transición es dirigir el proceso de transferencia del paciente según un plan terapéutico establecido, continuado e ininterrumpido, con eficacia y seguridad. En general, se distinguen 3 etapas cronológicas que abarcan la preadolescencia (12-15 años), la adolescencia (16-18 años) y el adulto joven (19-25 años), y que corresponden respectivamente a las fases de: 1) elaboración e inicio del plan de transición; 2) capacitación del paciente en autocuidado y autorresponsabilidad, y 3) transferencia propiamente dicha²⁵ (tabla 1).

Tabla 1 – Competencias y habilidades del paciente necesarias para la transición

<i>Etapas</i>	<i>Preadolescente 12-15 años Planificación/iniciación en la transición</i>	<i>Adolescente 16-18 años Capacitación del paciente</i>	<i>Adulto joven 19-25 años Transferencia</i>
Enfermedad	Saber qué padece y explicar brevemente en qué consiste la cistinosis	Saber explicar con mayor detalle la enfermedad, describir la afectación multisistémica Reconocer el grado de afectación individual	Profundizar en los conocimientos de la enfermedad, su potencial afectación multisistémica y sus complicaciones Reconocer los síntomas
Medicación	Conocer el nombre de los fármacos, la dosis diaria y el horario establecido	Profundizar en el conocimiento de los fármacos: indicación, preparación, conservación, efectos secundarios, riesgo de autonomía, interacciones medicamentosas e inicio en los circuitos de farmacia	Autonomía en la preparación y toma de la medicación con mínima supervisión del cuidador
Hábitos de vida y prevención	Participar en la preparación y toma de la medicación supervisada por el cuidador Conocer los beneficios de la correcta administración y los riesgos de la no adherencia	Autonomía en la preparación y toma de la medicación con la supervisión del cuidador Profundizar en los beneficios de la correcta administración y los riesgos de la no adherencia	Autonomía en los circuitos de farmacia Responsabilidad plena en el buen cumplimiento terapéutico
Relación con el equipo asistencial	Iniciarse en el conocimiento de hábitos de vida saludables (dieta, ejercicio físico), conductas de riesgo y sexualidad Conocer al personal asistencial de referencia pediátrico	Conocer y promover hábitos de vida saludables. Educar sobre conductas de riesgo (drogas y alcohol), enfermedades de transmisión sexual y embarazo no deseado Iniciar contacto con el equipo de adultos (sesiones, talleres, asociaciones, mentores)	Profundizar y promover hábitos de vida saludables, ausencia de conductas de riesgo, salud sexual y consejo reproductivo Conocer al equipo asistencial de referencia de adultos, los diferentes especialistas y los diferentes niveles asistenciales que participan en el proceso (trabajador/a social, atención primaria...) Autonomía en la comunicación con el equipo asistencial
	Empezar a participar en la consulta e iniciarse en la comunicación con el equipo asistencial	Actitud proactiva con el equipo asistencial siendo capaz de expresar dudas y de realizar preguntas	

Modificado de Cooley et al.²⁵

¿Cuáles son las barreras de la transición en la cistinosis?

La identificación de las barreras es un paso fundamental para reconocer las fortalezas del paciente y su entorno, y mejorar la coordinación y el compromiso entre todos los interlocutores. El paciente infantil es atendido por el nefrólogo pediátrico, que es quien centraliza la atención de la afectación sistémica^{5,6,18}. Esta asistencia tutelada y coordinada en pediatría cambia completamente al llegar a la medicina del adulto, donde es frecuente que el paciente sea atendido por múltiples profesionales, no conectados entre sí y focalizados en su propia especialidad¹⁹. El resultado es lo que se denomina «cuidado fragmentado», con efecto negativo en la calidad y la continuidad asistencial, y que es percibido por el paciente como un retroceso en la atención que recibe, generándose pérdida de confianza en el equipo asistencial y resistencia al cambio¹⁸. Este escenario se agudiza por la escasa dotación de recursos asignados a las ER. El resultado queda reflejado en la [figura 1](#) donde se presentan las barreras de la transición en la cistinosis, que son comunes a muchas de las ER.

¿Cómo es percibida la transición por cada uno de los agentes implicados?

A través de encuestas realizadas a pacientes y familiares se ha obtenido información del impacto de la enfermedad y su actitud respecto a la transición^{17,33-36}.

- Impacto físico: los pacientes se sienten diferentes, sobre todo por su estatura, los efectos secundarios de la enfermedad y del tratamiento.
- Impacto psicológico: en las relaciones personales, en su autonomía y en su vida social. Son dependientes de la familia para su cuidado y la enfermedad entorpece su desarrollo individual. Sentimientos ambivalentes de sobreprotección y agradecimiento a su entorno. Miedo al rechazo. Discriminación escolar y laboral frecuente. Mayor depresión y ansiedad que en otras patologías crónicas³⁷.
- Desarrollo de estrategias y actitudes positivas: adaptación a la enfermedad, con un estilo de vida saludable, deseo de crecimiento personal y aprecio de la vida.



Figura 1 – Barreras de la transición en cistinosis.

La figura 2 resume las actitudes y las percepciones de los pacientes con cistinosis y del grupo T-CiS.bcn respecto a la transición.

¿Cuáles son los requerimientos de la transición en cistinosis?

Principales agentes

En la cistinosis, como en otras ER crónicas, la transición requiere de la implicación activa e integrada de distintos interlocutores, siendo el paciente el agente principal y núcleo sobre el que gira todo el proceso asistencial^{20,24,34}. Dado que la enfermedad es progresiva, con el tiempo se incorporan nuevos agentes de transición: el equipo hospitalario pediátrico, la familia, la asociación de pacientes, el gestor de casos, el equipo hospitalario de adultos y de atención primaria.

El equipo de transición está integrado por el grupo de nefrología pediátrica, nefrología de adultos —mayoritariamente el equipo de trasplante—, y otros especialistas no nefrólogos —oftalmólogo, endocrinólogo, neurólogo, gastroenterólogo...— implicados en el cuidado del paciente según su afectación extrarrenal. Así mismo en este proceso deben participar los profesionales de enfermería especializada en transición, dietistas, psicólogos, asistente social y especialistas de farmacia.

El gestor de casos constituye uno de los pilares de la transición^{9,38}. Este profesional, habitualmente de enfermería especializada (en trasplante, en ER, etc.) se crea para facilitar la coordinación entre los distintos especialistas dentro de un mismo hospital, entre hospitales diferentes y con otros niveles asistenciales. Su función es ser el nexo de unión entre

los especialistas y el paciente y su familia para garantizarles una correcta coordinación asistencial y un apoyo emocional y soporte guiado durante la transición. Deberá estar integrado en los 2 equipos hospitalarios asistenciales pediátrico y adulto, para optimizar el trabajo multidisciplinar y garantizar la asistencia continuada y el seguimiento del paciente de modo ágil y eficaz^{7,24,25}.

Algunas experiencias de transición implementadas con éxito han contado con la participación de los denominados «líderes de transición», psicólogos y/o trabajadores sociales, incluso pacientes adultos jóvenes, cuya función es establecer nexos entre el equipo médico y el paciente, integrarlo en la unidad, reforzar su autoestima y confianza con el nuevo equipo asistencial y dar el soporte necesario para superar las dificultades de tener una enfermedad crónica en una etapa tan compleja como la adolescencia^{7,8}.

Además de la transición entre los equipos hospitalarios de un centro o de distintos hospitales conectados, en ER como la cistinosis es imprescindible desarrollar una estructura de trabajo en red para garantizar una buena comunicación entre los CE y las unidades de seguimiento local del paciente. Ello revertirá en las actuaciones dirigidas desde los CE por el gestor de casos y evitará desplazamientos innecesarios del paciente y su familia. Este trabajo en red no solo beneficiará al paciente, sino también al sistema sanitario, puesto que la información compartida incrementará el conocimiento de la cistinosis en distintos niveles asistenciales y, en consecuencia, mejorará el diagnóstico y el seguimiento clínico de los pacientes.

Aunque la atención del paciente con cistinosis se desarrolla fundamentalmente en un entorno hospitalario, al llegar a la edad adulta, los equipos de atención primaria adquieren un papel progresivo de soporte del paciente mediante la



Figura 2 – Actitudes y percepciones en la transición.

adscripción a programas de cronicidad con beneficios en la prescripción médica, atención domiciliaria, transporte sanitario, asistencia social y de discapacidad, entre otros³⁹.

En las ER las AP tienen un papel muy relevante y comparten un objetivo común²⁰: aunar voces y representatividad ante los responsables de las instituciones sanitarias y gubernamentales para demandar una atención orientada a las necesidades específicas y prioritarias de la cistinosis. Además, y no menos importante, la asociación surge de la necesidad de acompañamiento, apoyo y cercanía de las familias ante el diagnóstico y para servir de enlace con otros pacientes y familias facilitando la información adecuada, la educación sanitaria y en la medida de lo posible, promover la investigación en cistinosis. Existen ejemplos del beneficio de la implicación de las AP en el cuidado de su enfermedad³⁸.

¿Qué facultativo debe coordinar la transición en cistinosis?

Los servicios de nefrología pediátrica y de adultos deben ser los responsables de planificar, organizar, coordinar, llevar a cabo y monitorizar la transición y la transferencia de los adolescentes y adultos jóvenes con cistinosis^{19,40}. Es sobradamente conocido que el riñón es el primer órgano afectado

en cistinosis y que condiciona la morbilidad y el pronóstico del paciente. Todavía en edad pediátrica, la mayoría de los pacientes progresan a la ERC terminal (ERCT) de forma precoz^{4,16}, en parte debido a que el tratamiento con cisteamina no consigue una remisión de la afectación renal⁴, mientras que es excepcional que exista una afectación extrarrenal de la cistinosis con mayor morbilidad que la nefropatía^{1,5,6}. Esto justifica que sea el nefrólogo el agente responsable de coordinar la transición al liderar la patología más severa en el periodo de la transición^{41,42}.

Más de un 80% de los pacientes con cistinosis que son transferidos a los servicios de adultos son portadores de TxR, de ahí que la transferencia sea dirigida habitualmente al nefrólogo encargado de trasplante renal^{3,35}. Una minoría de pacientes llegará al servicio de nefrología de adultos en diálisis o bien presentará un cuadro de ERC progresiva, con requerimientos terapéuticos característicos de la enfermedad¹⁹.

Es comprensible la poca familiaridad de los nefrólogos de adultos con la cistinosis dada su escasa prevalencia; representa aproximadamente el 0,5% de las causas de ERC y el 0,1% del total de pacientes > 20 años en tratamiento renal sustitutivo^{4,15}. Por ello es imprescindible una comunicación adecuada y una actitud positiva entre los servicios pediátricos y de adultos para organizar la transición.

Plan o programa de transición en Nefrología

El éxito de la transición reside en la elaboración e implementación de un plan de transición que contemple los siguientes elementos clave³⁶:

- *Edad adecuada*: flexible en función del estado de salud del paciente y de su desarrollo físico y personal, de su grado de autonomía y de si la unidad de adultos está preparada para recibirlo.
- *Periodo de preparación* anticipado para dotar al paciente de las competencias necesarias para su autocuidado, educación en la enfermedad y en la independencia gradual de sus padres o cuidadores.
- *Proceso coordinado*: entre el equipo clínico pediátrico y de adultos. Orientado a la inserción del paciente en el programa de seguimiento del adulto liderado por el interlocutor clave: el gestor de casos.
- *Hospital receptor*: el paciente con cistinosis deberá controlarse en el ámbito hospitalario dotado de un programa de seguimiento de trasplante renal.
- *Nefrólogo de adultos referente*: con capacitación e interés en la enfermedad que ofrezca un entorno de confianza al paciente.
- *Estructura administrativa*: para la gestión del seguimiento multidisciplinar.
- *Atención Primaria*: reforzar la interrelación entre niveles asistenciales.
- *Programa de control de calidad del proceso* en las distintas etapas.

Propuesta de modelo de transición

El cuidado de salud del paciente con cistinosis está ligado a la atención hospitalaria de alta complejidad. No existe un modelo único de transición y concurren distintos escenarios posibles desde donde se transfiere el paciente pediátrico:

1. Hospital infantil integrado en un hospital general de alta complejidad en el que habitualmente el paciente no cambia de centro, lo que favorece la continuidad asistencial.
2. Hospital infantil monográfico que obligadamente debe transferir a sus pacientes a un centro de adultos distinto, pero que habitualmente suele ser un hospital concreto ubicado en la proximidad con el que existen alianzas o colaboraciones previas, lo que facilita la interrelación entre los equipos asistenciales.
3. Hospital infantil que, independientemente de sus características, transfiere al paciente a otro hospital de referencia de un área geográfica alejada, según el domicilio del paciente. En este supuesto las dificultades son mayores, lo que refuerza la necesidad de disponer de un plan de transición establecido.

En todos los casos, se valorarán el interés del paciente y su familia, y otros criterios de índole personal.

a. Circuito:

1. Asesorar al paciente que alcanza la *edad de transición* y *activar el protocolo* de modo individualizado (visitas de seguimiento con el gestor de casos para el refuerzo de la educación sanitaria).
 2. Aplicar criterios de elección del centro de derivación en base a: domicilio del paciente, decisión del paciente y existencia de CE o de referencia próximos.
 3. Identificar al nefrólogo de adultos más idóneo para ser el receptor del paciente con cistinosis de acuerdo con la organización del servicio y los recursos disponibles.
 4. Establecer la comunicación entre el gestor de casos en el hospital pediátrico y el homólogo en el servicio receptor de adultos.
 5. Elaboración de un plan concreto de transición de nefrología pediátrica a nefrología de adultos adaptado individualmente al paciente y al hospital, que constará en:
 - *Reunión informativa (presencial, telefónica, correo electrónico)* entre nefrólogos pediatras-gestor de casos-nefrólogo de adultos, dirigida a establecer contactos entre equipos y a consolidar una relación duradera
 - *En la medida de lo posible, favorecer una visita conjunta de los 2 equipos* (última o penúltima previa a la transferencia) para eliminar barreras y facilitar el paso a las consultas externas de nefrología de adultos. En el caso de barreras geográficas, potenciar el trabajo en red.
 6. Asegurar que el circuito de farmacia se adapta a la nueva situación y que el paciente dispone de la medicación específica suficiente hasta su incorporación al centro receptor.
 7. Transferencia propiamente dicha del paciente.
 8. Seguimiento y monitorización de la transición para garantizar la continuidad asistencial y detectar desviaciones del protocolo y dificultades no previstas. La duración de este periodo estará consensuada por los 2 equipos, recomendándose que se prolongue durante el primer año que resulta ser el periodo más crítico, o hasta que esté instaurada una rutina de seguimiento en el centro de adultos.
 9. Control de calidad del modelo de transición, incluyendo un registro de los pacientes transferidos y actualización periódica del protocolo de transición.
- #### b. Documentación imprescindible: informe médico del nefrólogo pediátrico y de todos los especialistas que hayan estado implicados en el cuidado del paciente. Incluirá la siguiente información:
- Diagnóstico clínico (edad de diagnóstico, características clínicas, diagnóstico genético).
 - Antecedentes personales significativos (incluyendo alergias e intolerancias, calendario vacunal).
 - Curso clínico del paciente durante la edad pediátrica (problemas activos, problemas resueltos, complicaciones graves, tanto renales como extrarrenales).
 - Tratamiento farmacológico: plan terapéutico actualizado, niveles de fármacos, monitorización terapéutica específica (niveles de cistina intragranulocitaria) e informe de adherencia terapéutica.

Tabla 2 – Recomendaciones para la transición a nefrología de adultos

Contactar	Consulta de Trasplante Renal del Hospital Opcional: según la situación clínica del paciente consulta de ERC o unidad de diálisis	
Criterio de derivación	Identificar al especialista adecuado que sea el responsable de hacer el seguimiento, valorar si existe un nefrólogo referente de enfermedad renal hereditaria y/o rara Edad: criterio individualizado, pero preferente a los 18 años	
Documentación para el especialista receptor	Opcional: recomendaciones para la atención integral de la cistinosis del grupo T-CiS.bcn ¹⁹	
1. Información sobre la enfermedad		
2. Informe médico del paciente		
	Anamnesis detallada	
Datos antropométricos (peso y talla), presión arterial		
Trasplante renal	Diálisis crónica	Enfermedad renal crónica
Antecedentes		
Fecha	Fecha de inicio	Estadio de enfermedad renal crónica y ritmo de progresión
Tipo de trasplante (preventivo o posdiálisis)	Tipo de diálisis (hemodiálisis o diálisis peritoneal)	Situación activa en lista de espera de trasplante renal o no, y sus causas
Características del donante (vivo o cadáver, HLA, serologías)	Lugar de tratamiento (hospital, centro, domicilio)	Características del paciente (HLA, serologías, otros riesgos)
Características del receptor (HLA, serologías, otros riesgos)	Acceso vascular (fístula arterio-venosa, catéter), fecha y complicaciones relacionadas	Diuresis cuantificada, función renal residual y presencia o no de Síndrome de Fanconi activo
Informe quirúrgico (características del injerto, evolución inicial del trasplante)	Situación activa en lista de espera de trasplante renal o no, y sus causas. Características del receptor (HLA, serologías, otros riesgos)	
Biopsia del injerto (de protocolo o electiva, fecha y hallazgos)	Prescripción de diálisis y eficacia (Ktv)	
Anticuerpos antidonante	Diuresis residual cuantificada, función renal residual y presencia o no de síndrome de Fanconi activo	
Eventos		
Episodios de rechazo, disfunción renal aguda, hipertensión arterial, afectación cardiovascular, dislipidemia, diabetes, enfermedad ósea	Episodios de disfunción renal sobreañadida, hipertensión arterial, afectación cardiovascular, dislipidemia, diabetes, enfermedad ósea	Episodios de disfunción renal sobreañadida, hipertensión arterial, afectación cardiovascular, dislipidemia, diabetes, enfermedad ósea
Plan terapéutico		
Pauta de inmunosupresión:	Efectos terapéuticos y secundarios de los fármacos prescritos	Efectos terapéuticos y secundarios de los fármacos prescritos
– Inicial	Tratamiento específico con cisteamina y niveles de cistina intragranulocitaria	Tratamiento específico con cisteamina y niveles de cistina intragranulocitaria
– Cambios significativos y causas	Otros tratamientos	Otros tratamientos
– Actual	Adherencia terapéutica	Adherencia terapéutica
– Niveles de mantenimiento de inmunosupresores		
– Efectos secundarios de los inmunosupresores y otros fármacos asociados		
Tratamiento específico con cisteamina y niveles de cistina intragranulocitaria		
Otros tratamientos		
Adherencia terapéutica		
Pruebas complementarias		
Última analítica		
Ecografía renal		
Fondo de ojo		
Monitorización ambulatoria de presión arterial		
Ecocardiograma		
Afectación extrarrenal de la cistinosis		
Asistencia coordinada con otros especialistas		
Valoración psicosocial		
Minusvalía y discapacidad		
Educación/autonomía laboral		
Situación familiar, social y legal		
3. Control de seguimiento del paciente		
Aplicar las guías KDIGO (www.kdigo.org) o las recomendaciones de las sociedades científicas de Nefrología sobre el seguimiento de los pacientes trasplantados renales, o en diálisis o con enfermedad renal crónica prediálisis		
4. Control de adherencia al tratamiento oftálmico-tópico y sistémico con cisteamina y a otros fármacos prescritos		

Tabla 3 – Recomendaciones para la transición a oftalmología de adultos

Contactar	Unidad de Córnea y Superficie Ocular del Servicio de Oftalmología del hospital Identificar al especialista en córnea que sea el responsable de hacer el seguimiento Edad: criterio individualizado
Criterio de derivación	
Documentación para el especialista receptor	
1. Información sobre la enfermedad	Opcional: Recomendaciones para la atención integral de la cistinosis del grupo T-CiS.bcn ¹⁹
2. Informe médico del paciente	
3. Control del paciente	
En adolescencia (16-18)	Controles cada 6 meses
En adultos	Controles anuales
4. Recomendaciones de seguimiento óptimo periódico	
Biomicroscopía con lámpara de hendidura	Para valorar córnea y segmento anterior ^a Es interesante recoger en cada exploración, de forma detallada, la distribución de los cristales en la córnea, especificando si solo se depositan en la periferia o de forma difusa y si se localizan en epitelio, estroma y/o endotelio. Dicha información permitirá realizar un mejor seguimiento posterior
Medir presión intraocular	
Exploración del fondo de ojo bajo midriasis	
5. Recomendaciones en circunstancias excepcionales	
Electrorretinograma fotópico y escotópico	Si el paciente refiere problemas en visión nocturna o si el fondo de ojo está alterado
Fondo de ojo a los 2-3 meses de inicio de tratamiento con determinados fármacos (hormona del crecimiento, anticonceptivos orales...)	Si el paciente está en tratamiento con fármacos que se han descrito asociados al síndrome de pseudotumor cerebri secundario y si presenta cefalea
Urgencia oftalmológica	Si el paciente refiere disminución de visión severa y/o aguda, dado que esta clínica no es característica de esta patología
6. Tratamiento oftálmico tópico ¹⁹	Solución salina de cisteamina 0,55%. Solución viscosa de cisteamina 0,55%. Máximo 4 veces al día. Una gota 10-12 veces al día
7. Control de adherencia al tratamiento oftálmico-tópico y sistémico con cisteamina y a otros fármacos prescritos	

^a La presencia de cristales de cistina en la córnea es universal y es la principal diana ocular en cistinosis. Tomado de Ariceta et al.¹⁹.

- Resumen de la última visita y copia de las últimas pruebas realizadas.
- Recomendaciones de seguimiento clínico por especialidad¹⁹:
 - Calendario de citación actualizado por especialidades.
 - Documento de citación con información completa para el paciente y la familia (día y hora de visita, profesional, datos de contacto).
 - Identificación del especialista receptor.
 - Solicitud cursada de las pruebas complementarias requeridas para la siguiente visita.

Recomendaciones de transición en cistinosis

El Grupo de trabajo T-CiS.bcn ha elaborado las siguientes recomendaciones de transición del adolescente y adulto joven con cistinosis, con el objetivo de complementar las recomendaciones de seguimiento multidisciplinar de estos pacientes en la medicina del adulto, tal y como se indicó la primera fase del documento consenso sobre la atención integral de la cistinosis¹⁹.

Se aportan planes específicos en las patologías más prevalentes en la fase de transición: nefrología, oftalmología, endocrinología y neurología (tablas 2-5), recomendaciones para mejorar la adherencia terapéutica (tabla 6) y recomendaciones para favorecer el autocuidado del paciente (tabla 7).

Recomendaciones para mejorar la adherencia terapéutica en transición

Los niveles de cistina intraleucocitaria ≤ 1 nmol hemi-cistina/mg proteína constituyen el indicador de buena adherencia a cisteamina oral y, en consecuencia, de eficacia terapéutica. El problema de la no adherencia emerge durante la adolescencia y se acentúa generalmente durante el periodo de transición a las unidades de adultos, afectando tanto al tratamiento como a la adherencia clínica (pérdida de citas a consultas y pruebas complementarias). La no adherencia a la cisteamina se relaciona con un peor pronóstico y una mayor progresión de la enfermedad renal y extrarrenal^{4,19,43}. No obstante, la adherencia subóptima al tratamiento no es un fenómeno restringido a esta enfermedad y se ha observado en TxR y en otras enfermedades crónicas^{17,44}.

Confluyen distintos factores de riesgo que afectan a la adherencia terapéutica en cistinosis, como son la pauta posológica estricta, los problemas de tolerancia, los posibles efectos secundarios y un tratamiento complejo con múltiples medicaciones. Otras consideraciones no menos importantes y no exclusivas de cistinosis son: el conocimiento limitado sobre la enfermedad, la falta de motivación, la transición inadecuada a adultos y el impacto en la calidad de vida^{8,45}. Otro factor es que la afectación neuropsicológica y la discapacidad de los pacientes cistinóticos se superponen a una inmadurez

Tabla 4 – Recomendaciones para la transición a endocrinología de adultos

Contactar	Servicio de Endocrinología Identificar al especialista adecuado que sea el responsable de hacer el seguimiento; valorar si existe un endocrinólogo referente de enfermedad hereditaria y/o minoritaria
Criterios de derivación	
Edad	Criterio individualizado
Estado puberal a la transferencia	Tanner IV o inferior o antecedentes de retraso puberal (Inicio puberal: ♂ > 14 años; ♀ > 12 años)
Si recibe tratamiento con: Alteración analítica en los parámetros endocrinológicos de seguimiento ¹⁹ : Deseo gestacional	Tiroxina, insulina, GH o testosterona T4L, TSH, glucemia, HbA1c, GH, IGF-1, testosterona, LH, FSH
Documentación para el especialista receptor	
1. Información sobre la enfermedad:	Opcional: Recomendaciones para la atención integral de la cistinosis del grupo T-CiS.bcn ¹⁹
2. Informe médico del paciente	
2.1. Datos clínicos	
• Evolución ponderoestatural	Peso, talla y percentil de peso y talla en última visita (idealmente una copia escaneada de la gráfica de peso y talla) y edad ósea
• Evolución puberal	Estado maduración de Tanner en el momento de la transferencia
• Si presenta diabetes	Datos relativos al estudio de complicaciones crónicas y otros factores de riesgo vascular
2.2. Datos analíticos (último valor/fecha)	
• T4L, TSH	
• Glucemia, HbA1c	
• GH, IGF-1	
• ± test de secreción GH	
• Testosterona, LH, FSH	
2.3. Tratamiento hormonal sustitutivo (VB/fecha VB/fecha inicio tratamiento/preparado y dosis/cambios recientes dosis/pruebas funcionales)	
• Tiroxina	
• Insulina	
• GH	
• Testosterona	
3. Control de adherencia al tratamiento oftálmico-tópico y sistémico con cisteamina y a otros fármacos prescritos	

VB: valor basal previo al tratamiento.

Tabla 5 – Recomendaciones para la transición a neurología de adultos

Contactar	Servicio de Neurología Identificar al especialista adecuado que sea el responsable de hacer el seguimiento; valorar si existe un neurólogo referente de enfermedad hereditaria y/o minoritaria Edad: criterio individualizado
Criterio de derivación	
Documentación para el especialista receptor	
1. Información sobre la enfermedad:	Opcional: Recomendaciones para la atención integral de la cistinosis del grupo T-CiS.bcn ¹⁹
2. Informe médico del paciente	
Información sobre la presencia de problemas neurocognitivos, conductuales y de rendimiento escolar	Casi el 50% de los menores de 18 años presentan alteraciones en el rendimiento cognitivo global con repercusión en el proceso de escolarización, identificándose problemas en la atención, las funciones ejecutivas, el lenguaje, la memoria, las funciones perceptivas, visuoespaciales y visuoconstructivas, así como en el control motor cognitivo voluntario
Últimas exploraciones neuropsicológicas	Valorar el rendimiento cognitivo global y reportar la presencia o no de ansiedad, depresión y alteraciones conductuales
Última evaluación de la fuerza muscular	Manual MRC y cuantitativa de la fuerza muscular en las manos medida mediante dinamómetros validados En caso de presencia de miopatía distal, se aportará el grado de repercusión funcional en las actividades de la vida diaria Reportar episodios de broncoaspiración o neumonías de repetición
Último informe de la función motora oro-facial, deglutoria y de la función respiratoria	
Últimas pruebas de neuroimagen	Reportar calcificaciones, pérdida de volumen cerebral u otras anomalías Cuantificar el grado de atrofia cerebral
3. Control de adherencia al tratamiento oftálmico-tópico y sistémico con cisteamina y a otros fármacos prescritos	

MRC: Medical Research Council scale.

Tabla 6 – Recomendaciones para mejorar la adherencia terapéutica en transición**Métodos de valoración de la adherencia terapéutica**^{46,47}1. *Métodos directos*

Monitorización de los niveles de cistina intragranulocitaria (a las 6 h posdosis Cystagon®)^{9,12}

- Buen control terapéutico: < 1 nmol ½ cistina/mg de proteína
- En pacientes no tratados con cisteamina los niveles suelen ser > 1,5
- Este método puede estar influenciado por factores individuales de absorción del fármaco, extracción y condiciones de envío de la muestra¹⁹

Valoración depósitos de cistina en córnea

- En cada exploración con lámpara de hendidura, recoger de forma detallada la distribución de los cristales en la córnea, especificando si solo se depositan en la periferia o de forma difusa y si se localizan en epitelio, estroma y/o endotelio

2. *Métodos indirectos*

Entrevista personal con el paciente (evaluar siempre la adherencia durante la consulta)

Cuestionario de adherencia

Registro de dispensación de medicación del Servicio de Farmacia Hospitalaria

Recuento de medicación sobrante del paciente en cada dispensación

Uso de dispositivos electrónicos y aplicaciones informáticas específicas para el registro de las administraciones

Medidas de mejora de adherencia terapéutica^{40-42,44-49}1. *Identificar factores de riesgo que afectan a la adherencia y aplicar medidas correctivas en lo posible*

Factores intrínsecos al paciente y socioeconómicos

Factores relacionados con la enfermedad

Factores relacionados con el tratamiento

Barreras de organización sanitaria

2. *Promover la educación en sanitaria del paciente, los beneficios del tratamiento y las consecuencias de la no adherencia*3. *Promover el soporte del entorno del paciente con implicación familiar y de la asociación de pacientes*4. *Implementar medidas directas de detección de no adherencia*5. *Implementar medidas indirectas de detección de no adherencia*6. *Implementar medidas directas de soporte al cumplimiento terapéutico*

Acordar los planes terapéuticos con el paciente y revisarlos en cada visita

Informar sobre los efectos secundarios del tratamiento y sobre las intervenciones para paliarlos

Simplificar el tratamiento en la medida posible

Planificar y adaptar la medicación a la rutina diaria

Facilitar información escrita de la medicación planificada

Implementar medidas para evitar olvidos

Poner la medicación en un sitio visible

Utilizar alarmas digitales, recordatorios en dispositivos móviles

Utilizar organizadores de fármacos o blisters semanales

Tener una reserva de dosis localizable para cubrir olvidos de tomas (cartera, despacho, coche)

Establecer programas de seguimiento farmacoterapéutico y atención farmacéutica

7. *Favorecer la continuidad asistencial y programación de visitas periódicas. Seguimiento telefónico del paciente que no siguen el régimen de visitas*8. *Identificar y asignar el «coordinador/gestor de casos» que coordine la transición y asesore debidamente al paciente*9. *Crear un equipo médico multidisciplinar: programar reuniones periódicas de comité de expertos para el seguimiento de los pacientes*10. *Desarrollar programas de atención multidisciplinar que contemplen la prevención, la detección y las intervenciones de mejora del cumplimiento terapéutico*11. *Desarrollar protocolos de transición del paciente a equipos adultos que contemplen la prevención, la detección y las intervenciones de mejora del cumplimiento terapéutico*12. *Promover una buena relación entre el paciente/cuidador y el equipo asistencial*13. *Implementar programas de transición protocolizados a la medicina del adulto***Tabla 7 – Recomendaciones para favorecer el autocuidado del paciente adolescente y adulto joven [adaptado de ref. 50]****Planificación de la visita médica:*

Revisar mi calendario de visitas

Revisar mi botiquín de cistinosis y si necesito renovar mis recetas

Comprobar si tengo nueva documentación de otros especialistas desde la última visita médica

Acudir a las extracciones analíticas programadas y comprobar si incluyen determinación de niveles de cistina (recuerda haber tomado el Cystagon®6 horas antes de la extracción)

Revisa si tengo alguna otra prueba complementaria antes de la visita médica

Acudir al servicio de farmacia para la recogida de medicación programada

Antes de la visita médica:

Escribe las preguntas y/o dudas que quieras hacer al equipo médico

Anota los síntomas y problemas de salud que hayas tenido desde la última consulta (desde cuándo, cómo se me pasa, qué cosas hacen que empeore)

Anota los controles de tensión arterial y de la glucosa si tu médico te lo ha indicado

Tabla 7 (Continuación)*Durante la visita:*

- No tengas miedo de preguntar tantas veces como consideres necesarias para aclarar tus dudas
- Anota la información que quieras recordar
- Pregunta por el resultado de tus análisis, incluyendo los niveles de cistina y pruebas médicas
- Pide al médico o enfermera que te den su valoración de los resultados y de cómo estás
- Asegúrate que has entendido bien las instrucciones que te da el médico de los cambios de tratamiento
- Comprueba que llevas el nuevo tratamiento por escrito y las recetas actualizadas

Antes de terminar la visita:

- Comprueba que llevas anotado la fecha de la próxima cita
- Asegúrate que tienes los datos de contacto del equipo médico (teléfono y e-mail)
- Infórmate si hay novedades de la enfermedad, conferencias de interés o reuniones de la asociación de pacientes

Al llegar a casa:

- Comprueba que entiendes los cambios de tratamiento que te han indicado
- Prepara el botiquín semanal de acuerdo al tratamiento actualizado
- Anota en la agenda cuando es la próxima visita
- Archiva los nuevos documentos
- Solicita una visita con tu médico de familia para explicarle el contenido de la visita y los cambios realizados

Dosier de Cistinosis:

- Prepárate un archivador para ir guardando tu documentación de modo ordenado

Documentos a incluir:

1. Agenda de visitas médicas
2. Agenda de contactos:
 - Hospital: teléfonos citaciones, médicos especialistas, enfermera/o-gestora/or de casos
 - Centro de Atención Primaria
 - Asociación de pacientes
 - Otros teléfonos de interés
3. Informes médicos ordenados por fecha y por especialista
4. Carnet de vacunación
5. Registro de alergias, si las hay
6. Documentos recibidos de consultas, exploraciones, analíticas...
7. Control de recetas
8. Control de medicación

* Adaptación de "Information prescription for patients with cystinosis" – Queen Elisabeth Hospital Birmingham, con la autorización de Mr. Steven Wise-Renal Metabolic Disease Nurse Specialist⁵⁰.

neurocognitiva que pueden afectar aún más su capacidad de gestionar la enfermedad crónica⁴¹.

La valoración de la adherencia al tratamiento es imprescindible en el seguimiento clínico del paciente. Una estimación de cumplimiento terapéutico debe incorporarse a la anamnesis del paciente de forma rutinaria con una actitud abierta y positiva que permita corregir posibles desviaciones de la prescripción^{46,47}. Es recomendable pues que los distintos profesionales implicados valoren el grado de adherencia e intervengan activamente con medidas de mejora^{40,44-49} (tabla 6).

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gahl WA, Thoene JG, Schneider JA. Cystinosis. *New Engl J Med*. 2002;347:111-21.
2. Gahl WA, Tietze F, Butler JD, Schulman JD. Cysteamine depletes cystinotic leukocyte granular fractions of cystine by the mechanism of disulphide interchange. *Biochem J*. 1985;228:545-50.
3. Brodin-Sartorius A, Tête MJ, Niaudet P, Antignac C, Guest G, Ottolenghi C, et al. Cysteamine therapy delays the progression of nephropathic cystinosis in late adolescents and adults. *Kidney Int*. 2012;81:179-89.
4. Van Stralen KJ, Emma F, Jager KJ, Verrina E, Schaefer F, Laube GF, et al. Improvement in the renal prognosis in nephropathic cystinosis. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2011;6(10):2485-91.
5. Goodyer P. The history of cystinosis: Lessons for clinical management. *Int J Nephrol*. 2011;2011:929456, <http://dx.doi.org/10.4061/2011/929456>.
6. Emma F, Nesterova G, Langman C, Labbé A, Cherqui S, Goodyer P, et al. Nephropathic cystinosis: An international consensus document. *Nephrol Dial Transplant*. 2014;29 Suppl 4:iv87-94, <http://dx.doi.org/10.1093/ndt/gfu090>.
7. Watson AR, Harden PN, Ferris ME, Kerr PG, Mahan JD, Ramzy MF, et al. Transition from pediatric to adult renal services: a consensus statement by the International Society of Nephrology (ISN) and the International Pediatric Nephrology Association (IPNA). *Kidney Int*. 2011;80:704-7.
8. Harden PN, Walsh G, Bandler N, Bradley S, Lonsdale D, Taylor J, et al. Bridging the gap: An integrated paediatric to adult clinical service for young adults with kidney failure. *BMJ*. 2012;344:e3718, <http://dx.doi.org/10.1136/bmj.e3718>.
9. Schneider JA, Bradley K, Seegmiller JE. Increased cystine in leukocytes from individuals homozygous and heterozygous for cystinosis. *Science*. 1967;157:1321-2.
10. Thoene JG, Oshima RG, Crawhall JC. Intracellular cystine depletion by aminothiols in vitro and in vivo. *J Clin Invest*. 1976;58(1):180-9.

11. Reznik VM, Adamson M, Adelman RD, Murphy JL, Gahl WA, Clark KF, et al. Treatment of cystinosis with cysteamine from early infancy. *J Pediatr*. 1991;119:491-3.
12. García-Villoria J, Hernández-Pérez JM, Arias A, Ribes A. Improvement of the cystine measurement in granulocytes by liquid chromatography-tandem mass spectrometry. *Clin Biochem*. 2013;46:271-4.
13. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios: ficha técnica Cystagon® [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: <http://www.aemps.gob.es/>
14. Mahoney CP, Striker GE, Hickman RO, Manning GB, Marchioro TL. Renal transplantation for childhood cystinosis. *New Engl J Med*. 1970;283:397-402.
15. Wühl E, van Stralen KJ, Wanner C, Ariceta G, Heaf JG, Bjerre AK, et al. Renal replacement therapy for rare diseases affecting the kidney: An analysis of the ERA-EDTA Registry. *Nephrol Dial Transplant*. 2014;29 Suppl 4:iv1-8, <http://dx.doi.org/10.1093/ndt/gfu030>.
16. Gahl W, Balog JZ, Kleta R. Nephropathic cystinosis in adults: Natural history and effects of oral cysteamine therapy. *Ann Intern Med*. 2007;147:242-50.
17. Ariceta G, Lara E, Camacho JA, Oppenheimer, Vara J, Santos F, et al. Cysteamine (Cystagon®) adherence in patients with cystinosis in Spain: Successful in children and a challenge in adolescents and adults. *Nephrol Dial Transplant*. 2015;30(3):475-80.
18. Infantile Nephropathic Cystinosis Standards of Care. Cystinosis Research Network [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: <https://cystinosis.org>
19. Ariceta G, Camacho JA, Fernández-Obispo M, Fernández-Polo A, Gamez J, García-Villoria J, et al. Cistinosis en pacientes adolescentes y adultos: Recomendaciones para la atención integral de la cistinosis. *Nefrología*. 2015;35:304-21.
20. Davis AM, Brown RF, Taylor JL, Epstein RA, McPheeters M. Transition care for children with special health needs. *Pediatrics*. 2014;134:900-8.
21. European Union Committee of Experts on Rare Diseases. En: Aymé S, Rodwell C, editores. Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. July 2010-2014 [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: http://www.eucerd.eu/?page_id=163#StateArt consultado
22. EU Commission Communication on Europe's Challenges in the field of Rare Diseases. 11 November 2008 [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf
23. Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud. 11 de junio del 2014 (MSSSI) [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es>
24. 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;14:570-6.
25. Cooley WC, Sagerman PJ, American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians; Transitions Clinical Report Authoring Group. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*. 2011;128:182-200.
26. Hargreaves DS, Viner RM. Children's and young people's experience of the National Health Service in England: A review of national surveys 2001-2011. *Arch Dis Child*. 2012;97:661-6.
27. Andreoni KA, Forbes R, Andreoni RM, Phillips G, Stewart H, Ferris M. Age-related kidney transplant outcomes: Health disparities amplified in adolescence. *JAMA Intern Med*. 2013;173:1524-32.
28. Johnson SB, Blum RW, Giedd JN. Adolescent maturity and the brain. The promise and pitfalls of neuroscience research in adolescent health care policy. *J Adolesc Health*. 2009;45:216-21.
29. Bava S, Theilmann RJ, Sach M, May SJ, Frank LR, et al. Developmental changes in cerebral white matter microstructure in a disorder of lysosomal storage. *Cortex*. 2010;46:206-16.
30. Nichols SL, Press GA, Schneider JA, Trauner DA. Cortical atrophy and cognitive performance in infantile nephropathic cystinosis. *Pediatr Neurol*. 1990;6:379-81.
31. Ballantyne AO, Spilkin AM, Trauner DA. Executive function in nephropathic cystinosis. *Cogn Behav Neurol*. 2013;26:14-22.
32. Viltz L, Trauner DA. Effect of age at treatment on cognitive performance in patients with cystinosis. *J Pediatr*. 2013;163:489-92.
33. Doyle M, Werner-Lin A. That eagle covering me: Transitioning and connected autonomy for emerging adults with cystinosis. *Pediatr Nephrol*. 2015;30:281-91.
34. Middleton R, Bradbury M, Webb N, O'Donoghue D, van't Hoff W. Cystinosis. A clinicopathological conference. From toddlers to twenties and beyond. Adult-Paediatric Nephrology Interface Meeting, Manchester 2001. *Nephrol Dial Transplant*. 2003;18:2492-5.
35. Beinart N, Hackett RA, Graham CD, Weinman J, Ostermann M. Mood and illness experiences of adults with cystinosis. *Ren Fail*. 2015;37:835-9.
36. Viner R. Barriers and good practice in transition from paediatric to adult care. *J R Soc Med*. 2001;94 Suppl 40:2-4.
37. Ulmer FF, Landolt MA, Ha Vinh R, Huisman TA, Neuhaus TJ, Latal B, et al. Intellectual and motor performance, quality of life and psychosocial adjustment in children with cystinosis. *Pediatr Nephrol*. 2009;24:1371-8.
38. Rare Disease UK (RDUK) [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: <http://www.rare-disease.org.uk> consultado
39. McManus M, White P, Barbour A, Downing B, Hawkins K, Quion N, et al. Pediatric to adult transition: A quality improvement model for primary care. *J Adolesc Health*. 2015;56:73-8.
40. Bell L. Adolescents with renal disease in an adult world: Meeting the challenge of transition of care. *Nephrol Dial Transplant*. 2007;22:988-91.
41. Foster BJ. Heightened graft failure risk during emerging adulthood and transition to adult care. *Pediatr Nephrol*. 2015;30:567-76.
42. Kreuzer M, Prüfe J, Bethe D, Vogel C, Study group of the German Society for Pediatric Nephrology. The TRANSNephro-study examining a new transition model for post-kidney transplant adolescents and an analysis of the present health care: Study protocol for a randomized controlled trial. *Trials*. 2014;15:505, <http://dx.doi.org/10.1186/1745-6215-15-505>.
43. Nesterova G, Williams C, Bernardini I, Gahl WA. Cystinosis: Renal glomerular and renal tubular function in relation to compliance with cystine-depleting therapy. *Pediatr Nephrol*. 2015;30:945-51.
44. Low JK, Williams A, Manias E, Crawford K. Interventions to improve medication adherence in adult kidney transplant recipients: A systematic review. *Nephrol Dial Transplant*. 2015;30:752-61.
45. Langman CB, Greenbaum LA, Grimm P, Sarwal M, Niaudet P, Deschenes G, et al. Quality of life is improved and kidney function preserved in patients with nephropathic cystinosis treated for 2 years with delayed-release cysteamine bitartrate. *J Pediatr*. 2014;165:528-33.
46. O'Grady JG, Asderakis A, Bradley R, Burnapp L, Mc Pake DM, Perrin M, et al. Multidisciplinary insights into optimizing adherence after solid organ transplantation. *Transplantation*. 2010;89:627-32.

47. Claes A, Decorte A, Levchenko E, Knops N, Dobbels F. Facilitators and barriers of medication adherence in pediatric liver and kidney transplant recipients: A mixed-methods study. *Prog Transplant*. 2014;24:311-21.
48. Burnier M, Pruijm M, Wuerzner G, Santschi V. Drug adherence in chronic kidney diseases and dialysis. *Nephrol Dial Transplant*. 2015;30:39-44.
49. Ruppap TM, Dobbels F, Lewek P, Matyjaszczyk M, Siebens K, de Geest SM. Systematic review of clinical practice guidelines for the improvement of medication adherence. *Int J Behav Med*. 2015;22:699-708.
50. Information prescription for patients with cystinosis-Queen Elisabeth Hospital Birmingham [consultado 21 Dic 2015]. Disponible en: <http://www.uhb.nhs.uk/Downloads/pdf/InformationPrescriptionCystinosis.pdf>