



Transición del Paciente Pediátrico al Adulto

*Compartiendo experiencias: Historia,
Humanidad y Futuro en la Unidad de EERR*

Jornadas de EERR Alicantinas –
Hospital General de San Juan

Transición del Paciente Pediátrico al Adulto: Un Camino Compartido

Experiencias de la Unidad de Enfermedades Raras Pediátricas de Alicante



Unidad de Enfermedades Raras Pediátricas
Hospital General Universitario de Alicante
Rutinas para lo no rutinario

Jornadas de EERR Alicantinas – Hospital General de San Juan

Guión

¿Cómo hemos llegado aquí...?

- ANTECEDENTES DE LAS ENFERMEDADES DE BAJA PREVALENCIA
- HISTORIA ALICANTINA DE LA UNIDAD ENFERMEDADES POCO FRECUENTES PEDIATRICAS
 - Pediatría
 - Unidad de digestivo pediátrico
 - Unidad de metabolopatías pediátricas.
 - Unidad de enfermedades raras pediátricas.
- EL PROBLEMA DE LA TRASFERENCIA
- EL COMITÉ DE TRASFERENCIA DEL HOSPITAL GRAL. UNIV DR BALMIS



1902 Archibald Garrod

“Errores congénitos del metabolismo” (Inborn Errors of Metabolism)



By Permission of the President and Council of the Royal Society.
Noncommercial, educational use only.



El Origen: De la Supervivencia a la Detección (1963)

1er programa
de cribado
neonatal en
EE.UU.



1963

A modern neonatal screening card titled 'TARJETA DE CRIBADO NEONATAL - ACTUAL'. It includes fields for 'Paciente' and 'Paciente Madre', a barcode, and a section for 'Técnicas' with icons for various tests: Blood Collection, Cord Blood, HIV, Toxins, PKU, PKU, PKU, PKU, PKU, PKU, PKU. The card also has a section for 'Resultados' with a grid of circles for 'A', 'B', and 'C'.

El hito:
Detección de
fenilcetonuria
(PKU) por
Robert
Guthrie.

El inicio del camino: Antes de pensar en la transición, tuvimos que asegurar **la supervivencia**.

Pioneros en España: Dra. Mercedes Martínez-Pardo



Hospital Ramón y Cajal (1979): Inicio de la Unidad de Enfermedades Metabólicas.

Ciencia y Activismo: Se encadenó a las puertas del Ministerio de Sanidad para conseguir la financiación pública de las fórmulas especiales.

Su legado: Reconocimiento nacional y europeo en la atención de pacientes pediátricos y adultos.

•2010 Caso de Trastorno de la beta oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga



El Legado Valenciano: La Fe (1980 - 2000)

Dr. Jaime Dalmau

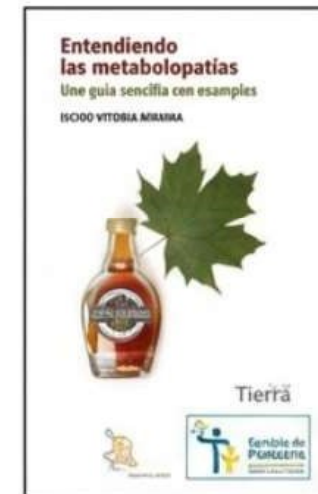


Fundador de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías (1980). Consolidación como centro de referencia.

Dr. Isidro Vitoria

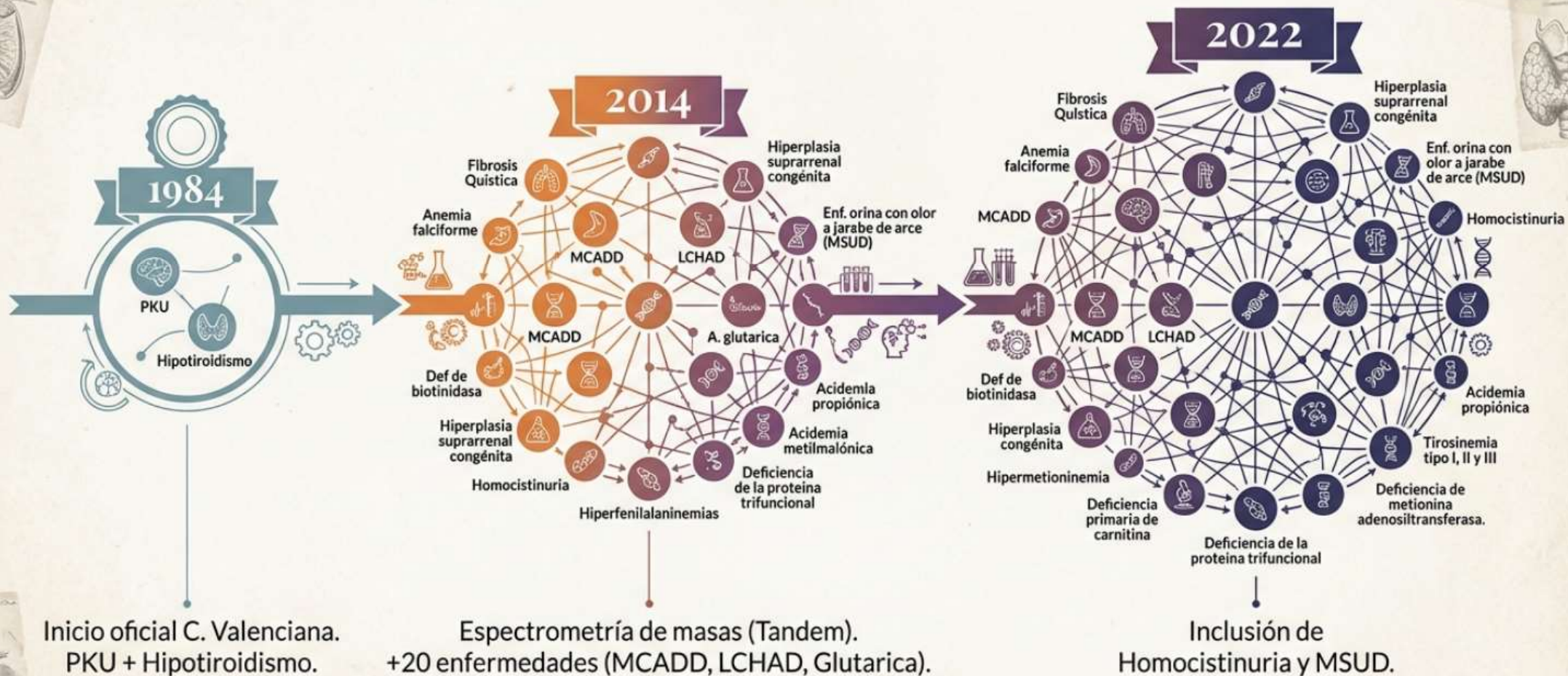
1984

Inicio oficial del
Programa de Cribado
Neonatal en la
Comunidad
Valenciana.



Continuidad, divulgación y designación CSUR (2015).

La Evolución de la Prevención (1984-2022)



1980-1990

Concepto inicial de enfermedad rara

DÉCADA DE LOS 90. Dr. Manrique

¿Cómo hemos llegado aquí...?

- **1993-1997** Residencia pediatría HGUA Dr Manrique.
- **1998.** 1er caso de fracaso intestinal por sd de int. Corto atendido por HGUA.
- **1999** Aparición de la unidad de digestivo infantil HGUA.



Imagen procedente del archivo personal del Dr. Manrique (1993)

Alicante: Construyendo nuestra propia historia

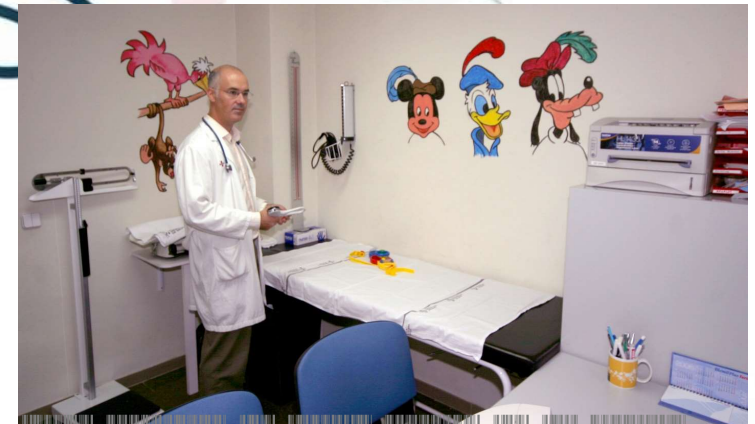
1983 Ophan drug act. → en 2000 se institucionaliza → 2006 CIBERER

2015
1ª Reunión
Grupo
metabólicas
HGUA



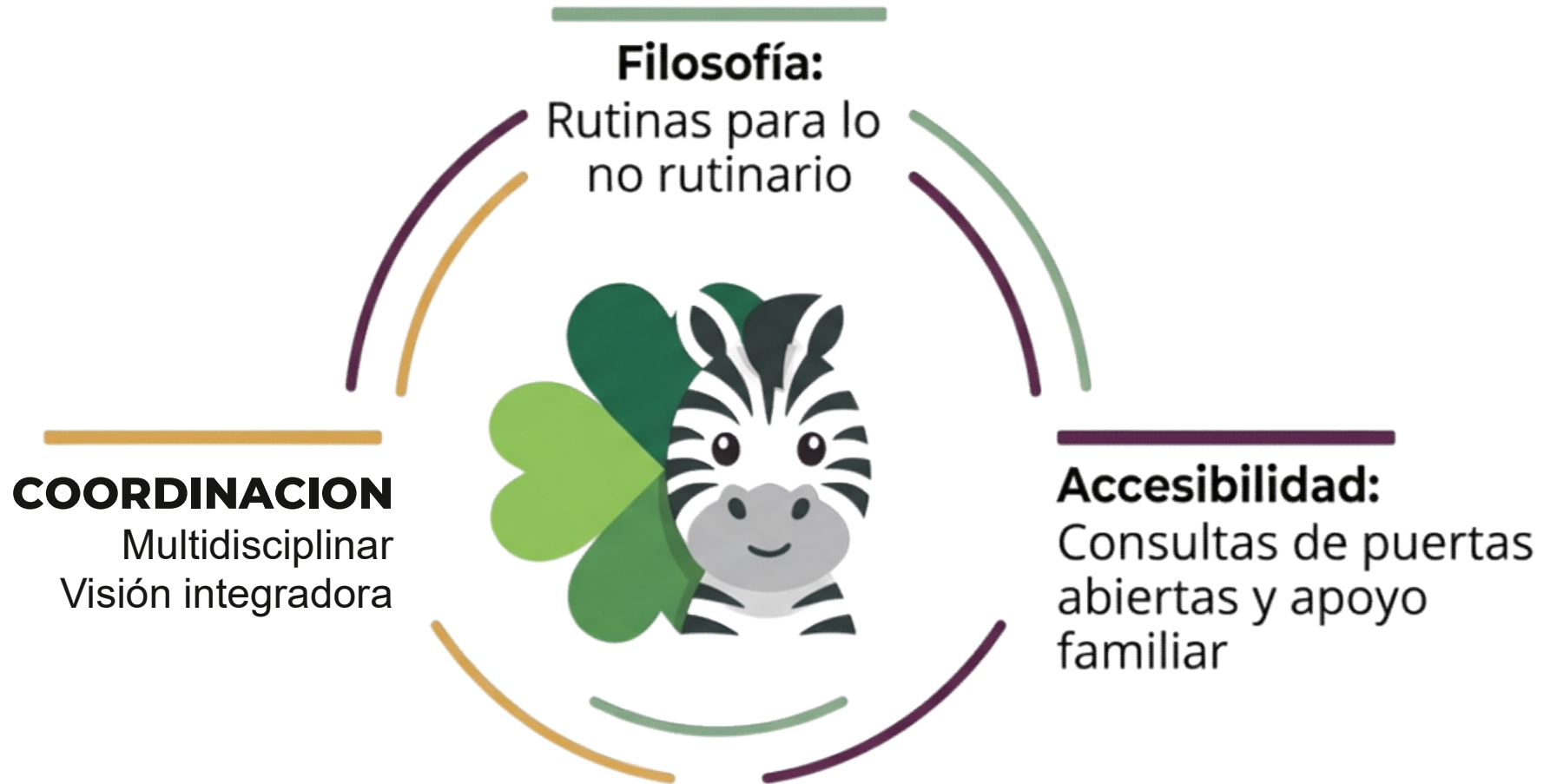
2016
1^{er} documento
de consenso

2020
Creación de la
Unidad de
Enfermedades
Raras (Sección
Pediátrica)



PROCEDENTE DEL ARCHIVO PERSONAL DEL DR. RANQUE

¿Qué es una Unidad de EERR Pediátrica?



RESOLUCIÓN DE DESIGNACIÓN DE UNIDADES DE REFERENCIA

ANTECEDENTES

Primero

Con fecha 27 de mayo de 2022, de acuerdo con el Decreto 64/2016 de 27 de mayo, del Consell, por el que se regulan las bases para la designación de las Unidades de Referencia del Sistema Sanitario Público de la Comunidad Valenciana, modificado en sus artículos 4 y 6 por la disposición final tercera del Decreto 170/2021, de 15 de octubre, del Consell, de regulación y organización de la realización de análisis genéticos y biomarcadores moleculares con fines asistenciales, desde la Dirección General con competencias en asistencia sanitaria se remite, a la Dirección General con competencias en materia de calidad, la necesidad detectada de seis Unidades de Referencia para el Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Raras tanto en pacientes pediátricos como en adultos, en el Hospital General Universitario de Castellón, con ámbito territorial provincia de Castellón, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, con ámbito territorial provincia de Valencia, Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante con ámbito territorial provincia de Alicante.

DATOS DE LAS UNIDADES DE REFERENCIA

Denominación:

Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Raras de Pediatría y de Adultos - Hospital General Universitario de Castellón.

Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Raras de Pediatría y de Adultos - Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Raras de Pediatría y de Adultos - Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante.

Centro sanitario donde se localizan las Unidades de Referencia	Ámbito territorial de referencia
2043 - Hospital General Universitario de Castellón. Avenida de Benicàssim, 128 12004 Castellón de la Plana	Con ámbito territorial provincia de Castellón
2215 - Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia Avenida Fernando Abril Martorell, 106 46026 VALENCIA	Con ámbito territorial provincia de Valencia
600 - Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante. Pintor Baeza, 11 03010 Alicante	Con ámbito territorial provincia de Alicante

Validación: Unidad de Referencia (2023)

Resolución de designación UR-CV 5 de julio de 2023



- Reconocimiento oficial como **Unidad de Referencia** de ER en la provincia de Alicante.
- Ámbito territorial: Provincia de Alicante.

El Equipo Humano

Dra. Rosario Sánchez

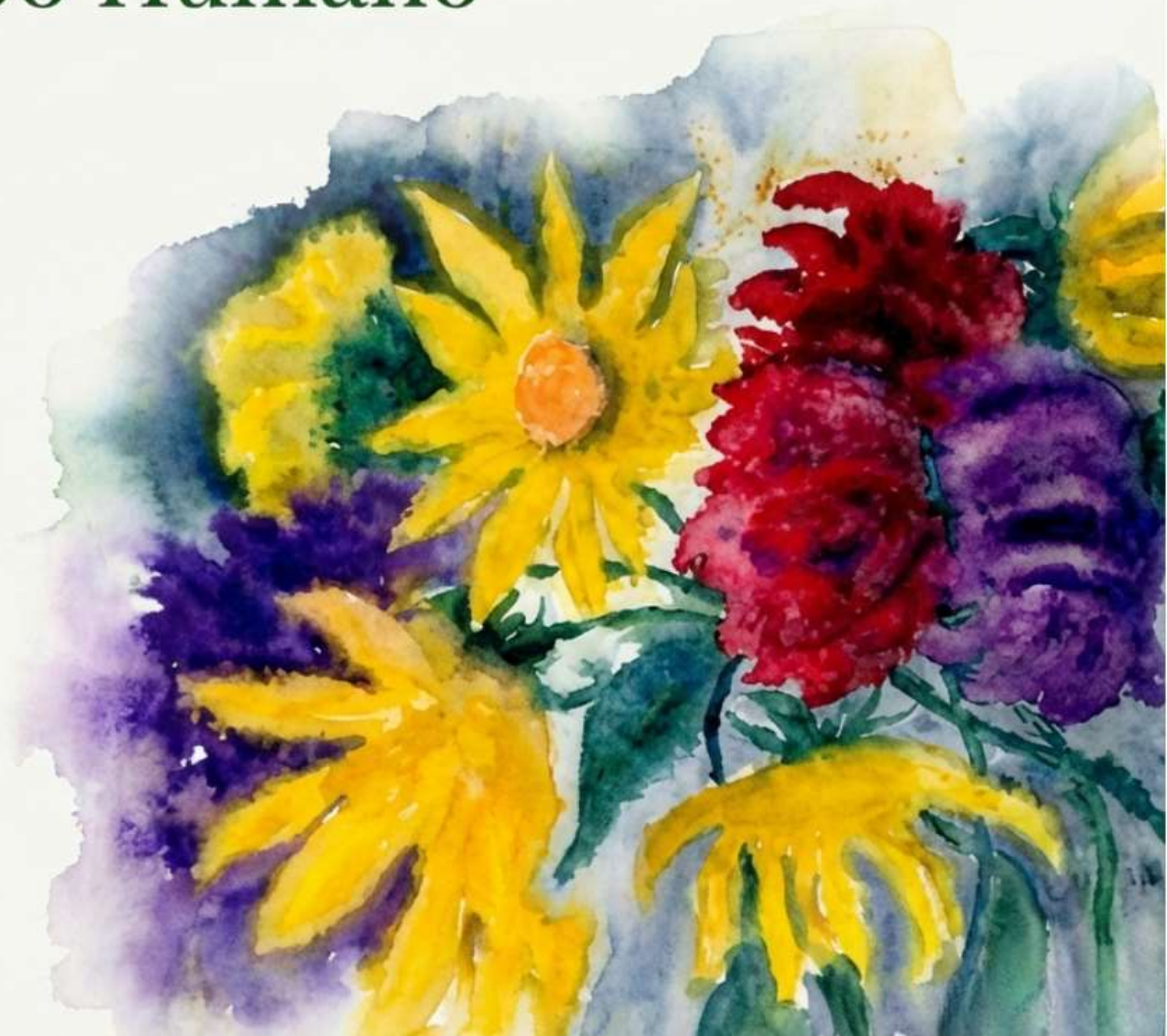
Unidad Multidisciplinar de
Enfermedades Minoritarias.

Dr. Óscar Manrique

Servicio de Pediatría.

Red de Colaboradores

Especialistas en Medicina Interna,
Pediatría y Atención Primaria.



Red de Colaboración Interprovincial



Valencia (La Fe)

Dr. Ricardo Gil (Medicina Interna)

Dra. Purificación Marín (Pediatría)

Castellón (Hospital General)

Dr. Bernardino Roca (Medicina Interna)

Dra. M^a Ana Esparza (Pediatría)



El Rol del Coordinador

· Dr. Óscar Manrique



Recepción y evaluación: Filtrado de propuestas de casos.



Planificación: Coordinar el plan de evaluación y pruebas diagnósticas.



Gestión de Flujo: Coordinar consultas y derivaciones (dentro de la unidad, CSUR, etc.).



Tratamiento: Coordinar tratamientos y técnicas terapéuticas necesarias.



Cartera de Servicios

Evaluación Diagnóstica

Pacientes con ER (o sospecha
sospecha) con afectación
multisistémica pendiente de
diagnóstico. Valoración de
derivación a CSUR



Asesoramiento Integral

Apoyo sobre orientación
clínica, centros especializados,
recursos disponibles e
información sobre la
enfermedad

Organización de la Asistencia: Flujo de Pacientes



*Solo se mantendrá la atención en la URER en pacientes concretos.

Antecedentes de la Transferencia



2011

1er paciente transferido
(Síndrome de intestino
corto).

2020

1er grupo estructurado
(Enfermedad inflamatoria
intestinal).



Nov 2021

Inicio oficial de la
Transferencia en
Enfermedades Raras.

EL PROBLEMA

EL CAMBIO DEL SISTEMA PEDIATRICO AL ADULTO



- Aumento de perdidas de seguimiento.
- Riesgo crítico de abandono del tratamiento.
- Cambio cultural: Del Paternalismo a la Autonomía.

Barreras en el Camino



Paciente

Miedo a lo desconocido, adolescencia, falta de confianza en nuevos equipos.



Familia

Sobreprotección, dependencia emocional, "el duelo de crecer".



Pediatría

Vínculos emocionales fuertes, desconfianza en la disponibilidad del equipo de especialistas.



Medicina de Adultos

Sobrecarga asistencial, falta de tiempo, desconocimiento específico de EERR.



El Desafío: ¿Transferencia o Transición?



Transferencia

- Un evento puntual.
- Movimiento administrativo de expediente.

Transición

- Un proceso continuo
- Preparación programada, gradual y consensuada.

La transición es vital para la adherencia futura al tratamiento y la autonomía del paciente adulto

Solución Metodológica: Las 3 Fases



1. Planificación (12-14 años)

Previsión del momento,
educación sobre la
enfermedad.



2. Preparación (14-16 años)

Aumento de autonomía.
El paciente entra solo.
Visitas conjuntas.



3. Implementación (16-18 años)

Transferencia de datos,
gestión de citas, alta en
pediatría.

Fase 1: Planificación (12-14 años)



- **Política:** Introducir el concepto de transición a la familia.



- **Educación:** Iniciar el conocimiento de la enfermedad.



- **Flexibilidad:** Adaptarse a la madurez del niño.



Un camino progresivo hacia la autonomía.

Fase 2: Preparación (15-17 años)



- **Autonomía:** Tiempo a solas en la consulta.



- **Conocimiento:** ¿Qué tomo? ¿Por qué lo tomo?



- **Coordinación:** Identificar al especialista de adultos.



Entrenamiento de habilidades.



Un camino progresivo hacia la autonomía.

Fase 3: Implementación (18+ años)



- **La Visita Conjunta:** Pediatra + Especialista Adultos + Paciente.



- **El Paquete de Transferencia:** Informes completos y plan de emergencia.



- **Gestión:** Cita programada antes del alta.



Un camino progresivo hacia la autonomía.



Soporte



Coordinación



Derivación

Comité de Transferencia Pediátrica HGUA

Inicio

- Noviembre 2021.

Objetivos

- Transferencia individualizada, evaluación de problemas asociados, elaboración de protocolos.

Procedimientos

- Reuniones mensuales (Primer miércoles de mes, 13:30).

Herramientas

- Carpeta compartida y decisión registrada en ORION.

Criterios de Inclusión para Transferencia



Pacientes en edad pediátrica con enfermedades sistémicas sin predominancia de órgano que se benefician de coordinación asistencial.



Otros pacientes donde la transferencia se beneficie de una evaluación multidisciplinar a criterio de su pediatra.

Constitución: Grupo de trabajo con especialistas de pediatría y adultos según se requiera.

Transferencia pediátrica de pacientes

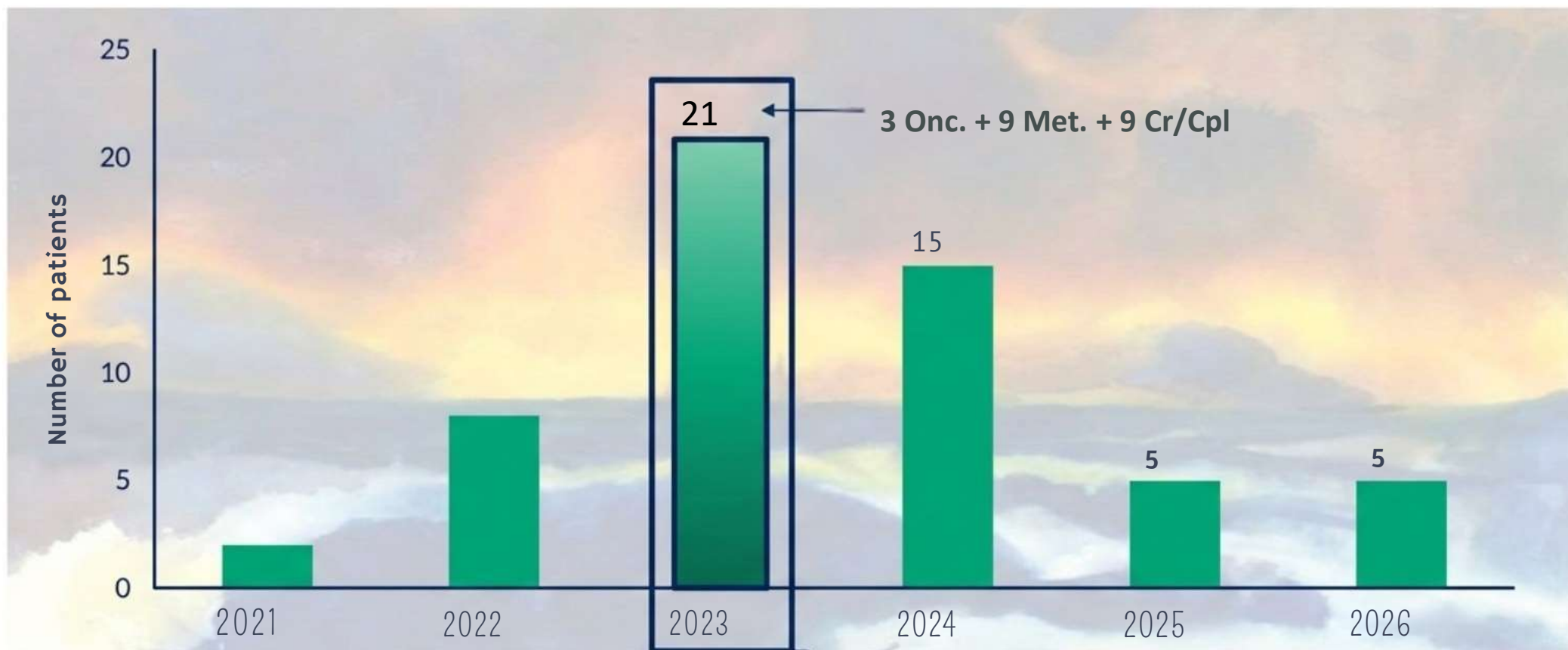
Datos del comité de transferencia (actas) – resumen anual



Año	Reuniones	Pacientes	Detalle
2021	1	2	2 Onc.
2022	6	8	5 Onc. + 2 Met.
2023	3	21	3 Onc. + 9 Met. + 9 Cr/Cpl.
2024	3	15	6 Onc. + 6 Met. + 1 Cr/Cpl.
2025	3	5	0 Onc. + 3 Met. + 2 Cr/Cpl.
2026	1	5	0 Onc. + 3 Met. + 2 Cr/Cpl.

Elaboración propia basada en la experiencia del autor.

Evolución de Pacientes Transferidos



Elaboración propia basada en la experiencia del autor.

Presente



Imagen creada por el autor mediante Inteligencia Artificial



Unidad de Enfermedades Raras Pediátricas
Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante
Rutinas para lo no rutinario

Acompañando Cada Paso



"La transición exitosa no es solo cambiar de médico; es garantizar que el niño que cuidamos ayer tenga la mejor calidad de vida como adulto mañana."

Conclusión: Hacia la Independencia



1. Cambio de Mentalidad: No es solo cambiar de edificio, es empoderar al paciente.



2. Claves del Éxito: Inicio temprano, evaluación continua y comunicación bidireccional.



3. Meta Final: Lograr la máxima autonomía y calidad de vida del paciente adulto.





Rutinas para lo no rutinario

Unidad de Enfermedades Raras Pediátricas
Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante

Gracias por su atención.