III TROBADA DE RESIDENTS DE NEFROLOGIA DE CATALUNYA
XXXI REUNIÓ ANUAL DE LA SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA
SCN SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA
Consorci Sanitari Integral
10, 11 i 12 DE JUNY 2015
Hospital Moisès Broggi, Sant Joan Despí

CISTINOSIS EN PACIENTES ADOLESCENTES Y ADULTOS: RECOMENDACIONES PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LA CISTINOSIS

Gema Ariceta, Juan Antonio Camacho, Enrique Lara, Nieves Martínez, Frederick Oppenheimer, Manel Perello, Guillem Pintos, Roser Torra, Anna Vila, Anna Güell Grupo T.CiS-Bcn
Nefrología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Nefrología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Deu. Nefrología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Oftalmología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron

La cistinosis es una enfermedad lisosomal minoritaria de expresión sistémica, especialmente renal y oftalmológica. Sin tratamiento específico, los pacientes evolucionan al fallo renal en la primera década de la vida, y fallecen precozmente. El pronóstico de la cistinosis depende del diagnóstico temprano, tiempo de inicio del tratamiento con cisteamina y el buen cumplimiento terapéutico. La progresión de la enfermedad renal, de las complicaciones extrarrenales y la menor supervivencia se asocian a alta de adherencia terapéutica. En un estudio reciente en nuestro país, se observó que más de un tercio de los pacientes mayores de 11 años de edad, el seguimiento clínico era inadecuado, siendo especialmente crítica la etapa de la adolescencia. La cistinosis ha trascendido de la medicina pediátrica a la del adulto, lo que incide en la necesidad de planificar la transición de los pacientes a través de los servicios . El objetivo de este trabajo fue la elaboración de unas recomendaciones para la atención integral de la cistinosis y la transición del adolescente, con mejora en la calidad de vida y el pronóstico del paciente. Método: Revisión bibliográfica y reuniones de consenso de un equipo multidisciplinar de expertos en la práctica clínica con pacientes afectos de cistinosis (Grupo T-CiS.bcn), procedentes de 5 hospitales de Barcelona. Resultados: El documento recoge recomendaciones específicas y necesarias para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento multidisciplinar de la cistinosis en las siguientes áreas: a) diálisis y trasplante, b) afectación extrarrenal, c) promoción de la adherencia y d) transición protocolizada a la medicina del adulto. Conclusiones: La cistinosis es un modelo de "enfermedad pediátrica" minoritaria que ha transcendido a la medicina del adulto. El desarrollo de programas multidisciplinares específicos, permitirá mejorar la adherencia a la cisteamina y facilitar la transición de los pacientes adolescentes y su seguimiento en las unidades clínicas de adultos.