

Elisa Giner Ventura¹, Laura Acuña¹, Simón Lanza², Catalina Peña², Marta Martínez², Carlos Bezos², Asociación Cistinosis España³, Gema Ariceta⁴.

1. Chiesi España, Barcelona; 2. iEXP, Madrid; 3. ACE, Els Muntells, Tarragona; 4. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Servicio de Nefrología Pediátrica, Barcelona

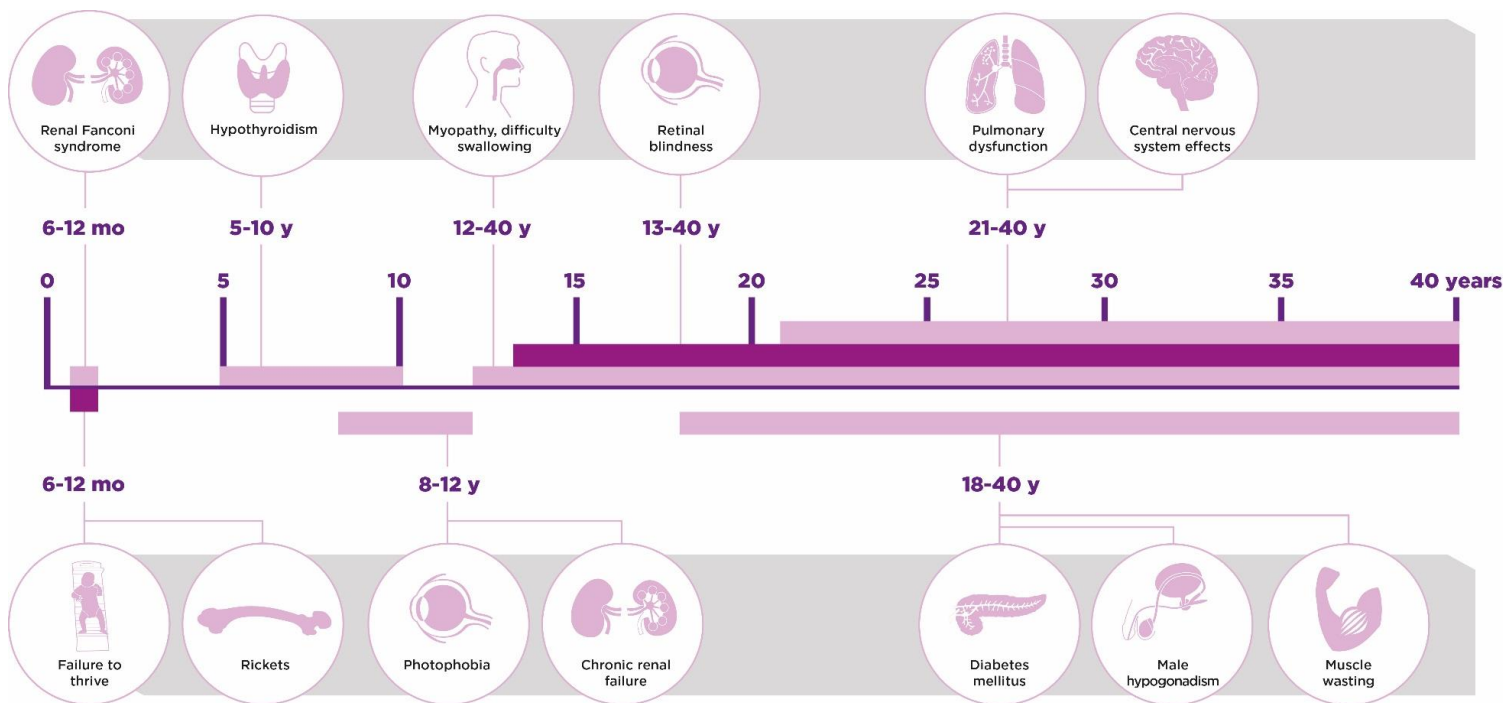
INTRODUCCIÓN

¿Qué es la Cistinosis Nefropática?

La **cistinosis nefropática** es una enfermedad de depósito lisosomal rara que causa un daño sistémico progresivo. Se desencadena a nivel renal durante la infancia, pero acaba afectando a múltiples órganos a medida que la edad avanza.



Medicación diaria de un paciente con cistinosis



Rara vez un paciente llega al final de los 30 sin una complicación médica grave o amenazante para la vida ¹

Figura adaptada de Gahl WA, et al²

¿Cuál es la REALIDAD de estos pacientes?

La Cistinosis Nefropática es...

- o Enfermedad rara → Desconocimiento por parte de los profesionales
- o **Enfermedad sistémica** → Ausencia de equipos multidisciplinares
- o **Problemas relacionados con la medicación**
 - o Estricta dosificación (hasta 4 tomas diarias, incluida la noche)
 - o Efectos adversos indeseables (gastrointestinales, olor corporal y halitosis)



¡Necesidades no cubiertas!

La naturaleza progresiva y multisistémica de la enfermedad, unida a la elevada carga que supone la medicación diaria, de por vida, y sus efectos secundarios

GRAN IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES Y CUIDADORES

¿Cómo detectamos las necesidades no cubiertas de los pacientes?

1. Feedback de los KOLs → **Insights** por parte de los médicos que tratan la enfermedad
2. Feedback de los pacientes y cuidadores (ACE) → **Estudio cualitativo con pacientes y cuidadores**



OBJETIVO DEL ESTUDIO

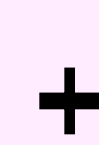
1. Evaluar, desde la perspectiva de los pacientes y los cuidadores:
 - El impacto de la Cistinosis en sus vidas
 - Los factores que afectan al cumplimiento terapéutico
 - Posibles programas de soporte al paciente (PSP)
2. Encontrar **posibles acciones aplicables** para cubrir estas necesidades

METODOLOGÍA

Estudio propuesto

Entrevistas individuales estandarizadas

- 6 pacientes (12-40 años)
- 2 cuidadores



2 workshops con pacientes

- 4 pacientes
- 6 cuidadores

RESULTADOS

Tanto en las entrevistas individuales como en los workshops se intentó indagar, a través de diferentes preguntas y actividades en grupo, cómo han vivido los pacientes las diferentes fases de la enfermedad, qué es lo que más impacta en su vida diaria, qué afecta a su cumplimiento terapéutico y aquellas acciones que podrían mejorar su cuidado y su atención, como un posible programa de soporte. Los resultados se muestran a continuación:

¿Qué factores impactan más en la calidad de vida de los pacientes?*

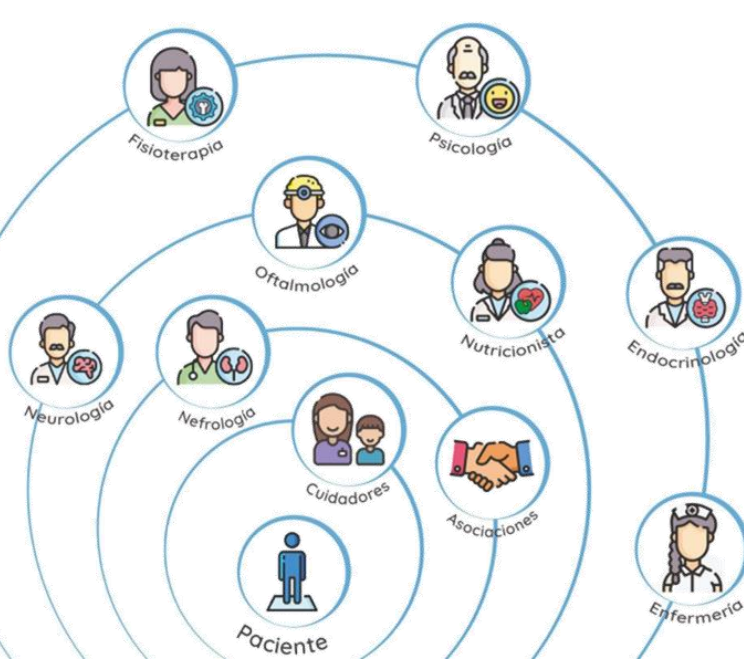
1. Fatiga e interrupción del sueño (relacionadas tratamiento)
2. Complicaciones esqueléticas y neuromusculares.
3. Complicaciones oculares
4. Fallo de crecimiento y desarrollo muscular.
5. Olor corporal y Halitosis (relacionado tratamiento)
6. Fotofobia
7. Sed

¿Qué factores impactan más en la adherencia?*

Los principales factores que explicaban un mal cumplimiento terapéutico fueron **síntomas gastrointestinales (GI)** y la **administración nocturna de cisteamina**, que alteraba el patrón del sueño y repercutía negativamente en la vida diaria.

Programa MULTIDISCIPLINAR de soporte al paciente (PSP) desde el punto de vista del paciente y el cuidador*

Especialistas implicados en el PSP y CLASIFICACIÓN por orden de importancia



1. Cuidadores
2. Asociación de pacientes y nefrólogos (psicólogos)
3. Oftalmólogo, nutricionista y neurólogo
4. Fisioterapeuta, psicólogo, endocrinólogo y personal de enfermería

Aspectos indispensables

- Visitas el mismo día/días consecutivos
- Buena comunicación entre Profesionales Sanitarios

Aspectos opcionales

- Profesionales especializados en cistinosis
- Uso de la telemedicina en algunas visitas

CONCLUSIONES Y NEXT STEPS

1. Estudios de esta naturaleza permiten conocer de primera mano cuáles son las necesidades reales de los pacientes, que pueden no ser las mismas que las observadas por los médicos y por la industria.
1. Este tipo de estudios nos ayuda a adaptar y enfocar acciones para que sean realmente útiles para los pacientes, además de que se sienten escuchados y comprendidos.
2. Hemos detectado que muchos de los factores que impactan de forma negativa en la calidad de vida de estos pacientes y familiares son aquellos relacionados con el tratamiento, como pueden ser la toma de medicación nocturna o los efectos adversos, así como las manifestaciones extrarrenales.
3. El input de pacientes y cuidadores ha sido clave para diseñar un PSP de carácter multidisciplinar, con unas características específicas para su enfermedad. Con toda esta información, se ha puesto en marcha un Programa de Soporte a Paciente multidisciplinar o **CISTINOCARE** que se llevará a cabo entre **2023 y 2025**



Cistinocare

CISTINOCARE

Estudio que evalúa el impacto de **un modelo de atención multidisciplinar en la calidad de vida de los pacientes** con Cistinosis Nefropática en España (2023-2025)

- Estudio observacional, prospectivo y multicéntrico
- Inclusión de cualquier paciente con Cistinosis
- Seguimiento del paciente a través de un Equipo Multidisciplinar (hasta 9 especialidades involucradas, entre ellas psicología)
- Visitas bajo práctica clínica habitual
- El impacto de este PSP se medirá a través de diferentes cuestionarios de calidad de vida (pediátricos y adultos) durante el seguimiento
- 1 año de reclutamiento + 1 año de seguimiento
- PPFV estimado: finales octubre 2023

*Según la opinión de los pacientes

1. Nesterova G, Gahl WA. *Pediatr Nephrol* 2013;28(1):51-9;2. Gahl WA et al. *N Engl J Med* 2002;347:111-21