

PENSANDO EN METABÓLICO

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS 2018

Apostando por el futuro





sumario

piensa en
metabólico

Edita:
Federación Española
de Enfermedades
Metabólicas
Hereditarias - FEEMH
c/ Costa del Sol, 11
28033 Madrid

web:
www.metabolicos.es
email:
federacion@metabolicos.es
facebook:
[www.facebook.com/
federacionmetabolicos](http://www.facebook.com/federacionmetabolicos)
twitter:
twitter.com/metabolicos_es
Teléfono/fax:
910 828 820
Móvil:
626 22 56 11

Entidad declarada de
utilidad pública nacional,
nº 1204, desde 1995.
Miembro de E.S.PKU
(European Society for
Phenylketonuria and
Allied Disorders Treated
as Phenylketonuria)
Miembro de COCEMFE
www.w.cocemfe.es

Presidente:
Aitor Calero
Vicepresidenta:
Mei García
Secretario:
Francisco Javier Aguilar
Tesorera:
Natalia Díaz
Vocal:
Fernando Sojo
Vocal:
Cati López
Vocal:
Mireia Maeztu

Maquetación y diseño:
Joaquín Calero
Diseño de portada:
Marta Suárez
Imprime:
Gráficas Quiñones
Depósito Legal:
M-5814-2016
Distribución gratuita

mayo 2018

presentación **3** Cuatro años
de trabajo

comunidad metabólica **29** Fernando Sojo

familias **30** Susana Herrera

42 Un sueño con
las alas truncadas

44 Aitana, mi pequeña heroína



29

comunidad metabólica **23** Una Gran Experiencia
Viaje a la ESPKU en Noruega

jóvenes

encuentros **54** Asociación de Navarra

convivencias **55** Asociación de Aragón
Asociación de Murcia

56 Asociación de Galicia

58 Asociación de Valencia

59 Asociación de Cantabria

60 Asociación Familia GA1

61 Asociación de Madrid

63 Asociación del País Vasco

64 Asociación de Cataluña

metabólicos **39** Historia del niño milagro

solidarios

metabólicos **48** Informe de la PKU - Chile

internacionales **51** Asociación PKU - Costa Rica

52 Puerto Rico.
Como surge la Asociación PKU

receta **66** Caracolas con pasas,
canela y miel

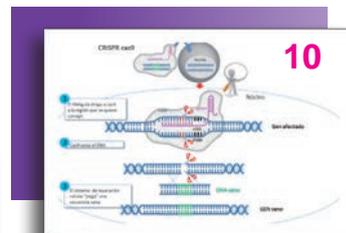
investigación
nuevos
productos

10 Aplicación del sistema de
"corta y pega" (CRISPR-cas9)

18 Ninguno sin
un tratamiento eficaz



18



10

expertos
metabólicos

5 Dra. Mercedes
Martínez-Pardo

9 La importancia de las
encuestas

12 Registro de pacientes de
enfermedades raras

14 Defectos del ciclo de la urea

16 La unidad metabólica.
Región de Murcia

20 Trabajo de la unidad de
diagnóstico y tratamiento

24 Taller de cocina metabólica.
Recetas y trucos

28 Mi visión desde otro punto...

34 Comer bajo en proteína.
Comer bien

36 Visibilizar y garantizar los
derechos de las personas
con discapacidad orgánica

especial

4 ¿Porqué asistir al Congreso?

45 Campamento Metabólico

46 Estado de aminoacidopatías
en España

53 Banco de alimentos en Cataluña



XVIII Congreso Nacional
de Enfermedades Metabólicas Hereditarias
Sevilla



Aitor Calero
Presidente



Mei García
Vicepresidenta



Francisco Aguilar
Secretario



Natalia Díaz
Tesorera



Fernando Sojo
Vocal



Caty López
Vocal



Mireia Maeztu
Vocal

Cuatro años de trabajo

En el año 2014, la Junta Directiva que presido, se puso al frente de la Federación con varios retos sobre la mesa. El primero y principal era poder retomar y relanzar la actividad de la entidad tras el impasse que se produjo con el cambio de Junta. Otro reto fue trasladar la sede desde Galicia a Madrid con todo lo que conlleva de gestiones y papeleo. Más importante si cabe fue el continuar con las fuentes de financiación existentes en el pasado, y buscar otras nuevas.

En este sentido podemos estar orgullosos y tener cierta tranquilidad de cara al futuro ya que el esfuerzo ha merecido la pena. Hoy en día la entidad cuenta con unas fuentes de ingresos públicas y privadas de forma regular y equilibrada que nos permite abordar proyectos interesantes, así como organizar eventos de gran complejidad e inversión como son los Congresos Nacionales. Asimismo, hemos reforzado nuestros lazos con otras entidades nacionales como COCEMFE, de la que hemos pasado a formar parte, y que nos está ayudando en cuestiones como discapacidad o reconocimiento de marca y ayuda logística.

En esta línea también hemos estado presentes de forma activa en todas las reuniones de la ESPKU europea y que nos permite estar al tanto de las políticas europeas y de lo que están haciendo otras asociaciones europeas. Durante estos años hemos potenciado nuestra presencia en redes sociales donde contamos con más de 1000 seguidores en Facebook, y casi 400 en twitter. Nuestra web www.metabolicos.es ha doblado sus visitas en el último año y hemos podido cambiar su apariencia por una más profesional. También me gustaría destacar los convenios de colaboración que hemos retomado con el Real Patronato de la Discapacidad que nos han permitido financiar en parte los Congresos Nacionales y en este último año hacer un informe sobre nuestras necesidades sociosanitarias como colectivo. Informe que cuenta con un reportaje en esta misma revista.

Quiero resaltar el trabajo de toda la Junta Directiva, de los Presidentes de las asociaciones y de todos los profesionales que, en innumerables correos y mensajes de whatsapp trabajamos por la mejora de las condiciones de los afectados por metabolopatías. Por otra parte, este año, el trabajo de Agata Bak ha sido clave para poder conocernos mucho mejor como colectivo, gracias. Por último, sería injusto no destacar el trabajo y las numerosas horas extras e implicación que nuestra administrativa Marta Suárez dedica a la Federación. Gracias y gracias a todos vosotros.

Juntos somos más fuertes.

Aitor Calero
Presidente

...pensemos en metabólico.

¿Porqué asistir al Congreso?

El Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias va a alcanzar su 18ª Edición este año. Por si todavía tenías dudas, aquí os dejamos **5 razones** para no perdérselo:

- 1. Porque** es el evento más importante para nuestro colectivo y la mejor oportunidad para poder contactar con otros afectados y familias de todos los rincones de España.
- 2. Porque** este año se cumple el 50 aniversario de la implantación del cribado neonatal en España que comenzó en Granada en el año 1968 y que ha permitido detectar cientos de casos de forma temprana.
- 3. Porque** este año tendrá lugar en Sevilla en un hotel excepcional y en unas fechas donde seguro que podremos disfrutar de todos los encantos de esa maravillosa ciudad y de las agencias de sus no menos maravillosos habitantes.
- 4. Porque** podrás obtener la última información relevante sobre la investigación y tratamiento de metabolopatías incluyendo información sobre terapia génica, nuevas fórmulas de aminoácidos e información de las actividades de las asociaciones
- 5. Porque** tus hijos, tanto los metabólicos como los no metabólicos, estarán atendidos en todo momento y se lo pasarán genial con actividades mañana y tarde solo para ellos.

Esta lista podría ser infinita pero no queremos ponerlos los dientes demasiado largos. Además, si por cualquier motivo no puedes asistir, al igual que hicimos el año pasado, vamos a retransmitir todas las charlas en streaming por internet.

**NOS VEMOS EN SEPTIEMBRE.
NOS VEMOS EN SEVILLA.
OS ESPERAMOS.**



**XVIII Congreso Nacional
de Enfermedades Metabólicas Hereditarias
Sevilla**

DRA. MERCEDES MARTÍNEZ-PARDO

expertos
metabólicos

¿Por qué ha decidido especializarse en Enfermedades Metabólicas? ¿Fue decisión premeditada o casualidad?

Aún a riesgo de parecer o ser “una abuela cebolleta” os voy a responder. No fue casualidad, eso lo aseguro. Cuando acabé medicina, 1969, me presenté al MIR y me fui a LA FE de Valencia para hacer Pediatría con el Dr. Canosa durante 4 años.

Al terminar Pediatría, pensé que mi Bioquímica estaba muy anticuada y decidí hablar con el Departamento de Bioquímica de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM), entonces a cargo del Consejo Superior de Investigaciones Científicas de España (CSIC), cuyo catedrático en 1974 era el Profesor de Investigación del CSIC, Alberto Sols, ayudado por un grupo de bioquímicos del (CSIC) entre los que se encontraba la Profesora de Investigación del CSIC, Gertrudis de la Fuente. En el CSIC estuve otros 4 años, aprendí bioquímica, hice mi tesis doctoral en Medicina sobre enzimas y actividades enzimáticas, y junto a la Dra. de la Fuente desarrollé métodos bioquímicos para diagnosticar la deficiencia de disacaridasas intestinales, la de los enzimas de la glicólisis, la de galactosemia, la de algún enzima de la gluconeogénesis, para la separación de mucopolisacáridos,... y fundé con 8 pediatras más la Sociedad de Gastroenterología y Nutrición Pediátricas. Cuando acabé allí, mi cabeza no era la misma que la que tenía en Pediatría en Valencia. Supe desde el primer momento que el futuro era la aplicación de la Bioquímica en el diagnóstico de Enfermedades que aparecían en la edad Pediátrica, que no se diagnosticaban.

Paralelamente en 1978 se inicia el cribado neonatal español de hipotiroidismo y de fenilcetonuria por las Profesoras Magdalena Ugarte (Maleny) y M^a José García (Marisé) en el Centro de Diagnóstico y Enfermedades Moleculares (CEDEM) acoplado al departamento de Bioquímica de la Facultad de Ciencias de la U.A.M. y me uní a ellas como pediatra de referencia. El cribado neonatal de aminoácidos, en sangre y en orinas depositadas en papel, en 1978 se hacía por cromatografía en capa fina y con él se diagnosticaron en Madrid hasta 1990 unas 90 PKU, 3 jarabes de arce, 1 tirosinemia tipo I y 2 tirosinemias tipo III (Hakinsinurias), 1 triptofanemia (que no produce problemas), 2 cistinurias y 3 acidemias propiónicas (por

hiperglicinemia). Con el resultado de la cromatografía en capa fina, avisábamos urgente a la familia y se valoraba con mayor precisión, en plasma y en orina, aminoácidos con autoanalyzer, y en orina líquida se comenzó a hacer ácidos orgánicos (1980) pudiéndose diagnosticar aminoacidopatías y acidemias orgánicas. En 1982 se comenzó a valorar pterinas en la orina de los PKU y en 1984 se diagnosticó por cribado la primera deficiencia de tetrahydrobiopterina (BH4) quien inicia tratamiento con dieta + neurotransmisores desde neonato y con BH4 desde los 12 meses pues antes NO HABÍA (la fabricaban en Jona, Suiza, para ella y para otros 2 pacientes de Alemania). Posteriormente, desde 1990, se desarrolló el método de Fluoroskan para valorar exclusivamente fenilalanina y las otras aminoacidopatías se seguían cribando por cromatografía en capa fina.

En 1979 ya era Adjunto del Ramón y Cajal y me uní al grupo de Maleny y Marisé, como pediatra responsable de los pacientes. Fue el comienzo de una gran amistad y de un trabajo de todas nosotras muy satisfactorio; ellas podían hacer el diagnóstico y yo el tratamiento y entre las tres el seguimiento. Comentábamos todos los casos y de hecho diseñamos preparados comerciales alimenticios, que hizo NOGALDA, para Jarabe de Arce (JAR), Acidemias Propiónica y Metilmalónica (AP) y Trastornos del Ciclo de la Urea (UCD) cuando todavía no los tenía el mercado nutricional.

Desde 1979 hasta la actualidad se ha ido desarrollando la especialidad de Enfermedades Metabólicas y en ese desarrollo, puedo decir, que fui la primera pediatra en hacerlo trabajando ▶

ENTREVISTA

INVESTIGADORA
EMÉRITA EN
ENFERMEDADES
METABÓLICAS
HEREDITARIAS.
HOSPITAL RAMÓN Y
CAJAL DE MADRID



continuamente con el CEDEM de Madrid y el Institut de Bioquímica Clínica de Cerdanyola (hoy en el CLINIC de Barcelona). Desde 1980 se inicia la SSIEM (Sociedad Europea para el estudio y tratamiento de Enfermedades Metabólicas) y desde el comienzo, estuvimos allí.

Creo que os he contestado, fue una decisión premeditada y programada continuamente a lo largo de 41 años, 1974-2015. Y SOY una abuela cebolleta, lo siento.

Como una de las propulsoras del movimiento asociativo de pacientes PKU y metabólicos en España: ¿por qué cree que es importante que nos asociemos?

Cada enfermedad, que son muchas, se diagnostica en pocos pacientes, por lo que es imperativo que TODOS JUNTOS forméis una ASOCIACIÓN o en su defecto una FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES si queréis que alguien escuche vuestras necesidades. Estas deben ser concretas y comunes, si cada enfermedad pide cosas diferentes conseguiréis mucho menos que si hacéis una causa común pidiendo aquello que pueda ser concreto, común y posible. Y lo primero que tenéis que conseguir es sustituir “raras” (en Español es peyorativo) por “poco frecuentes”.

Usted es conocida por su lucha feroz por cada paciente, por defender que el tratamiento es siempre coste efectivo. ¿Es duro convencer de ello?

La diferencia entre tratar y no tratar a un niño con enfermedad metabólica conlleva diferencias significativas en las que coste /efectividad es lo de menos. Médicamente si tienes tratamiento es impensable no hacerlo y si no lo tienes te lo inventas (lo he hecho varias veces) y, políticamente, no hay “guapo” que diga NO al gasto, si lo sabes explicar. Y el médico explica, “este paciente si no se le trata va a presentar, bien un retraso mental (en PKU, en tirosinemia tipo II, en Homocistinuria clásica, por ejemplo); bien ingresos continuos: por episodios convulsivos (en convulsiones sensibles a B6, en el Dravet...), por

tromboembolismos (Homocistinuria, en deficiencias de Metilentetrahidrofolato reductasa, en Metilmalónico acidemia con homocistinuria...), por síndrome de Reye con hipoglucemias (trastornos de oxidación de ácidos grasos), por coma por hiperamonemia con gravísima acidosis en acidemias orgánicas, por insuficiencia hepática grave (galactosemia, tirosinemia tipo ...); bien por miocardiopatía (trastornos de oxidación de ácidos grasos, citopatías mitocondriales, Glucogenosis III, ...). Si además de las explicaciones profesionales, añades que todos los pacientes tienen derecho a ser tratados “como los pacientes con HIV con gasto medio de 100 millones de pesetas (no euros)/año, (estábamos en 1995 la segunda vez que discutí el precio en el Ministerio)”, NADIE insisto NADIE te discute el precio, entre otras cosas porque salen más caros si no los tratas.

¿Cuáles han sido los aspectos más duros de su trabajo como especialista en enfermedades metabólicas hereditarias? ¿Y los más gratificantes?

Los momentos más duros han sido los fallecimientos de los niños.

Pero mirando hacia atrás tengo el orgullo y una gran paz, por haber estado presente en todos los fallecimientos, acaecidos en el hospital, de pacientes metabólicos a lo largo de los 41 años de mi trabajo, estuve con ellos y con sus padres fuera la hora que fuera.

Otros momentos duros corresponden al momento de informar a los padres de la enfermedad de su hijo. Hay que hacerlo directo y completo, si no es muy difícil que se entienda, pues son enfermedades poco frecuentes, pero hay también que dar soluciones en ese momento. Por ello hay que saber todo lo que se sabe de la enfermedad, es decir los médicos debemos estar al día de lo que se sepa y de las soluciones reales y posibles.

Me preguntáis, las más gratificantes, vosotros los pacientes habéis sido y sois mi gordo de Navidad. Si me hacéis estas preguntas es que estáis vivos, sois adultos neurológicamente normales y me estáis poniendo en un brete, es decir lo he conseguido ¿qué más quiero?.

Las primeras generaciones de pacientes metabólicos que han sido detectados al nacimiento y a dieta de toda la vida son ya adultos. ¿Qué retos ▶

LOS
MOMENTOS
MÁS DUROS
HAN SIDO LOS
FALLECIMIENTOS
DE LOS NIÑOS...
...ESTUVE CON
ELLOS Y CON SUS
PADRES FUERA LA
HORA QUE FUERA.

► plantea la atención al metabólico adulto? ¿Es igual o distinta que la de un paciente adolescente o niño? ¿Qué necesidades nuevas aparecen?

Los retos son parecidos pero en especial lo que cuesta en un adulto es el mantenimiento de un tratamiento que es crónico. En las acidemias orgánicas y en las hiperamoniemias, como se ponen muy enfermas si se lo saltan a la torera, las transgresiones no son frecuentes; pero en PKU y en Homocistinurias clásicas están a la orden del día. No necesitáis ingresar en un hospital y creéis que todo el monte es orégano. Lo que no veis es que vuestra sustancia blanca cerebral, en el caso de PKU con fenilalanina mayor de 10 mg/dL (> 600 umol/L) mantenida más de 1 mes, degenera, se hincha afectando las conexiones cerebrales (neuronas con neuronas, neuronas con dendritas, neuronas con astrocitos...) y poco a poco se van perdiendo facultades neurológicas: capacidad de aprendizaje, control psicológico, comportamiento... y aparecen neurosis, sicosis, brotes sicóticos como en la esquizofrenia, pérdida de la capacidad de la atención, siendo todas estas alteraciones mayores cuanto mayor es el nivel de fenilalanina. En el caso de las Homocistinurias aumenta el riesgo de tromboembolismos en cualquier parte del cuerpo; piernas, pulmón, cerebro... y en este último caso te puedes quedar a los 30 – 40 años unido a una silla de ruedas o como si hubieras tenido un Alzheimer. Pero desde el punto de vista del médico ¿Qué vas a hacer?: ¿pones una pistola en la boca del paciente?, le intentas convencer explicando lo que es mejor para él y si él quiere lo hará, es libre y sobre todo INTELIGENTE pues te has pasado 18 años preparándolo para ello. Si no lo hace en su libertad, se fastidia él solito, al médico no.

Quien tenga oídos ¡que oiga! Y quien sepa leer que lo haga. Os jugáis vuestro futuro mental.

¿Cómo evalúa la atención actual al paciente metabólico en España? ¿En qué somos buenos y dónde tenemos que poner más atención?

Desde mi punto de vista es magnífica.

En tratamientos: los tratamientos dietéticos que hacemos, están entre los mejores del mundo, no en balde llevamos participando en su diseño y actualización desde hace 30 años (diseñamos preparados comerciales, damos ideas a las casas

comerciales, participamos en los grupos europeos de tratamiento y seguimiento); hemos sido los primeros en trasplantes hepáticos en jarabes de arce, ciclos de la urea, tirosinemias tipo I y Glucogenosis; las fórmulas dietéticas y los medicamentos huérfanos los tenéis a vuestra disposición gratis así que si no hacéis el tratamiento es cosa vuestra y no de la Sanidad española. Si hay algo nuevo para alguien se aplica inmediatamente sin problema alguno.

En el diagnóstico: tanto bioquímico como genético estamos en primera línea. Lo que pasa es que hay demasiadas películas sobre “ADN” con resultados en 1 hora... ESO es ficción y exigencia del guión y no realidad. La realidad tarda algo más, requiere tiempo tanto para el diagnóstico bioquímico, (aunque he sido testigo de una confirmación diagnóstica de acidemia propiónica a las 5 horas de vida en 1989), como para el genético.

Pienso que seguiremos mejorando acorde al conocimiento de las diferentes enfermedades metabólicas, tanto en el mundo como en España, pero siempre con tiempo.

Este año la comunidad de pacientes con enfermedades raras ha acogido con gran expectación la presentación del potencial de la terapia génica con CRISPR CAS 9.

¿Cree que es factible que se encuentre pronto la cura para ciertas enfermedades metabólicas? Queremos saber su opinión sobre las ventajas y desventajas de la terapia génica y otras innovaciones terapéuticas.

De momento se han hecho muchos experimentos en tratamientos con genes modificados en algunas enfermedades metabólicas. Todavía no hay posibilidades de tratamiento genético, pero supongo que todo se irá haciendo de nuevo... CON TIEMPO.

CRISPR/CAS 9, en un artículo de internet de *Diciencia en Ciencia para todos*, hay un gran resumen sobre este método natural que utilizan las bacterias para evitar que el DNA de un virus ►

SUPE DESDE EL PRIMER MOMENTO QUE EL FUTURO ERA LA APLICACIÓN DE LA BIOQUÍMICA EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES QUE APARECÍAN EN LA EDAD PEDIÁTRICA, QUE NO SE DIAGNOSTICABAN.

las infecte y que consiste en algo así como “una bacteria con proteínas Cas corta el DNA viral, de forma guiada con un RNA en sitio específico, y luego bien lo degrada o bien modifica una parte de ese DNA viral insertándolo en otros lados de su propio DNA pero dicha bacteria sabe distinguir su DNA bacteriano de los fragmentos del DNA viral, de su DNA total, de tal forma que su memoria genética aparece si se vuelve a infectar por el DNA del virus y lo machaca más rápidamente; es decir la bacteria se ‘inmuniza’ frente al virus”. Este hecho ¿para qué vale?, de “manera molecular podemos decir que esta herramienta se podrá utilizar para regular la expresión génica, etiquetar sitios específicos del genoma en células

vivas, identificar y modificar funciones de genes y corregir genes defectuosos. También se está ya utilizando para crear modelos de animales para estudiar enfermedades complejas como la esquizofrenia, para las que antes no existían modelos animales. Con la tecnología CRISPR/Cas9 se inaugura una nueva era de ingeniería genética en la que se puede editar, corregir, alterar, el genoma de cualquier célula de una manera fácil, rápida, barata y, sobre todo, altamente precisa. Cambiar el genoma significa cambiar lo esencial de un ser, recordadlo”. Y para esto precisamos TIEMPO, ética, leyes, más

conocimientos respecto a efectos secundarios y colaterales, y sobre todo evitar enriquecimiento de unos pocos con posibles patentes de los “genomas curativos”. Mi opinión es que todo lo imaginable por el ser humano, se puede llegar a realizar y todo llegará, pero cualquier adelanto tecnológico y del conocimiento debe acompañarse de una apertura de miras, de un reposo de ideas y sobre todo de una defensa del ser humano, porque si no, habrá ALFAS y esclavos: “Un mundo Feliz, de Aldous Huxley”.

¿Cuáles son los retos más importantes que los pacientes metabólicos tenemos por delante?

Para aquellos pacientes cuyos tratamientos sean dietéticos y/o con medicación, el mayor reto

es seguirlos a rajatabla, pues de momento es lo único que tenemos para mantenerlos neurológicamente sanos.

Muchos pacientes metabólicos no precisan dieta especial sino otro tipo de tratamiento: neurotransmisores, terapia de enzimas de reemplazo, trasplante de órganos... Para ellos y para todos en general el reto es la confianza en sus médicos pues ellos están al día de los avances en su patología y aunque parezca que el suyo lo hace mal, pues no sigue igual que el de “menganito”, todos los que nos dedicamos a los enfermos metabólicos lo hacemos con nuestro mejor arte (ars medica) y los tratamientos se discuten previamente aunque cada cual los aplica “diferente” desde el punto de vista del paciente. Si desconfían de sus médicos, nadie es perfecto y las relaciones personales pueden influir en su confianza, busquen otro médico pero sí les recomiendo que se lo digan al primero pues posiblemente les dirigirá con mejor criterio al otro colega y se quedará en segundo lugar, pero si lo necesitan lo podrán encontrar. Ahí entra de lleno algo en que deben estar unidos todos los pacientes, conseguir que en sus autonomías les permitan consultar una segunda opinión en la Sanidad española.

El tercer reto es conocer donde lo hacen “mejor”, por experiencia. Por ejemplo un síndrome de Marfan, que es genético y poco frecuente, en nuestro grupo sólo lo hemos visto 2 veces en 40 años. No esperen que seamos especialistas del Marfan pero posiblemente en el servicio cardiovascular del hospital Ntra... Sra. de la Victoria de Málaga, sí. A través de FEDERER pueden obtener una buena información.

Atender a las “nuevas familias” como lo hacéis habitualmente muy bien, que se sientan acompañadas, sobre todo viendo a adultos sanos que padecen la enfermedad.

Haced causa común con todas las asociaciones de enfermedades poco frecuentes, no metabólicas y pelead conjuntamente con ellas. Conseguid el cambio de “raras” (españolización del inglés rare), que en español no sólo es peyorativo sino incluso insultante en ocasiones, por el de “poco frecuentes” que es el real.

Sin más, daros las gracias por vuestro cariño. Recibid el mío, que aunque con años es como un buen vino, tiene solera en aumento. ■

SI CADA ENFERMEDAD PIDE COSAS DIFERENTES CONSEGUIRÉIS MUCHO MENOS QUE SI HACÉIS UNA CAUSA COMÚN PIDIENDO AQUELLO QUE PUEDA SER CONCRETO, COMÚN Y POSIBLE.

LA IMPORTANCIA DE LAS ENCUESTAS

ERIC LANGE

PRESIDENTE DE LA ESPKU
PRESIDENTE DE LA NSPK

¡Encuestas! Las odias... Encuestas políticas, encuestas alimenticias, encuestas sobre el estilo de vida. En general, estas encuestas benefician a otras personas, no a ti.

Pero la encuesta PKU ha sido diferente. ¿Por qué? Toda la información que hemos recopilado y analizado debería servir a múltiples fines. En primer lugar, los resultados probablemente confirmarán lo que antes se había identificado como un problema potencial y por tanto constituirán una evidencia. Por ejemplo, nos confirmará que los adultos luchan por mantenerse a dieta prescrita para PKU, o validará el esfuerzo y tiempo extra que les supone adquirir y preparar la comida (pero este punto concierne a todos). En segundo lugar, grandes encuestas que no se centran en una área en particular (por ejemplo solo Londres en Reino Unido) y que muestran resultados similares, aportan más credibilidad a estos reclamos. ¡Es una evidencia sin sesgos! En tercer lugar, los resultados de la encuesta pueden ser usados como argumentos y pruebas cuando se aboga por un mejor acceso al tratamiento, productos bajos en proteína, etc.

Por eso, no hay ninguna excusa para que no hagáis la encuesta que lleva a cabo vuestra Federación nacional. A partir de ahí serán capaces de analizar los datos y centrar los recursos en las áreas que requieren de atención.

Tal vez sabéis que recientemente la NSPKU

en Reino Unido ha llevado a cabo una encuesta sobre la PKU. No lo hemos hecho solos. Aunque hemos sido nosotros los que usamos Twitter, Facebook y e-mail para avisar a los socios (¡incluso hemos mandado cartas!), nos han ayudado muchos profesionales que se han implicado y han mandado encuestas, animando a los pacientes para que las completen. También lo hemos publicitado en muchos eventos en todo Reino Unido.

¿El resultado? Nos han contestado más de 640 personas. Es el 10% de la estimada población de los PKUs en Reino Unido. Además de las cuestiones que queríamos saber, también pedimos a la gente que comente su experiencia personal sobre cualquier problema al que se estaban enfrentando. Las respuestas incluían problemas con los hermanos, padres, abuelos, pero también cónyuges y amigos. En este momento todavía no puedo compartir con vosotros los resultados de la encuesta, la vamos a presentar el próximo fin de semana en la conferencia de ESPKU. Lo que sí os

puedo decir, es que la PKU está lejos de “*estar resuelta*”. Ni en Reino Unido ni en España ni en ningún otro lugar, a fecha de hoy. Lo hemos probado.

Por eso os animo a rellenar la encuesta y dar poder a vuestras asociaciones regionales y la Federación.

Es el año en el que nuestras enfermedades pueden salir a la luz del debate público. ¡Ayúdanos!

Un saludo cordial a todos los pacientes en España. ■



APLICACIÓN DEL SISTEMA DE “CORTA Y PEGA” (CRISPR-CAS9)



Belén Pérez



Lourdes R. Desviat

**BELÉN PÉREZ Y
LOURDES RUIZ DESVIAT**

CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES
MOLECULARES. CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR.
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

La cura de una enfermedad genética requiere que se genere en las células dañadas el producto del gen defectuoso. Una de las posibilidades para alcanzar este objetivo es la **terapia génica**, que consiste en introducir el gen sano en las células del paciente. Hasta hace unos años la posibilidad de aplicar este sistema de tratamiento era un sueño que en muchas enfermedades era casi irrealizable por los problemas que generaba la inserción de nuevos genes sin posibilidad de realizarlo de manera dirigida.

Hace 25 años, gracias a la investigación básica de bacterias, el investigador español Francisco Mojica descubrió unas proteínas capaces de cortar de forma específica determinadas secuencias de DNA. Las bacterias emplean este mecanismo como una defensa frente a virus que introducen su DNA como agentes infecciosos; de esta forma las bacterias detectan y destruyen el DNA invasor de forma específica. Ha sido posteriormente, en el año 2012, cuando unas investigadoras (Jennifer Doudna y Emmanuelle Charpentier) intuyeron que esta herramienta podría tener una importante aplicación en biomedicina biomédica.

Este sistema de “*corta y pega*” genómico se denomina **CRISPR-cas9** o simplemente CRISPR (clustered regularly interspaced short palindromic repeats, en

español repeticiones palindrómicas cortas agrupadas y regularmente interespaciadas). CRISPRcas9 está basado en la capacidad de una endonucleasa o proteína llamada cas9, que corta el DNA en una secuencia específica tras ser identificada mediante la utilización de unas moléculas “*guías*” de RNA (RNAGuía). Una vez producido el corte, y si se suministra un DNA sano, la maquinaria de reparación de daños genéticos que hay en todas las células “*pega*” este DNA y corrige el daño de forma específica. El sistema CRISPR no es la única herramienta capaz de editar el genoma pero sí es la más simple y eficaz. Además, es una técnica muy versátil que promete importantes avances biomédicos, biotecnológicos, así como en agricultura, en ganadería etc, aunque también presenta serias amenazas éticas que deben ser legisladas con rigor.

En concreto, en el campo de la terapia de enfermedades genéticas es donde se ha despertado un mayor interés. Son muchas las expectativas de cura de enfermedades monogénicas como las metabólicas hereditarias. Podemos, por una parte, generar modelos de enfermedad, celulares o animales, con las mismas mutaciones que tienen los pacientes, los cuales nos abren las vías para estudiar la patología y para evaluar terapias farmacológicas de una forma personalizada. Esta aplicación ya es una realidad, se han generado numerosos modelos de enfermedad que han revolucionado la investigación en enfermedades raras.

Por otra parte, la edición del genoma humano se está abriendo paso como una nueva estrategia para curar enfermedades. Su ▶

La edición del genoma humano se está abriendo paso como una nueva estrategia para curar enfermedades.

Grupo de Investigación del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.

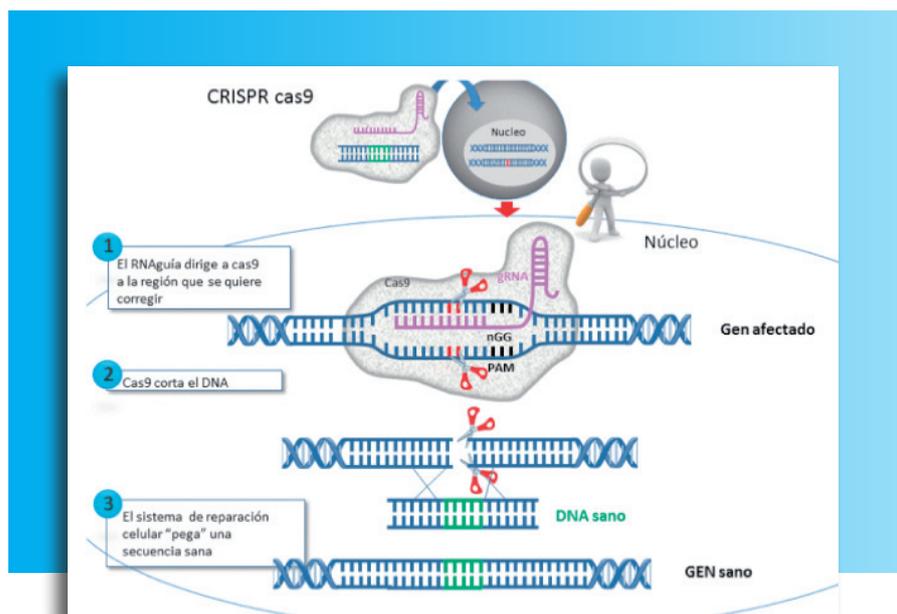


como es modificar el genoma humano, en una realidad cada vez más cercana. Sin embargo, en paralelo se ha abierto un intenso debate sobre la utilización de estas técnicas y la creación de una moratoria que limite sus aplicaciones. Así la sociedad europea de genética humana ha publicado un artículo donde se señala que es necesario llevar a

cabo investigaciones de forma cuidadosa y ha recomendado que se publiquen todos los resultados, negativos o positivos, para construir una base sólida de evidencias. ■

► aplicación en terapias implica el proceso descrito anteriormente, que consiste en cambiar una secuencia de DNA que no es correcta por una secuencia sana. Las “tijeras” (la proteína Cas9) junto a las guías y las secuencias correctoras se introducen en las células diana utilizando virus seguros o nanopartículas. De forma específica las “guías” reconocerían dónde está el defecto, la proteína lo cortaría y en el proceso de reparación se introduciría una secuencia de DNA sano. Sin embargo, faltan algunos años para poder aplicar esta tecnología en humanos ya que hay que controlar la eficacia de la edición, evitando correcciones no beneficiosas y controlando que no se modifiquen otras secuencias del DNA. De momento solo se ha utilizado para modificar células adultas sin peligro de que el DNA editado se transmita a la descendencia ya que no está de momento permitido manipular células reproductoras.

En resumen, los últimos avances en las tecnologías para editar el genoma han convertido algo que parecía lejano e imposible,



Belén Pérez. Profesora Titular de Bioquímica y Biología Molecular de la UAM, investigadora del Centro de Biología Molecular y Responsable del Servicio de Genética del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Es jefe de un grupo de investigación perteneciente a la red CIBERER y del Instituto de Investigación de Biomedicina IdiPaz.

Lourdes R. Desviat. Profesora Titular de Bioquímica y Biología Molecular de la UAM, Jefe de Línea del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa y colaboradora en el Servicio de Genética del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares.

REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

VERÓNICA ALONSO FERREIRA Y
MANUEL POSADA DE LA PAZ

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN
DE ENFERMEDADES RARAS (IIER)
INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

La investigación es un elemento esencial para avanzar en el conocimiento e intentar dar respuesta a las necesidades de las personas afectadas por Enfermedades Raras (ER) y sus familias. Uno de los principales retos para la investigación de ER es disponer de información de calidad sobre las personas afectadas y muestras biológicas armonizadas. En este sentido, los registros y los biobancos son plataformas esenciales de apoyo a la investigación. El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III mantiene el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (<https://registroraras.isciii.es>), que está interconectado con el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (*BioNER* <http://bioner.isciii.es>).

El objetivo del registro es ofrecer a los profesionales del sistema de salud, investigadores, y al colectivo de pacientes y familiares un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de las personas afectadas por ER en España. Se persigue así *fomentar la investigación y aumentar la visibilidad de estas enfermedades*, además de favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

La solicitud de entrada al registro

puede hacerla cualquier ciudadano, ya sea la propia persona afectada por ER u otra que esté autorizada para hacerlo en su nombre (familiar o representante). En la web <https://registroraras.isciii.es/> se accede al formulario de solicitud. Es necesario firmar un consentimiento informado y aportar la copia de un informe médico que confirme el diagnóstico de la ER concreta. Una vez que desde el IIER se comprueba que la solicitud cumple los requisitos se ofrece a la persona interesada un usuario y contraseña de acceso al registro.

Beneficios para los pacientes inscritos

Máximo nivel de seguridad: el registro está sustentado en una orden ministerial publicada en el BOE del 10 de junio de 2005 y está declarado en la Agencia Española de Protección de Datos, ya que contiene datos de identificación personal e información clínica sensible, que requiere el máximo nivel de seguridad.

Participación activa de los pacientes: las personas que solicitan formar parte del registro obtienen un *usuario y contraseña de acceso* online al registro.

Posibilidad de donar muestras biológicas: las personas inscritas que así lo deseen pueden indicar su interés en donar una muestra de sangre al Biobanco Nacional de Enfermedades Raras. En caso de recibir una solicitud de muestras de una ER concreta, se contacta con las personas afectadas para proceder a la extracción. ▶



- Posibilidad de aportar información complementaria: se accede a cuestionarios sobre calidad de vida en niños y adultos, dependencia, carga trabajo del cuidador o consumo de medicamentos. Estos cuestionarios podrán ser completados por los pacientes inscritos en cualquier momento.

Acceso a información: el registro ofrece a los usuarios breve información específica asociada a la ER por la que se han dado de alta.

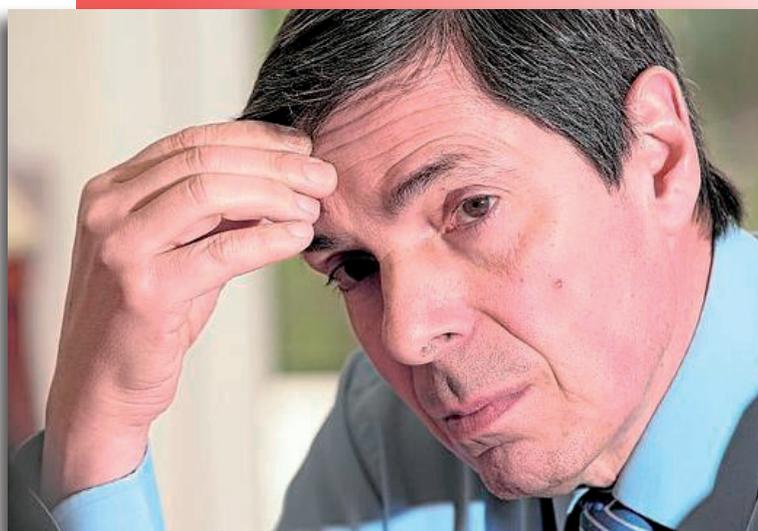
Facilitar el contacto: a través de los datos de contacto proporcionados por las personas inscritas en el registro (email, teléfono, correo postal) se facilita el reclutamiento para poder participar en estudios concretos.

En resumen, las personas inscritas en el registro contribuyen de forma desinteresada a avanzar en el conocimiento de las ER en general y a facilitar la investigación de su ER en particular, en el caso de que un profesional contacte formalmente con el registro interesado en realizar una investigación específica. A continuación, se mencionan brevemente dos ejemplos de la utilidad del registro: la ayuda a FEDER para la actualización de su estudio ENSERio (contacto generalizado por email con todas las personas inscritas en el registro), y el ofrecimiento a participar en un ensayo clínico internacional, mediante el contacto directo con los afectados por distrofia de Duchenne inscritos en el registro.

Importancia de la colaboración de profesionales

Los registros de pacientes son costosos y es difícil concienciar a las personas afectadas y a los profesionales especializados en

ER de la importancia de su participación voluntaria. El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (registroraras@isciii.es) ofrece *convenios de colaboración a investigadores y profesionales sanitarios* con el objetivo de optimizar las investigaciones, aumentar la interoperabilidad y reducir la fragmentación del número de casos. Esta colaboración con profesionales tiene una



serie de ventajas añadidas como son la reducción de costes, la mayor promoción y difusión, reducir la fragmentación al aglutinar los casos de ER y permitir la investigación combinando datos de varias enfermedades y ampliar posibilidades de la colaboración.

En los últimos años se insta a que las bases de datos de profesionales y los registros de pacientes ya existentes no se mantengan de forma individual o aislada, sino a que colaboren con redes más amplias para la unidad, estandarización y optimización de la recogida de la información y también de la investigación derivada de los datos del registro. En definitiva, el objetivo de esta colaboración es *COMPARTIR* la información para disponer de datos nacionales en beneficio de las personas afectadas y sus familias. ■

DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

¿QUÉ ASPECTOS DEBEMOS TENER EN CUENTA?

DRA. M^a LUZ COUCE

JEFE SERVICIO DE NEONATOLOGÍA.
DIRECTORA DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y
TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES
METABÓLICAS CONGÉNITAS. HOSPITAL CLÍNICO
UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA

Cuando ingerimos alimentos, tomamos proteínas, grasa e hidratos de carbono como macronutrientes. Las proteínas están formadas por aminoácidos que en su metabolismo liberan amonio, eliminándose éste a través del ciclo de la urea para convertirse en urea. La urea pasa al torrente sanguíneo y de ahí a los riñones y se excreta en la orina. (ver Figura 1)

El ciclo de la urea convierte por tanto el amonio en urea. En la anatomía del ciclo de la urea hay dos partes diferenciadas: una

mitocondrial y otra citoplasmática. En la mitocondrial intervienen 3 enzimas principales: N-acetilglutamato sintetasa (NAGS), Carbamilfosfato sintetasa 1 (CPS-1), Ornitina transcarbamilasa (OTC).

En la citoplasmática otros 3 enzimas: Argininosuccinato sintetasa (ASS), Argininosuccinato liasa (ASL) y Arginasa 1 (ARG1) (Figura 2).

¿Qué son los defectos del ciclo de la urea?

Los defectos del ciclo de la urea son enfermedades metabólicas raras causadas por la deficiencia de una de las 6 enzimas en este ciclo: Deficiencia de NAGS, Deficiencia de CPS-1, Deficiencia de OTC, Citrulinemia tipo 1 (por deficiencia de ASS), Aciduria argininosuccínica (por deficiencia de ASL), Argininemia (por deficiencia de Arginasa 1).

Son hereditarios, el patrón hereditario de deficiencia de estas enzimas es autosómico recesivo, excepto la deficiencia de OTC que es recesiva ligada a X. Individualmente son muy raras, con una prevalencia en total de 1/8000 a 1/44000 nacimientos, aunque probablemente

podría ser más alta, ya que particularmente los defectos mitocondriales no se detectan por cribado neonatal y la deficiencia de OTC supone la mitad de todos los casos.

Todos los defectos del ciclo de la urea causan hiperamoniemia, es decir elevación del amonio, aunque de diverso grado, asociada a otros trastornos metabólicos. El amonio es un compuesto muy neurotóxico, difunde libremente a través de la barrera hematoencefálica y su concentración en el cerebro alcanza siempre niveles superiores a los de la sangre. Todos estos trastornos pueden producir graves complicaciones neurológicas y el tratamiento de la enfermedad aguda es urgente.

El comienzo de las formas severas, con deficiencia enzimática completa o casi completa, es en el período neonatal (lo cual sucede en el 60% de los casos) y se caracteriza por un cuadro de intoxicación con rechazo de tomas, vómitos, letargia, respiración rápida (taquipnea) y rápida progresión hacia el coma y fallo multiorgánico. El principal dato bioquímico que nos ayuda al diagnóstico es la hiperamoniemia junto con el patrón de aminoácidos y ácidos orgánicos característico de cada alteración. Se confirma el diagnóstico por estudio genético. La mortalidad en estas formas graves es alta y los que sobreviven tienen frecuentemente descompensaciones posteriores y peor pronóstico neurológico.

Las deficiencias parciales tienen una presentación clínica más variable y un comienzo más tardío, a cualquier edad; pero si no se piensa en ellas y no se diagnostican puede haber también riesgo de secuelas neurológicas importantes.

El objetivo del tratamiento consiste en reducir la producción de amonio, por lo que los pacientes son tratados con una dieta de bajo contenido de proteínas y pueden precisar también fármacos que potencian la eliminación del nitrógeno por vías alternativas. Cuando la situación clínica de los pacientes no permite el aporte mínimo proteico de seguridad en forma de proteínas naturales es preciso suplementar la ración de proteínas con módulos de aminoácidos esenciales. Recibirán suplementación con arginina excepto en la argininemia (en el déficit de OTC y CPS se puede emplear citrulina en vez de arginina). Si precisan quelantes del amonio, se utilizan

Figura 1: Metabolismo de los macronutrientes que ingerimos con los alimentos

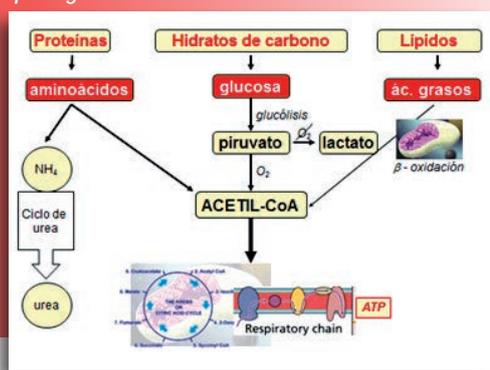
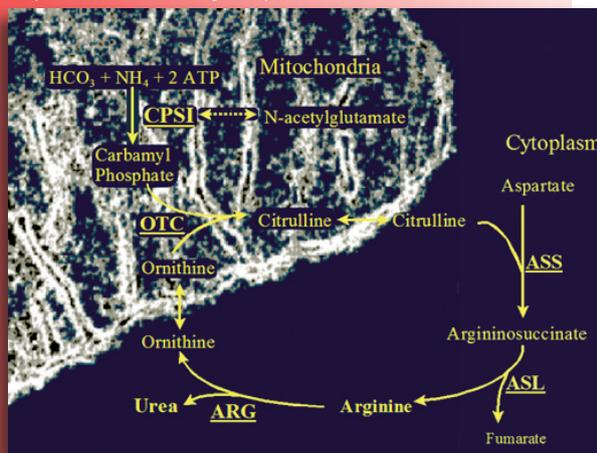


Figura 2: Anatomía del ciclo de la urea con la parte mitocondrial y citoplasmática.



► fenilbutirato o benzoato. Al dar estos fármacos, suelen presentar deficiencia de aminoácidos de cadena ramificada y se aconseja su suplementación. Pueden precisar pequeños suplementos de carnitina. Suplemento de folato

y piridoxina es también recomendado. En la deficiencia de NAGS es muy útil el carbamilglutamato.

El amonio es el parámetro analítico esencial en el seguimiento de estos pacientes. Idealmente no debe de exceder de 110µmol/L en el período neonatal y de 80µmol/L posteriormente. Para ello debe ser controlado en una Unidad de referencia de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

Los padres, familiares, pacientes según la edad, deben saber sus padres que presenta una alteración crónica en la que un tratamiento dietético riguroso es básico para prevenir complicaciones graves de la enfermedad.

Se debe realizar cálculo exacto de su aporte dietético según las recomendaciones dadas, con báscula que pese gramo a gramo. Hay que evitar el ayuno prolongado. Hay que estar alerta ante la mínima sospecha de alerta de descompensación:

-Alerta ante riesgo programado: Vacunación, intervención quirúrgica (preparación previa)

-Alerta ante clínica de riesgo: Rechazo de tomas, clínica de infección, fiebre, signos neurológicos de intoxicación.

Ante clínica de riesgo deben saber que deben reducir el aporte de proteínas naturales al 50%, manteniendo un alto aporte calórico, pueden ser útiles como suplemento los módulos energéticos de hidratos de carbono.

También si precisa una intervención quirúrgica programada se debe reducir en los 2-7 días previos según cirugía menor o

mayor el aporte de proteínas un 25-50%, aumentando ligeramente el aporte calórico con un preparado especial sin proteínas. Es conveniente informar al anestesta del beneficio de la utilización de fármacos no hepatotóxicos y de acortar el período de anestesia lo máximo posible.

En casos muy seleccionados puede estar indicado trasplante hepático. Actualmente se está llevando a cabo un ensayo clínico en fase I/II de terapia génica para pacientes mayores de 18 años con deficiencia de OTC. En España participa nuestro Centros hospitalario y el hospital de Cruces. ■

BIBLIOGRAFÍA

-Das AM, Illsinger S, Hartmann H, Oehler K, Bohnhorst B, Kuehn-Velten N, Luecke T. Prenatal Benzoate Treatment in Urea Cycle Defects. Arch Dis Child Fetal Neonatal 2009; 94:F216-7

-Martín-Hernández E, Aldámiz-Echevarría L, Castejón-Ponce E, Pedrón-Giner C, Couce M, Serrano-Nieto J, et al. Urea cycle disorders in Spain: an observational, cross-sectional and multicentric study of 104 cases. Orphanet J Rare Dis. 2014; 9(1):187.

-Häberle J, Boddaert N, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Huemer M, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. Orphanet J Rare Dis. 2012 ;7:32.

-Helman G, Pacheco-Colón I, Gropman AL. The urea cycle disorders. Semin Neurol 2014;34:341-49.

- Couce ML, Bustos G, García-Alix A, Lázaro A, Martínez-Pardo M, Molina A, Sáenz de Pipaón M, Serrano M, Sanjurjo P. Guía clínica de diagnóstico y tratamiento urgente de hiperamonemia neonatal. An Pediatr 2009; 70: 183-88.

-Protocolo hispano-luso de diagnóstico y tratamiento de las hiperamoniemias en pacientes neonatos y de más de 30 días de vida. 2ª edición. Autores: ML Couce, G Bustos, M Lázaro, M Martínez-Pardo, A Molina, M Sáenz de Pipaón, P Sanjurjo, ML Serrano, A Morais, E Martín, R Lama, MT García-Silva, C Pedrón, MJ Canals, A Belanguer Quintana, A García Alix. Ergón. Madrid 2009; p. 1-46. ISBN 978-84-8473-781-0.

LA UNIDAD METABÓLICA

JOSÉ MARÍA EGEA MELLADO

MARÍA JESÚS JUAN-FITA

INMACULADA GONZÁLEZ GALLEGO

SECCIÓN METABOLOPATÍAS.
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA.
HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO
VIRGEN DE LA ARRIXACA

El avance tecnológico de los últimos tiempos ha permitido ampliar el número de enfermedades a cribar mediante los PCN, por lo que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad aprobó en el Pleno del Consejo Interterritorial el 23 de Julio de 2013 la cartera común básica del Sistema Nacional de Salud (SNS) del mínimo número de ECM que debían incluir los PCN implantados en el territorio nacional con el fin de unificar el panel mínimo de ECM del SNS (Orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre; BOE el 6 de noviembre 2014). Dicho panel incluye siete ECM: fibrosis quística, hipotiroidismo congénito primario, deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-Hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), aciduria glutárica tipo I (GA-I), fenilcetonuria y hemoglobinopatías.

Sin embargo, la integración del laboratorio de diagnóstico bioquímico diferencial en el laboratorio de cribado neonatal, la implementación de técnicas innovadoras de diagnóstico bioquímico (técnicas espectrofotométricas, colorimétricas, inmunofluorimétricas y espectrometría de masas en tándem) así

como la toma de muestra simultánea de sangre y orina impregnada en papel en el PCN de la Región de Murcia ha permitido ampliar el panel mínimo propuesto por el SNS a 44 enfermedades metabólicas (25 incluidas en el panel principal de diagnóstico bioquímico y 19 en un panel secundario, tras el diagnóstico diferencial de las incluidas en el panel primario). Esta recepción simultánea de los dos tipos de muestra mediante los PCN ha sido estratégica para realizar el despistaje metabólico de un mayor número de enfermedades en cada análisis, pues permite realizar un diagnóstico diferencial de los ECM mediante pruebas de segundo nivel. La cuantificación de aminoácidos, ácidos orgánicos, acilcarnitinas y acilglicinas en muestras de orina permite confirmar o descartar un determinado resultado positivo o realizar un diagnóstico bioquímico diferencial de los resultados obtenidos en sangre impregnada en papel procedentes del PCN, lo que permite la detección de enfermedades que con las muestras de sangre no sería posible. De esta forma, de los aproximadamente 200.000 niños analizados desde la

implementación de la espectrometría de masas en tándem en 2007 hasta la actualidad, se han diagnosticado por esta técnica instrumental más de 100 aminoacidopatías, organicoacidurias y alteraciones de la beta-oxidación mitocondrial, que junto con las detectadas con otras metodologías de detección precoz, evidencian que el diagnóstico ►



► de las ECM antes de la innovación tecnológica ha sido subestimado.

Además, los resultados de este diagnóstico bioquímico de confirmación se amplían con estudios de confirmación enzimático y/o molecular, este último realizado tanto en el propio Centro como en Centros Nacionales e Internacionales de referencia, existentes para enfermedades genéticas específicas.

De forma paralela, el laboratorio de Metabolopatías está comprometido en brindar un diagnóstico bioquímico de calidad para satisfacer las necesidades tanto del paciente como de los profesionales de la salud que solicitan nuestros servicios. Para ello cuenta con valores corporativos de calidad, como es la Certificación UNE-EN-ISO 15189 por ENAC, tecnología de última generación, un equipo profesional especializado en el diagnóstico y monitorización bioquímica de enfermedades endocrino-metabólicas así

como la garantía de los más de 25 años de experiencia en apoyo constante la prevención, diagnóstico, seguimiento bioquímico y asesoramiento genético de ECM.

Una vez diagnosticado al paciente, el interés perseguido se centra en establecer un tratamiento dietético así como realizar un seguimiento clínico y bioquímico al paciente con el fin de evitar una descompensación metabólica. Éste es el papel que desempeñan las Unidades de Seguimiento Clínico, que orientan su actuación terapéutico-dietética y su valoración clínica apoyándose en el seguimiento bioquímico del paciente, realizado también en el propio Laboratorio de Metabolopatías del CBGC. Finalmente, la Unidad de Genética Médica ofrece asesoramiento genético (estudio de portadores y diagnóstico prenatal y pre-implantacional) tanto al paciente como a sus familiares, con fines reproductivos. ■

NUESTRO SECRETO, EL SABOR



MEVALIA Low Protein es una nueva gama de productos creada por Dr.Schär para las personas que siguen una dieta baja en proteínas.



Adquiere nuestro productos en los bancos de alimentos de tu asociación o desde <http://www.russafasingluten.com/>

- ✓ Bajos en proteína- menos de 1gr por cada 100gr
- ✓ Bajo contenido de fenilalanina
- ✓ Ricos en fibra
- ✓ Fáciles y cómodos de usar

Mevalia

LOW
PROTEIN

¡Regístrate en nuestra web y solicita el paquete de bienvenida gratis!*
<http://www.mevalia.com/es/>
info@mevalia.com - 800 67 80 18

A BRAND OF
Dr.Schär

PACIENTES DE FENILCETONURIA

NINGUNO SIN UN TRATAMIENTO EFICAZ

JAVIER SANCHO SANZ

GRUPO PROMOL*
INSTITUTO DE BIOCOMPUTACIÓN Y
FÍSICA DE SISTEMAS COMPLEJOS DE LA
UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

Las enfermedades metabólicas son muy diversas, pero suelen tener en común que aparecen como consecuencia de mutaciones en uno o pocos genes. Estas mutaciones hacen que alguna enzima no funcione adecuadamente en la persona afectada. Muchas veces, la razón de ese mal funcionamiento es que la enzima, fabricada por las células siguiendo las instrucciones del gen que tiene la mutación, no es suficientemente estable y no llega a adquirir por sí misma la forma espacial que necesita para poder desempeñar su función metabólica.

Un ejemplo bien conocido es la fenilcetonuria (o PKU en inglés). Este trastorno metabólico aparece cuando la enzima que transforma el aminoácido fenilalanina, que está presente en todas las proteínas que comemos, en otro aminoácido que se llama tirosina, no es capaz de hacer esa tarea y la concentración de fenilalanina se eleva en la sangre produciendo efectos neurotóxicos.

En fenilcetonuria el diagnóstico neonatal permite, imponiendo inmediatamente una dieta estricta que debe seguirse de por vida, controlar la concentración de fenilalanina y evitar el daño neurológico. Sin embargo, como la dieta que hay que seguir es bastante especial, algunos afectados no la siguen con el rigor debido. Hace unos años, se ha descubierto que una sustancia denominada tetrahidrobiopterina (conocida comercialmente como Kuvan) es capaz de estabilizar la enzima defectuosa en algunos afectados pero en otros no. A las sustancias, como Kuvan, que se unen a enzimas

inestables estabilizándolas y permitiendo que hagan de nuevo bien su función se las conoce como chaperonas farmacológicas.

Para comprender por qué Kuvan es eficaz en algunos casos y en otros no, hay que hablar un poco de la enzima implicada: la fenilalanina hidroxilasa (o PAH en inglés). En la actualidad se conocen más de 1000 mutaciones en esta enzima que están relacionadas con PKU. Es necesario que tanto el padre como la madre sean portadores y aporten cada uno a su bebé un gen mutado para que los dos genes del bebé fabriquen enzima defectuosa y aparezca la PKU. Al haber más de 1000 mutaciones ya conocidas en la enzima, existen aproximadamente medio millón de combinaciones distintas de mutaciones en los pacientes PKU. Es decir, que hay al menos medio millón de tipos de pacientes PKU potencialmente distintos en su respuesta a un tratamiento dirigido a estabilizar la PAH. Así, no es extraño que algunos pacientes respondan al tratamiento con Kuvan y puedan relajar su dieta y otros no. ¿Qué se puede hacer para proporcionar a los pacientes que no responden a Kuvan otras chaperonas alternativas? Lo primero es buscarlas.

Desde hace años nuestro grupo busca nuevas chaperonas que estabilicen a la PAH y puedan servir para realizar una terapia personalizada según la variante de la enfermedad de cada paciente y poder ▶



* Investigador principal:
JAVIER SANCHO

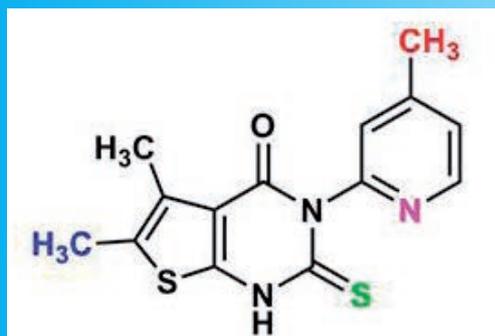
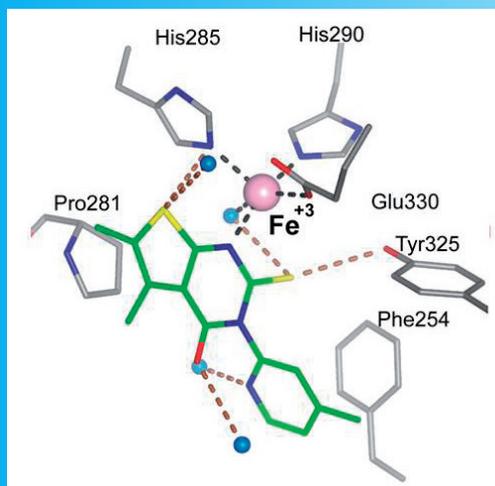
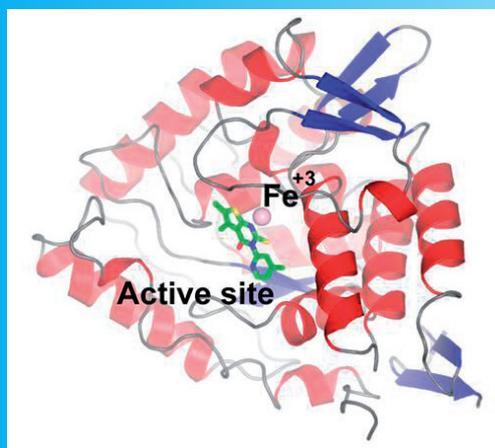
Investigadores:
JUAN JOSÉ GALANO
MARÍA CONDE
SANDRA SALILLAS
ALEJANDRO MAHÍA
HÉCTOR GARCÍA

► relajar la dieta de las personas PKU que no responden a Kuvan. Lo hacemos probando miles de compuestos químicos distintos y tratando de mejorar los más potentes mediante técnicas de diseño en ordenador. En la actualidad disponemos de una decena de sustancias que actúan como chaperonas y estabilizan a la enzima en el tubo de ensayo. Pero este efecto lo tenemos que observar en células en las que hemos introducido mutaciones PKU.

El objetivo es identificar las sustancias que son eficaces frente a las mutaciones en las que no funciona Kuvan. Para poder probar estas nuevas chaperonas en células que hemos preparado para que tengan diversas mutaciones PKU hace falta una persona especializada que trabaje exclusivamente en el proyecto durante un año. Y para conseguir la financiación necesaria para el contrato hemos puesto en marcha recientemente un proyecto de micromecenazgo con el apoyo de la FECYT (la Fundación Española de Ciencia y Tecnología) con el que hemos conseguido recaudar casi 15.000 euros, que cubren buena parte del coste estimado. Seguro que algunos de vosotros habéis colaborado. Muchísimas gracias. Y muchas gracias también a Jorge Palomera de ARAPKUOTM que nos ha ayudado de un modo especial en la difusión del proyecto.

El descubrimiento de nuevos fármacos es un proceso complejo, lento y que muchas veces no llega a buen puerto, pero pensamos que merece la pena intentar encontrar nuevas chaperonas que permitan mejorar de forma individualizada la calidad de vida de las personas PKU. Como bioquímicos expertos en estabilidad de proteínas debemos explicar que la terapia con chaperonas nunca funcionará para algunos afectados debido a la combinación de mutaciones concreta que portan. Pese a ello, muchos afectados que no se benefician de Kuvan podrían beneficiarse de nuevas chaperonas alternativas.

Además, la terapia con chaperonas farmacológicas también es posible en otros trastornos metabólicos. Como no es probable que una chaperona que es eficaz en un trastorno metabólico lo sea también en otro, habrá que hacer investigación específica para cada trastorno. Nuestro grupo apuesta por seguir trabajando en los próximos años para encontrar nuevas chaperonas PKU. ■



TRABAJO DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

PAULA SÁNCHEZ PINTOS

MARÍA JOSÉ CAMBA GAREA

MARÍA LUZ COUCE PICO

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS. HOSPITAL UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA.

L Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Universitario de Santiago de Compostela (UDyTEMC) tiene una vocación plural, que busca aunar la excelencia en la asistencia sanitaria, con la formación de pacientes y profesionales y la investigación sanitaria, estando integrada en el Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDICHUS) y constituyendo un Grupo Clínico Vinculado del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

La unidad centraliza el seguimiento de los pacientes con enfermedades metabólicas congénitas de la comunidad gallega desde la etapa infantil a la edad adulta. En enero de 2015 ha sido reconocida, tras un proceso de auditoría, como Centro de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) para Enfermedades Metabólicas Congénitas y en marzo del año 2017 como Centro Experto Europeo, miembro de la red MetaERB.

La relevancia de los errores innatos del metabolismo (EIM), grupo complejo y heterogéneo de enfermedades, reside en que en el transcurso de las últimas décadas, merced al diagnóstico precoz con los programas de cribado neonatal, al desarrollo de terapias específicas y a la mejora en el tratamiento dietético-nutricional, muchas de estas patologías se consideran actualmente como “*enfermedades raras tratables*”.

El control dietético es la herramienta principal de manejo terapéutico de muchos EIM, siendo necesario un seguimiento continuado del aporte nutricional y calórico que permita un crecimiento y desarrollo

adecuados, y ayude a prevenir posibles descompensaciones. Desde la Unidad se prioriza el manejo integral nutricional de nuestros pacientes que engloba el desarrollo de herramientas de apoyo documental que faciliten el cálculo nutricional, la instrucción periódica de los pacientes en el manejo dietético de su enfermedad y el seguimiento dietético pormenorizado a fin de alcanzar un buen control metabólico.

Igualmente, desde la perspectiva de empoderamiento del paciente y sus familias y, con la finalidad de alcanzar una mejor adherencia dietética, buscamos hacer partícipes a los pacientes y sus cuidadores en el manejo dietético, capacitándoles para adaptar su dieta de forma dinámica y precisa a sus condiciones y necesidades individuales.

En 2008 diseñamos un programa informático (Odimet®) para facilitar el cálculo y manejo dietético de nuestros pacientes. Este organizador dietético-metabólico en formato web de acceso libre permite, a partir de más de 2800 productos dietéticos y alimentos, realizar la dieta más óptima y ajustarla a cada paciente. De forma complementaria en el año 2012 diseñamos un programa informático complementario específico (Ketodieta®), actualmente en revisión, para el cálculo dietético y seguimiento nutricional de pacientes con dieta cetógena que permite el cálculo del ratio de manera individual de cada alimento o producto dietético y el ratio conjunto para cada comida y de la ingesta diaria. ▶

Jornada Dieta-Terapéutica
“Introducción a la Gastronomía Molecular”
Santiago de Compostela, 2011





Taller de Cocina Metabólica.
Campamento Jóvenes Metabólicos. Lugo, 2017.

para informar de novedades diagnósticas y terapéuticas y de los resultados de estudios desarrollados desde la Unidad.

La Unidad ha publicado varios libros de nutrición para errores innatos del metabolismo:

“Alimentación en las Aminoacidopatías. Aspectos nutricionales y dietéticos” (2010, ISBN:978-84-9887-528-7),

cuya segunda edición, revisada y ampliada se publicó en 2013 (ISBN:978-84-9887-982-7); “Introducción a la Gastronomía Molecular” (2011), “Gastronomía tradicional en la alimentación del paciente metabólico” (2012, Depósito Legal: M-25423-2012) y “Alimentación y nutrición del paciente metabólico: la repostería” (2015; ISBN:978-989-20-5503).

Colaboramos igualmente en la organización de Talleres de Cocina Metabólica, buscando la colaboración de restauradores de prestigio como el taller de dietas metabólicas con la participación de la restauradora T. Nonnato, el taller de merienda con el pastelero metabólico É. Muncunill o las Jornadas de Introducción a la Cocina Molecular desarrolladas en Santiago de Compostela en el año 2011.

Un objetivo primordial es homogeneizar en lo posible los hábitos sociales de los pacientes con EIM asemejándolos a los de sus compañeros, para lo cual la Unidad colabora mediante la adaptación mensual de menús de comedor de guarderías, colegios y residencias universitarias.

La vocación por la investigación de la Unidad queda patente por la publicación de más de 30 artículos en revistas indexadas en el JCR (Q1, Q2) en el campo de las metabolopatías. Una línea de investigación primordial es la evaluación del crecimiento, del estatus vitamínico y de micronutrientes y de los factores de riesgo cardiovascular y óseo en particular en la fenilcetonuria. ▶

▶ El número de visitas actualizado es de 257,713 con un incremento anual del número de visitas. Actualmente los usuarios han incorporado 5739 productos propios, siendo el número de dietas calculadas bianualmente de 50.500 (periodicidad en que se renueva el almacenamiento de dietas). Constituye una herramienta ampliamente utilizada a nivel internacional por pacientes y profesionales sanitarios, cuyo ámbito de uso ha superado el inicial, los errores innatos del metabolismo, siendo empleada de forma habitual por distintas especialidades médicas

La Unidad busca capacitar a los pacientes y a sus cuidadores para el correcto manejo nutricional de su patología e instruirlos en la actitud dietética a efectuar ante posibles eventualidades con riesgo de descompensación. Para facilitar la adherencia a estas dietas restrictivas desarrollamos un programa de sesiones de formación, foros de debate, talleres educativos de cocina y libros de recetas adaptadas para metabolopatías. Dicho programa de formación fue avalado como Buena Práctica Clínica en Enfermedades Raras por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en el año 2013.

La cercanía con nuestros pacientes y el conocimiento de su problemática y su realidad es claramente enriquecedora para los profesionales de la Unidad por ello participamos de forma anual en la Convivencia de Enfermedades Metabólicas organizada en conjunto con la Asociación Gallega (ASFEGA). Estas jornadas nos sirven también

- ▶ Igualmente destacar la línea de investigación relativa al desarrollo e implementación de paneles génicos, basados en tecnología NGS, como herramienta de apoyo al diagnóstico de enfermedades neurometabólicas, creada hace 5 años desarrollando el proyecto NeuroMegen (FIS PI13/02177).

La unidad busca mantenerse a la vanguardia clínica, siendo esencial para ello la participación en ensayos clínicos. Actualmente participamos en 3 ensayos clínicos en fase I/II sobre terapia génica y tratamiento enzimático ventricular, siendo en 2 de ellos el único centro participante de España y en el tercero el único de Europa.

En enero de 2016 se creó la Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias adscrita al departamento de Pediatría, fruto de la colaboración entre Sanofi Genzyme y la Universidad de Santiago de Compostela,



*Taller de Cocina Metabólica
A Estrada, 2013.*

y cuyo objetivo es promover la investigación y la docencia en el campo de los errores congénitos del metabolismo, de forma que la cátedra permita fomentar y promover las actividades innovadoras en el campo de la enseñanza, el diagnóstico precoz y la biogenética aplicada al campo de las enfermedades metabólicas congénitas. En el año 2017 desde la Cátedra se ha llevado a cabo el primer Master Propio en Enfermedades Metabólicas Hereditarias. ■

**Detrás de los números
están las personas.**

puche 29
soluciones para su **gestión**

Consultoría económico-financiera y estratégica.
Asesoría contable-fiscal-laboral. Subvenciones.
Formación: Contabilidad, Gestión, Proyectos.

www.puche29consultoria.es

VIAJE A LA ESPKU EN NORUEGA

UNA GRAN EXPERIENCIA

SARA

SOCIA DE AVAPKU - VALENCIA

Llevaba mucho esperando este viaje ya que como bien sabía todos mis compañeros habían tenido la oportunidad de conocer otros países, y ahora era mi turno. Cuando me enteré de que el destino de la ESPKU era Noruega, me emocioné muchísimo porque era uno de los países a los que siempre quise ir. Tenía gran interés por conocer los paisajes, el ambiente y las costumbres. Mis expectativas se cumplieron con creces. A pesar de mi breve estancia allí, tuve tiempo para disfrutar y conocer todo lo que me ofrecieron.

Respecto a la ESPKU, algunas de las charlas a las que asistí fueron bastante interesantes y útiles para mí. Además, fue muy gratificante conocer a otras personas de otros países con PKU, con los que compartí experiencias. Por otro lado, con la comida me llevé una gran sorpresa ya que pensaba que me iba disgustar, pero no fue así, sino que encontré sabrosos muchos de los platos que probé.

Finalmente, lo que más disfruté fue la escapada a Trondheim en bicicleta, aunque fue breve y rápida me gustó muchísimo y me quedé con ganas de volver. Sin embargo, a la próxima procuraré hacer la visita a pie.



TALLER DE COCINA METABÓLICA

PAULA SÁNCHEZ PINTOS
MARÍA JOSÉ CAMBA GAREA
MARÍA LUZ COUCE PICO

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE
ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS.
HOSPITAL UNIVERSITARIO
DE SANTIAGO DE COMPOSTELA.

¿Qué es la aquafaba?

La aquafaba es el líquido viscoso que resulta de la cocción de legumbres.

En su composición incorpora carbohidratos, proteínas y otros sólidos vegetales solubles que migran de las legumbres al agua durante el proceso de cocción. Esta combinación única de ingredientes le otorga un amplio espectro de propiedades emulsionantes, espumante, aglutinante, gelatinizante y espesante por lo que es un magnífico sustituto del huevo.

La recomendación general para el uso es reemplazar una clara de huevo mediana por 30 mililitros (2 cucharadas) de aquafaba en una receta, o reemplazar un huevo entero mediano por 45 ml (3 cucharadas)

La forma más sencilla de usarlo es decantar el líquido de las legumbres enlatadas. Alternativamente, se puede hacer hirviendo, cocinando al vapor, cocinando a presión legumbres.

Las aplicaciones dulces en las que se ha encontrado una sustitución directa de claras de huevo exitosa incluyen merengues, macarons, turrone, glaseado, helado, dulce de azúcar y malvaviscos.

Los ejemplos de otras aplicaciones como sustituto en recetas saladas incluyen: productos ▶

Smoothies con frutas y verduras



Ingredientes

20ml de agua
170g de uvas verdes
35g de pepino
40g de kiwi
100g de manzana
40g de brócoli

Elaboración

Poner todos los ingredientes en el vaso mezclador de la batidora y triturar hasta conseguir una mezcla homogénea.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0,56g	0,14g	9,4g	41

Aminograma

Valina 22mg	Triptófano 7mg	Metionina 7mg
Leucina 24mg	Lisina 25mg	Treonina 18mg
Isoleucina 14mg	Arginina 60mg	Tirosina 10mg
Fenilalanina 18mg	Histidina 14mg	

Smoothies con frutas y verduras



Ingredientes

120ml de bebida de arroz
85g de uva
100g de naranja
230g de melocotón
85g de piña
50g de zanahoria
45g de brócoli
15g de espinacas
150g de fresas
50g de plátano congelado
130ml de agua

Elaboración

Poner todos los ingredientes en el vaso mezclador de la batidora y triturar hasta conseguir una mezcla homogénea.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0,7g	0,3g	10,2g	46,9

Aminograma

Valina 29mg	Triptófano 9mg	Metionina 10mg
Leucina 32mg	Lisina 33mg	Treonina 21mg
Isoleucina 21mg	Arginina 43mg	Tirosina 15mg
Fenilalanina 25mg	Histidina 18mg	



- ▶ horneados, sustitutos lácteos, mayonesa, sustitutos del queso, masas etc

El Aquafaba tiene aproximadamente una décima parte de la proteína que contienen las claras de huevo. La diferencia en el contenido de proteínas puede permitir a las personas que no metabolizan adecuadamente las proteínas (por ejemplo, PKU) una forma de disfrutar de los alimentos a base de huevo.

La aquafaba con la que se han obtenido mejores resultados es que se obtiene de la cocción de garbanzos y judías blancas.

¿Qué es el psyllium?

El psyllium es un género de plantas con flores pertenecientes a la familia plantaginácea y compuesto de alrededor de 200 especies. Es una especie herbácea originaria del sur de Asia y sólo se usa la cáscara de la semilla en donde se encuentra el psyllium, con un alto contenido en fibra soluble. Se usa como fuente de fibra soluble que contribuye a regular el tránsito intestinal ya que es especialmente rica en mucílagos que son capaces de absorber hasta 40 veces su peso en agua. Pero en nuestro lo que también nos interesa del psyllium ▶

Smoothies con frutas y verduras



Ingredientes

60ml de agua
200ml de zumo de piña
300g de uva verde
100g de pera
50g de aguacate
25g de brócoli
20g de espinacas

Elaboración

Poner todos los ingredientes en el vaso mezclador de la batidora y triturar hasta conseguir una mezcla homogénea.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0,68g	1g	11,71g	56,42

Aminograma

Valina	34mg	Triptófano	8mg	Metionina	11mg
Leucina	34mg	Lisina	34mg	Treonina	18mg
Isoleucina	21mg	Arginina	57mg	Tirosina	15mg
Fenilalanina	35mg	Histidina	15mg		

Sandía a la plancha



Ingredientes

2 cucharadas de aceite de oliva
4 tozos de sandía cortada en cuadrados
½ taza de zumo de sandía
8 aceitunas trituradas
Escamas de Sal

Elaboración

Calienta una sartén a fuego muy alto. Añadir el aceite de oliva, y cuando empiece a humear, agrega la sandía. Tenga cuidado con las salpicaduras cuando la sandía entre en contacto con el aceite. Cocinar presionando de vez en cuando con una espátula larga y pesada para comprimir, hasta que la sandía esté bien tostada, unos 3 minutos. Dar la vuelta y repetir en el otro lado. Retira la sandía. Vierta el exceso de grasa de la sartén. Volver a poner la sartén al fuego y desglasar con el jugo de sandía, reduciendo un poco, estamos en buscando una consistencia similar al sirope. Para emplatar, rociar con el jugo los platos de servir y colocar un cuadrado de sandía sobre él. Decora cada pieza con una pequeña cantidad de la pasta de aceitunas, y si es posible con algunas flores de romero, orégano y por último una pizca de sal Maldon. Servir caliente.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0.58g	6g	7g	86

Aminograma

Valina	20mg	Triptófano	6mg	Metionina	7mg
Leucina	24mg	Lisina	56mg	Treonina	22mg
Isoleucina	21mg	Arginina	51mg	Tirosina	23mg
Fenilalanina	18mg	Histidina	10mg		

TALLER DE COCINA METABÓLICA

Cupcakes de zanahoria



Ingredientes

150g de maizena
10g de psyllium
60g de panela
150g de zanahoria rallada
100g de aquafaba (agua de cocer garbanzos)
60g de aceite
Levadura tipo royal, canela, cúrcuma, jengibre, pimienta.

Elaboración

Batir el aguafaba con el azúcar hasta que obtener una mezcla cremosa. Añadir el aceite y mezclar bien. Mezclar la maizena con el psyllium, las especias y la levadura. Incorporar a la mezcla anterior. Añadir por último la zanahoria rallada mezclando con cuidado. Repartir en moldes de cupcakes y hornear unos 15-20 minutos. Salen aproximadamente 20 cupcakes.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0,51g	3,5g	11g	71

Aminograma

Valina 5mg	Triptófano 1mg	Metionina 1mg
Leucina 63mg	Lisina 4mg	Treonina 38mg
Isoleucina 45mg	Arginina 4,5mg	Tirosina 1mg
Fenilalanina 36mg	Histidina 2mg	

Salmón de tierra



Ingredientes

200g de calabaza (si es tipo violín se puede hacer también a lo largo)
Aceite de oliva
Especias al gusto
Sal en escamas

Elaboración

Lavar muy bien la calabaza. Cortarla a lo largo o en rodajas. Cocinar al vapor o en el horno sin retirar la piel. Una vez hecha colocar con cuidado en una plancha o sartén engrasada y bien caliente. Marcar por ambos lados. Servir con especial al gusto y escamas de sal.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 1g	7g	6,5g	89

Aminograma

Valina 35mg	Triptófano 12mg	Metionina 11mg
Leucina 46mg	Lisina 54mg	Treonina 29mg
Isoleucina 31mg	Arginina 54mg	Tirosina 42mg
Fenilalanina 32mg	Histidina 18mg	

► es que podemos usarlo en las masas de panes y bizcochos para que resulten más fáciles de trabajar, tengan una textura más esponjosa y para que resulten también más saciantes. Es importante usar cáscara de psyllium y no el grano ya que este último no es panificable.

Para usar el psyllium en masas de panes y bizcochos, poner 1 cucharada sopera de éste por cada medio Kg de harina y añadir un poco más de líquido a la masa para que la consistencia no varíe. Es muy importante añadir el psyllium a la harina y mezclarlos previamente antes de incorporar el líquido de la receta a esta mezcla.

¿Qué es la panela?

Es un edulcorante natural obtenido a partir de la evaporación, concentración y cristalización del jugo de la caña de azúcar. Para producir panela el jugo de la caña de azúcar es cocido a altas temperaturas hasta obtener una melaza densa que luego se deja secar.

No está refinada ni centrifugada, por lo tanto, su tonalidad es oscura y contienen minerales esenciales como calcio, potasio, magnesio, cobre y hierro y en pequeñas cantidades fluor y selenio.

Está compuesta por un 83% de sacarosa, 6% de glucosa y 6% de fructosa, constituyendo así entre un 95% de hidratos de carbono como fuente energética principal. El aporte proteico constituye un 1% y el mineral un 0,5%. ►

► Tabla comparativa. Contenido de sustancias minerales en mg/100g:

Minerales	Azúcar refinado	Panela
Fósforo	0	66,4
Calcio	0	204
Magnesio	0	44,9
Potasio	3-5	164,9
Hierro	0,1	4,8

¿Qué es la chía?

La chía es una semilla de una planta típica de Centroamérica muy similar a la del romero u orégano. Hasta hace poco, apenas habíamos oído hablar de ella, pero ahora ha empezado a hacerse más popular.

Sus características son las siguientes:

Es rica ácidos grasos omega 3 y fibra.

Tiene un gran efecto saciante. Un 33% de la fibra que contiene es soluble y cuando se toma con líquido es capaz de aumentar mucho su volumen hasta absorber 10 veces su peso en agua lo que genera sensación de saciedad. Además también ayuda a retrasar el aumento de azúcar en sangre.

Se recomienda tomarla molida o mezclada con un líquido en el que formará una especie de gelatina de sabor suave y agradable.

No debemos olvidar que es un alimento rico en proteína (16,5g por cada 100g de producto) con lo cual debemos usarlo de manera muy restringida.

Para realizar un puding con 100g de bebida vegetal sólo se necesitan 5g de chía. ■

Smoothies con frutas y verduras



Ingredientes

100g de calabaza cocida al vapor
50g de plátano
200ml de bebida de arroz
2 cucharadas de panela
½ cucharada de canela

Elaboración

Poner todos los ingredientes en el vaso mezclador de la batidora y triturar hasta conseguir una mezcla homogénea.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 0,48g	0,64g	13,42g	61

Aminograma

Valina 17mg	Triptófano 5mg	Metionina 5mg
Leucina 23mg	Lisina 23mg	Treonina 13mg
Isoleucina 13mg	Arginina 23mg	Tirosina 14mg
Fenilalanina 16mg	Histidina 16mg	

Puding de chia y fresa



Ingredientes

750ml de bebida de coco
250g de fresas
50g de semillas de chia
30g de sirope de agave o panela

Elaboración

Lavar las fresas y cortar las hojitas verdes. Triturarlas, añadir la bebida de coco, mezclar bien y colar para eliminar las semillas de las fresas. Agregar el sirope de agave o la panela y las semillas de chia. Mezclar bien. Repartir en vasitos o moldes individuales y dejar reposar en la nevera toda la noche.

Al día siguiente tendremos una mezcla con aspecto de puding. Se puede sustituir la fresa por otra fruta al gusto o realizar el puding sin fruta y agregar después la fruta en trocitos y trocitos de galleta de bajo contenido en proteína. También se puede congelar y tomarlo como helado.

Análisis nutricional por 100 g	Lípidos	Carbohidratos	Kcalorías
Proteína 1,16g	3,22g	13,85g	89

Aminograma

Valina 66mg	Triptófano 24mg	Metionina 30mg
Leucina 77mg	Lisina 55mg	Treonina 41mg
Isoleucina 44mg	Arginina 114mg	Tirosina 34mg
Fenilalanina 56mg	Histidina 30mg	

Todas las recetas han sido calculadas con el programa odimet creado por la UdyTEM.

MI VISIÓN DESDE OTRO PUNTO...

PATRICIA SALAS

Colaboro con la Asociación Asfema en talleres o reuniones con las familias asociadas, así como en un ambiente más terapéutico para quienes lo consideran necesario.

Mi experiencia con los pacientes con metabopatías es bastante positiva porque me da la oportunidad de ayudar a personas muy humanas y que, aunque a ellos les cuesta creérselo, son bastante fuertes.

Uno de los aspectos donde afecta este tipo de enfermedades es a la parte emocional, al “*cómo nos sentimos*”. Es una parte que parece no ser tan relevante ni que está tan presente en nosotros pero que acaba afectando a largo plazo y a todos los niveles. Las consecuencias de esta afectación emocional pueden ser desde estados de apatía, desmotivación, encerrarse en sí mismo, sentirse débiles o vulnerables, sin fuerzas, perder el control, problemas de alimentación, sentimientos negativos y un largo etcétera.

Diría que los efectos en el plano más emocional aparecen una vez que la persona es consciente de la situación y empieza a ver cómo su vida va a girar o ya está empezando. Los cambios son siempre para mejor, eso dicen. En este caso son demasiados cambios, muchos controles, chequeos... es ser tan consciente de cómo está afectando a su día a día hace que cueste mucho asimilarlo, adaptarse a ello y encima esas consecuencias, duelen. Nada parece ir a mejor.

La alimentación está presente en nuestra rutina y es más importante de lo que creemos. Quedamos para comer, cenar, con amigos, familia, y como no, ahí está tu enfermedad; realizamos actividades de ocio, y de manera indirecta, aparece otra vez la enfermedad (excursiones, viajes, pasar el día fuera...); en el trabajo nos preguntan qué comemos, porque eso sí y porque esto, no; en exámenes médicos para encontrar empleo tenemos que informar de la enfermedad... parece que al final se acabará

sabiendo que “*estamos enfermos*”. En ese momento el mundo parece derrumbarse. Encima ahora ya

conocemos las consecuencias a la larga de no estar controlados y de que los niveles no sean los correctos, nada parece que ayude.

Muchos de estos pacientes se sienten así o pasarán por estados similares, ya sean pacientes que lo viven en su piel o como familiar o amigo que lo vive cerca del paciente.

Una visión que me gusta que ellos tengan y sean conscientes es que no sientan que están solos, no es sólo su problema ni están luchando contra el mundo. Cada vez hay más voz y más peso de este tipo de “*enfermedades raras*” que ahora parece cobrar importancia. Deben adaptar su situación al entorno en el que se mueven, reconocer, asumir y aceptar con orgullo que ahora son dos a la hora de tomar decisiones —tú y la responsabilidad de la enfermedad—, una responsabilidad grande que les recordará que siguen siendo fuertes y que comienza la aventura de reorganizar su vida, desaprender y casi olvidar lo que conocían para remodelar un nuevo presente.

Hay que cambiar unas costumbres, por otras. Hay que conocer nuevos alimentos, disfrutar con su descubrimiento, preparación e incluso hacer participe a los demás de esas novedades, porque no hay que sentirse mal por ello, hay que hacerlo cercano a los demás. Hay que encontrar el mejor truco para llevar todos los controles necesarios que la enfermedad nos pide como necesarios. Hay que saber pedir ayuda y dejarse ayudar. Hay que sentirse sin fuerzas, derrotados para al día siguiente levantarse con el ánimo de seguir hacia adelante porque llegará el momento en que estaremos tan habituados que no supondrá tanto malestar. Hay que naturalizar la enfermedad, no sentirse avergonzado, no somos tan diferentes de otros ni tan iguales para no ser únicos. No hay que huir del ocio ni de las rutinas ni esconderse. No hay malos ni culpables, solo valientes que tienen que hacer ver que son parte de la sociedad moldeándola a las necesidades que la enfermedad tiene, al igual que nosotros tenemos las nuestras, ella tiene las suyas y hay que buscar el equilibrio. Que si me encuentro alterado/a, nervioso/a, no consigo concentrarme o mi ánimo desciende y con ello mi fuerza y motivación, sepamos qué nos pasa y encontremos la forma de lucharlo.

Y para todo esto, no hay que ser fuertes, uno ya es fuerte pero debe darse cuenta. ■



Desde que nació mi hijo de alguna forma he estado vinculado con la Asociación, recuerdo que ya colaboraba con *Pilar Cleri*, fundadora de la Federación y a su vez de la Asociación de Andalucía, luego fue secretario y desde el 2010 soy el presidente, de lo cual siempre me he sentido realizado y satisfecho, aunque siempre te quedan las dudas de que podrías hacer más por las familias.

La gestión de las asociaciones forma parte de una junta directiva, la cual solo debería de ser un órgano de representación de los socios, y estos deberían ser parte directa de su asociación, tomando decisiones y asumiendo responsabilidades, que el socio se encuentre alejado de este cometido es estar lejos de la enfermedad de tu hijo, y eso si me molesta y mucho, seguramente tendremos que trabajar más ese aspecto.

El tiempo de dedicación no sabría cual sería exactamente, pero entre la gestión del banco de alimentos, atención telefónica, redes sociales y las reuniones con los diferentes organismos públicos, yo diría que no menos de 100 horas mensuales.

Lo que más me ha motivado en estos años es la evolución que han tenido estas enfermedades con el tiempo y poder comprobar que nuestros hijos pueden vivir con una calidad de vida que no llegamos a imaginar nunca el día que nos comunican el problema.

Yo diría que la asociación de Andalucía es una de las que albergan más niños con problemas metabólicos, aparte del cribado neonatal, por su extensión, por ello los socios se tienen que involucrar más activamente, en breve y tras años de estar en tierra de nadie por fin vamos a tener nuestro local habilitado, para reiniciar los cursos de cocina tan importantes para nosotros y un sitio donde poder reunirnos para compartir experiencias.

En comunidades Autónomas con una gran extensión las distancias son un gran problema, por ello en infinidad de ocasiones se ha hablado en las diferentes juntas directivas de acercar la asociación a las familias, es decir reunirnos en las diferentes capitales, aunque sea una vez al año, es un proyecto que debemos de retomar.

Me gustaría que mi país apostara por igualar los cribados neonatales en todas

las Comunidades Autónomas; no podemos permitir que haya niños enfermos o sanos dependiendo de dónde nazcan, por eso desde las asociaciones y la Federación es un reto que nos tenemos que marcar a corto plazo, un cribado

neonatal igual para todos, pero mucho me temo que en este aspecto lo que vamos es a retroceder, no podemos permitir que los políticos dejen de apoyar la detección de enfermedades metabólicas.

Ser padre de un niño metabólico al principio no es fácil, comprensible, es una enfermedad que jamás piensas que te va a pasar a ti, solo te queda involucrarte y aprender todo lo referente a la enfermedad en cuestión; mientras más sabes más seguro te sientes, mientras más te involucras, más fácil lo ves. Ahora, después de 22 años que tiene mi hijo, nunca creí que todo sería más fácil de lo que nos encontramos después de esa prueba del talón.

Las asociaciones han pasado de tener niños metabólicos a tener adultos, no podemos eludir el problema, está ahí, yo ▶



► hablo por mi asociación de Andalucía, donde no hemos podido o sabido integrarlos, me consta que en otras comunidades también pasa, la solución, a mi entender, sería motivarlos de alguna forma, pero cuando tienes un problema metabólico la motivación queda en un tercer plano, la vivencia con ellos me hace pensar así, habrá que seguir intentándolo.

A los nuevos padres les diría que se paren a pensar en su problema, cuando el niño nace, él no tiene el problema, son los

Me gustaría que mi país apostara por igualar los cribados neonatales en todas las Comunidades Autónomas; no podemos permitir que haya niños enfermos o sanos dependiendo de dónde nazcan, por eso... es un reto que nos tenemos que marcar a corto plazo, un cribado neonatal igual para todos.

padres los que empiezan a pensar en tiempos futuros y esto es el día a día, al final con los años he comprendido que todo es un trabajo añadido.

El Congreso nacional que celebraremos en Sevilla este año nos hace ilusionarnos en el trabajo que es mucho, pero nos sirve de

experiencia el último congreso organizado, ya hay camino andado, y todo el proyecto está en marcha, con la organización de la Federación y la ayuda de la junta directiva de Andalucía conseguiremos como siempre un gran Congreso Nacional. ■

SUSANA HERRERA

TESTIMONIO DE LA MADRE DE MARÍA MANZANO HERRERA

Esta pequeña historia comienza, como seguramente casi todas, con una llamada de teléfono, concretamente el 28 de diciembre de 1.990, indicándonos que teníamos que ingresar urgentemente a nuestra hija.

Al recibir este tipo de llamadas nos invaden un cúmulo de sensaciones mezcladas, angustia, temor, desconocimiento, ¿qué tendrá mi hija? ¿es grave? ¿tiene solución?. En fin, todos hemos pasado por este trance y tras el shock inicial, no cabe otra alternativa que tirar para adelante.

Cuando llegamos al hospital, hasta el nombre tenía miga, fenil... ¿que?.

Al principio no sabíamos ni cómo pronunciarlo, pero con el paso del tiempo es una palabra que forma parte de nuestras vidas.

Justo es de reconocer que desde el primer momento todo el equipo médico del Hospital

Ramón y Cajal y en especial con la doctora *Martínez Pardo*, nos puso en antecedentes y nos facilitó toda la información a nuestra alcance, los problemas y sus soluciones y a partir de ahí, lo primero que hay que hacer es ponerse manos a la obra pues no hay que olvidar que existe una criatura de días que necesita, desde el primer momento, los cuidados y seguimiento de su enfermedad y quizás, lo más importante, empezar a educarla desde el principio, y conocer cuál va a ser su realidad a partir de ese momento y cómo enfocarlo de cara al futuro, pues esta enfermedad, si bien no tiene cura “*por el momento*” sí que tiene tratamiento que afortunadamente, si se sigue correctamente, permite, como bien conocemos después de tantos años, una integración de estas personas en la sociedad.

Al principio, nuestro nivel de conocimiento sobre esta enfermedad era prácticamente ►

► nulo, como supongo acontece en la mayoría de los casos, y por ello fue muy positivo y me atrevería, incluso, a decir que esencial, el contar con una asociación de padres que antes que nosotros ya se habían organizado para intentar entre todos colaborar en hacer más llevadera la enfermedad de nuestros hijos y por ende, el poder transmitir sus vivencias anteriores, que fueron muy útiles para unos novatos como nosotros.

No puedo por menos que destacar la inmensa labor que desde los orígenes de la asociación de Madrid realizó *Juan Carlos Buades* junto con otros padres (*Carolina, Carlos, Bernardo, Julia, Nabil* etc.) a todos ellos les estamos inmensamente agradecidos por el cariño que desde un principio mostraron hacia nosotros y sobre todo, la información y los consejos que nos transmitieron.

Los inicios de la Asociación fueron complicados, éramos pocos socios, no teníamos sitio donde reunirnos, había desconocimiento de la evolución de la enfermedad, contábamos con muy pocos recursos económicos y además, en esos tiempos, no existía prácticamente, ningún tipo de visibilidad social para este tipo de enfermedad; todos estos aspectos los intentamos mejorar en la medida de nuestras posibilidades, con mejor o peor fortuna.

Nos reuníamos una vez al mes en una sala que nos dejaba el Hospital Ramón y Cajal donde cambiábamos impresiones y aprovechábamos esta circunstancia para adquirir los pocos alimentos que habíamos comprado los padres para la asociación.

Es importante destacar la labor desinteresada de los miembros de la asociación, en temas tan variados como descargar camiones de comida, atender a la gente, reuniones de cocina, búsqueda de locales, etc. siempre predispuestos a echar una mano a los demás.

Hay que recordar que en esos momentos la comunicación entre nosotros se realizaba

exclusivamente por teléfono, carta o en las propias reuniones.

Imaginaros vivir ahora sin INTERNET NI MOVIL, NI REDES SOCIALES, ni nada que se le pareciese, ésa era nuestra realidad.

Por otro lado, la variedad de alimentos era muy escasa, afortunadamente hoy en día se ha avanzado mucho en ese campo por parte de los laboratorios y se ha conseguido ampliar la gama de productos, para conseguir una dieta algo más variada, pero en los inicios, los alimentos eran muy pocos.

Una de las tareas más complejas y de las que tanto la Asociación de Madrid como la Federación están más satisfechos, fue el concienciar a la Administración para conseguir que en los productos alimenticios se indicara, expresamente, no sólo todos los ingredientes, sino los valores nutricionales, lo cual supuso un ingente número de reuniones y trabajo con los diversos estamentos públicos, hasta concienciarles de esta necesidad, finalmente conseguida.

El capítulo económico siempre fue peliagudo, pues sólo nos nutríamos de las cuotas de los socios y al no contar con ningún tipo de subvención, el balance final era negativo, pues todos sabemos lo que supone el coste de los alimentos, y el mantener mínimamente una asociación (local para reunirse y demás gastos corriente) por tanto fue necesario acudir ►



► a otros medios de financiación tanto públicos y privados. Conseguimos de la Administración Autonómica, después de muchos intentos, lo que nos obligó a cambiar la denominación social de la Asociación de Madrid, determinadas ayudas para la compra de alimentos, lo cual nos permitió salir de la asfixia económica.

También contactamos con personas dentro del ámbito privado, que de forma altruista, colaboraron en esa época desde un punto de vista económico con diversas donaciones.

Para conseguir subvenciones, tanto de entes públicos como privados, nos exigió una puesta al día en cuanto al conocimiento de todo tipo de convocatorias que periódicamente se publican y nos permitió generar una dinámica de trabajo que creo que perdura hasta nuestros días.

En los prolegómenos de internet, fuimos investigando para conocer donde se fabricaban determinados productos que pudieran hacer más amigable las dietas para nuestro hijos y a partir de ese conocimiento, empezamos a importar alimentos de otros países, como Italia, Inglaterra, Francia o Alemania, en definitiva pasamos de cuatro productos básicos a una variedad mucho más amplia, como antes comentamos.

Fue también importante, empezar a dar una cierta notoriedad social a este tipo de enfermedades y al no contar, como ya comentamos, ni con redes sociales ni con la globalización existente en estos momentos, acudimos a determinados programas de televisión y radio para darnos a conocer.



También en congresos a nivel nacional e internacional intentamos traer a personas con cierta relevancia que permitiera incrementar nuestra visibilidad, a modo de ejemplo en un Congreso Nacional pudimos contar con la presencia de *Federico Mayor Zaragoza*, que fue la persona que impulsó el screening obligatorio en los nacidos.

En estos momentos con el desarrollo de las nuevas tecnologías de la información y la globalización, permite una mayor difusión on line a

todo el mundo de este tipo de enfermedades y una mayor concienciación de la realidad, pero hace más de 30 años, ese objetivo era muchísimo más complicado.

Por último, pero no menos importante, la asociación de Madrid siempre ha trabajado para impulsar la necesidad de seguir trabajando en la investigación, desarrollo y conocimiento de estas enfermedades, pues por muy minoritaria que sea, afecta a nuestros hijos y sólo por ello, tienen derecho a una conseguir una mejor calidad de vida y conocer su futuro, plenamente integrados en la sociedad, por ello es importante trabajar en esta vía, exigiendo a la Administración que incremente sus recursos, no sólo en la detección precoz, si no en un mejor conocimiento del desarrollo futuro de la misma.

Personalmente reconozco que quizás sea este punto en el que todavía tengamos mucho camino para recorrer, pues no es ningún secreto que los recursos son escasos, pero no hay que desfallecer, sino más bien todo lo contrario, seguir trabajando a través de la Asociación, para lograr estas metas, pues no en vano, nuestros hijos nos lo agradecerán. ■



Innovation in Nutrition

A Nestlé Health Science Company

Durante más de 20 años Vitaflor ha estado a la vanguardia del desarrollo de productos clínicos especializados e innovadores en nutrición para Errores Innatos del Metabolismo.

Trabajando en asociación con Líderes de opinión de ámbito Nacional e Internacional y con pacientes, el objetivo de Vitaflor es crear productos que combinan lo mejor de la investigación de vanguardia con las demandas del estilo de vida moderno, asegurando que los productos más adecuados están disponibles para el paciente.

Como parte de Nestlé Health Science, Vitaflor continúa desarrollando productos que ofrecerán a los pacientes y profesionales sanitarios alternativas nutricionales en el tratamiento de los Errores Innatos del Metabolismo y ayuda en el cumplimiento de los tratamientos dietoterápicos de estas enfermedades.

COMER BAJO EN PROTEÍNA. COMER BIEN.

ALEX PINTO Y
ANITA MACDONALD

(BIRMINGHAM WOMEN'S AND CHILDREN'S
HOSPITAL)

La Fenilcetonuria (PKU) fue descrita por primera vez por Asbjørn Følling en 1934¹ y en noviembre de 1952 una niña con PKU fue tratada por primera vez con una dieta baja en fenilalanina (Phe) en el hospital pediátrico de Birmingham, UK². El tratamiento de la PKU está basado en una dieta baja en Phe suplementada con un sustituto proteico que permite un crecimiento y desarrollo normal³. El primer objetivo del tratamiento es prevenir un daño neurológico que ocurre en pacientes no tratados. Habiendo superado el daño neurológico existen aún problemas como la salud mental, déficits de la función ejecutiva o desequilibrio nutricional tal como el exceso de peso y la obesidad. Este último no solo afecta a los individuos con PKU, sino que es uno de los mayores problemas de salud a los cuales la sociedad moderna se enfrenta. En PKU, algunos centros europeos han reportado una prevalencia elevada de exceso de peso y obesidad comparativamente a la población general pero otros centros no⁴. Por lo tanto, la cuestión sería: ¿es la dieta PKU el problema, o lo son los hábitos alimentarios no saludables?

Comer bajo en proteína significa que la Phe será restringida pero las necesidades proteicas serán satisfechas por el sustituto proteico bajo/sin Phe. En realidad, el sustituto proteico no solo contiene la proteína segura sino que normalmente satisface todos los requerimientos en vitaminas y minerales. Probablemente, si la dieta es seguida como ha sido prescrita, el nivel de vitaminas y minerales será mejor que el de la mayoría de la población general (incluyéndome a mí). Las investigaciones más recientes revelan que la población general tiene mayor prevalencia al sobrepeso y obesidad provocados por el abuso de la ingesta de proteína animal que contiene mayor cantidad de grasa no saludable (malos hábitos alimentarios). En PKU, el consumo de grasa es bajo y la ingesta de grasa

de origen animal es mínima. Sin embargo, se debe tener cuidado a la hora de elegir algunos de los alimentos especiales bajos en proteína ya que en algunos casos podrán tener un mayor contenido en grasa si se comparan con el alimento normal en proteína de la misma categoría, especialmente galletas⁵.

Algunos artículos sobre pacientes con PKU han demostrado crecimiento normal, por eso existe muy poca información que sugiera que la dieta PKU no sea saludable. En realidad, un artículo español ha encontrado un mejor perfil lipídico en individuos con PKU cuando estos siguen la dieta⁶. Por ello, seguir la dieta puede traer muchos beneficios secundarios para la salud.

La fruta y los vegetales son la mayor fuente de alimentos de la dieta PKU. Teniendo en cuenta su bajo contenido en Phe la mayoría de las frutas y vegetales son permitidos sin límites en la dieta PKU en el sistema del Reino Unido. Además, es posible que la absorción de la proteína sea diferente a la de los alimentos animales. Los organismos gubernamentales de la salud siempre aconsejan como parte de una dieta saludable una ingesta elevada de frutas y vegetales como se puede ver en el plato saludable creado por la Universidad de Harvard⁷. Además, la dieta mediterránea es clasificada como una de las dietas más saludables del mundo. En España, tradicionalmente la gente comía principalmente aquello que cultivaban en los campos y una de las mayores contribuciones para la ingesta nutricional provenía de las frutas y vegetales.

Existe la idea de que la dieta PKU no es saludable porque la gente automáticamente piensa en añadir más azúcar y grasas a los platos con el objetivo de aumentar la palatabilidad. Sin embargo, es posible tener un plato saludable con alimentos bajos en proteína y aun así muy sabroso. Algunos de los platos más deliciosos que he comido en mi vida eran bajos en proteína. La idea es utilizar mucha variedad de fruta y vegetales y especialmente en el sur de Europa donde hay una gran variedad de alimentos sabrosos y bajos en ▶

► proteína. Os voy a dar un ejemplo. Yo, como buen portugués, amo comer sopa. Algunas veces, un tazón de sopa me hace muy feliz. Puedes hacer diferentes tipos de sopa y si haces una olla grande podrás tener sopa para varias comidas. Esto hará tu vida más fácil con alimentos deliciosos y aun así



Lo puedes utilizar en ensaladas, para cocinar o para mojar en el pan especial bajo en proteína con algunas hierbas. Es delicioso. Algunos de los potenciales beneficios de la utilización del aceite de oliva han sido reportados como efecto antioxidante, anti-inflamatorio, anti-alérgico, anti-alergénico, anti-trombótico y anti-mutagénico¹⁰.

siguiendo la dieta PKU y siendo saludable al mismo tiempo. Hay una gran variedad de vegetales disponibles la Europa mediterránea, especialmente en España. Es solo una cuestión de ser creativo, pues puedes tener sabores increíbles. Por ejemplo, en el verano, no hay nada que pueda superar un bol del vuestro tradicional gazpacho que es tan sabroso y refrescante. Me encanta. Las ensaladas son siempre una buena opción para los días cálidos de verano. Otro ingrediente que es muy utilizado en la dieta PKU es la batata o patata dulce. Ésta como su nombre indica, tiene un sabor más dulce si lo comparamos con la patata normal y puedes hacer diversos platos con ella. Además, existen algunos efectos beneficiosos en términos del índice glicémico comparándolo con la patata normal.

Aun así, hay siempre una forma de hacer que los alimentos sepan mejor y la respuesta son las hierbas culinarias. Hierbas y especias son adecuadas para una dieta baja en Phe. En realidad, hierbas como el orégano, la albahaca, el cilantro y el romero están asociados con propiedades anti-diabéticas, anti-inflamatorias, anti-hiperlipidemias y anti-hipertensivas⁸. Esto te permitirá utilizar menos sal, lo que a su vez te protegerá contra un mayor riesgo a la hipertensión, enfermedad cardiovascular y enfermedad crónica del riñón que están asociadas a un consumo elevado de sal⁹.

Finalmente, es importante comentar el aceite de oliva. Éste es la base de cualquier plato o salsa utilizada en el sur de Europa.

Hay muchos alimentos que puedes comer libremente y solamente hay que ser creativo. No te olvides que comer bajo en proteína no significa no comer saludable.

Pon tu creatividad en el plato, ¡no hay excusas para no estar saludable! ■

Notas

1. Fölling A: *Über Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillität.* Hoppe-Seyler's Zeitschrift für physiologische Chemie 1934, 227:169-181.
2. Bickel H, Gerrard J, Hickmans EM: *Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria.* Lancet 1953, 265:812-813.
3. Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL: *Phenylketonuria.* Lancet 2010, 376:1417-1427.
4. Gokmen Ozel H, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, Lammardo AM, obert M, Rocha JC, Almeida MF, van Rijn MacDonald A: *Overweight and obesity in PKU: The results from 8 centres in Europe and Turkey.* Mol Genet Metab Rep. 2014, 1:483-486.
5. Pena MJ, Almeida MF, van Dam E, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, Gokmen-Ozel H, Lammardo AM, MacDonald A, Robert M, Rocha JC: *Special low protein foods for phenylketonuria: availability in Europe and an examination of their nutritional profile.* Orphanet J Rare Dis. 2015, 10:162.
6. Couce ML, Vitoria I, Aldámiz-Echevarría L, Fernández-Marmiesse A, Roca I, Llarena M, Sánchez-Pintos P, Leis R, Hermida A. *Lipid profile status and other related factors in patients with Hyperphenylalaninaemia.* Orphanet J Rare Dis. 2016, 11(1):123.
7. Link: <https://www.hsph.harvard.edu/nutritionsource/healthy-eating-plate/translations/spanish-spain/>
8. Bower A, Marquez S, de Mejia EG. *The Health Benefits of Selected Culinary Herbs and Spices Found in the Traditional Mediterranean Diet.* Crit Rev Food Sci Nutr. 2016, 56(16):2728-46.
9. Nerbass FB, Calice-Silva V, Pecoits-Filho R. *Sodium Intake and Blood Pressure in Patients with Chronic Kidney Disease: A Salty Relationship.* Blood Purif. 2018, 45(1-3):166-172.
10. Gorzynik-Debicka M, Przychodzen P, Cappello F, Kuban-Jankowska A, Marino Gammazza A, Knap N, Wozniak M, Gorska-Ponikowska M. *Potential Health Benefits of Olive Oil and Plant Polyphenols.* Int J Mol Sci. 2018 28; 19(3).

OBJETIVO:

VISIBILIZAR Y GARANTIZAR LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD ORGÁNICA

ANXO QUEIRUGA

PRESIDENTE DE COCEMFE
(CONFEDERACIÓN ESPAÑOLA DE PERSONAS
CON DISCAPACIDAD FÍSICA Y ORGÁNICA)

Antes de nada, quiero agradecer a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias su participación en COCEMFE como entidad miembro y que nos haya concedido este espacio para poder hablar sobre un tema que preocupa en gran medida a ambas organizaciones: los derechos de las personas con discapacidad orgánica.

La invisibilidad es una característica que por norma general comparten las personas con este tipo de discapacidad. Como a simple vista no se detectan, son las más olvidadas por las políticas públicas y los medios de comunicación, además de desconocidas por la población en general y el propio grupo social de las personas con discapacidad.

A pesar de las dificultades y limitaciones que implica generalizar, creo que lo mejor es tratar de ser gráfico, poner cara y nombre a estas discapacidades y explicar cómo influyen en la vida de las personas.

Las discapacidades orgánicas son aquellas producidas por la pérdida de funcionalidad de algunos sistemas corporales, que suelen relacionarse con los órganos internos o procesos fisiológicos, ya sean de forma congénita o adquirida. Es el caso de enfermedades renales (riñón), hepáticas (hígado) cardiopatías (corazón), fibrosis quística (pulmones), enfermedad de Crohn y

enfermedades metabólicas (aparato digestivo); linfedema (sistema linfático), hemofilia (coagulación de la sangre), lupus (sistema inmune); y cefaleas, migrañas, alzhéimer, párkinson, trastornos del sueño, fibromialgia o síndrome de fatiga crónica (sistema nervioso central), entre otras.

Tienen como consecuencia importantes limitaciones en la vida diaria e influyen en la calidad de vida. A pesar de que la problemática es diferente en cada una de ellas, algunas presentan elevados grados de dolor y/o fatiga, una mayor incidencia de infecciones, requieren tratamiento y atención sociosanitaria continuada (como rehabilitación, fisioterapia, farmacoterapia), y pueden provocar una discapacidad física.

El diagnóstico temprano y una buena valoración hacen posible que gran parte de las personas con discapacidades orgánicas tengan un alto conocimiento de sus discapacidades, dispongan de una formación adecuada para el desempeño profesional y autogestionen su enfermedad, especialmente cuando hablamos de enfermedades crónicas. Lamentablemente,

todavía hay muchos casos sin diagnosticar o con diagnóstico tardío, lo cual perjudica la calidad de vida de estas personas y puede ocasionar un severo agravamiento de su estado de salud.

La invisibilidad y desconocimiento provoca, en muchas ocasiones, una falta de comprensión y de empatía en el entorno familiar, social y laboral de las personas afectadas. Esta situación, a su vez, provoca en muchas ocasiones el ▶



► aislamiento de las personas afectadas y situaciones de exclusión y pobreza severas, como consecuencia de la falta de ingresos económicos estables.

Esto ocurre, en gran medida, por la falta de reconocimiento oficial. Los servicios de valoración de discapacidad de nuestro país, en muchas ocasiones, no reconocen discapacidades orgánicas por no disponer de un baremo de valoración equitativo, justo y que cumpla con los criterios de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF).

Por este motivo y a pesar de las severas limitaciones que provocan, las personas con discapacidad orgánica no pueden ejercer todos los derechos que les corresponden a las personas con discapacidad en general. La falta de información y visibilidad de las discapacidades orgánicas, tienen como consecuencia situaciones en las que no se reconocen las limitaciones que tienen estas personas.

Afortunadamente, las personas con discapacidades orgánicas, especialmente enfermedades raras y graves, llevan mucho tiempo organizadas en forma de asociaciones y/o federaciones, trabajando para mejorar las condiciones de vida de estas personas. Por lo tanto, el conocimiento acumulado de estas entidades y personas es alto, lo que permite participar en foros relevantes, teniendo la capacidad de participar activamente dentro del sistema de salud y proporcionando herramientas para el cambio.

Asimismo, las organizaciones de personas con discapacidad orgánica tenemos el

conocimiento sobre la realidad, situación y necesidades de éstas y trabajamos por su empoderamiento en el conocimiento y ejercicio de sus derechos. En este sentido, la figura, que actualmente está muy de moda, del “*paciente experto*” hace ya años que las entidades de discapacidad orgánica trabajan con él.

Desde COCEMFE estamos tratando de que los diferentes grupos políticos y todas las administraciones sean conscientes y cuenten con nosotros para encontrar solución a los

problemas del actual baremo de discapacidad, la falta de unidades multidisciplinares para el tratamiento de determinadas enfermedades y los problemas que supone dar prioridad a criterios económicos en las prestaciones y tratamientos, como por ejemplo el diagnóstico tardío de

La invisibilidad y desconocimiento provoca, una falta de comprensión y de empatía en el entorno familiar, social y laboral... Esta situación, a su vez, provoca el aislamiento de las personas afectadas y situaciones de exclusión y pobreza severas, como consecuencia de la falta de ingresos económicos estables.

enfermedades metabólicas hereditarias que se podría haber evitado con una ampliación del cribado neonatal o que quienes tienen estas enfermedades tengan que pagar hasta un 600% más por sus alimentos.

Ya es hora de que el concepto de discapacidad en nuestro país se amolde al siglo XXI, incorporando a nuestro sistema jurídico la clasificación que la Organización Mundial de la Salud publicó en el año 2001 y garantizando los derechos de todas las personas. ■

mundo Metabólico



MUNDO METABÓLICO

Mundo Metabólico es una **nueva página web**, desarrollada por Nutricia. Esta plataforma surge con la intención de ofrecer a todas las personas con Errores Innatos del Metabolismo y sus familias, un lugar de encuentro, información y apoyo.

Aquí puedes encontrar personas en situación similar a la tuya y juntos podéis intercambiar experiencias, charlar y superar barreras.

REGÍSTRATE ahora en el **Programa de Puntos** de www.mundometabolico.es para compartir con nosotros tus recetas, testimonios y vivencias, por los que recibirás fantásticos premios.

**¡Mundo Metabólico, lo haces TÚ,
nosotros te ayudamos!**



HISTORIA DEL NIÑO MILAGRO

ÁGATA BAK

INVESTIGADORA Y PKU

La historia de Ilia es la historia de un milagro. Nacido de padres afganos en Irán hace cuatro años, ha sido uno de los primeros niños detectados en cribado neonatal que se ha implantado recientemente en el país. Los padres relatan que debido a su origen extranjero les fue negado el suministro de la fórmula. Es cuando deciden lanzarse a la búsqueda de tratamiento; dejan sus casas y emprenden el viaje a Europa. Llegaron en medio de la ola migratoria masiva que puja hacia Europa bien huyendo de las guerras, bien en busca de un futuro mejor.

Son instalados en el campo de refugiados en Katsikas. No son instalaciones adecuadas para el tratamiento de la enfermedad, desde luego. La comida es repartida entre militares y nadie piensa en necesidades alimenticias especiales. Es cuando nos contacta una de las voluntarias españolas del campamento para solicitar un mejor asesoramiento y medios para seguimiento del niño. Es agosto de 2016 y la aventura comienza. Desde entonces, gracias a la labor desinteresada de voluntarios, tanto los propios pacientes metabólicos, como de las ONGs: Aire, Asociación Sociocultural de Elche, personas voluntarias desinteresadas de distintas nacionalidades, periodistas, cooperantes voluntarios, médicos que realizan su residencia en Grecia, farmacéuticas como Mead Johnson o Vitaflo, al niño no le ha faltado la fórmula ni un solo día.

Primero hemos conseguido la donación humanitaria de parte de Mead Johnson para proporcionar la fórmula a Ilia Rahmadi. Cabe destacar que esta donación no ha cesado hasta ahora. Seguidamente nos hemos empeñado en el suministro de comida baja en proteína. Los socios de ASFEMA seguían donando pan, pasta y otros productos. Ecodiet donó una buena ración de productos especiales. Se involucró la Red Social de Acogida de Leganés. Médicas españolas se prestaron voluntarias a escribir informes, hacer seguimiento, aún a distancia, aún en condiciones precarias. Voluntarios que

iban y venían de Grecia compraban –carísimos– productos bajos en proteína al distribuidor en el sitio. Financiamos –algunas veces con fondos particulares, otras con el beneplácito institucional– maletas a todo quien viaje a Grecia y esté dispuesto a pasar por donde la familia, sean cooperantes, periodistas o turistas.

No es fácil ser solicitante de asilo

La historia de Ilia Ahmadi es solo una historia de entre muchas que se viven ahora en las calles de Grecia. Lo que la hace especial es la voluntad inquebrantable de los padres de sacar a su hijo adelante, sea como sea. Signifique lo que signifique. Aunque sea enfrentándose al sistema, que ni siquiera es suyo. Opción arriesgada y muy valiente, creo.

La familia de Ilia se muda de Katsikas a Atenas gracias a un programa de ACNUR. Consiguen un apartamento en Atenas y nos contacta la trabajadora social que promete encargarse de las necesidades especiales del niño y llevarlo al hospital de referencia. Estamos encantados. Prometimos mandar la fórmula mientras sea necesario, confiando en que el sistema sanitario griego les brindará lo mínimo, les brindará la fórmula.

Pasan los meses y la incorporación no llega. No sabemos muy bien lo que está pasando; ahora mismo no hay ▶



► ninguna médico residente española que nos informe de los hechos. La trabajadora social se queja de que la familia “es demandante”. En los sucesivos meses, hasta junio-julio de 2017, esta queja va in crescendo a la vez que la familia nos informa agobiada de que no tiene atención mínima correcta. Todo estalla en verano de 2017. Ante la primera denegación de asilo (la razón se determina en una frase escueta “*hay tratamiento de PKU en Afganistán*”, argumento dudoso como quiero demostrar a continuación) la familia se enfrenta a la deportación. Gracias al equipo de Khora la familia recurre. Mientras tanto, y preparando el recurso, una nueva cooperante acude con la familia a la unidad de tratamiento y descubre diversas irregularidades. Desde aquí no quiero sacar conclusiones. Pero es cierto que la médico que les atendía estaba

En agosto 2017 la familia es desahuciada del lugar en que vivía. La razón es “*que la familia no coopera con los traductores*”. Me es difícil hacer juicio de esta acusación, tan solo indicar que por parte de la familia se nos ha comentado que “el traductor aconsejaba abandonar el tratamiento y acudir a un curandero afgano para curar la PKU”. Aparte de ello, otros cooperantes y voluntarios han mostrado su reticencia sobre la calidad y servicio de traducción. Entendámonos. Mientras que para la vida cotidiana basta con una traducción aproximada, un buen servicio de traducción es necesario para llevar a cabo tratamiento tan exigente en un niño, cuya familia realmente todavía es debutante y desconoce muchas cuestiones del tratamiento, tolerancia, productos permitidos y cómo calcular.



indignada ante la situación en la que la familia “*iba de un centro a otro solicitando ayuda que toda familia griega solo consigue trabajando*” (plasmado en las grabaciones). También hubo problemas en conseguir tan solo un informe que certifique la enfermedad del niño, condición indispensable para tramitar bien el recurso.

Afortunadamente, la familia no se queda desamparada. No tiene que acudir a ninguna de las casas okupa de las que proliferan ahora en Atenas (de paso os invito a investigar en sus luces y sombras...). Gracias a la intervención de Khora y de la cooperante que estuvo en el sitio, consiguieron alojarse en Welcommon, un albergue patrocinado por instituciones y la propia ACNUR parece que también. Eso sí, no tienen acceso a la cocina. Tras negociaciones se les permite un frigorífico en la habitación, pequeña habitación con dos literas juntas para cuatro miembros de la familia.

Mi visita a Grecia y lo que siguió

Es cuando decidí ir a Atenas yo a ver cómo está la familia, De paso llevé, como no, comida y fórmula que seguimos suministrando. El encuentro fue emotivo y la familia resultó ser maravillosa. Fui a la cocina de un restaurante, en la que preparaban platos para todo el albergue, para enseñar los productos que sí podían emplear en la dieta baja en proteína. Preparé pan e hice un buen acopio de albóndigas PKU.

Aparte de esto, fui con el padre de la familia, Rahim, a distintos supermercados a ►



antes... No tenemos noticias acerca del suministro de la fórmula. En marzo vuelve a Atenas una de las cooperantes que estuvieron anteriormente con Ilia y esperamos esclarecer esta cuestión de una vez por todas...

Un bebe por hora con un futuro negro

Podría pensarse que el caso de Ilia Ahmadi es una triste excepción en un mundo que globalmente ha avanzado tanto en la detección de nuestra enfermedad. Desgraciadamente, no es así. En la última conferencia ESPKU en Noruega el secretario de

la organización, Tobias Hagendorm, un hombre maravilloso donde los haya, clausuraba el evento con una triste estadística:

Estimamos que cada día nace en el mundo en torno a 350 mil bebés.

Un 65% de ellos (227 500) no tendrá acceso al cribado neonatal. Si la incidencia de la PKU es de 1:10000, esto significará que cada día nacen unos 23 niños sin diagnóstico precoz de la PKU.

¡Casi uno por hora!

- ▶ enseñarle los productos que sí podía utilizar en la dieta baja en proteína. No nos damos cuenta de lo importante que es inculcar a las familias el manejo cotidiano y fácil de la dieta.

Después de mi visita siguieron meses de agobio. Aún no sabemos nada del recurso, que estimo como muy competente. Varios médicos de Afganistán aportaron su testimonio, diciendo que no había tratamiento en Afganistán. También lo hizo en conversación privada un laboratorio farmacéutico que tiene sus representativos en la zona. El hospital donde supuestamente “se trataba la PKU” no aportó información concluyente.

La cocina del restaurante tuvo sus momentos peores y mejores. De vez en cuando me llegaban las fotos desesperadas de la comida de Ilia: platos de arroz normal, guiso de garbanzos... Ciertamente podía comer un poco, pero desde luego no era la dieta más adecuada para un niño con PKU, sobre todo si los padres no podían proporcionarle otra cosa por sus medios.

A finales de febrero de 2018 hemos conseguido mandar la última parte de fórmula PKU. Welcommon cerró, o esto parece, y la familia volvió a conseguir un habitáculo en la ciudad. Esta vez sí con cocina y Elahe, la madre, se esmera en preparar pan. El inconveniente: el traductor de la familia es el mismo de

Las estadísticas por supuesto hay que leerla con ciertas reservas, conocer la incidencia local y las facilidades de diagnóstico. Pero nos permiten situarnos en un contexto que está lejos de lo que solemos pensar sobre la PKU. El tratamiento de la fenilcetonuria está lejos de ser atendido globalmente.

Primero, porque en muchos países no se criba. Y no son países muy lejanos; no se si saben que Rumanía no tiene cobertura al 100% de su población, es bastante más baja y que en el seno de la UE no todos serán detectados. Colombia, país que nos es cercano, también lucha por la implantación de protocolo de ▶

► cribado neonatal, proyecto que ha sido tumbado en el parlamento por cuestiones formales. ¡Cuestiones formales!

Pero hay más: aunque se criba, es posible que no haya seguimiento garantizado. Hasta hace poco en Puerto Rico no había cobertura de fórmula para los adultos. Chile también lo implantó recientemente. Los pacientes griegos, ya no solo el hijo de Rahim, corren el riesgo de ser excluidos del sistema si pierden el trabajo; en estos casos es el hospital que gestiona eficazmente que sigan teniendo tratamiento, pero no es la benevolencia del Estado. Los adultos en México no tienen la fórmula cubierta. Podría seguir.

Pero luego, luego está el caso de las crisis humanitarias. Podéis leer en este número el testimonio de la doctora venezolana. Pero... ¡Hay tantos casos más! Está el sangrante caso de Gaza, en la que hemos intentado ayudar. Están los inmigrantes sirios desplazados desde Berlín hasta Turquía que intentan hacer el seguimiento. Está Iliá, niño milagro. Todos ellos tienen que superar barreras para poder ser tratados. Creo que el papel de las asociaciones de pacientes en esta empresa es inestimable. No solo para indicarles dónde tratarse, también para acompañarles en la gestión de la dieta, y de la vida diaria con una enfermedad rara, cosa que no es obvia y que hay que aprender. Para eso estamos. ■

UN SUEÑO CON LAS ALAS TRUNCADAS

JORGE PALOMERA ALVO

Buenas, mi nombre es Jorge Palomera, tengo 30 años, Presidente de la Asociación Aragonesa de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos (ARAPKUOTM) y trabajo en una empresa de ingeniería eléctrica; Electroingeniería Industrial XLCL, S.L.

Desde pequeño he tenido vocación por el motor y el mundo militar y el tecnológico. Siempre soñaba con volar una aeronave.

En primaria fui al Colegio Romareda en el cual pasaba la mayor parte de mi tiempo mirando la ventana porque estaba presente, allí en el bello horizonte, la “autopista” aérea, donde aviones, sobre todo militares, pasaban de vez en cuando para realizar la maniobra de aproximación al aeropuerto. E ahí el



problema con las notas. La única asignatura que me gustaba era tecnología donde practicaba montando circuitos eléctricos y diferentes manualidades, me lo pasaba “bomba”.

A la edad de 14 años me entraron las ganas de ser militar y emprender ahí mi trayectoria profesional, pero en pocos días se me fueron las ganas ya que mis padres me contaron que no podía ser militar por mi problema metabólico. ►

► Como no tenía mucho futuro en bachiller, emprendí mi formación académica con la FP de Grado Medio, haciendo algo que me gustaba que era Chapa y Pintura. Como no conseguí trabajo después de los estudios, mis padres cabezones, me pedían que siguiera estudiando.

Yo no contento, quería trabajar, así que en verano del 2008 trabajé por “primera” vez a cuenta ajena de peón en una prestigiosa empresa de electrodos para soldadura. Pero me enteré que en Miralbueno hacían un Grado Superior de Mantenimiento Aeromecánico, así que me apunté y me seleccionaron para matricularme. Esto era una pequeña parte de mi sueño, para mí trabajar en un avión y conocer todos sus sistemas, es muy gratificante.

En el segundo curso me apunté en el Real Aeroclub de Zaragoza para sacarme el título de Piloto Privado (PPL), que podía compaginar como mecánico de aviones. Tras unos años, con esto de volar era ya un sueño que se había hecho realidad, entonces quería sacarme el Comercial (ATPL), pero exigen que tengas el certificado médico Clase 1 que tiene unos requisitos donde una enfermedad metabólica “no es aceptada”.

«JAR-FCL 3.175. *Enfermedades metabólicas, nutricionales y endocrinas. (a) El solicitante o titular de un certificado médico de Clase 1 no padecerá ninguna afección funcional o estructural metabólica, nutricional o endocrina, que pueda interferir con el ejercicio*

seguro de las atribuciones que les otorgan la(s) licencia(s) correspondiente(s).

Una alteración metabólica, nutricional, o endocrinológica es descalificante. Puede considerarse por la AMS la revalidación si la condición es asintomática, clínicamente compensada y estable con o sin terapia sustitutiva, y es revisada regularmente por un especialista apropiado.»

Cualquier persona que ve esto dice que sí podrías volar, y sé que puedo. Pero un médico examinador donde se limita a leer entre líneas, si hay mucha demanda ya te deniegan y si a esto le sumas el desconocimiento a la enfermedad, es un problema. He ido por “recomendado” por terceras personas a diferentes examinadores autorizados tanto de España como de Europa, pero no saben o no contestan, e incluso mi médico de aquí en la renovación del Clase 2 al decirle la enfermedad, que no pasa nada porque no llevo pasajeros...

Ahora tengo un título caducado y únicamente 80 horas de vuelo, que bueno, son suficientes para haber conocido la geografía desde otro punto de vista y disfrutado enormemente.

Pero no me quejo para nada, porque tengo unos padres, una novia, una familia y unos amigos maravillosos y también un buen puesto de trabajo con muy buenos compañeros. Para todo lo demás Mastercard. XD. Sin olvidarme también de mi otra familia que soy vosotros, afectados y parientes, en especial los de Aragón y apegados. ■

A la edad de 14 años me entraron las ganas de ser militar y emprender ahí mi trayectoria profesional, pero en pocos días se me fueron las ganas ya que mis padres me contaron que no podía ser militar por mi problema metabólico.

AITANA, MI PEQUEÑA HEROÍNA

TESTIMONIO DE LAURA SUÁREZ

Aquella tarde, una llamada me hizo realmente feliz, me comunicaban que iba a ser tía y viví la noticia con gran emoción.

Todo el embarazo transcurrió con normalidad y un 22 de abril nació mi preciosa sobrina Aitana. Fue un bebe realmente adorable y encantador.

Pocos días después de su nacimiento, recibí otra llamada, esta vez las noticias eran más amargas. A Aitana le habían detectado una enfermedad metabólica en la prueba del talón, PKU, fenilcetonuria.

En ese momento desconocía que era una enfermedad metabólica y se me cayó el alma

podía derivar la enfermedad. Pensé, por qué a ella, nadie en mi familia afortunadamente había estado nunca enfermo.

Después de unos días de mucha tensión, dudas y desaliento, supe que lo que tenía Aitana no era lo más “grave” dentro del grupo de las enfermedades raras. Su problema era que su cuerpo no procesaba las proteínas, su dieta iba a ser prácticamente vegetariana.

Dejo la lactancia materna enseguida y lo suplieron con leche especial, y él bebe fue creciendo y desarrollándose con normalidad.

Era una niña preciosa con unos enormes ojos verdes y espectaculares pestañas que nos enamoró a todos.

A lo largo de su vida y crecimiento, la alimentación ha sido su espada de Damocles, reducir su dieta, obligarse a tomar los batidos que suplen la falta de proteínas, reducir sus comidas a verduras y frutas, y a sus preparados especiales, algo que para un adulto sería relativamente sencillo, para un niño es tremendamente difícil de asumir, pero ella lo ha hecho.

Ha pasado por momentos complicados porque no es una niña que coma especialmente bien y ver como el resto de su entorno puede disfrutar de otros placeres gastronómicos se hace cuesta arriba, la tentación es demasiado poderosa, de ahí que haya pasado por etapas retadoras, de comer a escondidas, de no tomarse los batidos, de protestar por la comida, de mentir por saborear un trozo de pollo, o unas galletas.

Actualmente Aitana es una preadolescente más madura y responsable, que ha aceptado su enfermedad con normalidad. Es una gran estudiante, afable, cariñosa y cercana.

Yo como tía me siento tremendamente orgullosa, es una gran persona a todos los niveles, que ha sabido llevar su enfermedad con gran estoicismo.

¡¡ Aitana eres una campeona y por eso te quiero ¡¡ ■



a los pies.

Recuerdo aún la tristeza que me embargó en aquel momento y ante el desconocimiento y la ignorancia fui a consultar a “google” para conocer más sobre la enfermedad que padecía mi sobrina.

Sólo puedo decir que me lleve un gran susto al conocer que era la PKU y en lo que

Me encantó conocer gente nueva, y no importa la enfermedad que tenga alguien, es igual que todos nosotros.

Berta Bricio

Albergue El Colladito

- 6 al 13 de agosto -

Cercedilla (Madrid)

Ir a ese campamento es lo mejor, haces muchos amigos y te lo pasas muy bien.

Aitana Calero



CAMPAMENTO METABÓLICO



Me ha gustado muchísimo, lo he pasado genial. He conocido a gente inolvidable y me gustaría volver a repetir.

Eloy Rocas



FEEMH

Me ha encantado el campamento, ya llevo dos años yendo, y pienso ir más, conoces a gente de todas partes de España y eso me encanta, aparte de que te tocan siempre unos monitores geniales.

Leire Villanueva

Estado de aminoacidopatías en España



AGATA BAK

DURACIÓN DE PRIMERA FASE DE PROYECTO:

AGOSTO- NOVIEMBRE 2017

Financiado en el marco de proyecto del Real Patronato sobre Discapacidad

OBJETIVO: CONOCER LAS CARACTERÍSTICAS Y NECESIDADES DEL COLECTIVO DE PACIENTES.

No se trata de un estudio validado, es para el uso interno de la Federación.

POBLACIÓN OBJETO DE ESTUDIO:

Afectados de aminoacidopatías residentes en España y/o nacidos en territorio español. Se han analizado 141 respuestas en la primera fase: 100 entrevistas de cuidadores o familiares (entre ellas 3 entrevistas en profundidad) y 41 respuestas de propios afectados, 56 hombres y 85 mujeres. La encuesta fue completada por habitantes de todas las Comunidades Autónomas, a excepción de Ciudad Autónoma de Melilla, Ceuta y La Rioja. La enfermedad más prevalente entre encuestados ha sido fenilcetonuria, y las menos: homocistinuria, citrulinemia, hiperglicemia no cetósica, déficit de piridoxina y metilcrotónilglicinuria, tirosinemias I y II. El grupo mayor representado entre los cuidadores de pacientes ha sido de 1 a 12 años – un total 72 respuestas; entre los propios pacientes, había 4 respuestas de menores de edad y el resto de personas mayores de edad, entre los que el mayor encuestado tenía 48 años.

PRINCIPALES CONCLUSIONES DE ESTUDIO:

1- Es difícil establecer el número de los afectados; a falta de la creación de Registro Nacional, no existe una fuente en la que establecer ni siquiera un número aproximado. Tras entrevistas con autoridades nacionales, autonómicas y científicas en esta materia, y revisar los datos de cribado, de CMBD, de registros autonómicos no validados en muchos casos, hemos desistido de publicar ni siquiera una cifra aproximada. No obstante, supimos de la existencia de dos registros, uno de los trastornos de ciclo de urea y otro de los CSURes en enfermedades metabólicas, y estaremos trabajando para acceder a ello. En las asociaciones que forman parte de la FEEMH hay 700 afectados asociados.

2- El diagnóstico precoz previene morbilidad

en este grupo de enfermedades metabólicas y garantiza mejor calidad de vida. Apuntar en este sentido la relevancia del cribado neonatal que no está implementado en España de manera homogénea, ya que solo dos aminoacidopatías (fenilcetonuria y acidemia glutárica I) se criban de forma obligatoria. Hay enfermedades cuando la sintomatología aparece de forma muy rápida, pero hay otros casos de morbilidad grave que se pudieron haber prevenido de existir el cribado en la provincia. Es pertinente que la Federación siga abogando por la implantación de las directrices establecidas en el documento de consenso elaborado al respecto en 2014.

3- Hay por tanto dos grupos de pacientes a grandes rasgos; los que luchan sobre todo con la adherencia y dolencias asociadas a la enfermedad y los que luchan con una serie de problemas advenidos debido al momento de diagnóstico. Sus necesidades pueden ser variadas.

4- Atención médica: no hay centros especializados en todas las comunidades (especialmente dramático el caso de las islas y Ceuta y Melilla); en varias Comunidades el médico no está especializado en las metabolopatías: hay nutricionistas, endocrinos, nefrólogos etc. Existe poco conocimiento acerca de la posibilidad de desplazamiento que ofrecen los CSURes y no se usa; en pacientes mayores sí existía cierta mayor movilidad.

5- Casi la mitad de los adultos no están en tratamiento con el especialista de adultos y hay casos cuando la evaluación de sus competencias es negativa; creemos que se debe a que las enfermedades metabólicas tradicionalmente se han venido relacionando con la infancia y que es ahora cuando van surgiendo unidades especializadas. Es un tema en el que la Federación debe poner énfasis en su agenda de acción

6- Se perciben problemas en algunos hospitales en rapidez de disponibilidad de resultados, siendo dos hospitales identificados en los que los resultados se ofrecen tarde o exclusivamente en la consulta o únicamente si los resultados son malos; en uno de ellos se están tomando ya medidas para cambiar la disponibilidad de los mismos.

7- La multidisciplinariedad del equipo es irregular; el especialista más presente es el

nutricionista, siendo atención psicológica (tanto para asesorar a los padres adultos, como para fomentar la adherencia en niños, adolescentes y pacientes adultos, y también para cuidadores de pacientes gravemente afectados) la más demandada.

8- Se ha analizado el tratamiento farmacológico que reciben los pacientes; en general, estas enfermedades tienen un tratamiento conocido. La inmensa mayoría precisa de suplemento proteico exento de aminoácido nocivo, se usan también cofactores, vitaminas, inhibidores, suplementos de calorías, suplementos para prevenir los déficits de ciertos elementos etc. Se ha detectado que las vitaminas y ciertos aminoácidos sueltos no están cubiertas por la SNS a pesar de constituir una necesidad crónica en estos pacientes ya que funcionan como cofactores.

9- La práctica totalidad de los encuestados sigue una dieta baja en proteína que en muchos casos elimina carne, pescado, lácteos, huevos, legumbres, harinas que son sustituidas por comida especial (ADUME o cosas con bajo contenido). Hay que destacar su precio alto respecto al gasto mensual estándar, y la sensación de que la variedad disponible en el mercado español es baja. Apenas 5% de los encuestados cree que la variedad disponible es buena o muy buena. Se ha detectado incluso una situación paradójica en la que las asociaciones compran en extranjero productos que uno de los proveedores no distribuye en España, a pesar de tener representación – y es una cosa en cuya resolución ya estamos trabajando. La comida especial está cubierta tan solo en una Comunidad Autónoma.

10- En cuanto a la percepción de la calidad de vida.

• La percepción de la salud en general es buena; no obstante hay una serie de dolencias percibidas como asociadas a las enfermedades: dificultad a la hora de concentrarse, ansiedad, dificultades de sueño, problemas digestivos, irrupciones cutáneas, sobrepeso estarían entre las más comunes. En ciertas enfermedades hay dolencias específicas asociadas, por ejemplo anorexias en acidemias orgánicas.

• Las personas encuestadas encuentran en general la enfermedad más bien difícil, y en muchos casos frustrante. Según las respuestas, las relaciones más afectadas son la vida laboral, salir a comer fuera en el caso de cuidadores, y la independencia a la hora

de viajar; en caso de los pacientes empeoran también las relaciones familiares.

• Los problemas de adherencia están claramente más visibles en pacientes adultos que en jóvenes; destaca la dificultad a la hora de toma de los suplementos, por el sabor, textura, la pesadez de la rutina y la dificultad a la hora de transporte. Los adultos subrayan también lo difícil que es comer fuera. Hay un grupo muy nutrido de pacientes (más de un tercio) con niveles inadecuados.

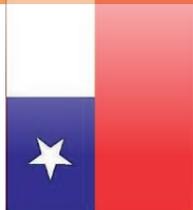
11- En cuanto a las necesidades sociosanitarias, destaca el tema de la concesión de discapacidad que no es fácil en caso de aminoacidopatías. La cantidad de ayudas a los pacientes se considera insuficiente, tanto para los grandes dependientes como para personas sin secuelas pero que siguen necesitando recursos. Se ha observado la amplitud de los servicios a los que acuden los pacientes (atención temprana, atención social, logopeda, psicólogo, nutricionista, fisioterapeuta entre las más comunes); y la escasez de medios para ello. Entre lo más reclamado se haya la ayuda para la comida y reconocimiento de necesidades especiales en determinadas situaciones: comida especial proporcionada durante ingresos en el hospital, en los comedores escolares, en las excursiones y actividades lúdicas siguen sin cubrir en muchos casos.

12- La inserción laboral no se percibe como especialmente difícil; sin embargo, se han observado ciertas profesiones donde la dolencia, a pesar de no tener discapacidad reconocida, puede resultar excluyente.



13- Las asociaciones de pacientes tienen un perfil familiar y de poca profesionalización; entre sus labores, la venta de la comida, atención a padres nuevos, redes de apoyo. NO obstante, también es clara la tendencia a mantener relaciones institucionales con las administraciones locales y estatales, investigadores y profesionales de la salud y farmacéuticas. ■

INFORME DE LA PKU



La Génesis

Esta Corporación nace fruto de la necesidad de las familias PKU de unirse, lo que partió con la iniciativa de formar un grupo en Facebook, al cual se incorporaron personas de las distintas regiones del país, y que permitió gestionar un primer encuentro, que fue el punto de partida para el crecimiento sostenido de esta maravillosa Comunidad.

Primera Reunión

10 de mayo 2014. Con una asistencia de 20 personas, dimos inicio a este proyecto de agruparnos.

Se consensuó en que el objetivo motor de agruparse es mejorar la calidad de vida de todas las personas con PKU, para ello se definieron líneas de trabajo:

- Formalización de la Corporación.
- Construcción de un petitorio (poder legislativo y ejecutivo).
- Difusión.

Cuántos y quiénes somos

Hemos trabajado de manera sistemática en contactar a las familias pku. De un total estimado de 350 pku en Chile, tenemos un listado de 300 aproximado, de los cuales hemos contactados cerca del 80%.

La Directiva

La Directiva la conforman:

Presidenta, *Marina Miranda*; Vicepresidenta, *Andrea Reyes*; Tesorera, *Claudia Cardemil*; Secretaria, *Sandra León*;

Directores: *Paula Fluxá, Jaen Valenzuela, Isaac Puentes, Leticia Bastías, Gabriel Arroyo, Paula Cisternas* y *José Luis Cisternas*.

Asesor Externo: *Dra. Marta Colombo*.

Visión

Que todas las personas fenilcetonúricas del país, independientemente de su condición social y económica, tengan una vida saludable y disfruten de la mejor calidad de vida posible, en el marco de una sociedad y de un Estado que se hace cargo de cubrir sus derechos humanos básicos y sus necesidades especiales.

Misión

1. Que el Estado se haga cargo del diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes con Fenilcetonuria, y particularmente, se garantice la entrega de por vida del sustituto proteico a todos los pacientes diagnosticados, según las necesidades de cada etapa.

2. Conseguir que el Estado y otros actores de la sociedad aseguren y/o faciliten el acceso de todos los fenilcetonúricos a una canasta básica de alimentos apteicos.

3. Formar una comunidad que preste apoyo y contención a las familias con integrantes PKU y a quienes viven con PKU, a través de acciones tendientes a mejorar su calidad de vida y su salud mental.

Trabajo de Comunidad

1. Fiestas Patrias

Con el afán de mantener nuestra comunidad unida, mantener el contacto familiar ▶





► y de amistad, hemos instaurado dos fechas importantes, en las que convocamos a todos los asociados junto a sus familias, en el mes de septiembre, a celebrar nuestra Fiestas Patrias. Fecha en que conmemoramos nuestra independencia patria. Alimentos típicos chilenos son los que se acostumbra consumir en esta festividad. Nosotros hacemos todas estas recetas típicas adaptadas a nuestra realidad. Lo que significa un gran aporte para padres y una fiesta de degustación de alimentos que no se acostumbran normalmente en los hogares.

2. Navidad

Nuestro segundo encuentro importante es la navidad, fiesta también dedicada al paciente PKU y su familia. En donde preparamos una dinámica de presentación y bienvenida de todos los pacientes que se han integrado durante el año. Además de las típicas preparaciones navideñas adaptadas a nuestros exquisitos sabores PKU.

Durante el año, además de nuestras reuniones bimestrales, convocamos a talleres de apoyo, según las inquietudes que manifiesten los participantes a las reuniones, capacitación de cocina, medir y calcular fenilalanina en los alimentos. Grupos de apoyo emocional para cuidadores, etc.

Todos los días del año estamos dando contención y apoyo a todas las necesidades de nuestros PKU, a través de redes sociales

facebook y whatsapp. Página web: www.pkuchile.cl.

Logros más importantes hasta la fecha

-Harina hipoproteica

La harina hipoproteica APROMIX, elaborada especialmente para la comunidad PKU responde a una gestión de la

Corporación de obtener productos hipoproteicos

para satisfacer las necesidades alimenticias complementarias de nuestras familias pku.

Se le hicieron análisis de laboratorio cuyos resultados son muy satisfactorios: 10 mg de FA en 100 gr de APROMIX.

Esta iniciativa tuvo una muy buena acogida por parte de la comunidad, que ha permitido gestionar partidas de APROMIX para

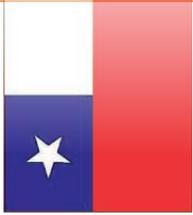
dar continuidad al abastecimiento.

Un segundo paso propuesto es la elaboración de preparados para elaborar hamburguesas y salchichas hipoproteicas, ya que los costos de importación de alimentos especiales al país, los hace inalcanzables para la gran mayoría.

-Fórmula para toda la vida

Nuestro segundo logro, y el más importante, va desde el mes de junio de 2014 en adelante, donde se efectuaron reuniones con autoridades para exponer nuestros requerimientos. ►





▶ Hasta comienzos del año 2017 la fórmula solo la obtenían gratuitamente los menores de 18 años, luego hasta mediados de 2017, se extiende hasta los 25 años, logrando así, oficialmente, en pocos meses, obtener la fórmula para todos los pacientes metabólicos y para toda la vida, hacia fines del año 2017.

Este fue un trabajo en conjunto principalmente de nuestra Corporación, Del Inta (Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos) Entidad que atiende las EIM en todo el país, y la buena disposición de las autoridades de gobierno, para escuchar nuestras necesidades y estudiar los antecedentes que les entregamos, basados en estudios internacionales sobre la necesitada permanente de fórmula para los pacientes adultos.

EIM hoy en Chile

Actualmente, y desde el 9 de junio de 2017, la Presidenta *Michelle Bachelet* anunció la expansión de la cobertura del Programa de Alimentación Complementaria (PNAC) para personas con enfermedades metabólicas, con la inclusión de cuatro nuevas patologías, cuales son aciduria glutárica

tipo 1, los defectos de la betaoxidación, la homocistinuria y la tirosinemia tipo 1. Junto con esto se expande la entrega de fórmula



para toda la vida, para todos los pacientes con fenilcetonuria. Quedando así, cubiertas todas las EIM por el PNAC.

Tareas para 2018 de nuestra Corporación PKU Chile

-Trabajaremos en alcanzar beneficio de hospedaje y costeo de viajes para las personas que deben viajar desde distintas regiones del país.

- Lograr que el Estado nos proporcione una canasta básica con alimentos hipoproteicos.

- Conseguir variedad de fórmulas de acuerdo a la palatabilidad y tolerancia de los pacientes.

Estamos lejos aún de alcanzar los avances que se conocen en el mundo con respecto a otros suplementos como son Kuvan y otros medicamentos, aún cuando también se trabaja en ello, pero avanzamos tratando de alcanzar lo que creemos serán logros a corto y mediano plazo. ■



ASOCIACIÓN PKU COSTA RICA

FRANCINY SALVATIERRA DELGADO
fsalvatierrad@tamizajecr.com

Mi nombre es *Franciny Salvatierra Delgado*, tengo 28 años y soy afectada de la enfermedad de Fenilcetonuria (PKU).

Mi hermano mayor también sufre de esta enfermedad, quien no tuvo la dicha de ser detectado a tiempo, a raíz de esto tiene serias secuelas; su nombre es *Gerardo Coronado Salvatierra*, tiene 34 años, vivimos en Costa Rica, nuestra madre es *Cecilia Salvatierra Delgado* quien ha luchado todos estos años por nosotros y sobre todo con mi hermano quien es totalmente dependiente de ella.

En mi caso que a diferencia de mi hermano, tengo la dicha de haber sido detectada a tiempo, esto gracias a la Asociación Costarricense para el Tamizaje y la Prevención de Discapacidades en el Niño (ASTA) en conjunta labor con el Programa Nacional de Tamizaje.

Hoy puedo decir que me he desarrollado como un ciudadano más en el país ya que he podido lograr cada una de las cosas que me he propuesto, como es el estudiar Administración de Empresas en la Universidad Internacional de las Américas (UIA) y ser parte del equipo laboral de la ASTA.

En Costa Rica se cuenta con una

organización, la ya citada ASTA, que se funda en 16 Agosto de 1993, la cual se crea con el fin de dar a apoyo a el Programa Nacional de Tamizaje (PNT). Gracias a esta asociación es que nosotros como pacientes, podemos adquirir los alimentos proteicos, dado que estos son de costos muy elevados.

Para los casos sospechosos de este tipo de enfermedades, inmediatamente se contacta con los padres de familia, encargados o médicos, se toma una nueva muestra y de confirmar el resultado el niño es referido a el servicio correspondiente para el tratamiento necesario, esto se hace en el Hospital Nacional de Niños, quien es el encargado de dar el servicio médico y de nutrición. Con respecto al tratamiento, este hospital únicamente nos facilita la fórmula, el resto de alimentos son suministrados por la asociación. Por otro lado, a las familias de pacientes con escasos recursos, la asociación brinda ayuda con diarios, útiles y uniformes escolares.

En nuestro país no se cuenta con el suministro del Kuvan, ya que nosotros como pacientes de PKU somos una población pequeña (27 casos de PKU, los cuales se han diagnosticado entre 1990 y 2017), lo cual debería ser considerado por las distintas partes, para que se nos brinde la posibilidad de una mejor calidad de vida y un menor consumo de fenilalanina. ■

En nuestro país no se cuenta con el suministro del Kuvan, ya que nosotros, como pacientes de PKU, somos una población pequeña, lo cual debería ser considerado por las distintas partes, para que se nos brinde la posibilidad de una mejor calidad de vida y un menor consumo de fenilalanina.





PUERTO RICO

COMO SURGE LA ASOCIACIÓN PKU

VILMA NEGRÓN
formulapku@gmail.com

La Asociación PKU de Puerto Rico surge como una iniciativa de los padres, niños y jóvenes con esta condición y de los profesionales que les brindan servicios médico-nutricional a través de las Clínicas del Centro Pediátrico de Servicios de Rehabilitación del Hospital Pediátrico Universitario y Clínicas de Genética Medica de la Escuela de Medicina de la Universidad de Puerto Rico.

Se creó basada en las necesidades de apoyo en las áreas sico-sociales, económicas y médico-nutricionales de las familias de niños y jóvenes con esta condición.

Somos una entidad sin fines de lucro incorporada y registrada en el Departamento de Estado de Puerto Rico desde el 20 de julio de 1993.

Actualmente la Asociación tiene registrados 65 pacientes activos desde un mes de nacido hasta 56 años de edad. Pese a que existe la ley 84 julio 2 1987, que establece que a todo bebe que nazca hay que hacerle una prueba de cernimiento para comenzar un tratamiento en las primeras semanas de vida, al llegar a la adultez se le excluía del mismo. ¡Los adultos se quedaban desatendidos! Gracias a nuestra ardua lucha, logramos que se legislara la ley 139 del 2016. Con esta ley se establece una Clínica permanente que debe incluir a todos los pacientes con diferentes errores metabólicos y carece de

lo más esencial: genetista, nutricionista metabólico, neurólogo, un laboratorio para seguimiento de niveles, acceso a los alimentos modificados, no se le ha aprobado la cubierta especial y la formula metabólica a todos los PKU's.

En septiembre de 2017, paso el huracán María dejando a la población muy vulnerable, sin medio de comunicación con otros pueblos. El huracán destruyó en su totalidad la agricultura dejándonos sin frutas y vegetales frescos. Los supermercados perdieron la mayoría de los productos. Hoy, más de cinco meses luego del huracán, muchas familias continúan sin energía eléctrica, imposibilitando llevar una dieta adecuada.

Continuamos con nuestra lucha para lograr que todos los PKU's tengan todos los servicios adecuados de salud.

Que actividades y servicios ofrece la Asociación PKU de Puerto Rico

- Reuniones educativas tales como: conferencias, charlas, dinámicas de grupo e individual.

- Talleres de preparación de recetas

bajas en proteínas con el propósito de ofrecerles una variedad de alimentos y que estos a su vez aprendan a confeccionarlos.

- Coordinación de servicios con diferentes agencias del gobierno de Puerto Rico como: Programa WIC, Head Start, Comedores Escolares, BioMarin, Nutricia, entre otros.

- Actividades recreativas de verano y Fiesta de Navidad. ■

En septiembre de 2017, paso el huracán María... destruyó en su totalidad la agricultura dejándonos sin frutas y vegetales frescos... desde entonces muchas familias continúan sin energía eléctrica, imposibilitando llevar una dieta adecuada.

Desde enero

de 2018 el banco de alimentos que gestiona l'Associació Catalana de Trastorns Metabòlics Hereditaris se ha trasladado a un nuevo espacio polivalente dentro del Hospital Sant Joan de Déu, anexo a la nueva cocina donde cada mes se elaboran las clases con recetas y menús bajos en proteínas. El banco de alimentos y la "Cuineta" están ahora en el "Espai Families", un lugar mucho más diáfano y luminoso que el anterior.



ASOCIACIÓN DE NAVARRA

El año 2017 ha sido muy activo para la asociación de Navarra. Hemos tenido nuevas incorporaciones y hay que trabajar por nuestros peques, y los que ya no son tan peques. En enero el Departamento de Salud del Gobierno de Navarra amplió de dos a siete las enfermedades detectadas en el cribado neonatal. Algo por lo que veníamos luchando durante mucho tiempo en Navarra. Todavía estamos lejos de las 25 de otras comunidades pero algo es algo y seguimos luchando para que sigan ampliándose. En abril organizamos un taller de comida especial con Thermomix, cualquier herramienta que facilite la ardua tarea de preparar recetas especiales es bienvenida. En Junio se preparó un taller de cocina en el cual los que llevan mucho tiempo preparando recetas especiales les enseñan nuevas recetas,



trucos, etc. a los más inexpertos, una experiencia que repetimos por lo menos dos veces al año y aprovechamos para que la junta informe a todos los socios de la actividad de la Asociación.

En 2017 se solicitaron ayudas a Gobierno de Navarra y a la Fundación Volkswagen. Solo obtuvimos la de Gobierno de Navarra para la realización

de varias actividades durante todo año encaminadas siempre a apoyar a los afectados y a sus familias.

Este año, como novedad, en el pueblo de uno de los afectados (Allo) se organizó una carrera solidaria que tuvo un éxito enorme. Los beneficios de la carrera se destinaron a 5 asociaciones a las que pertenecen 6 niños del pueblo con enfermedades de diferentes tipologías. La gente se volcó en la organización y hubo una lista de patrocinadores enorme (entre ellos estaba Nutricia). Todo ello, sumado a la gran afluencia de corredores que hubo (más de mil personas entre todas las categorías) les permitió recaudar 15.000 € (3.000 € para cada asociación). Además, el ayuntamiento del pueblo de al lado, Arroniz, quiso contribuir con una parte de su presupuesto municipal que destinan a fines sociales y conseguimos otros 1000 € más por esa vía. Con estas ayudas, este año hemos podido financiar algún alimento a las familias y

hemos podido contribuir a actividades de apoyo a los niños que los necesitan (musicoterapia y actividades de estimulación a través del juego). Además la asociación pone a disposición de las familias que lo necesiten sesiones de apoyo psicológico. En 2018 está prevista una nueva edición de la carrera para las mismas 5 asociaciones. Con



los fondos que se obtengan se espera poder seguir ofreciendo apoyo a afectados los que lo necesiten y mejorar el acceso a los alimentos especiales para todos.

En octubre celebramos nuestro fin de semana de convivencias en una casa rural en Izcue. Como todos los años contamos con la inestimable ayuda Tere Nonnato, cocinera especializada en dietas metabólicas en el hospital Sant Joan de Deu, que nos enseña recetas nuevas cada año y hace disfrutar a los afectados de unas recetas que no envidian en nada a las de los grandes chefs. El sábado por la mañana se organizó también un taller de estimulación para los más peques con la colaboración del experto Jesús Vaca y el sábado por la tarde vino el Dr. Javier Sancho del Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular de la Universidad de Zaragoza que nos dio una interesante charla sobre la investigación que realiza sobre nuevos compuestos que permitan la metabolización de la fenilalanina en aquellos pacientes en que el fármaco Kuvan no es eficaz. Siempre es un placer escuchar a personas que llevan mucho tiempo estudiando enfermedades metabólicas y que te dan una visión realista de la investigación que se está realizando en este campo. ■

ASOCIACIÓN DE ARAGÓN

EXPERIENCIAS PARA REPETIR



El domingo 3 de diciembre del año 2017, la asociación PKU y OTM de Aragón, #arapkuyotm, quiso reunir a sus integrantes para celebrar una comida de Navidad, ya que hacía muchos meses que no nos juntábamos, y que mejor motivo que la fiesta de Navidad para hacerlo.

La comida se celebró en el restaurante Pico-Pico de Zaragoza, que se encuentra en la calle del Arzobispo Apaolaza. El menú se podía elegir entre normal y especial para aquellas personas que tienen que seguir dieta. El menú especial se componía de una ensalada como entrante, una hamburguesa como plato principal y un flan como postre.



Este último año apenas nos hemos podido juntar y como compensación este nuevo año se van a proponer muchas actividades como talleres de cocina, comidas, etc. Actividades a las que es muy importante que asistamos y que participemos para que funcione

esta asociación. Porque cuantos más seamos, más nos movamos y más hagamos mejor funcionaremos. El mundo tiene que saber que estamos aquí.

Es muy importante pasar más tiempo juntos, compartir experiencias, poder ayudarnos entre nosotros, apoyarnos y ver que no estamos solos. Experiencias por las que hemos pasado los más mayores a lo largo de nuestra vida, sentimientos, sensaciones, pueden ayudar a gente que los está experimentando ahora.

Ser OTM o PKU no es una carga sino una particularidad que nos hace ser especiales. ■

ASOCIACIÓN DE MURCIA

En el año pasado 2017 la Asociación PKU-OTM de la Región de Murcia cumplía sus 25 años de creación para ayudar a los socios en la difusión y mejora en calidad de vida, fueron duros momentos vividos ya que en aquellos momentos casi que no se contaba ni se tenía constancia de estas enfermedades metabólicas.

Y aprovechando la celebración del 25 aniversario, se celebró el VII Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (PKU-OTM) de la Región de Murcia que tuvo lugar en La Manga con la Organización de la Aso-

ciación PKU-OTM Región de Murcia y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

El sábado por la mañana se desarrolló las ponencias sobre:

1- *Dra. Dña. María Jesús Juan Fita*: Sección Metabolopatías Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital U. Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Nos habló sobre la "Evolución en el diagnóstico de errores congénitos del metabolismo"

2- *Dra. Dña. Ana Teresa Serrano Antón*: Sección Genética Médica Ser-

vicio Pediátrico del Hospital U. Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Nos habló sobre: "Asesoramiento genético en las enfermedades metabólicas"

3- *Dña. Aline Leonardo de Souza*. Experta en Nutrición y Cocina para Patologías Específicas, Madrid.

Nos habló sobre. "Proteínas: ¿Que son? ¿De que se componen? ¿Qué ocurre en mi organismo? ¿Qué es el catabolismo?"

Y nos explicó sobre los alimentos, tabla nutricional, nuevos productos sin ▶

ASOCIACIÓN DE MURCIA

► proteínas para poder utilizar en preparaciones para adquirir textura y no modificar sabores.

4- *Dña. Patricia Salas Villanueva*. Psicóloga, Nos habló sobre, " *LA FIGURA DEL PSICÓLOGO EN LAS ASOCIACIONES*"

Desde la edad juvenil, a la edad adulta, como tratar nuestra enfermedad, y la figura de los padres, maestros-tutores.

Todas estas ponencias estaban acompañadas de un gran número de asistentes que después de cada ponencia pudieron aclarar dudas con una ronda de preguntas a los profesionales. También se contó con una rueda de preguntas y aclaraciones sobre dudas que aun nos surgen a los padres con respecto a alimentos,

trámites y sobre la forma con que las comunidades trabajan con las asociaciones y enfermos.

Se contó para la realización de la comida con *Dña. María Dolores Blasco de ALECARAN*, La Roda. Que fue la encargada de organizar los desayunos, comidas y cenas de nuestros *chic@* PKU-OTM, con una variedad y calidad en todas las comidas que a todos nos dejó con un buen sabor de boca y con ganas de repetir, pues este año contamos con un servicio "buffet" al cual los más chicos podían acceder sin ningún problema ya que nuestra comida estaba toda separada. Se pudo disfrutar de ensaladas, caldos o sopas, quesos, salchichas y chorizos especial, pastas, patatas y una estupeña paella de "marisco" especial para PKU-OTM.

Por la tarde se pudo disfrutar del recinto Peke-park y Mini-golf en el cual se disputó un torneo de Mini-golf por categorías y se premió con medallas para el 6º, 5º y 4º puesto y copas para el 1º, 2º y 3º puesto.

La entrega de trofeos corrió a cargo del Presidente de la Federación Española, *D. Aitor Calero García* y el responsable del evento y Presidente de la Asociación PKU-OTM de la Región de Murcia, *D. José Antonio Vázquez González*.

Y así con el salón lleno de todos los participantes el Congreso Regional se despidió con un fuerte aplauso a los organizadores por un fin de semana fantástico y celebrando los 25 años de la Asociación PKU-OTM de la Región de Murcia. ■

ASOCIACIÓN DE GALICIA

Este año 2017, la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia - ASFEGA organizó la XXVI Convivencia de Enfermedades Metabólicas en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) en la provincia de Pontevedra, los días 22, 23 y 24 de Septiembre, con la colaboración de la Xunta de Galicia. Es esta una convivencia de las familias metabólicas gallegas que se organiza anualmente para fomentar las relaciones interfamiliares, a la vez que se da una labor didáctica con conferencias, charlas y mesas redondas por par-

te de expertos en estas metabopatías.

El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de *D. Jesús Vázquez Almuíña*, Conselleiro de Sanidad de la Xunta de Galicia, que destacó el avance en la investigación biomédica, que se debe de seguir potenciando, y la importancia de todas las unidades y centros destinados a mejorar la calidad de vida de los que sufren



estas enfermedades y a reducir los obstáculos presentes y futuros con los que se puedan encontrar. ►



ponente del presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, *Aitor Calero*, que nos habló de la discapacidad desde el punto de vista de las familias.

Este año tuvimos una agradable sorpresa porque un grupo de Mamás Solidarias

lizó al conjunto de la sociedad sobre las enfermedades metabólicas hereditarias.

En la jornada de tarde se organizó un taller "*Merienda con Nutricia*" con la dietista y representantes de la marca Nutricia, donde pudimos tomar nota de buenos consejos de meriendas adaptadas a la alimentación baja en proteínas. A continuación, se habló de la elaboración de dietas metabólicas con la presentación de diversos productos de Alecarán Metabólicos.

El domingo se destinó a reuniones de los asociados: en primer lugar una reunión de jóvenes PKU y OTM, y en segundo lugar una reunión de padres y madres donde se trataron diversos temas de interés para la Asociación.

La XXVI Convivencia de Enfermedades Metabólicas de ASFEGA resultó muy positiva contando con una elevada asistencia y consiguiéndose un punto de encuentro que permite a las familias PKU y OTM de distintos lugares de Galicia contactar entre sí de forma directa, intercambiando impresiones y experiencias. ■

► Tras este acto dieron comienzo las distintas mesas redondas y ponencias impartidas por varios miembros del equipo médico del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Este año se centraron en cinco bloques temáticos:

- *El paciente adulto con enfermedad metabólica ¿qué debemos valorar?*

- Metabolismo mineral óseo en el paciente adulto: precauciones y riesgos.

- Metabolismo de azúcares en el paciente adulto: precauciones y riesgos.

- *Paciente pku en el embarazo. Seguimiento. Aspectos actuales.*

- *Discapacidad y dependencia en pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias.*

- *Dietas muy restrictivas. Cómo conseguir la adherencia.*

- *Acreditación del laboratorio de metabolopatías (norma iso 89) un paso hacia delante y un reconocimiento.*

Destacar que en esta ocasión contamos con la participación como

hizo una donación a ASFEGA. A lo largo del año estas mamás junto con sus hijos e hijas realizaron broches y jabones artesanales que después fueron vendiendo; todo lo recaudado lo entregaron en este día para nuestra Asociación en un bonito gesto de solidaridad. Fue un momento muy emotivo ya que dedicaron unas hermosas palabras al equipo médico que los atiende e incluso se atrevieron con una composición poética.

La clausura de esta mañana de ponencias corrió a cargo de la Directora General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica de la Xunta de Galicia, *D^a Amparo González Méndez*, que reiteró que es fundamental concienciar y sensibi-



ASOCIACIÓN DE VALENCIA

CONVIVENCIA AVAPKU MONTANEJOS 20-22 OCTUBRE DE 2017

Otro año más tuvo lugar nuestro fin de semana de convivencia en la asociación, y este año elegimos la localidad de Montanejos en la comarca del Alt Palancia en el interior sur de la provincia de Castellón. Municipio de interés turístico por su conocido balneario y las aguas del río Mijares que le proporcionan un atractivo particular.

Durante este fin de semana nos acompañó un tiempo inmejorable del que pudieron gozar todos los asistentes, entre los cuales destacó la presencia de *Agata Bak*, PKU polaca residente en Madrid y que nos ofreció durante la sesión matutina del sábado una ponencia sobre viajar con PKU basada en sus numerosos viajes y estancias en el extranjero y los inconvenientes y las ventajas que tuvo en los lugares por donde pasó. Además de Agata tuvimos el placer de contar con la presencia de *Jorge Palomera* presidente de la ARAPKUOTM (Asociación de Aragón), cuya ponencia se desarrolló en torno a su experiencia con el KUVAN, también nos habló de un proyecto de la Universidad de Zaragoza 'Ningún paciente de fenilcetonuria sin un tratamiento eficaz' que tiene como objetivo desarrollar nuevos y



más eficaces tratamientos para los pacientes de Fenilcetonuria y que está en un proceso de "crowdfunding" para obtener fondos para la investigación. A continuación y partida en dos mitades



tuvo lugar la tradicional asamblea de la asociación y en la que tratamos temas como las cuentas, fecha asamblea primavera, ESPKU, lotería, etc

Otro de los puntos destacados que tienen lugar durante nuestra convivencia

es la gastronomía que estuvo marcada por una importante variedad de alimentos bajos en proteínas: como el queso, el pan, los diferentes postres, etc. y una elaboración de platos muy acertada, gracias

al buen hacer y al conocimiento de una amplia gama productos y platos de nuestra vicepresidenta y encargada en la elaboración del menú (*Paula Mas*).

Además de estas charlas y la asamblea también hubo tiempo para la diversión, ya que el domingo por la mañana pudimos dedicar nuestro tiempo a la realización de un circuito multiaventuras a pocos kilómetros del hotel y en el que participaron gran parte de los asistentes. En dicho circuito pudimos lanzarnos con tirolinas, escalar un árbol, pasar por un puente de dudosa estabilidad y lanzar balines de pintura para hacer puntería.

Os esperamos en la próxima convivencia. *Pau Miñana Ocampo*, Secretario AVAPKU. ■



El día internacional de las enfermedades raras es especialmente significativo para nuestra asociación, fue en un acto organizado para conmemorar dicha fecha cuando las personas que comenzamos la andadura nos pusimos cara. Tras muchas conversaciones por whatsapp, alguna que otra llamada, comenzaban unas semanas intensas de debates y papeleo, pero tan sólo un mes después estábamos afectados y familiares sentados alrededor de la misma mesa para firmar el acta fundacional, lo que hubiera sido mucho más difícil de conseguir sin la colaboración inestimable de *Lucía Castro*, de *Asfema*, y *Modesto de Asfega*, quienes nos han estado echando una mano siempre que se lo solicitamos de manera muy certera con agilidad y simpatía, lo cual queremos agradecer públicamente.

En mayo estábamos formal y legalmente constituidos como asociación inscrita en el registro de Cantabria. Tras el arduo trabajo inicial de poner sobre papel ideas y elaborar estatutos, era el turno de trabajar en la financiación; comenzamos con la venta de chapas y pusimos en marcha la campaña de recogida de cartuchos y tóner de impresora para reciclar. Invitados por una asociación que realiza mercadillos solidarios puntualmente colocamos nuestra mesa junto a ellos. Otras vías para recaudar fondos fueron de la

mano del deporte y el arte, tenemos una socia patinadora y otra bailarina, aprovechando eventos relacionados con ambas disciplinas también colocamos punto de información y venta de merchandising de la asociación en dos campeonatos y en un festival de danza donde las entradas y respectivamente fila 0 fueron íntegramente donadas a ACAEMI.

Todos conocemos casos de afectados que hoy en día podrían no tener daños si se les hubiera cribado o hubieran nacido en otra provincia.

Actualmente estamos centrados en conseguir una reunión con la Consejera de Sanidad de la región, para la que hemos elaborado un documento con 9 puntos fundamentales a tratar con ella. Dependiendo de esta consejería también hemos redactado un proyecto integral de formación nutricional para optar a una subvención de la misma.

Por otro lado hemos tenido una reunión con la Universidad Europea del Atlántico en Santander sobre una futura colaboración con sus grados de nutrición y dietética, ciencias y tecnología de los alimentos y ciencias gastronómicas.

Además, el instituto de técnicos de farmacia nos ha solicitado que acudamos a dar una charla a sus alumnos sobre enfermedades metabólicas.

Todo ello con el objetivo de facilitar mayor calidad de vida a los afectados de nuestra Comunidad Autónoma, haciendo principal hincapié en las demandas que nos quedan en el tintero y pretendemos conseguir a corto plazo, como son la necesidad de un nutricionista, protocolos de ingreso y hospitalización, y vital importancia de la ampliación de cribado y seguimiento de las muestras. Todos conocemos casos de afectados que hoy en día podrían no tener daños si se les hubiera cribado, o hubieran nacido en otra provincia. Por ellos hemos de continuar este cometido, por cada uno de nuestros niños y no tan niños, para que próximas generaciones no se vean sometidos a esta desigualdad tan injusta y dañina. Por *Víctor Sampedro Rivera*, quien nos ha dejado recientemente, en su memoria, en homenaje a la lucha de sus padres, siempre te tendremos presente para seguir luchando e intentar que casos como el tuyo no se repitan. ■



ASOCIACIÓN FAMILIA GA1

PRESENTACIÓN

La Asociación Nacional Familia GA1 es una entidad sin ánimo de lucro que agrupa a familias, amigos y afectados de Aciduria Glutárica Tipo I; pretende la mejora de su calidad de vida y la visibilidad de la enfermedad. La Aciduria Glutárica Tipo I es una enfermedad neurometabólica hereditaria de las proteínas, que se acumulan dando lugar a productos neurotóxicos.

Familia GA1 nació como respuesta a la necesidad vivida de apoyo mutuo entre las familias en su día a día; trata de ser referente ante el impacto que supone el diagnóstico y la adaptación a la nueva situación, llenando así el vacío existente hasta ese momento.

Nuestro trabajo se centra en diferentes actividades para lograr nuestros objetivos, siempre desde una base de transparencia y compromiso:

- Creación de red de afectados.
- Facilitar el acceso de pacientes y personal sanitario a fuentes de información y grupos de apoyo.
- Difundir información médica entre pacientes en un lenguaje comprensible.
- Publicar guías informativas para su difusión.

- Dar visibilidad, a través de las redes sociales y los medios de comunicación, de la situación de los afectados y la importancia del tratamiento dietético, educativo y clínico.

- Eventos solidarios para recaudar dinero para la investigación y bolsa de ayudas.

- Promover el contacto entre pacientes, médicos y las autoridades sanitarias.

- Ayudar a financiar estudios, proyectos de investigación y desarrollar nuevas terapias de tratamiento y prevención de discapacidad.

- Organizar congresos y reuniones que faciliten el contacto del personal sanitario, investigadores y familias afectadas.

- Homogenización del cribado neonatal en todas las autonomías.

- Que existan suficientes recursos tanto humanos como materiales para la cobertura de las enfermedades raras.

- Promover protocolos unificados para el tratamiento en España y a nivel Europeo.

Desde Familia GA1 pensamos que sólo la perseverancia y la unión de fuerzas en aras a la consecución de un objetivo común pueden derrotar a enemigos tales como la escasez de medios o el desinterés generalizado de la sociedad por el estudio de estas patologías de escasa prevalencia.

- Proyectos formativos en nutrición, cuidados, prevención de secuelas...

La unión de familias es el impulso para fomentar el estudio de la enfermedad, por ello creemos que la colaboración con asociaciones centradas en la lucha contra las enfermedades raras, y en especial enfermedades hereditarias del metabolismo, es esencial para tener la fuerza y el peso para la consecución de objetivos importantes como:

Desde Familia GA1 pensamos que sólo la perseverancia y la unión de fuerzas en aras a la consecución de un objetivo común pueden derrotar a enemigos tales como la escasez de medios o el desinterés generalizado de la sociedad por el estudio de estas patologías de escasa prevalencia.

María Cabezas Ruiz
(miembro de Familia GA1)
Helena Carpio Anguita
(Presidente Familia GA1)
Familia GA1 ■

Cuando se nos diagnostica una Enfermedad Rara, el proceso que seguimos las familias, es similar a un duelo: Dolor, Negación, Culpa,...Una vez lo encajamos, tampoco es fácil, por todo lo que requiere de cambio de vida, de desgaste físico y emocional por los cuidados, de preocupación sobre el futuro... Y, en las diversas etapas que van sucediéndose, nuestro hij@, va pasando por diversos momentos, en los que nunca estamos seguros, ni los metabólic@s, ni las familias de cómo afrontarlos.

Para todo ello, debería estar incluido dentro de nuestro tratamiento, un apoyo psicológico. Desgraciadamente, no suele ser así, como mucho, cada familia, en función de sus posibilidades y necesidades, lo contrata de manera privada.

Desde ASFEMA, veíamos esa carencia con preocupación y fuimos buscando de qué manera podríamos conseguir apoyar a nuestro@s soci@s, en todas esas etapas.

Gracias a la ayuda recibida por parte de la **Fundación Inocente Inocente** en la convocatoria 2017 de Ayudas a Proyectos Asistenciales, hemos puesto a disposición de los socios de ASFEMA: El servicio de atención psicológica a través de la profesional y colaboradora de nuestra entidad, *Patricia Salas*.

Este servicio se ha podido utilizar de manera:

–Individual: En su consulta.

–Colectiva: Talleres que se realizan en nuestro local, para trabajar las siguientes áreas: educación emocional, habilidades sociales, autoestima, autoconfianza, gestión económica

familiar. Y congregándolo en Talleres para padres y madres de reciente diagnóstico, para metabólicos adultos y niño@s.

Resumen primer taller psicoeducativo

El primer taller Psicoeducativo de la serie de tres talleres previstos para este año fue coordinado por *Patricia Salas*, con el apoyo de nuestra trabajadora social *Priscila Gracia*.

Taller para padres y madres de reciente diagnóstico

Estuvo destinado a enfocar las acciones con respecto al diagnóstico de una enfermedad metabólica poco frecuente en nuestros hijos y como procesar los sentimientos de los

afecta al cerebro, para poder relacionarlo y aceptarlo mejor, controlándolo.

Que debería haber un protocolo de comunicación de la enfermedad a las familias debutantes, en el que estuviera un psicólogo, ya que salieron algunos testimonios impresionantes, de cómo se le había comunicado a algun@s asistentes, porque puede ser tan bestial, que a partir de ahí, te bloqueas y no entiendes ya bien de lo siguiente que te informan .

También se habló de que se suelen establecer roles, recayendo habitualmente la carga central sobre las mujeres de la familia, lo que también tiene, o puede tener, sus consecuencias en cuanto a las relaciones de pareja.



mismos ante las situaciones que se puedan derivar.

Hablamos de que no sabemos, ni nos explican bien, qué implica la enfermedad y la importancia de la alimentación, a nivel fisiológico, de reacciones metabólicas, neurotransmisores...para saber en qué grados afecta y si tiene que ver con las variaciones de carácter, o capacidades y que debemos de investigar en cómo cada enfermedad

Taller Psicoeducativo para madres y padres

El segundo taller psicoeducativo para padres y madres, celebrado en el local de nuestra asociación, y que fue posible gracias a la colaboración de la **Fundación Inocente Inocente**.

El taller congregó a buen número de participantes, que expusieron algunos de sus miedos, dudas e inquietudes sobre cómo afrontar algunos de ▶

ATENCIÓN PSICOLÓGICA

► los inconvenientes que se presentan en algunas de las etapas en el desarrollo de nuestro@s metabólico@s, sobre todo durante la adolescencia y en los primeros años de edad. Pudimos compartir situaciones cotidianas, problemas que suelen darse, búsqueda de soluciones a esos problemas, resultando un taller muy enriquecedor para todos los asistentes, donde escuchamos de primera mano las vivencias de otras familias metabólicas y la psicóloga, nos dio pautas a seguir en cada proceso.

Una de las pautas, fue que debemos de buscar la autonomía de nuestro@s hij@s, haciendo que participen en todos los procesos, haciendo especial hincapié en la cocina, para que no se de uno de los problemas con que se encuentran cuando se van de viaje, o, sobre todo, cuando se independizan, porque luego no saben llevar bien la dieta, con lo que ello supone, para su salud física y emocional y autoestima.

La importancia de los talleres de psicología

También hubo un taller de psicología impartido para pacientes metabólicos adultos. Los asistentes comentaron sus problemas con la gestión de la dieta, e intentaron buscar soluciones a sus inquietudes.

Hemos pedido a *Carolina Nevado*, una de las asistentes, que comparta su experiencia y que nos diga por qué fue y es importante para ella tener ayuda psicológica en la asociación.

«Mi nombre es *Carolina Nevado*, soy PKU y tengo 33 años. Toleró solamente 8 gramos al día de proteínas y casi nunca lo cumplo. Hay distintas razones por las que eso ocurre. Llevo en

la asociación desde casi el principio, soy una de las primeras socias. Mis padres han estado apoyando y luchando junto con otros tantos para ayudar a los hijos con esta enfermedad.

1 -Razones para tener un psicólogo en ASFEMA

Como he empezado hablando de mis padres, diré primero las razones por las cuales los padres con niños con esta enfermedad necesitan ayuda psicológica en ASFEMA. No soy madre, es cierto, pero he escuchado varias veces a mi madre hablar de lo que habían pasado al tenerme a mí con esta enfermedad.

No se puede describir con palabras, pero la sensación de pérdida de algo y de incomprensión y de culpabilidad estaba en el aire: ¿Por qué ha salido con esto? Esas respuestas nunca han sido respondidas para ellos, y a pesar de que la asociación tenía mucha unión no había nadie que les explicara cómo llevar mejor las situaciones que se les podrían dar.

Mis padres nunca fueron atendidos por psicólogos que supieran que es la enfermedad y que les pudieran indicar los pasos a seguir.

En el caso de un niño pequeño un psicólogo es importante también, para evitar que las tentaciones de comer cosas que no conocen aparezcan en su vida. Créanme: Muchos niños caen en la tentación, otra cosa es que te lo cuenten.

Puede que un médico te diga qué consecuencias puede tener no seguir la dieta. Puede, pero la solución no es tan sencilla como parece. Hasta que no nos ponemos en la piel de quien sufre todo esto no lo sabemos. A veces necesitamos todos mostrar lo que nos hace sentir el comer mal, o el ver a nuestro hijo mal.



2.-¿Por qué no buscarse un psicólogo externo?

Nadie nadie, absolutamente nadie tiene la culpa de padecer, o tener a alguien que padezca la enfermedad. La enfermedad es difícil de llevar, no tenemos ninguna ventaja teniéndola, no tenemos ayudas extraordinarias, ni descuentos en los alimentos...

Y no es acudir a un psicólogo normal como cualquier hijo del vecino. Tenemos y sufrimos la enfermedad metabólica que, además de generar hambre, malestar y demás problemas, genera algunas veces dolor y frustración. Si esos sentimientos se quedan dentro, terminan destrozándote.

Por eso creo que es importante generar esta ayuda y hacerla a nivel de asociación, con alguien que ya esté familiarizado con los mecanismos psíquicos de nuestros trastornos. ►

ASOCIACIÓN DE MADRID

ATENCIÓN PSICOLÓGICA

encuentros
convivencias

► Además, si alguien como yo vive el día a día con economía precaria, sabrá lo importante que es contar con un apoyo desde nuestra asociación.

3.-Banco de sentimientos

Hasta ahora yo siempre había pensado en ASFEMA como un banco de alimentos. Iba, tomaba mis alimentos, pagaba y me iba. Era solamente eso para mí. En ocasiones desaparecía de todo contacto con ASFEMA. Había una razón poderosa: me sentía mal. A mi edad, con 33 años, sigo teniendo los mismos problemas de tentación con la comida, sigo pecando y pasándome de cantidad de proteína..

¿Y por qué? ... La cuesta sigue siendo hacia arriba cuando se es adulto. Quizás los problemas sean diferentes a cuando eres un niño, sí. Pero la relación con la comida es igual.

El otro día en ASFEMA trajeron a una psicóloga, una chica joven, que nos habló de cómo gestionar



y transformar el dolor o el malestar de seguir una dieta como la nuestra en ventajas o al menos cómo gestionarlo de manera ordenada. Para mí, que siempre me he gestionado mi mente yo sola, al menos hasta tener la edad adulta, este taller supuso una ayuda muy grande. Levemente abrió mis ojos en una sola sesión, ¿Os imagináis si fuera más veces?

Lo importante es lo que me hizo sentir:

Descubrí algunas cosas de mí o aspectos pequeños por los cuales debía seguir la dieta, al menos un aliciente, un empujón, una solución o una forma de llevarla no como un problema.

Son bastante los adultos que han pedido esa ayuda. En un principio, yo no quería ir, pensaba que mis problemas no eran a causa de mi alimentación, pero al organizarla al menos un poco, parece que una sufre menos.

Pero esto, claro solo ha sido una vez, ¿Qué pasa si vuelvo a recaer? Porque sí, esto me dura los siguientes días pero al cabo de un tiempo, si no tengo ese refuerzo sé que vuelvo a caer.

Diría tantas cosas sobre sentimientos, pero no quiero extenderme, sólo quiero dar las gracias a la asociación por el taller con la psicóloga, que fue muy fructífero. Escuchar a los demás me ha servido de mucho, y de verdad creo que sería importante hacerlo más veces y tener a alguien como esa chica para que, en definitiva, nos ayude a hacernos esto más llevadero.

Espero que mis palabras, mi opinión aporte un poquito para poder ayudarnos.» ■

ASOCIACIÓN DEL PAÍS VASCO

CHARLA PSICOLÓGICA SOBRE CÓMO COMUNICAR A LOS AFECTADOS LA ENFERMEDAD QUE PADECEN

Desde la asociación del País Vasco siempre hemos estado muy preocupados por el impacto psicológico que tiene sobre la familia la enfermedad de nuestros hijos. Es un tema que nunca se había abordado desde la asociación. Gracias a la ayuda inestimable del *Dr. Koldo Aldamiz-Echevarazuara* y de la psicóloga *Zuriñe García* (perteneciente a la

consulta ADES) hemos impartido nuestro primer taller psicológico.

La psicóloga nos dio pautas y recomendaciones para dar la noticia a nuestros hijos o cómo enfocar todos los aspectos relacionados con los conflictos que surgen en dicho proceso.

La charla fue muy bien acogida por los socios y se volverá a hacer otra el 5 de mayo. ■



ASOCIACIÓN DE CATALUÑA

5ª CARRERA SOLIDARIA POR LA PKU/OTM
SITGES - 29/MAYO/2018

Hay palabras que tienen la facultad de detener el orden natural de las cosas. "¿Fenil-ceto... qué?", dijeron *Alfonso Lügstenmann* y *Charo Sánchez-Cancio* y el mundo dejó de dar vueltas. El tiempo se paró y tuvieron la sensación de que un abismo se abría a sus pies. No sabían ni cómo se escribía. Y entonces la doctora lo deletreó: fe-nil-ce-to-nu-ria.

Con estas palabras empezó el periodista *Domingo Marchena* el artículo en *La Vanguardia* el 28 de mayo de 2015.

Como la mayoría de todos los papás cuando reciben la noticia no saben ni escribir el nombre de una enfermedad que acompañará de por vida a su pequeño bebé y que en sí es definida por los médicos como rara... con consecuencias que, como un fantasma detrás de la puerta, puede aparecer para quedarse sin más de por vida.

Un camino que tendrán que recorrer nuestros pequeños donde la disciplina, la planificación, la rigurosidad y una fuerte autoestima serán los pilares para disfrutar de una vida aparentemente como cualquier otra donde poder estudiar, ir de colonias, viajar, trabajar, tener familia y ... sobre todo "ser feliz".

Afortunados todos aquellos que gracias al cribado neonatal son diagnosticados y tratados a

tiempo pues en aquellos países o zonas que no existe esta posibilidad ya conocemos las fatídicas consecuencias de condena.

Por estos motivos y por un amor incondicional a Candela nos propusimos ayudar de alguna manera a familias, niños, adultos afectados que no conocíamos pero que como denominador común comparten el mismo camino que recorrerá Candela.

Vinculados al mundo del deporte, la naturaleza y al mar... pusimos en marcha una carrera solidaria de 5 kms por el paseo marítimo de Sitges. Localidad donde vivimos y donde pensamos era el mejor lugar para empezar a concienciar y dar visibi-

lidad a la PKU. Pensamos "aquí es donde Candela aprenderá a caminar, a estudiar, a salir con amigos y donde un entorno conocedor de este tipo de condición le ayudará a vivir con mayor naturalidad y total normalidad".

La primera edición fue un mar de dudas pues no somos especialistas en organización de eventos deportivos pero nuestro objetivo pudo con todas las resistencias que encontramos en el camino. Estar acompañados por la familia, amigos y conocidos que de manera totalmente solidaria nos tendieron su mano para darlos luz a nuestro proyecto nos reforzó día a día y conseguimos nuestro reto con una 1ª Edición

donde reunimos a más de 1000 personas que se abrazaban de alegría una mañana de domingo soleado en Sitges. Gracias a conseguir un éxito que no imaginábamos con esta 1ª carrera nos pusimos a trabajar una segunda edición, una tercera... y hoy por hoy ya estamos trabajando lo que será la 5ª Edición de una Carrera Solidaria donde esperamos también mayores logros. Podéis seguirnos en www.correperells.org

Nuestro objetivo principal fue recaudar el máximo posible para ser entregado íntegramente a la *Associació Catalana de Trastorns Metabòlics Hereditaris* y poder así ▶



ASOCIACIÓN DE CATALUÑA

“La Cursa corre per ells”

cumple 5 años con una edición llena de sorpresas



► repartir el 50% para ayudar a las familias en la compra de alimentos tratados bajos en proteína que vende el *Banco de Alimentos* y el otro 50% dirigirlo al Hospital Sant Joan de Déu para fines de investigación de las enfermedades metabólicas.



Uno de nuestros mayores éxitos fue que esforzándonos en ampliar contactos, dar visibilidad incluso a nivel internacional conseguimos también llegar al corazón del prestigioso jugador del Barça, *Luis Suárez*, que sucumbió a la ternura de *Candela* y demás niños afectados por la PKU. Su propósito fue ayudarnos a través de un libro solidario cuyas ventas fueran íntegramente dirigidas a la *Associació Catalana de Trastorns Metabòlics Hereditaris* y poder así iniciar un proyecto de investigación centrado en el dispositivo doméstico medidor de fenilalanina y amoníaco. La recaudación alcanzó los 55.000€ entre ventas y sponsors que conseguimos nos acompañaran en la edición del libro.

Pero su mayor contribución fue la de dar visibilidad de la enfermedad a nivel internacional mostrando una camiseta que decía “yo apoyo PKU” cuando marcó un gol en el partido celebrado días después de conocer

a *Candela*. Esta dimensión internacional la seguimos trabajando como familia que desea lo mejor para su hija y adicionalmente lo mejor para todos los afectados de una enfermedad cuyas consecuencias son irreversibles como todos conocéis.

Nuestro objetivo es buscar alianzas con otras asociaciones, como la búsqueda de un medidor doméstico que facilite el día a día de control de Phe en sangre u otros, como amo-

No te pierdas el video resumen del año pasado
<https://vimeo.com/232539009>

nio, sin necesidad de pasar obligatoriamente por los laboratorios de los hospitales donde se hace seguimiento y control. Así evitaríamos puntas de phe en sangre sin detectar..., mayor estabilidad en la dieta a seguir diaria, ansiedad de las fa-

milias en conocer los resultados por parte del laboratorio días más tarde o semanas de haberse hecho el análisis... En resumen garantizar una mejora en la calidad de vida diaria de los pacientes afectados.

Este año volvemos a Aldie, Virginia, en EEUU, para participar en el evento “*Creighton Farms Invitational*”

a beneficio de la *NPKUAlliance* y la *Nicklaus Children's Health Care Foundation* donde se reúnen diversas personalidades relacionadas con la enfermedad PKU.

Nuestra misión es seguir reforzando lazos con la *NPKUAlliance* donde también están trabajando nuestro objetivo del medidor y ver si aunando esfuerzos y recursos podemos avanzar más rápidamente.

Ahora es un momento en el que todos debemos involucrarnos para SUMAR y conseguir MÁS

Os invitamos nos acompañéis todos aquellos que podáis a la *5ª Edición de una Carrera Solidaria* que no os dejará indiferentes.

Tenemos la oportunidad de disfrutar de un evento donde deporte, emoción, superación, ilusión, solidaridad... son motivos más que suficientes. ■

CARACOLAS CON PASAS, CANELA Y MIEL

Rinde 15-16 bollos pequeños

Aline Leonardo

CANTIDADES POR 100 GR DE ESTA RECETA

Proteína total	0,82g
Grasas	19,17 g
Carbohidratos	55,25 g
Fibra	0,71 g
Kilocalorías	40 g

INGREDIENTES

Para la Masa:

- 220gr de harina panificable baja en proteína
- 8,5 gr de levadura seca de panadero
- cucharadita de levadura para bizcocho
- 70 gr de mantequilla muy fría
- 50 gr de azúcar glas
- 1 cucharadita de sucedáneo del huevo*
- 120 ml de leche bajo en proteína*

Para el Relleno:

- 20gr de uva pasas de corinto o sultanas
- 2 cucharadas de azúcar moreno
- 1 cucharada de canela en polvo
- 50gr de mantequilla blanda

Para el unte de miel:

- 3 cucharadas de miel
- 1 ½ cucharadas de agua

PREPAREMOS EL UNTE...

Mezcle la miel con el agua y pinte los bollos una vez sacados del horno.

ELABORACIÓN

1. Tamice en un bol la harina el azúcar, la levadura para bizcocho y el sustituto del huevo. Agregue la mantequilla a la harina y trabájela con las manos, hasta obtener una mezcla con la consistencia similar a la masa de los polvorones.
2. Disuelva en la Leche templada, la levadura que viene en la caja del preparado de harina, y añada una cucharadita de azúcar para que la levadura leude. A continuación, añada esta leche al bol donde está la harina y mezcle bien hasta formar una masa con consistencia para estirar.
3. Haga una bola y amásela un minuto más. Extiéndala con un rodillo y haga un rectángulo de aproximadamente 30x25cm.
4. Para el relleno, bata la mantequilla a punto de crema con la canela y el azúcar. Extienda el relleno sobre la masa, dejando un reborde de 2,5cm. Distribuya por encima las pasas y enrolle la masa a partir de uno de los extremos largos como se fuera un "brazo de gitano". Una vez enrollada, córtela en rebanadas y distribúyalas sobre la bandeja del horno forrada con papel vegetal. Tápelas y déjelas reposar en un sitio cálido y sin corriente, hasta que hayan leudado.
5. Precaliente el horno a 180°C. Hornee los bollos entre 20-30 minutos, o hasta que hayan subido y estén dorados. Píntelos con el preparado de miel y deje que se entibien antes de comerlos.



COMPARATIVA DE PRECIOS DICIEMBRE 2016

PRODUCTOS NORMALES	PRODUCTOS APROTEICOS
 1€....480 Gr.	 3.86€... 400Gr.
 1.96€...800Gr.	 3.25€...200Gr.
 0.85€....1 Kg	 3.36€... 500Gr
 0.68€...1L	 1.57€...200 ml
 0.93€...500Gr.	 3.75€...500Gr.
 3.15€...750Gr	 14.40€...375Gr
 1.52€...1Kg	 3.04€...400Gr.

Producto	PRECIO PRODUCTO NORMAL			PRECIO PRODUCTO APROTEICO EQUIVALENTE			Sobrecoste	PORCENTAJE
	Precio PVP envase	Cantidad (gr/ml)	Precio por Kg/l	Precio PVP envase*	Cantidad (gr/ml)*	Precio por Kg/L*		
Pan de Molde	1,00 €	480	2,08 €	3,86 €	400	9,65 €	7,57 €	363 %
Galletas	1,96 €	800	2,45 €	3,25 €	200	16,25 €	13,80 €	563 %
Harina	0,85 €	1000	0,85 €	3,36 €	500	6,72 €	5,87 €	691 %
Leche	0,68 €	1000	0,68 €	1,57 €	200	7,85 €	7,17 €	1.054 %
Macarrones	0,93 €	500	1,86 €	3,75 €	500	7,50 €	5,64 €	303 %
Cereales	3,15 €	750	4,20 €	14,40 €	375	38,40 €	34,20 €	814 %
Arroz	1,52 €	1000	1,52 €	3,04 €	400	7,60 €	6,08 €	400 %
Total	10,09 €		13,64 €	33,23 €		93,97 €	80,33 €	598 %

ASOCIACIONES METABÓLICAS

Andalucía	Asociación PKU y OTM de Andalucía	690339557	Miguel de Unamuno, 9	41.020	Sevilla
Aragón	Asociación Aragonesa de PKU y OTM	976758183	Ermesinda de Aragón, 10	50.012	Zaragoza
Asturias	Asociación de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de Asturias	639266693	Manuel Gutiérrez, 15	33.600	Mieres
Cantabria	ACAEMI (Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas)	653496420	Almirante Bonifaz, 3 bajo	39.540	S.Vicente de la Barquera
Castilla y León	Asociación PKU de Castilla y León	923210560	Avda. del Cid Campeador, 106	09.006	Burgos
Cataluña	Asociación Catalana de Trastornos Metabólicos	654238747	Santa Rosa, 39	08.950	Esplugues de Llobregat
Extremadura	Asociación PKU y OTM de Extremadura	620140447	Avda. Lusitania ,9 - 2ªA	06.800	Mérida
Galicia	ASFEGA (Asociación PKU y OTM de Galicia)	982202410	Poeta Aquilino Iglesia Alvariño, 21	27.004	Lugo
Madrid	ASFEMA (Asociación de Metabólicos de Madrid)	910828820	Costa del Sol, 11	28.033	Madrid
Murcia	Asociación Padres Niños Jarabe de Arce y Otras Metabolopatías de la Región de Murcia	968516532	Alfonso X El Sabio, 59	30.203	Cartagena
Navarra	Asociación PKU y OTM de Navarra	677750815	Concejo de Ardanaz, 1-2ºC	31.016	Pamplona
País Vasco	Asociación PKU y OTM del País Vasco	944803241	Labur, 1	48.510	Trapagarán
Valencia	Asociación PKU de Valencia AVAPKUPV	669868557	Naturalista Rafael Cisternas, 2 - Pta.41	46.010	Valencia

SE CUMPLEN 50 AÑOS DEL CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA



**¿CUÁNTAS VIDAS SE
HAN SALVADO?**

Con la colaboración de:

