





**ASFEGA**

*Caminamos  
juntos*



XUNTA  
DE GALICIA



# SUMARIO

## 4. SALUDA

José María Fraga Bermúdez ASFEA- ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA Y OTM DE GALICIA: LA ASOCIACIÓN DE TODOS

## 5. PRÓLOGO

Modesto Rodríguez Novoa

## 6. ARTÍCULO

Cristóbal Colón COMO EL TESÓN DE DOS MADRES CAMBIÓ EL DESTINO DE LA FENILCETONURIA

## 9. ACTIVIDAD ASFEA "XXIV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS"

## 11. ARTÍCULO

M<sup>a</sup> Luz Couce HISTORIA DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO

## 13. TESTIMONIO

Cristina Blanco Rego EL PROCESO DE ASIMILACIÓN

## 15. ARTÍCULO

José A. Cocho de Juan y Daisy Castiñeiras Ramos CRIBADO NEONATAL DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS EN GALICIA

## 17. ACTIVIDAD ASFEA "TALLER DE COCINA METABÓLICA"

## 18. ARTÍCULO

M<sup>a</sup> José Camba Garea LA IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO EN LOS PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

## 21. ACTIVIDAD ASFEA "CONVIVENCIA DE FAMILIAS, MONTERROSO"

## 22. ARTÍCULO

Álvaro Hermida Ameijeiras UNIDAD METABÓLICA EN PACIENTES ADULTOS: UNA REALIDAD

## 24. MOSAICOS: 25 AÑOS DE ASFEA EN IMÁGENES

## 26. ACTIVIDAD ASOC. ARAGONESA PKU Y OTM Y FEDERACION EEMH "CAMPAMENTO METABÓLICO 2015"

## 27. ARTÍCULO

María González Rodríguez, Eva Gómez Vázquez, Nuria López Osorio, Miguel Ángel Martínez Olmos CUMPLIMIENTO DE LA DIETA EN LA EDAD ADULTA: UN NUEVO RETO

## 29. TESTIMONIO

Juan M. López Rodríguez ¿QUÉ ES MUNDO METABÓLICO?

## 31. ACTIVIDAD EUROPEA

"29ª CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU-BERLIN 2015"

## 33. ARTÍCULO

M<sup>a</sup> José Castro y Paula Sánchez Pintos EN DÓNDE ESTAMOS, NUEVOS HORIZONTES

## 35. TESTIMONIO

Mercedes Fernández Rodríguez "A PARTIR DE ESE MOMENTO ÉRAMOS UNA FAMILIA"

## 37. ARTÍCULO

José María Fraga Bermúdez EN LOS PRIMEROS 25 AÑOS DE LA CONVIVENCIA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

## 41. TESTIMONIO

Aitor Calero García FEEMH: TRABAJANDO EN LA SOMBRA POR LOS METABÓLICOS DESDE 1990

## 43. ACTIVIDAD FEDERACIÓN EEMH

"VI CONGRESO REGIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS-MURCIA 2015"

## 45. RECETAS



**ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA  
Y OTM DE GALICIA**

Edita: Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia - ASFEA  
C/Aquilino Iglesia Alvariño, 21 bajo 2 - 27004 Lugo  
Tfno/Fax: 982 20 24 10  
web: [www.asfega.es](http://www.asfega.es) • e-mail: [galiciapku@asfega.es](mailto:galiciapku@asfega.es)  
Entidad declarada de utilidad pública según  
Orden 8 Abril 2015 (DOG nº91 18/05/2015)  
Presidente: Modesto Rodríguez Novoa  
Vicepresidenta: Tania Barral Faro  
Secretario: José Manuel Pena Rodríguez  
Tesorero: Adolfo Álvarez Bugallo  
Vocales: Nicasio M. Gómez López, Martín Seijo Blanco,  
Fco. Javier Porto Calvelo  
Representates jóvenes: Iván Deaño Vázquez,  
Juan M. López Rodríguez  
Maquetación: Arancha García Fdez. y M<sup>a</sup> Elena Anllo Díaz  
Imprime: Imprenta digital ACEROPLUS  
ISSN 2340-2571  
Depósito legal: LU 14-2010  
Distribución gratuita

## SALUDA

## ASFEGA: LA ASOCIACIÓN DE TODOS

JOSÉ MARÍA FRAGA BERMÚDEZ DIRECTOR DE LA UDYTEMCS (1977-2014)  
CATEDRÁTICO DE PEDIATRÍA- PROFESOR EMÉRITO DE LA USC



**A**SFEGA, Asociación, asociados, familias, padres, niños, jóvenes y adultos con un trastorno congénito del metabolismo, ciudadanos, conscientes de que sois valiosos, de que tenéis valor ¡Continuad empoderándoos!

Hoy y mañana. Esta Revista de ASFEGA pertenece en su ideación y preparación al año 2015, y se hace real llegando a nuestras manos en este momento. Ayer y hoy.

La Asociación cumple los 25 años de su constitución y rememora el éxito de su nacimiento. Tuvo un largo embarazo, pero después del parto, los fundadores estimularon y desarrollaron esta ejemplar institución. La escasa información, los pocos recursos y la necesidad por un lado, y la solidaridad y la colaboración por otro, implicaron muy activamente a un pequeño grupo pionero (ver artículo en esta misma revista). No disponían de casi nada, pero fueron fundamentales para facilitar el conocimiento, mejorar la obtención de recursos, impulsar la movilización de las Administraciones y llevar a cabo las innumerables actividades que la Asociación lleva a cabo hoy en día. Ellos hicieron posible el empoderamiento de los niños con un trastorno congénito del metabolismo y de sus familias, con el objetivo de obtener un mejor cuidado y una mejor atención sociosanitaria. Todo ello con un beneficio social innegable, tanto para los niños y sus familias como para la sociedad en su conjunto. Ellos demandaron y ayudaron a hacer visibles los derechos de estos pacientes.

Las nuevas familias encontraron, y encuentran, en la Asociación un apoyo inestimable. Apoyo que mitiga, en parte, el desconcierto y el abatimiento que acompaña al diagnóstico de una enfermedad tan poco habitual para todos como es el de una enfermedad rara.

La Asociación es una llamada de acción permanente. Ayuda, intenta y logra una mejor calidad de vida para

el conjunto de estas familias y para las futuras. Es una Asociación proactiva para gestionar mejor la enfermedad, para compartir experiencias, para participar en la determinación de prioridades de acceso a los servicios sanitarios, para promover una asistencia sanitaria integral centrada en los pacientes, y para mantener la voz imprescindible de los pacientes en la ecuación sanitaria que conduce como resultado a la asistencia sanitaria global.

Cuanto mejor sea la Asociación, cuanto mayor sea su conocimiento, cuanto mayor sea su actualización, cuanto más coordinada esté con otras entidades, cuanto más activa y demandante sea, mejor será para la prevención, para las estrategias de tratamiento y de cuidado de sus asociados y de todos los pacientes que tengan una enfermedad congénita e inusual. Vuestra labor es imprescindible e insustituible. Vuestra voz es un valor real. Está directamente orientada a satisfacer vuestros intereses y derechos como pacientes. Es también una labor irrenunciable.

La Asociación está viva porque está constituida por miembros activos. Cada uno de sus asociados tiene una capacidad propia de activación, de movilización que es imprescindible para ASFEGA. Todos los miembros debemos tener en mente y pensar, cuantas más veces mejor ¿Qué puedo hacer yo por ASFEGA? ¿Qué puedo hacer por los metabólicos? Y después ser proactivos. Unas veces más, otras menos. Así seremos mejores y ayudaremos a que la salud de nuestros niños, de nuestras familias y de nuestros compañeros sea mejor.

Los asociados que nos trajeron hasta hoy, especialmente aquellos que nos representaron con su dedicación en las directivas, y de manera especial el recordado Manuel Varela, merecen el homenaje de todos nosotros, pero también les debemos ofrecer, para su orgullo, la continuidad en la dedicación, en la participación, en la

contribución a fortalecer y a mejorar la Asociación contando con la colaboración, la cooperación, la solidaridad y el trabajo en equipo, cada uno aportando su grano o su montaña. Enhorabuena a la labor de la actual Junta: Modesto Rodríguez, Tania Barral, José M. Pena, Adolfo Álvarez, Nicasio M. Gómez, Martín Seijo, Francisco J. Porto, Iván Deaño y Juan M. López. Ellos son ejemplares, pero ellos agradecen que todos arrimemos el hombro. Todos contáis y sois parte de la relevante y prestigiosa Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del Hospital Clínico Universitario de Santiago, con la Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce y el equipo dedicándose más allá de la obligación y del deber. Ellos también os necesitan.

Siempre habrá retos nuevos. Habrá nuevos tratamientos y terapéuticas. Nuevos avances científicos. Nuevos diagnósticos. Siempre habrá nuevas perspectivas: el e-paciente, la e-historia médica, la historia propia o personal, la historia médica común para todos los sistemas de atención sanitaria, el aporte de los propios datos para el mejor conocimiento de las enfermedades, la contribución a las fuentes de datos (los big data), etc., etc.

La Asociación tiene la fuerza de la razón, la fuerza de la experiencia, del trabajo, de los éxitos y de los fracasos, del conocimiento pasado y presente. La Asociación tiene cada vez una mayor potencialidad. Hoy cuenta no sólo con el pretérito, sino también con niños y adultos metabólicos que tienen una formación y una experiencia con la que nunca contó antes la Asociación, es un potencial extraordinario.

La Asociación, ASFEGA, los asociados, saben que el hoy es mejor que el ayer, pero también el mañana puede y será mejor. Y que esta realidad inmediata será a consecuencia de la colaboración continuada y proactiva de todos.

Tenemos que seguir ganando batallas por los metabólicos y por la sociedad.

## PRÓLOGO

MODESTO RODRÍGUEZ NOVOA

PRESIDENTE DE ASFEGA

**E**l tiempo corre de prisa, ya son dos años al frente de esta institución, la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia, y además tengo la suerte de presidirla en el cumplimiento de su 25 Aniversario.

Queridos socios y amigos, sigo pensando lo mismo que el primer día, (eso sí, con más experiencia): espero con ansiedad que los chicos mayores y muy capacitados de ASFEGA me releven. La transición ya la veo cumpliéndose, ya que empiezan a tomar cartas en el asunto. Gracias a todos los que remamos en el mismo barco gozamos de buena salud tanto institucional como económica, pero jamás se puede bajar la guardia, ni siquiera al descansar.

para mejorar. Desde luego que cada socio que promueva todo tipo de financiación tendrá su recompensa. Para finalizar este pequeño mensaje, hay algo que me preocupa que no es otra cosa que la no presencia de ciertos afectados mayores o padres que se desvinculan de ciertas reuniones y actos, sin pensar que otros llevan haciendo una gran labor por y para ellos, y que sean los mismos de siempre los que se ofrecen para estar al frente.

Recordad que no solo se trata de convivencias, reuniones, campamentos,... si no que se os

necesita para seguir mano a mano consiguiendo que Galicia siga siendo unidad de referencia en España, porque eso hará que vuestro nivel de vida y el de vuestros compañeros siga mejorando. Tenedlo en cuenta.

Espero seguir contando con todos vosotros, para cumplir otros veinticinco años, cada granito de arena es necesario.

Un fuerte abrazo a todos, sigamos caminando juntos hasta los cincuenta años mínimo.



Cada día se gestionan temas nuevos que lo requieren, pero gozamos de un personal cualificado tanto en la oficina, como en la Directiva, siempre dispuestos a todo; además del equipo médico del CHUS, que jamás se olvidan de nosotros.

Lógicamente mi agradecimiento en nombre de nuestros socios a las instituciones públicas y privadas, que siguen apoyándonos: Dirección General de Familia, Dirección General de Inclusión Social, Consellería de Sanidad, Nutrición, Sanavi, Mevalia, Perkin-Elmer, Mead-Johnson, Fundación "la Caixa", etc

Como sabréis, hay socios que comenzaron a promover ayudas en sus respectivas zonas, a nivel de actos benéficos, ese es el futuro



# COMO EL TESÓN DE DOS MADRES CAMBIÓ EL DESTINO DE LA FENILCETONURIA

## DR. CRISTÓBAL COLÓN

LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS. UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL CHUS.



Un hecho extremadamente importante para la fenilcetonuria ha sido el tesón de dos madres inconformistas. La noruega señora Egeland y la inglesa señora Jones que demostraron una gran determinación para la búsqueda de un diagnóstico y un remedio, respectivamente, para la afectación de sus hijos.

Con su persistencia, lograron estimular no sólo la conciencia de grandes científicos sino ponerlos a trabajar duramente en la búsqueda de un diagnóstico y una terapéutica, que hoy en día ha producido incalculables beneficios a decenas de miles de familias en todo el mundo.

### El caso de la señora Egeland, la búsqueda de un diagnóstico para sus hijos Liv y Dag.

El matrimonio de médicos señores Centerwall nos narran los primeros casos de Fenilcetonuria descritos en la bibliografía médica que se remontan a Noruega en 1923, cuando la señora Borgny se casa con Harry Egeland, ambos recién graduados en la Facultad de Odontología y tienen a Liv, su primera hija, en 1927. Una niña aparentemente sana aunque no inicia la bipedestación hasta que cumple los 16 meses, pero lo que más alertará a su familia es que a una edad próxima a los 3 años empieza a dejar de hablar. Cuando Liv tiene 3 años, nace su hermano Dag que creció normalmente durante los primeros meses, pero inmediatamente muestra una sintomatología más precoz y grave que la de su hermana, ya que Dag nunca pudo mantenerse ni siquiera sentado, nunca aprendió a hablar, tenía grandes dificultades para alimentarse y presentaba una evidente disminución de la capacidad intelectual.

El matrimonio Egeland y especialmente la mujer, Borgny, aprecian que la orina de sus hijos tiene un olor especial, como a moho, y piensan que la causa de este olor podría ser también la causa de la sintomatología de sus hijos. Sin

embargo, ni su médico de cabecera ni los distintos médicos que visitaron, nunca pudieron explicar cuál era la causa del extraño mal. Incluso uno de los médicos que consultaron la remitió a un psiquiatra por sus "alucinaciones" sobre el olor de la orina de sus hijos.

Los padres no se rendían y llegaron a acudir a curanderos y a videntes que intentaron sus remedios, cada cual más ineficaz.

Cuando estaban dominados por la desesperación, al señor Harry Egeland se le abrió una ventana de esperanza cuando colegas suyos le recomendaron que asistiese a un curso sobre metabolismo del Profesor Ivar Asbjørn Følling en la Facultad de Odontología. Harry conocía que una orina diferente podía ser resultado de un metabolismo diferente.

Følling era un químico que posteriormente se formó y doctoró en Medicina. El 11 de noviembre de 1932 fue nombrado profesor de investigación en nutrición de la Facultad de Medicina de la Universidad de Oslo y estaba investigando sobre enfermedades metabólicas, de hecho su tesis doctoral en medicina versa sobre los "Mecanismos de la acidosis".

Las enfermedades metabólicas congénitas ya habían sido descritas en 1902 por el científico inglés Archibald Garrod, quien acuñó el concepto de "errores innatos del metabolismo" en 1909 para indicar el fallo hereditario de las mismas. Entonces habían sido identificadas como tales cuatro patologías: alcaptonuria, pentosuria, cistinuria y albinismo; pero ninguna de ellas produce disminución de la capacidad intelectual.

El destino se puso a favor de los Egeland, ya que la hermana de la señora Egeland tenía un parentesco político con Følling, al estar casada con un hermano de la mujer de su sobrino. La señora Egeland logró saber que su hermana veía

ocasionalmente al Dr. Følling debido a ese parentesco. Gracias a esto consiguió un encuentro con él en donde tuvo la oportunidad de explicarle la clínica de sus hijos.

En aquel momento Liv tenía 6 años y medio, podía decir unas pocas palabras, presentaba marcha espástica y movimientos erráticos, aparentemente aleatorios, tal como lo describe el hijo de Følling. A veces tenía un enorme apetito y otras veces ninguno. Su hermano Dag, de casi 4 años, era incapaz de hablar, andar, comer o beber por sí mismo, tampoco era capaz de fijar la mirada ni de controlar los esfínteres.

El Dr. Følling que no se dedicaba a la práctica médica, desconocía con qué patología se correspondían estos signos clínicos pero se ofreció a analizar la orina de los pequeños, algo que realizaba de forma rutinaria, como un gesto de colaboración, sin ánimo de descubrir nada nuevo y pensando que podrían tener una infección crónica. Como él mismo reconoce no esperaba poder ayudarla y examinó a la niña para no disgustar a la madre.

Así los padres remitieron a su Laboratorio la orina de su hija mayor. Los primeros análisis rutinarios de acidez, presencia de azúcar, albúmina, sangre o "pus" (sic) fueron normales. Seguidamente intentó buscar los cuerpos cetónicos en la orina con una prueba clásica en la época para el estudio de las complicaciones de la diabetes. Prueba que ya se venía usando desde 1865, cuando uno de los fundadores de la pediatría, el alemán Carl Jakob Adolf Christian Gerhardt, describió que para detectar la presencia de ácido acetoacético en la orina se produce una reacción colorimétrica virando a un color púrpura o rojo-marrón al añadirle cloruro férrico al 10%.

Su sorpresa fue que el color de la orina de la niña viró a un verde oscuro que desapareció unos minutos más tarde. Entonces solicitó la muestra de orina del niño y

## COMO EL TESÓN DE DOS MADRES CAMBIÓ EL DESTINO DE LA FENILCETONURIA

comprobó que obtenía la misma reacción. Descartó entonces que ese cambio de color fuese debido a algún medicamento o sustancia suministrada por los médicos y curanderos pidiendo a la madre que no les diese ninguno en una semana. En aquellos tiempos, tras tantos años de experiencia, era conocido que la adrenalina producía ese mismo color, por ello se puso a buscarla en la muestra de orina, pero sin éxito.

Realizó un seguimiento continuo de las muestras de orina, con el fin de intentar aislar la sustancia que reaccionaba con el cloruro férrico.

Tras un duro trabajo de 7 semanas en el que llegó a recibir en total unos 20 litros de orina y tras varias complicaciones logró reconocer, mediante procedimientos clásicos de la química orgánica, que la sustancia era el ácido fenilpirúvico que sus colegas de laboratorio denominaron como "ácido idiota" (sic).

Con estos hallazgos intenta confirmar la asociación de disminución de la capacidad intelectual y la presencia de ácido fenilpirúvico en la orina y para ello llega a analizar a 430 niños ingresados en instituciones para discapacitados intelectuales del área de Oslo. De esta forma logró identificar a 8 niños (1,86%), incluyendo a otras 2 parejas de hermanos. La mayoría de ellos presentaban dermatitis, rigidez muscular, hombros relativamente anchos y una postura inclinada hacia delante. Sin embargo, lo más destacable era el disminución de la capacidad intelectual y la excreción de ácido fenilpirúvico en la orina.

En 1934, cinco meses después de la primera entrevista con la madre de los niños, publica los hallazgos de la asociación de discapacidad intelectual y la presencia de ácido fenilpirúvico en la orina, denominando a esta enfermedad "imbecillitasphenylpyruvica" y postulando que el desorden podía estar relacionado con el metabolismo del aminoácido fenilalanina.

Científicamente se la denominó "oligofrenia fenilpirúvica" (mayoritariamente en Estados

Unidos) o "enfermedad de Følling" (en Noruega aún se la conoce con este nombre). Sin embargo, Juda Hirsch Quastel sugiere el término "fenilcetonuria" debido a la presencia característica en la orina de estos pacientes no sólo de ácido fenilpirúvico sino también de fenilacetona y otros compuestos. Este término es rápidamente adoptado en 1935 tras una publicación de Quastel con una de las máximas autoridades científicas de la época el genetista inglés Lionel Penrose (1935) que junto con Munro (1941), también en Gran Bretaña y Jervis (1939) en Estados Unidos son los que estudian a fondo la base genética de la enfermedad. Pues parece evidente la afectación familiar, concluyendo que se trata de una enfermedad congénita transmitida con características mendelianas recesivas.

En 1951 el, entonces conocido como, "síndrome de la fenilcetonuria" está perfectamente descrito: trastornos neurológicos, disminución de la capacidad intelectual, eczema, relativa ausencia de pigmento en cabello y ojos, con tendencia a ser rubios y de ojos azules, sospechándose que esta despigmentación tiene que ver con el desorden metabólico debido a la incapacidad de transformar la fenilalanina en tirosina.

### El caso de la señora Jones, la búsqueda de un tratamiento para su hija Sheila

El médico Prof. Hörst Bickel natural de la ciudad alemana de Hamburgo, se familiarizó con las enfermedades metabólicas en Zürich, bajo la dirección del Profesor Fanconi, en donde describieron el Síndrome Fanconi-Bickel en 1949. Es ese mismo año cuando se traslada al University Children's Hospital de Birmingham (Reino Unido) como asistente de investigación. Mientras estaba investigando en el análisis y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo fue consultado por la madre de una niña que contaba entonces con unos 2 años de edad, llamada Sheila Jones. La pequeña presentaba una grave discapacidad, era incapaz de mantenerse en pie, de andar, de hablar, sin interés por la alimentación ni de su entorno. Su actividad se limitaba a gritar, a llorar y a golpearse la cabeza. Bickel

realizó una de las técnicas más modernas de la época, la cromatografía en papel de aminoácidos. Este procedimiento había sido desarrollado poco antes, en 1946, por el químico Charles Enrique Dent, natural de Burgos, España, pero de familia residente en Singapur y de formación inglesa, puesto que desde los 4 años de edad tendría allí su residencia.

Bickel apreció en el papel cromatográfico una elevada concentración de fenilalanina, por lo que diagnosticó un síndrome de fenilcetonuria.

La señora Jones recibió con esperanza el diagnóstico pero ésta se oscureció cuando el propio Bickel le comunica que no tiene tratamiento.

La madre de Sheila no podía entender cómo era posible diagnosticar una enfermedad y que no hubiese un tratamiento efectivo. A sus ruegos iniciales le siguieron una enorme presión sobre el médico. Cada mañana esta madre le hacía frente a la entrada del hospital gimiendo, llorando e incluso golpeándolo en la cabeza, lo que provocaba una situación tan estresante que Bickel llegó a utilizar diferentes entradas del hospital para evitar estos desagradables encuentros diarios.

Finalmente, aceptando que era imposible evitar a esta tenaz mujer, intentó tratar a la niña utilizando ácido glutámico, que se empleaba entonces para incrementar el coeficiente intelectual en pacientes con alteraciones intelectuales, pero resultó un fracaso.

En 1949 Louis I. Wolf, químico de profesión, empezó a plantearse la posibilidad de limitar los efectos nocivos de la fenilalanina, pensando que era ésta y sus metabolitos los que producen el trastorno y lo publica en 1951; sin embargo este trabajo será repetidamente ignorado por médicos como Bickel y sus colaboradores en sus publicaciones sobre el tratamiento de la fenilcetonuria.

Inmediatamente después de publicar su artículo, Wolf preparó una dieta libre de aminoácidos, utilizando una técnica con la que había trabajado

## COMO EL TESÓN DE DOS MADRES CAMBIÓ EL DESTINO DE LA FENILCETONURIA

durante la Segunda Guerra Mundial, para producir alimentos pre-digeridos para suministrar a las hambrientas poblaciones liberadas cuando se encontraban al borde de la muerte. Esta técnica consistía en la producción de hidrolizados de caseína y era ampliamente conocida en los años 30, de hecho científicos como William C. Rose, lo utilizaba en sus ratas de laboratorio para lograr la identificación de los aminoácidos esenciales.

Sin embargo, Woolf no tenía ningún paciente fenilcetonúrico para probarla.

Tal como apuntaba Woolf en su artículo de 1951 era falsa la creencia de que el ácido glutámico pudiese disminuir los niveles de fenilalanina. Él sugiere que el fallo intelectual es debido a una intoxicación por el ácido fenilacético y apunta como posible tratamiento a "Una restricción de la ingesta de fenilalanina en la dieta al mínimo básico a edades tempranas".

Bickel, junto con sus colegas Evelyn Hickmans y John Gerrard, finalmente consultaron entonces a su amigo Dr. Louis Woolf en el Hospital for Sick Children de Great Ormond Street en Londres.

Woolf les plantea la idea de utilizar una dieta pobre en fenilalanina obtenida a base de hidrolizado de caseína tratado con carbón activo que retiene los aminoácidos aromáticos. Si a ese producto se le añaden todos los aminoácidos con la excepción de la fenilalanina se

obtiene un producto digestible pobre en fenilalanina.

En pocos meses la mejoría clínica de la paciente fue notable, aprendió a gatear, a ponerse de pie y a subirse a las sillas, llegó a interactuar con su madre, el pelo se oscureció y el eccema y el olor peculiar desaparecieron. Cuando Bickel añadió fenilalanina a la dieta la niña sufrió una recaída y todos los síntomas volvieron a aparecer.

Tal como afirma Woolf en una entrevista sobre los inicios de su tratamiento dietético: "El médico debía tener mucho valor para administrar una dieta sin haberla probado previamente. Yo advertí de que algunos de los aminoácidos tendrían que ser administrados en forma de alimentos normales, de lo contrario el niño no sería capaz de crecer. En los primeros años del uso de este tratamiento para la PKU este consejo, o bien no se conocía o bien no fue seguido por algunos médicos y los resultados fueron desastrosos".

La niña Sheila Jones llegó a mujer y falleció en 1999 cuando contaba unos 49 años de edad.

En 1954 (20 años después del primer artículo de Følling), Bickel publica los resultados del tratamiento dietético.

Aunque en 1956 ya se tenía claro que el tratamiento dietético debía iniciarse en los primeros días de vida

con una dieta a partir de un hidrolizado de caseína. Los primeros fenilcetonúricos tratados lo eran con una dieta sólida puesto que ya eran mayores; sin embargo, tal como Woolf reconoce en la entrevista, trabajando en el Hospital for Sick Children de Londres, se enfrentó al dilema con sus primeros lactantes, un par de gemelas de 17 días, hermanas de una niña fenilcetonúrica de 2 años con una grave afectación. Tras el análisis de orina, una de ellas resultó fenilcetonúrica y la otra no. Decidí tratar a ambas gemelas con una dieta pobre en fenilalanina pero esta dieta debían suministrársela en forma líquida, con el agravante de que la leche humana tiene una proporción elevada de grasa. Para ello intentaron fórmulas "horribles", difícilmente toleradas por los niños, a base de aceite de maíz y agentes emulsionantes.

Entonces, una dietista del mismo hospital, sugirió el empleo de nata montada como base grasa, haciendo con ello una leche que los niños aceptaron de buen grado. La hermana mayor que recibió un tratamiento tardío no pasó de un Coeficiente Intelectual (CI) de 20 mientras que la gemela fenilcetonúrica llegó a 90 y su hermana gemela, libre de enfermedad, alcanzó un CI de 110. Lo que dio lugar a una excelente demostración de la eficacia de su dieta.



# XXIV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

## ASFEGA

Un año más desde ASFEGA se ha organizado la Convivencia Anual de Enfermedades Metabólicas, que ya va por su edición número veinticuatro. Tuvo lugar en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) los días 25, 26 y 27 de Septiembre, con la colaboración de la Xunta de Galicia.

En estos días de convivencia se fomentan las relaciones interfamiliares de las familias afectadas por Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos. A la vez, en estas jornadas, mediante conferencias, ponencias y mesas redondas por parte de especialistas se exponen temas de interés sobre estas metabolopatías.



El sábado la jornada dio comienzo con las palabras de la doctora M<sup>a</sup> Luz Couce, jefa del equipo de la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela y del presidente de ASFEGA Modesto Rodríguez. El acto de inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D<sup>a</sup> Teresa Cendón Alonso (Técnico de la Jefatura Territorial de la Consellería de Sanidad en Pontevedra).



Antes de comenzar las ponencias también recordamos a nuestro anterior presidente D. Manuel Varela Vivero con la exposición de todas las placas conmemorativas que le

fueron concedidas a su familia a lo largo de este año, desde diversas organizaciones como la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, ASFEGA y la Asociación de padres de niños con Jarabe de Arce y otras Metabolopatías de la Región de Murcia.

Tras estos actos dieron comienzo las distintas mesas redondas y ponencias, siendo las de este año las siguientes:

- Mesa redonda: "El paciente adulto con Enfermedad Metabólica. Hacia dónde vamos" moderada por la Dra. Dolores Bóveda Fontán del Hospital Clínico Universitario de Santiago y con la exposición de:

- **Enfermedades metabólicas: situación actual**, precauciones y riesgos a cargo del Dr. Álvaro Hermida

Ameijeiras del CHUS

- **Importancia del tratamiento dietético** a cargo del Dr. Miguel Ángel Martínez Olmos del CHUS.

- Ponencia: **Una visión práctica de las enfermedades raras** desarrollada por el Dr. Domingo González-Lamuño Leguina del Hospital Universitario M. Valdecilla de Santander.

- Mesa redonda: "Cribado Metabólico Neonatal" moderada por la Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce Pico del CHUS y con la exposición de:

- **Situación actual del cribado metabólico en Galicia** a cargo del Dr. José Ángel Cocho de Juan del CHUS

- **Posibles cribados metabólicos en el futuro** a cargo del Dr. Cristobal Colón Mejeras del CHUS.

A continuación, se realizó una mesa redonda sobre "Puesta en común en



## XXIV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

los ECM" contando con la participación de la Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce Pico, el Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras, el Dr. Domingo Glez-Lamuño Leguina, el Dr. Miguel Ángel Martínez-Olmos y la dietista M<sup>a</sup> José Camba Garea, con la finalidad de que los asistentes pudiesen plantear sus preguntas y consultas, para aclarar así cualquier duda.

Para la clausura de estas ponencias nos acompañó D<sup>a</sup> María Amparo González Méndez Directora General de Familia e Inclusión de la Xunta de Galicia, que con sus palabras destacó la importancia de celebrar este tipo

las cuestiones planteadas por los participantes sobre distintas recetas metabólicas.

La jornada del domingo se destinó a reuniones de los asociados. En primer lugar se celebró una Reunión de Jóvenes PKU y OTM, y a continuación una Asamblea General de socios de ASFEGA donde se trataron diversos temas de interés para los asociados.

En estos días de Convivencia también los más pequeños y los jóvenes realizaron distintos talleres de manualidades, juegos,

contando con una elevada presencia de socios participantes. Se consigue así un punto de encuentro que permite a las familias PKU y OTM de distintos lugares de Galicia contactar entre sí de forma más directa, intercambiando impresiones, experiencias y recomendaciones.



de convivencias y nos animó a seguir celebrándolas.

En la tarde del sábado tuvo lugar la charla "Innovación en los errores congénitos del metabolismo, el reto de la industria" a cargo de Jorge Lago gerente nacional de ventas de pediatría y metabólicas de Nutricia. A continuación los socios de ASFEGA participaron en una valoración de los sabores de esta marca, manifestando su opinión tras la prueba de estos nuevos sabores. Posteriormente se realizó una jornada informativa sobre "Elaboración de dietas metabólicas", en la que Teresa Nonnato restauradora del Hospital San Joan de Déu de Barcelona dio respuesta a



actividades de equipo... donde se trata de promover las relaciones sociales y que participen en actividades en común, a la vez que disfrutan y pasan un rato divertido. La XXIV Convivencia de Enfermedades Metabólicas de ASFEGA resultó muy positiva,



XUNTA DE GALICIA

# HISTORIA DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO

## DRA. MARÍA LUZ COUCE

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS.  
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO.

La Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC) de la Xerencia de Xestión Integrada de Santiago fue creada en el año 1978, y desde entonces mantiene su actividad de forma ininterrumpida. Se constituyó la Unidad como una necesidad derivada de una demanda asistencial específica no cubierta, siendo su fundador el Dr. José M<sup>a</sup> Fraga Bermúdez, cuando estaba de Jefe de Pediatría el Dr. José Peña Guitián. La Unidad desde su origen ha ido progresando de manera continuada, con un incremento de su demanda asistencial y un firme enfoque hacia la calidad en sus procesos.

En el mismo año 1978 el Laboratorio de Metabolopatías inicia su funcionamiento, siendo su coordinador el Dr. José Ramón Alonso. Se desarrolló inicialmente a través de convenios entre el Ministerio de Sanidad, la Universidad de Santiago de Compostela y el entonces Hospital General de Galicia y el Real patronato de Educación y Atención a Deficientes (Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad-RD 15/08/1978). Se crea para el diagnóstico bioquímico y por la necesidad de cribado de las enfermedades metabólicas congénitas. Actualmente trabajan un total de 6 especialistas: tres en Bioquímica (Dr. José Cocho, coordinador del Laboratorio, Dra. Daisy Castiñeiras y Dra. María Dolores Bóveda); dos en Medicina General (uno de ellos a tiempo parcial compartido con la Unidad Clínica, el Dr. Javier Iglesias; Dr. Cristobal Colón) y un genetista (Dra. Ana Fernández Marmiesse), además de cinco técnicos de laboratorio. Para un correcto funcionamiento de la misma, el laboratorio y sus profesionales están funcional y organizativamente integrados en la Unidad.

La Asociación de familiares y afectados se creó en 1990, inicialmente de Fenilcetonuria

(ASFEGA-PKU) y posteriormente de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos (PKU y OTM). Desde el inicio, como no podía ser de otra manera, existe una conexión e interacción muy estrecha y continua entre la UDYTEMC y la Asociación de PKU y OTM participando de forma común en numerosas actividades de las que destacan las Reuniones anuales de convivencia de la que ya pronto celebraremos las bodas de plata, al ser la 25 convivencia.

Continuando en la dirección de la mejora asistencial de los pacientes, en el año 1990 se incorporó a la Unidad un segundo pediatra, la Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce, que actualmente es la directora de la Unidad. En el año 2007 se une a la Unidad una Dietista especializada, María José Camba, dedicándose específicamente al tratamiento de estos pacientes metabólicos; anteriormente Conchita Vidal había trabajado en este campo. Ya más recientemente, en 2014 se incorporan dos pediatras, la Dra. Paula Sánchez Pintos y la Dra. M<sup>a</sup> José de Castro, como respuesta al aumento exponencial de la demanda asistencial de los últimos años.

Así mismo, en la Unidad están integrados dos neuropediatras, la Dra. Carmen Gómez Lado y el Dr. Jesús Eirís, que realizan la coordinación y seguimiento de los pacientes neurometabólicos. Y también está integrada una psiquiatra, la Dra. María Tajés, en coordinación con los Psicólogos: Jesús Abel Fernández López y María Pouso Ríos, para la determinación del desarrollo mental y del coeficiente intelectual, valoración y asesoramiento en caso de problemas del aprendizaje u otros relacionados y apoyo familiar.

Desde un planteamiento de mejora en la atención que debe recibir el paciente adulto, desde abril de 2013 la Unidad ha establecido un acuerdo con el Servicio de Medicina Interna del mismo centro para planificar y



preparar la transición de la asistencia en la edad temprana a la edad adulta (para los pacientes mayores de 18 años, con variación individual). Desde ese período se ha ido desarrollando el Área de adultos de la Unidad en la que están integrados el Dr. Álvaro Hermida, el Dr. Santiago Tomé Martínez de Rituerto, y el Dr. Arturo González Quintela. Se han incorporado también nuevas dietistas: Eva Gómez Vázquez y María González Rodríguez.

Para proporcionar una atención multidisciplinar e integral del paciente con un error congénito del metabolismo y de su familia es muy importante la función de las enfermeras especializadas. Ana Álvarez, ya jubilada, fue la primera enfermera dedicada muy específicamente a los pacientes con enfermedades metabólicas del CHUS. Actualmente desempeñan esa labor en el paciente pediátrico o adulto, María Elena Domínguez Touriño, Begoña Vázquez Mato, Ana María Fernández Hermida y María Carmen Lires. Otros especialistas de varias Unidades/Servicios colaboran también asiduamente con la Unidad.

Como principales hitos logrados por la Unidad desde su inicio se pueden destacar los siguientes:

1. Capacidad para la aplicación de un tratamiento integral y multidisciplinar al paciente (médico, dietista, psicólogo y de cualquier

## HISTORIA DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO

disciplina que fuese necesaria).

**II.** Capacidad para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias, mediante anamnesis, exploración clínica y la realización de las pruebas específicas.

**III.** Capacidad para el diagnóstico y así facilitar una terapia urgente, gracias a la sincronización con el Laboratorio de Metabolopatías (integrado funcionalmente en la Unidad) y con el Servicio de Farmacia Hospitalaria.

**IV.** Competente para ofrecer posibilidades de tratamiento, tanto a nivel de fármacos convencionales como de fármacos experimentales/intervenciones no farmacológicas (ensayos clínicos comerciales).

**V.** Utilizar un tratamiento dietético optimizado para cada paciente, mediante un organizador dietético metabólico de diseño propio.

**VI.** Constituir un centro modelo en asistencia, docencia e investigación dentro del territorio nacional; permitiendo asegurar una formación adecuada en el diagnóstico y el tratamiento de este tipo de enfermedades, tanto para médicos como para otros especialistas sanitarios en formación.

**VII.** Ejecución de proyectos de investigación tanto propios como colaborativos, que permiten

incrementar de forma continuada los recursos tecnológicos y/o farmacológicos, aumentando de modo significativo el fomento de las capacidades del personal para el diagnóstico y tratamiento de las ECM.

Entre los reconocimientos/distinciones alcanzados por la UDyTEMC, gracias en gran parte a la integración, cooperación y apoyo inestimable de la Asociación de PKU y OTM queremos destacar:

- Ha sido uno de los centros pioneros en Europa y el primero en España en aplicar el uso de la Espectrometría de Masas en Tándem para la realización del cribado neonatal ampliado, recibiendo en 2008 el premio Reina Sofía de prevención de la discapacidad y en 2011 el Premio Barrié de La Maza por su trayectoria en los pacientes detectados a través del cribado metabólico neonatal.

- El 09/01/2015 ha sido designada Centro Superior de Unidad de Referencia (C.S.U.R.) a nivel nacional por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para el tratamiento de patologías metabólicas en niños y adultos, capacitando a nuestra Unidad para la asistencia de pacientes afectados de Errores

Congénitos del metabolismo (ECM) de otras comunidades autónomas.

- Dispone de dos distinciones de reconocimiento de Buenas Prácticas Clínicas del Sistema Nacional de Salud en Enfermedades Raras otorgadas en 2014 en relación a actividades y herramientas de salud centradas en la autonomía del paciente, una de ellas por nuestro programa informático ODIMET.

- Está integrada en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y en el Instituto de Investigación Sanitaria de nuestro Centro Hospitalario (IDIS), realizando un amplio trabajo de investigación.

- Desde 2016 dirige a través de la Universidad de Santiago de Compostela una cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, estando en el momento actual iniciando el desarrollo de un Máster online sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

No obstante, queda aún mucho camino por recorrer, de trabajo en común y teniendo como objetivo principal la búsqueda de la excelencia en la atención sanitaria prestada a nuestros pacientes.



# EL PROCESO DE ASIMILACIÓN

## CRISTINA BLANCO REGO

SOCIA DE ASFEGA

**S**oy la mamá de Irene, una niña diagnosticada con la enfermedad de Jarabe de Arce. Por la poquita experiencia que tengo, ya que Irene acaba de cumplir un añito, me gustaría poder aportar alguna idea para ayudar a otros padres en situaciones muy parecidas.

Cuando nos dan la noticia de la enfermedad que tiene, ya está bastante grave, y nosotros no entendemos nada de lo que nos dicen; pasados los días en el hospital vas uniendo cosillas y con el apoyo de otros padres en la misma situación, vas entendiendo muy poco a poco en qué consiste.

Lo que uno siente cuando le dicen algo así es inexplicable, sensación de impotencia, rabia, tristeza, dolor, sensación de ahogo,... muchas preguntas surgen en nuestra cabeza, y en un principio sin respuesta. Piensas que esto no te está pasando de verdad, que te van a decir que es un error, pues no lo es. Esos planes que una hace cuando está embarazada y prepara todo con tanta ilusión y después de dar a luz viene lo que nadie se espera, porque sea la enfermedad que sea para unos padres lo mínimo ya es lo peor.

Una vez que salimos del hospital y llegas a tu casa te sientes tan perdido, y si somos primerizos aún más perdidos.

Durante la hospitalización lo ves todo tan negro que piensas en dejar tu trabajo para cuidar de tu niña, piensas que no la podrás quitar de casa porque no debe de coger gripes, virus, infecciones....vamos, lo que nunca coge un niño. Te planteas que tienes que dedicarle en exclusiva tu vida, porque ella lo necesitará. No sabes qué calidad de vida va a tener, haces preguntas que pasado el tiempo analizas y dices: ¡qué tontería!, eso no era importante. Lo importante ahora para mí, es verla feliz.

Para nosotros los pilares básicos para la asimilación (que aún está en proceso, porque hay momentos bajos):

-Ser muy positivos, los cambios al



principio son duros pero a todo se acostumbra uno. Pensar en "¿por qué a mí?" es perder el tiempo, porque no hay respuesta para ello.

-Llorar ayuda, porque te desahogas y lo necesitas, pero todo en exceso es malo y llorar mucho también es tiempo que perdemos de disfrutar de nuestros peques. Y ojalá solucionara algo, pero tampoco.

-Conocer los primeros días que estás en el hospital a niños que tienen la misma enfermedad te da mucha energía, porque están bien. Lo primero que piensas es: "pero no se le nota nada" y en ese momento respiras y sientes una sensación de alivio. Y ver que estas mamás te ayudan tanto, sin conocerte de nada, y sin esperar nada a cambio....

-Pensar en qué pasará mañana puede crear un poquito de angustia porque uno no sabe cómo va a ser. Tengo una prima que siempre me dice: Cris, ¿conoces a alguien que llegará a mañana? Por lo que es mejor disfrutar del momento y puede que el mañana aún sea mejor, ¿por qué no?

-Tienes que hacer cambios en tu vida que crees que no serás capaz porque hasta ahora no lo hacías y no estás acostumbrado a ciertas cosas (evitar ambientes muy cargados, que la gente se lave las manos antes de tocar a tu niña, cosa que muchos no entienden, y primero te duele decir "no, no le toques, lávate las manos por favor" y te miran con cara rara porque como aparentemente ven a la niña tan bien se creen que no tiene nada grave,

preguntarles a tus amigos antes de quedar si tienen catarro, virus...y si tienen tos pues ante la duda no vas, no vaya a ser...) Pero y lo bien que está tu niña porque haces todo lo posible para que no pille nada, que algo pillará porque no deja de ser una niña.

-En el hospital yo pensaba: "Con lo feliz que era y lo mucho que me reía", y así sin más te ves en un pozo negro no, lo siguiente. Pero van pasando los meses y con el apoyo de los que realmente te quieren todo sale adelante. Hoy en día puedo decir alto y claro, que SOY FELIZ Y ME SIGO RIENDO COMO ANTES, porque mi niña y mi familia también necesitan verme feliz.

-En estos momentos el apoyarse en la pareja es fundamental. Te das cuenta de que esta situación todavía te une más y nos hace más fuertes.

**"El tiempo nos dará experiencia y más seguridad. Aunque el miedo nunca se vaya..."**

-Para mí el empezar a trabajar fue fundamental. Hoy en día me gustaría

EL PROCESO DE ASIMILACIÓN

tanto y darnos tanta seguridad. lado. GRACIAS.  
 Gracias a ASFEGA (porque los primeros días cuando nos enteramos de que había un almacén de alimentos para nuestros niños se ve el cielo un poquito más azul). A Laura (mamá de Pedro) por ser la madrina de todos. Y al resto de "Supermamis" por ser unas campeonas y estar siempre pendientes de todos. Y por supuesto a mi marido por su paciencia infinita y a mi madre porque siempre está a mi

Los dibujos de



Sa  
be  
la  
Ve  
iga



## CRIBADO NEONATAL DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS EN GALICIA

DR. JOSÉ A. COCHO DE JUAN,  
DRA. DAISY CASTIÑEIRAS RAMOS

LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS. UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS, UDYTEMC. HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO.



Como la mayor parte de los miembros de ASFEGA sabrán, el Cribado Neonatal de Enfermedades Metabólicas en Galicia comenzó en el año 1978 en el Departamento de Pediatría de la USC a iniciativa de los doctores José María Fraga y José Peña Guitián.

Eran años en que la natalidad en Galicia rondaba los 50.000 nacimientos por año, más del doble de los actuales. En 1982 la cobertura superaba el 60% y ya a partir de 1988 se llegó al 90%. Apenas diez años y el Programa Gallego de Detección Precoz de Enfermedades Metabólicas estaba completamente implantado. Fue 1993 el primer año en llegar el cribado neonatal a la totalidad de los niños gallegos.

Para entonces la natalidad había bajado en más de un 50%. En 1995 se bajó de los 19.000 nacimientos/año y desde entonces ha fluctuado poco. Se ha mantenido en niveles que sólo en 2008 superaron ligeramente los 23.000 nacimientos.

La metodología analítica introducida en el Laboratorio de Metabolopatías siempre ha sido abierta y esto ha permitido detectar y confirmar casos en periodo neonatal, realizar multitud de diagnósticos diferenciales y realizar diagnósticos a partir de planteamientos de cribado selectivo desde distintas áreas asistenciales pediátricas.

En la Tabla que aparece a continuación se resumen tanto el número de niños como el de muestras analizadas y los diagnósticos realizados hasta finales de 2015. Estos datos completan otros publicados en 2011 por nuestra Unidad (1). El grupo 1 engloba a todas aquellas enfermedades que consideramos objetivo principal del programa de cribado, el 2 sería el objetivo secundario y el 3 otras que surgen al buscar las anteriores o completar el proceso de diagnóstico.

Son ya cerca de un millón los

gallegos que se han beneficiado de la labor preventiva desarrollada y cerca de 1200 las familias con pacientes detectados de forma precoz.

En los primeros años era inquietante y gratificante a la vez detectar casos fuera del período neonatal. Inquietante porque dejaba a la luz una actuación tardía, pero gratificante porque ponía de manifiesto, y el tiempo nos ha dado la razón, que estábamos trabajando de forma correcta y teníamos por delante una labor que debería ser de gran ayuda a un número creciente de niños gallegos.

En la estadística interna del Laboratorio de Metabolopatías aparecen hasta 56 enfermedades diferentes, pese a que el Programa de Cribado abarca en la actualidad a 29. Esta diferencia es fruto de una labor de muchos años como Laboratorio de Referencia en esta área dentro de la Comunidad Autónoma de Galicia y a ello ha contribuido de manera importante el planteamiento inicial de metodología abierta a ser usada con fines de cribado y también de diagnóstico y la rápida incorporación de la tecnología de Espectrometría de Masas en Tandem. En este último fuimos pioneros en España al hacerlo en el ya lejano año 2000.

El año 2000 fue el comienzo de esta segunda etapa del Programa de Cribado, completada con la inclusión de la Fibrosis Quística en 2003, y supuso un importante reto profesional tanto para el personal del laboratorio como para las unidades asistenciales.

Son muchos los casos detectados pero, por su trascendencia y número, nosotros destacaríamos los de Jarabe de Arce, Aciduria Glutárica I, MCAD, LCHAD, Galactosemia y un largo etc. Del que no queremos dejar fuera a ningún niño. Digo bien, niño, porque al tratarse de Enfermedades Raras

todos son únicos para los profesionales de la UDYTEMC y casi siempre, el número creciente lo hace a veces difícil, conocidos y sentidos de forma muy directa también en el laboratorio.

Todos hemos aprendido juntos y ello ha permitido excluir algunas enfermedades, desde el conocimiento y la experiencia, de la lista actual de 29 enfermedades incluidas en el Programa Gallego de Cribado Neonatal.

El laboratorio se encuentra actualmente en proceso de acreditación por la Norma ISO15189 teniendo presentes las más recientes recomendaciones (2,3), la UDYTEMC ya es CSUR nacional y aspira a serlo pronto también a nivel europeo, y el Programa de Cribado está una vez más ante nuevos retos. Se deben cumplir los requisitos de calidad que ha establecido el Ministerio de Sanidad, es muy importante la armonización que debe producirse en pocos años entre los programas de las diferentes comunidades autónomas, a través de unos indicadores que sin duda deben llevar también a cambios organizativos y logísticos a la Consellería de Sanidade. Sin duda, un nuevo reto para todos los profesionales que trabajamos en ello desde el SERGAS y que recuerda mucho a la etapa inicial de hace ya casi 40 años.

La UDYTEMC es pionera y lleva ya varios años trabajando en programas de cribado selectivo, no poblacional, con diferentes grupos de riesgo de sufrir enfermedades que están llamadas a ser incluidas en el futuro en los Programas de Cribado Neonatal.

Pacientes pertenecientes a estos grupos de enfermedades están ya en la actualidad siendo tratados en nuestra unidad y ello debe ser una garantía a la hora de evaluar nuevas enfermedades a cribar e iniciar los correspondientes programas piloto

## CRIBADO NEONATAL DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS EN GALICIA

de forma responsable.

Son varios los países de Europa, no sólo Estados Unidos o Australia que siempre han sido pioneros en este campo, en los que se desarrollan en la actualidad programas piloto para Enfermedad de Pompe, de Gaucher, de Duchenne, de Wilson, de Fabry, Adrenoleucodistrofia X, Mucopolisacaridosis I, etc. (4)

El Programa Gallego de Cribado Neonatal está, sin duda, consolidado y es valorado por nuestros conciudadanos de forma muy

positiva, y ello debe ser motivo de orgullo, pero el futuro ya llama insistentemente a la puerta y para ello será necesario trabajo, tecnología y amplitud de miras.

No debemos preocuparnos, disponemos de una "herramienta secreta" bien conocida por los centros de cribado más prestigiosos a nivel internacional y motivo de sana envidia y admiración: La muestra de orina neonatal impregnada sobre papel y el perfil de estudio metabólico que se ha desarrollado en la UDYTECM, basado

en la tecnología de Espectrometría de Masas, para ser usado tanto en Cribado Neonatal como en estudios diagnósticos y en el seguimiento de los pacientes ya confirmados.

Por si esto fuera poco, también se están desarrollando en la actualidad estudios genéticos mediante técnicas de secuenciación masiva desde la propia UDYTECM. Los resultados ya comienzan a estar disponibles y ayudarán a conocer, clasificar y tratar mejor las enfermedades metabólicas.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Couce ML, Castiñeiras DE, Bóveda MD, Baña A, Cocho JA, Iglesias AJ, Colón C, Alonso-Fernández JR, Fraga JM. Evaluation and long-term follow-up of infants with inborn errors of metabolism identified in an expanded screening programme. *Mol Genet Metab.* 2011 Dec;104(4):470-5.
2. Chace DH, Hannon WH. FilterPaper as a Blood Sample Collection Device for Newborn Screening. *Clin Chem.* 2016 Mar; 62(3):423-5.
3. George RS, Moat SJ. Effect of Dried Blood Spot Quality on Newborn Screening Analyte Concentrations and Recommendations for Minimum Acceptance Criteria for Sample Analysis. *Clin Chem.* 2016 Mar;62(3):466-75.
4. Martínez-Morillo E, Prieto García B, Álvarez Menéndez FV. Challenges for Worldwide Harmonization of Newborn Screening Programs. *Clin Chem.* 2016 May; 62(5):689-698.

CASOS DETECTADOS EN GALICIA	Fecha inicio	TOTAL 1978-2015	Frecuencia normalizada
Nº Nacimientos Residencia Galicia		219.366	
Nº Niños Analizados		724.154	
Nº Muestras		841.495	
Fenilcetonuria (PKU)	1978	56	12.931
Tirosinemia tipo I (TYR I)	1978	3	241.385
Galactosemia (Def. gal-1-P-uridil-transferasa GALT)	1978	10	72.415
Leucosis (MSUD)	1978	23	31.485
Acidemia Metilmalónica (MMA)	1978	18	40.231
Hipotiroidismo Congénito (CH)	1980	288	2.490
Déficit de Biotinidasa (BIOT)	abr-87	8	73.054
Citrulinemia (CIT)	jul-00	3	108.055
Homocistinuria Clásica (HCY)	jul-00	1	324.164
Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD)	jul-00	1	324.164
Déficit de 3-OH Acil-CoA Deshidroxenasa cadea longa (LCHAD)	jul-00	4	81.041
Déficit Acil-CoA-deshidroxenasa cadea media (MCAD)	jul-00	18	18.009
Déficit Acil-CoA-deshidroxenasa cadea moi longa (VLCAD)	jul-00	3	108.055
Déficit de 3-OH-3-Metilglutaril-CoA Lisoa (HMG)	jul-00	1	324.164
Déficit de la proteína trifuncional (TFP)	jul-00	0	
Acidemia Glutárica Tipo I (GA I)	jul-00	7	46.309
Acidemia propiónica (PA)	jul-00	3	108.055
Acidemia isovalérica (IVA)	jul-00	1	324.164
Déficit de betaketotilasa (BKT)	jul-00	0	
Déficit múltiple de carboxilasas (MCD)	jul-00	0	
Fibrosis Quística clásica (CF)	ene-03	25	11.051
<b>Total 1</b>		<b>473</b>	<b>1.580</b>
Alkaptonuria	1978	5	144.831
Tirosinemia TIPO III	1978	1	724.154
Galactosemia (Def. galactosinasa GALK)	1978	10	72.415
Cistinuria Infantil	1978	474	1.528
Déficit de Acil-Coa-Deshidroxenasa cadea corta (SCAD)	jul-00	10	32.416
Déficit de 3-metilcrotonil-CoA Carboxilasa (MCC)	jul-00	8	40.520
<b>Total 2</b>		<b>508</b>	
Hiperfenilalaninemia (HPHE)	1978	88	8.229
Hiperglicinemia no Cetósica (NKHG)	1978	4	181.039
Otras Acidemias Metilmalónicas	1978	5	144.831
Deficiencia Parcial de Biotinidasa	abr-87	16	36.527
Acidemia Formiminoglutámica (FIGLU)	jul-00	4	81.041
Hiperprolinemia	jul-00	5	64.833
Hipermetioninemia	jul-00	16	20.260
Fibrosis Quística incierta	ene-03	16	17.283
Otras Asociadas a CFTR	ene-03	13	21.271
Otras		34	
<b>Total 3</b>		<b>201</b>	
<b>Total general</b>		<b>1.182</b>	

\*Nota: Se han excluido todas las entidades clínicas consideradas transitorias

## TALLER DE COCINA METABÓLICA

### ASFEGA

**E**l domingo 31 de Mayo tuvo lugar en el centro sociocultural de la parroquia de Grixoa (próxima a Santiago de Compostela) un taller de cocina metabólica. Estuvo dirigido a padres, madres, jóvenes y demás familiares involucrados a la hora de preparar los platos metabólicos. Para el colectivo metabólico son muchas las restricciones dietéticas por lo que resulta difícil cocinar con

asistentes compartieron mesa y mantel para comer todos juntos e intercambian impresiones.

Este tipo de reuniones son muy beneficiosas para todos los asistentes, especialmente para los padres recién llegados a la Asociación que nos manifestaron su satisfacción. Un correcto seguimiento de la dieta es esencial en las enfermedades



estas restricciones. Los productos bajos en proteínas tienen tiempos de cocción y elaboración diferentes a los productos tradicionales, por ello en este tipo de talleres se trata de dar referencias e ideas útiles en la preparación de los menús metabólicos.

En esta jornada varias madres prepararon distintas recetas y fueron indicando los pasos a los asistentes, que a la vez iban planteando sus cuestiones y dudas en relación a la elaboración del plato.

Para esta ocasión se elaboraron distintos tipos de pan como: pan de molde, pan de hamburguesa, mini-bollitos,... También se prepararon empanadillas de verduras y tortillas variadas.

A la hora de probar todas las recetas preparadas tanto mayores como pequeños manifestaron lo rico y delicioso que estaba todo.

Fue un día a la vez de convivencia, ya que los niños pudieron disfrutar de zonas verdes donde compartir juegos y diversión.

Tras la jornada informativa los

metabólicos por lo que recetas novedosas y trucos en su elaboración son muy útiles para que el menú diario sea equilibrado.

En este taller contamos con la colaboración de la dietista-nutricionista M<sup>ª</sup> José Camba Garea del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. También nos visitaron miembros del equipo médico de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas del CHUS.

Desde nuestra Asociación debemos agradecer a todos ellos su participación y colaboración, así como a las madres que elaboraron los platos y a todos los asistentes.



## LA IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO EN LOS PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

**MARÍA JOSÉ CAMBA GAREA**

DIETISTA DE LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS.

Los errores congénitos del metabolismo son un grupo amplio de enfermedades de baja prevalencia por lo que se las conoce comúnmente como enfermedades raras. Están causadas por alteraciones genéticas del ADN llamadas mutaciones que provocan funcionamientos incorrectos de ciertas células y órganos.

El ADN es una molécula compleja que como si de un gran libro se tratase, recoge toda la información que heredamos de nuestros padres y que va a determinar en gran medida cómo vamos a ser y cómo va a funcionar nuestro organismo. El ADN se organiza como todo buen libro en capítulos (cromosomas). Hay 23 pares de cromosomas diferentes, 23 provienen del espermatozoide (herencia paterna) y los otros 23 del óvulo (herencia materna). En estos cromosomas están contenidos los famosos GENES, que son los que nos dan a cada uno de nosotros nuestras características particulares.

Para poder entender con claridad lo que es un error congénito del metabolismo es necesario explicar primero que son cada uno de los elementos que concurren en estas enfermedades: mutación, proteínas y metabolismo.

Una mutación es un cambio en un gen que altera la síntesis de una proteína y que afecta a la función de la misma. Una proteína es una cadena compuesta por elementos más simples llamados aminoácidos y que desarrollan múltiples funciones en el organismo, pueden ser enzimas, pueden ser hormonas, pueden ser transportadores etc. Cuando tiene lugar una mutación en el gen que codifica una determinada proteína pueden ocurrir distintas cosas; que se produzca un simple cambio en la estructura, que esa estructura se encuentre alterada o en el peor de los casos que la proteína no se sintetice, esto va a depender de la magnitud de la mutación.

Por último, entendemos por metabolismo el conjunto de

reacciones enzimáticas que realizan los seres vivos a partir de los alimentos ingeridos, para "mantenerse vivos". Estas reacciones pueden ser de dos tipos anabólicas, cuando su misión es "crear" y catabólicas cuando su cometido es "degradar, romper". Estas reacciones se producen en cadena formando "rutas metabólicas", cada compuesto tiene la suya propia para formarse y para transformarse en energía. Todas estas reacciones necesitan activadores, otras proteínas llamadas enzimas.

Cuando se produce un error congénito del metabolismo alguna de las reacciones que hemos mencionado anteriormente no se desarrolla de manera correcta y como consecuencia de ello ciertos compuestos que pueden llegar a ser tóxicos se acumulan y otros que pueden ser esenciales para el organismo no se sintetizan.

Gran parte de los errores congénitos del metabolismo tienen como tratamiento principal el dietético por eso "la dieta" es tan importante en la mayoría de estos pacientes. Los tratamientos se pueden dividir en tres grandes grupos: dietas controladas en proteínas, dietas controladas en carbohidratos y dietas controladas en grasas.

Cuando nace un bebé con un error congénito del metabolismo está aparentemente sano, porque mientras se encuentra en el vientre materno es la madre la que metaboliza los alimentos y ella lo hace bien, ya que aunque es portadora de la enfermedad, no la padece. Una vez que el bebé empieza a alimentarse por sí mismo, aquello que en teoría le va a permitir crecer y vivir se convierte en su enemigo. Es vital un diagnóstico y tratamiento precoces. En la Comunidad Gallega gracias a un programa de cribado ampliado, y a la dedicación de los profesionales que lo llevan a cabo, el pronóstico de estas enfermedades ha mejorado muchísimo.



Los padres acuden a las primeras consultas asustados y preocupados porque lo que hasta ese momento era un "feliz acontecimiento" se convierte en una especie de pesadilla; a su bebé le diagnostican una enfermedad RARA, de nombre impronunciable, que ellos le han transmitido y que precisará un tratamiento de por vida. Entendemos toda esa mezcla de sentimientos pero es preciso actuar con celeridad para así evitar que las sustancias tóxicas que se acumulan puedan provocar daños irreversibles.

Los tratamientos dietéticos tienen como finalidad, no sólo controlar el avance de la enfermedad, sino también garantizar el correcto crecimiento del paciente. La dieta debe ser individualizada, es decir que aunque dos niños tengan la misma enfermedad, puede que no tengan la misma actividad enzimática residual con lo que su tratamiento dietético será más o menos estricto.

Las analíticas periódicas nos permiten ir encontrando el "techo de tolerancia" de cada niño ya que las sustancias que deben ser controladas, (aminoácidos, carbohidratos y grasas) son en muchos casos esenciales, es decir, que es preciso ingerirlos porque el organismo no es capaz de sintetizarlos a partir de otros compuestos. Mediante el tratamiento dietético tratamos de conocer la cantidad de ese nutriente

## LA IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO EN LOS PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

que cada niño debe tomar, de manera que con la actividad residual que conserva sea capaz de metabolizarlo sin que suponga riesgo para su salud.

La alimentación debe ajustarse también durante los procesos intercurrentes (fiebre, vómitos, rechazo de alimentación, infecciones) y antes de intervenciones quirúrgicas ya que generan estrés metabólico y éste puede provocar una descompensación. Esto sucede porque se rompe el equilibrio entre los procesos de anabolismo y catabolismo provocando un aumento de la degradación proteica. Se modifica la dieta realizando un control más estricto de aminoácidos, carbohidratos o grasas y aumentando el contenido calórico.

Pero la alimentación además de un tratamiento, a veces el más eficaz, es también una experiencia sensorial que realizamos todos los días y en la que participan no sólo el sentido del gusto sino el resto de los sentidos y que está influenciada por toda una serie de factores, culturales, sociales, económicos etc.

### Vamos pues a hablar un poco de los sabores.

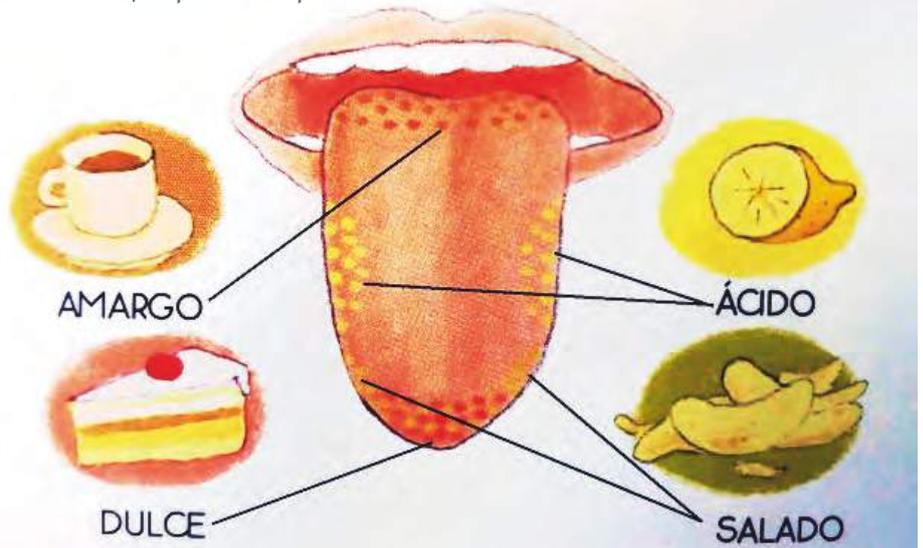
Se define el sentido del gusto como "una sensibilidad o sensación producida por estímulos químicos, donde ciertas sustancias contenidas en los alimentos y bebidas, interaccionan con los receptores gustativos de las papilas fungiformes, caliciformes y foliadas que forman parte de la mucosa especializada, que tapiza la zona dorsal o superior de la lengua".

Supongo que a todos nos ha pasado que sabores que odiábamos de pequeños, ahora nos encantan. Esto sucede porque el sentido del gusto, se educa y aprendemos a tolerar y disfrutar nuevos sabores.

El primer contacto con el mundo del sabor se tiene antes de nacer ya que es posible reconocer el sabor ligeramente dulce del líquido amniótico. El sabor favorito de los bebés sigue siendo el dulce porque la leche materna tiende a dulce aunque con distintos matices porque depende de los alimentos que ingiere la madre, por lo que no sabe siempre

igual, lo que hace que desde el inicio el bebé vaya captando ligeramente distintos matices y aumente su tolerancia a diferentes sabores, algo que no ocurre con un bebé alimentado con leche de fórmula que siempre sabe igual, y especialmente con los pacientes con errores congénitos del metabolismo de las proteínas cuyas fórmulas están elaboradas con hidrolizados de proteínas, aunque existen estudios que demuestran que se puede influir en el gusto de un niño hacia sabores "poco agradables" típicos de éstas siempre que estén expuestos a ellas durante los seis primeros meses de vida.

Las fórmulas, específicas para cada



aminoacidopatía, son vitales para estos pacientes porque en ocasiones la reducción proteica es tan severa que comprometería el crecimiento del mismo. Contienen todos los aminoácidos salvo los prohibidos en cada enfermedad y están suplementados con vitaminas y minerales. Es decir, es como si a un filete o a un trozo de pescado pudiésemos eliminarle la fenilalanina en el caso de un paciente PKU o la leucina si se tratase de un MSUD. Aunque los laboratorios farmacéuticos trabajan para mejorar y adaptar no sólo los valores nutricionales de estos preparados sino también sus características organolépticas, siguen siendo productos de sabores difíciles, por lo que recomendamos a los padres y familias que eviten hacer comentarios del tipo "qué mal sabe" o "qué mal huele" etc. ya que estos tratamientos formarán parte de la

alimentación del paciente durante toda su vida.

Poco a poco los pequeños empiezan a interesarse por los sabores salados, más acorde con la alimentación de la siguiente etapa, los purés, más tarde comienzan a tolerar el ácido y el amargo.

Desde el punto de vista evolutivo, la detección de sabores se ha explicado con un tipo de desarrollo necesario para identificar alimentos que, o bien contengan compuestos parcialmente tóxicos, o bien presenten nutrientes específicos de importancia para el estado nutricional, así por ejemplo la presencia de

sabores dulces indicaría alimentos energéticos, el salado indicaría minerales, el ácido podría alertar de un proceso de descomposición del alimento y el amargo podría indicar la presencia de tóxicos ya que muchos venenos tienen sabor amargo.

A estos cuatro sabores se les ha unido recientemente un quinto, el umami, este vocablo japonés significa "sabroso" y es un gusto único que no resulta de la combinación de los anteriores, parecido a la carne y que se encuentra en alimentos ricos en proteínas como quesos y carnes, aunque también en algunas verduras como espárragos y tomates, pero la sustancia "umami" por excelencia es el glutamato monosódico, aditivo que se usa para potenciar el sabor de innumerables preparados alimenticios, no es difícil entender

## LA IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO EN LOS PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

por qué es uno de los aditivos preferidos de la industria alimentaria.

Al año de edad el niño tiene una capacidad gustativa semejante a la de los adultos y su sentido del gusto puede modificarse mediante repetidas exposiciones de diferentes alimentos durante los primeros tres o cuatro años, a partir de esa edad es cada vez más difícil introducir nuevos sabores. A los seis años el sentido del gusto está completamente desarrollado.

Pero no sólo el sentido del gusto influye en los hábitos alimenticios, el aspecto de comida, el olor, la textura, a los que hay que añadir factores culturales (una persona que no haya probado el famoso "pulpo á feira" si ve el pulpo antes de cocinarlo posiblemente no querrá comerlo, porque su aspecto no es precisamente agradable), factores sociales (muchos niños escuchan a sus compañeros o amigos, "las verduras son asquerosas" y ya no quieren probarlas, o si las tomaban pueden incluso dejar de hacerlo; "las pobres verduras, siempre tan populares") etc.

Sabemos que hay familias que se esfuerzan mucho y que después de pasarse horas en la cocina elaborando un menú de aspecto increíble, sabor delicioso, nutricionalmente adecuado a cada una de las patologías aparece su "master chef" particular y les dice

que no le gusta, y isin haberlo probado!

Lo más importante a la hora de alimentar a un niño, y sobre todo si tiene que seguir un tratamiento dietético es "crear hábitos", disponer del tiempo que el niño necesite y procurar que no se distraiga. Hay que intentar llamar la atención con la comida, creando figuras, combinando colores, dibujando con salsas.

Es importante comer en familia y adaptar en la medida en que se pueda el menú del peque con dieta controlada al del resto de la familia.

Intentar desde el primer año, momento en el que el sistema digestivo está maduro introducir el máximo de alimentos permitidos para que experimente nuevos sabores, posiblemente no vamos a obtener éxitos al principio, porque está demostrado que para saber si un alimento nos gusta debemos probarlo al menos diez veces, así que si no triunfamos la primera vez debemos volver a intentarlo pero variando por ejemplo la forma de cocinado, la presentación, la temperatura, algunos bebés rechazan las primeras papillas de fruta porque están frías, el simple hecho de templarlas hace que se las tomen, etc.

Es importante ofrecer primero los alimentos nuevos, ya que si el niño

tiene hambre estará más dispuesto a probar y disponer de tiempo para hacerlo.

Puedo imaginar que algún padre después de haber leído esto pueda pensar, "Os dejo a mi hijo una semana y aplicáis vuestras teorías" porque posiblemente tengan un niño que come tan despacio que enlaza unas comidas con otras, no abre la boca, o si lo hace es para escupir lo que tiene dentro, o se dedica a almacenar comida de manera que hace una bola tan grande que no la puede tragar o es capaz de encontrar un micro hilo de un espárrago en un puré que habéis colado al menos diez veces y eso es suficiente para que lo vomite todo. Lo sé y no porque tenga un hijo que no come, sino porque yo he sido "una hija mal comedora" y no lo hacía porque fuese más mala que mis hermanos, sino porque no tenía "sensación de hambre" y eso para un niño es un handicap. ¿Qué hacer en estos casos? yo os recomiendo paciencia y firmeza.

No tenemos una barita mágica para hacer que los niños coman, pero sí podemos ayudarlos a confeccionar platos apetecibles, a calcularlos, a adaptarlos al menú familiar y, sobre todo, a entenderlos y acompañarlos en este viaje que habéis iniciado desde el diagnóstico de vuestro hijo para que sea lo más agradable, saludable y feliz posible.



## CONVIVENCIA DE FAMILIAS EN MONTERROSO ASFEGA

La Convivencia de las familias PKU y OTM gallegas, que tradicionalmente se celebra en verano, este año 2015 tuvo lugar el domingo 26 de Julio en el Área Recreativa "A Peneda" de Monterroso (Lugo).

Las familias van llegando al punto de encuentro en esta área, donde ya estaba dispuesta la carpa para albergar la zona donde comer y compartir los distintos tipos de empanada que ASFEGA aporta y los distintos platos preparados que cada familia lleva.

En esta ocasión se realizó un sentido homenaje a nuestro anterior presidente D. Manuel Varela Vivero, al cumplirse un año de su fallecimiento. Se realizó la entrega de una placa y una fotografía enmarcada a su viuda e hijos. Con este acto se hizo constar nuestro reconocimiento y agradecimiento a su incasable labor al frente de nuestra Asociación durante más de veinticuatro años.



este encuentro para intercambiar opiniones y fotografiarse todos juntos.

En esta reunión de familias el buen tiempo permitió a mayores y pequeños disfrutar de las

instalaciones de esta área con piscinas y una comida al aire libre. En definitiva, fue una oportunidad para los niños y padres de reencontrarse, compartir impresiones y poder hablar de sus realidades



Tras la comida los más jóvenes tuvieron tiempo para compartir juegos y disfrutar todos juntos de la buena tarde de este día.

Parte de la Junta Directiva de la Asociación también quiso aprovechar



# UNIDAD METABÓLICA EN PACIENTES ADULTOS: UNA REALIDAD

DR. ÁLVARO HERMIDA AMEJEIRAS

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

**E**n el ánimo de todo médico con vocación, está el de curar la enfermedad cuando tenemos una cura a nuestro alcance o al menos aliviar el mal que aqueja a nuestros pacientes en la medida de nuestras posibilidades. A estas dos misiones fundamentales debemos sumarle además, la no menos importante de prevenir la enfermedad, es decir, actuar antes de que ésta se produzca.

A la difícil tarea de conseguir curar, prevenir o al menos aliviar los problemas de salud que afectan a nuestros pacientes con errores congénitos del metabolismo (ECM) se han dedicado muchos compañeros de profesión desde hace ya muchos años. Casi siempre aplicando los conocimientos adquiridos de sus propias experiencias y compensando con el mejor sentido clínico, la escasez de los medios diagnósticos y técnicos que hoy disponemos.

Aprovecho la celebración de éste vuestro aniversario para rendir sentido homenaje a todos los profesionales que se enfrentaron en algún momento, al difícil reto de diagnosticar y tratar a aquellos pacientes, que manifestaban un complejo rompecabezas de síntomas y signos y que hoy encuadramos dentro de alguna de las mal denominadas "enfermedades raras" (desacertada traducción del término inglés rare, que también se puede traducir como "extraordinario" o "excepcional").

Quienes mejor conocen la complejidad en la atención a los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias son nuestros compañeros, los pediatras. Ellos acompañan a los pacientes y a sus familias desde el nacimiento o desde una edad muy temprana, lo que implica una relación prolongada, plagada de dificultades. Gracias a su pericia, a su alto grado de especialización, a los avances en las técnicas diagnósticas y también

terapéuticas, ha mejorado mucho el pronóstico de las enfermedades y nos encontramos en la actualidad con un elevado número de pacientes con ECM que alcanzan la edad adulta.

La necesidad de tener centros de referencia para este tipo de enfermedades, hizo que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, designara recientemente los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** para los ECM del Sistema Nacional de Salud, entre los que se encuentra el Hospital Clínico Universitario de Santiago.

La atención al paciente adulto con ECM supone un reto en sí mismo para los especialistas. Empezando por el propio proceso de transición desde la atención pediátrica, donde los vínculos con los pacientes y sus familias son tan estrechos y donde la inmadurez que caracteriza la adolescencia genera desconfianza en los cuidadores y dificulta el cumplimiento de los tratamientos.

También nos encontramos barreras en la atención al paciente adulto en los propios profesionales sanitarios, donde a menudo no existe familiaridad con este tipo de enfermedades y la sobrecarga asistencial condiciona una atención de calidad (a menudo debemos compaginar los pacientes con ECM con otro tipo de pacientes crónicos). En ocasiones, nos encontramos con falta de espacios físicos y/o instalaciones poco apropiadas.

Indudablemente, uno de los aspectos básicos para asegurar una atención exitosa al paciente con ECM en la edad adulta, es la **coordinación** entre especialistas. La colaboración entre todos los profesionales implicados (pediatras-especialistas de adultos-médicos de atención primaria-asociaciones de pacientes) es imprescindible. Durante los últimos años, la progresiva implicación de la **Medicina Interna** en los ECM ha permitido la



creación de equipos multidisciplinares en los que el internista se ha convertido en el coordinador asistencial e interlocutor entre los distintos profesionales. No en vano, la especialidad de Medicina Interna, es la única que tiene recogida en su Programa Nacional de Formación, la atención al paciente con enfermedades raras. Y sirva como claro ejemplo de este compromiso de los médicos internistas gallegos con vosotros, la reciente creación el pasado mes de Abril, del primer Grupo de Trabajo en Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Gallega de Medicina Interna (SOGAMI), en el que se integran médicos de toda la red hospitalaria de referencia en Galicia.

Sin embargo, el médico debe tener siempre presente que la persona a la que está tratando no es sólo un conjunto de órganos y reacciones bioquímicas que en un momento dado funcionan mejor o peor, sino que los pacientes tienen también una **dimensión psicológica y emocional** y por supuesto, una **dimensión social** que nos permite relacionarnos con las demás personas que nos rodean. Los pacientes que sufren una enfermedad poco frecuente o enfermedad minoritaria, conocen muy bien y casi siempre desde bien pequeños, las limitaciones que sus enfermedades les ocasionan, no sólo en lo físico, sino también en su estado de ánimo y en la manera de

## UNIDAD METABÓLICA EN PACIENTES ADULTOS: UNA REALIDAD

convivir con las personas que les rodean.

Hoy celebramos con vosotros el 25 aniversario de uno de los proyectos que mayor empuje ha dado en nuestro país al asociacionismo de pacientes y familiares de pacientes con ECM. **La Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia (ASFEGA)**, representa un referente para otras asociaciones de pacientes fuera de nuestras fronteras porque entre todos, cada uno aportando su granito de arena, formasteis una sola voz con fuerza suficiente para haceros escuchar por propios y ajenos. Conformáis un grupo robusto, capaz de defender con firmeza pero con toda legitimidad, las demandas y necesidades de todos los pacientes

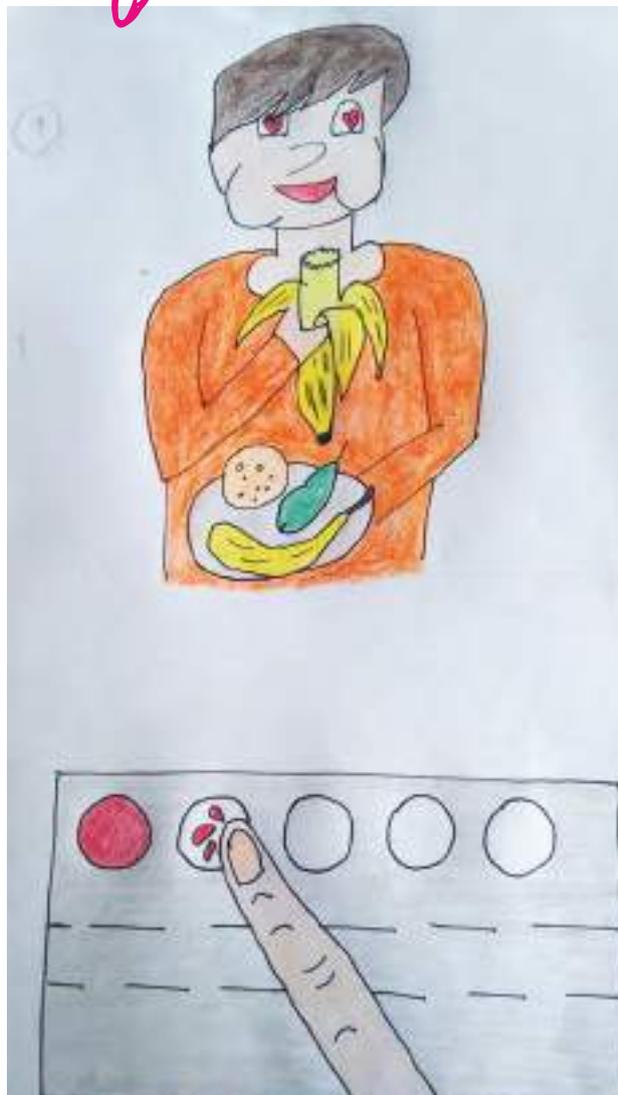
con ECM, asociados o no. Aunque no tuve la fortuna de conocer al que fuera presidente de ASFEGA durante tantos años, **D. Manuel Varela**, tengo la sensación de conocerlo muy bien porque sois muchos los que me transmitís esa energía y esa ilusión que Manuel encarnaba. Sirvan también estas palabras para rendirle sentido homenaje en este vuestro aniversario.

Recibid las felicitaciones de todos los profesionales de la **Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas** de Santiago y del resto de sanitarios que también participan en toda Galicia de esta familia que es ASFEGA. Nuestros deseos son que continuéis en esta senda del buen hacer con la misma ilusión y empuje que hace 25 años.

La atención metabólica a los pacientes adultos es ya una realidad y también vosotros habéis contribuido a este logro.

Decía sir William Osler (el que es considerado hoy como el padre de la Medicina Interna y uno de los médicos más influyentes del pasado siglo): "es mucho más importante saber qué tipo de paciente tiene una enfermedad que qué clase de enfermedad tiene un paciente". En efecto, no existen enfermedades sino enfermos. Sólo si pensamos de esta manera y trabajando de forma conjunta, afrontaremos con alguna garantía de éxito el gran reto que suponen las enfermedades minoritarias.

# Los dibujos de



Sa  
be  
la  
Ve  
iga



25 años de ASFEGA en imágenes



25 años de ASFEGA en imágenes