

25 años de ASFEGA en imágenes



25 años de ASFEGA en imágenes

CAMPAMENTO METABÓLICO PUEYO DE JACA

MARTÍN SEIJO BLANCO, VOCAL DE ASFEGA

Del 22 al 30 de agosto de 2015 la Asociación Aragonesa de PKU y OTM organizó un campamento en el Albergue Quinta Vista Alegre de Pueyo de Jaca (Huesca) en los Pirineos Aragoneses, para participantes con afecciones metabólicas. Asistieron jóvenes de las asociaciones de Aragón, Madrid, País Vasco, Cantabria y Galicia.



Concretamente de Galicia acudimos: Uxía, Dani, Naiara, Oscar, Sandra y dos monitores Juanillo y yo. El 22 de agosto nos cogimos un tren desde Monforte de Lemos en el que ya nos encontramos con los compañeros procedentes de Vigo; tras varias horas de viaje llegamos a Zaragoza y de allí fuimos a Pueyo de Jaca ya para cenar.



El albergue estaba muy bien equipado. En el comedor nos atendieron de maravilla adaptándose a la alimentación específica que tenemos. Teníamos salón multimedia equipado con TV, proyector, juegos de mesa... donde pasábamos gran parte del tiempo libre. Las habitaciones disponían de camas literas y desde sus ventanas teníamos unas vistas espectaculares de Los Pirineos. Había espacios para disfrutar al aire libre y teníamos próximo un campo de fútbol, zona recreativa con piscina, pista de tenis, cancha de baloncesto y un frontón. La Asociación Aragonesa de PKU y OTM nos proporcionó todo el planning de la medicación, alergias y

otros problemas para que los monitores nos organizásemos y responsabilizásemos de los horarios y tomas.

Uno de los días madrugamos para coger un bus e ir a un pantano a hacer piragüismo. El instructor nos daba las explicaciones necesarias y pasamos la mañana en las piragua y haciendo juegos para conocernos mejor. Los siguientes días seguimos cumpliendo el programa de actividades: natación en la piscina municipal, baloncesto, vóley, bádminton, tenis, frontón, squash, etc.



De la cantidad de rutas que había en las montañas hicimos una de una hora que comenzaba en la estación de Panticosa hasta lo alto, siguiendo el río Caldarés. Preparamos las mochilas con comida y las medicaciones para irnos a la ruta junto con el presidente de la Asociación Aragonesa y su madre enfermera. Comimos en un altillo de montaña, después llegamos a unas pozas para bañarnos en agua bien fría del río. Por la noche se programó un taller de relajación y estiramientos.

Resultó muy interesante la charla de Cristina Segovia (ASFEMA) afectada PKU, estudiante de bioquímica y monitora. La hizo dinámica y adaptada a los niños de las distintas metabolopatías PKU, Tirosinemia, Aciduria Glutárica y Jarabe de Arce con su tratamiento. Fue muy amena porque empleó términos fáciles de entender y no tan clínicos como los de los médicos. También vimos un vídeo de la vida PKU con amigos, en los



comedores escolares,... y con él aprendimos sobre los valores de animar a los niños a dar a conocer su afección sin tener ningún complejo y resolver dudas.

Otro día visitamos un búnker de la Guerra Civil al lado del albergue, los monitores dimos una explicación del porqué del búnker y de la guerra.

Otras actividades que hicimos en este campamento fueron: teñir camisetas, talleres de manualidades, juegos de equipo como brillet, voley, yincanas de agua... No faltó la música, el baile y las risas, se nos hizo corto el campamento.

El último día fuimos en bus a Biescas, a un parque de tirolinas buscando la aventura y nos divertimos mucho. Por la tarde hicimos un concurso de preguntas sobre del campamento y otros temas y por la noche hicimos baile y un "furor" para divertirse. Además esa noche coincidió que eran las fiestas de Pueyo de Jaca por lo que también pudimos disfrutarlas.

El 30 de agosto de vuelta a casa con alegría y tristeza a la vez, cogimos el tren temprano en Zaragoza hacia nuestros destinos.

El objetivo principal de este campamento es que chicos y chicas con metabolopatías de distintos puntos de España nos conociéramos y pasemos unos días de convivencia, aprendamos a ser más autónomos con nuestra dieta, medicación y participemos en las actividades programadas que tratan de fomentar nuestra integración. Gracias a la Asociación Aragonesa de PKU y OTM con su presidente Jorge Palomera y a la FEEMH por hacer posible este campamento. ¡Nos vemos en el próximo!

CUMPLIMIENTO DE LA DIETA EN LA EDAD ADULTA: UN NUEVO RETO

MARÍA GONZÁLEZ RODRÍGUEZ*, EVA GÓMEZ VÁZQUEZ**, NURIA LÓPEZ OSORIO**, MIGUEL ÁNGEL MARTÍNEZ OLMOS***

* NUTRICIONISTA. ** DIETISTA. ***ENDOCRINÓLOGO.

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS-CSUR.
UNIDAD DE NUTRICIÓN CLÍNICA Y DIETÉTICA. SERVICIO DE ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN.
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA.

El tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias es complejo y requiere de la participación de un equipo multidisciplinar especializado con médicos especialistas en enfermedades metabólicas, dietistas, nutricionistas y psicólogos, que puedan educar eficazmente a los pacientes y sus familiares.

El tratamiento de los errores innatos del metabolismo incluye una dieta restrictiva para toda la vida, combinada con suplementos/productos dietéticos específicos y fármacos. La adherencia diaria al tratamiento es fundamental para lograr un buen control metabólico y prevenir daños en los órganos. Sin embargo, este es un reto no siempre fácil, dada la falta de información del trastorno y del contenido de nutrientes específicos de los alimentos que pueden tener los pacientes, así como la disponibilidad y el coste de los productos dietéticos específicos, así como las dificultades en el cálculo fiable y seguimiento de la ingesta alimentaria y los objetivos de control deseables (Ho G et al, 2016).

El tratamiento dietético es un pilar fundamental en el manejo de las enfermedades metabólicas hereditarias. Las medidas nutricionales, en general, deben ir encaminadas a limitar o excluir el nutriente cuya vía metabólica está afectada (según sea esencial o no). Además, en algunos casos, será necesario asegurar el aporte exógeno suficiente del producto final deficitario.

En el manejo nutricional de este tipo de enfermedades hay que tener en cuenta los siguientes objetivos: asegurar el aporte energético, prevenir situaciones de descompensación, evitar el déficit secundario de micronutrientes y lograr un buen estado nutricional.

Dada la heterogeneidad clínica de los pacientes, la pauta de alimentación prescrita suele ser individualizada. Para ello hay que considerar el nivel

sociocultural y económico de cada individuo, teniendo en cuenta que en la edad adulta nos vamos a encontrar con cambios en las relaciones sociales, una menor necesidad de vigilancia por parte de los padres (quienes hasta ese momento se hacían cargo del cumplimiento de la dieta), así como los hábitos culturales, tradiciones y religiones relacionadas con la alimentación. También hay que tener en cuenta las situaciones especiales que requieren una modificación de la pauta habitual (p.e. viajes o vacaciones, y si es el caso embarazo y posparto), comorbilidades que puedan presentar (obesidad, osteoporosis, diabetes, etc), cambios de horarios (verano o invierno, diario o fin de semana) así como los gustos y preferencias del paciente.

Es muy importante destacar que el aprendizaje debe ser constante y progresivo, y la información tratada debe ser clara, sencilla y concisa para no inducir a errores.

La adherencia estricta al tratamiento dietético y farmacológico puede reducir la morbilidad y mejorar los resultados del paciente. El tratamiento temprano y preciso puede prevenir complicaciones neurológicas graves y también los daños en otros órganos (Cipriano LE et al, 2007).

Se ha observado que en la mayor parte de los errores innatos del metabolismo, la adherencia a la dieta se deteriora a partir de la edad de 10 años. Este hecho se debe en parte a la transición de la responsabilidad de los principales cuidadores de los pacientes (McDonald A et al, 2012).

Respecto al manejo nutricional de la enfermedad, en la edad adulta el objetivo es que siempre que sea posible, el paciente debería ser capaz de vivir de forma independiente, haciéndose cargo de la preparación y consumo de la fórmula diaria. Además, debe conocer las características de la dieta, las tablas



DR. MIGUEL A. MARTÍNEZ OLMOS

de composición de alimentos, calcular el aporte energético y del nutriente restringido, distribuir los alimentos de forma adecuada, calcular equivalencias entre distintos alimentos, interpretar el etiquetado nutricional y realizar modificaciones de la dieta según sea necesario.

La educación nutricional del paciente debe ir encaminada tanto al manejo nutricional de mantenimiento como a la actuación en caso de descompensación, aprendiendo a reconocer los síntomas de riesgo (fiebre, vómitos, diarrea, falta de apetito o rechazo del alimento...) y a utilizar de forma correcta los regímenes de alimentación de emergencia ambulatorios.

Debe tenerse en cuenta que no todos los pacientes alcanzan el grado de autonomía necesario para hacer frente a su situación, dadas las limitaciones neurológicas que se dan en algunos casos, llevándoles a necesitar de un cuidador principal. En cualquier caso, como en otras enfermedades crónicas debe fomentarse la autonomía del paciente en la medida de lo posible.

Siendo igualmente tan importante, la adherencia a la dieta es más complicada en aquellos trastornos crónicos en los que no hay riesgo de complicación aguda.

Lamentablemente la situación actual dista mucho de ser ideal: de acuerdo con algunos estudios publicados, el

CUMPLIMIENTO DE LA DIETA EN LA EDAD ADULTA: UN NUEVO RETO

50-75% de los niños y adolescentes con enfermedades crónicas que requieren de autogestión no son adherentes a su tratamiento prescrito, y en la edad adulta existe un mayor deterioro (Rapoff M, 2010). Por desgracia, la mala autogestión puede conducir a un círculo vicioso. Con la mala adherencia a la dieta, se produce una disfunción cerebral, falta de capacidad de concentración reducida y de memoria, lo que afecta su capacidad de seguir el tratamiento dietético (Ho G et al, 2016).

Por ejemplo, en el caso de PKU, aproximadamente la tercera parte de los pacientes tienen unas concentraciones medias de fenilalanina fuera del rango de normalidad. Control que se va deteriorando en los pacientes de mayor edad (McDonald A et al, 2012).

La adherencia a las dietas metabólicas a menudo interfiere con las tradiciones sociales y culturales, lo que representa una carga para el paciente. Factores como la palatabilidad, factores sociales, económicos, educativos y

motivacionales son un reto para el correcto cumplimiento del tratamiento, y por lo tanto pueden afectar al control metabólico (Ho G et al, 2016).

Los dos principales desafíos a los que se enfrentan los pacientes en la adherencia a la dieta son la planificación de alimentos y/o preparación y los aspectos sociales en torno a una dieta restringida.

Aún con todas las dificultades, destacar que es posible un manejo razonable que permita un control adecuado de la situación metabólica en la vida diaria, permitiendo un funcionamiento normalizado y una actividad social satisfactoria.

La confianza con el equipo sanitario que permita plantear las dificultades y anticiparse a las situaciones de peligro es la mejor garantía para evitar sorpresas desagradables

Queda mucho trabajo por hacer en la mejora de la adherencia a la dieta...algo crucial para un mejor/óptimo control del paciente.

Para nosotros es un reto en el que siempre estaremos del lado del paciente, con el fin de ayudar a obtener el mejor bienestar físico, psíquico y social, es decir, el mejor estado de salud posible.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ho G, Ueda K, Houben RF, Joa J, Giezen A, Cheng B, van Karnebeek CD. MetabolicDietAppSuite for inborn errors of amino acid metabolism. Mol Genet Metab. 2016 Mar; 117 (3) : 3 2 2 - 7 . doi : 10.1016/j.ymgme.2015.12.007. Epub 2015 Dec 23.
2. Cipriano LE, Rupar CA, Zaric GS. The cost-effectiveness of expanding newborn screening for up to 21 inherited metabolic disorders using tandem mass spectrometry: results from a decision-analytic model. Value Health. 2007 Mar-Apr;10(2):83-97.
3. MacDonald A, van Rijn M, Feillet F, Lund AM, Bernstein L, Bosch AM, Gizewska M, van Spronsen F J . Adherence issues in inherited metabolic disorders treated by low natural protein diets. Ann Nutr Metab. 2012;61(4):289-95. doi: 10.1159/000342256. Epub 2012 Dec 3. Review.
4. Rapoff M. Adherence to pediatric medical regimens, Springer Science + Business Media, New York, 2010.

TABLA: FACTORES QUE AFECTAN AL CUMPLIMIENTO DE LA DIETA

	Factores positivos	Factores negativos	Factores adicionales asociados
Adherencia a suplementos/ productos	Palatabilidad, presentación atractiva, envases de dosis única, pequeños volúmenes, fácil administración	Mal sabor, presentación poco atractiva, selección limitada de productos, grandes volúmenes	Disponibilidad, suministro, coste
Carga de la dieta	Apoyo de la familia y amigos, buenas habilidades para cocinar, fácil acceso a productos dietéticos especiales	La dieta se convierte en una forma de vida, aislamiento social, necesidad de tratamientos dietéticos de urgencia, apetito limitado	Motivación y personalidad del paciente, habilidades, educación, iniciativa, coste de productos dietéticos especiales
Paradoja del tratamiento dietético	Objetivos a largo plazo, bienestar del paciente asociado al buen control metabólico	El paciente se encuentra bien independientemente del control metabólico, consejo inconsistente del profesional sanitario, falta de guías para el tratamiento	Dicotomía entre el control/resultado óptimo y la calidad de vida, cambio/deterioro de la salud independientemente de la adherencia a la dieta
Responsabilidad del paciente	Auto-cuidado, buen conocimiento del tratamiento, motivación, organización, habilidades para cocinar, atención y apoyo de la familia	Aversión a la dieta, conocimiento escaso, desinterés en el tratamiento, capacidades neuropsicológicas afectadas, no aceptación de la necesidad de dieta, presión social	Edad, personalidad, temperamento, aceptación de la dieta
Influencias culturales y religiosas	Apoyo familiar	Poco acceso a la información, baja aceptación del tratamiento, escaso acceso al personal sanitario, analfabetismo	Tamaño familiar, acceso a la información, lenguaje, importancia de la comida
Información	Información completa y comprensible	Información limitada para los enfermedades metabólicas que no son PKU, páginas web de libre disposición y poco fiables	Lectura, escritura y habilidades cognitivas

¿QUÉ ES MUNDO METABÓLICO?

JUAN MANUEL LÓPEZ RODRÍGUEZ

REPRESENTANTE DE JÓVENES DE ASFEGA

Mundo Metabólico, es una nueva página web, desarrollada por Nutricia. Esta página surge con la intención de ofrecer a todas las personas con errores congénitos del metabolismo 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. Para lograrlo se han incluido contenidos como entrevistas a profesionales, testimonios de pacientes, noticias sobre eventos, avances médicos e innovación, etc... Mundo Metabólico tiene también muchos trucos y pautas para facilitar la dieta en tu día a día. Además tenemos la suerte de contar con cinco embajadores de distintas Comunidades Autónomas, que ayudan y trabajan con nosotros día a día para llevar a cabo lo mejor posible este proyecto. Debido a su importante papel en el mismo, hemos decidido darles voz para que sean ellos los que os cuenten ¿Qué es Mundo Metabólico?

Mi nombre es Juan Manuel López Rodríguez Y tengo la suerte de ser embajador de Mundo Metabólico (MM).

En primer lugar me gustaría explicar un poco en qué consiste ser

embajador de MM. Mi experiencia en MM es pequeña en tiempo, ya que llevo pocos meses participando en este proyecto que lleva acabo Nutricia. Pero lo poco que he podido ayudar me ha gustado, ya que siempre es bueno trabajar y colaborar con un equipo estupendo que mira tanto por los PKUs y OTMs de España. La colaboración de un embajador en MM consiste en, sobre todo, dar nuestra opinión sobre el rumbo que toma la página al equipo de Nutricia para testear si, desde nuestra experiencia, creemos que será útil para el resto de la comunidad metabólica; aportar con nuestras experiencias en la plataforma, etc.

Como embajador me gustaría explicar las sensaciones que tengo hacia la página www.mundometabolico.es. La verdad es que, el primer día que nos la presentaron me causó muy buena impresión, ya que, yo siempre había imaginado una plataforma así que te ayudara a llevar mejor la dieta, a compartir recetas, experiencias, un calendario donde te enteraras de qué congresos o convivencias hay durante todo el año y muchas cosas más.

Me parece una gran ayuda para todos los PKUs y OTMs, y especialmente para esos padres que



tienen un niño pequeño, y que aún no controlan bien qué puede y qué no puede comer, además de la tranquilidad de leer experiencias de jóvenes y adultos que ya superaron esas primeras etapas y ver los vídeos de los médicos colaboradores que aclaran temas y dudas que pueden ir surgiendo.

La verdad es que es una página que sirve de mucho y para muchos, pero lo mejor es verlo y juzgarlo uno mismo así que yo recomiendo que entréis en la página y lo veáis por vosotros mismos, y que también compartáis vuestras experiencias, recetas y todo lo que estéis dispuestos a compartir porque nos ayudará mucho a todos los PKUs y OTMs.

NUTRICIA
Metabolics
Inspiring Futures

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Loprofin

LOS NIÑOS A MENUDO PRESENTAN RESISTENCIA A EXPERIMENTAR CON NUEVOS ALIMENTOS...

HAY UNA PREDISPOSICIÓN INNATA
A RECHAZAR NUEVOS ALIMENTOS*



CONSCIENTE DE ESTA NECESIDAD, NUTRICIA HA DESARROLLADO UN PROGRAMA DE DEGUSTACIÓN EN 10 PASOS

INTRODUCIENDO EL NUEVO SUSTITUTO PROTEICO POCO A POCO Y CELEBRANDO CADA LOGRO,
PARA GARANTIZAR ASÍ UNA EXPERIENCIA POSITIVA

¿ERES CURIOSO?
TE HAS QUEDADO CON LAS
GANAS DE SABER MÁS?
ADELANTE, PREGUNTA A TU
MÉDICO SOBRE EL PROGRAMA
DE 10 PASOS DE NUTRICIA!



**ENTRENA
TU PALADAR**

¡ENTRENA TU PALADAR Y DISFRUTA MÁS!

* Galván, BVCZ S.L., Development of food preferences. *Ann N Y Acad Sci*. 2010; 1196: 93-96.

29º CONFERENCIA ANUAL E.S.PKU BERLÍN 2015

MARTÍN SEIJO BLANCO

VOCAL DE ASFEGA EN LA CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU

Como cada año, la E.S.PKU organiza un congreso en Europa, no sólo para los países europeos, sino también para todo el mundo con más de 40 países representados. La capital alemana fue la ciudad escogida para este 2015 en los días del 22 al 25 de octubre.

Acudimos a esta Conferencia los ya habituales: los gemelos Pau y Andreu Miñana, Lucía Castro y yo mismo, Martín Seijo. También se unió al viaje la encargada de Nutricia en marketing de España y Portugal: Filipa Horta. Había otros miembros de la AV PKU (Asociación Valenciana) Sergio Orrios, Gema García y Celeste Castello. De Madrid nos encontramos con la Dr. Amaya Bélanger del hospital Ramón y Cajal y el presidente de la FEEMH, Aitor Calero. En este Congreso se contó con presencia portuguesa: una chica que participó en los campamentos de ASFEGA hace ya trece años Helena Monteiro, el presidente de APOFEN (Asociación Portuguesa PKU) y otros miembros. También había representantes de comercio y marketing de distintas marcas.

En la llegada al aeropuerto de Berlín nos encontramos al Dr. Campistol del hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) y máximo representante de profesionales de España en la E.S.PKU; con él, Jordi Leal, director de Lucane Pharma.

Una vez ya en el hotel, pudimos asistir a un taller de cocina especializado en sushi organizado por Nutricia, en el cual nos explicaban los distintos tipos de sushi, cómo darle el punto al arroz, elaborarlo, degustarlo y hasta intentamos enrollar el sushi nosotros mismos.

Tobías S. Hagedorn, secretario de la E.S.PKU presentó este Congreso. Estaba muy agradecido y contento por la cantidad de asistentes que se desplazaron, mencionó que llenamos el cupo del hotel de 400 personas, incluso se sobrepasó en 50 personas que tuvieron que alojarse en otro hotel.



TALLER DE SUSHI

En este año se celebraba también el 40º aniversario de la DIG PKU (Asociación alemana de PKU).

Las charlas estaban divididas para profesionales médicos, pacientes-familiares y delegados de la E.S. PKU.

Este año hubo charlas muy interesantes para los jóvenes sobre cómo viajar con la PKU, diferencias que hay entre EE.UU. y la Unión Europea, las mejoras clínicas en la PKU en la próxima década,...

La charla del joven que viaja con PKU nos habló de: la aceptación como PKU en un entorno diferente, métodos para viajar, cómo pasar la medicación por el control de los aeropuertos con certificados médicos y no tener ningún problema,.... Nos contó que los padres le mandaban la medicación y alimentos, y que dependiendo de la aduana del país había un máximo para transportar, por lo que puede no salir rentable en portes. Aún recibiendo alimentos que te envían, cabe entender que siempre en un país diferente tienes que adquirir productos en supermercados que sean compatibles con la dieta. Destacar las diferencias entre EE.UU. y U.E.: los niveles de fenilalanina están establecidos de por vida en EE.UU. y en Europa están graduados por edades y tolerancia; en los EE.UU. del tratamiento se encarga tu mismo pediatra o una clínica metabólica, aquí en Europa hay una Unidad en un hospital

referente para un territorio concreto.

En relación a la charla sobre los avances clínicos de la próxima década el Sr. Martin Levin, jefe médico del Boston Children's Hospital y profesor de pediatría en Harvard, explicó que en las investigaciones de la BH4 para que sea efectiva en todos los afectados, experimentan con las mutaciones para que éstas dejen pasar a las proteínas. Algo que salió a la luz hace poco es el medicamento PEG-PAL. Este medicamento te lo inyectas y actúa como enzima que transforma la fenilalanina en tirosina y ésta pasa a ser un aminoácido esencial que nuestro cuerpo no genera. Investigan la posibilidad de cambiar el genoma humano (ADN) sacándole el gen malo de la estructura del ADN que da lugar a la PKU e inyectar un gen bueno para favorecer la producción de enzimas en el feto.

También asistí a la conferencia del Dr. Campistol que en su intervención habló sobre los controles de fenilalanina y sobre otros controles en los distintos trastornos metabólicos y metodología que el Hospital Sant Joan de Deu utiliza en su diagnóstico.

Destacar del Congreso los grandes avances de los distintos laboratorios en la elaboración de las fórmulas en distintos formatos logrando un mejor sabor y por tanto, que sean más apetecibles. Había diferentes expositores de las marcas de los



DR. JAUME CAMPISTOL

laboratorios mostrando sus fórmulas, productos alimenticios bajos en proteínas y algunos puestos de cocina. No todos estos productos son conocidos en España por culpa del tipo de legislación que regula este tipo de alimentos y como las fábricas solo pueden tener un máximo de producción se exportan a muy pocos países. Jordi Leal vino a dar a conocer nuevos productos de Cambrooke, compañía americana. Nos explicaba que estos nuevos productos no tienen proteínas sino aminoácidos esenciales, y que están a la espera de la resolución en la cartera de productos reembolsados

por la Seguridad Social por las leyes de comercialización con proteínas en medicamentos en España.

Concluyó nuestra estancia en Berlín con un gran paseo en bicicleta visitando los lugares más emblemáticos de la ciudad. Finalmente hubo cena de gala en el hotel con unas palabras de Tobías S. Hagedorn y fiesta de baile con trajes tradicionales alemanes por el 40º aniversario de D.I.G. PKU.

Desde estas páginas animo a todos a venir a la siguiente Conferencia Anual de la E.S.PKU que será en Dublín del 3 al 6 de Noviembre de 2016, para ver cómo es un evento de este tipo, cómo funciona la PKU en otros países y compartir experiencias con profesionales, familias y afectados de toda Europa.



FOTO DEL PASEO EN BICICLETA DELANTE DE LA PUERTA DE BRANDENBURGO



FOTO DE UNA PARTE DEL MURO DE BERLÍN CON LA EXPEDICIÓN.

LA INVESTIGACIÓN EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS, EN DÓNDE ESTAMOS, NUEVOS HORIZONTES

DRA. M JOSÉ DE CASTRO, DRA. PAULA SÁNCHEZ PINTOS

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENF. METABÓLICAS CONGÉNITAS

Los errores innatos del metabolismo, aunque enfermedades raras, constituyen un amplio número de enfermedades (se estima que en torno a 700) que suponen un gran impacto tanto humano como económico para los pacientes, sus familias y para el Sistema de Salud, por el retraso o la dificultad en ocasiones en el diagnóstico, por la gravedad de las manifestaciones clínicas, a veces multisistémicas, en algunos de estos defectos, por los costes derivados del tratamiento nutricional específico y por la necesidad de apoyo logopédico, fisioterápico, ortopédico o de estimulación precoz, no siempre garantizado en su conjunto por el sistema, por la discapacidad precoz que comportan algunos de estos trastornos y por el elevado coste de algunos tratamientos que limitan el acceso a los mismos.

Los ensayos clínicos en las enfermedades raras son difíciles de llevar a cabo debido al limitado número de potenciales pacientes participantes, dado su carácter infrecuente, y por la amplia variación clínica entre pacientes en algunas de estas enfermedades. Además existen relativamente pocos trastornos del metabolismo en los cuales se hayan efectuado estudios prospectivos de la historia natural y en los cuales se disponga de escalas de evaluación clínica (Dickson PI et al, 2011).

Uno de los avances más destacados en el campo de las enfermedades congénitas del metabolismo (ECM) es el relativo al estudio genético y genómico.

Con la finalización del Proyecto Genoma Humano (PGH) en 2000 y el Proyecto Internacional HapMap en

Proyecto del Genoma Humano



2003, la investigación genética y genómica se ha disparado en pocos años, permitiendo el descubrimiento de miles de loci asociados con la salud y la enfermedad.

Estos hallazgos se ven complementados por las técnicas de secuenciación masiva, técnica con un potencial enorme para el diagnóstico, especialmente en enfermedades monogénicas, es decir, ligadas a alteraciones en un gen determinado.

Estos avances tienen el potencial de arrojar luz sobre los mecanismos y las enfermedades, abren nuevas vías de estudio y pueden contribuir a un diagnóstico más precoz y a una mejoría del pronóstico. Sin embargo, el proceso necesario para que estos avances genéticos se traduzcan en la sanidad real es lento y costoso, estimándose en 15-20 años, desde el descubrimiento hasta la finalización de los estudios de fase IV (Fox CE et al, 2015).

Pese a este inconveniente, la aplicación clínica de la investigación genómica es ya una realidad en el campo de los ECM, así, mediante esta tecnología es posible realizar un análisis molecular dirigido, de segundo nivel, en la muestra de cribado neonatal de confirmación para buscar mutaciones conocidas en aquellos casos con pruebas de cribado sugestivas de déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD) o de galactosemia y el desarrollo de paneles génicos, capaces de estudiar muchos genes de forma simultánea, agilizando el proceso diagnóstico.

Se dispone, por ejemplo, de paneles génicos de genes asociados con la hiperfenilalaninemia, incluyendo el gen PAH que codifica la fenilalanina hidroxilasa y 4 genes que codifican enzimas cuya alteración provoca un déficit de la tetrahidrobiopterina (BH4), el cofactor necesario para la actuación de la fenilalanina hidroxilasa. Este estudio permite catalogar el tipo de hiperfenilalaninemia de forma más rápida y proporcionar información a la familia y medidas terapéutico-dietéticas más ajustadas sobre el pronóstico y la gravedad

clínica (Rajabi F et al, 2015).

La Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas de Santiago de Compostela se encuentra a la vanguardia en la investigación genómica, habiendo desarrollado paneles génicos aplicados al diagnóstico clínico que analizan de forma simultánea un total de 1500 genes en un plazo de 2-4 meses, relacionados con los trastornos del metabolismo intermediario, las enfermedades mitocondriales, los trastornos de la glicosilación de proteínas, el metabolismo de moléculas complejas (enfermedades lisosomales, peroxisomales, lipofuscinosis, alteraciones del metabolismo del colesterol y de los ácidos biliares), leucodistrofias y miopatías metabólicas.

En definitiva, el avance de la biología de sistemas que integran datos multi-ómicos en redes moleculares han construido a mejorar nuestro entendimiento de enfermedades complejas. El objetivo final de este enfoque debe ser entender de forma la relación entre genotipo y fenotipo, esto es, qué evolución y manifestaciones clínicas se correlacionan con cada mutación descrita (Argmann CA et al, 2016).

Para ello es esencial la creación de redes de conocimiento internacionales en ECM que compartan su experiencia y casuística.

Otro avance tecnológico destacable desarrollado en los últimos años lo constituyen los "modelos de reconstrucción metabólica", representación del metabolismo humano aplicado a un modelo computacional, cuyas características funcionales y topológicas se han ido mejorando de forma progresiva. Entre ellas el Recon 2, herramienta, que incluye 1789 genes que codifican enzimas, mas de 7000 reacciones y dos mil metabolitos (Thiele I et al, 2013)(<http://humanmetabolism.org/>) . Dado que la flora intestinal influye en el metabolismo humano el disponer de la información combinada del

LA INVESTIGACIÓN EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS, EN DÓNDE ESTAMOS, NUEVOS HORIZONTES

metabolismo de la flora microbiana intestinal y de su huésped humanos en una única base de datos facilitará estudios biomédicos futuros, entre ellos en la investigación en errores innatos del metabolismo, por ejemplo la posible utilidad del tratamiento probiótico en la trimetilaminuria.

La investigación en los errores congénitos del metabolismo no se centra únicamente en el diagnóstico, sino también en la terapéutica dietética y farmacológica. La industria persigue la mejora de las características organolépticas (sabor, textura) de las fórmulas y productos especiales dietoterápicos que forman un pilar básico en el tratamiento de algunos ECM como en las hiperfenilalaninurias, las aminoacidopatías o el déficit de GLUT-1. En los últimos años han surgido presentaciones que facilitan el cumplimiento dietético en niños mayores y adultos. Por otra parte, la diferente perspectiva que los pacientes y su entorno y la comunidad sanitaria tienen de la eficacia de las herramientas de educación nutricional ofertadas se ha puesto de manifiesto recientemente en la fenilcetonuria (Berstein LE et al, 2014). Los pacientes y los padres expresan su deseo de asistir a grupos clínicos, incluso en los centros donde este tipo de apoyo educativo no está disponible.

Actualmente se está llevando un esfuerzo destacado en la investigación de terapias farmacológicas en algunas patologías metabólicas. Un ejemplo lo constituyen las mucopolisacaridosis, merced al tratamiento enzimático sustitutivo, encontrándose en fase de desarrollo otras estrategias terapéuticas para este grupo de patologías como fármacos capaces de saltarse los codones de parada prematura, fármacos que impiden que una enzima defectuosa, pero aún con capacidad residual de actuación, se degrade (fármacos chaperones) y terapia génica.

En el caso del tratamiento de reemplazo enzimático, éste se encuentra disponible para varios trastornos pertenecientes al grupo de las enfermedades lisosomales, y consisten en aportar cantidades suficientes de la enzima deficitaria

mediante infusiones periódicas. Ha mostrado eficacia en pacientes con enfermedad de Gaucher I, MPS I,II y VI, Pompe y Fabry, y la FDA ha aprobado su uso en MPS IV (Morquio) y MPSII (Hunter). El problema de estos tratamientos es que no atraviesan la barrera hematoencefálica y por tanto, no revierten las manifestaciones del sistema nervioso central, por lo que están realizando ensayos clínicos de administración intratecal (en el espacio por el que circula el líquido cefalorraquídeo) en MPS I, II, IIIA y IIIB. En general, estas terapias son caras y no tienen efecto tampoco sobre el hueso ni las válvulas cardíacas, pero mejoran la calidad de vida de muchos pacientes.



Con respecto a la terapia génica, ésta se postula como el tratamiento lógico de enfermedades monogénicas, es decir, aquellas producidas por la alteración de un único gen, mediante la introducción a través de un "vector" viral del gen correcto. El advenimiento de vectores asociados a adenovirus y lentivirus, que han demostrado persistencia de la expresión genética en animales, permitió a inicios del año 2000 vencer una de las barreras tecnológicas que comprometían el desarrollo de este tipo de tratamientos. De hecho, ha sido en el campo de las enfermedades raras en el que se ha logrado comercializar el primer fármaco de terapia génica, aprobado tanto en Europa como en Estados Unidos, y que trata la deficiencia de lipoproteína lipasa previniendo los episodios de pancreatitis grave que conlleva esta patología. También hay experiencias preliminares en niños con leucodistrofia metacromática, MPS IIIA y CLN 2.

Es necesario señalar que el desarrollo de herramientas tanto diagnósticas como terapéuticas para estos

pacientes ha sido comparado por muchos expertos con la construcción de un edificio, ya que ambos requieren unos cimientos sólidos. En el caso de las enfermedades raras, estos cimientos consisten en entender bien su historia natural, es decir, su evolución desde las fases presintomáticas hasta las manifestaciones clínicas y su estadio final. La falta de conocimiento de la historia natural es generalmente un gran obstáculo para desarrollar productos que puedan salvar la vida de estos pacientes ya que la comunidad científica desconoce qué buscar y por tanto el camino a seguir. Por ello, es fundamental que también se lleven a cabo estudios que permitan caracterizar estas enfermedades.

Bibliografía

- Dickson PI, Pariser AR, Groft SC, Ishihara RW, McNeil DE, Tagle D et al. Research Challenges in Central Nervous System Manifestations of Inborn Errors of Metabolism. *Mol Genet Metab* 2011; 102(3): 326-338. doi:10.1016/j.ymgme.2010.11.164.
- Fox CS, Hall JL, Arnett DK, Ashley EA, Delles C, Engler MB et al. Future Translational applications from the Contemporary Genomics Era. *Circulation* 2015; 131:1715-1736. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000211.)
- Rajabi F, Lavy H. Hyperphenylalaninemia and the genomic revolution. *Mol Genet Metab* 2015;114:380-1.
- Argmann CA, Houten SM, Zhu J, Schadt EE. A next generation multiscale view of inborn errors of metabolism. *Cell Metab* 2016;23:13-26.
- Thiele I, Swainston N, Fleming RMT, Hoppe A Sahoo S, Aurich MK et al. A community-driven global reconstruction of human metabolism. *Nat Biotechnol.* 2013; 31(5). doi:10.1038/nbt.2488.
- Berstein LE, Helm JR, Rcoha JC, Almeida MF, Feillet F, Link RM et al. Nutrition education tools used in phenylketonuria: clinician, parent and patient perspectives from three international surveys. *J Hum Nutr Diet* 2014 Apr;27 Suppl 2:4-11. doi: 10.1111/jhn.12065.
- Gutiérrez-Solana LG. Avances en el tratamiento de las enfermedades lisosomales en la infancia. *Rev Neurol.* 2006;43(Suppl1):S137-44.
- Parenti G. Treating lysosomal storage diseases with pharmacological chaperones: from concept to clinics. *EMBO Mol Med.* 2009; 1:268-79.
- Worgall S, Sondhi D, Hackett NR, Kosofsky B, Kekatpure MV, Neyzi N, et al. Treatment of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis by CNS administration of a serotype 2 adeno-associated virus expressing CLN2 cDNA. *Hum Gene Ther.* 2008;19:463-74.
- Needleman K, Liu G. Launching a New Natural History Grants Program: Building a Solid Foundation for Rare Disease Treatments. *FDA Voice.* Feb 2016.

“A PARTIR DE ESE MOMENTO ÉRAMOS UNA FAMILIA”

MERCEDES FERNÁNDEZ RODRÍGUEZ

SOCIA DE ASFEGA

Después de 40 semanas por fin tuve a mi niña en brazos, el mejor momento de mi vida, sin duda, el día más feliz. A partir de ese momento éramos una familia.

En cuanto nació Sofía y me la pusieron encima pensé: “Lo peor ya ha pasado, no era para tanto”, pero no, me equivocaba. Lo peor llegaría pasados ocho días con una llamada de una tal doctora Couce, llamada desconcertante y totalmente inesperada, ¿alguien está esperando esa llamada?, ¿alguien se acuerda de la “prueba del talón”? A mi me pilló por sorpresa desde luego. Era jueves, y un “Buenas tardes, ¿es la mamá de Sofía?” fue lo único que comprendí, a partir de ahí: “alteración en los resultados”, “anomalía”, “cribado neonatal”,... no entendía nada. Solamente logré quedarme con que teníamos que llevar a nuestro bebé al Clínico a Santiago para hacer más pruebas el lunes siguiente. Yo no me lo podía creer, era imposible que algo fuera mal, si lo peor ya había pasado, ¡qué ilusa!

Después de una “larga espera” llegó el lunes: analíticas, exploraciones, explicaciones, espera de resultados... A mediodía nos dijeron que nos podíamos ir a casa, así que dentro de lo malo que podía pasar, eso era buena señal.

“Buenas tardes, ¿es la mamá de Sofía?” fue lo único que comprendí, a partir de ahí: “alteración en los resultados”, “anomalía”, “cribado neonatal”,... no entendía nada.

Aunque la confirmación del diagnóstico se hizo esperar unas semanas, la doctora Baña y la doctora Couce ya nos explicaron un poco ese día y en las sucesivas consultas por donde iban los tiros, lo que pasaba, las precauciones y observaciones a tener en cuenta y las indicaciones a seguir. Finalmente el diagnóstico fue Aciduria Isovalérica, ¡qué mal suena! ¿verdad?

He de decir que después de días “autoinformándome” en el momento que nos dijeron que nuestra niña tendría un desarrollo normal siguiendo un tratamiento y una dieta baja en proteínas, respiré aliviada. Tantos días poniéndonos en lo peor, que lo de que no pudiera comer carne ni pescado... me pareció una tontería. Mi marido se lo tomó peor, aunque es cierto que en principio a los dos nos parecía un mal sueño, un error quizás. Durante mucho tiempo salíamos de las revisiones con diferente visión, yo un poco más tranquila porque todo iba bien, y el decepcionado porque seguían sin decirnos que era un error; le costó más asumirlo, perder esa esperanza que en un principio teníamos los dos, y es que parecía imposible ya que nuestro bebé estaba tan bien. Son días, semanas, meses duros de incertidumbre, con sus altos y sus bajos.

Una vez repuesta de este shock inicial me propuse firmemente que saldríamos adelante, aproveché las horas en que Sofía dormía, que cada vez eran menos, para formarme e informarme sobre aminoácidos, proteínas, dietas, nutrición, productos, marcas, enfermedades metabólicas, otros casos en España, asociaciones...y por qué no decirlo, desempolvé mis apuntes de la carrera para recordar algunos datos olvidados sobre la evolución cognitiva y motórica principalmente, problemas en la adquisición del lenguaje, etapas del desarrollo, eran temas que seguían preocupándome en ese momento.

Pasan los días sin sobresaltos, más que los típicos de un mal día



pensando en que podría o puede pasar, alguna fiebre o moquito esporádicos que nos ponían en alerta, o algún disgusto ocasionado por comentarios del tipo: "¿No le das de comer nada más que eso?" "¿Es mala comedora?", "Por que pruebe no le pasa nada", etc de los que me repongo con la fuerza que da saber que todo va estupendamente, que la niña evoluciona con total normalidad y que estamos haciendo las cosas bien, tal y como nos han indicado.

Aparte de acordarme perfectamente del día de la llamada, el del diagnóstico... hay otra fecha que recuerdo con total nitidez: el nueve de agosto de 2014, fue el día en que conocimos a los compañeros de ASFEGA y pudimos comprobar que los niños tienen un desarrollo normal y que hay muchas mamás y papás que pasaron y pasan lo mismo que nosotros. Creo que por primera vez me sentí realmente comprendida, no tengo palabras para explicar lo que para mí supuso conocer a las "supermamás PKU y OTM", eternamente agradecida.

El próximo mes de Junio Sofía cumplirá 3 añitos, su vida transcurre con total normalidad, como nosotros soñábamos. Clases de Inglés, Música,

"El próximo mes de junio Sofía cumplirá tres añitos, su vida transcurre con total normalidad, como nosotros soñábamos."

piscina, tardes de parque, de juegos en casa, sonrisas, felicidad... algún que otro berrinche, como cualquier otra niña de su edad, jaja.

Ella es una niña inquieta, cariñosa, sociable... estamos muy orgullosos de ella y, por supuesto, lo voy a decir, por qué no, de mí, de mi labor como madre de Sofía y como madre de una niña OTM, muy agradecida tanto al fantástico equipo de la Dra. Couce como, repito, a las otras "Supermamás" que me han ayudado tanto, familia, amigas...

Para septiembre, como todo está yendo bien, empezará una nueva etapa, el inicio del colegio, cambios que afrontamos con un poquito de

miedo e incertidumbre pero con mucha ilusión.

Si quieres ver publicado tu testimonio en próximas ediciones de nuestra revista sólo tienes que enviarnos el texto junto con fotografías para acompañarlo a nuestro mail: galiciapku@asfega.es

¡¡ANÍMATE!! FORMA PARTE DE ESTA REVISTA



EN LOS PRIMEROS 25 AÑOS DE LA CONVIVENCIA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS: EL FACTOR HUMANO Y EL PASO DEL TIEMPO POSIBILITAN UN FUTURO MEJOR EN EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO DE LA PKU Y DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS

JOSÉ MARÍA FRAGA BERMÚDEZ

DIRECTOR DE LA UDYTEMCS (1977-2014) CATEDRÁTICO DE PEDIATRÍA- PROFESOR EMÉRITO DE LA USC

"Si yo pudiera enumerar cuánto debo a mis grandes antecesores y contemporáneos, no me quedaría mucho en propiedad" Goethe J.W. (Johann Wolfgang von Goethe, 1749-1842, que también fue científico)

Recordando y en agradecimiento a:

*Las madres, padres y niños fundadores de ASFEGA (Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia) de allá por los años 1989-90, y a los de hoy.

*La primera Junta Directiva: Manuel Varela Vivero y Carmen García Rigueira (Lugo), Eladio Troncoso Castro y Mari Carmen Pérez González (Pontevedra), José Luis Pena Rama y Mari Paz Amor Morujosa (A Coruña), Arturo Rodríguez-Vispo Rodríguez y Esther Vázquez Casanovas (Ourense), Rogelio Percedo Rey y Laura Filgueira Cartelle (A Coruña), Rodolfo Regueira Gómez y Estrella González Carballes (Lugo), José Manuel Deaño Carballal y Camila Vázquez González (Ourense), Álvaro Rojas Souto y Mercedes Nazar Rodríguez (Pontevedra), y a la actual Junta.

*Manuel Varela Vivero, Manolo, nuestro incansable Presidente, sobre cuya labor nos apoyamos hasta que falleció y sobre la cual seguiremos luchando para ser mejores.

En nuestro mundo la normalidad está constituida por la variabilidad y en ésta está comprendido lo menos, lo más y lo del medio (escoja cada uno donde quiera colocarse). Los del medio, por fuerza de esa normalidad, son o somos lo más abundantes. No podemos ni debemos olvidar que todos configuramos esa normalidad de personas que constituimos cualquier comunidad. En otras palabras unos seremos menos listos, otros seremos más listos, otros seremos muy comunes pero todos somos una individualidad, y por lo tanto todos somos partes inevitablemente convivientes. La normalidad no puede prescindir totalmente de ninguna de esas partes ya que entonces dejaría de ser normal. Todos somos necesarios. Así nos lo recordaba nuestro presidente de ASFEGA, Modesto Rodríguez Novoa, en el prólogo de esta revista, el año pasado, cuando nos decía que "todos somos necesarios, para que entre todos, mejoremos la salud y el bienestar de nuestros hijos y los de los otros".



DR. JOSÉ MARÍA FRAGA BERMÚDEZ

A lo largo de la vida se producen momentos que interrumpen de forma más o menos brusca el curso normal de nuestra historia. Algunos son de alguna forma previsible como el nacimiento de un hijo, otros son inesperados o sobrevenidos como cuando nos dicen que nuestro hijo tiene una Fenilcetonuria o cualquier otra enfermedad. De forma casi brusca se "interrumpe" nuestra trayectoria vital y se generan cambios en nuestros equilibrios.

Cuando nos han comunicado que nuestro hijo, al que en muchos casos contemplábamos y veíamos completamente sano, tenía una Fenilcetonuria o una enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, etc., acaecía un evento que desbordaba no solo el manejo usual de nuestro quehacer inmediato sino también casi todo lo que teníamos previsto (incluso algún sueño). La noticia conllevó/a una disrupción que nos conduce a una reacción, más o menos inmediata, de estrés y de crisis, que serán siempre percibidas individualmente y por los padres en su conjunto con una intensidad propia, personal y variable.

Nosotros comunicamos lo que sabíamos o sabemos de esa enfermedad en concreto en esa fecha y cada grupo familiar nos entiende de forma no siempre igual. Es un momento de estrés para todos, pero especialmente para los padres. Se establece una compleja situación en la que múltiples factores la condicionan. Fases o estados de

conmoción, ansiedad, miedo, tristeza, negación, hostilidad, agitación, culpa, desánimo, temor, inhibición, asimilación, readaptación, aceptación y de superación están presentes en cada padre en intensidades variables y en proporciones diferentes y en períodos de duración diferentes. La Biología, sus creencias, su estado personal, su entorno contribuirán a integrarlos a su normalidad.

En el año 1977 se inició la implementación en Galicia del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad cuyo director era el Profesor José Peña Guitián y que tenía varias áreas a desarrollar. Una de ellas, además de la perinatal, la estimulación precoz, la genética, etc., era la del Cribado Neonatal para el diagnóstico precoz de los errores congénitos del metabolismo. La Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMCS) dio sus primeros pasos, y se desarrolló el laboratorio de Metabolopatías en el que se iba a llevar a cabo el cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo. Sus primeros pasos fueron difíciles ya que partíamos de muy poco y los medios en nuestra región eran los que eran. Fuimos capaces y desarrollamos con la colaboración inestimable y técnica de José Ramón Alonso Fernández un programa de cribado abierto semejante a los de las mejores Unidades, de los países más desarrollados, pero también con algunas particularidades propias que lo hicieron pionero aunque lo más

importante era que ofrecía a los niños muchas y mejores posibilidades de un diagnóstico precoz. El programa se fue expandiendo por las maternidades poco a poco, aunque se logró que se beneficiaran de él el 50% de todos los recién nacidos a los 2 años (1980-81). Pronto llegaron los primeros diagnósticos, los primeros tratamientos y los primeros seguimientos clínicos.

Eran otros tiempos, y nunca mejor dicho. Tampoco el entorno era muy favorable. No sabíamos lo que sabemos ahora, en casi nada. No teníamos los recursos y los medios de que disponemos hoy, lo que parece y es obvio. Apenas contábamos con alimentos sustitutivos y los que había eran muy difíciles de conseguir. En ocasiones los obteníamos a través de una farmacia de San Sebastián que los adquiría en Francia y los distribuía prácticamente para todos los españoles, otras veces los traían emigrantes. La información era puntual y a través de otros centros y de otros padres de otras comunidades. Había dificultades con los pagos y los reembolsos. La Administración siempre lenta y temerosa de modificar sus engranajes aceitados con la rutina facilitadora, se sorprendía de la nueva necesidad, eran renuentes a aceptar el concepto de prevención y del diagnóstico precoz. Al solicitar un alimento-medicamento, con urgencia, no era inhabitual obtener una respuesta parecida a: Esto os pasa por hacer esos diagnósticos. Arreglároslas. Respuestas que solo reflejaban el firme anclaje de los administradores en la mesa del pretérito, a la cual solo llegaba el presente cuando ya había pasado. El tratamiento existía pero no se comercializaba en España, o la cadena de distribución era muy escasa. El conseguirlo era a veces una carrera de obstáculos para cuya superación los farmacéuticos hospitalarios hicieron casi milagros, como fue en aquellos tiempos el conseguir una alimentación parenteral especial para la leucinosis, etc., etc. Eran situaciones especiales complejas de resolver, medicamentos extranjeros, suministros por farmacias hospitalarias y un largo etcétera.

Y la alimentación. Prácticamente era un descubrimiento, por no decir un calvario, diario. El mercado español

no ofrecía casi nada los primeros años y el nada era casi absoluto en Galicia. Los alimentos necesarios tenían un olor y un sabor difíciles de asimilar. Lo habitual era mantener a los niños con una alimentación monótona en la que lo básico era conseguir una preparación alimenticia con la mezcla de todos los ingredientes. Los primeros meses y, aún los primeros años, sólo se alimentaban con papillas en las que se mezclaban todos los ingredientes. Fue la forma que encontramos con la enfermera dietista de aquellos días, la recientemente fallecida Conchita Vidal, para que los niños de los diferentes puntos de Galicia y con diferentes posibilidades tuviesen garantizadas la administración de todos los requerimientos alimenticios necesarios para su normal desarrollo. Estábamos casi permanentemente en estado de crisis. Las crisis son un riesgo, también una oportunidad. El concepto de crisis conlleva una oportunidad de crecimiento y desarrollo y así lo fue en este caso, aunque dejó un residuo de extenuación. En esta situación fue claro que el hecho mismo de la realidad y sus consecuencias ejercieron influencia positiva para determinar las reacciones y superarlas para beneficio de los niños y sus familias. De aquello se llegó a la labor infatigable de la dietista actual María José Camba Garea y de la Dra. M^a Luz Couce hace que hoy sean una rutina los Talleres de Cocina Metabólica, de Panadería y Repostería, de Restauración..., y la colaboración con Restauradores, con



DRA. M LUZ COUCE PICO

el Centro Superior de Hostelería de Galicia de A Barcia, pasando por ODIMET...

En el año 1989 en la Unidad se atendían cerca de treinta familias de toda Galicia, muy dispersas geográficamente y también con

pacientes en muy diferentes situaciones evolutivas, ya que algunos de ellos, aunque diagnosticados en este período, habían nacido en los años previos al cribado y no habían tenido la posibilidad del diagnóstico precoz. Las familias más implicadas, 17 de ellas, iniciaron en una de nuestras reuniones en el Hospital Clínico, situado en la calle de Galeras, los pasos para la creación de una Asociación de pacientes. Un factor determinante fue que la familia Troncoso, en el año 1989, se había desplazado para una interconsulta a Barcelona, al Hospital San Juan de Dios (Sant Joan de Déu), y allí había contactado con la Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) que se había creado en el año 1986 (su presidente Joan Rovira Peras, acudió a visitarlos al hospital) y había contrastado los beneficios inherentes al asociacionismo.

En referencia a la situación de la atención de los fenilcetonúricos en aquellos años y al sentir de los padres en la Asociación, tomo estas frases de una conversación telefónica informal mantenida con Don José Merayo Vidal, que en aquellos tiempos ya estaba en la Asociación Catalana y que ahora es su Tesorero: "En aquellos tiempos era más difícil hacer un pontón que hoy hacer una autopista"; "En aquellos tiempos casi nadie sabía algo sobre la PKU, y hoy todos parece que descubren algo cada día"; "Los padres estábamos tristes, porque no veíamos conocimiento ni ayudas, ahora estamos, y están, mucho mejor". Creo que, salvando las distancias, estas impresiones podrían ser también las de los padres de los niños PKU que en aquel momento había en Galicia.

Aunque el apoyo interpersonal -el apoyo de la tribu, como tal puede ser percibido-, puede ser importante para el reequilibrio y la resituación vital de los padres individualmente, estaba claro y primó que lo que era fundamental para la interlocución con la Administración y los poderes públicos era el soporte de ayuda común que a partir de aquel momento demandarían como Asociación, para mitigar o resolver las necesidades y los problemas que tenían como familias con hijos con una enfermedad congénita metabólica, en las que las circunstancias biológicas de la vida los había colocado. Con

estos principios se constituyó una comisión gestora en la que estaban al menos las familias Eladio Troncoso Castro y Mari Carmen Pérez González de la provincia de Pontevedra, Manuel Varela Vivero y Carmen García Rigueira de la de Lugo, Arturo Rodríguez-Vispo Rodríguez y Esther Vázquez Casanovas de la de Ourense, Rogelio Percedo Rey y Laura Filgueira Cartelle de la de A Coruña, aunque posiblemente alguna más estaba en este grupo inicial impulsador. Ellos tuvieron claro que concatenarse y unirse era el camino necesario e imprescindible para mejorar la calidad de vida de sus hijos y de ellos mismos, y que sólo aquello les permitiría ser más eficientes para mejorar el espacio público, social y sanitario en el que estaban y del que dependían. En un principio fueron 17 familias, aunque pronto contaron con la colaboración de 32 (en el 1991-92), hasta agrupar a las casi 100 que son actualmente.

Ellos, como pioneros, organizaron, planificaron, convocaron e hicieron todos los trámites necesarios para después de algunas reuniones constituirse como Asociación Fenilcetonúrica de Galicia, que fue el primer nombre de ASFEGA, en una asamblea general celebrada en Santiago de Compostela en el Hospital Clínico el día 8 de septiembre de 1990 eligiendo como primera directiva la que figura en la dedicatoria de esta nota. Ellos fueron los iniciadores y justo es reconocerlo y darles las gracias por el primer paso para que hoy dispongamos de lo que tenemos.

La labor llevada a cabo por ASFEGA (<http://www.asfega.es/>) es excepcional. La presencia constante en el tiempo, con la colaboración de diversas juntas directivas, del presidente durante 24 años, el recordado Manolo Varela, ha sido un motor excepcional. Diferencias aparte, hay que reconocerle y es motivo de orgullo para todos, su constancia, su inaceptabilidad al desaliento, su fuerte personalidad, su imperturbabilidad ante la Administración y ante cualquier despacho, su tenacidad, sus firmes convicciones en defensa de la Asociación y en satisfacer las necesidades de sus socios. Sus contrastadas pero propias ideas las mantenía ante cualquier interlocutor,



D. MANUEL VARELA VIVERO
PRESIDENTE DE ASFEGA (1990-2014)

firmemente y una y otra vez y así hasta mil veces si era preciso, etc. etc. Su peculiar carácter empresarial lo puso al servicio de su nueva empresa ASFEGA, a la que se entregó, con éxito para todos nosotros y para los que vengan, hasta el fin de sus días. Manolo no solo se circunscribió a Galicia sino que fue más allá y acarreo sus experiencias a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, al Ministerio de Sanidad, a Europa y a donde fuera menester, siempre en defensa y luchando por los metabólicos.

Creo que a todos estos pioneros les podemos aplicar con total derecho la frase de "Si yo pudiera enumerar cuánto debo a mis grandes antecesores y contemporáneos, no me quedaría mucho en propiedad". Este epígrafe de Goethe que figura al inicio de estas letras lo cojo prestado de la tesis doctoral presentada este mismo año por la Dra. Olalla Elena López Suárez con el título de "Trastornos del ciclo de la metilación en pacientes con Fenilcetonuria" y que dirigida entre otros por la Dra. M^a Luz Couce obtuvo la máxima calificación académica, lo que refleja sólo puntualmente el eficaz, intenso, actual y novedoso esfuerzo y trabajo científico e intelectual que desarrolla actualmente la UDYTEMCS.

Aunque conmemoramos los 25 años de estas reuniones de convivencia no quiero dejar pasar este momento sin recordar, como contraste, la primera convivencia de niños y familias llevada a cabo en la Isla de Arousa (A

Illa), en primitivas tiendas de campaña y en un lugar que había conseguido la familia Troncoso. Desde allí vinimos al año siguiente a Panxón (Nigrán) donde ya se celebró el VI Congreso Nacional PKU (1992), y hasta hoy. Y además las convivencias de jóvenes, las de familias, los contactos interpersonales continuos y las interrelaciones con las sociedades nacionales e internacionales. Hoy también jóvenes de ASFEGA van a las reuniones europeas, representando a nuestra sociedad, a comunicar nuestros avances y a conocer los de otros, como es el caso de la asistencia y participación de Martín Seijo en la última Reunión de la European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria (E.S. PKU), celebrada en Berlín en el 2015.

La UDYTEMCS también ha cambiado mucho. Los avances del pasado los conocéis sobradamente, el cribado ampliado en el año 2000 gracias a la labor de José Cocho y de todo el laboratorio, la aplicación de nuevos tratamientos, etc., etc. No debemos tener falsa modestia en decir que siempre intentamos aportar los avances científicos para aplicarlos con conocimiento, crítica, responsabilidad y eficiencia en beneficio de los niños y de las familias con enfermedades metabólicas congénitas. Sólo decir que cada vez el equipo y la Unidad es mejor. La consideración y designación de la Unidad como Centro de Referencia del Sistema Nacional de Salud para la Atención de Pacientes con Enfermedades Metabólicas Congénitas (CSUR) para el tratamiento y seguimiento de niños y adultos (Resolución del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad del 9 de Enero del 2015); es sólo un pequeño reflejo de esta calidad y que se visualiza también en otras significativas distinciones y logros no menos destacables, y que harían este relato interminable. Se mejora cada día sobre todo gracias al esfuerzo, no siempre bien entendido, y casi siempre, no suficientemente reconocido, de los profesionales sanitarios, clínicos, investigadores y de luchadores infatigables como la Dra. María Luz Couce Pico, directora de la Unidad, y de todo el equipo: Dr. Jose Cocho, Dr. Cristóbal Colón, Dra. Daisy Castiñeiras, Dra. Loló Bóveda, Dr. Javier Iglesias, Dra. Ana

EN LOS PRIMEROS 25 AÑOS DE LA CONVIVENCIA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS:

Marmiesse, Dra. Paula Sánchez, Dr. Arturo González Quintela, Dr. Álvaro Hermida, Dr. Miguel Ángel Martínez Olmos, Sofía Gouveia, Iría Roca, Víctor Álvarez, Pablo Crujeiras, Daniel Rodrigues,... la dietista María José Camba, así como las enfermeras, auxiliares clínicas y de laboratorio, y administrativas y un largo número de colaboradores e investigadores. Todos ellos mantienen, pese a todas las

dificultades, el espíritu de entrega, dedicación y de esfuerzo para ser mejores, para aplicar su trabajo más allá del deber y de la obligación, en beneficio de la salud y el bienestar de los niños, de las familias, de la sanidad y de la sociedad.

La Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Congénitas (CSUR) del Hospital Clínico Universitario de

Santiago (CHUS) con la dirección de M^a Luz Couce y ASFEGA son mejores hoy que ayer y lo seguirán siendo mañana. Decía el Presidente Obama el otro día "Cuando escuchéis a alguien suspirando por los viejos y buenos días, no es verdad", "La ignorancia no es una virtud". Para continuar en ese camino la Asociación y la interrelación de todos tiene que ser parte de un todo común.

"Existe en la naturaleza humana una fuerte propensión a despreciar las ventajas y magnificar los males del presente" *Edward Gibbon (1737-94)*



Equipo Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago (CHUS)

Fila de arriba, de izq. a d^a: Dr. Jose Cocho, Teresa, Mili, Pilar, Beatriz, Dra. Daisy Castiñeiras, Dr. José M. Fraga, Lita, Dr. Javier Iglesias, Pili, Dr. José Ramón Alonso.

Fila de abajo de izq. a d^a: M.Carmen, Dra. Loló Bóveda, Dr. Cristóbal Colón, Dra. M. Luz Couce, Carmen.



FEEMH: TRABAJANDO EN LA SOMBRA POR LOS METABÓLICOS DESDE 1990

AITOR CALERO GARCÍA

PRESIDENTE DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS - FEEMH

Hace ya unos años, estaba en la cama leyendo tranquilamente cuando me llegó por alguna de las redes sociales que sigo, una alarmante noticia. Se trataba del borrador de reforma del Sistema Nacional de Salud (SNS) que incorporaba una propuesta de copago farmacéutico. Lo que ponía en el texto era muy preocupante para la comunidad de afectados por metabolopatías. Incorporaba la posibilidad de un copago que podría alcanzar una cifra del 10% en productos dietoterápicos. Automáticamente, eché las cuentas en mi cabeza. Eso suponía en el caso del tratamiento que tomaba mi hija Aitana, alrededor de 2000 o 3000 € al año. Puedo asegurar que no exagero cuando digo que esa noche tardé mucho en dormir. Llegué incluso a imprimirme la propuesta de reforma y me la llevé a una casa rural para ver los detalles y la letra pequeña. Por desgracia, leyéndolo todavía más en profundidad la situación seguía siendo la misma.



En ese momento yo no era presidente de la Federación, simplemente era tesorero y voluntario de ASFEMA, la Asociación de Madrid. Automáticamente pensé que excedía el ámbito de actuación de ASFEMA, ya que se trataba de una

ley de ámbito nacional. Era entonces la Federación la que tendría que interceder en nombre de todas las asociaciones metabólicas de España, para hacer ver al Ministerio que la propuesta era totalmente injusta. Y la Federación hizo lo que tenía que hacer. Manuel Varela, junto con el resto de la Junta Directiva de la Federación y con los especialistas, lograron que en la propuesta definitiva de la reforma del SNS, en su cartera de prestación de servicios básicos, los alimentos dietéticos estuvieran exentos de copago. No fue una labor fácil y estoy convencido de que sin la ayuda de la Federación hubiera sido una situación muy complicada. Pensad en lo que supone para muchas familias en estos tiempos, un sobre coste anual de unos 2000 € en medicinas.

Este es un ejemplo muy claro y muy revelador del por qué de la necesidad de una Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Aunque las competencias en materia sanitaria estén transferidas a las Comunidades Autónomas, la Administración Central sí que tiene la capacidad normativa para obligar a que se cumplan ciertas reglas en toda España.

Esto también tiene aspectos positivos. Por ejemplo el hecho de que el Sistema Nacional de Salud pueda obligar a las Comunidades Autónomas a la ampliación del cribado neonatal. Sin duda, uno de los grandes logros de la Federación hasta la fecha. Pero no nos queremos quedar ahí, sabemos que la tecnología hoy en día permite con gran fiabilidad detectar más casos de metabolopatías. Y así se hace en muchas Comunidades Autónomas. Por desgracia, no en todas. Esto supone un agravio que no nos podemos permitir como colectivo.

Pero nuestro trabajo no acaba ahí. También hemos de ser capaces de impulsar la investigación básica, para finalmente, poder lograr el

objetivo de curar estas enfermedades. La terapia génica, la investigación con chaperonas, o nuevas formas de alimentos dietoterápicos son también objetivos a conseguir a medio y largo plazo.

Lo que sí podemos hacer a corto plazo es participar activamente en nuestras asociaciones y hacernos visibles como colectivo. Afortunadamente, gracias también al trabajo de muchas otras asociaciones, las enfermedades raras ya ocupan espacio y tiempo en medios de comunicación y redes sociales. Sin embargo, en nuestro colectivo demanda necesidades específicas que sólo se pueden defender a través de una Federación de Asociaciones fuerte y activa.

Es por ello, que aprovecho este espacio que me ofrece la asociación de Galicia, para invitar a todos sus miembros al próximo Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias que tendrá lugar en Madrid los próximos 9, 10 y 11 de septiembre de 2016. El principal objetivo de este Congreso es hacer visible nuestras necesidades al resto de la sociedad y mostrar cómo todavía queda mucho trabajo por hacer y algunos problemas importantes por resolver en el ámbito de las enfermedades metabólicas hereditarias.

Nos vemos en septiembre.



piensa en
metabólico

se necesitas axuda **ESCOITÁMOSTE**

Se tes menos de 18 anos e necesitas axuda, alguén te trata mal ou queres falar dos teus problemas, chama ao teléfono 116 111.

Chámanos tamén se sospeitas que algunha nena ou neno pode estar a ser maltratado ou non está ben atendido.

24h.
ao día

Totalmente
gratis



VI CONGRESO REGIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS. MURCIA 2015

MARTÍN SEIJO BLANCO, VOCAL DE ASFEGA

El pasado mes de Septiembre se celebró el VI Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en La Manga del Mar Menor (Murcia) organizado por la Asociación PKU y OTM de Murcia, con José Antonio Vázquez, y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) presidida por Aitor Calero.

En esta ocasión hubo una elevada participación de todas las asociaciones de España, llegando a juntarse un total de 380 personas.

De ASFEGA fuimos Carmen García, Carmen María Varela, Alma Pérez, Alba Deaño, Iván Deaño y yo mismo, Martín Seijo. Salimos desde Galicia en un monovolumen que alquilamos para atravesar toda la Península y llegar a nuestro destino en Murcia.

En el salón de actos antes de empezar la programación del Congreso se guardó un minuto de silencio en memoria de nuestro anterior presidente de ASFEGA y Vicepresidente-Tesorero de la FEEMH, Manuel Varela Vivero. Se le rindió un bonito homenaje haciéndole entrega a su mujer Carmen y a su hija Carmen María de dos placas: una de la FEEMH y otra de la Asociación de Murcia junto con un ramo de flores.

A continuación del homenaje se presentó la nueva Junta Directiva de la FEEMH con el presidente Aitor Calero a la cabeza. Se expuso la nueva etapa de la Federación, con sus objetivos prioritarios y de futuro en favor de las enfermedades metabólicas. Todos se mostraron muy satisfechos con el trabajo hecho hasta la fecha y con intención de seguir prosperando en los próximos años.

La apertura del Congreso fue a cargo del Director General de la Salud Pública de Murcia, Manuel Molina Boix. Tras la cual, dieron comienzo las distintas conferencias:

-En primer lugar hubo una charla



sobre "Asesoramiento genético en las enfermedades metabólicas" a cargo de María Juliana Ballesta del departamento genético del hospital Virgen de Arrixaca (Murcia).

-Del mismo hospital la Dra. María Jesús Juan Fita habló de la calidad del cribado en la región de Murcia.

-El Dr. José María Egea Mellado hizo una comparativa del cribado neonatal ampliado en la Región de Murcia respecto a otras comunidades.

-El pediatra David Gil Ortega nos deleitó con una de sus amenas e interesantes exposiciones sobre las acidemias orgánicas.

-La dietista y nutricionista Paula Campos Martín habló del "Manejo nutricional de las enfermedades metabólicas hereditarias".

-Javier Sancho Sanz, catedrático de Bioquímica de la Universidad de Zaragoza y director del Instituto Biocomputación y Física de Sistemas Complejos (BIFI), nos expuso el tema de "La investigación en Chaperonas para la PKU". En particular, su exposición fue muy cercana a los jóvenes, explicándonos detenidamente dudas que teníamos y aconsejándonos muy bien.

Después de las ponencias hubo una mesa redonda con los profesionales para contestar a las dudas y preguntas de los asistentes. Al final José Antonio Vázquez procedió a la clausura de las ponencias agradeciendo a los médicos su participación desinteresada y haciéndoles entrega de un detalle por su apoyo incondicional y su gran

trabajo.

Por la tarde Jorge Lago, gerente de Pediatría en Nutricia, nos presentó las innovaciones de las fórmulas de los sustitutos proteicos, y cómo han logrado elaborar las industrias mejores sabores en los distintos formatos, dándose en este último año una gran mejora de sabores respecto a las anteriores. Para comprobarlo hubo una cata de fórmulas del producto Anamix Junior en naranja, frutos del bosque, chocolate y vainilla.

A última hora de la tarde hubo actividades recreativas: como karts y colchonetas para los más pequeños y un torneo de minigolf para todas las edades. Mientras otros disfrutaban del sol en la playa de Cabo de Palos y la piscina del hotel. Por la noche después de la cena se entregaron las medallas y trofeos de los tres primeros clasificados de cada categoría. Finalmente se cerró el Congreso con unas palabras de agradecimiento de José Antonio Vázquez y Aitor Calero.

Este tipo de congresos nos dan sobre todo, la oportunidad de conocer a gente, compartir experiencias entre familias y jóvenes reencontrándonos con amigos. Gracias a la Asociación de Murcia y a la Federación por darnos esta oportunidad.



Loprofin

Galletas

- Distintos tipos de galletas, cookies, barquillos,
- Contenido en proteína < 0,5%
- Excelentes sabores
- Adecuadas para niños y adultos

Leche

- Bebida especialmente desarrollada como sustituto de leche, de bajo contenido en proteínas
- Contenido en proteínas < 0,5%
- Sin huevo ni soja
- Sin gluten
- Contiene lactosa
- Cómoda presentación en briks de 200 ml

Arroz

- Arroz de bajo contenido en proteínas (0,5%)
- Aporta 386kcal por 100g de producto (275kcal por ración de 75g)
- Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos
- Sin proteínas de leche de vaca y sin gluten.
- Sin lactosa, fructosa ni sacarosa
- No contiene huevo ni soja

Pasta

- Pasta italiana con bajo contenido en proteína
- Varias presentaciones: macarrones, spaghetti, espirales, fideos y lasaña.
- Contenido en proteína < 0,5%
- Aporta 270 kcal por ración
- Adecuado para niños y adultos

Otros

- Cereales con bajo contenido en proteínas, para el desayuno o la merienda
- Aros de cereales y flakes de chocolate
- Sin proteínas de leche de vaca, huevo, ni lactosa
- Sin cacahuete
- Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos

Pan

- Diferentes tipos de pan, para cubrir las necesidades diarias de aquellas personas con dieta de restricción de proteínas (Panecillos, pan de molde y crackers)
- Contenido en proteínas < 0,5%
- Sin proteínas de leche de vaca sin huevo ni soja
- Adecuado para niños y adultos



RECETAS

EMPANADILLAS DE VERDURAS

INGREDIENTES PARA LA MASA

250 grs de harina Loprofin
200 ml de leche Loprofin
½ sobre de levadura

INGREDIENTES PARA EL SOFRITO

1 pimiento rojo
1 pimiento verde
1 zanahoria
1 cebolla
Aceite al gusto
Sal al gusto

ELABORACION

Primero se pochán las verduras, cuando estén hechas se ponen a escurrir para quitarles el aceite.

A continuación se hace la masa en un bol. Echamos la harina, la leche templada, levadura y un poco de aceite del sofrito de las verduras.

Se amasan hasta que la masa no se pegue en las manos y se deja reposar un poco.

Cuando la masa esté preparada, se extiende con un rodillo, se le da forma de empanadilla y se rellena con el sofrito de verduras. Se fríen en aceite hasta que queden doradas.



SUSHI VEGETAL

INGREDIENTES PARA 4 PERS.

(4 rulos=24 sushis)

200 g de arroz PKU
150 g de zanahoria
150 g de aguacate
150 g de pepino
4 láminas de alga nori
Mayonesa comercial 0% proteínas

ELABORACIÓN

1. Cortar la lámina de alga a 20 x 20 cm.
2. En un cazo con mucha agua, hervir el arroz tal como indica el paquete, cuando esté bien hervido dejarlo escurrir durante 30 minutos mínimo para que a medida que se vaya enfriando se compactará y se parecerá más al arroz con gluten que

se utiliza originalmente.

3. Pelar y rallar la zanahoria y el pepino. Cortar el aguacate en bastones de 1 cm.

4. Poner una estora o plástico (nos ayuda a enrollarlo como si fuera un brazo de gitano), poner la alga encima, extender el arroz por encima de la superficie de la alga nori dejando un margen de 2 cm a cada lado. Untar con mayonesa. Mojaros las manos para que no se os pegue. Poner los bastones de pepino, zanahoria y aguacate horizontalmente en medio.

5. Ayudaros de la estora para enrollar el sushi poco a poco y formáis un canelón.

6. Cortar la barra de sushi en porciones y servirlo con el aliñamiento deseado (p. ej. Caldo de

atún instantáneo con zumo de limón).

Comentario: De una lámina de alga nori salen 6 sushis. Se puede añadir salsa de soja, cada cucharada de sopa (10 g) aporta 0,26 g de proteínas (13 mg de fenilalanina)



RECETAS

BUÑUELOS

INGREDIENTES

300 grs. de manzana Golden
120 grs. de preparado panificable Loprofin
100 ml de agua fría
100 ml de Loprofin leche
120 grs azúcar
levadura química tipo Royal
Aceite de girasol

ELABORACION

Mezclar el preparado y la levadura en un cuenco. A continuación agragar el

sucedáneo de leche con la mitad de azúcar poco a poco sin dejar remover hasta obtener una textura fina y reservar. Lavar las manzanas, retirarles el corazón y cortarlas en rodajas de medio centímetro. Rebozar las manzanas con la pasta elaborada y freírlas con aceite caliente, hasta que estén bien doradas. Escurrir sobre un papel de cocina y espolvorearlas con azúcar glass que podemos aromatizar con canela o vainilla



ROSCÓN DE REYES

INGREDIENTES

215 grs de preparado de harina Loprofin.
50 grs. de sucedáneo de leche Loprofin
16 grs. de azúcar
3,5 grs. de levadura fresca
Sucedáneo de huevo Loprofin (el equivalente a 1 huevo)
60 grs. de mantequilla
1,5 grs de lecitina de soja
25 ml de agua
400 grs. de nata vegetal
75 grs. de azúcar vainilla en polvo

ELABORACIÓN

Disolver la levadura con el azúcar y el sucedáneo de leche. mezclar bien la lecitina de soja con el agua. poner en el robot de cocina todos los ingredientes y amasarlos hasta que se forme un pasta elástica. Si no tenemos robot colocar todos los ingredientes en un cuenco y mezclar hasta conseguir una masa homogénea. Darle forma de roscón redondo uniendo los dos extremos uno dentro del otro y ponerlo en una bandeja de horno con un papel siliconado encima. Poner el roscón

en un sitio húmedo con un poco de calor durante una hora, más o menos, hasta que aumente el volumen y la levadura surta efecto. Se puede mezclar una punta de yema de huevo con agua y pintarlo por encima con un pincel, para que tome color dorado durante la cocción. Espolvorear abundantemente con azúcar por encima. Cocerlo a 170-180° hasta que tome color. Esperar a que se enfríe y cortarlo horizontalmente. Montar la nata con el azúcar y una pizca de vainilla en polvo. Rellenar el roscón con el chantillí.



EL COMPROMISO DE MEAD JOHNSON

NUEVOS AVANCES EN FÓRMULAS METABÓLICAS

Nutrición avanzada. Avanzando vidas.

El compromiso de Mead Johnson en ofrecer nuevos avances en productos metabólicos nos ha llevado a convertirnos en la primera compañía en ofrecer los niveles de DHA y ARA recomendados por expertos en todos los productos de la categoría 1.

Mead Johnson ofrece un servicio para nuevos casos diagnosticados con envío gratuito a nuevos pacientes que utilizan Pheny-Free® 1, PFD® 1, BCAD® 1, TYROS® 1 y WND® 1.

Email: meadjohnson.metabolicos@mqjia.com



Comienzo Saludable, Vida Saludable

Las fórmulas de Categoría 1, ahora aportan DHA y ARA



LA NUTRICIÓN QUE NECESITAN PARA LA VIDA QUE VIVEN

Mead Johnson
Nutrition

Das producten zijn geïndiceerd voor gebruik.

Mead Johnson
Nutrition



**GRACIAS
POR CAMINAR
CON NOSOTROS**

