

Salúda

Dña. Pilar Farjas Abadía **Conselleira de Sanidade** **Xunta de Galicia**



Como Conselleira de Sanidade de la Xunta de Galicia es un privilegio y una obligación manifestar públicamente que el nivel de calidad en la organización y gestión del Programa de Cribado Metabólico Neonatal en nuestra Comunidad y la cota de especialización de su laboratorio central en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago son motivo de orgullo para nuestra organización sanitaria. En Galicia hace ya mucho tiempo que “pensamos en metabólico”.

Es el primer programa diseñado e implantado por la Consellería de Sanidade, cuando las únicas competencias sanitarias transferidas eran las de salud pública, mucho antes de la creación del Servizo Galego de Saúde. En este momento, después de 25 años, estamos realizando un importante esfuerzo de autoevaluación para mejorarlo todavía más. Un proceso que entraña un duro y riguroso trabajo de revisión desde todos los puntos de vista.

Se hace necesaria, hoy más que nunca, la identificación de criterios de cribado poblacional, atendiendo al propio espíritu de este tipo de programas de detección precoz. Es necesario también el diseño del circuito de la actuación posterior a la detección precoz hasta su diagnóstico definitivo y, en su caso, el aseguramiento de los tiempos de respuesta para el comienzo del tratamiento y su seguimiento médico y dietético adecuado.

Pero es quizás la revisión de la evidencia científica la que dota de solidez y razón a un programa de este tipo. Se trata de una revisión prueba a prueba lo que, en nuestro caso, y dada la amplitud que venimos practicando en los últimos años –que ha llegado a la investigación de hasta 34 pruebas con las pruebas genéticas complementarias correspondientes supone una ingente labor y un trabajo muy minucioso.

Pero en este proceso de revisión global del programa gallego también están incluidos todos los detalles organizativos, de consentimiento informado, gestión de pruebas complementarias, comunicación de resultados y sistemas de información en todas las etapas del cribado y posteriores. Entendemos que sólo con una revisión de este calado será posible valorar la efectividad de estos programas a través de su impacto final en salud.

Creo, por lo tanto, que estamos bien alineados con las principales estrategias de mejora en este campo, para ser aplicadas a los servicios de cribado neonatal de trastornos metabólicos innatos.

En Galicia la cobertura actual es superior al 99% de los nacidos en nuestra comunidad, por lo que se obtienen, procesan y multianalizan más de 23.000 muestras de sangre y orina mediante complejas, seguras y avanzadas técnicas de laboratorio, y se devuelven los resultados a cada una de las familias.

Pero nuestra intención es la de abordar más terrenos que el meramente asistencial. Para completar una adecuada atención sanitaria, un nuevo aspecto que estamos decididos a impulsar en esta nueva etapa es el acercamiento y la cooperación con las asociaciones de ayuda mutua que, no nos cabe ninguna duda, son el mejor socio para establecer una red de servicios sociosanitarios que faciliten el desarrollo de una vida saludable en todos los pacientes y ciudadanos, y elemento indispensable en la gestión de la atención a los procesos crónicos.

Este es uno de los objetivos de la recientemente creada Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos, que tiene la misión de canalizar la formación y profesionalización necesaria de esta nueva red de servicios de soporte sociosanitario, de cuidados, autocuidados, ayuda mutua y cooperación entre familias de pacientes con cualquier tipo de enfermedad crónica; porque estamos convencidos de que sólo a través del apoyo y cooperación con las asociaciones de pacientes, como es el caso de la Asociación Fenilcetonúrica de Galicia, podremos avanzar en la mejora del diagnóstico precoz, en su correcto seguimiento terapéutico y en la implantación de nuevas mejoras farmacoterapéuticas, para colaborar en la mejora de la calidad de vida de los pacientes que padecen fenilcetonuria u otras deficiencias metabólicas.

Desde la Consellería de Sanidade y Servizo Galego de Saúde asumimos nuestra responsabilidad de facilitar y hacer llegar el conocimiento necesario para ser capaces de mantener y promover la salud. Con estos asuntos trabajamos, y por estos asuntos seguimos día a día trabajando.

Sumario

EDITORIAL	1
Dña Pilar Farjas Abadía Conselleira Sanidade.Xunta de Galicia	
PALABRAS DO PRESIDENTE	3
Manolo Varela Vivero	
XVIII CONVIVENCIA PKU E OTM	4
ARTIGO	6
Bertha Ortigosa Listas de intercambios no tratamento nutricional das Enfermidades metabólicas	
TALLER DE COCIÑA	8
ARTIGO	9
Dr. Domingo González Lamuño "La importancia de la Pku Materna"	
CURSO DE COCIÑA NA ESTRADA	12
ENTREVISTA	14
Dr. Domingo González Lamuño	
NOTICIAS	16
RECEITAS DE COCIÑA	17
ENTREVISTA	20
Dr. Antonio Baldellou Vazquez	
CONVIVENCIA EN SADA DE MOZOS PKU E OTM	22
ENTREVISTA	23
Dr. Luis Miguel Jimenez	
NOTICIAS	28

Edita:



ASFEGA

ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA
Y OTM DE GALICIA

Poeta Aquilino Iglesia Alvariño, 21 Bajo

Tfno./Fax 982 20 24 10

27004 LUGO

www.asfega.es

e-mail: galiciapku@asfega.es

Presidente:

Manuel Varela Vivero

Vicepresidenta:

Maria Elena Cabrera Castro

Secretario General:

Modesto Rodríguez Novoa

Entrevistas:

Isabel Vazquez García

Maquetación:

Ana Andión Quintero

Imprime:

Imprenta Marcaxe

Depósito Legal:

LU 14-2010

Distribución gratuita

Palabras do presidente

TODOS REMAMOS NA MESMA DIRECCIÓN

¡Ola! Pasa o tempo e seguimos aquí, pais e ASFEGA, unidos nunha loita que non é outra que a de conseguir o mellor para os nosos fillos e para os que poidan vir. Unha loita que é a mesma para tódolos que estamos embarcados nesta tarefa, e na que todos somos precisos para levala adiante.

TODOS.

O máis importante é permanecer unidos. Xa sabedes que a unión fai a forza. Os pais traballamos polo mesmo obxectivo, e contamos co apoio dos médicos, e co das autoridades tamén. Pero o importante é que non pode haber fendas, porque iso significaría deixar unha porta aberta para que algo puidese saír mal.

O traballo en común funciona e dá bos resultados. Un claro exemplo témolo moi preto: foi o traballo de todos nós o que fixo posible que lográsemos o segundo Espectómetro de Tándem en Masas. Houbo que traballar moito, pero conseguímolos. E foi co esforzo e o apoio de TODOS (profesionais, pais e a Asociación) e, obviamente, grazas á resposta da Administración. Desde Asfega tendémoslle a man a Consellería, coma sempre fixemos, para avanzar nese traballo conxunto que nos axude a mellorar. Porque o noso obxectivo igual que o da Xunta, estamos convencidos, é buscar o benestar dos nosos fillos.

¿Cal é o próximo obxectivo? Contar, por fin, co equipo multidisciplinar de especialistas. Un equipo que nos permitiría mellorar a calidade de vida dos enfermos, ofrecerlles -en definitiva- unha mellor atención; tanto no que se refire ó diagnóstico como no tocante ó seguimento dos que padecen Fenilcetonuria ou calquera outra doenza metabólicas. ¿Como é isto posible? Pois porque con ese equipo multidisciplinar se facilitaría o contacto entre os médicos e pro-

fesionais das distintas especialidades implicados, que participan, no tratamento dos cativos.

Estamos convencidos de que a Xunta acolle de bo grao a nosa reclamación e cóstanos que os facultativos -estamos seguros- compartan a nosa preocupación. O que fai falta é que rememos na mesma dirección; que TODOS poñamos da nosa parte e lembremos que, por riba de todo, están os cativos e o seu benestar. E para iso, quizais, teremos que deixar de lado nalgún caso batallas persoais. Porque é prioritario que o equipo multidisciplinar sexa unha realidade o antes posible. Polo ben dos rapaces, que son o que move as nosas vidas e o que motiva a nosa loita diaria

Unha loita que segue pasando, e non me canso de repetilo, por mellorar a axuda á alimentación dos nenos: as Administracións subvencionan a día de hoxe a metade dos alimentos que conforman a súa dieta diaria. Valoramos o que esta achega significa, pero seguimos pedindo situarnos ó nivel de Portugal, onde se subvencionan o cento por cento.

Remato, e fágoo cun recordatorio: vide a ASFEGA, poñédevos en contacto con nós para trasladarnos calquera dúbida que teñades, calquera inquietudanza. Estamos aí para axudarvos e darvos apoio, pero tamén necesitamos que nos trasladedes os vosos problemas e demandas para poñelos diante das Administracións. É o noso labor, o da Asociación, e estamos moi orgullosos de levalo a cabo os 365 días do ano, aínda que teñamos que renunciar a unha parte do tempo coas nosas familias. Porque sabemos o que é ter fillos metabólicos con importantes problemas, e por iso queremos evitar na medida do posible que outros pasen polo que tivemos que pasar nós. Así que, grazas familia, por compartirme con ASFEGA.

Manolo Varela

XVIII Convivencia PKU e OTM



Este ano celebramos a decimo oitava “Convivencia PKU e OTM” na Residencia de tempo libre do Carballiño (Ourense).

A chegada foi o día 24 pola noite, á hora da cea. As actividades transcuriron ao longo de dúas xornadas, os días 25 e 26 de abril.

A primeira xornada comezou ás 11:00 horas, ca intervención do **Dr. Luis Miguel Jiménez Jiménez**, do Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, falando sobre as “Novas Perspectivas no Cribado Neonatal ampliado” A continuación, o **Dr. Domingo González Lamuño**, do Hospital Universitario M.Valdecilla, Profesor da Universidade de Cantabria e Presidente da Sociedade de Erros Innatos do Metabolismo da AEP, acercounos ás “Realidades e futuro da PKU”.

En todas as ponencias destacouse a claridade nas explicacións, a cercanía e un obxectivo común: é hora de facer un salto cualitativo; Aínda quedan moitos frentes abertos e moito traballo por facer, Sen ter en conta os logros alcanzados nos últimos anos respecto a detección precoz dos erros Innatos do Metabolismo, tan fundamental para poder detectar a tempo estas doenzas e que non teñan consecuencias fatais no desenvolvemento da vida destes nenos, debemos ser máis ambiciosos e non conformarnos con isto. Inténtase avan-

zar máis alá dos primeiros anos de vida e ver a evolución a longo prazo. ¿Que é o que pasa despois na adolescencia, o seren país, cando xa alcanzan a madurez ¿Hasta que punto inflúe o levar unha dieta equilibrada no desenvolvemento a longo prazo?

A mañá rematou cunha mesa redonda onde todos os pais aproveitaron para despexar todas as súas dúbidas, dirixidas ao Dr Jiménez, ao Dr Lamuño e ao Dr Baldellou. Temos que destacar a elevada participación por parte dos pais.



Pola tarde, a **Dietista-Nutricionista Bertha Ortigosa Pezonaga**, do Hospital Virxen do Camino de Pamplona, fixo a súa ponencia sobre “A elaboración do Plan Nutricional nos erros innatos do metabolismo”. Explicou cales son os pasos que se elaboran para chegar ao plan Nutricional dun neno, un proceso cheo de complexidade, e destacou a importancia da implicación, por parte dos pais, neste proceso.

XVIII Convivencia PKU e OTM

Ás 17:00 horas, **Bertha Ortigosa** e a **Nutricionista María José Camba Garea**, da Unidade de Meabolopatías do hospital Clínico Universitario de Santiago, nunha mesa redonda, responderon a todas as preguntas dos pais respecto do plan Nutricional dos seus fillos e aportaron consellos prácticos para afrontar o día a día.



Ao longo da tarde do sábado e na mañán do domingo fixéronse os talleres de cociña. A **Restauradora Teresa Nonnatto**, do Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, presentou novas receitas específicas para os rapaces con trastornos metabólicos. Estes talleres resultan moi productivos, xa que a limitación dos ingredientes baixos en proteínas, fai que a dieta dos PKU e OTM non poida ser moi variada. Posteriormente, os rapaces, xunto coas súas familias, degustaron e valoraron os pratos cociñados.

Coma sempre, a XVIII Convivencia PKU E OTM foi todo un éxito á que acudiron a maior parte dos nosos socios, xa que o feito de poder ter contacto cos mellores especialistas nas metabolopatías que sofren os seus fillos é toda unha oportunidade de estar ao día nos avances que se producen no campo da PKU e OTM. Tamén asistiron representantes dos laboratorios fabricantes dos produtos especiais das dietas e presentaron os novos preparados que saen ao mercado.



Ademais, é un bo momento para que os pais intercambien impresións de como afrontar a doenza, o que supón, para os novos pais con fillos con estas doenzas, un gran apoio e punto de referencia.

Os asistentes á XVIII Convivencia da Asociación de Fenilcetonúricos de Galicia incidiron na necesidade de seguir loitando para lograr que se detecten a tempo tódos os casos, para evitar que os nenos padezan un severo atraso mental, e poidan levar unha vida como a dos demais rapaces, ca única salvidade da dieta que deben de seguir; unha dieta que debe de ser prioritaria, segundo resaltaron os médicos e as especialistas en dietética que estiveron no encontro.



Artigo

Todos sabemos da importancia da dieta para unha persoa fenilcetonúrica ou para aquelas que padezan calquera outra enfermidade metabólica. Por iso desde ASFEGA sempre lle demos (e seguiremos facéndoos) un papel protagonista á nutrición en todos os nosos encontros. Tratamos de convertela en centro das reunións e xuntanzas porque somos conscientes do que significa. Este ano no Carballiño contamos -como ben sendo habitual- coa nutricionista dietista do Hospital Clínico Universitario de Santiago, María José Camba, e tamén con Bertha Ortigosa, dietista nutricionista do Hospital Virgen del Camino de Pamplona. Ela falounos sobre a Elaboración do Plan Nutricional nos Erros Innatos do Metabolismo. Agora quixemos que dese un paso máis na súa colaboración con nós e, polo tanto, con todos os que loitan día tras día ou están implicados na mellora da calidade de vida dos enfermos metabólicos. Por iso pedímoslle que escribise un artigo para a nosa revista anual, para achegarnos algo do seu traballo que facilite tamén o noso.

LISTAS DE INTERCAMBIOS NO TRATAMENTO NUTRICIONAL DAS ENFERMIIDADES METABÓLICAS"



As listas de intercambios véñense usando no tratamento nutricional da diabeite desde 1950. Apareceron e tiveron grande repercusión en Estados Unidos. Hoxe en día, as listas de intercambios de nutrientes téñense estendido no seu uso e aparecen no manexo nutricional de distintas patoloxías.

As listas de intercambios baséanse na agrupación de alimentos en distintas categorías que conteñan un valor semellante en calorías ou macronutrientes (graxas, proteínas ou hidratos de carbono).

Partindo desta idea, estanse empregando tamén no manexo das enfermidades metabólicas. Polo tanto, diríamos que o SISTEMA DE INTERCAMBIOS SERVE PARA PLANIFICAR DIETAS. CONSISTE EN ESTABLECER UNHA CANTIDADE XENÉRICA DUN NUTRIENTE E, POR MEDIO DE TÁBOAS, IR SUBSTITUÍNDOLA ESA CANTIDADE XENÉRICA POR ALIMENTOS, DE MODO QUE PERMITAN ELABORAR UN MENÚ Ó GUSTO DO PACIENTE.

No tratamento das enfermidades metabólicas que presentan alteración na ruta metabólica dos aminoácidos existen distintas listas de intercambios dependendo de que se elabore o tratamento nutricional co control de proteínas ou co control dos diferentes aminoácidos (fenilalanina, tirosina, leucina...).

Dado que a tolerancia é diferente en cada persoa, as listas de intercambios axudarannos a planificar a dieta de modo máis persoal e a ir adaptándola ó límite de tolerancia de cada individuo e ás distintas etapas da vida. Este modelo axudará a ir coñecendo o contido de proteínas ou aminoácidos en cada alimento.

Artigo

Cando se traballe con listas de intercambios, a dietista elaborará a dieta tendo en conta os factores antes mencionados, de modo que se consiga cubrir os aportes de enerxía, proteínas, graxas, azúcares, minerais e vitaminas. Todo isto, sempre, sen rebasar os límites de tolerancia individual.

No tratamento das enfermidades metabólicas é esencial o seguimento da dieta. O esforzo conxunto dos pais, dos médicos e dos nutricionistas/dietistas servirá de axuda para lograr que ese control sexa o mellor e máis completo posible.

1 RACIÓN DE VERDURAS

(10 miligramos de fenilalanina)

- 14 g. de acelgas.
- 12 g. alcachofas.
- 18,5 g. berenxenas.
- 24 g. de calabacín.
- 34,5 g. cabaza.
- 28 g. cardo.
- 39 g. de cebola.
- 13,5 g. de cogumelos.
- 13,7 g. de xudías verdes.
- 18,5 g. de leituga.
- 11 g. de millo doce.
- 10 g. de pataca cocida.
- 71 g. de pepino.
- 18,5 de pemento.
- 16 g. de porro.
- 14 g. de remolacha.
- 41,5 g. de tomate.
- 32 g. de cenoria.

1 RACIÓN DE GRAXAS

(10 miligramos de fenilalanina)

- 20 g. de maionesa.
- 17,5 g. de paté de oliva negra.
- 19 g. de chocolate Knusperkrossi.



Taller de Cociña

Este ano o taller de cociña dos pais foi dirixido pola Restauradora Teresa Nonnato Hernández do Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona que presentou novas receitas específicas para os rapaces con trastornos metabólicos.



Buñuelos de plátano



Kiwi a crema de améndoas

Os pais ataviados co material suficiente para o taller estiveron moi atentos na elaboración dos pratos . Entre os pratos que se prepararon estiveron os buñuelos de plátano, kiwi a crema de améndoas, croquetas de verduras, pizza vegetal, berenxenas recheas.....Este ano introduciuse como novidade a posibilidade de ver en tempo real todos os pratos que estaban sendo cociñados por videoconferencia, o que tivo unha gran acollida xa que todos querían participar na súa preparación ,pero evidentemente todos non cabíamos na cociña.

O taller continuo ó longo da tarde do Sábado hasta a hora da cea ,onde os rapaces xunto coas súas familias degustaron e valoraron os pratos .

Moitos pais aproveitaron o ter cerca a Teresa Nonnato para preguntarlle a título persoal dúbidas acerca da elaboración dos pratos. Tamén estaban alí Maria José Camba Garea e Bertha Ortigosa ambas dietistas e coñecidas por todos ,que tiveron tamén que responder a moitas dúbidas por parte dos pais.

Nunca nos cansaremos de dicir a importancia que supón o levar unha dieta adecuada e as consecuencias fatales que se derivan de non ser así.



Empanadillas

Artigo

Dr. Domingo González-Lamuño

Profesor Titular de Pediatría. Médico Adjunto de Pediatría
Universidad de Cantabria-Hospital Universitario Marqués
de Valdecilla
Presidente de la Sociedad Española de Errores Innatos
del Metabolismo



LA IMPORTANCIA DE LA PKU MATERNA

“Los hijos de madres fenilcetonúricas tienen un riesgo importante de tener malformaciones o retraso mental si aquellas no han seguido una dieta estricta pobre en fenilalanina antes de la concepción y durante el embarazo”

Con una adecuada dieta, las mujeres con fenilcetonuria tienen concepciones e hijos sin problemas, y sus hijos probablemente no heredarán la enfermedad de la madre. El tratamiento de muchas enfermedades hereditarias del metabolismo se basa en la «terapia nutricional», que utiliza estrategias dietéticas específicas. Gracias al diagnóstico y tratamiento precoces, en enfermedades como la fenilcetonuria clásica (PKU), se evita la toxicidad neurológica, esencialmente sobre el cerebro en maduración (feto y primeros años de vida). La detección neonatal de la PKU es sistemática para todos los recién nacidos en muchos países. En España se realiza desde finales de los años 70 y principios de los 80, debido a la relativa frecuencia de la enfermedad, a su gravedad (retraso mental), a la ausencia de signos clínicos en el período neonatal y, sobre todo, a la eficacia del tratamiento dietético precoz que ha transformado el pronóstico de la enfermedad.

El tratamiento se dirige a disminuir los niveles de fenilalanina (Phe) a valores inferiores a 4 mg/dL durante la infancia, lo que corresponde al tiempo teórico de maduración cerebral, e idealmente por debajo de 6-12 mg/dL durante el resto de la vida.

El tratamiento concierne también a las mujeres embarazadas, antes de la concepción y durante todo el embarazo, ya que los recién nacidos de madre PKU no tratada presentan retraso mental y otros graves problemas.

El adecuado abordaje de la PKU materna es por tanto, importante. Muchas de las mujeres diagnosticadas en los últimos 30 años y que han seguido una dieta adecuada, se están planteando tener familia y solicitan un adecuado consejo genético y nutricional que les permita tener hijos no afectados por el problema de PKU que ellas padecen.

Por otro lado, algunas mujeres pudieron haber seguido una dieta durante su primera infancia, habiendo abandonado

“En todos los casos es indispensable que las mujeres programen sus embarazos”

posteriormente el tratamiento; y otras, tal vez, sigan un tratamiento parcial, manteniendo niveles de Phe aceptables para ellas, pero por encima de lo aconsejable para el adecuado desarrollo de sus fetos.

En todos estos casos es indispensable que las mujeres programen sus embarazos, consulten con sus médicos de referencia y se sometan al seguimiento dietético estrecho que se les indique.

Los recién nacidos de madres PKU no tratadas presentan retraso mental, microcefalia, retraso del crecimiento intrauterino y malformaciones diversas, en especial cardíacas. Podríamos estimar que el número de recién nacidos con PKU es similar al de hijos de madres PKU (de 30 a 40 casos anuales en España). Por tanto, los beneficios de la detección sistemática quedarán anulados si la prevención de la embriofetopatía no es tan rigurosa como la propia detección y tratamiento de los recién nacidos con la enfermedad. También se plantea la cuestión de la necesidad de una detección selectiva de las mujeres embarazadas inmigrantes de países donde no se hace detección sistemática neonatal, o de aquellas mujeres nacidas antes de que se generalizase el cribado en nuestro país (1979) y que pudieran tener formas leves que ahora se manifiestan por daños en sus hijos. Un caso dramático lo pueden constituir las mujeres que se sometieron a dieta durante su primera infancia, que en la actualidad no son seguidas en relación a su PKU, y que ahora no son conscientes de lo relevante que es el tratamiento dietético si programan quedarse embarazadas.

Se sabe que existe una correlación entre la con-

centración de Phe en la sangre materna y la gravedad de la embriofetopatía (peso, perímetro cefálico al nacimiento y cociente intelectual del niño), que se producen anomalías de la mielinización idénticas a las de los niños fenilcetonúricos no tratados y que con la reanudación de una dieta estricta, que normalice perfectamente la concentración sanguínea de Phe durante el período previo a la concepción y durante todo el embarazo, se protege al recién nacido de toda secuela.

El tratamiento debe ser tan estricto como en el niño pequeño, siendo necesario equilibrar las concentraciones sanguíneas de Phe de manera muy rígida (entre 2 y 5 mg/dL durante todo el embarazo).

“Se recomienda comenzar con la dieta, desde el momento de la concepción, lo que en la práctica significa iniciar la dieta y esperar a que se alcance este equilibrio metabólico para dar paso entonces a un embarazo programado”

Para ello, el aporte diario de Phe debe estar estrictamente limitado a lo que corresponda a las necesidades y a la tolerabilidad de cada paciente. La tolerabilidad de las mujeres PKU gestantes es muy variable, situándose entre 260 y 600 mg/día. Estas cifras sólo tienen un valor indicativo, porque las variaciones individuales son muy importantes.

Por tanto, las necesidades y la tolerabilidad diaria de Phe han de establecerse de manera individualizada para cada paciente en función del equilibrio de las concentraciones sanguíneas. A menudo, esta tolerabilidad es muy cercana a la que tenía la paciente durante su infancia. Sin embargo, el aporte debe ser suficiente para mantener un estado nutricional adecuado (la Phe es un aminoácido indispensable para la madre y el feto).

También el aporte energético debe ser suficiente para cubrir las necesidades de la gestación. La limitación estricta de la Phe obliga por tanto a administrar un suplemento de aminoácidos esenciales y no esenciales (mezcla de aminoácidos) para evitar una carencia proteica, así como el uso de alimentos hipoproteicos que permitan evitar una eventual carencia energética inevitable, teniendo en cuenta la restricción proteica de vitaminas o minerales (las mezclas de aminoácidos contienen vitaminas y minerales). Los aportes recomendados en las mujeres gestantes son conocidos. El aporte de Phe se hace en forma de alimentos naturales (frutas y verduras) y en el número de partes correspondientes a la tolerabilidad de la paciente.

El aporte de Phe con las proteínas naturales se adapta en función del equilibrio de las concentraciones sanguíneas de Phe determinadas semanalmente, y que deben mantenerse entre 3 y 5 mg/dL. La posibilidad de obtener muestras en papel secante permite el control domiciliario semanal de las concentraciones. Hacia la 25ª semana de la gestación, cuando el feto ha desarrollado su propia actividad de fenilalanina hidroxilasa hepática, la tolerabilidad materna para la Phe aumenta, lo que permite una mayor variedad en la alimentación.

En los próximos años es posible que se establezca una recomendación en relación al uso de BH4 durante el embarazo que pueda facilitar el tratamiento dietético de las gestantes. A

“La vigilancia obstétrica regular es indispensable (con ecografías para controlar el crecimiento fetal y buscar malformaciones).

día de hoy no puede establecerse como una recomendación exenta de riesgos, pero las primeras observaciones sugieren que su uso durante el embarazo es seguro y no asocia malformaciones ni alteraciones en el desarrollo de los fetos.

En todo caso, concluimos remarcando la importancia que tiene la PKU materna y el estricto control al que deben someterse las mujeres PKU que planeen tener familia. La clave está en la adecuada información y planificación, evitando los embarazos no deseados. Lógicamente, todas estas consideraciones son relativas a la mujer PKU y no afectan en absoluto a los varones PKU, en los que los niveles de Phe no repercuten en el feto.

Por último, señalar que, es relativamente poco probable que las mujeres o varones PKU tengan hijos con esa misma enfermedad, Si su pareja no está relacionada con el mundo de la PKU y no están emparentados. El riesgo de tener un hijo PKU, si su pareja no es un pariente, podría estimarse en 1 de cada 200 embarazos, asumiendo que en la población general la frecuencia de portadores es de 1 de cada 100 personas. En el caso de que dos personas con PKU decidan tener familia deben considerar que su hijo tendrá PKU de forma obligada, y que, además, la madre debe tener un estricto control durante el embarazo, sin el aumento de tolerancia en la semana 25ª, para evitar los problemas derivados de la hiperfenilalaninemia durante la vida embrionaria y fetal.

Curso de Cociña na Estrada



O pasado 31 de maio tivo lugar un curso de cociña dirixido a pacientes con aminoacidopatías organizado pola Unidade de Diagnóstico e Tratamento do Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela e financiado polos laboratorios SHS.

Os pequenos con idades comprendidas entre 7 e 10 anos atenderon con gran interese ás explicacións de Jaime García, propietario do restaurante Velis Nolis da Estrada, que con gran perícia logrou captar a súa atención, xa que lles fixo participar no emplatado das diferentes receitas creadas para a ocasión e que consistían en:

- Milfollas crocantes de verduras e crackers ás finas herbas.
- Carpaccio de tomate kumato con calabacín, champiñón e olivas negras
- Espagueti e verduras salteadas en wok con aceite de alfabaca.
- Sorbete de fresas e laranxa.
- Carpaccio de froitas con mollo de amorosos.
- Prostres de froitas con chocolate.

“facerlles participar na actividade foi o que fixo que a experiencia resultase divertida e interesante”

Curso de Cociña na Estrada



Quizais o feito de facerlles participar na actividade foi o que fixo que a experiencia resultase divertida e interesante. Jaume logrou conectar cos mozos, que era unha das preocupacións que tiñamos debido á curta idade dos participantes e á ausencia de experiencias similares con nenos desta idade.

O obxectivo principal que se buscaba era a normalización, é dicir, que os nenos sintan que o que lles sucede é algo que non os fai diferentes, ou polo menos que os impedimentos da dieta á que están sometidos poidan ser superados grazas a un maior coñecemento culinario. Buscábase tamén que a experiencia calase nos nenos e nas familias, para que, de cara ao futuro, os coñecementos culinarios axuden a que a súa dieta non só sexa adecuada á súa patoloxía, senón que tamén resulte atractiva desde o punto de vista organoléptico; nunha palabra, que sexa saborosa e variada.

Os pais non asistiron á elaboración dos pratos, buscando con iso, precisamente, que os mozos tomen a iniciativa de forma autónoma, xa que, aínda que todos deberíamos ter certa cultura culinaria e no seu caso e aínda máis necesaria.

Á hora de degustar os pratos sí participaron os pais. Precisamente isto buscábase tamén en aras da normalidade para que esta cociña especial poida ser degustada e adaptada ao menú familiar.

O resultado da experiencia foi moi positivo. Todos os mozos aseguraron que lles gustou a comida; e o mesmo ós pais.

Polo que respecta ao traballo que fixo Jaume García, hai que resaltar que tivo que experimentar con produtos novos, para o que non reaccionan igual que os habituais á hora de elaborar os pratos, textura, tempo de cocción, consistencia, etc. Todo iso era de resultado descoñecido para el; e con todo saíu fenomenal.

“Sería desexable que estas experiencias se repitan, xa que se trata dunha forma de abordar o problema no seu aspecto social e humano máis aló do ámbito puramente médico-científico.”



REALIDADES E FUTURO DA PKU



Con este título presentouse no encontro deste ano no Carballiño o Dr. Domingo González Lamuño, profesor da Universidade de Cantabria, Doctor no Hospital Universitario Marqués de Valdecilla e Presidente da Sociedade de Erros Innatos do Metabolismo. A principal realidade, presente e futura, é que os enfermos deben convivir cunha dieta especial adaptada ás súas necesidades. Por iso para el é preciso que teñan unha cousa moi clara desde o primeiro momento: que esa dieta é importante, que hai que seguila ó pé da letra, porque o dano que causa a enfermidade é silencioso. Xa mirando ó que está por vir, unha afirmación rotunda: nos próximos anos veremos cambios que lles farán a vida máis fácil ás persoas con PKU.

“A época de escepticismo está xa superada na PKU”

-¿Cómo é o día a día dunha persoa, dun neno/a fenilcetonúrico/a?

Varía moito dependendo da idade e da actitude do neno e o seu contorno máis próximo en relación á dieta. O neno non ten molestias nin dores, a enfermidade non produce síntomas clínicos e, polo tanto, o neno debe ter claro que a dieta é importante e que o dano que lle causa a doenza é “silencioso”. Polo demais, a vida é absolutamente normal no parque, no colexio, nos deportes...

No primeiro ano de vida, todo é moi sinxelo e cunhas normas moi claras, en función da tolerancia do neno. Este debe tomar unha fórmula especial en lugar do leite normal, e son os pais os que realmente sofren cos controis e a angustia polo descoñecido. Os controis médicos non son complicados e, en xeral, a vida é “case” normal.

Cando os nenos medran, parece que son moitos os alimentos que están “prohibidos” ou “restrinxidos”, pero é razoablemente levadeiro ata que chega o momento de socialización. A familia protéxeos e non é moi complicado ser máis ou menos vexetariano tomando uns suplementos ós que, aínda que saben regular, ó final todos se acaban afacendo.

Durante a idade escolar, a disciplina en relación coa dieta vívese como unha “obriga” molesta, e é entón cando poden aparecer algúns enfados ou frustracións que non teñen outros nenos. Eles séntense algo diferentes, ó igual que os celíacos ou os diabéticos.

Os controis médicos poden ser difíciles, xa que parece un exame permanente e todo son restriccións. Na adolescencia, aparece unha rebeldía, os controis son máis difíciles, e a dieta pode resultar un suplicio. Toman conciencia do seu corpo e de que deben coidalo. Pero séntense diferentes, e poden avergoñarse da súa enfermidade fuxindo ou ocultando a situación.

-¿Que é o máis importante, o que deben ter en conta desde o principio?

Que é unha enfermidade manexable, que o diagnóstico precoz e o tratamento axeitados fan que se desenvolvan de forma normal. Tamén que non serven os coidados a medias e, sobre todo, que é para toda a vida.

-¿De que depende a evolución do enfermo?

Do correcta, do axeitada que sexa a dieta ás necesidades de cada neno. E é que algúns PKU teñen mellor tolerancia ca outros. Pero hai que ter en mente unha cousa: se o diagnóstico é neonatal e a dieta axeitada, todos -e digo TODOS- evolucionan ben. Sempre.

“A familia, fundamental no futuro do PKU”

REALIDADES E FUTURO DA PKU

“Penso que existen outros campos do mundo dos Erros Innatos do Metabolismo que si precisan, esixen, unha maior implicación das autoridades. Estoume referindo concretamente ós programas de Cribado Neonatal Ampliado.”

-¿En que medida inflúe a familia na evolución do neno/a?

Coma noutras facetas da vida, é fundamental para que o neno acepte a enfermidade. Durante os primeiros anos son eles os que marcan as pautas e sentan as bases para o futuro. Unha familia que apoie, permite que o neno actúe de forma responsable e madura; mentres, unha familia sobreprotectora ou irresponsable, fai case imposible un correcto manexo do enfermo. Pódese ser tolerante en aspectos que non sexan críticos para o neno. **Coa dieta do PKU non se xoga, e iso debe quedar claro desde o principio.**

-¿Qué poden facer pais e irmáns para axudar ó PKU?

Consideralo como un neno normal. Iso si, todos teñen que tomar moi en serio a dieta. Toda a familia debe coñecer as recomendacións e acompañar ó neno no día a día. Lóxicamente, o ambiente na casa ten que ser favorable; todos deberán compartir os alimentos do PKU como parte da dieta habitual da familia. O neno é dono do seu destino se a familia o pon no camiño, que se inicia no mesmo momento do diagnóstico.

-¿Ata que punto resulta difícil explicarlles ós familiares o que lle pasa ó/a neno/a?, ¿Enténdeno?

Sempre o entenden; é o seu fillo cun problema que teñen que asumir, pero cun pronóstico excelente se se fan ben as cousas. O médico debe gañarse a confianza da familia para que no primeiro ano acaben asimilando a situación. Canto antes, mellor. Se a familia non entende o que lle pasa ó cativo, o problema, a culpa, ten que ser dos sanitarios, que non sabemos chegar a esa familia.

“A época de escepticismo está xa superada na PKU”

-Iso no tocante á familia pero, ¿que se pode facer no colexio?

Falar claro desde o principio e non ocultar a situación, xa que non vai ser pasaxeira. Utilizar modelos máis coñecidos como os celíacos, e repetir que non existen concesións de “por un pouco non pasa nada”. Habería que conseguir que os pais colaborasen nos cumpreanos con chucherías para o PKU, que non pode quedar fóra deste tipo de celebracións.

-Avanzouse todo o que se podía no estudo e tratamento da Fenilcetonúria?

Nos próximos anos viviremos cambios que lles farán a vida máis fácil ás persoas con PKU e outras enfermidades xenéticas pero que -no caso da PKU- non parece probable que pasen por unha terapia xénica como a entendíamos hai uns anos. Non parece probable que para unha doenza na que a dieta é un tratamento excelente sexa razoable asumir os riscos que pode supoñer o “recambio” do xen defectuoso. Si semella factible que poidamos implantar células cunha actividade enzimática suficiente para tolerar algo máis de Phe na dieta, ou usar substancias que incrementen a actividade enzimática residual de cada individuo.

-¿En que punto estamos?

Aínda que estamos nun punto no que parecía que o tiñamos todo claro en relación á dieta que permitía un correcto desenvolvemento dos pacientes con PKU, nos últimos anos aparecen novas alternativas dietéticas (novos suplementos dietéticos, alimentos a base de aminoácidos longos

e neutros). Aparece tamén a posibilidade de utilizar cofactores coma o BH4, que sen efectos adversos e pode mellorar a tolerancia en proteínas e a calidade de vida dalgunhas persoas con PKU. Algunhas formas de terapia xénica poderían ser unha alternativa a curto prazo para determinados pacientes con mutacións concretas (aqueles nos que a enzima é “recuperable”, ó non estar afectado o centro activo)

-¿Cómo se mira ó futuro? ¿Con esperanza, con ilusión, ou con máis escepticismo ca outra cousa?

Está claro: con entusiasmo ou con ilusión polos novos retos en relación á PKU e a outras enfermidades metabólicas. A época da esperanza e do escepticismo xa está moi superada na PKU, aínda que teño que dicir que non sucede o mesmo noutros trastornos metabólicos.

-¿Depende irremediabilmente a forma de encarar o futuro da implicación das autoridades? ¿Qué deberían facer que aínda non fixeron?

Non é especialmente relevante no caso da PKU, xa que os principios básicos cúmprense de forma exquisita no noso país. É certo que poderíamos pedir o financiamento completo de tódolos produtos dietéticos precisos, e unha atención axeitada ás novas necesidades (médicos de medicina interna, xinecólogos, xenetistas, dietistas, psicólogos). As necesidades médicas da PKU trascenden o mundo pediátrico, que ata agora ten sido o grupo de profesionais implicados no seguimento destes pacientes. Polo que se refire á investigación, a industria estase implicando de forma importante, xa que a PKU pode ser un modelo exportable a outras enfermidades, co que iso significa.

CONVIVENCIA DE MOZOS PKU E OTM

Este ano a convivencia tivo lugar do 18 ao 21 de Setembro no hotel Tryp Centro Norte de Madrid, contando coa asistencia de 30 mozos. O obxectivo era claro: reunir mozos con enfermidades metabólicas para conseguir un achegamento entre eles e elixir os representantes de mozos, para que teñan unha maior implicación na organización de actividades e eventos e en todo o relativo á súa enfermidade e á Federación. Deste encontro deberían saír os cinco integrantes da Xunta Directiva de Mozos PKU e OTM, pero debido á falta de asistencia de varios representantes dalgúns asociacións, elíxense a 5 vogais ata o Congreso Nacional de Santiago de Compostela en 2.010, onde se decidirán os membros definitivos da Xunta Directiva de Mozos. Os devanditos vogais son:



Iván Deaño (Galicia)

Fernando Sobrino (Madrid)

Cristina Huguet (Navarra)

Celeste Castello (Valencia)

Lara Negro (País Vasco)

Estes representantes serán os encargados de organizar futuros encontros para nenos coas súas mesmas patoloxías e para mozos minusválidos sen autonomía propia. Outra das funcións da recién estreada Xunta Directiva será crear vínculos con mozos europeos coas súas mesmas enfermidades, contando sempre co apoio da Federación. E para afianzar os vínculos cos mozos españois, creouse un perfil chamado Mozos Metabólicos na coñecida rede social "Tuenti"



ASFEGA

O Presidente de Asfega reúnese coa Secretaria Xeral de Familia e Benestar, para darlle o traballo que vimos realizando e coma sempre buscar a máxima colaboración que nos poidan aportar.

Receitas de Cociña

Pudín de pan e pasas

Ingredientes para 4 persoas

- 1 L de sucedáneo de leite
- 200g de pan de molde especial
- 4 culleradas de maicena
- Pasas
- A pel dun limón
- 5 culleradas de azúcre
- 1 pau de canela,
- Un chisco de colorante
- Azucre para facer caramelo líquido



AMINOGRAMA

VALINA	15mg
LEUCINA	22mg
ISOLEUCINA	13mg
FENILALANINA	10mg
TRIPTÓFANO	5mg
LISINA	20mg
ARGININA	4mg
HISTIDINA	7mg
METIONINA	6mg
TREONINA	19mg

ANÁLISIS NUTRICIONAL POR 100 GR

PROTEINA TOTAL	0.36gr
PROTEINA NATURAL	0gr

CONTENIDO EN:

LÍPIDOS	1.79gr
CARBOHIDRATOS	21.71gr
KCAL.	104

1. Reservar 100 ml de leite para disolver a maicena e agregar as pasas.
2. Levar a cocción os 900 ml de leite restantes e agregar o azucre, a canela e a pel de limón; remover e esperar a que ferva, retirar do lume e deixar arrefriar.
3. Retirar a canela e a pel do limón.
4. Agregar o colorante para darlle cor de ovo e remollar nela o pan.
5. Cando estea brando, mesturar co vaso de leite reservado que contén a maicena e as pasas.
6. Facer o caramelo líquido co azucre e un pouco de auga, bañar un molde e encher coa mestura de pan, leite e maicena.
7. Cocer ao forno. Deixar arrefriar e desmoldar

Nota: Pódese servir adornado con nata e cereixas confeitadas

Recetas de Cociña

Rollitos de Primavera con Arroz



Cocina y Recetas: Rollitos de Primavera

Ingredientes para 4 persoas

- 6 discos de arroz
- 200g de arroz cocido
- 3 Cenorias
- 1 Pemento vermello
- 1 Pemento amarelo
- 1 Porro
- 3 o 4 Cebolas tenras
- 3 Culleradas de salsa de soia
- 100 g de Cogumelos
- 4 Culleradas de aceite de oliva
- Sal e pementa

AMINOGRAMA

Valina	61 mg
Leucina	75 mg
Isoleucina	52 mg
Phe	49 mg
Triptófano	19 mg
Lisina	78 mg
Arginina	86 mg
Histidina	28 mg
Metionina	17 mg
Treonina	53 mg

ANÁLISIS NUTRICIONAL POR 100GR

Proteína total	1.46 gr
Proteína natural	1.39 gr
lípidos	4.5 gr
hidratos de carbono	14.0 gr
kcal	102



(sen contabilizar os discos de arroz)

Preparación para o recheo:

- 1.- Dourar a cebola en aceite de oliva, agregar a cenoria e o porro, manter uns minutos a cocción revolvendo constantemente.
- 2.- Completar o rustrido co resto de verdura; cando estean no seu punto, agregar o arroz cocido e a salsa de soia.

Preparación dos discos de arroz:

- 1.- Refogar en auga quente, os discos de arroz. Uns minutos antes de encher, reti ralos da auga e colocalos sobre un pano seco.
- 2.- Dispoñer sobre os discos de arroz, previamente humedecidos, pequenas cantidades da preparación anterior; envolver dándolle forma de rollito.
- 3.- Fritir en aceite ben quente e colocar sobre papel absorbente. Servir acompañado de variedade de follas tenras de leituga.

Recetas de Cociña

Tarta de Galletas e Crema

Ingredientes para 6 persoas

- 150 ml de sucedáneo de leite
- 100 ml de nata azucrada
- 2 culleradas de maicena
- 1 cullerada de queixo especial PKU ralado
- 2 culleradas de azucre

Para a masa:

- 250 gr de galletas baixas en proteína
- 100 g de manteiga
- 1 cullerada de azucre
- 1 cullerada de canela en polvo

Para decorar:

- 1 bote de mermelada de grosella ou Amorodo.
- 100 g de grosella e framboesas
- 1 cucharada de azúcar glas o molido.



AMINOGRAMA

VALINA	40 mg
LEUCINA	57 mg
ISOLEUCINA	34 mg
PH3	29 mg
TRIPTÓFANO	9 mg
LISINA	41 mg
ARGININA	21 mg
HISTIDINA	56 mg
METIONINA	13 mg
TREONINA	26 mg

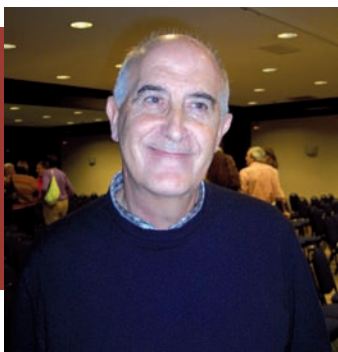
ANÁLISIS NUTRICIONAL POR 100GR

Proteína total	0.73 gr
Proteína natural	0.51 gr

CONTENIDO EN:

LIPIDOS	19.25 gr
CARBOHIDRATOS	38.72 gr
KCAL	330

- 1.- Facer unha crema co sucedáneo de leite, o azucre, a maicena e o queixo, deixar entibiar e engadir a nata montada. Remover ben ata conseguir unha consistencia uniforme.
- 2.- Triturar as galletas ata reducilas a po e nunha cunca engadilas xunto co azucre, a canela e a manteiga fundida. Amasar ata obter unha pasta moi densa.
3. Dar forma de bóla a esta masa e reservar no conxelador uns 10 minutos.
- 4.- Forrar un molde de torta con papel de forno. Cubrir o fondo e as paredes coa pasta de galletas e aplanala ben co dorso dunha culler. Deixar non conxelador de novo durante 10 minutos.
- 5.- Encher a masa ata o borde coa crema e alisala cunha espátula. Tapar a torta e reservar na neveira.
6. - Diluír a mermelada cunha cullerada de auga, ferver uns 5 minutos e coar para eliminar as sementes.
7. - Deixar que se arrefría e cubrir a torta coa mermelada. Decorala con froitas e espolvorear o centro con azucre glas.



“NUNHA DÉCADA VIVIREMOS CAMBIOS IMPORTANTES NA DETECCIÓN E TRATAMENTO DOS ERROS INNATOS DO METABOLISMO”

E quen o di sabe do que fala. O **doutor Antonio Baldellou Vázquez**, profesor da Universidade de Zaragoza, no Departamento de Pediatría, e un dos profesionais máis recoñecidos no eido das enfermidades metabólicas. Son moitos anos dedicado a un traballo que valora como o máis satisfactorio e gratificante. Un labor impagable co que o que fai é axudar a moita xente; enfermos e familias, os primeiros, pero tamén a outros profesionais que atopan nel un apoio para seguir avanzando. O mesmo que fai este home con outros compañeiros. Sempre co obxectivo prioritario de mirar polas persoas que padecen algún tipo de doenza metabólica, facendo que a súa vida sexa un chisco (ou bastante) máis doado. Entre as metas de futuro que se marca, súmase a unha compartida por tódolos que se dedican a esta rama da Medicina (ademais de polos doentes e as Asociacións que agrupan ós seus pais e nais): lograr canto antes a implatación do Cribado Neonatal Ampliado en toda España.

UN DOS CAMPOS DA MEDICINA NOS QUE O TRABALLO É MÁIS SATISFACTORIO

-¿Por que se decidiu por este camiño entre as posibilidades que lle ofrecía a súa profesión?

Hai que ter en conta que o estudo dos Erros Conxénitos do Metabolismo permite comprender dun modo global os aspectos xenéticos, enzimáticos e bioquímicos da patoloxía humana e resulta -polo tanto- unha das áreas máis interesantes da Medicina. Ademais, non podemos esquecer que a crecente prevalencia destas enfermidades e as necesidades asistenciais que iso xera, xustifican a dedicación exclusiva ó coidado dos enfermos e familiares afectados de Enfermidades Metabólicas.

-¿Compensa? ¿Tradúcese o traballo que un fai en resultados prácticos que se chegan a aplicar?

Seguramente existen poucos eidos da Medicina nos que o traballo diario resulte tan satisfactorio. O diagnóstico precoz e tiñan un prognóstico vital e de desenvolvemento moi malo. E outra cousa: en tódolos casos, sempre, mellora de forma máis que notable a calidade de vida.

-¿Existe un déficit de investigadores?

O coidado axeitado dunha patoloxía en continuo crecemento precisa sempre de máis recursos humanos e materiais; iso é certo. Estas necesidades deben cuantificarse en cada Comunidade Autónoma co fin de que, en función da súa poboación, se poñan as medidas que aseguren o correcto diagnóstico precoz, prevención, tratamento e seguimento destes pacientes. Todo isto debe levarse a cabo mediante a creación de Unidades de Enfermidades Metabólicas debidamente acreditadas.

A IMPLANTACIÓN DO CRIBADO NEONATAL AMPLIADO EN TODA ESPAÑA

-¿Como se pode convencer a un profesional para que se decante por esta rama da Medicina?

Seguro que hai moitos que, nestes intre, xa o teñen claro. Pero para os que aínda non se decidisen, é moi sinxelo. Eu diríao usando moi poucas palabras: se desexa traballar na Medicina do futuro e ó mesmo tempo manter un contacto enriquecedor e privilexiado cos pacientes e cos seus

familiares, esta é a súa especialidade.

-Falamos da importancia dos profesionais, pero tamén habería que preguntarse polos medios. ¿Son abondos, ou aínda nos queda moito camiño por andar?

Sempre quedan cousas por facer. Pero é xusto recoñecer que a organización sanitaria española asegura unha atención das Enfermidades Metabólicas moitísimo mellor que a que ofrecen a maioría dos países desenvolvidos dos nosos arredores. O sistema español, gratuito e universal resulta modélico neste senso.

-Na súa opinión, ¿están as autoridades sanitarias, médicas e académicas todo o implicadas que deberían na loita por mellorar a calidade de vida dos enfermos metabólicos?

Sinceramente, penso que si. Outra cousa é que, dada a necesidade que teñen estes responsables de priorizar recursos (que, desgraciadamente e como ben todos sabemos, non son ilimitados), tódolos interesados nesta patoloxía debemos traballar diariamente desde as nosas diferentes posicións para que as nosas necesidades sexan atendidas de forma axeitada. Pero iso depende tanto de nós coma das autoridades que están para tratar de cubrilas.

“É preciso conseguir dun modo inmediato a implantación do Cribado Neonatal Ampliado en toda España e a acreditación das Unidades Metabólicas encargadas do diagnóstico e seguimento dos pacientes”

-¿Cal é a importancia dunha detección e dun tratamento precoz?

Como comentaba antes, o diagnóstico e tratamento precoces aseguran a prevención (asesoramento familiar) de moitos casos, e cambian dun modo decisivo o pronóstico dos pacientes afectos. É preciso conseguir dun modo inmediato a implantación do Cribado Neonatal Ampliado en toda España e a acreditación das Unidades Metabólicas encargadas do diagnóstico e seguimento dos pacientes. Estes dous terían que ser obxectivos prioritarios a marcar nas nosas axendas e a súa consecución unha meta pola que intensificar o noso traballo.

-Aínda sendo diagnosticados presintomáticamente e tratados coretamente, hai un número de persoas que desenvolven a doenza. ¿Cantos e porque?

Na maioría dos casos nos que isto ocorre, é debido á falta dun coñecemento completo e exacto da fisiopatoloxía da enfermidade, o que fai que non sexamos quen de comprender o tratamento concreto que debemos aplicar. Noutros casos, o desenvolvemento de tratamentos eficaces resulta aínda a día de hoxe tecnicamente imposible ou moi difícil. Finalmente, existe un menor número de casos, pero aí están, nos que se desenvolven alteracións irreversibles xa durante a vida intrauterina e, despois do nacemento, non somos capaces de rever-

ter estas alteracións orgánicas. Difícil cuantificalos, pero o que temos é que concentrarnos en tratar de que cada día sexan os menos posibles.

-Pódese chegar algún día a evitar o cento por cento dos casos, ou é unha utopía?

O número de erros metabólicos que o organismo humano pode padecer é enorme -moitos aínda non os coñecemos- e ademais, dunha complexidade extraordinaria. Por iso, aínda que nos gustaría que fose real, resulta case imposible pensar que nun momento determinado poderemos controlalos todos.

Aínda que, insisto, é algo que a todos nos gustaría, que,

-¿Qué lles diría ás familias de nenos con enfermidades metabólicas? A aquelas que se acaban de enterar e tamén ás que levan xa tempo convivindo coa doenza.

Teñen que ter clara unha cousa: que hai moita xente -e moi preparada- que traballa neste terreo; ou sexa, que as cousas só poden mellorar día tras día. Tamén lles diría que se apoiem e confíen nos dous piares básicos dos que dispoñemos para mellorar a súa calidade de vida en tódolos sentidos: a asistencia sanitaria (tanto xestores, como traballadores sanitarios, tamén os políticos, e un longo etcétera) e, sobre todo, as asociacións de familiares que, como ASFEGA, está aí para

axudalos ante calquera dúbida ou problema.

**AS COUSAS SÓ
PODEN MELLORAR
DÍA A DÍA**

-¿E ó enfermo?

Exactamente o mesmo.

-Este é o presente, o punto no que están as enfermidades metabólicas, o seu diagnóstico e tratamento na actualidade. Pero non debemos perder de vista o futuro ¿Como se ve; como o ve vostede desde a súa privilegiada posición de traballar para tratar de melloralo?

O futuro sempre é motivo de esperanza. Creo que nos próximos 10 anos vanse vivir cambios fundamentais nas posibilidades diagnósticas e terapéuticas dos pacientes. Para iso seguiremos traballando os profesionais que nos dedicamos a isto, co apoio e o alento que supoñen para nós os avances que se van logrando.

CONVIVENCIA EN SADA DOS MOZOS PKU Y OTM



Este ano como ven sendo habitual celebrouse a reunión dos mozos PKU e OTM en Sada dous días 23 ou 25 de Outubro, onde durante unha fin de semana son eles os protagonistas e organizadores activos das diferentes actividades que se levan cabo nesta convivencia.

O noso principal obxectivo era achegar os seus lazos e que tivesen un fin de semana para eles mesmos, compartir as súas experiencias que expuxesen as súas inquietudes e gozar de tempo sen a presenza dos seus proxenitores.

O 23 venres tivo lugar a recepción no Hotel Sada Marina, provincia da Coruña, onde foron chegando ao longo da tarde ata a hora da cea.

Na xornada do Sábado, a pesar de ser unha maná algo chuviosa, animáronse a

ir ata a cidade da Torre de Hércules da Coruña e dar un paseo turístico pola cidade.

Pola tarde tocoulles traballar. Baixo a supervisión da dietista Maria José Camba Garea, do Hospital Universitario de Santiago de Compostela celebrouse unha mesa redonda onde o tema principal era analizar a súa responsabilidade á hora de levar a dieta, e a implicación destes na elaboración.

Non só corresponde aos pais esta responsabilidade. A súa implicación é fundamental para a súa permanencia a longo prazo.

Observamos a gran diferenza existente entre a información manexada polos adolescentes hoxe en día que é infinitamente superior aos que naceron durante os anos 70 ou 80, onde non tiñan o apoio de especialistas cos que puidesen aprender e falar acerca da súa enfermidade. Os mozos nun ambiente distendido puideron expoñer as súas preocupacións, ilusións e mesmo algúns son aconsellados polos maiores de como deben facer as cousas.

O Encontro finalizou o día 25, pero antes de facer as maletas e volver cada un o seu fogar, reuníronse para falar sobre o próximo Congreso Nacional que se celebrará en Galicia, que reciben con gran ilusión e ganas de participar estreitamente na organización do devandito evento. E como non, chegou a hora da despedida, sempre difícil pero tamén cuns lazos máis unidos e con ganas de loitar por unha causa común a todos eles.

IGUALDADE NO TRATO PARA TÓDOLOS QUE NACEN EN ESPAÑA, CON INDEPENDENCIA DA COMUNIDADE AUTÓNOMA

Iso é o que lles pide ás autoridades sanitarias o doutor Luis Miguel Jiménez Jiménez, da Unidade de Metabolopatías do Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla

O doutor Jiménez ten claro o que debería facer o Ministerio de Sanidade: urxir ás diferentes Comunidades a que invistan recursos para que exista o mesmo trato no Cribado Neonatal en todo o territorio español.

Outra petición que lles fai ás autoridades sanitarias é a de que permitan e fomenten que os médicos se despracen ós centros nos que a formación está máis avanzada. E iso porque se xa en calquera eido da Medicina os avances son fundamentais, neste convértense en imprescindibles: deles depende o futuro de moitas persoas que esperan ter unha calidade de vida máis que aceptable malia padecer algunha das enfermidades que aínda hoxe en día seguen sendo consideradas raras.

-¿Cómo está España se a comparamos cos países do noso contorno e cos máis avanzados?

España está bastante ben en relación cos países que están arredor de nós; eu diría que practicamente ó mesmo nivel. Pero non na súa totalidade, xa que existen autonomías nas que o desenvolvemento é moito maior ca noutras. Incluso nalgúns delas non se ten evolucionado nada nos últimos anos.

-¿Existe implicación abonda dos Gobernos central e autonómicos neste tema?

O Goberno central, ata o momento, non tomou cartas no tema porque a Sanidade está transferida ás diferentes Comunidades, e as respectivas Consellerías de Saúde posicionáronse de forma moi diferente.

Podemos dicir que só Galicia, Andalucía, Murcia, Extremadura, Aragón e La Rioja teñen dado un paso adiante e proporcionado recursos para a adquisición dunha nova metodoloxía (a espectrometría de masas en tándem) que tan importante é para o diagnóstico precoz dunha serie de enfermidades que ó desenvolverse poden orixinar secuelas secundarias irreversibles.



“Creo que chegou o momento no que o Ministerio tería que instar a tódalas Consellerías a que invetsisen recursos para que existiese igualdade de trato no Cribado Neonatal en todo o territorio nacional”

-A día de hoxe, ¿cantas enfermidades poden ser cribadas en España e porque esas e non outras?

Hoxe en día, e segundo os últimos datos dos que dispoño, no noso país poden cribarse da orde de 40 enfermidades. Pero, nos diferentes Centros nos que se dispón das novas metodoloxías diagnósticas, non se pode levar a cabo o cribado do mesmo número de enfermidades

¿Por que?

Pois porque para algunhas delas requírese o uso de tecnoloxías adicionais que non existen na actualidade en todos eles. Isto supón un novo investimento que, aínda que con grandes beneficios para o futuro, non todos están dispostos a aceptar.

“O ideal é realizar a toma dunha única mostra, a partir do 2º ou 3º día de vida, ou no seu defecto, cando teñan pasado polo menos 24 horas con alimentación proteica instaurada ben por lactancia materna ou artificial. “

Con respecto ós demais países, sobre todo nos máis evolucionados, teño que dicir que se detectan practicamente o mesmo número de enfermidades ca en España. Nos Estados Unidos, país pioneiro no Cribado Neonatal Ampliado, existen bastantes diferenzas entre os respectivos Estados; nuns cribanse máis enfermidades ca en España e noutros menos. En Europa, os países que foron os primeiros en implicarse nestes problemas (como Alemaña, Dinamarca, Holanda e Portugal) están ó mesmo nivel do noso, existindo tamén diferenzas no tocante ás enfermidades a cribar en cada caso. No resto de países, eu diría que uns están máis implicados ca outros, e algúns -sobre todo os que non pertencen á Unión Europea- non queren saber nada do tema polo momento, debido fundamentalmente ós investimentos que se requiren.

En todo caso, polo que se refire ó número de doenzas a cribar, non existe unanimidade de criterios entre os distintos investigadores, téndose ditado normas de recomendación para a inclusión -ou non- de enfermidades no Cribado Neonatal. Pero o certo é que -ó final- cada país fai o que quere ou o que pode.

46 DOENZAS PARA AS QUE O CRIBADO NEONATAL TEN MOITO INTERESE

-Temos unha lista con 40 enfermidades a cribar en España pero ¿sería bo incluír novas doenzas? ¿Que parámetros deberían cumprir?

Ata o momento, creo que son 84 as enfermidades que poderían detectarse segundo o coñecemento e as evidencias disponibles. Pero desde o ano 2005, no que a Axencia para a Saúde Maternal e

Infantil de Estados Unidos lle propuxo a un grupo de expertos a creación dun documento no que se establecesen os principios básicos para a avaliación das enfermidades que podían ser cribadas, teñen ido entrando e saíndo diferentes patoloxías dese panel de recomendación.

Atendendo ás últimas publicacións actualizadas no ano 2009, as enfermidades clasificáronse en diferentes categorías:

I.- Aquelas para as que existe unha forte recomendación para ser cribadas, porque os beneficios superan con moito ós prexuízos

II.- Aquelas outras, para as que tamén se recomenda o seu cribado porque existe evidencia razoable de melloras importantes para a saúde do neno.

III.- Un conxunto de doenzas para as que non se recomenda o seu cribado ó existir evidencias de inefectividade no tratamento das mesmas, ou ben porque os prexuízos do seu diagnóstico superan ós beneficios obtidos.

IV.- Finalmente, existe un grupo de enfermidades para as que a evidencia é insuficiente ata o momento para realizar recomendacións, ben porque os estudos realizados son de pobre calidade ou porque aínda non está determinado nelas o balance de beneficios/prexuízos.

Polo tanto, podemos dicir que, atendendo a ese último documento do que teño referencia -emitido pola National Academy of Clinical Biochemistry (NACB) en xaneiro deste ano, que fai alusión a outros publicados con anterioridade- son 46 as enfermidades para as que a realización do Cribado Neonatal pode ser de grande interese.

-¿Cómo se explica a diferenza entre realizar unha extracción única a partir do segundo día ou realizar dúas en

varios períodos? ¿Que é preferible?

O problema da toma de mostras no acabado de nacer para a realización do Cribado Neonatal é un problema que existe en todo o mundo, aínda que cada vez vai existindo máis concordancia nas actuacións. Así por exemplo, en Estados Unidos e Alemaña faise o 2º día; no Reino Unido, o 5º...etc. Podemos dicir, en xeral, que nos diferentes países a toma de mostras lévase a cabo entre o 2º e o 5º día de vida, pero en case a práctica totalidade deles realízase unha única toma de mostras. En España, e segundo as informacións da Asociación de Centros de Cribado Neonatal (AECNE), ata un 35% dos centros aínda fan unha dobre mostraxe. Unha primeira mostra extráese nas primeiras 48 horas e outra a partir do 5º día de vida. O ideal é realizar a toma dunha única mostra, a partir do 2º ou 3º día de vida, ou no seu defecto, cando teñan pasado polo menos 24 horas con alimentación proteica instaurada ben por lactancia materna ou artificial.

Con todo, existen situacións nas que se aconsella a repetición da toma de mostras con posterioridade: nenos prematuros ou de baixo peso; aqueles sometidos a nutrición parenteral ou os que teñan algunha patoloxía cun tratamento que cuestione a validez do resultado do cribado; ou ben porque tivesen que ser sometidos a transfusións sanguíneas por diferentes motivos, o que falsearía os resultados.

O PREFERIBLE É TOMAR UNHA ÚNICA MOSTRA

-Pese a esta técnica ¿escápanse nenos que non son diagnosticados a tempo? ¿Que habería que facer para evitalo?

Efectivamente, malia a metódica de actuación de que dispoñemos nas distintas Comunidades aínda escapan

Independientemente de todo isto, o futuro do cribado neonatal pasa tamén pola implementación do screening doutros trastornos metabólicos como as enfermidades lisosomais e peroxisomais, por citar dúas, para algunhas das cales xa existen metodoloxías de diagnóstico precoz.

nenos que non son diagnosticados a tempo. A toma dunha única mostra, cando o neno aínda non foi dado de alta hospitalaria, evitaría que puidesen escapar algúns; aqueles con pais ós que a información subministrada non lles resulte clara abondo en tódolos casos sobre como obter a 2ª mostra nos seus respectivos Centros de Saúde e o envío posterior por correo, con pérdidas en bastantes casos e, por suposto, o atraso no diagnóstico dalgúns deles. Así pois deberíase tender á toma dunha única mostra no momento da alta hospitalaria ou ben, se esta se produce antes das 48 horas, na denominada “visita do neno sano” ó seu pediatra, que tería que adiantarse o máximo posible, sempre dentro da 1ª semana de vida.

-Falando dos profesionais que se dedican a isto ¿vense ganas de seguir por este camiño, de dedicarse a este eido?

Eu creo que os profesionais que se dedican o Cribado Neonatal, en xeral, cada vez están máis implicados. A iso contribúen as diferentes reunións que se celebran ó longo do ano, tanto a nivel nacional como internacional, e nas que se dan a coñecer tódalas novidades das que se dispón e de cómo e onde se poden resolver os problemas que presenta o Cribado Neonatal Ampliado desde o punto de vista analítico, xa que como dixen con anterioridade, non tódolos Centros dispoñen da metodoloxía necesaria. Claro que todo isto non sería posible sen a existencia de clínicos especializados que puidesen levar a cabo a instauración do tratamento axeitado, xa que o Cribado Neonatal é un proceso multidisciplinar no que nos atopamos implicados unha gran diversidade de profesionais da Sanidade. Tamén me consta a implicación cada vez maior de tódolos profesionais grazas a Asociacións como a

AEP (Asociación Española de Pediatría) e a AECOM (Asociación Española para o estudo e control das Enfermedades Metabólicas).

-¿É a formación dos profesionais todo o completa que debería ou habería que pedirles algo máis ás autoridades?

A formación dos profesionais implicados no Cribado Neonatal non é todo o completa e homoxénea que debería ser. Como xa dixen, o nivel de coñecementos e actuación en cada unha das Comunidades Autónomas é distinto e por iso tería que pedírselles ás autoridades sanitarias que lles permitisen ós facultativos poder desprazarse a aqueles centros nos que a formación está máis avanzada, tanto a nivel nacional como internacional. Deste modo, teríamos un mecanismo de actuación moito máis homoxéneo e tódolos nenos terían as mesmas posibilidades independentemente do seu lugar de nacemento.

-Como se mira ó pasado e a todo o avanzado?

O Cribado Neonatal evolucionou coa aparición de novas tecnoloxías que aumentaron o coñecemento sobre a orixe das doenzas, permitindo avances no seu tratamento. Lonxe queda xa aquel Cribado clásico no que tiñamos que desenvolver unha metodoloxía diferente para diagnosticar cada unha das enfermidades en particular. Hoxe en día podemos diagnosticar moitas doenzas nun único procedemento analítico e con moita maior seguridade. Por iso se mira con nostalxia ó pasado, pero con seguridade e firmeza ó futuro, porque as metodoloxías emerxentes nos permiten o diagnóstico cada vez máis fiable de enfermidades case descoñecidas ata agora e con tratamentos cada vez máis eficaces.

MIRAMOS Ó FUTURO CON SEGURIDADE E FIRMEZA

-E ó futuro, ¿Que se lle pide? ¿Cal debe ser o seguinte paso?

Ó futuro debe pedírselle, sobre todo, igualdade no trato para tódolos acabados de nacer. Por iso deben ditarse procedementos que permitan o desenvolvemento homoxéneo das metodoloxías máis avanzadas en tódolos centros diagnósticos do noso país.

Recentemente, unha serie de profesionais expertos no tema e pertencentes a distintas asociacións relacionadas co Cribado Neonatal, elaboramos un documento *“Programas de Cribado Neonatal en España: Actualización e propostas de futuro”* dirixido a todas aquelas estruturas que forman parte dos programas de Cribado no territorio nacional, e que ten por obxectivo lograr o maior grao de consenso posible entre os profesionais implicados no seu desenvolvemento. Nel redefínense os criterios de inclusión das diferentes enfermidades dos programas de cribado, enuméranse as doenzas que deben cribarse segundo as evidencias científicas publicadas, e tamén se pon de manifesto a necesidade de que haxa Unidades Clínicas para o diagnóstico, tratamento e seguimento das patoloxías detectadas. O seguinte paso ten que ser, polo tanto, que se acepten estas recomendacións e se diten normas por parte de tódalas Consellarías de Sanidade para a implantación definitiva do Cribado Neonatal Ampliado en toda España.

REFLEXIÓNS EXTRAÍDAS DO DOCUMENTO PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA: ACTUALIZACIÓN E PROPOSTAS DE FUTURO

Os programas de Cribado Neonatal cumpren unha importante tarefa de prevención en toda España. Pero neste momento existe un compoñente de distorsión territorial moi importante, que fai que non haxa principio de equidade entre a atención preventiva que reciben os acabados de nacer dependendo da Comunidade onde vexan a luz. Só o Hipotiroidismo Conxénito e a Hiperfenilalaninemia son detectados en tódalas Comunidades. Hai que revisar isto e solucionalo.

Hai que seguir adiante tratando de conseguir unha carteira de servizos consensuada, de forma que ningún bebé español padeza unha enfermidade metabólica herdada que -podéndose detectar tecnolóxicamente de forma precoz- non sexa detectada por falta de vontade política. Son os pais dos nenos con estas doenzas e os propios nenos diagnosticados e tratados precozmente os que nos animan a seguir traballando día a día na prevención e investigación destas enfermidades.

Desde o convencemento de que o investimento en prevención é sempre custo-efectivo, e de que só o maior coñecemento destas doenzas nos permitirá avanzar cara a mellores tratamentos e novas estratexias que diminúan a mortandade dos afectados e melloren a súa calidade e expectativas de vida, estamos convencidos de que é mellor actuar para detectar que agardar a que aparezan as enfermidades.

Hai que ter en conta ademais, que os programas de Cribado xa teñen unha estrutura consolidada no noso sistema sanitario, e por iso a incorporación de novas enfermidades a detectar ten un custo moi inferior que o que suporía empezar de cero.

Deben existir Unidades Clínicas de Referencia. Garantirían que tódolos nenos con resultados positivos sexan atendidos correctamente e permitirían maior rapidez no acceso ó diagnóstico e ó tratamento axeitado. (O diagnóstico tardío nos Erros Conxénitos do Metabolismo orixina unha perda de tempo a veces irreparable). Permitirían a formación dos profesionais no seguimento dunha ruta de actuación e axudarían a axilizar os procedementos para obter medicamentos orfos e outros aínda non autorizados aquí en España. Facilitarían tamén a coordinación dos Servizos e a atención pluridisciplinar ó paciente.

XV CONGRESO NACIONAL DE FENILCETONURIA Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS



SANTIAGO DE COMPOSTELA
17, 18 Y 19 DE SEPTIEMBRE 2010

Organizan:



Federación Española de Fenilcetonúria
y Otros Trastornos Metabólicos
PKU y OTM



NOTICIAS

BECAS DE ESTUDOS

A Federación Española de PKU e OTM concede este ano 3 bolsas de estudos:

- Unha das cales irá destinada á investigación por parte de persoal médico, dietistas, nutricionistas, etc por un importe de 3.000 €
- As outras dúas bolsas, de 1.500 € cada unha, serán para aqueles mozos PKU e OTM que estude aquelas carreiras universitarias que, nun futuro, poidan estar implicadas coas enfermidades metabólicas (medicina, bioloxía...)

As bases para optar ás devanditas bolsas estarán á disposición dos participantes na páxina web da Federación www.metabolicos.es a partir do 30/03/2010.

XX ANIVERSARIO DE ASFEGA Dúas décadas de esforzos

No ano 2010 cúmprense 20 anos da nosa Asociación. Vinte anos cheos de esforzos que podemos dicir orgullosos que tiveron grandes frutos. Esperamos que de cara o futuro sigamos avanzando na mellora da calidade de vida dos nosos fillos.

