

# S U M A R I O



Edita  
**Federación Española  
PKU y OTM**

C. Aquilino Iglesia Alvariño  
21, bajo 2  
27.004 Lugo  
Telf: 649.930.428  
638.005.833  
www.metabolicos.es  
federacion@metabolicos.es

Presidenta  
Rosalia Pascual Saludes

Vicepresidente Económico  
Manuel Varela Vivero

Secretario General  
David de San Carlos Borja

Entrevistas  
Isabel Vázquez García

Maquetación  
Sandra Calvo Rivas

Imprime  
Imprenta Marcaxe

Depósito Legal  
LU 21-2009

Distribución Gratuita



**2** Editorial, por Francisco Moza

**4** La Junta Directiva

**6** Historia de la PKU, por Javier Blasco

**9** Actividad: Asociación Galicia

**11** Artículo: Las desigualdades sanitarias entre autonomías, desde la incubadora

**12** Actividad: Torremolinos

**16** Actividad: Asociación Valenciana

**19** Actividad: Asociación Castellano Manchega

**22** Actividad: Asociación Murciana



**24** Actividad: Asociación Balear

**26** Artículo: Los enfermos metabólicos trabajan en la extensión del cribado neonatal

**27** Actividad: Asociación País Vasco

**30** Artículo: La importancia de la PKU materna por Domingo González Lamuño

**32** Actividad: Asociación Catalana

**35** Breve historia del Cribado Neonatal, por José Luis Marín

**39** Noticias

**42** Recetas

# Editorial



**D. Francisco Moza Zapatero**

Secretario General de Política Social  
Ministerio de Sanidad y Política Social

Las personas con enfermedades de baja frecuencia y sus familias son un colectivo con necesidades específicas de protección socio-sanitaria, y constituyen un amplio grupo con características singulares en el acceso a la atención que se presta desde los servicios sociales, educativos y sanitarios. Existe un amplio consenso en la necesidad de trabajar por la mejora de la protección de esas personas para garantizar la equidad, la calidad, la seguridad y la eficiencia en los servicios prestados.

El término "enfermedades raras" destaca solamente la característica de la escasa frecuencia absoluta del mosaico complejo y heterogéneo de las, aproximadamente, siete mil enfermedades catalogadas con este apelativo, de las que un 80% son de origen congénito y tienen una baja prevalencia.

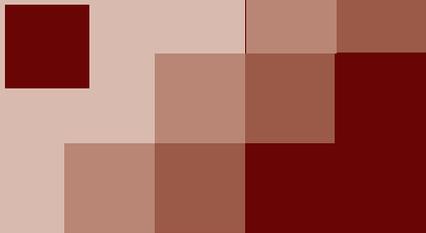
En España se calcula la existencia, aproximada, de más de tres millones de personas afectadas por alguna enfermedad poco común. En la Unión Europea más de treinta millones.

Como ustedes bien saben, estas enfermedades son habitualmente graves, crónicas y provocan que las personas que las padecen requieran cuidados especializados y prolongados, así por ejemplo, las Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH) son un grupo de enfermedades que comprende más de 500 entidades distintas. Un 80% de estas enfermedades se generan en edades tempranas, aunque también pueden presentarse en cualquier momento de la vida.

Existen evidencias que demuestran que el diagnóstico y tratamiento precoz puede cambiar la historia natural de ciertas EMH. Además de esto, las investigaciones asistenciales, educativas y sanitarias, son una vía imprescindible en las que hay que trabajar de manera coordinada entre administraciones, universidades e investigaciones.

Desde el punto de vista de potenciar esta coordinación, el Ministerio de Sanidad y Política Social ha creado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, dependiente del IMSERSO, para conseguir una mejor atención tanto a los enfermos como a sus familias.

Es en el marco de competencias del Estado, de desarrollo de políticas de fomento y promoción, donde hay que situar la creación de la red de Centros Estatales de Referencia. Con ello no hacemos otra cosa que cumplir con nuestra responsabilidad de mejorar y cohesionar el Sistema de Servicios Sociales y de incrementar la coordinación socio-sanitaria.



# Editorial

En esta línea, es también importante resaltar el esfuerzo conjunto de las Comunidades Autónomas y las sociedades científicas, así como de las asociaciones de pacientes y varios ministerios en la elaboración de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Una estrategia que, tomando como uno de sus referentes la labor del centro de referencia de Burgos, va a posibilitar avanzar en la mejora de la calidad de vida y la asistencia de las personas con enfermedades de baja frecuencia y sus familias, además de constituirse en un ejemplo de la eficacia de coordinación de las políticas socio-sanitarias.

Ese es el trabajo que queremos realizar, teniendo en cuenta que las personas con enfermedades de baja frecuencia tienen una problemática común a cualquier enfermo o persona con discapacidad, pero que su bajo número y dispersión nos marcan un condicionante añadido en la investigación y el tratamiento de la enfermedad. Se precisan, en consecuencia, actuaciones que salven en lo posible esas desventajas y que garanticen la igualdad en el acceso y disfrute del derecho a la salud, a la educación, a la seguridad social, etc. reconocidos a todos los españoles.

Este Ministerio actúa ante esta problemática en tanto Administración General del Estado, responsable de garantizar la equidad interterritorial (igual acceso a las mismas prestaciones básicas en todos los territorios del Estado), y en tanto entidad de Servicios Sociales, con responsabilidad en el impulso de las políticas de equiparación que garanticen la participación en igualdad de condiciones y eviten cualquier tipo de discriminación, como es el caso de las personas con enfermedades poco comunes.

El Estado, con este Centro, no asume en solitario la atención a las enfermedades de baja frecuencia; muy al contrario, la misión de este centro es la de promover que en todos los territorios, en el marco de sus respectivas competencias, cada organismo y cada servicio se responsabilice y ofrezca una atención progresivamente más adecuada y eficaz a estos colectivos. Las enfermedades de baja frecuencia, en efecto, desde la perspectiva de la provisión de servicios, son un fenómeno socio-sanitario, sin que esto signifique que no estén implicados otros Sistemas.

También compartimos el objetivo, dentro de la diversidad de características mostradas por cada patología, de mejorar su calidad de vida a través de su integración social, estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la corresponsabilidad.

Garantizar la asistencia sanitaria y extender el derecho de las personas a esta asistencia es una preocupación prioritaria para cualquier estado moderno y su gobierno. Ampliar las prestaciones de carácter social es un reto que debe asumir una sociedad avanzada, y tratar de llegar a los más desfavorecidos es una cuestión de justicia.



# 2010 Una oportunidad

**L**a OMS y las propias directivas europeas asignan a las asociaciones de pacientes un papel diferenciado y necesario en un nuevo contexto a la hora de percibir la realidad íntegra de un paciente. Una visión socio-sanitaria que sustituye el tradicional enfoque exclusivamente sanitario.

Queda claro que lograr avances reales en la calidad de vida de los enfermos depende, no sólo del buen hacer de nuestros especialistas, sino también del compromiso de las administraciones públicas y de la actuación proactiva de las asociaciones de pacientes como representantes del ámbito social en el que se desenvuelve el paciente.

Sólo la actuación independiente pero coordinada de estas 3 figuras: Especialistas, asociaciones de pacientes y administraciones públicas, puede lograr los resultados apetecidos.

Centrándonos en nuestra Federación, como aglutinadora de las asociaciones de pacientes metabólicos, los pasos que hemos dado durante los 3 últimos años para lograr la implantación de un cribado neonatal moderno en todo el estado español, nos han confirmado la necesidad de asumir este papel activo, catalizador, que hemos comentado. Así, cuando en el Ministerio de Sanidad nos argumentaron que la ampliación del cribado neonatal no se podía improvisar, que requería un riguroso estudio científico, que las competencias en esa materia estaban transferidas... El horizonte temporal para su implantación lo veíamos extraordinariamente lejano. Sin embargo, nuestra transmisión del problema a las asociaciones científicas españolas, a nuestros especialistas relacionados con la materia, derivó en unos resultados no sólo positivos, sino profundamente motivadores. El 23 de Junio de 2009 se presentaba ante el secretario general de sanidad, Don José Martínez Olmos, un completo estudio sobre los programas de cribado neonatal en España. El Sr. Martínez Olmos se mostró francamente receptivo y mostró su interés en seguir avanzando en la solución del problema. El estudio fue realizado y consensuado por las asociaciones más representativas del conjunto de bioquímicos y pediatras españoles. Esta publicación no sólo aportaba el punto de rigor necesario para abordar nuevamente el cribado neonatal en el Consejo Interterritorial de Salud, sino que demostraba cuantos resultados se pueden obtener cuando existe un trabajo independiente, pero coordinado, entre todos los entes que rodean al enfermo; al menos los 3 comentados: sanitarios, sociales y políticos.

Hablamos de interrelaciones entre los distintos agentes, y esto requiere receptividad, trabajo y coordinación por parte de todos. Así, cuando los mismos especialistas que han trabajado intensamente durante los 2 últimos años para publicar el trabajo indicado, y que ha supuesto superar el cuello de botella que teníamos para seguir avanzando en el logro de un cribado ampliado, nos demandaron la necesidad de acoger en nuestra Federación todas las metabolopatías no contempladas hasta entonces, no dudamos en iniciar el camino para configurar una gran confederación de enfermedades metabólicas hereditarias.



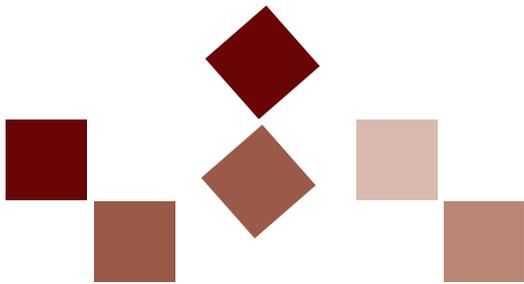
Ello no dejaba de ser una acción coordinada con la estrategia política europea sobre las enfermedades raras que, recordamos, podrían resumirse en la siguiente frase: “Hay cerca de 7.000 enfermedades raras. Es inviable acometer planteamientos eficaces de soluciones individuales para cada una de ellas, por lo que debemos crear un número reducido de grupos que aglutinen todas las enfermedades que tengan características lo suficientemente homogéneas y la masa crítica necesaria para permitir la adopción de medidas que individualmente no serían viables. Un grupo claramente definido lo configuran las enfermedades metabólicas hereditarias”.

Por otra parte, también es necesario que las distintas federaciones de pacientes se coordinen entre sí. No deben de ser meras coleccionistas de enfermedades, ni solapar sus esfuerzos. Ello solo desconcertaría tanto a los pacientes como a las administraciones públicas (resta y no suma). Cualquier paciente debe tener claro que asociación o federación defiende sus intereses en función de su patología. Por tanto, todas las federaciones que representan a enfermos con patologías raras deben de colaborar entre sí, máxime teniendo en cuenta que un alto porcentaje de sus problemas tienen soluciones comunes. Nuestra federación sigue trabajando en esta línea.

Entendemos que todo lo expuesto es imprescindible para seguir avanzando, pero aspirar a los máximos objetivos exige, además, mirar hacia Europa. Los grandes cambios estructurales en la forma de actuar con las enfermedades raras y, en concreto, con las enfermedades metabólicas hereditarias se toman en Bruselas. Como ya hemos comentado en anteriores ocasiones, estamos inmersos en pleno desarrollo del programa europeo para enfermedades raras (2008-2014), y percibimos que hay países europeos cuyas asociaciones de pacientes no parecen haber asimilado la nueva estrategia. En 2010, España ostentará la presidencia europea; es una oportunidad única para consolidar un proyecto homogéneo, claro y con objetivos definidos para las enfermedades metabólicas hereditarias en Europa. Hay voluntad política, sociedades científicas y especialistas involucrados; sólo hace falta que las asociaciones europeas de pacientes metabólicos coordinen sus esfuerzos.

La Junta Directiva





**Dr. Javier Blasco Alonso**  
Médico Adjunto de la Unidad de  
Gastroenterología, Hepatología y  
Nutrición Infantil.  
Hospital Materno-Infantil. Málaga

# Historia de la PKU

**E**l objetivo de los programas de cribaje neonatal es que puedan beneficiarse de un diagnóstico precoz, que permita instaurar un tratamiento adecuado antes de que se produzca daño neurológico irreversible. Es decir que sean normales, y que puedan crecer como los otros niños, y que tengan la posibilidad de convivir, desarrollarse, escolarizarse, y llegar a la edad adulta, y constituir una familia en igualdad de condiciones psicofísicas que el resto de los niños de su generación.

Para llegar a este punto, muchos investigadores de distintas disciplinas han contribuido para describir la clínica, aclarar el origen bioquímico y genético variado, establecer un tratamiento eficaz, conseguir un diagnóstico temprano y lograr que tengan una descendencia sin anomalías.

La fenilcetonuria es patrón de referencia para la comprensión, diagnóstico precoz y orientación terapéutica de otros muchos errores innatos del metabolismo (EIM).

En la primavera de 1934, una madre con dos hijos de cuatro y siete años, muy preocupada por el retraso mental que ambos presentaban, asociado a un intenso olor peculiar, había consultado en diversas instituciones sin obtener la ayuda o solución esperada. El padre era dentista y padecía de asma grave; no podía entrar en la habitación cerrada de los niños debido a que el fuerte olor le provocaba reacción asmática. Le sugirieron que se pusiera en contacto con el Dr. Asbjørn Følling (Fisiólogo Noruego, 1888–1973),

profesor de Investigaciones Nutricionales de la Escuela de Medicina de la Universidad de Oslo, en Noruega.

El propio Følling ha recogido por escrito sus recuerdos de la visita de esta madre con sus dos hijos: "No tenía esperanza alguna de poder ayudarle realmente, y examiné a los niños principalmente porque no quería ser hostil hacia la madre. En la exploración clínica de los pacientes no encontré signos significativos salvo que, sin duda alguna, ambos tenían un retraso mental. Los análisis ordinarios de orina fueron normales, pero tras añadir cloruro férrico a la orina apareció una coloración verdosa, que desapareció unos minutos después. Nunca había visto una reacción de ese tipo y tampoco estaba descrita en la literatura. La orina recogida unos días más tarde, tras retirar toda la medicación que recibían, se comportaba de manera similar. Probablemente había una sustancia desconocida en la orina, y el problema principal me pareció que era aislar e identificar esta sustancia". El Dr. Asbjørn Følling con su ayudante el Dr. Kaare Closs establecieron una estrecha colaboración con la madre. Al cabo de una semana la madre había recogido veinte litros de orina y Asbjørn Følling había puesto a punto en el laboratorio un método para aislar la sustancia desconocida.

"El método que se mostró eficaz fue el siguiente: la orina era saturada con cloruro sódico, acidificada con ácido clorhídrico, seguida de una extracción con éter. A continuación, extracción con carbonato sódico, acidificación y reextracción con éter. Ahora la sustancia

podía ser recristalizada a partir de una mezcla de cloroformo/benceno. Durante las extracciones, la prueba del cloruro férrico indicaba la presencia de la sustancia. Después de esta purificación comenzó la identificación de la estructura química de la sustancia... que sugería una estructura de un anillo bencénico con una cadena lateral de tres átomos de carbono. La configuración más probable era la del ácido fenilpirúvico. La sustancia se mezcló con ácido fenilpirúvico de síntesis, lo que no alteró el punto de fusión, probando por tanto la identidad de la sustancia." Følling la denominó "Imbecillitas Phenylpyruvica" u Oligofrenia Fenilpirúvica, también conocida como enfermedad de Følling, que cursaba con un grave daño cerebral, en la que estaba implicada una sustancia que se originaba como producto del metabolismo de las proteínas; denominada Fenilalanina.

En su escrito continúa el Dr. Asbjørn Følling "Aparentemente, existía la posibilidad de una asociación entre el retraso mental y la excreción de ácido fenilpirúvico. Por esto busqué casos similares. Entre 430 niños internados en instituciones para retrasados mentales, se encontraron ocho enfermos más con la misma reacción al cloruro férrico. La mayoría de los pacientes eran de tez clara, con dermatitis, rigidez muscular, espaldas relativamente anchas y con una postura inclinados hacia delante. No obstante, los dos rasgos distintivos fundamentales eran el retraso mental y la excreción de ácido fenilpirúvico en la orina".

# Historia de la PKU

Tres años más tarde, en 1937, Penrose y Quastel sugirieron que se denomine a ésta enfermedad Fenilcetonuria, nombre con el que se la conoce hoy en día.

En el año 1944, Bernheim demostró que la principal vía catabólica de la Fenilalanina es la transformación por parahidroxilación en Tirosina.

En 1947, Jervis observó que cuando se administraba fenilalanina a individuos sanos, en éstos se producía un aumento de otra sustancia denominada Tirosina. Pero cuando administraba fenilalanina a individuos Fenilcetonuricos, no presentaba tal elevación.

Tras varios años de investigación, Jervis concluyó finalmente que en la enfermedad, conocida como Fenilcetonuria, se producía una falta en la transformación de fenilalanina a tirosina.

Los avances en el tratamiento de la enfermedad no se iniciaron hasta 1953, cuando Bickel (Medico Alemán 1918–2000), publicó sus primeros trabajos, en los que demostraba la efectividad de una dieta especial restringida en fenilalanina.

En 1961, Guthrie creó el método de inhibición bacteriana, para medir la fenilalanina en sangre.

Entre 1957 y 1963 Kaufman y su grupo, demostraron la complejidad del sistema Fenilalaninhidroxilasa, en el que están implicados varios sistemas enzimáticos y cofactores, de los que los principales componentes son la BH4 (tetrahidrobiopterina) y la DHPR (dihidropteridínreductasa), y que estos componentes forman parte de otros sistemas de hidroxilación, fundamentalmente en la transformación de Tirosina a Dopa y de Triptófano a 5-OH-Triptófano, precursores de la Dopamina y Serotonina respectivamente, dos neurotransmisores de gran importancia.

Finalmente, en 1983, los doctores Li Chen y Savio L. C. Woo, ambos del Departamento de Medicina Celular y Genética, en la Escuela de Medicina Mount Sinai, aislaron e identificaron, por primera vez el gen (gen 17 de la Fenilalaninhidroxilasa en el cromosoma 12, concretamente en la región q22-q24.1.) donde se dan las instrucciones para la síntesis de la enzima fenilalanina hidroxilasa, cuya deficiencia es la responsable de la enfermedad.

El futuro de este trastorno se basa en el conocimiento cada vez mayor de la enfermedad. El conocimiento de la patogenia permitirá evitar sus consecuencias patogénicas. En cuanto a la dieta restrictiva en fenilalanina, se pueden conseguir productos cada vez con mejor sabor y olor y más variados, de manera que la alimentación de los niños PKU mejore al máximo. Por otra parte, un mejor conocimiento de las deficiencias nutricionales causadas por la dieta de bajo contenido en proteínas naturales, nos permitirá cubrir adecuadamente todas las necesidades de micronutrientes, etc...

El conocimiento del origen genético de la PKU permitirá correlacionar el fenotipo con el genotipo, que es diferente para cada paciente. Los enormes progresos realizados en biología molecular en los últimos años han abierto nuevas posibilidades para el tratamiento de numerosas enfermedades. Uno de los nuevos campos es el de la terapia génica. Esta técnica básicamente consiste en introducir un gen sano en células del paciente afectado, de manera que sea capaz de realizar la función que el gen alterado del paciente no puede realizar. Si introducimos un gen PAH normal lograremos "curar" al paciente. El problema consiste en conseguir introducir el gen y que éste se exprese en el paciente.

Kuvan® (sapropterina dihidrocloruro), conocido anteriormente como Phenoptin®, es el primero aprobado por la FDA para el tratamiento de fenilcetonuria. Aprobado por la FDA en diciembre de 2007 Designado fármaco huérfano en los Estados Unidos y la Unión Europea; BioMarin socio de Merck Serono, una división de Merck KGaA, Darmstadt, Alemania, logró la autorización de comercialización de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) en diciembre de 2008. Sapropterina dihidrocloruro, el ingrediente activo en Kuvan, es una forma sintética de 6R-BH4. 6R-BH4 es un cofactor esencial enzima que funciona en conjunción con PAH para metabolizar fenilalanina.

Está en marcha un ensayo clínico en fase I en EEUU cuyo objetivo principal es evaluar la seguridad y tolerancia de inyecciones únicas subcutáneas de PEG-PAL (terapia investigacional de sustitución enzimática con fenilalanina amonio liasa) en sujetos con PKU. El objetivo secundario del estudio es valorar la farmacocinética de inyecciones únicas subcutáneas de PEG-PAL administradas en dosis escaladas y evaluar el efecto de PEG-PAL en las concentraciones plasmáticas de fenilalanina en sujetos con PKU.



**Dr. Javier Blasco Alonso**

# 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



# XVIII Convivencia PKU y OTM

Este año celebramos la decimoctava "Convivencia PKU y OTM" en la Residencia de tiempo libre del Carballiño (Orense), con la colaboración de la Federación Española de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos.

Las diversas actividades se llevaron a cabo a lo largo de los días 24, 25 y 26 de Abril. Para el primer día estaba prevista la llegada de todos los participantes, que se dieron cita a la hora de la cena.

La jornada del 25 comenzó a las 11:00 horas con la intervención del Dr. Luis Miguel Jiménez Jiménez del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, hablando sobre las "Nuevas Perspectivas en el Cribado Neonatal ampliado". A continuación el Dr. Domingo González Lamuño del Hospital Universitario M. Valdecilla, profesor de la Universidad de Cantabria y Presidente de la Sociedad de Errores Innatos del Metabolismo de la AEP, nos

acercó a las "Realidades y futuro de la PKU"

Después de un merecido descanso contamos con la colaboración del Dr. Antonio Baldellou Vázquez, Profesor de la Universidad de Zaragoza, Departamento de Pediatría.

En todas las ponencias se destacó la claridad en las explicaciones, la cercanía y un objetivo común: es la hora de hacer un salto cualitativo. Aun quedan muchos frentes abiertos y mucho trabajo por hacer.

Hay que tener en cuenta los logros alcanzados en los últimos años respecto a la detección precoz de los Errores Innatos del Metabolismo, tan fundamental para poder detectar a tiempo estas dolencias, y que no tengan consecuencias fatales en el desarrollo de la vida de estos niños, pero debemos de ser más ambiciosos y no conformarnos con esto. Se intenta avanzar más allá de los primeros años de vida y ver la evolución a largo plazo.



## XVIII Convivencia PKU y OTM



¿Qué es lo que pasa en la adolescencia, al ser padres, cuando ya alcancen la madurez? ¿Hasta qué punto influye el llevar una dieta equilibrada en el desarrollo a largo plazo?

La mañana concluyó con una mesa redonda, donde todos los padres aprovecharon para despejar todas sus dudas dirigiendo estas al Dr. Jiménez, al Dr. Lamuño y al Dr. Baldellou. Tenemos que destacar la elevada participación por parte de los progenitores.

Por la tarde, la Dietista-Nutricionista Bertha Ortigosa Pezonaga del Hospital Virgen del Camino de Pamplona hizo su ponencia sobre “La elaboración del Plan Nutricional en los Errores Innatos del Metabolismo”, explicando cuales son los pasos que se elaboran para llegar al plan Nutricional de un niño en un proceso lleno de complejidad y se destacó la importancia de la implicación por parte de los padres en este proceso.

A las 17:00 horas Bertha Ortigosa y la Nutricionista María José Camba Garea de la Unidad de Metabolopatías del Hospital Clínico Universitario de Santiago, en una mesa redonda, dieron respuesta a todas las preguntas de los padres en lo relativo al plan Nutricional de sus hijos y aportaron consejos prácticos para afrontar el día a día.

A lo largo de la tarde del sábado y en la mañana del domingo, se hicieron los talleres de cocina. La restauradora Teresa Nonatto del Hospital San Juan de Dios de Barcelona presentó nuevas recetas específicas para los chicos con trastornos metabólicos. Estes talleres resultan muy productivos, ya que la limitación de los ingredientes bajos en proteínas, hace que la dieta de los PKU y OTM no pueda ser muy variada. Posteriormente, los chicos junto a sus familias degustaron y valoraron los platos cocinados.

Como siempre la XVIII Convivencia PKU y OTM, fue todo un éxito en el que acudieron la mayor parte de nuestros socios, ya que el hecho de poder tener contacto con los mejores especialistas en Metabolopatías que sufren sus hijos, y toda una oportunidad de estar al día en avances que se producen en el campo de la PKU y OTM. También asisten representantes de los laboratorios fabricantes de los productos especiales de las dietas y presentan los nuevos preparados que salen al mercado.

Además es un buen momento para que los padres intercambien impresiones acerca de cómo afrontar la dolencia, lo que supone para los nuevos padres con hijos con esta enfermedad un gran apoyo y punto de referencia.

Los asistentes a la XVIII Convivencia de la Asociación Fenilcetonúrica de Galicia incidieron en la necesidad de seguir luchando para lograr que se detecte a tiempo todos los casos, para evitar que los niños padezcan un severo retraso mental y permitir que lleven una vida como la de los demás chicos, con la única excepción de la dieta que deben seguir. Dieta que ha de ser prioritaria, según resaltan los médicos y las especialistas en dietética que estuvieron en el encuentro.



## XVIII Convivencia PKU y OTM



El pasado 31 de Mayo tuvo lugar un curso de cocina dirigido a pacientes con aminoacidopatías, organizado por la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, y financiado por los laboratorios SHS. Los niños, con edades comprendidas entre los 7 y los 10 años, atendieron con gran interés a las explicaciones de Jaime García, propietario del restaurante Velis Nolis de A Estrada, que, con gran pericia, logró captar su atención ya que les hizo participar en el emplatado de las diferentes recetas creadas para la ocasión y que consistían en:

- Milhojas crujientes de verduras y crackers a las finas hierbas.
- Carpaccio de tomate kumato con calabacín, champiñón y olivas negras
- Espagueti y verduras salteadas en wok con aceite de albahaca
- Sorbete de fresas y naranjas
- Carpaccio de frutas con mollo de fresas
- Postres de frutas con chocolate

Hacerles participar en la actividad hizo que la experiencia resultase divertida e interesante. Jaime logró conectar con los jóvenes, que era una de las preocupaciones que teníamos debido a la corta edad de los participantes, y a la ausencia de experiencias similares con niños de esta edad.



El objetivo principal que se buscaba era la normalización, es decir, que los niños sientan que lo que les sucede es algo que no les hace diferentes, o por lo menos que los impedimentos de la dieta a la que están sometidos puedan ser superados gracias a un mayor conocimiento culinario. Se buscaba también que la experiencia calase en los niños y en las familias, para que de cara al futuro los conocimientos culinarios ayuden a que su dieta no sólo sea adecuada a su patología, sino que también resulte atractiva desde el punto de vista organoléptico. En una palabra: que sea sabrosa y variada.

Los padres no asistieron a la elaboración de los platos, buscando precisamente que los jóvenes tomen la iniciativa de forma autónoma ya que, aunque todos debiéramos tener cierta cultura culinaria, en su casa es aun más necesario.

A la hora de la gustación de los platos sí participaron los padres. Buscábamos normalizar esta cocina especial, para que pueda ser degustada y adaptada al menú familiar.

El resultado de la experiencia fué muy positivo. Tanto los chicos como los padres aseguraron que la comida estaba exquisita.

Con respecto al trabajo realizado por Jaime García, hay que resaltar que tuvo que experimentar con productos nuevos, que no reaccionan igual que los habituales a la hora de elaborar los platos, textura, tiempo de cocción, consistencia, etc. El resultado era desconocido para él, y con todo salió fenomenal..

“Sería deseable que estas experiencias se repitan, ya que se trata de una forma de abordar el problema en su aspecto social y humano más allá del ámbito puramente médico-científico”.



**Sólo tres regiones hacen un test de prevención completo en los bebés: Galicia, Murcia y Andalucía son las tres que buscan hasta 40 enfermedades hereditarias en el niño.**

MADRID- La prueba del talón, con la que se recoge una muestra de sangre del pie del recién nacido para detectar enfermedades hereditarias, no se lleva a cabo igual en todos los puntos de España. En la mayor parte del país se practica el diagnóstico básico, el que sólo detecta en la muestra dos enfermedades: la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito; pero en tres comunidades autónomas se cuenta con la tecnología completa para encontrar hasta 40 patologías. Esto quiere decir que la supervivencia y la calidad de vida futura de los bebés depende de la autonomía donde nazca y de la patología que padezca.

Esta es la conclusión del informe «Programas de cribado neonatal en España», realizado por varias sociedades científicas, y que fue presentado el pasado 23 de junio al secretario general de Sanidad, Don José Martínez Olmos.

Sin embargo, basta con una tecnología que existe desde los años 90, la espectrometría de masas en tándem, para que, con la misma muestra de sangre, se puedan detectar hasta 40 enfermedades distintas en el recién nacido. En toda Europa

En Europa, el cribado neonatal expandido se aplica en Austria, Bélgica, Dinamarca, Holanda, Polonia, Italia, Portugal, Alemania...; pero, en España, sólo Galicia, Murcia y Andalucía lo han implantado. La importancia que tiene esta prueba para el devenir de los bebés se entiende con casos personales, como el de Pablo, de seis años. A los tres meses de vida le diagnosticaron acidemia metilmalónica. Bajo este complicado nombre se esconde la realidad de que su organismo no es capaz de sintetizar un tipo de aminoácido existente en las proteínas de los alimentos; ¿Cómo



### 3 DETALLES DE LA PRUEBA

#### 1.- ES INDOLORA

La prueba del talón ya se practica al cien por cien de los recién nacidos, el problema es que a la mayoría de ellos sólo se les analiza para dos patologías, cuando una tecnología más completa permite hallar 40.

#### 2.- AHORRA DAÑOS

La detección precoz de estas enfermedades hereditarias del metabolismo permite corregirlas con cambios en la dieta. En estos niños una alimentación normal ocasiona lesiones neurológicas.

#### 3.- DIVIDE A ESPAÑA

El hecho de que no todas las autonomías dispongan de la misma tecnología origina una nueva desigualdad en el trato sanitario de los españoles en función del lugar donde vivan, que en este caso afecta a bebés.

corregirlo? Pues, simplemente, con una dieta especial y un completo nutricional. A Pablo le hicieron las pruebas en el hospital de Jerez, mientras su hermana de cuatro años se encontraba ingresada con un cuadro clínico de vómitos y fiebre. «Los síntomas no alertaron sobre la posibilidad de que María sufriera un trastorno genético del metabolismo hasta dos días antes de morir», explica Francisco Aguilar, padre de los niños. Otro caso es el de Alberto, de ocho años. Al mes de edad fue diagnosticado de fenilcetonuria, una patología que sí se detecta en toda España y que se produce por un defecto en la asimilación de un aminoácido. Como Pablo, Alberto lleva una dieta pobre en proteínas y un complemento nutricional que aporta a su organismo los aminoácidos necesarios para vivir. «Desde que nació lleva una dieta estricta. Prácticamente es vegetariano», cuentan Susana y Santos López, padres de Alberto. Las patologías que se detectan con la prueba del talón no aparecen hasta que es demasiado tarde, de ahí la importancia de un diagnóstico precoz: «La mayoría de ellas, si se detectan tarde, producen daños neurológicos irreversibles», explica Magdalena Ugarte, directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de Madrid. «El desarrollo físico es normal en los primeros meses. A partir del sexto mes, pueden aparecer los primeros signos de daño neurológico: el niño no habla, no se relaciona, pierde interés por el entorno, el cociente intelectual empieza a mermar», explica Mercedes Martínez Pardo, endocrinóloga del Hospital Ramón y Cajal, de Madrid.

El encuentro se llevo a cabo del 27 de Junio al 4 de Julio en el hotel Sol Príncipe en Torremolinos (Málaga). El programa era similar al de anteriores años con charlas con especialistas, talleres de cocina y debates. Para facilitar los talleres de cocina se formaron tres grupos, para que así todos estuviesen implicados en la elaboración de los platos. Este sistema, que tan buenos resultados nos da, parece muy eficaz ya que pueden participar todos los miembros del grupo, dirigidos por un responsable (PKU-OTM). Elaboramos los siguientes platos: Aliño de patatas con ajos; Pastel vegetal y Bizcocho de naranja. El taller consistía en preparar el menú y luego sacar los valores nutritivos de cada plato.

En esta ocasión resultó más sencillo, probablemente porque tenían la lección aprendida de años anteriores (con excepción de los que asistieron por primera vez).

Ante la imposibilidad de asistencia de la Dtra. Martínez Pardo decidimos tratar el tema de la continuidad de los jóvenes y cómo realizar una reunión en Madrid donde se eligiera una junta directiva de jóvenes PKU-OTM, compuesta por todas las asociaciones existentes y donde se elegirá un Responsable nacional. La reunión resultó muy participativa por parte de todos los asistentes.

Las charlas fueron impartidas por el Dr. Matas, psicólogo del Hospital Materno Infantil de Málaga. El Dr. Matas nos separó por grupos dándonos a cada grupo los mismos temas y haciendo luego una puesta en común. El debate fue abierto y la participación sobresaliente, incluso nos faltó tiempo.

**Irati, Ana,  
José Mari e Isabel**



Los juegos: “Mil y un preguntas” y “cartas PKU-OTM” fueron muy didácticos. Con ellos pretendíamos la participación de todo el grupo, para ello fueron repartidos en tres grupos (iguales a los de los talleres de cocina). Mediante preguntas que ellos debían responder sobre su enfermedad iban ampliando sus conocimientos, mediante una puesta en común con el portavoz de cada grupo.

Tuvimos una experiencia que, aunque no la hubiéramos deseado, ocurrió. Uno de los asistentes O.T.M. tuvo un pequeño percance, nada grave afortunadamente, pero nos sirvió una vez

más para comprobar que, aunque no lo parezca, hay una gran unión entre todos. Como si se tratara de una sola persona, hicimos una piña y todos nos unimos. Inmediatamente nos trasladamos a urgencias, y de allí nos derivaron al Clínico de Málaga. De esto hemos aprendido una lección muy importante: la necesidad que tenemos los PKU de aprender sobre los O.T.M., y la solidaridad demostrada por parte del total del grupo.

Al finalizar el encuentro se repartieron unos cuestionarios de evaluación que rellenaron y nos dan una visión de lo que pensamos todos. A continuación se expone.

Organización del encuentro	7,10
Participación:	7,60
Puntualidad:	8,05
<b>Comedor:</b>	
Variedad platos	6,00
Calidad:	7,20
Horario:	6,50
<b>Talleres de cocina:</b>	
Organización:	7,70
Horario:	7,50
Participación:	7,60
Recetas escogidas:	7,80
Horarios del encuentr	7,70
<b>Charlas con los especialistas:</b>	
Dr. Matas:	7,90
<b>Valoración de los Juegos:</b>	
Juego de las 1001 preguntas:	7,11
Juego cartas PKU-OTM:	8,20
Excursión Aqualand:	7,70
Convivencia del grupo:	7,70



### Lo mejor del encuentro:

- 1.- Convivencia.
- 2.- Ampliación de conocimientos sobre la enfermedad.
- 3.- Actividades y juegos.
- 4.- Talleres de cocina.
- 5.- Aqualand.
- 6.- El lugar.

### Lo peor del encuentro:

- 1.- Nada
- 2.- La valoración nutricional que me resulta difícil de comprender.
- 3.- El horario del desayuno
- 4.- La baja asistencia de los OTM



### ¿Qué temas te hubieran gustado tratar durante el encuentro?

- 1.- Más información sobre las O.T.M.
- 2.- Experiencias de alguna PKU que haya sido madre.
- 3.- PKU materna.
- 4.- Avances médicos.

### Volverías el próximo año?

El 100% del grupo ha respondido sí

### ¿Prefieres cambiar de hotel y ciudad para el próximo encuentro?

De los 24 participantes una persona a respondido que sí.

### Comentarios personales:

#### En general no han contestado, pero tres de ellos han respondido lo siguiente:

Creo que este encuentro es súper necesario para cada uno de nosotros, esto no puede faltar, somos como una gran familia y necesitamos estar reunidos y darnos consejos al fin y al cabo todos padecemos lo mismo y aquí en Torremolinos se nos hace menos dura nuestra enfermedad al ver que hay muchos como yo.

Tengo pocas quejas solamente el horario del desayuno que es muy temprano, las actividades que realizamos estuvieron bien. Sugiero para el próximo encuentro la citada en la pregunta nº 15 (PKU materna).

Lo he pasado muy bien y repito el año que viene.

Personalmente, estamos muy conformes con la valoración del grupo casi punto por punto. Resulta fundamental que el grupo se implique (como ha ocurrido estos últimos años), ya que si no es así todo lo organizado sirve más bien para poco.

Esto es la muestra que las cosas nunca se hacen solas, y de que detrás existe gente que se sacrifica. No pensemos que las cosas no cuestan, porque cuestan, y mucho. Estamos convencidos de que esto se puede sacar adelante.

El año que viene pretendemos hacer de nuevo el encuentro, después de que los jóvenes nos reu-namos y lleguemos a conclusiones y decisiones conjuntas. Por nuestra parte vamos a trabajar para que el futuro de los jóvenes PKU-TM siga con entusiasmo la nueva etapa que se nos pre-senta.

Nos lo debemos todos, chavales.

## XXIII Convivencia anual

En este año 2009, nuestra Asociación ha celebrado dos Asambleas extraordinarias, mas la XXIII Reunión Anual de convivencia; ésta última, nuevamente como en el año 2005, en la localidad Castellonense de Oropesa del Mar (Marina D'or), los días 25, 26 y 27 de Septiembre, con una buena asistencia de familias asociadas, echando de menos a los que, por algún u otro motivo, no pudieron hacerlo.



Conseguimos la colaboración y, más importante todavía, la presencia y participación en las jornadas del Dr. Jaume Dalmau Serra y del Dr. José Luís Marín Soria, los cuales nos brindaron interesantes ponencias en la jornada del día veintiséis, con la siguiente programación:

10'45 horas: apertura XXIII Reunión Anual

11'00 horas: Conferencia a cargo del Dr. Jaume Dalmau Serra, responsable de la Unidad de Referencia de enfermedades Metabólicas de la Comunidad Valenciana, H. la Fe.

CONCEPTOS DE FENILALANINA Y PROTEINAS EN LA PKU  
11'45 horas: Descanso.

12'00 horas: Conferencia a cargo del Dr. D. José Luís Marín Soria, Unidad de Cribado Neonatal H. Clínic de Barcelona  
CRIBADO NEONATAL: ALGO DE HISTORIA, ESTADO ACTUAL, PERSPECTIVAS DE FUTURO

Tras estas interesantes charlas tuvo lugar una mesa debate con la participación de todos los asistentes, la cual ya se prolongó, como siempre, durante la comida y café posterior.

Nuevamente queremos agradecer a ambos médicos su asistencia y participación en nuestra Reunión, así como su dedicación y cercanía hacia las familias PKU-OTM.



También agradecer la colaboración y, en esta ocasión además, su presencia en estas jornadas a M<sup>a</sup> José Martos, Delegada de SHS.

## XXIII Convivencia ANUAL

Significar del mismo modo, la ayuda y colaboración otro año más de la empresa ROTULOS L'ELIANA y en especial, a su Gerente Roberto Belda.

No quisiera olvidar la ayuda que también nos presta nuestra Federación Española de Asociaciones, reconociendo desde este foro la labor que, en la sombra, realiza su Directiva, cuyos frutos comenzamos a recoger.

Sirva de simple ejemplo la iniciativa de reunir a Jóvenes PKU-OTM en Madrid el fin de semana del 19 y 20 de Septiembre, asistiendo de nuestra Asociación M<sup>a</sup>. José Sanchís y Celeste Castelló.

Tal y como van llegando las noticias sobre los últimos movimientos políticos relacionados con las Enfermedades Raras, Discapacidad y Minusvalías, estos dos próximos años van a ser importantes en este campo, exigiendo un esfuerzo aún mayor para todos, con el fin de no quedarnos fuera de estos campos de actuación.

Para despedirme, animar a todos los que formamos esta gran familia a participar, colaborar y, por supuesto, asistir al próximo XV Congreso Nacional de Fenilcetonúria y Otros Trastornos Metabólicos de Nuestra Federación Española 2.010.

Un saludo a todos

Carlos Frasquet Burgos



# 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 366 kcal por 100 g de producto (275 kcal por ración de 75 g)
- 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



## 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



## 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



Teléfono de Atención al Cliente  
900 444 800

## I Edición Premios Metabólico Manchego 2009

ACMEIM encaraba el año 2009 con ilusión. Teníamos apenas siete meses de vida, y un trabajo apasionante por delante.

Empezamos el año con las Primeras Jornadas Médicas sobre Patologías Metabólicas, celebradas en el Hospital General La Mancha centro.

Esta jornada fue un éxito, pues era la primera vez que se hacía un acto sobre Enfermedades Metabólicas en Castilla la Mancha, gracias a la colaboración de la Federación Española de PKU y OTM.



Ponentes: José Luis Marín, Luis Aldamiz, Rodolfo Ramos

En este mismo acto se presentó por parte de la Consejería de Sanidad de JCCM, el Hospital General la Mancha Centro y ACMEIM, la implantación del sistema de Alertas Metabólicas en Los Servicios de Urgencias. Al día siguiente, celebramos la primera Jornada Dieto-terapéutica ACMEIM, cuyo programa fué: un acto con autoridades y una charla especializada a cargo de

la Doctora Martínez-Pardo. En este acto, D. Santiago Lucas Torres (Alcalde de Campo de Criptana) concedió a ACMEIM lo que hoy es su sede, en la casa de las asociaciones de Campo de Criptana.

Después de una comida de Hermandad, asistimos a la presentación del recetario creado por la fundación Alicia para nuestro colectivo. Dicha presentación corrió a cargo de Marc Puig, responsable de cocina de dicha fundación.



## I Edición Premios Metabólico Manchego 2009



En el mes de Mayo acudimos por primera vez a la asamblea General de la Federación Española, en ella fuimos ratificados como miembro de la misma.

Pasamos el verano preparando las instalaciones de nuestro Banco de Alimentos y por fin el 27 de Septiembre Inauguramos.

El mismo 27 de Septiembre celebramos la primera edición de los premios Metabólico-Manchego del año.



Entrega de la Distinción Metabólico-Manchego 2009 a la Federación Española de PKU y OTM, recoge el premio David de San Carlos Borja (Secretario) en representación de la Federación

### **Premios Metabólico-Manchego 2009**

#### Premio Metabólico-Manchego 2009

Docta. Mercedes Martínez-Pardo Casanova  
Unidad de Enfermedades Metabólicas Hospital  
Ramón y Cajal, de Madrid

#### Premio Metabólico-Manchego Solidario 2009

SHS, Nutricia.

Distinciones Metabólico-Manchego 2009

Ayuntamiento de Campo de Criptana.

Consejería de Sanidad y Bienestar Social

JCCM

Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Ciudad

Real

Colegio Oficial de Farmacéuticos de Ciudad

Real.

Hospital General La Mancha Centro

Concejalía de Deportes y Gimnasio Esfera de

La Roda.

Federación Española de PKU y OTM

Fundación Alicia.

Obra Social Caja Rural de Ciudad Real

Ana López-Casero Beltrán

Jesús de la Rubia García

Cimasa

Asociación Barrio de San Antonio, Tomelloso

Jesús Ignacio Meco Rodríguez-Manzanaque

Presidente de ACMEIM

## I Edición Premios Metabólico Manchego 2009

El Acto fue celebrado en la sede de nuestra asociación, y congregó cerca de 200 personas. Podemos decir que fue un éxito rotundo por su transcendencia mediática a nivel regional.



*Platos preparados por los padres para la degustación en el Acto celebrado*

La Jornada terminó con una comida de hermandad entre socios y premiados. El mes de Noviembre podemos decir que ha sido el de más trabajo, pues hemos realizado entrevistas con un gran número de autoridades. Estas visitas tenían dos motivos claros: el primero elaborar un libro-catalogo con todos los productos existentes en el banco de alimentos, complementarlos con información sobre los errores innatos del metabolismo, así como con recetas de fácil uso, tanto para padres como para profesionales. Esta idea se le traslado a la Excl. Diputación de Ciudad Real, la cual lo acogió gratamente e incluso nos animó a hacerlo más extenso.



**Foto de los premiados**

También realizamos entrevistas con Autoridades, Facultativos, Políticos, Prensa... con la intención de recabar apoyos para nuestro gran objetivo del Año 2010: el Cribado Neonatal Ampliado. Por ello invitamos a todas las personas relevantes en materia Sanitaria en Castilla la Mancha a formar parte de la PRIMERA MESA REGIONAL SOBRE EL CRIBADO NEONATAL.

## IV Encuentro: Días de Convivencia Cursos de Cocina

Cada dos años nuestra Asociación PKU y O.T.M. organiza, con la colaboración de la Federación Española de PKU y OTM, ENCUENTROS de Doctores de distintos Hospitales de Comunidades Autónomas, especialistas en las diferentes Metabolopatías que sufren nuestros hijos. Este año han asistido los Doctores conferenciantes: Dra. Mercedes Martínez Pardo, Hospital Ramón y Cajal de Madrid, Jefe de Pediatría de la Unidad de Enfermedades Metabólicas, tema de su conferencia: Enfermedades de Jarabe de Arce y Acidemias Orgánicas. Dra. María Teresa García Silva, Hospital 12 de Octubre de Madrid, Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras y Enfermedades Metabólicas Hereditarias, tema de su conferencia: Enfermedades Mitocondriales. Dra. Inmaculada González Gallego, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Responsable Sección de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, tema de su conferencia: Enfermedades detectadas en Cribado Neonatal Ampliado y Tratamientos. Dr. Pablo Sanjurjo Crespo, Hospital de Cruces de Baracaldo, Catedrático Titular de Pediatría de la Universidad del País, tema de su conferencia: PKU y Fenilcetonúria Materna. Dr. David Gil Ortega, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Pediatría Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición

Pediátrica, tema de su conferencia: Enfermedades de Tyrosidemia y otros Trastornos. Dr. José Ramón Cuenca Sánchez, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Sección de Nutrición Metabólica, tema de su conferencia: Dietas Sanas de los PKU y Otras



Metabolopatías.

Este IV Encuentro ha sido diferente a los anteriores. Los Padres han tenido la posibilidad de dialogar aproximadamente una hora y treinta minutos en cada una de las dos Conferencias (día 10 y día 11) Un DEBATE CON LOS PONENTES sobre estas raras Enfermedades, el resultado ha sido un éxito por parte de todos los asistentes a las conferencias.



## IV Encuentro: Días de Convivencia Cursos de Cocina

El Curso de Cocina Teórico impartido por la Dietísta Reyes Calvete ha tenido una participación de madres recién asociadas, así como otras que año tras año acuden a este Curso. La participación ha sido bastante grande. La idea es enseñar a confeccionar nuevos menús, ya que los alimentos a consumir son de una dieta especial, exentos de FENILALANINA y PROTEINAS, fabricados exclusivamente en Laboratorios y Casas Comerciales.

Nuestro agradecimiento a los Doctores que año tras año acuden a Congresos, Encuentros y Días de Convivencia, para darnos información de última hora sobre las Enfermedades de nuestros hijos.

Nuestra enhorabuena a Reyes (Dietísta) y a su esposo Paco, que desinteresadamente acuden a nuestras llamadas para asistir a los Encuentros y Cursos de Cocina. Ellos se hacen cargo de la confección de los menús de los niños PKU y O.T.M. que tanto éxito tienen.

En este Encuentro el tiempo nos ha acompañado, han disfrutado de un baño en la playa y en la piscina del Hotel. También queremos destacar las actividades de las que disfrutaron durante dos días todos los asistentes al Encuentro, en el Parque infantil (Peke-Park) y en el Torneo de Mini-Golf.

La Asociación de Padres de Niños de Jarabe de Arce y Otras Metabopatías (PKU Y O.T.M.) de la Región de Murcia, agradece a las Consejerías (IMAS Instituto Murciano de Acción Social, Dirección de Personas con Discapacidad), (Dirección General de Atención al Ciudadano, Drogodependencia y Consumo) (CAM Caja Mediterráneo) por su colaboración. También a los Laboratorios (SHS), Casas Comerciales (SANAVI) y (ADPAN) al hacer realidad este ENCUENTRO.

La asistencia al IV ENCUENTRO ha sido un éxito de participación (173 personas), Doctores, Pediatras, Enfermeras, Laboratorios, Dietista, Farmacéuticos, Padres, Niños PKU-O.T.M., Hermanos, Familiares y acompañantes de Doctores. Agradecemos la asistencia de Socios de otras Comunidades Autónomas, así como de ANDALUCIA, CASTILLA LA MANCHA, MADRID, CATALUÑA, PAIS VASCO Y COMUNIDAD VALENCIANA. Nuestra Asociación PKU y O.T.M. de la Región de Murcia quiere hacer constar que tenemos padres con niños de estas raras enfermedades que no pueden asistir a estos Congresos y Encuentros por falta de recursos, ya que sólomente la dieta de por vida supone un coste muy elevado, que apenas algunos se lo pueden permitir, y como Presidenta de la Asociación les rogaría que en los sucesivos Congresos Nacionales y Encuentros Regionales sigan colaborando para que estos padres con escasos recursos puedan asistir a estas conferencias organizadas por Doctores especializados en las enfermedades Metabólicas de nuestros hijos.



## Encuentro y Taller de Cocina

El día 17 de octubre se celebró, con el patrocinio de la Federación Española de PKU y OTM, en la escuela de cocina ALCARI de Palma de Mallorca, un taller de cocina y una reunión con las familias de PKU y OTM de Baleares. Fue una jornada con asistencia de muchas familias, con sus niños y bebés, en donde hubo mucho interés por contactar con nuevas familias, conocer la enfermedad y colaborar en la cocina elaborando nuevos platos. Todo transcurrió de una manera muy distendida y amena.

Nada más llegar nos pusimos el delantal y, siguiendo las instrucciones de Teresa Nonnato, del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, nos pusimos manos a la obra.



*Teresa Nonnato*

Hubo mucha colaboración, ya que muchas madres, algún padre y algunos niños, se animaron a cocinar. Se prepararon unos platos deliciosos, tales como: mejillones rellenos, hamburguesas vegetales, croquetas, cous

cous vegetal, paella especial, pizza, pastel de frutas, puding con nata, trufas...; y para los padres y el resto "no pku" una paella preparada por Javi, un papá de un precioso bebé pku de nuestra hermosa isla de Formentera, que demostró ser un experto cocinero.

Al terminar la comida descansamos un poco y se hizo una reunión en la que se informó a las familias de la situación actual de la asociación y el nuevo impulso que queremos darle para que prospere, por lo que decidimos hacer una próxima reunión para ponernos ya en marcha.

Lo único que echamos de menos fue la asistencia de más jóvenes adolescentes PKU; las únicas que asistieron fueron Lydia y Nieves, de Ibiza, que hicieron el esfuerzo de venir y preparar un taller y una charla para hablar de la situación de este grupo; pero no pudo ser, y desde la Asociación de Baleares queremos animar a este colectivo para que se implique, aunque sea un poquito, ya que la asociación es algo vuestro, y aunque los padres siempre estaremos ahí, podéis aportar muchas cosas y juntos lograr nuestros propósitos.



## Encuentro y Taller de Cocina



De verdad que fue una experiencia muy bonita y gratificante ver a nuevas familias con ganas de hacer muchas cosas en la asociación para el bien y el futuro de sus hijos. No nos queda otra que dar miles de gracias, por impulsarnos a resurgir otra vez, por ponernos en contacto, por organizarnos este taller tan fantástico..... Por parte del Hospital Son Dureta: Dra. M<sup>a</sup> Ángeles Ruiz, Gabriela Nicola, Magdalena Vila, Gerardo Pérez, Carmen Toral y Antonia Pardo; por parte de la Conselleria de Salut i Consum: Dra. Carmen Sánchez Contador y Tere González; por parte de la Escola Alcari: M<sup>a</sup> José Fernández; por parte del Hospital Sant Joan de Déu: la fabulosa cocinera Teresa Nonatto; por parte de nuestra queridísima Federación Nacional: Manuel Varela y Rosalía Pascual; por parte de los laboratorios SHS, que aportó parte de los alimentos especiales, M<sup>a</sup> José Martos. Y, a todos los que hicisteis el esfuerzo de venir, GRACIAS!!!!!!!!!!!!!!



LUNES 9 DE NOVIEMBRE DE 2009 LA TRIBUNA DE CIUDAD REAL

*La Asociación de Errores Innatos del Metabolismo prepara una mesa de expertos para tratar de lograr la ampliación de la 'prueba del talón'*

El 'tándem de masas' permite detectar en las primeras horas de vida cerca de una treintena de patologías, mientras que en la actualidad se llega al diagnóstico sólo de tres.

## RAQUEL SANTAMARTA / CIUDAD REAL

«El cribado neonatal ampliado es hoy en día una herramienta contra la discapacidad», según asegura el presidente de la Asociación Castellano-Manchega de Errores Innatos del Metabolismo (Acmeim), Jesús Ignacio Meco. Por ello, este colectivo, que se constituyó el 9 de marzo de 2008, trabaja de manera intensa en la constitución de una mesa regional para debatir la necesidad de que se ponga en marcha el 'tándem de masas', una tecnología con la que es posible detectar en las primeras horas de vida casi una treintena de patologías. Hasta el momento, la 'prueba del talón' sólo permite llegar al diagnóstico de tres enfermedades: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la tirosinemia, enmarcadas dentro de lo que se conocen como errores innatos del metabolismo. ¿Pero qué ocurre si el bebé tiene acidemia propiónica?. «En el último año han nacido en nuestra Comunidad tres niños con esta patología y la afectación neurológica puede ser muy importante si no existe un diagnóstico temprano», precisó el presidente de la Asociación Castellano-Manchega de Errores Innatos del Metabolismo. «Se pueden ver dañados muchos órganos e incluso producirse una pérdida de movilidad», apostilló el tesorero de Acmeim, José María Menchén.

El programa de cribado neonatal ampliado tiene como fin identificar, antes de que aparezcan los síntomas clínicos, determinadas enfermedades de origen genético, endocrino, metabólico o infeccioso que pueden amenazar la salud y la vida de los recién nacidos.

Este diagnóstico precoz es fundamental, dado que una actuación sanitaria en los primeros días de vida puede conducir a la eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o minusvalías asociadas a ese tipo de enfermedades. Esta mesa de trabajo, que pretende desarrollarse en el primer trimestre de 2010, contará con expertos como el presidente de la Comisión de Diagnóstico Perinatal de la



Jesús Ignacio Meco

Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC), José Luis Marín, y el director del Servicio de Estudios de las Mastocitosis, que está ubicado en el Hospital Virgen del Valle de Toledo, Luis Escribano Mora, con quien ya se han reunido esta semana. «La idea es que se debata sobre lo que se está haciendo y se saquen unas conclusiones que sean aprobadas en las Cortes regionales», indicó Meco. «Si en Castilla-La Mancha no compensa poner en marcha el equipo, que deriven las muestras a Galicia, que ya cuenta con dos», subrayó Menchén.

No en vano, la prevención es 'coste-efectiva' ya que, según el tesorero de la asociación, «se estima que vale un euro y medio por niño»; mientras que «¿cuánto le cuesta al Estado una persona discapacitada desde su nacimiento?, se pregunta el presidente de Acmeim.

El actual centro de cribado de la región está en el laboratorio de bioquímica que hay en Talavera de la Reina (Toledo). Meco aseveró a La Tribuna que «la tecnología para hacer el programa ampliado ya está comprado, pero hay pocos profesionales y los que hay no están formados». «Están infrutilizando los equipos», añadió Menchén.

La joven asociación, que cuenta con 130 familias entre sus filas, ha comenzado una ronda de encuentros que le ha llevado a reunirse también con el presidente de la Diputación Provincial, Nemesio de Lara, el director general de Ordenación y Evaluación, José Luis López Hernández, la directora general de Salud Pública, Berta Hernández, y la portavoz socialista de Sanidad y Bienestar Social en el Senado, la ciudadrealeña Cristina Maestre.

# Jornada de Nutrición

## Nutrición en las enfermedades metabólicas hereditarias

Tal y como estamos acostumbrados en el norte, y más en Bilbao, el día se presentó nublado y con intervalos de lluvia, pero esta jornada para las familias PKU-OTM era un poco diferente: teníamos la oportunidad de reunirnos en el Palacio Euskalduna. Este lugar, para los que no lo conocen, es un espacio donde se celebran todo tipo de congresos y actuaciones. Está en la orilla de la ría donde antaño hubo unos astilleros con el mismo nombre, y de los cuales, aparte del nombre, queda como recuerdo una de las grúas que acompañaron el duro trabajo de aquellos tiempos.



El motivo de este encuentro era la celebración del VIII CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO. En lo que respecta a nosotros, como padres de niños y no tan niños afectados por estas enfermedades, acudimos con interés a la reunión sobre NUTRICIÓN en las enfermedades metabólicas hereditarias celebrada gracias a la colaboración de la Federación Española y a las facilidades tan amablemente proporcionadas tanto por el Dr. Aldámiz como el Dr. Sanjurjo dentro de las jornadas organizadas por AECOM.

Una vez instalados en la sala, comenzó el acto con la apertura de la jornada por parte del Director Gerente del Hospital de Cruces, D. Gregorio Achútegui Basagoiti, el cual, entre otras cosas, señaló la necesidad de mejorar la atención para estas enfermedades menos frecuentes pero no por ello menos preocupantes. También incidió en el diálogo con las asociaciones como una de las vías para mejorar dicha atención. Esperemos que tan buena disposición se manifieste en realidades tangibles y concretas por el bien de nuestros hijos-as.

Posteriormente, de la mano del moderador Dr. Gonzalo Domingo Lamuño, adscrito al Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander, empezaron a intervenir los diversos ponentes.

En primer lugar intervino la Dra. Anita McDonalds, Jefa de Servicios Dietéticos del Hospital Infantil de Birmingham. A pesar de hablar en la lengua de Shakespeare no hubo problemas



con la lengua de Cervantes, gracias al excelente trabajo de traducción simultánea. Tras una breve introducción de Birmingham, a la que comparó con Venecia por su gran cantidad de canales, nos presentó los datos de su centro, donde atienden a unos 1.500 pacientes metabólicos.

Ella trabaja con un equipo de 3 dietistas que efectúan visitas a domicilio, a supermercados con las familias y les enseñan a hacer esta cocina “diferente”. Se ayuda a las familias con clases de cocina en su propio domicilio, para lo que cuentan con la ayuda de lo que ella llama una “trabajadora amiga”, que debe de ser una cocinera fantástica. Además, ofrecen un servicio 24 horas los 7 días de la semana.

Empezó hablando de la PKU, el sistema de intercambios que usan y el debate en torno a considerar la fruta y la verdura como libres, siempre que no superen los 75 phe/100g. Para ello se hizo un estudio con diferentes grupos, unos lo pesaban todo y otros no. Según ella, parece ser que los niveles de Phe en sangre no presentan diferencias significativas entre estos grupos.



También mencionó que en el Reino Unido los alimentos especiales bajos en proteína son gratuitos, aunque para ello la burocracia es bastante pesada.

Otro aspecto que comentó fue la necesidad de que estos pacientes, poco a poco, sean más autónomos conforme crezcan. Para ello en el mercado han aparecido, en el caso de la PKU, sustitutos proteicos en forma de líquido en vez de en polvo para niños de más de 5 años, lo que lo hace más manejable. Además, para favorecer su independencia, organizan durante las vacaciones “Escuelas para niños PKU-OTM”, para que aprendan a manejar la dieta y preparar su propia comida: en fin, que sean “cocinillas” por unos días. También organizan los sábados en la sala de espera lo que ella denomina “clínica PKU”.

Trató otros temas referidos a la PKU, como la importancia de los ácidos grasos Omega 3, el Kuvan (BH4), que permite una mayor tolerancia proteica en casos leves y moderados, o el uso en fase de estudio en Estados Unidos de un subproducto de la fabricación del queso bajo en PHE.

Posteriormente, hizo referencia a la dieta en otras enfermedades como las acidemias orgánicas, y los problemas a los que tienen que hacer frente. Lo mismo hizo respecto a las del grupo del Ciclo de la Urea.

Tras la intervención y los merecidos aplausos, comenzó el turno de preguntas, a las que respondió con amabilidad, alargándose más de lo previsto dado el interés que suscitó el tema.

La segunda intervención corrió a cargo de la Dra. Mari Luz Couce Pico, del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Hizo un poco de historia sobre el número de trastornos metabólicos, en el que se aprecia como ha ido aumentando su detección hasta llegar a las 40 que es capaz de verificar el tándem de masas, con gran fiabilidad por el escaso bajo número de falsos positivos, y además con rapidez, a las 24 – 48 horas de nacer, lo que permite un diagnóstico y tratamiento precoz y por tanto más efectivo.

Aludió a los diferentes diagnósticos (bioquímico y genético-molecular), a la efectividad de la BH4, especialmente en los PKU moderados...

También abrió las esperanzas, lo último que se pierde, a los tratamientos del futuro (trasplante de órganos, trasplante de células del hígado...) pero, hoy por hoy, el mejor tratamiento es una buena dieta.



Expuso el programa ODIMET, al cual cualquiera puede acceder gratuitamente, solo hay que registrarse. En él hay desde recetas hasta otras cuestiones relacionadas con estos trastornos.

Concluyó con la necesidad de los equipos multidisciplinares, centros bioquímicos y unidades de seguimiento clínico.

Tras la Dra. Mari Luz Couce tomó el relevo el Dr. Jaume Campistol Plana, del Hospital San Joan de Deu en Barcelona, haciendo referencia a las manifestaciones neurológicas y a la orientación diagnóstica, es decir, a las pistas que nos pueden hacer sospechar de la existencia de un trastorno metabólico, lo que no es nada fácil teniendo en cuenta que hay más de 450 enfermedades metabólicas, que cada año aparecen nuevas enfermedades y que algunas son muy difíciles de diagnosticar. Así mismo, nos emplazó para el próximo congreso a celebrar en Santiago en septiembre de 2010.

# La importancia de la PKU Materna

**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



*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).

En muchos países, la detección neonatal de la PKU es sistemática para todos los recién nacidos. 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 su problema de PKU. Por otro lado, algunas mujeres pudieron haber seguido una dieta durante su primera infancia, habiendo abandonado 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 manifiesten por daños en sus hijos.

## La importancia de la PKU Materna

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 concentración 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 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). El aporte energético también debe de 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 alimen-

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

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 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 recalcando 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.

# Reunión de padres PKU-OTM

Queridos padres y amigos:

Como cada año, hemos celebrado la reunión de la Asociación de padres con hijos PKU y Otros Trastornos Metabólicos (OTM). Este año se reunieron los grupos de galactosemia, beta-oxidación, homocistinuria y PKU. Muchos de vosotros pudisteis asistir a la reunión, pero otros no. Por ello, como cada año, os enviamos un pequeño resumen de lo que se expuso en ella.

Por la mañana tuvo lugar la Asamblea de la Asociación de Padres PKU/OTM. A continuación los niños fueron obsequiados con una fantástica Comida Especial de contenido bajo en proteínas, obra de las Sras. Teresa Nonnato y Alicia Chacón, asesoradas por la Sra. Alejandra Gutiérrez. Felicitamos especialmente a las artistas implicadas que lograron una comida magnífica, de gran calidad e inmejorable aspecto y sabor. Muchas gracias por todo ello!!! Tanto los niños y padres nuestros como los invitados especiales que nos honraban con su presencia quedaron impresionados! Los alimentos especiales fueron ampliamente fotografiados y admirados!

A las 15:30 comenzaron las Reuniones Científicas de los grupos de galactosemia, beta-oxidación, homocistinuria y PKU.

El grupo de PKU se reunió en el Auditorio donde el Dr.Campistol explicó el resultado del cuestionario remitido a los 18



centros españoles de seguimiento, para conocer el funcionamiento de las Unidades y el estado de los pacientes atendidos en las mismas. Sólo 11 de 18 centros habían respondido al cuestionario inicialmente. Se analizaron los datos de 399 pacientes españoles con PKU: preescolares 30%, escolares 20%, adolescentes 14% y adultos 36%. El diagnóstico se efectuó antes del mes de vida en 70,2%, 1-2 meses 5,5%, 2 meses-1 año 3,5% y más tarde de 1 año 18,5%. La tipificación diagnóstica fue de HPA leve 11,5%, suave 13%, moderada 24,8% y severa 50,4%. Los pacientes se tratan con dieta + fórmula 75,7%, BH4 y dieta libre 12,8% y BH4 + dieta 5,5%. Actualmente siguen con tratamiento 84,5% de los pacientes. Según la edad de los pacientes, en los menores de 12 años el control dietético se consideró bueno en 42%, regular 18% y malo 40%. En los mayores de 12 años se consideró bueno 28%, regular 13% y malo 58%. El CI de los pacientes se sitúa: RM severo 3,1%, RM moderado 4,8%, RM leve 6,2%, borderline 20,1%, normal 57,8% y normal alto 8,3%. Considerando el CI en relación a la edad del diagnóstico, el CI baja significativamente en los pacientes diagnosticados a partir del año de edad. Cuando se completen los datos de los centros, informaremos de los resultados definitivos.

## Reunión de padres PKU-OTM

El Dr. Rodolfo Ramos, de la Facultad de Psicología de la Universidad de Granada nos presentó el resultado de una encuesta pasada a padres de PKU de varios centros españoles sobre: “¿Qué saben realmente los padres con hijos PKU de la gestión de la dieta baja en Phe?”. El estudio realizado entre 107 padres de Andalucía, Cataluña, Madrid y País Vasco indica que no existen diferencias significativas entre padres con hijos con PKU respecto al conocimiento que permite discriminar alimentos libres (de hasta 75mg por 100gr de producto) de los prohibidos (más de 200mg por 100gr de producto) en la dieta baja en fenilalanina.



De cada 3 padres evaluados uno tenía un conocimiento insuficiente, otro un conocimiento mínimo pero básico y otro un conocimiento notable. A partir de los resultados se propone un cuestionario de evaluación que permita detectar las principales lagunas que los padres con hijos PKU poseen con relación a esta discriminación, que puede llevar tanto a una dieta correcta pero pobre (poco variada) como a la ingestión de alimentos con alto contenido en fenilalanina.

El Dr. Cambra moderó una mesa redonda sobre: “Los hermanos, ¿cómo viven la PKU/OTM desde casa? Explicaron su experiencia dos hermanos de PKU (Marc i José Manuel) y uno de aciduria glutárica (Pere). Todos ellos parecían haber asumido bien el problema familiar y gracias a la habilidad de sus padres, éste no parecía haber afectado demasiado a su vida. Agradecemos desde aquí su simpática aportación a nuestro conocimiento de las repercusiones de un ECM en la familia

La Dra. M<sup>a</sup> Antonia Vilaseca comentó los nuevos casos de PKU/HPA del 2009 (5 en total, 1 HPA y 4 PKU) que sumados a los anteriores dan un total de 190 PKU/HPA controlados actualmente por nuestra Unidad.



Comentó los conceptos de cumplimiento (seguir las normas de la Unidad) y adherencia (colaborar activamente con la unidad en el seguimiento de los pacientes). Conviene no sólo controlar los valores de fenilalanina, sino también la frecuencia de los controles, ya que están íntimamente relacionadas. Dado que el 80% de las familias tienen correo electrónico, acordamos enviar los resultados de PKU, tirosinemia y Enfermedad de Jarabe de Arce sólo por correo electrónico o fax a las familias que lo tengan y por carta únicamente a las familias que no tengan estos medios de comunicación. Recomendamos utilizar el e-mail de los adolescentes que lo tengan para implicarlos más en el control de su enfermedad. Comunicó que próximamente aparecerá un nuevo cuento “El secret de la Morera”, con viñetas para adolescentes. También el Portal de Enfermedades Metabólicas será una realidad a partir de la próxima primavera. Finalmente, comunicó su próxima jubilación (en febrero) agradeciendo infinitamente las muestras de afecto y reconocimiento de M<sup>a</sup> Elena, los niños y las presidentas de la Asociación PKU/ATM.

La Srta. Natàlia Català explicó “La alimentación durante la infancia de 0-3 años en los ECM. Adaptación al menú escolar”. La educación de la conducta alimentaria durante este periodo tiene el objetivo de conseguir un buen estado nutricional y aprender hábitos alimentarios saludables adquiridos en su entorno familiar. La alimentación del lactante es exclusiva a base de fórmula especial con lactancia materna o fórmula de inicio. A partir de este momento, será necesario incorporar de forma gradual nuevos alimentos según la edad, recordando que para conseguir un normal crecimiento y desarrollo, en algunos casos, será necesario administrar fórmulas especiales durante toda su vida. Para insertar a los niños en el comedor escolar la función de la familia es integrar el menú especial adaptado al menú escolar, de manera que el paciente pueda disfrutar de una comida similar a la de sus compañeros. El comedor escolar es un recurso didáctico en materia de educación alimentaria, ya que le ayuda al niño a integrarse en el grupo.

La Srta. Natàlia Català explicó “La alimentación durante la infancia de 0-3 años en los ECM. Adaptación al menú escolar”. La educación de la conducta alimentaria durante este periodo tiene el objetivo de conseguir un buen estado nutricional y aprender hábitos alimentarios saludables adquiridos en su entorno familiar. La alimentación del lactante es exclusiva a base de fórmula especial con lactancia materna o fórmula de inicio. A partir de este momento, será necesario incorporar de forma gradual nuevos alimentos según la edad, recordando que para conseguir un normal crecimiento y desarrollo, en algunos casos, será necesario administrar fórmulas especiales durante toda su vida. Para insertar a los niños en el comedor escolar la función de la familia es integrar el menú especial adaptado al menú escolar, de manera que el paciente pueda disfrutar de una comida similar a la de sus compañeros. El comedor escolar es un recurso didáctico en materia de educación alimentaria, ya que le ayuda al niño a integrarse en el grupo.

El Dr. Nilo Lambruschini realizó un breve recordatorio de nuestra experiencia con BH4 desde su aplicación en un grupo de pacientes hace 5 años. Se comenta que en la actualidad dichos pacientes han pasado a utilizar Kuvan (sapropterina) que es el nombre comercial, el cual tiene algunas ventajas respecto a la BH4, como es, en principio, de una sola toma. Así mismo se comenta que en la actualidad tenemos a tres pacientes, que fueron buenos respondedores a la sobrecarga con BH4, utilizando Kuvan + fórmula, con el fin de lograr aumentar su tolerancia a la fenilalanina y poder utilizar nutrientes con proteínas de alto valor biológico. Se informa también, que no todos los pacientes PKU podrán utilizar Kuvan por falta de respuesta.

La Dra. Rosa Gassió comentó un estudio neuropsicológico realizado en niños PKU tratados con BH4 durante 5 años. Se analizan las funciones cognitivas (coeficiente intelectual (CI) y funciones visuoespacial, memoria visual, motricidad fina, ejecutiva y atencional) y comportamiento. Todos los pacientes mostraron un CI normal ( $107 \pm 10$ ). La motricidad fina era el área más alterada, pero de forma similar a los pacientes PKU en tratamiento dietético.

El Dr. Rafael Artuch resumió el concepto de ácidos grasos poli-insaturados (PUFAs) y su función en la formación del sistema nervioso y la retina. Comentó un estudio realizado recientemente sobre PUFAs en niños PKU en tratamiento con BH4 y con dieta, comparados con hiperfenilalaninemias moderadas sin dieta y controles. El tratamiento con BH4, al liberalizar la dieta, permite normalizar las concentraciones de PUFAs (w-3) en estos niños.

El Dr. Alfonso Pablo Gutiérrez explicó que algunos pacientes con PKU evidencian alteraciones en la resonancia magnética, potenciales evocados visuales y pruebas neuropsicológicas, principalmente en relación a niveles altos de fenilalanina. A su vez, los pacientes que siguen tratamiento dietético presentan niveles disminuidos de DHA en membrana eritrocitaria en relación a la restricción dietética.



Se realizó un estudio en donde se analizaron estas alteraciones en un grupo de 22 pacientes con PKU antes y después de un año de suplementación con DHA para valorar si la normalización de los niveles de DHA producía una mejoría en las alteraciones mencionadas. Actualmente estamos en proceso de análisis de los resultados; los datos preliminares muestran la normalización de la concentración de DHA en todos los pacientes y la valoración clínica de la resonancia magnética no ha mostrado cambios. Queda pendiente el análisis del resto de los parámetros que concluiremos próximamente.

Desde Psicología la Sra. M<sup>a</sup> Eugenia Fusté expuso el tema: "Cómo desarrollamos los vínculos afectivos: teoría del apego". Después de una breve reseña histórica sobre dicha teoría señaló la finalidad del apego (proporciona seguridad, permite la regulación de las emociones y está relacionado con la autoestima y la sociabilidad) describiendo las características de los distintos tipos de apego (seguro, ambivalente, evitativo y desorganizado). Posteriormente explicó diversas técnicas para evaluar el apego según las edades y concluyó correlacionando los distintos tipos de apego con diferentes psicopatologías.

Finalmente, la Sra. Alejandra Gutiérrez nos presentó "La guía para realizar una alimentación controlada en proteínas" que explica, de forma sencilla, los diversos nutrientes contenidos en los alimentos, el lugar que ocupan en la pirámide, las pautas para controlar las proteínas, dentro de una alimentación adaptada y saludable. Además incluye recetas y menús realizados en "La Cuineta" y recetas aportadas por pacientes y familiares. Nos hemos enriquecido todos. Los animamos a aportar recetas novedosas, pensando en recopilarlas para futuras ediciones y, sobre todo, para el Portal.

Los más beneficiados ¡¡¡sin duda!!! serán los nuevos pacientes, los pequeñines y sus familias que tienen desde hoy una herramienta útil de fácil manejo, con la esperanza que sirva para Comer Bien con pocas proteínas .

Debemos agradecer, además de la Comida Especial preparada con toda la ilusión, esfuerzo y maestría por las Sras. Teresa y Alicia, la colaboración especial de los Voluntarios que nos ayudaron durante todo el día en la atención a los niños PKU y OTM que asistieron a la reunión.

Agradecemos también la asistencia de los invitados especiales procedentes de otras Unidades de PKU (Srs. Ramos y Varela), así como su participación en la reunión.

Esperemos que este resumen os sea de utilidad.

# Breve historia del Cribado Neonatal

## Algunas personas, hechos y momentos relevantes

La historia de los programas de cribado neonatal es relativamente reciente, ya que estos programas surgen en Europa a partir de los años cincuenta del siglo pasado. Esto es así por dos razones: la primera es que en las primeras etapas del desarrollo de un país, la misión más importante es asegurar la alimentación de sus ciudadanos y conseguir que las enfermedades microbianas y parasitarias sean erradicadas con la aplicación de infraestructuras y normas para mejorar la higiene. Una vez consolidadas estas fases, las sociedades maduras ponen sus esfuerzos en disminuir la mortalidad infantil y se destinan recursos a combatirla desde los ámbitos sanitarios de la atención médica y la prevención. La segunda razón, necesaria para la aparición de los programas de cribado neonatal, fue el fuerte desarrollo científico de esa época en disciplinas como la medicina, la biología, la química, la farmacología y la incipiente genética.

Archibald fue el cuarto hijo de Sir Alfred Baring Garrod, un médico del King's College Hospital, quien descubrió el metabolismo anormal del ácido úrico asociado con la gota. Archibald cursó sus estudios en la Universidad de Oxford. Se graduó con un título honorario en ciencias naturales, en 1880. Más tarde se especializó como médico en el Hospital S. Bartholomew, en Londres. Contrajo matrimonio con Laura Elizabeth Smith en 1886. Tuvieron tres hijos y una hija, Dorothy. Durante la primera guerra mundial, Garrod trabajó como médico en el ejército, principalmente en Malta. Dos de sus tres hijos fallecieron en la guerra y el tercero murió durante la gran pandemia de lo que se conoció como gripe española, en 1919. Falleció en la casa de su hija, en Cambridge, después de una breve enfermedad en 1936.

Archibald Garrod fue un entusiasta de la investigación científica, por lo que publicó varios artículos sobre distintas enfermedades y otros temas a lo largo de su carrera, incluyendo uno

sobre el uso del laringoscopio, en 1886, y otro sobre la artritis reumatoide, en 1890.

Desarrolló un interés creciente en las patologías relacionadas con la química, e investigó la orina como un reflejo del metabolismo del cuerpo y de las enfermedades. Esta investigación, combinada con la nueva comprensión de la herencia mendeliana, terminó en una gran investigación, tomando como ejemplo a unas familias con una enfermedad no muy peligrosa (alcaptonuria) y consiguió identificar un número de enfermedades que podían ser adquiridas por herencia por desórdenes del metabolismo.

Durante la primera década del siglo XX, desarrolló una investigación sobre la posible naturaleza de las enfermedades hereditarias del metabolismo. En 1908, su trabajo fue presentado ante el Royal College of Physicians, titulado **Error congénito del metabolismo**, y fue publicado al año siguiente. También en 1909, propuso por primera vez el concepto de que un gen es responsable de la producción de una proteína específica, concepto que, en 1941, recuperaron los genetistas americanos George Beadle y Edward Tatum formulando la hipótesis "un gen, una enzima".

Y así comenzó todo.

En 1934, el médico noruego Ivar Asbjorn Folling describió una enfermedad, de tipo oligofrénico, en dos niños con retraso motor y mental, cuya madre explicaba que los pequeños tenían un olor peculiar en la orina y el sudor. Følling llamó primero a la enfermedad imbecillitas phenylpyruvica, en virtud de que en las observaciones que hacía de la enfermedad notaba que ésta cursaba con un grave daño cerebral. El olor descrito por la madre de los afectados es provocado por el ácido fenilacético, eliminado vía renal y a través de los poros de la piel. El doctor Følling creó un test con el que pudo detectar la acumulación del ácido fenilpirúvico por el color verde que produce al contacto con el cloruro férrico.

## Breve historia del Cribado Neonatal

Posteriormente, y durante algún tiempo, la enfermedad llevó su nombre: enfermedad de Følling. No fue sino hasta 3 años después de la primera descripción de la enfermedad cuando Lionel Penrose y Juda Hirsch Quastel la bautizaron como fenilcetonuria, que fue considerado un nombre más específico con el que se le conoce actualmente. Durante 25 años fue utilizada la prueba de reacción del cloruro férrico de Følling para la detección de la enfermedad en Europa y Estados Unidos.

Paralelamente a estos descubrimientos, los métodos analíticos del laboratorio también avanzan a grandes pasos y, en 1945, Charles Enrique Dent describe una técnica, la cromatografía en papel, para la identificación de aminoácidos y otras sustancias.

En 1947, el doctor George A. Jervis observó que, cuando se administraba una dosis de fenilalanina a individuos sanos, se elevaba la formación de tirosina, otro aminoácido. Sin embargo, cuando se suministraba la fenilalanina a individuos que padecían fenilcetonuria, no presentaban tal elevación. Los avances en el tratamiento no se iniciaron hasta 1953, año en que Jervis demostró que el defecto enzimático de la enfermedad involucraba la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, que cataliza la reacción bioquímica que transforma la fenilalanina en tirosina. Ese mismo año, el doctor alemán Horst Bickel determinó que el exceso de fenilalanina en la dieta era la causa de la conducta hiperactiva y descontrolada de los pacientes con la enfermedad.

El camino hacia la puesta en marcha de un programa de cribado poblacional para la detección de esta enfermedad ya había comenzado y se materializó en la ciudad inglesa de Cardiff en marzo de 1958.

Los primeros programas de cribado neonatal estuvieron relacionados con la fenilcetonuria y fueron orientados a combatir el retraso mental grave que producía en los niños afectados.

En 1962, Carson y Neil realizaron un estudio sobre 2081 personas con retraso mental en Irlanda y encontraron 100 afectados por enfermedades metabólicas, de los cuales 49 lo estaban por fenilcetonuria, es decir, un 2.3% de incidencia en ese grupo.

Otro momento importante para el desarrollo de estos programas fue la consecución de un método fiable y sencillo para la toma y el transporte de la muestra de sangre. Este importantísimo estímulo se lo dio Guthrie al proponer la recogida de unas gotas de sangre capilar sobre un papel absorbente estandarizado. Este modelo de recogida de muestra, vigente hasta la actualidad, ha permitido la universalización de los

programas de cribado neonatal para la detección precoz de diferentes patologías congénitas y/o hereditarias.

En España, los programas de cribado neonatal comenzaron en Granada, en el año 1968, de la mano de Federico Mayor Zaragoza y Magdalena Ugarte Pérez. Al profesor Mayor Zaragoza le he oído contar que cuando tenía 22 años, recién terminada la carrera de farmacia, visitó una institución donde había niños con gran deterioro mental y quedó muy impresionado al pensar que muchos de los niños que había en ese lugar "podrían" no haber estado. Unos años más tarde ganó la Cátedra de bioquímica en la facultad de farmacia de la Universidad de Granada y, venciendo algunas dificultades, consiguió los recursos necesarios para iniciar un programa de detección de enfermedades moleculares y cromosómicas.

Paralelamente, el Dr. J. Sabater Tobella, también farmacéutico, que en el año 1969 había realizado una estancia en el Boston Children's Hospital y en el Montreal Children's Hospital, vuelve a Barcelona con algunas ideas sobre el cribado de algunas enfermedades metabólicas que crean graves deficiencias mentales y convence a la Diputación de Barcelona para poner en marcha, dentro de las actividades encomendadas al recién creado instituto de bioquímica clínica, un programa de detección precoz de las mismas. En 1969 se pone en marcha el programa piloto para la detección de fenilcetonuria en la provincia de Barcelona, con la colaboración del Dr. Antonio Maya Victoria.

Con el objetivo de racionalizar la elección de las enfermedades candidatas a ser cribadas en estos programas, en 1968, los Dres. Wilson y Jounger establecen un decálogo de condiciones que debían cumplir para ser incluidas. La mayoría de estas condiciones siguen todavía vigentes, si bien su lectura ha ido evolucionando para adaptarlas a los importantes cambios sociales que durante estos años se han ido produciendo, y con ellos la percepción social de la importancia de la prevención de las enfermedades de baja prevalencia. En 1973, el profesor Zaragoza se traslada a Madrid como catedrático de Bioquímica de la Universidad Autónoma, le acompaña la Dra. Ugarte, iniciando el programa de cribado en esa ciudad.

Poco a poco, esta actividad de prevención va interesando a otros profesionales y, en 1978, de la mano del profesor J.A. Lorenzo Teruel, catedrático de Bioquímica de la Facultad de Medicina, se inicia el cribado en la ciudad de Murcia. En 1983 se integra en este equipo la Dra. Asunción Fernández Sánchez, actualmente directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Servicio Murciano de Salud.

## Breve historia del Cribado Neonatal

En 1978, en Santiago de Compostela, el profesor J. Peña Guitián y los Dres. J. M<sup>º</sup> Fraga Bermúdez, hoy catedrático de Pediatría y Decano de la Facultad de Medicina de Santiago, y José Ramón Alonso Fernández, inician el programa de cribado neonatal para Galicia, programa que desarrollaron hasta convertirlo, en los últimos años, en un referente para el resto de los programas existentes en el territorio nacional. Como hemos descrito, los primeros programas se crean en torno a profesionales ligados a la Universidad pero, paralelamente, existen otros movimientos relacionados con la prevención en el seno de las autoridades sanitarias ya que, en 1976, se crea el Real Patronato de Educación Especial, apadrinado por S. M. Dña. Sofía, e, inmediatamente, se encarga al profesor Zaragoza la creación de un grupo de trabajo para la elaboración de un Plan Nacional para la prevención de la subnormalidad (PNPS). Este Plan se aprueba en 1977 con una asignación económica para financiar sus actividades. En 1978, su gestión pasa al Ministerio de Sanidad y Consumo. Obviamente, la tecnología científica sigue, de forma imparable, su camino y, en 1980, se pueden medir bajas concentraciones de la tirotropina (TSH: hormona estimulante del tiroides) por medio de una de estas nuevas tecnologías: el radioinmunoanálisis. En los años siguientes todos los programas de cribado neonatal incluirán el hipotiroidismo congénito (HC) como una enfermedad importante que hay que detectar.

En 1982 el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad deja de existir porque sus cometidos son transferidos a las CCAA y en 1990 el Consejo Interterritorial de Salud aprueba integrar los programas de cribado neonatal en el marco de un programa integrado de salud materno-infantil.

Hasta el nacimiento de las CCAA, en España existían 12 centros que realizaban programas de cribado neonatal; a partir de ese año aparecieron otros centros, llegando a la cifra de 20 en 1990, que, con alguna redistribución territorial, es el mismo número de centros se ha mantenido hasta hoy. Durante los primeros años, la mayoría de los centros utilizaban técnicas de cromatografía en papel para sangre y orina detectando, fundamentalmente, enfermedades ligadas a trastornos de los aminoácidos: hiperfenilalaninemias, tirosinemias, jarabe de arce, ciclo de la urea, hiperglicinemias, histidinemia, cistinuria, homocistinurias, etc. a las que posteriormente se añadió el HC, sin embargo, con el paso de los años y, sobre todo, con el aumento de la natalidad, la mayoría de los laboratorios decidieron automatizar los procesos analíticos y, al dejar la cromatografía, muchos de los pro-

gramas vieron reducido el número de enfermedades que podían detectar, pasando a realizar el cribado de solo dos enfermedades: la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito.

A finales de los años 90, mediante la adaptación de una tecnología ya existente, la espectrometría de masas, a la detección de enfermedades moleculares en los programas de cribado neonatal, todo volvió a cambiar, pues de nuevo, mediante una tecnología totalmente automatizada, podían detectarse un número muy superior de enfermedades producidas por trastornos de los aminoácidos, los ácidos orgánicos, la beta-oxidación de los ácidos grasos y otras. En la primera década del siglo XXI ésta ha sido la gran revolución en los programas de cribado neonatal. La mayoría de los estados de EEUU, varios países europeos y varias comunidades autónomas en nuestro país ya se han subido a ese tren de la prevención y estoy convencido de que las restantes iremos subiendo, solos o acompañados, en las próximas estaciones. Estamos trabajando y trabajaremos para conseguirlo, con el convencimiento de que, como también le oí no hace mucho tiempo en una entrevista radiofónica al profesor Mayor Zaragoza: ***“invertir en prevención siempre es rentable”***.



**Dr. José Luis Marín Soria**  
Cribado Neonatal de Cataluña  
Hospital Clínic de Barcelona

# HARIFEN

# HARIFEN

alimentos bajos en  
proteínas

## sabor natural



Los Productos **HARIFEN** son la gama de alimentos con **menos proteínas y más sabor** del mercado. Además están enriquecidos con minerales y vitaminas y son muy bajos en sodio, potasio y fósforo.

*La calidad más sana*



**Nutrición y Salud**

►► SERVICIO DE ATENCIÓN AL CLIENTE  
SANAVÍ, S.A.  
C/ Las Eras, s/n 18327 LACHAR. Granada.  
Tlf: 958 457 127. Fax: 958 457 128  
e-mail: sanavi@sanavi.com  
www.sanavi.com



Primera Empresa Española fabricante de productos dietéticos con Sistema Integrado de Gestión de Calidad y Medioambiente, certificado según norma ISO-9001 / ISO-14001.

# NOTICIAS

## BECAS DE ESTUDIOS

La Federación Española de PKU y OTM concede este año 3 becas de estudios:

Una de las cuales irá destinada a la investigación por parte de personal médico, dietistas, nutricionistas, etc por un importe de 3.000€

Las otras dos becas, de 1.500€ cada una, serán para aquellos jóvenes PKU y OTM que estudien aquellas carreras universitarias que, en un futuro, puedan estar implicadas con las enfermedades metabólicas (medicina, biología,...)

Las bases para optar a dichas becas estarán a la disposición de los participantes, a partir del 30 de Marzo de 2.010, en la página web de la Federación [www.metabolicos.es](http://www.metabolicos.es)

## BANCO DE ALIMENTOS

El pasado 27 de Septiembre, la Asociación Castellano Manchega de Errores Innatos del Metabolismo (ACMEIM), con sólo un año y medio de vida, inauguraba el Banco de Alimentos de la Asociación. Después de realizar todos los trámites necesarios y de pasar todo el verano preparando las instalaciones, el deseo de todos los socios se hizo efectivo con tal inauguración, donde los principales beneficiados son los niños.



## “CAMINAMOS JUNTOS” XX ANIVERSARIO

La Federación Española de PKU y OTM celebra en el 2.010 el 20 aniversario de su creación. A lo largo de todo este tiempo no ha cesado en su empeño de hacer todo lo posible para que la calidad de vida de nuestros niños y de sus familias sea cada vez mejor. Esperamos seguir cumpliendo nuestros objetivos y servir de ayuda a todas las Asociaciones que forman esta gran familia.

# NOTICIAS

## CONVIVENCIA DE JÓVENES PKU Y OTM

Este año la convivencia tuvo lugar del 18 al 21 de Septiembre en el hotel Tryp Centro Norte de Madrid, contando con la asistencia de 30 jóvenes.

El objetivo era claro: reunir a jóvenes con enfermedades metabólicas para conseguir un acercamiento entre ellos y elegir a los representantes de jóvenes, para que tengan una mayor implicación en la organización de actividades y eventos y en todo lo relativo a su enfermedad y a la Federación.

De este encuentro deberían salir los cinco integrantes de la Junta Directiva de Jóvenes PKU y OTM, pero debido a la falta de asistencia de varios representantes de algunas asociaciones, se eligen a 5 vocales hasta el Congreso Nacional de Santiago de Compostela en 2.010, donde se decidirán los miembros definitivos de la Junta Directiva de Jóvenes. Dichos vocales son:

Iván Deaño (Galicia)

Fernando Sobrino (Madrid)

Cristina Huguet (Navarra)

Celeste Castello (Valencia)

Lara Negro (País Vasco)

Estos representantes serán los encargados de organizar futuros encuentros para niños con sus mismas patologías y para jóvenes discapacitados sin autonomía propia. Otra de las funciones de la recién estrenada Junta Directiva será crear vínculos con jóvenes europeos con sus mismas enfermedades, contando siempre con el apoyo de la Federación.



Y para afianzar los vínculos con los jóvenes españoles, se creó un perfil llamado Jóvenes Metabólicos en la conocida red social "Tuenti"

Esta convivencia fue muy productiva porque se cumplieron los objetivos previstos, e incluso nos atrevemos a decir que se superaron, dado que las relaciones entre los jóvenes mejoraron enormemente, las reuniones son mucho más amenas y la convivencia es muy agradable.



## CONSEJO ASESOR DE ENFERMEDADES RARAS

Se constituye el consejo asesor de enfermedades raras en Extremadura, creado a través del Decreto 171/2009 de 24 de Julio.

Dicho consejo cuenta con representantes de las Consejerías de Sanidad y Dependencia, Educación e Igualdad y Empleo, profesionales sanitarios y representantes de Asociaciones de Pacientes y Familiares en la Comunidad Autónoma de Extremadura, entre los que se encuentra David de San Carlos Borja, secretario de la Federación Española de PKU y OTM.

Es un órgano colegiado y de asesoramiento sobre Enfermedades Raras, que trabajará para poner a disposición de las autoridades sanitarias información de utilidad para la toma de decisiones en torno a este problema de salud pública, lo que redundará en una mejora de la calidad de vida de los afectados y sus familias.

([www.bolinf.es](http://www.bolinf.es))

# NOTICIAS

## CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

Tras varias reuniones, y tomando como punto de partida las conclusiones del **“Informe sobre la situación de los Programas de Cribado Neonatal en España”**, representantes de las CCAA, profesionales del cribado neonatal, las sociedades científicas y representantes de las Administraciones Públicas, debaten sobre la necesidad de la ampliación del cribado neonatal a nuevas patologías metabólicas. Todos sienten el ineludible deber de continuar hacia adelante y profundizar más en el desarrollo de un nuevo programa ampliado de cribado neonatal de ámbito nacional, que a su vez fuera un punto de partida para la consideración de otros aspectos no menos relevantes como:

- 1.- El establecimiento de Protocolos Unitarios para detectar y tratar a pacientes con errores congénitos del metabolismo.
- 2.- La creación de centros o unidades de referencia a nivel nacional.
- 3.- Generar alertas informáticas en Hospitales.
- 4.- Dotar de cursos de especialización y capacitación para profesionales y otras especializaciones en este tipo de patologías.

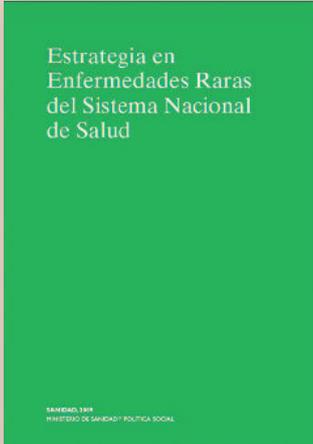
Tras un largo camino, se ha dado un gran paso a la hora de establecer las bases para que el cribado neonatal ampliado a nivel nacional, sea una realidad en breve. Es el deseo de todos los que han participado de alguna u otra manera en la elaboración de dicho documento, que de una vez por todas, tanto las instituciones estatales como autonómicas, den un paso hacia adelante y apuesten por el futuro, que no es otro que el de garantizar que un número mayor de recién nacidos puedan optar por un diagnóstico precoz, evitar su muerte o una minusvalía de por vida.

## ESTRATEGIA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

El pasado 20 de Octubre la Ministra de Sanidad, Trinidad Jiménez, llevó a cabo la presentación oficial de la “Estrategia Nacional de Enfermedades Raras.

Esta Estrategia se enmarca dentro del Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud, y uno de sus objetivos es mejorar la atención de las personas con Enfermedades Raras y sus familias. La Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad y Política Social, el Ministerio de Ciencia e Innovación, las Comunidades Autónomas, las Asociaciones de Pacientes, las Sociedades Científicas y personas expertas.

Decir que la Federación Española de PKU y OTM forma parte del Comité Técnico para la creación de dicho ejemplar.



Estrategia en  
Enfermedades Raras  
del Sistema Nacional  
de Salud

MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL



# Arroz de Montaña

## Ingredientes para 4 personas

- 100 g de arroz bajo en proteínas
- Un trozo de chorizo patatero o calabaza
- 250 g de setas de temporada
- 1 cebolla grande
- 2 zanahorias
- 4 cucharadas de aceite de oliva
- 500 ml de caldo vegetal o de pollo comercial
- Sal, laurel, tomillo

## Preparación

- 1.- Limpiar las setas, cortarlas en trozos de tamaño regular. Pelar la zanahoria y cortarla en rodajas algo gruesas.
- 2.- Pelar la cebolla y picarla bien fina.
- 3.- En una sartén o cazuela de fondo amplio, calienta el aceite y sofríe la cebolla hasta que esté transparente. Agregar la zanahoria, las setas, el laurel, unas rodajas de chorizo y sofreír todo durante 5 minutos.
- 4.- Añadir el arroz, que previamente habremos cocido para quitarle parte del almidón, y lavarlo debajo del agua para que nos quede más suelto.
- 5.- Rehogar todo junto unos minutos para la absorción de sabores, rociar con el caldo y salar al gusto. Dejar cocer a fuego suave hasta que los ingredientes estén tiernos.
- 6.- Unos minutos antes de retirar del fuego añadir unas hojas de tomillo.



### Análisis nutricional por 100 gr de producto

Proteína Total	2.15 gr
Proteína Natural	2.03 gr
Lípidos	3.00 gr
Hidratos de Carbono	20.11 gr
Kcal	116

### Aminograma

Valina	113 mg
Leucina	112 mg
Isoleucina	65 mg
Phe	93 mg
Triptófano	5 mg
Lisina	39 mg
Arginina	125 mg
Histidina	57 mg
Metionina	13 mg
Treonina	88 mg



# Salmoneo con patatas

## Ingredientes para 4 personas

- 1 paquete de puré de patata deshidratado
- 1 pimiento verde
- 3 tomates maduros
- 1 diente de ajo
- 25 g de margarina vegetal
- 250 ml de sucedáneo de leche
- 3 cucharadas de vinagre
- Aceite y sal

## Preparación

- 1.- Preparar el puré de patatas deshidratado, siguiendo las indicaciones del envase, con agua y sucedáneo de leche. Añadir una pizca de margarina vegetal al final.
- 2.- Pelar el ajo, limpiar el pimiento, lavar y quitar la piel y las semillas del tomate, cortarlo y ponerlo todo en el vaso de la batidora.
- 3.- Añadir el aceite, el vinagre y una pizca de sal; batir hasta que quede una masa sin grumos, de consistencia espesa.
- 4.- Mezclar bien con el puré de patatas hasta que esté completamente ligado. Meter en la nevera durante una hora como mínimo.
- 5.- Servir muy frío, decorado, si se quiere, con tiritas de lechuga y unos daditos de tomate y pepino.



### Análisis nutricional por 100 gr de producto

Proteína Total	1.09 gr
Proteína Natural	1.0 gr
Lípidos	3.77 gr
Hidratos de Carbono	10.0 gr
Kcal	77

(sin contabilizar el chorizo patatero)

### Aminograma

Valina	67 mg
Leucina	44 mg
Isoleucina	14 mg
Phe	34 mg
Triptófano	3 mg
Lisina	18 mg
Arginina	28 mg
Histidina	13 mg
Metionina	11 mg
Treonina	14 mg

(sin contabilizar aminoácidos de las setas)



# Trufas de chocolate y magdalenas

## Ingredientes para 4 personas

- 400 g de chocolate bajo en proteínas
- 100 g de mantequilla o margarina
- 100 ml de nata líquida 35% MG
- 150 g de magdalenas bajas en proteínas
- 200 g de granillo de caramelo de colores
- 100 g de coco seco rallado



## Preparación

- 1.- En un cazo, fundir el chocolate al baño maría y agregar la nata líquida y la mantequilla hasta obtener una masa homogénea.
- 2.- Desmenuzar las magdalenas y agregarlas al chocolate, mezclándolo. Dejar enfriar en la nevera hasta que este duro y reservar.
- 3.- Realizar bolitas con una cuchara y rebozar con granillo de caramelo, con coco molido y con cacao en polvo.

**Nota:** Colocar en el congelador 2 horas antes de comerlas

### Análisis nutricional por 100 gr de producto

Proteína Total	1.72 gr
Proteína Natural	1.16 gr
Lípidos	37.38 gr
Hidratos de Carbono	52.31 gr
Kcal	552

*(sin contabilizar aminoácidos de las magdalenas especiales)*

### Aminograma

Valina	75 mg
Leucina	86 mg
Isoleucina	51 mg
Fenilalanina	57 mg
Triptófano	9 mg
Lisina	50 mg
Arginina	99 mg
Histidina	27 mg
Metionina	18 mg
Treonina	58 mg