

ASFEGA

ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA Y OTM DE GALICIA



Boletín
2014



ASFEGA

Caminamos juntos



piensa en
metabólico



sumario

4> SALUDA

Domingo González-Lamuño,
Presidente de la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo - Asociación Española de Pediatría.

5> EDITORIAL

Programa de Cribado Neonatal en el Sistema Nacional de Salud
Pilar Farjas Abadía, Secretaria General de Sanidad y Consumo - Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales y Consumo.

7> PRÓLOGO

Modesto Rodríguez Novoa

8> GRACIAS MANOLO

9> ARTÍCULO

M^a Luz Couce, Paula Sánchez Pintos, Ana F. Marmiesse: "Enfermedades metabólicas Hereditarias
¿Cómo podemos diagnosticarlas?"

11> ACTIVIDAD ASFEGA

"XXIII Convivencia Enfermedades Metabólicas"

13> ARTÍCULO

Jaume Campistol y otros: "Complicaciones neurológicas en la fenilcetonuria"

17> ACTIVIDAD ASFEGA

"Taller de cocina metabólica"

19> ARTÍCULO

Domingo González-Lamuño: "Alteraciones de sustancia blanca en pacientes PKU"

21> ACTIVIDAD ASFEGA

"Convivencia de familias, Oleiros"

22> ENTREVISTA

Mari Luz Couce

26> ACTIVIDAD ASFEGA

"Convivencia jóvenes PKU y OTM"

27> ACTIVIDAD EUROPEA

Reunión anual E.S. PKU

29> PARTICIPACIÓN DE NUTRICIA EN LA E.S. PKU

30> NOTICIAS

31> CARTA A LOS NUEVOS PADRES PKU

Raquel Troncoso

32> RECETAS



Edita: Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia
C/Aquilino Iglesia Alvariño, 21 bajo 2-27.004 Lugo
Tfno/Fax: 982 20 24 10 • www.asfega.es
e-mail: galiciapku@asfega.es
Presidente: Modesto Rodríguez Novoa
Vicepresidenta: Tania Barral Faro
Secretario: José Manuel Pena Rodríguez
Entrevista: Isabel Vázquez García
Maquetación: M^a Elena Anllo Díaz
Imprime: Imprenta digital ACEROPLUS
ISSN 2340-2571
Depósito legal: LU 14-2010
Distribución gratuita

DOMINGO GONZÁLEZ - LAMUÑO

Presidente de la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Asociación Española de Pediatría

Tengo la enorme satisfacción de presentar este nuevo número de la Revista ASFEGA que se publica y dedica en honor de D. Manuel Varela, Presidente y Promotor de la Asociación de familias y pacientes gallegos afectados de PKU-OTM. Esta revista fue una de las muchas tareas a las que Manuel dedicó su esfuerzo e ilusión hasta su fallecimiento. Sirvan estas líneas como homenaje de todos los pediatras y profesionales de la salud a la figura de D. Manuel.

No recuerdo cuando conocí a Manuel, pero sí cuando fue nuestra despedida, hablamos antes de su última operación, cuando sentía que debía dejar todo en orden. Manuel era hombre generoso hacía todo para los demás; jamás le oí censurar a nadie y cuando algo no le agradaba lo manifestaba con un guiño, con una mueca, pero nunca con una inoportuna palabra. No era sin embargo, generoso consigo mismo, se imponía siempre su deseo de avanzar e integrar y ello le condicionaba una generosa dedicación de su tiempo a pesar de sus problemas de salud.

No es este lugar para hablar de sus virtudes, máxime cuando para Manuel esta Revista debía ser una carta de presentación de la Asociación y foro de información y noticias que ayudase a los más jóvenes. Desde los jóvenes afectados por un problema metabólico para que la utilicen como medio de expresión y de información, hasta los jóvenes profesionales que podían utilizar esta plataforma para hacer sus primeras publicaciones. Aún recuerdo cuando le expliqué lo que implicaba tener un registro ISSN para los profesionales, y dicho y hecho.

Como representante de los Pediatras que nos dedicamos a los Errores Innatos del Metabolismo (EIM), en estas líneas me corresponde transmitir a sus familiares y a sus compañeros de

Asociación, mi máximo respeto. D. Manuel consiguió abrir puertas en el Ministerio para todos los que nos dedicamos a los EIM en cualquiera de sus facetas, apoyó con todas sus energías al excelente grupo del Hospital Universitario de Santiago de Compostela, liderado en la actualidad por la Dra. Couce y creado y promovido por el Profesor Fraga. Presumió del programa de cribado metabólico expandido de Galicia como si fuese obra suya y trató de que se extendiese a todo el territorio español. Era como digo generoso, impulsivo y expansivo. Supo utilizar sus recursos y siempre se apoyó, y apoyó a los pediatras que nos dedicamos a esta inmensa disciplina de los EIM.

Para los más jóvenes D. Manuel tiene que ser un ejemplo de arrojo. Sin hablar más que gallego y castellano se lanzó a integrar la Asociación PKU nacional en los foros internacionales. Todavía me preguntan por Manuel en muchas reuniones científicas en las que ya se integran representantes Europeos de Asociaciones de enfermos.

Finalizo esta presentación con algunas palabras espontáneas que resumen su formade actuar. El gran amor a su cometido de su querida asociación ASFEGA, su vocación que le llevaba a su entrega total sin condiciones de tiempo e intensidad. Con su trabajo no esperaba poder ayudar a su hija afectada por un EIM, pero sí conseguir que otros jóvenes con problemas metabólicos pudiesen minimizar el impacto de su trastorno.

Manuel ha dejado un legado y una forma de trabajar que seguro hará que su recuerdo perviva en las Asociaciones de PKU-OTM y en todos los profesionales sanitarios. Sin embargo, como reza la poesía de Unamuno la marcha de Manuel es ¡Irreparable! ¡Irreparable! ¿Lo oyese? ¡Irreparable!, sí,

nunca lo olvidese, es como el río en que unas mismas aguas jamás se asientan.



EDITORIAL: PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

PILAR FARJAS ABADÍA

Secretaria General de Sanidad y Consumo. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales y Consumo

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas es uno de los programas preventivo-asistenciales esenciales en el ámbito de la Salud Pública. Es una actividad orientada a la detección precoz de estas enfermedades, al diagnóstico y tratamiento temprano y al seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Si bien la incidencia de cada una de estas enfermedades es baja, su impacto desde una perspectiva de salud pública es notable.

El cribado neonatal ha tenido, en los últimos años, un desarrollo muy heterogéneo en el marco del Sistema Nacional de Salud (SNS). Todas las Comunidades Autónomas (CCAA) y Ciudades Autónomas tienen programas de cribado para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, sin embargo, el resto de programas tiene una implantación muy variable; en alguna comunidad autónoma más de 30 enfermedades, siendo en muchos casos la incorporación de la innovación tecnológica y no la evidencia científica o el impacto en salud lo que ha guiado este desarrollo.

La Ley General de Salud Pública, ya recoge que todas las personas tienen derecho a que las actuaciones de salud pública se realicen en condiciones de igualdad y que este derecho se concretará en una cartera de servicios básica y común que incluirá una oferta única de cribados poblacionales; estableciendo además que la práctica de pruebas de cribado se realizará conforme a criterios científicos y a los principios de equidad, de pertinencia, de precaución, de evaluación, de transparencia, de integralidad y de seguridad.



El Real Decreto-Ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud ha supuesto un cambio sustancial en la cartera común de servicios del SNS al modificar el artículo 8 de la Ley 16/2003 y, definir una cartera común básica de servicios asistenciales cubierta completamente con financiación pública. Además, esta norma profundiza en cómo debe de realizarse cualquier actualización de la cartera de servicios y establece que sólo podrán incorporarse aquellas técnicas y/o prestaciones que aporten una mejora en términos de seguridad, eficacia, eficiencia o utilidad demostrada respecto a otras alternativas facilitadas actualmente y que contribuyan eficazmente a la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades.

Se especifica, asimismo, que el contenido de la cartera común de servicios del SNS se determinará por acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) a propuesta de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación.

Las nuevas técnicas, tecnologías o procedimientos serán sometidas a evaluación con carácter preceptivo y previo a su utilización en el SNS, por la Red Española Agencias de Evaluación

de Tecnologías y Prestaciones del SNS.

En este contexto, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad junto con las CCAA y Sociedades Científicas se ha trabajado rigurosamente durante estos dos últimos años en la concreción de una cartera común básica de servicios para cribado neonatal más adecuada al conocimiento científico disponible, alineada con los países de entorno y equitativa para todos los ciudadanos de España.

El trabajo desarrollado se ha basado en la mejor evidencia científica, para lo cual se ha contado con los informes elaborados por la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS, así como en consideraciones éticas y en el coste-efectividad para cada una de las enfermedades estudiadas.

Fruto de este trabajo se ha definido por primera vez un grupo de siete enfermedades endocrino metabólicas que deben de ser cribadas en todo el SNS y así se plasma en el proyecto de orden ministerial que modifica el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Las siete enfermedades que configuran el programa de cribado neonatal del SNS son:

Hipotiroidismo congénito,
Fenilcetonuria,
Fibrosis quística,
Deficiencia de acil-coenzima A-Deshidrogenasa de cadena media (MCADD),
Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I), Enfermedad de células falciformes.

EDITORIAL: PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

El programa de cribado neonatal debe garantizar que cumple con su objetivo principal, tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento a los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Para asegurar este fin el Ministerio ha consensuado con las CCAA los objetivos y requisitos de calidad que deben cumplirse en las diferentes etapas de este proceso. El análisis y evaluación continua del programa permitirá que el programa siga adelante con garantía de éxito.

En este sentido, se sigue trabajando en aras de la mejora del programa, elaborando protocolos para cada una de las enfermedades que serán consensuados e implantados de la misma manera en todo el SNS y, además, con un sistema de información de cribado neonatal que permitirá realizar un correcto seguimiento y evaluación del resultado del mismo.

Este programa incluye la designación de Centros de Referencia para la realización de las pruebas de cribado metabólico, que aporta validez y fiabilidad a estos resultados, así como Centros de Referencia para algunas enfermedades endocrino-metabólicas, que mejoran la orientación diagnóstica y/o terapéutica.

Todo ello garantizará que todos los recién nacidos tengan acceso a un programa de cribado neonatal equitativo que les asegure una atención de calidad, segura y eficiente de la misma manera en todo el territorio.

El programa de cribado neonatal implantado en España, basado en criterios de calidad, con protocolos comunes en todo el SNS para cada una de las enfermedades y evaluado sistemáticamente, es uno de los logros sanitarios y sociales más importantes para la población española.

Estamos convencidos de que los pasos dados, fruto del esfuerzo conjunto de

asociaciones de padres, sociedades científicas y administraciones sanitarias, tendrá como resultado una mejora de la calidad y de la esperanza de vida de nuestros pacientes.

Sirva este editorial como homenaje especial a la labor de un padre, luchador infatigable y colaborador tenaz de las Administraciones Públicas D. Manuel Varela. Durante más de dos décadas ha trabajado de manera incansable contra las dificultades vinculadas al diagnóstico de enfermedades endocrino-metabólicas en los niños, para mejorar la información y la atención de estos niños y lograr la configuración de equipos multidisciplinares como mejor forma para garantizar el bienestar y calidad de vida de sus hijos. La organización sin ánimo de lucro (ASFEGA - Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia) para la que ha venido trabajando es un ejemplo de los logros que se pueden alcanzar a través de la participación social y el apoyo institucional. Descanse en paz.



PRÓLOGO

MODESTO RODRÍGUEZ NOVOA

Presidente de ASFEGA

De manera imprevista en julio del año 2014 ASFEGA desde toda su plenitud de actos y actividades recibe la peor noticia que jamás podíamos esperar. Manuel Varela Vivero presidente de ASFEGA nos deja sorprendentemente debido a una dolencia cardíaca que parecía haber superado, pocos días antes presidía un taller de cocina en A Estrada, que ya era habitual todos los años. Persona incansable, conocida en toda España y parte de Europa nos dejó un legado que difícilmente podemos continuar. Todo esto cuando debido a su enfermedad ya se jubilaba y sus planes eran dedicarse únicamente a nuestra Asociación, recordamos que durante varios años fue tesorero de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias con una labor irreplicable.

Ante tal desenlace, nosotros sus compañeros en la Junta Directiva, bastante a ciegas en todo el funcionamiento de todos los eventos, tuvimos que hacernos fuertes para que dicha labor siguiese lo mejor posible.

Después de una reunión de la Junta y una Asamblea con los socios me han puesto al mando de este trasatlántico, no soy la persona más indicada ni tampoco la más preparada, puesto que hay compañeros de mucho talento, pero, ante las dificultades de disponer de tiempo y la necesidad imperiosa por realizar y tomar decisiones importantes, así surgió.

Mis intenciones al mando quiero que sean lo más pasajeras posibles, puesto que lo que quiero, y así lo hice saber, es que los chicos se hagan cargo del timón, puesto que hay varios que ya no son niños y nadie mejor que ellos saben sus necesidades.

Esto es sólo una transición pero ellos me han dicho que necesitan un tiempo, desde luego lo van a tener, pero limitado, por eso les pido que cuanto antes mejor para ellos, sed valientes amigos.

Desde mi humilde experiencia lo supero, con la valentía, pero está claro

que el apoyo que desde instituciones como Dirección General de Familia, Sanidad, nuestra incansable M^a Luz Couce, equipo del laboratorio del Chus, Nutricia, catedráticos que están jubilados como Doctor Fraga, Jose Ramón Alonso y un largo etcétera, me han brindado. En ningún momento me encontré solo ni perdido, y estoy respaldado por compañeros de la Junta y socios.

Ya hemos recorrido mucho camino, pero jamás llegaremos al final, porque espero que sea eterno.

Pido a todos los socios mayor unidad y compromiso en todos nuestros actos, pensad que la Asociación es vuestra, y no es una institución pública o del Estado, lo digo porque aunque la respuesta fue positiva aún hay muchos socios que deseamos conocer y saber sus opiniones.

Un saludo a todos y espero que mejoremos la calidad de vida de nuestros hijos.



GRACIAS MANOLO

ISABEL VÁZQUEZ GARCÍA

“Este año, como hice el pasado, tengo que comenzar hablando de buenas noticias (Ya os confieso que me estoy acostumbrando a esto y que estoy deseando que en la reunión de 2015 sigamos anunciando pasos de gigante que, por otra parte, son de justicia)”. Así arrancaba uno de los últimos discursos de Manuel, que dedicó su vida a luchar por los que tienen Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos, y así es como a todos los que lo conocimos nos gustaría que comenzara el de este año. Por desgracia, la realidad es otra. Parece mentira que vaya a hacer casi un año que no lo tenemos con nosotros, casi un año en el que tuvimos que tirar para adelante sin seguirlo a él, marcándonos el paso; y es DURO. Él no está aquí para celebrar el cuarto de siglo de la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia en cuya creación fue decisivo, pero permanece su espíritu: ese que habla de padres y enfermos trabajando mano a mano con los especialistas para avanzar en los logros, contando con la ayuda imprescindible de las autoridades: “una fórmula de colaboración que se demostró que FUNCIONA”, como a él le gustaba repetir.

Porque Manuel Varela se embarcó en este viaje como un padre más, preocupado por lo que les pasaba a dos de sus tres hijos: María nació en 1975, cuando las enfermedades metabólicas como la Fenilcetonuria estaban lejos de conocerse en Galicia y en la mayor parte de España. Pasó tiempo, muchos médicos y muchos viajes hasta que se supo lo que tenía. Tres años después nació Pablo con la misma dolencia, pero la prueba del talón dio negativa e hizo dieta normal hasta que una profesora detectó que algo pasaba: para entonces ya tenía tres años; se repitió la prueba y ahí estaba. Varela era perseverante y ni por un momento se rindió, consciente de que había más niños pasando por lo

mismo que los suyos, y más que podía haber. Él y su mujer, Carmen, apostaron por unirse a otras familias y –con la ayuda de los médicos del Hospital Xeral de Galicia, ahora Complejo Hospitalario Universitario de Santiago– nació ASFEGA en el año 90: sin ayudas públicas, pero eso no los frenó, y acabaron consiguiendo la implicación de la Administración. Porque era muy difícil decirle no a Manolo, se de lo que hablo: porque lo que pedía era de justicia, pero también por la pasión que ponía cuando lo explicaba y por su capacidad para repetirlo una y miles de veces si era preciso.

Se puso él y puso a los suyos a disposición de la Asociación: en los primeros tiempos no había local en el que almacenar los alimentos especiales para los chicos, pero ahí estaba la sala de juegos de sus hijos; y ahí, de modo incondicional, sin pedir nada, su hijo mayor, José Manuel, y Carmen, su mujer, atendían los pedidos y ayudaban con las cuentas. Años después, trasladarían todo al bajo en el que tenía su negocio particular, mucho antes de contar ya con un local. Porque así fue su vida: familia –adoraba a su nieta, Gabriela–, trabajo y, POR ENCIMA DE TODO, la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia, y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, de la que también formó parte destacada.

Reuniones con profesionales implicados en el tratamiento de estas enfermedades, con responsables de los laboratorios, con responsables políticos... Todo para avanzar y para que los nuevos avances llegaran lo más cerca posible de las familias y de los afectados con las reuniones anuales y los campamentos para jóvenes. Destacan sus hijos que Manuel luchó muchísimo para que los chicos se juntaran por lo menos una vez al año para poder compartir experiencias.



Charlas, talleres de cocina... y él siempre por allí, vigilando, alerta para que los menús estuvieran listos a tiempo; y siempre con sus bromas. Pero hay más. Dicen que tuvieron la suerte de convivir con él en ese día a día de hombre luchador y sacrificado que fue, que también compartieron Lydia y Ana, sus nueras. Esa persona gracias a la cual las familias con niños con enfermedades metabólicas tuvieron –y tienen– un apoyo fundamental. Ahora toca continuar con su labor.



ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

¿CÓMO PODEMOS DIAGNOSTICARLAS?

M^a LUZ COUCE, PAULA SÁNCHEZ PINTOS, ANA F. MARMIESSE

Und. de Diagnóstico y Tratamiento de Enf. Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago

Las enfermedades metabólicas hereditarias (EMH) suponen algo más del 10% de todas las enfermedades raras o minoritarias, existiendo en el momento actual en torno a 700 descritas. Los avances diagnósticos han sido muy importantes en los últimos años, de ahí que cada vez se diagnostiquen más y más rápidamente, no obstante aún queda mucho camino por recorrer.

Entre los progresos para el diagnóstico de las enfermedades metabólicas hereditarias destacar en primer lugar el Cribado Metabólico Neonatal.

Se inició en 1958, en la ciudad de Cardiff (Reino Unido) el primer programa de cribado neonatal, al analizar la presencia de ácido fenilpirúvico en la orina de todos los niños a las pocas semanas de vida con el fin de diagnosticar a los pacientes con fenilcetonuria (PKU).

En España el cribado neonatal se inicia en 1968, cuando el Prof. Federico Mayor Zaragoza pone en marcha el primer programa de cribado neonatal desde la Universidad de Granada. En los años siguientes otros centros de toda España siguieron esta iniciativa. Es obligatorio para la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito.

Fue en la década de los 90 cuando a raíz de la publicación de Millington se incorpora la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en algunos programas de cribado convirtiéndose en la herramienta más poderosa que ha aparecido en los últimos 20 años en el campo del diagnóstico neonatal de las EMH por tratarse de un sistema de gran versatilidad, sensibilidad y alta capacidad de análisis que ha permitido ampliar el cribado al realizar la medida simultánea de varios metabolitos y hacer casi realidad el concepto ideal para el cribado de: 1 muestra múltiples

diagnósticos. Es el cribado metabólico neonatal ampliado, que puede realizarse de varias aminoacidopatías, acidurias orgánicas, defectos del ciclo de la urea, defectos de la β -oxidación de ácidos grasos, defectos del metabolismo de hidratos de carbono.

Galicia fue la pionera en España y de los primeros de Europa en iniciar el cribado ampliado en junio del 2000. Algunas Comunidades se fueron sumando posteriormente. El Consejo Interterritorial del Sistema nacional de Salud aprobó en julio de 2013 las enfermedades que formarían parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas incluido en la cartera común básica del SNS. Las enfermedades acordadas son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), aciduria glutárica tipo I (GA-I) y la enfermedad de células falciformes.

No obstante la mayoría de las enfermedades metabólicas hereditarias se detectan a través de la Sintomatología Clínica, no hay sintomatología específica y a menudo los síntomas se confunden con los de otros procesos más frecuentes (ej. infección, patología del sistema nervioso) pero existen "unas formas de presentación más comunes" que conocemos cada vez un poco mejor y nos ayudan a orientar el diagnóstico. Se debe pensar en tres grupos principales de enfermedades metabólicas:

-Grupo 1: trastornos que dan lugar a un cuadro de intoxicación, son los errores congénitos del metabolismo intermediario. En este grupo se incluyen los errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos, la

mayoría de las acidurias orgánicas, intoxicaciones por metales, porfirias. Pueden dar un cuadro de intoxicación los defectos del ciclo de la urea, los defectos de la β -oxidación de ácidos grasos. La mayoría tienen diagnóstico de dificultad moderada pero el tratamiento puede ser complejo y a ello se suma que en muchos de ellos hay que diagnosticar y tratar simultáneamente por el riesgo de morbilidad y/o mortalidad.

-Grupo 2: trastornos que afectan al metabolismo de la energía mitocondrial y citoplasmática. En este grupo se incluyen de mitocondriales: las acidemias lácticas congénitas, trastornos de la cadena respiratoria mitocondrial, podrían también corresponder a este grupo los defectos de la oxidación de los ácidos grasos y cuerpos cetónicos; de energía citoplasmática: trastornos de la glucólisis, de la glucogénesis, hiperinsulinismo, anomalías del metabolismo de la creatina, errores de la vía de la pentosa-P. Diagnóstico difícil, varios no tratables, especialmente los que afectan a la energía mitocondrial.

-Grupo 3: trastornos que afectan a moléculas complejas. En este grupo están las enfermedades lisosomales, peroxisomales, trastornos congénitos de la glucosilación, errores congénitos de la síntesis del colesterol. Diagnóstico de dificultad media a marcada, varios de ellos tienen tratamiento y éste a veces puede ser complejo.

Además las enfermedades metabólicas son de base bioquímica, por lo que con la sintomatología de alerta a veces podemos delimitar un Síndrome Clínico-Bioquímico que nos puede orientar al diagnóstico. Así, por ejemplo una elevación marcada de amonio sin acidosis y con urea baja puede alertar a

ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS ¿CÓMO PODEMOS DIAGNOSTICARLAS?

un defecto del ciclo de la urea; si el amonio elevado se acompaña de acidosis metabólica puede orientar a una aciduria orgánica.

En todo caso se debe confirmar o diagnosticar directamente a través del estudio enzimático y/o genético molecular. Muchas de las enfermedades metabólicas hereditarias se deben a la alteración de un solo gen y si se sospecha una determinada enfermedad es posible detectarla a través de analizar las mutaciones en ese gen por la técnica de Sanger. Pero otras enfermedades metabólicas hereditarias son más heterogéneas y se deben a varios genes y además en bastantes enfermedades hay gran solapamiento clínico y/o bioquímico y es muy difícil su identificación.

En este sentido los Paneles de secuenciación masiva constituyen una herramienta poderosa para el diagnóstico y están revolucionando el diagnóstico de las enfermedades raras. El reto actual es la identificación del gen

responsable en Enfermedades Metabólicas Hereditarias genéticamente heterogéneas de forma eficiente y sostenible. Los paneles de secuenciación masiva permiten el desarrollo y optimización de análisis simultáneo de conjuntos de genes que se agrupan por enfermedades con gran solapamiento clínico o de enfermedades con solapamiento bioquímico.

En nuestra Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS están implementados en el momento actual 17 paneles de secuenciación masiva relativos para enfermedades metabólicas, neurometabólicas, neurológicas (Figura 1) y es posible la detección de prácticamente todas las enfermedades metabólicas hereditarias en que se conoce la base genética.

Los resultados se deben analizar conjuntamente por clínicos y genetistas. Son necesarios personal de laboratorio y clínicos especializados en

las enfermedades que se analicen para poder evaluar con criterio diagnóstico los cambios detectados.

Bibliografía

-Millington DS, Kodo N, Norwood DL, Roe CR. Tandem mass spectrometry: a new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism. *J Inher Metab Dis* 1990; 13:321-24.

-Couce Pico ML, Castiñeiras Ramos DE, Bóveda Fontán MD, Iglesias Rodríguez AJ, Cocho de Juan JA, Fraga Bermúdez JM. Avances en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de jarabe de arce, experiencia en Galicia. *An Pediatr* 2007; 67:337-43.

-Rebollido-Fernandez MM, Castiñeiras DE, Bóveda MD, Couce ML, Cocho JA, Fraga JM. Development of electrospray ionization tandem mass spectrometry methods for the study of a high number of urine markers of inborn errors of metabolism. *Rapid Commun Mass Spectrom*. 2012; 26:2131-44.

-Fernández-Marmiesse A, Morey M, Pineda M, Eiris J, Couce ML, Castro-Gago M, Fraga JM, Lacerda L, Gouveia S, Pérez-Poyato MS, Armstrong J, Castiñeiras D, Cocho JA. Assessment of a targeted resequencing assay as a support tool in the diagnosis of lysosomal storage disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 2014; 9:59.

-Trujillano D, Perez B, González J, Tornador C, Navarrete R, Escaramis G, Ossowski S, Armengol L, Cornejo V, Desviat LR, Ugarte M, Estivill X. Accurate molecular diagnosis of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin-deficient hyperphenylalaninemia using high-throughput targeted sequencing. *Eur J Hum Genet* 2014; 22:528-34

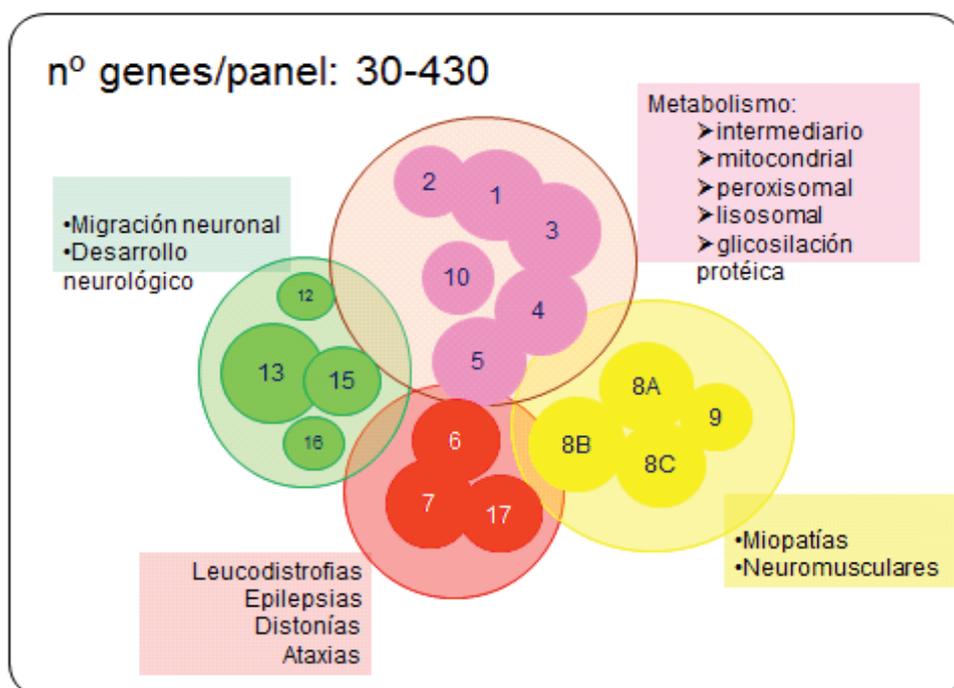


Figura 1. Paneles de secuenciación masiva implementados en la Unidad de Diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Metabólicas del CHUS.

XXIII CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

ASOCIACIÓN PKU Y OTM DE GALICIA

Un año más desde ASFEGA se ha organizado la tradicional convivencia anual de enfermedades metabólicas. Concretamente este año tuvo lugar la “XXIII Convivencia de Enfermedades Metabólicas” en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) los días 27, 28 y 29 de Junio, con la colaboración de la Xunta de Galicia.

El objetivo de esta actividad es fomentar las relaciones interfamiliares de las familias afectadas por PKU y otros trastornos metabólicos; al mismo tiempo que, se realiza una labor didáctica con acciones formativas a los asistentes por parte de especialistas en estas metabolopatías con conferencias, charlas y mesas redondas.

Mónica Ruiz Pons del Hospital Nuestra Señora de la Candelaria de Santa Cruz de Tenerife.

-“Evolución de los pacientes diagnosticados de ECM a través del cribado neonatal ampliado en Galicia” desarrollada por la Dra. Ana María Baña del Hospital Clínico Universitario de Santiago.

-“Situación del cribado neonatal en España. Presente y futuro” expuesta por la Dra. Daisy Castiñeiras del Laboratorio de Metabolopatías del CHUS.

-“Recorrido y situación actual de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago” a cargo de la Dra. M^a Luz Couce de dicho Hospital.



Unidad de Adultos” contando con la participación del Dr. Arturo González-Quintela, el Dr. Miguel Ángel Martínez-Olmos y la Dra. M^a Luz Couce, todos ellos del Hospital Clínico Universitario de Santiago, con la finalidad de que los asistentes pudiesen plantear sus preguntas y consultas, para aclarar así cualquier duda surgida.



La Convivencia comenzó el viernes 27 con la llegada de las familias que se desplazaron desde distintos puntos de Galicia, para al día siguiente comenzar a primera hora con las ponencias.

El sábado el acto de inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D^a Mercedes Carreras Viñas (Subdirectora General de Atención al Ciudadano y Calidad de la Consellería de Sanidad). Tras este acto dieron comienzo las distintas ponencias, siendo las de este año las siguientes:

-“Tratamiento dietético en los Errores Congénitos del Metabolismo de los Hidratos de Carbono” a cargo de la Dra.

-“Importancia del aporte energético en las dietas metabólicas” expuesta por la dietista M^a José Camba Garea del CHUS.

Todas estas ponencias y charlas resultan interesantes para las familias PKU y OTM porque expertos en estas metabolopatías exponen temas de utilidad para ellos, aclarando sus dudas y explicando los últimos avances en estas enfermedades, así como novedades de interés para los afectados y sus familias.

A continuación, se realizó una mesa redonda sobre “Primeros pasos en la



Para la clausura de este acto acompañó D^a María Amparo González Méndez Directora General de Familia e Inclusión de la Xunta de Galicia, que además hizo entrega de la insignia de oro de ASFEGA al doctor D. José María Fraga Bermúdez en agradecimiento a su importante labor en el ámbito de las enfermedades metabólicas.



XXIII CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

En la tarde del sábado tuvo lugar la ponencia “Nutricia apoya tu reto” a cargo de Marcos Fernández-Domuro y Jorge Lago gerentes de esta marca.

A continuación se realizó un taller de cocina, en el que Teresa Nonnato restauradora del Hospital San Joan de Déu de Barcelona presentó novedosas y deliciosas recetas adaptadas a la dieta metabólica.



Estos talleres son muy importantes porque cocinar con alimentos bajos en proteínas y, a la vez, obtener platos atractivos y gustosos es un gran reto que se facilita con este tipo de talleres. El objetivo que se persigue es sacar el máximo partido posible a los alimentos permitidos y a las combinaciones entre ellos.

El resultado fue provechoso como pusieron de manifiesto los asistentes que degustaron y valoraron los platos cocinados.

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



A lo largo de estos días de Convivencia también hubo tiempo para que los más pequeños y los jóvenes realizaran diversas actividades lúdico-recreativas, distintos talleres, juegos... donde se trata de promover las relaciones sociales y que participen en actividades comunitarias, a la vez que disfrutan y se divierten.



La XXIII Convivencia de Enfermedades Metabólicas resultó muy positiva, contando con una elevada presencia de asociados participantes. Es este un punto de encuentro que permite a las familias PKU y OTM asistir a las ponencias de los especialistas en las

metaboloopatías que sufren sus hijos, pudiendo resolver sus dudas sobre los temas planteados a la vez que conocen posibles avances y novedades dietéticas. Al mismo tiempo las distintas familias pueden contactar entre sí de forma más directa intercambiando puntos de vista, recomendaciones y experiencias en todo lo relativo a cómo afrontar las enfermedades metabólicas.

Desde estas páginas queremos enviar nuestro agradecimiento a todos los asistentes, doctores y colaboradores que permiten que año a año se realice este provechoso encuentro.



COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN LA FENILCETONURIA

Dedicado a la memoria de Manolo Varela, en reconocimiento a su enorme trabajo en A.S.F.E.G.A. y con todas las asociaciones de padres con hijos afectados de fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas.

J. Campistol^{1,2}, R.Gassió^{1,2}, M.J. González^{1,2}, E. Fusté^{1,4}, N.Lambruschini^{1,3}, E. Castejón^{1,3}, S. Meavilla^{1,3}, A. Gutiérrez^{1,3}, M.A. Vilaseca^{1,5}, R.Artuch^{1,5}

La hiperfenilalaninemia es un fenotipo bioquímico en el cual existe un aumento de la concentración plasmática de fenilalanina (Phe) causado por un defecto de la hidroxilación hepática de este aminoácido. La principal causa de hiperfenilalaninemia es el defecto de actividad de fenilalanina hidroxilasa (PAH), que constituye el 98% de los casos diagnosticados. Los defectos de síntesis y reciclaje de BH4, aun cuando implican sólo el 2% de casos, se deben considerar especialmente en el diagnóstico diferencial de la hiperfenilalaninemia, ya que su tratamiento y pronóstico son diferentes.

Historia de la fenilcetonuria

En 1934 Asbjörn Fölling describió por primera vez la enfermedad en dos hermanos con discapacidad intelectual y un olor corporal especial, al observar que la orina acidificada tomaba un intenso color verde al añadirle unas gotas de cloruro férrico. Fölling dedujo que lo que determinaba el color y el olor de la orina era el ácido fenilpirúvico. El estudio de otros pacientes con discapacidad intelectual evidenció que excretaban orina con el mismo olor y color a la adición de cloruro férrico. Basándose en estos datos describió la enfermedad como un trastorno metabólico hereditario, llamándola "idiocia fenilpirúvica", y relacionando por primera vez la discapacidad intelectual con un error congénito del metabolismo, concepto que había estado olvidado desde que fue descrito por Sir Archibald Garrod en 1908. Fölling observó la herencia autosómica recesiva de esta enfermedad e identificó posteriormente la fenilalanina (Phe) como marcador bioquímico de la misma y precursora del ácido fenilpirúvico.

En 1937 la enfermedad fue denominada fenilcetonuria (PKU) por Penrose y Quastel, nombre que ha prevalecido hasta la actualidad. En 1953, Jervis demostró el defecto de actividad de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa. En el mismo año, Bickel describió la primera posibilidad de terapia, mediante la restricción de la Phe de la dieta, que constituye la base del tratamiento de estos pacientes.

El siguiente hito en la historia de la PKU fue el desarrollo, en 1961, de un método simple de cribado de la concentración sanguínea de Phe, el test de inhibición bacteriana de Guthrie, que permitió prevenir la discapacidad intelectual de los pacientes fenilcetonúricos con la restricción dietética de Phe desde el período neonatal. La aplicación del cribado poblacional permitió descubrir que no todas las hiperfenilalaninemias eran causadas por defectos de actividad de la PAH, ya que algunas se debían a defectos en la síntesis o el reciclaje del cofactor tetrahidrobiopterina.

En 1983 Woo localizó el gen de la PAH en el cromosoma 12q24.1, siendo clonado e identificadas las primeras mutaciones, cuyo número se ha multiplicado desde entonces hasta una cifra superior a 500 mutaciones descritas en la actualidad. La creación por Scriver de una base de datos en permanente actualización permite acceder a la información clínica, genética, de investigación básica y a todos los aspectos relacionados con la PKU.

Desde el punto de vista clínico, Smith y cols., basándose en un estudio multicéntrico, concluyeron que la calidad del tratamiento dietético es la condición más importante para un

buen pronóstico (1990). Ello ha dado lugar a múltiples recomendaciones por parte de los diferentes centros de seguimiento de distintos países, pero no existe aún un consenso general para el seguimiento de estos pacientes. El tratamiento con BH4, descrito por Kure en 1999, ha abierto una nueva estrategia terapéutica aplicable sólo a pacientes con PKU moderada o leve con buena respuesta al cofactor.

Tratamiento de la fenilcetonuria

El tratamiento clásico, basado en los trabajos pioneros de Bickel, que puede aplicarse a todos los pacientes PKU independientemente de su genotipo, es la restricción de la fenilalanina de la dieta. La detección precoz de la enfermedad y el inicio inmediato de la dieta han dado sus frutos y los pacientes PKU con dieta tienen una buena calidad de vida.

La hipótesis mantenida durante los años 80 de que era posible la relajación de la dieta a partir de los 7-8 años, cuando el SNC ya no se afectaba por las elevadas concentraciones de Phe, se fue abandonando en los años 1990. Smith y cols. fueron los primeros autores en alertar de la disminución del CI de los pacientes PKU tratados respecto de los grupos control y posteriormente de los efectos negativos de la relajación de la dieta sobre el CI. Actualmente ya no se cuestiona la necesidad de mantener un buen control de los niveles de Phe para asegurar la mejor evolución a largo plazo desde el punto de vista neuropsicológico.

El tratamiento de la PKU es para toda la vida y se basa, bien en la reducción del aporte de alimentos que contienen Phe combinado con la administración de una fórmula especial libre de Phe,

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN LA FENILCETONURIA

suplementada en tirosina, micronutrientes y cuyo contenido en el resto de aminoácidos es similar al de la leche, o bien en el tratamiento con el cofactor BH4.

El manejo de estos pacientes es complejo y, cuando siguen una dieta estricta y están bien controlados desde el punto de vista bioquímico-clínico-dietético, el pronóstico final es mucho mejor. Para considerarlo óptimo, el tratamiento requiere:

- Diagnóstico precoz, dentro del primer mes de vida y un tratamiento y control periódico durante la infancia, adolescencia y vida adulta.

- Mantener unas concentraciones de Phe en sangre en un rango seguro: inferiores a 360 $\mu\text{mol/L}$ hasta llegar a la adolescencia y a 600 $\mu\text{mol/L}$ en el adulto.

- Control riguroso durante el embarazo en madres fenilcetonúricas.

Se ha preconizado la utilidad de los suplementos de tirosina y de otros aminoácidos neutros con resultados dudosos. La aproximación terapéutica más efectiva, aunque sólo aplicable a un grupo seleccionado de pacientes, se basa en el empleo de BH4, que ha permitido relajar o incluso liberalizar la dieta (dieta libre controlada) y eliminar la fórmula exenta de Phe. Dado que gran parte de las mutaciones causantes de PKU afectan al plegamiento de dicha proteína, actualmente se están investigando otras chaperonas farmacológicas.

Ya se ha comentado que los pacientes con PKU de diagnóstico tardío o que no han seguido una dieta adecuada presentan complicaciones neurológicas muchas veces irreversibles. No obstante, a pesar de una dieta adecuada la evolución neurológica de los pacientes con PKU no siempre es óptima y con frecuencia aparecen complicaciones neuropsicológicas. Analizaremos las manifestaciones neurológicas en los

pacientes con PKU según el diagnóstico y tratamiento haya sido precoz o tardío.

Fenilcetonuria de diagnóstico tardío

La fenilcetonuria clásica no tratada causa una grave discapacidad neurológica. Estos trastornos se ponen de manifiesto a partir de los primeros meses de vida, por lo que actualmente en gran número de países existen programas de detección precoz en el período neonatal aplicables a toda la población, que permiten el diagnóstico y el tratamiento precoz, indispensable y efectivo para evitar la aparición de los síntomas.

La PKU clásica no tratada cursa con discapacidad intelectual en la franja de moderada-grave, microcefalia y conducta psicótica con hiperactividad muy marcada, impulsividad, conducta destructiva, autoagresiones y automutilaciones, ataques incontrolados de rabia o excitación y estereotipias e incluso autismo. Los pacientes pueden presentar epilepsia en un 25% de casos (generalizada con síndrome de West) y anomalías en el EEG (70-95% de casos). En los adultos la epilepsia puede ser de difícil control. Suelen manifestar rasgos físicos característicos como la hipopigmentación de los ojos, piel y cabellos, olor corporal especial y eccema (30% de casos). A todo ello se añaden signos de afectación piramidal, temblor e incluso parkinsonismo.

Hay que destacar que un 10 % de los pacientes PKU de diagnóstico tardío muestran una evolución atípica. No presentan afectación cognitiva o solo una leve disminución en su capacidad intelectual a pesar de no haber recibido nunca tratamiento. En estos pacientes se ha descrito que a pesar de tener unas concentraciones elevadas de Phe en sangre, las concentraciones de Phe en sistema nervioso están prácticamente dentro de la normalidad. Es posible

que variaciones alélicas en el transportador cerebral de la Phe y otros aminoácidos, puedan ser las responsables de estas diferencias interindividuales observadas.

En estos pacientes el iniciar la dieta tardíamente no mejora el coeficiente intelectual, pero si puede evitar un mayor deterioro neurocognitivo, puede mejorar la epilepsia y especialmente los rasgos autistas. Aparte de cambiar el aspecto físico los pacientes están más tranquilos, menos irritables y mejora su adaptación social y conducta. Por todo ello y si bien es difícil aplicar y seguir la dieta en un paciente con PKU y déficit cognitivo, es importante y se debe iniciar lo antes posible y de por vida.

Fenilcetonuria de diagnóstico y tratamiento precoces

En los pacientes PKU el diagnóstico temprano y el tratamiento precoz y estricto es muy importante para evitar las complicaciones neurológicas que pueden producirse y para el desarrollo del CI. Estudios longitudinales confirman que el cerebro es más vulnerable a las concentraciones elevadas de Phe durante los primeros años de vida.

Las formas más severas de déficit de PAH tienen una menor actividad enzimática residual y por tanto el manejo dietético y los controles deben ser más estrictos siendo el pronóstico más incierto. En estos casos el diagnóstico y tratamiento precoces han permitido eliminar la incidencia de discapacidad intelectual que alcanzaba a la mayoría de los casos no tratados. Las formas más benignas, con una actividad residual mayor, tienen un mejor pronóstico y un manejo más fácil en todos los sentidos.

No existe hoy en día ninguna duda sobre la necesidad de continuar con el tratamiento y los controles de por vida en el paciente PKU. No es menos cierto que las dificultades aparecen en la

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN LA FENILCETONURIA

adolescencia, período de por sí ya difícil, en el cual los pacientes se rebelan contra casi todo, quieren ser igual a los demás y rechazan por sistema los controles metabólicos. Muchos autores entre los que nos incluimos, proponen relajar un poco la dieta y los controles clínico-bioquímico-nutricionales a estas edades, al tiempo que se intenta dar más autonomía y responsabilidad al propio paciente, reafirmando en la necesidad de mantener las concentraciones de Phe por debajo de 1.000 $\mu\text{mol/L}$, siendo ideal la cifra de 300 $\mu\text{mol/L}$ y recomendable la de 600 $\mu\text{mol/L}$. Es de vital importancia implicar al adolescente en el conocimiento y manejo de su enfermedad proporcionándoles información y recursos.

Debido a los requerimientos proteicos del organismo, no es conveniente la eliminación completa de la fenilalanina de la dieta, y por lo tanto, incluso los niños tratados precozmente mantienen leves elevaciones de fenilalanina en plasma (valores entre 3-5 veces más altos que los normales) y, por lo tanto, en el cerebro. Estos niños siguen una buena evolución, aunque pueden presentar alteraciones leves en algunas funciones cognitivas. Su coeficiente de inteligencia (CI) es normal pero menor que el de sus hermanos sanos o de grupos control, y muestran déficits principalmente en funciones ejecutivas (control atencional, planificación estratégica, inhibición de respuestas, memoria de trabajo, flexibilidad cognitiva, y velocidad de procesamiento). Se han descrito también alteraciones en otras funciones cognitivas como problemas en motricidad fina, y dificultades visuoespaciales y visuoconstructivas.

Los pacientes PKU tratados precozmente tienen además, un mayor riesgo de presentar trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), problemas de conducta y trastornos

psicológicos. Todas estas alteraciones es probable que estén relacionadas con la mayor incidencia de dificultades escolares respecto de los grupos control que presentan estos pacientes. Se han evidenciado también en estos pacientes déficits en las funciones ejecutivas, que se presentan a pesar de tener un CI dentro de la normalidad. Se debe realizar, pues, un estudio completo para detectar estas alteraciones que con frecuencia son sutiles (más especialmente en los pacientes con HPA leve) y que pueden ser responsables de dificultades escolares.

En los pacientes de mayor edad es frecuente detectar problemas emocionales como depresión y ansiedad. En este aspecto podrían estar implicados, no solo una alteración neurobiológica (menor síntesis de serotonina), sino también el estrés emocional asociado a cualquier trastorno crónico.

Actualmente se barajan dos hipótesis como causa de las alteraciones cognitivas descritas en los pacientes PKU tratados precozmente. La primera radica en una disfunción del córtex prefrontal (CPF) debido a una disminución de la síntesis de dopamina. Evolutivamente la adquisición de las funciones ejecutivas está estrechamente vinculada al desarrollo anatómico y funcional del CPF y las áreas cerebrales asociadas (ganglios basales, córtex cingulado anterior, córtex parietal posterior). Estas funciones pueden verse afectadas ante cualquier disminución en la disponibilidad de dopamina en el CPF. La segunda hipótesis está basada en que la lesión primaria en el cerebro de los pacientes PKU tratados, es debida a la pérdida de mielina que secundariamente afecta la producción de neurotransmisores y la capacidad de conducción del potencial de acción a través del axón.

Al igual que en los pacientes PKU de diagnóstico tardío, se ha descrito también la presencia de temblor aunque con una prevalencia mucho menor (30%) y que raramente es causa de problemas. La presencia del temblor en los pacientes PKU probablemente es debida a una disfunción del SNC y puede ser un indicador de daño cerebral.

La interrupción o relajación de la dieta a partir de la adolescencia no está exenta de complicaciones especialmente si se alcanzan valores de Phe por encima de los 1200 $\mu\text{mol/L}$. Los pacientes que en su mayoría son ya adultos a menudo manifiestan dificultades de concentración e inestabilidad emocional, así como un tiempo de reacción más lento. Las investigaciones neurológicas en adultos que abandonan la dieta revelan una alta incidencia de signos neurológicos como temblor, hiperreflexia o torpeza motriz. En algunos casos con un control dietético inadecuado durante la infancia, se ha descrito un cuadro de deterioro neurológico a largo plazo, con espasticidad, ataxia, epilepsia y temblor, acompañado de deterioro cognitivo, dificultades importantes de concentración y de memoria, desorientación, y alteraciones en la sustancia blanca (SB) cerebral. La reinstauración de la dieta mejora los síntomas, y es por ello que las recomendaciones en los últimos años son de mantener el tratamiento dietético durante toda la vida.

Los valores de Phe por encima de 360 $\mu\text{mol/L}$ durante los primeros 10-12 años de vida, se ha demostrado que pueden tener efectos negativos sobre el CI, así como en el desarrollo de las funciones ejecutivas. Los efectos agudos de las concentraciones elevadas de Phe se correlacionan también con los déficits en funciones ejecutivas y en la velocidad de procesamiento. La disfunción atencional se ha relacionado

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN LA FENILCETONURIA

tanto con concentraciones elevadas de Phe de los últimos años, como con concentraciones elevadas de Phe del día del análisis.

Estos efectos agudos de las concentraciones de Phe elevadas se han puesto en evidencia también con los cambios descritos en la actividad eléctrica cerebral mediante EEG.

Las anomalías de la SB identificadas en los individuos PKU también pueden comprometer las funciones cerebrales debido a la alteración en la velocidad de conducción o bien a disrupciones en la interconectividad entre diferentes regiones cerebrales. Recientemente, se ha demostrado mediante RM funcional una disminución de la conectividad dentro del propio CPF y entre el CPF y otras áreas cerebrales en pacientes tratados precozmente, incluso sin que se aprecien anomalías evidentes estructurales en ninguno de los pacientes.

La disfunción del sistema nervioso central probablemente tiene relación con las concentraciones cerebrales elevadas de Phe, con las concentraciones más bajas de tirosina y neurotransmisores, con las alteraciones a nivel de la sustancia blanca y con defectos en el sistema de defensa antioxidante y un cierto acúmulo de radicales libres formados. Todo ello viene a enfatizar de nuevo la necesidad de una dieta estricta, controlada, equilibrada y adaptada a cada paciente. La evolución de los pacientes tratados y bien controlados especialmente en los primeros años de vida es infinitamente mejor que la de los pacientes con regular o mal control dietético-nutricional en los pacientes con PKU.

El pronóstico de la hiperfenilalaninemia ha mejorado espectacularmente con la introducción del cribado, la dieta, los controles clínico-bioquímico-nutricionales, el seguimiento neuropsicológico y la consolidación de las unidades de diagnóstico,

tratamiento y seguimiento de la PKU.

Bibliografía recomendada

- Scriver CR, Levy H, Donlon J. Hyperphenylalaninemia. Phenylalanine hydroxylase deficiency. En: Valle D, Beaudet A, Vogelstein B, Kinzler K, Antonarakis S, Ballabio A (eds.); Scriver CR, Childs B, Sly WS (emeritus eds.). *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. New York: McGraw Hill; Chapter 77, 2008, <http://genetics.accessmedicine.com>

- Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. *Lancet* 2010;376:1417-27

- Campistol J, Gassió R, Artuch R, Vilaseca MA. Neurocognitive function in mild hyperphenylalaninemia. *Dev Med Child Neurol* 2011;53:405-408.

- Pérez-Dueñas B, Valls-Solé J, Fernández-Álvarez E, Conill J, Vilaseca MA, Artuch R, et al. Characterization of tremor in phenylketonuric patients. *J Neurol* 2005;252:1328-34.

- Campistol J, González MJ, Gutiérrez AP, Vilaseca MA; Grupo Colaborativo de Unidades de Seguimiento Españolas. Tratamiento y control de los pacientes con Fenilcetonuria: Resultados del Grupo Colaborativo de las Unidades de Seguimiento en España. *Med Clin (Barc)*. 2012 Mar 3;138(5):185-191.

- Gassió R, Artuch R, Vilaseca MA, Fusté E, Boix C, Sans A, et al. Cognitive functions in classic phenylketonuria and mild hyperphenylalaninemia: experience in a paediatric population. *Dev Med Child Neurol* 2005;47:443-8.

- Gassió R, Fusté E, López-Sala A, Artuch R, Vilaseca MA, Campistol J. School performance in early and continuously treated phenylketonuria. *Pediatr Neurol* 2005;33:267-71

- Gassió R, Campistol J, Vilaseca MA, Lambruschini N, Cambra FJ, Fusté E. Do adult patients with phenylketonuria improve their quality of life after introduction/resumption of a phenylalanine-restricted diet? *Acta Paediatr* 2003;92:1-6.

- Vilaseca MA, Lambruschini N, Gómez-López L, Gutiérrez A, Fusté E, Gassió R, Artuch R, Campistol J. Quality of dietary control in phenylketonuric patients and its relationship with general intelligence. *Nutr Hosp* 2010;25:60-6

- González MJ, Gutiérrez AP, Gassió R, Fusté ME, Vilaseca MA, Campistol J.

Neurological complications and behavioral

problems in patients with phenylketonuria in a follow-up unit. *Mol Genet Metab*. 2011;104 Suppl:S73-9.

- Huijbregts SC, Gassió R, Campistol J. Executive functioning in context: Relevance for treatment and monitoring of phenylketonuria. *Mol Genet Metab*. 2013;110 Suppl:S25-30.

- Cleary M, Trefz F, Muntau AC, Feillet F, van Spronsen FJ, Burlina A, Bélanger-Quintana A, Giżewska M, Gasteyger C, Bettiol E, Blau N, MacDonald A.

Fluctuations in phenylalanine concentrations in phenylketonuria: a review of

possible relationships with outcomes. *Mol Genet Metab*. 2013;110(4):418-23.

- Campistol J, González MJ, Gutiérrez AP, Vilaseca MA; Grupo Colaborativo de Unidades de Seguimiento Españolas. [Treatment and control of patients with phenylketonuria: results from the Collaborative Group of Spanish Follow-up Units]. *Med Clin (Barc)*. 2012 3;138(5):185-91.

- Blau N, Bélanger-Quintana A, Demirkol M, Feillet F, Giovannini M, MacDonald A, Trefz FK, van Spronsen F; European PKU centers. Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries. *Mol Genet Metab*. 2010;99(2):109-15.

¹Unidad de Seguimiento de la PKU, ²Servicio de Neuropediatría, ³Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, ⁴Sección de Psicología, ⁵Guía Metabólica, Hospital Sant Joan de Déu, Universidad de Barcelona, Barcelona

TALLER DE COCINA METABÓLICA

El sábado 12 de Julio tuvo lugar en el Restaurante Velis Nolis de A Estrada (Pontevedra) un taller de cocina metabólica, en el cual participaron niños y niñas metabólicos con edades comprendidas entre los 8 y 13 años. Esta actividad, que se viene realizando anualmente, fue organizada por la doctora M^a Luz Couce Pico y la dietista-nutricionista M^a José Camba Garea del Hospital Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, con la ayuda del cocinero Jaume García y la colaboración de Nutricia y de ASFEGA. Desde nuestra Asociación debemos agradecer a todos ellos su participación y colaboración, así como a todos los asistentes.

Los niños y niñas participaron activamente en la elaboración de las distintas recetas, en la cual sus mayores quedaban al margen, buscando así que los niños se involucran y realicen las diversas tareas culinarias de forma autónoma, siempre bajo la supervisión del cocinero Jaume.

Este año las recetas se centraron en los postres, obteniendo de su elaboración deliciosos y atractivos resultados:



Brazos de gitano rellenos de distintos sabores



Cupcakes de chocolate bajos en proteínas

Con esta actividad se trata de que todos los niños y niñas se involucren en la elaboración de sus platos, logrando así aumentar su independencia, y que cada día se responsabilicen más y más de su dieta baja en proteínas. Se pretende que comprueben que una dieta con bajo contenido proteico no tiene por qué significar una dieta aburrida y repetitiva, y que tienen a su alcance los elementos necesarios para convertirla en una dieta sorprendente cada día.

El mundo de la pastelería es fascinante y los niños y niñas PKU y OTM pueden disfrutarlo como comprobamos con estas recetas adaptadas a su dieta. En días especiales y celebraciones, vemos que podemos elaborar diferentes

postres distintos a la típica “fruta del tiempo” para que puedan disfrutar como otros niños de su edad.

En el momento de la degustación tanto los padres como los hijos manifestaron que todo estaba delicioso, alcanzando el objetivo perseguido de lograr una alimentación más rica en sabores y formas para todos los PKU y OTM.

El resultado de la experiencia fue muy positivo para todos los asistentes, resultando una experiencia provechosa al proporcionar nuevas recetas que ayudan a diversificar la dieta, alegrar los menús y estimular los sabores y paladares para los pacientes con enfermedades metabólicas.

Los participantes además de aprender a elaborar las distintas recetas pudieron disfrutar de un día en compañía de otros afectados con similares dolencias, compartir experiencias e inquietudes y tener un contacto más directo con los demás asistentes, lo cual es muy importante.



XUNTA DE GALICIA



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

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

Arroz

- Arroz de bajo contenido en proteínas (0,5%)
- Aporta 366kcal por 100g de producto (275kcal por ración de 75g)
- Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos
- Sin proteínas de leche de vaca y sin gluten.
- Sin lactosa, fructosa ni sacarosa
- No contiene huevo ni soja

Pasta

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

Otros

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



Teléfono de Atención al Cliente
900 444 800

ALTERACIONES DE SUSTANCIA BLANCA EN PACIENTES CON PKU

DOMINGO GONZÁLEZ-LAMUÑO

Médico Adjunto-Profesor Titular de Pediatría. Hospital Universitario M. Valdecilla - Universidad de Cantabria

Las personas con fenilcetonuria (PKU) diagnosticadas y tratadas adecuadamente tienen una evolución y desarrollo normales. Sin embargo, estudios recientes han revelado que, aún a pesar de un diagnóstico, tratamiento dietético y control bioquímico adecuados, algunos pacientes manifiestan dificultades en el desarrollo psicomotor y pequeños problemas neuropsicológicos, dificultades de aprendizaje y temblor. Lógicamente, estos problemas son más importantes y frecuentes en pacientes de diagnóstico tardío, mientras que en los pacientes de diagnóstico precoz no se identifican o no interfieren con su vida diaria. Además de los problemas clínicos, se describen anomalías en los exámenes neurofisiológicos y en la resonancia magnética (RMN) cerebral que se realiza en el seguimiento de alguno de estos pacientes, cuyo significado clínico aún no está bien establecido. Las consecuencias neurofisiológicas se observan fundamentalmente en los potenciales visuales, que están alterados en los pacientes adolescentes con PKU y mal control metabólico. Es motivo de controversia el papel de la RMN en el seguimiento de los pacientes con PKU y en la evaluación de la respuesta a nuevos tratamientos.

La hiperfenilalaninemia (HPA) persistente produce toxicidad sobre neuronas y células gliales, altera el desarrollo cortical, el crecimiento y densidad de las dendritas. Los niveles cerebrales elevados de fenilalanina (Phe) y bajos de aminoácidos neutros, alteran la síntesis de neurotransmisores, incrementan el daño oxidativo, reducen las neuronas dopaminérgicas y disminuyen la longitud de las dendritas. Las lesiones de la sustancia blanca no ocurren en todos los pacientes y no hay relación entre éstas y la severidad clínica.



Aunque no existe una correlación exacta entre el grado de control y las lesiones de la sustancia blanca observadas, la RMN cerebral permite identificar datos anormales en pacientes cuyo control bioquímico no ha sido adecuado, es decir, aquellos cuyas concentraciones sanguíneas de Phe no se mantuvieron por debajo de $360 \mu\text{M}$. Las secuencias morfológicas de la RMN muestran lesiones de alta intensidad de señal en secuencias T2, en la sustancia blanca periventricular parieto-occipital. Estas lesiones guardan relación con niveles recientes de Phe y pueden correlacionarse con trastornos conductuales o motores, pero no parece que lo hagan con el coeficiente intelectual del paciente.

Hasta el momento no se sabe con exactitud cómo y cuándo ocurren las lesiones cerebrales en la PKU; sin embargo, existen evidencias de que el daño inicial ocurre en la mielinización postnatal y que las estructuras cerebrales periventriculares y cerebrales profundas son las más afectadas. Existe una correlación clínica entre pacientes que presentan movimientos paroxísticos no epilépticos (disonía, temblor) con afección de ganglios basales, tronco

cerebral y cerebelo. Se desconoce si el daño de estas estructuras se presenta por el tiempo de exposición prolongado a la Phe, por los elevados niveles que alcanza dicho aminoácido o por una combinación de estos dos factores o de otros.

Hace algunos años se demostró, mediante el “coeficiente de difusión aparente” (CDA), que la difusión de moléculas de agua está disminuida en las áreas lesionadas de los pacientes con PKU. Los pacientes con pobre control metabólico tienen un CDA significativamente menor que los pacientes bien controlados. Si bien la disminución del CDA puede tener distintos orígenes, su presencia en los pacientes con PKU puede sugerir espongiosis en la materia blanca.

De forma muy simplificada, podemos decir que la PKU se acompaña de patología de la sustancia blanca tanto en pacientes tratados con la presencia de edema intramielina, como en los no tratados en los que se identifican lesiones de desmielinización. Aún no se sabe si existe un sustrato fisiopatológico diferente para estas dos alteraciones, que estarían asociados con el diferente grado de control metabólico en diferentes etapas del

ALTERACIONES DE SUSTANCIA BLANCA EN PACIENTES CON PKU

desarrollo, y que podrían ocasionalmente ser reversibles con un control estricto. Las secuencias funcionales de la resonancia magnética espectroscópica (RMS) permiten evaluar las concentraciones de algunos metabolitos como la Phe, pero no se ha demostrado su relación con los niveles en sangre, al igual que otros parámetros como colina, colina/creatinina que tampoco han demostrado ser confiables en la monitorización.

La evaluación por imagen de los efectos del tratamiento sobre las lesiones de sustancia blanca requeriría un mínimo de tiempo de dieta estricta limitada en Phe, y los cambios observados se relacionarían con variaciones recientes más que con el buen o mal control a largo plazo.

En cuanto al cerebro y la tetrahidrobiopterina (BH4), cofactor de

la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH); al parecer puede cruzar la barrera hematoencefálica a dosis altas. La actividad de la tirosina hidroxilasa se eleva con dosis altas de BH4 (100 mg/kg/d), pero aún queda la interrogante si la administración de BH4 podría modificar la neuropatología de la PKU. Se ha demostrado que un suplemento de selenio y carnitina puede disminuir la peroxidación de lípidos y de proteínas, potencialmente relacionados con el daño cerebral de estos pacientes

En conclusión, la PKU se acompaña de patología de la sustancia blanca en pacientes tratados y no tratados. Estos hallazgos pueden estar asociados con el control metabólico y podrían ocasionalmente ser reversibles con un control estricto. Hay diversos mecanismos que participan en la neurodegeneración de pacientes con

PKU; el tratamiento temprano y el control nutricional estricto permiten mejorar significativamente el pronóstico de tales pacientes. Es motivo de controversia el papel de la RMN en el seguimiento de los pacientes con PKU y en la evaluación de la respuesta a nuevos tratamientos. La resonancia magnética, la espectroscopia y el coeficiente de difusión aparente podrían ser marcadores por imagen de daño cerebral y de control bioquímico.

Un adecuado control dietético, y eventualmente el aporte de co-factores (BH4), continua siendo la mejor garantía para un buen desarrollo neurológico en los pacientes con PKU, independientemente de que se identifiquen cambios de señal en algunas secuencias de la resonancia magnética cerebral a la que se someten algunas personas con PKU.



CONVICENCIA DE FAMILIAS, OLEIROS

Este año la Convivencia de Familias Anual que ASFEGA organiza tuvo lugar en Casa da Silva de Oleiros (A Coruña). El pasado 28 de Septiembre fue el día señalado para congregarnos en esta casa con finca próxima a la playa de Bastiagueiro.

A partir de las doce fueron llegando las familias PKU y OTM de los distintos puntos de origen. A medida que se acercaba la hora de comer se fueron preparando las mesas con las empanadas de distintos ingredientes que aportó la Asociación y con los diferentes platos que las familias traían para completar la mesa y compartir en este día de convivencia.

Por suerte el buen tiempo acompañó en esta reunión y los niños disfrutaron en grande compartiendo juegos, los mayores charlando y todos juntos paseando y visitando la zona.

Este tipo de encuentros sirve para mantener el contacto entre los distintos socios ya conocidos, y al mismo tiempo recibir a los nuevos socios recién incorporados. Se intercambian experiencias y se comparten charlas e impresiones en un ambiente distendido y agradable.



EUROPE



ENTREVISTA: DRA. M^a LUZ COUCE PICO

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Hablamos con la doctora Mari Luz Couce, tras la designación del CHUS como Centro de Referencia Nacional para el Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas.

“ESTE RECONOCIMIENTO TAMBIÉN ES DE LAS FAMILIAS, POR AYUDARNOS A CONSEGUIRLO CON SU ESFUERZO”

Lo ve como un reconocimiento “al esfuerzo de muchos años” y “a la calidad asistencial”

Está convencida de que dispondrán “de los mismos o de más medios” para poder tratar a los pacientes adecuadamente.

Y llama a las Administraciones a ser “sensibles a sus demandas para poder seguir avanzando”.

La responsable de la Unidad de Metabolopatías del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago charla con nosotros pocos días después de que el Ministerio de Sanidad designase al hospital gallego como Centro Superior de Unidad de Referencia para el Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas de Niños y Adultos (uno de los siete de toda España). Una muy buena noticia que supone el reconocimiento a más de 35 años de trabajo de una unidad del CHUS que arrancaron los doctores José Peña Guitián y José María Fraga Bermúdez y que, a día de hoy, cuenta con una veintena de profesionales de Pediatría, Medicina Interna, Salud Mental, Neuropediatría, Bioquímica, Dietética y Enfermería, comandados por ella. Para todos ellos y para los pacientes son sus primeras palabras.

¿Qué significa esta designación y que va a suponer?

Significa el reconocimiento al esfuerzo y a la calidad: al esfuerzo de muchos años de trabajo y dedicación, y a la calidad asistencial. Y supone que los pacientes del resto de España, de otras áreas sanitarias, puedan acudir aquí: bien enviados por su propio médico, porque existe una sospecha diagnóstica o quiere ver un control de la enfermedad o un tratamiento; o bien por iniciativa propia, para solicitar una segunda opinión.

Y a título personal, ¿qué representa para usted este nuevo paso?

Para mí, como responsable de la Unidad de Metabolopatías, es una satisfacción inmensa pero, sobre todo, pensando en los más de 400 pacientes que tratamos, que son los que verdaderamente nos deben importar. Creo que con esta designación vamos a disponer de los mismos, o incluso de más medios, para poderlos atender adecuadamente, y eso es fundamental. En definitiva, es muy importante pensando en el enfermo y, además, te reconocen un esfuerzo a ti y a todos los compañeros que trabajan contigo, porque esto es un equipo: con profesionales de Pediatría, Psiquiatría y Psicología Infantil, Neuropediatría, Endocrinología, Dietética y Nutrición, Medicina Interna y, cómo no, los del Laboratorio de Metabolopatías. Por lo tanto es una motivación extra para seguir trabajando y sacar adelante el día a día, intentando hacerlo cada vez mejor.

¿De quién se acuerda en este momento?

Aquí no cabe ninguna duda de que este es un reconocimiento al gran impulsor de esta Unidad de Metabolopatías, el doctor José María Fraga. El fue su principal motor, siendo jefe de Departamento el doctor José Peña Guitián. Los dos tuvieron la inteligencia



y la maestría de ver que había que apostar por ello. Suyo fue el logro de convertirnos prácticamente en los pioneros a nivel europeo en hacer el cribado metabólico ampliado, algo que aún está comenzando a establecerse en algunas Comunidades Autónomas. Y suyo es también este nuevo logro.

SI PEDIMOS ALGO A LAS ADMINISTRACIONES ES PORQUE ES PRECISO

La doctora Mari Luz Couce reconoce que -como profesional- siempre quiere más, porque se trata de crecer, y ser una de las siete Unidades de Referencia de España en este ámbito supone una expansión. Ella no tiene duda de que, cuantos más medios haya, (sobre todo a nivel de personal, de profesionales, que es de lo que están más justos) eso

ha de redundar en poder prestar una asistencia de mayor calidad y más personalizada, que es a lo que hay que aspirar: lograr una atención personalizada para cada momento. De ahí que aproveche este reconocimiento para dirigirse a las Administraciones. Les pide que sean sensibles a sus necesidades para poder seguir avanzando. La doctora dice que, en general, son bastante receptivas y piensa que lo van seguir siendo al ver que hay una garantía detrás que los avala, porque esta designación es una garantía como “unidad de calidad”. “Avanzar es positivo para todos, también para ellos”, asegura, porque significa que los pacientes van a recibir una asistencia de máxima calidad y esto adopta traducirse en un menor gasto público que si estuviesen descompensándose continuamente. “Que nos escuchen porque, si pedimos algo, lo hacemos siempre con un criterio lógico y lo hacemos porque es necesario”.

¿Va a cambiar el trabajo del Departamento de algún modo o seguirá todo igual?

Vamos a hacer lo que venimos haciendo hasta ahora sólo que, como digo, apostando por una asistencia individualizada y de mayor calidad. Pero en este Centro de Referencia, además del trabajo asistencial, son y tienen que ser muy importantes la parte docente y la investigadora. La docente, de formar a los médicos de familia y a los pediatras para que sepan reconocer a esos pacientes que pueden tener una enfermedad metabólica y que nos los envíen a tiempo; insistiendo también, claro, en los cursos anuales que ya estábamos dando. Y, cómo no, la parte investigadora, porque el tratamiento de las enfermedades metabólicas, como sucede con el resto de las enfermedades infrecuentes, debe de ir de la mano de la investigación para poder mejorar.

¿Cómo está el Complejo Hospitalario

Universitario de Santiago en investigación?

Estamos en un momento dulce. A día de hoy participamos en varios proyectos europeos y –en uno de ellos, para Homocistinúrias y Defectos de Metilación– somos coordinadores a nivel de 19 centros españoles. Y, si miramos a las publicaciones, el año pasado tuvimos 50 puntos de factor de impacto sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Eso quiere decir que estamos a un buen nivel y creciendo.

Ya que hablamos de investigación, ¿siguen los tratamientos el ritmo de aparición de nuevas enfermedades?

Creo que sí. En los últimos años, sobre todo con los descubrimientos de la Genética y de la Bioquímica, aumentó el número de enfermedades conocidas: hoy son ya 700. Y pienso que los tratamientos avanzaron mucho y van a ese ritmo, o a un ritmo incluso superior. Hay muchas más enfermedades susceptibles de tratarse y en muchas otras el tratamiento mejoró. Ahí tenemos los medicamentos huérfanos que, gracias a la sensibilización de las autoridades europeas y españolas, supusieron una importante mejora en la calidad asistencial y en el número de tratamientos.

¿Están interesados los profesionales en el campo de las enfermedades poco frecuentes?

Son enfermedades poco comunes, poco habituales, y por lo tanto llaman menos. A eso hay que sumarle que precisan de una base bioquímica considerable. No es un campo demasiado atractivo en general para los residentes, pero lo que es cierto es que, al que le gusta, se entusiasma. Podemos decir que no hay muchos pero, los que se deciden, están más que entusiasmados. Con todo, en las Facultades de Medicina hay

determinadas materias en las que se habla de este tipo de enfermedades; yo misma imparto todos los cursos charlas en Pediatría. En las rotaciones también ven esta área. Y es que es fundamental que tengan un conocimiento de base, una formación estandarizada en enfermedades metabólicas, que en Pediatría tenemos implantada.

LAS FAMILIAS, UN EMPUJE FUNDAMENTAL PARA SEGUIR LUCHANDO

El trato de la doctora Couce con los enfermos y con sus familias no es el habitual médico-paciente; es más bien el de una amiga, alguien cercano, un hombro en el que apoyarse muchas veces para seguir adelante. Ella lo sabe, igual que sabe que, en muchas ocasiones, son los enfermos y los familiares los que tiran del carro.

Las asociaciones de familiares como ASFEGA les dan las gracias por trabajar para y por los suyos. ¿Qué les diría usted?

Para mi representan muchísimo, porque sin ellos no estaríamos donde estamos, nunca habríamos llegado. Son un empuje imprescindible para nosotros, para que sigamos peleando por conseguir más, para que nuestros pacientes estén lo mejor atendidos posible. Para ello es vital ir de la mano de las asociaciones. Cuando ingresa un paciente metabólico descompensado, sobre todo si es un bebé, por mucho que los profesionales les expliquemos lo que más va a tranquilizar a las familias son unos padres que tienen un problema semejante. Ellos lo dan todo, por eso yo siempre les pido ayuda. Y eso es posible gracias a ASFEGA. Además, trabajamos con ellos codo a codo haciendo cursos, dando charlas, talleres de cocina..., y logramos que haya un mejor control metabólico que es de lo que se trata: menos descompensaciones se traducen en una mejor calidad de vida y en un pronóstico mucho mejor. Son gente

entregada cuyos desvelos se ven también reconocidos con esta designación: esto es también de los familiares y de los pacientes porque ayudaron a lograrlo con su esfuerzo.

Una de las reivindicaciones de las familias es que las Administraciones subvencionen al cien por cien los alimentos, como sucede en otros países de nuestro contorno. ¿Tienen su apoyo en esa demanda?

Por supuesto que sí. Nosotros siempre estamos, y vamos a estar, con ellos en todo lo que les podamos ayudar, también aquí. Pero estoy segura de que, a la hora de luchar porque se cumplan estas reivindicaciones, ellos tienen más fuerza que nosotros. Lo tengo claro.

La Asociación de Fenilcetonuria y OTM de Galicia, ASFEGA, vio como estos años -a cuenta o con la excusa de la crisis- las ayudas públicas cayeron en picado. ¿Cree que los Gobiernos deberían proteger más a las organizaciones que representan a colectivos tan sensibles?

Pienso que sí. Tienes toda la razón. Pero insisto en que, en este tipo de reclamaciones, familiares y pacientes tienen mucho más poder que nosotros, los profesionales, que siempre los vamos a apoyar en demandas que consideramos de justicia. Mira por ejemplo la marcha atrás del Gobierno central en la intención de cobrar por los medicamentos dietoterápicos. Sería un golpe muy duro porque habría muchas familias que no podrían afrontar ese

copago y, si el enfermo no toma ese fármaco, tendrá más descompensaciones y eso va a ser peor para él y para las propias Administraciones. Al final fueron sensibles en este tema y espero que sigan siéndolo, como es lo deseable, para que no se dé el caso de que el paciente no siga un tratamiento porque no pueda asumirlo económicamente; eso siempre acabaría suponiendo más gasto público.

María Luz Couce cierra la entrevista con un mensaje para las familias agrupadas en asociaciones como ASFEGA: que sigan luchando porque, en cuanto la crisis azote menos, esas subvenciones volverán a aflorar, porque así debe de ser.



se necesitas axuda **ESCOITÁMOSTE**

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

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

24h.
ao día



Totalmente
gratis



**XUNTA
DE GALICIA**

CONVICENCIA JÓVENES PKU Y OTM, CHANTADA

Este año la Convivencia de Jóvenes PKU y OTM que ASFEGA organiza tuvo lugar en la casa de turismo rural Casa do Neto de Chantada (Lugo). Hubo una gran aceptación de esta actividad con una buena participación de los jóvenes de la Asociación de entre 9 y 35 años, que pudieron así, disfrutar y compartir un fin de semana juntos.

La actividad dio comienzo el viernes con la llegada de los participantes de distintos puntos de Galicia. A lo largo del sábado y domingo se celebraron distintas charlas y talleres, a la vez que actividades al aire libre y de ocio supervisadas por monitores.

Los asistentes tuvieron la ocasión de colaborar en la preparación de los platos que pudieron degustar este fin de semana, involucrándose así en la elaboración de las recetas con productos específicos aceptados en su dieta metabólica. Pudieron comprobar que es posible elaborar platos apetecibles y muy variados, sólo se necesita querer cocinar.

Es importante la participación en estos encuentros porque el tratamiento dietético de las enfermedades metabólicas hereditarias es básico, y de este modo, los jóvenes se acostumbran, poco a poco, a ser más independientes con su dieta y medicación, al estar sin la supervisión de sus mayores.

En esta ocasión además, pudieron visitar las instalaciones de una granja, próxima a la casa rural, y ver de cerca los distintos animales de la misma.

Los monitores fueron los encargados de la organización de las actividades destinadas al entretenimiento, promoviendo la participación de los jóvenes en talleres de manualidades y actividades al aire libre.

La finalidad de estos encuentros es la de combinar información, formación y diversión. La diversión es común en



cualquier encuentro de estas características, dado el buen ambiente que se genera entre todos los asistentes al afianzarse, aún más, sus vínculos de amistad.



EUROPE



28º CONFERENCIA ANUAL E.S.PKU ZAGREB 2014

MARTÍN SEIJO BLANCO

Vocal de ASFEGA en la Conferencia Anual E.S.PKU

Del día 23 al 26 de octubre de 2014 tuvo lugar la vigésimo-octava Conferencia E.S.PKU en Zagreb (Croacia) en el Winston Hotel. Las conferencias eran oficialmente del 24 al 26 de octubre, pero Nutricia invitaba a tres jóvenes, que estuvieran implicados en su respectiva Asociación y supieran inglés, para el día 23 participar en unas jornadas con jóvenes PKU de toda Europa. Porello, al encuentro de jóvenes de toda Europa asistimos Lucía Castro de ASFEMA (Madrid), Pau Miñana de AV PKU (Valencia) y Martín Seijo de ASFEGA (Galicia).



Gracias a Nutricia, jóvenes PKU de toda Europa nos reunimos para intentar mejorar y ayudar a Nutricia en su desarrollo con la PKU. A parte de un taller de cocina, conocernos entre todos, hablar y hacer nuevas amistades con actividades recreativas al final del día, aprendimos un montón de la PKU, fórmulas, alimentos, etc.

A la llegada nos encontramos con el presidente y el secretario de la E. S. PKU que nos saludó y recordó a nuestro presidente fallecido Manuel Valera, como una persona con amor y empeño en todas sus labores hechas

y conseguidas por la PKU. El presidente nos comentó la posibilidad de que a Berlín acudiera gente de cada Asociación en España junto a la Federación y reservarnos un salón para hacer un meeting español en Berlín, haciéndonos descuento si fuésemos más de diez.

También pasamos un desayuno con el Dr. Campistol del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), que daba una charla en la reunión de profesionales. Hablamos de Manuel Varela, que siempre iba a las convivencias en Barcelona e invitaba siempre al Dr. Campistol a las

convivencias de ASFEGA en Panxón. El día 24 vinieron dos compañeros más, Andreu Miñana y Joan Salva, de la AV PKU que nunca falla a estas citas europeas trayendo a tres miembros de su Asociación. Miramos y degustamos alimentos expuestos por los distintos laboratorios que elaboran para los afectados PKU.

El programa de la Conferencia se estructuró, como todos los años, con un salón para la reunión de los profesionales, otro para los pacientes y familias, y una sala de reuniones para los delegados UK, Holanda, Suiza, USA, República Checa, Turquía, Lituania, Suecia, España (Galicia), Alemania, Noruega, Eslovenia, Polonia, el presidente Eric Lange y el secretario Tobias S. Hangedorn miembros de E.S. PKU.

Los delegados nos íbamos presentando y exponiendo los problemas y avances que existen en nuestros respectivos países. Después avanzamos mucho y planificamos, en vistas al futuro, para mejorar la atención PKU proponiendo ideas y estableciendo prioridades para conseguir metas en cada país.



28º CONFERENCIA ANUAL E.S.PKU: ZAGREB 2014

Cabe destacar, para pacientes adultos, la elaboración de un pasaporte para viajar multilingüe, incluyendo información básica sobre siete trastornos hereditarios del metabolismo de las proteínas y los productos medicinales y nutricionales que los pacientes necesitan tener en viajes. Esta actividad está financiada por una subvención de Vitaflo Internacional Ltd., se pueden pedir a la E.S. PKU y pidiendo cantidad sale más económico.

Para el próximo año, en la reunión que tendrán los delegados en primavera de 2015 se aprobará la disposición de traductores para las próximas conferencias, quedando por saber el sponsor que pague y consiga los traductores.

En la Asamblea E.S. PKU se guardó un minuto de silencio recordando a nuestro presidente Manuel Varela

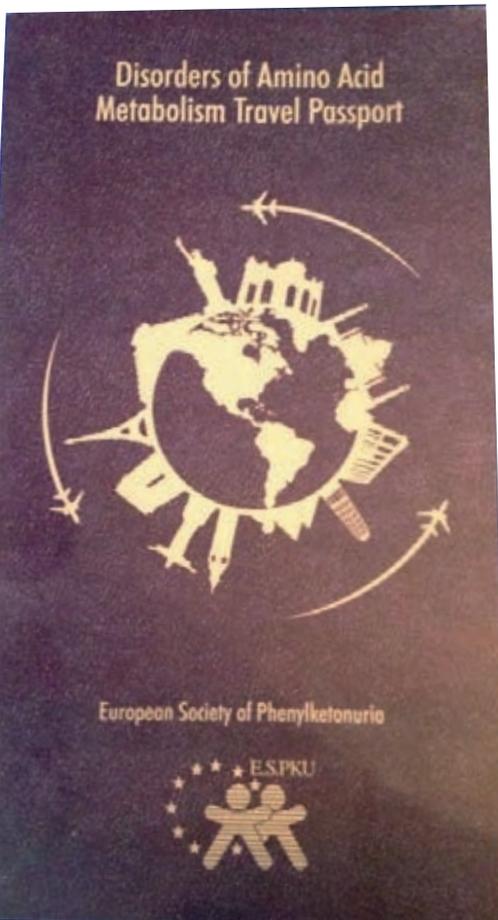


Vivero. A continuación se aprobaron las cuentas y tuvieron lugar las elecciones para la nueva Junta Directiva, de modo que sólo se cambió la vicepresidenta por el actual vicepresidente Paul Van Berket (NL), Eric Lange como presidente (UK), tesorero Maarten Criem (AT), como asesores Thomas Møller Nielsen (DK) y Gregor Hammerschidt (AT) y Tobias S. Hagedorn (DE). También se decidieron y establecieron los países donde se harán las siguientes conferencias: Turquía en 2016 y Noruega en 2017.

La cena de gala con baile y actuaciones que nunca falta, pudimos hablar con los demás asistentes que estábamos ahí por algo que tenemos en común, compartiendo experiencias, riendo, bailando y disfrutando.

La próxima Conferencia Anual será en Alemania del 22 al 25 de Octubre de 2015 esperamos que sea igual, o mejor, y que cada vez más gente pueda compartir esta experiencia PKU por el mundo adelante. Merece la pena.

El sábado fue un día para disfrutar de la ciudad haciendo un tour en bicicleta con una guía que además nos contaba algo de historia de Croacia y su capital Zagreb, paseando por los lugares más emblemáticos de la ciudad, parques, edificios, mercadillos, monumentos.



ESPKU TRAVEL PASSPORT

PARTICIPACIÓN DE NUTRICIA EN EL CONGRESO FCU

E.S.PKU Zagreb 2014

Nutricia estuvo presente en Zagreb, en el Congreso de E.S.PKU el pasado mes de octubre. Las delegaciones de Nutricia de los diferentes países invitaron a jóvenes y adultos con Fenilcetonuria (PKU), para participar en el Congreso y también en la reunión de Pre-congreso organizada por Nutricia. A la reunión asistieron 23 jóvenes de 11 países diferentes. El objetivo principal era promover la interacción entre todos y recoger los puntos de vista sobre diversos aspectos del día a día con PKU. Toda la información recogida será clave para la innovación de Nutricia, tanto en términos de apoyo a la prestación de servicios terapéuticos, como en términos de innovación de productos.

En esa sesión, los jóvenes participaron en un panel de pruebas de productos, los productos probados forman parte de la batería actual de innovación de Nutricia. Las opiniones recogidas durante estas pruebas de los productos serán cruciales para la mejora de los

productos existentes y futuros, buscando siempre el garantizar la mejora del cumplimiento del tratamiento dietético.

En Nutricia desarrollamos nuevos productos que cubran las necesidades aportadas por los pacientes. De esta manera, en los últimos años, Nutricia ha desarrollado varias mezclas novedosas de aminoácidos. La innovación se ha producido a nivel de sabores, en el perfil nutricional, a nivel de los ingredientes de los productos, formas y texturas. Innovamos en base a los últimos datos científicos, a las necesidades de los profesionales de la salud y ahora también, gracias a las aportaciones de un grupo de usuarios jóvenes PKU.

El Congreso de E.S.PKU posibilitó una gran interacción entre todos. Los intercambios de experiencias fueron muy gratificantes y provechosos entre las personas de diferentes países y también entre los pacientes con PKU y

los profesionales de Nutricia. Para nosotros, que en el día a día, trabajamos para satisfacer las necesidades de las personas con PKU, esta fue, sin duda, una experiencia inolvidable y ahora tenemos un conocimiento más profundo de las dificultades reales de los pacientes/usuarios jóvenes con PKU, y haremos todo lo posible para minimizarlas.

Las Comunicaciones Científicas del Congreso científico permitieron conocer de primera mano los avances clínicos en el tratamiento de la Fenilcetonuria a nivel europeo, siendo la opinión generalizada que eran de muy buena calidad.

Finalmente, nos gustaría felicitar a la organización del Congreso por la calidad del mismo, tanto en términos de comidas como de eventos sociales.

¡Esperamos veros a todos este año en Berlín!



NOTICIAS

Entrega insignia de oro ASFEGA

El pasado 28 de Junio, en la XXIII Convivencia de Enfermedades Metabólicas (Paxón-Pontevedra) se hizo entrega de la insignia de oro de ASFEGA al doctor D. José María Fraga Bermúdez impulsor del arranque de la Unidad de Metabolopatías del CHUS. Fue esta nuestra forma de reconocer y agradecer su trabajo y dedicación de tantos años, al colectivo gallego de las enfermedades metabólicas hereditarias, que nuestra Asociación agrupa.



D. José María Fraga Bermúdez

Reunión con la Conselleira de Sanidad

El pasado 14 de Enero de 2014, Manuel Varela en representación de ASFEGA, asistió a una reunión en la Consellería de Sanidad con D^a Rocío Mosquera, Conselleira de Sanidad de la Xunta de Galicia. En esta reunión se trataron diversos temas de interés para nuestra Asociación y sus asociados.



Nueva Junta Directiva

Desde la pasada Asamblea General de socios de ASFEGA celebrada el 10 de Agosto de 2014 la nueva Junta Directiva está conformada por: Modesto Rodríguez Novoa como presidente, Tania Barral Faro como vicepresidenta, José Manuel Pena Rodríguez como secretario, Adolfo Álvarez Bugallo como tesorero, como vocales Nicasio Manuel Gómez López, Francisco Javier Porto Calvelo y Martín Seijo Blanco, y como representante de jóvenes Iván Deaño Vázquez.



EUROPE



GARTA A LOS NUEVOS PADRES PKU

RAQUEL TRONCOSO PÉREZ

Me presento, soy una PKU gallega a la que le han pedido que escriba un artículo para esta revista. Y la verdad, no tenía muy claro cómo enfocarlo porque tampoco considero que tenga nada que enseñaros, lo único en lo que os puedo “enseñar” algo (si a lo que haré en estas líneas se le puede llamar así) es en lo que se refiere a mi vida como PKU.

Supongo que a estas alturas, todos habréis buceado por la red para saber qué es esa enfermedad tan rara que tienen vuestros pequeños y, sobre todo, habréis preguntado a vuestros médicos. Ni me imagino el miedo que tendréis en estos momentos, por eso quiero que sepáis que, por suerte, gracias a la lucha de padres, asociaciones, enfermos, y médicos la Seguridad Social cubre nuestra fórmula de por vida, algo muy importante para nosotros ya que es sumamente necesaria para nosotros a nivel nutricional y para conservar nuestra salud. Existen países donde la Seguridad Social no la cubre.

Tenemos un cuerpo médico sumamente formado, con una Unidad de Referencia recién premiada en Santiago, y unos grandes centros médicos en el resto de Comunidades Autónomas.

Y sobre todo, debéis entender que aquello a lo que os enfrentáis no debe daros miedo. Vuestros hijos tendrán un buen futuro, pero para ello es INDISPENSABLE llevar una dieta baja en proteínas y seguir las instrucciones de vuestros médicos.

La época en que la PKU iba, inevitablemente, ligada a problemas de psicomotricidad o de retraso mental ha pasado a la historia, siguiendo la dieta y las instrucciones de los médicos son varias las “historias de éxito” a nivel nacional.

Hoy en día hay chicos/as con PKU cursando estudios universitarios con éxito, trabajando, haciendo deporte y viviendo una vida plena. Pero para conseguir esto, es necesario, como dije anteriormente, seguir la dieta.

Vosotros como padres tenéis un papel fundamental en esta labor, debéis concienciar a vuestro hijo/a de la importancia de seguir la dieta, y si para cualquier niño es importante la nutrición y la actividad física, para un PKU mucho más. Debéis fomentar que vuestro hijo/a coma de todo para que no le falte ningún nutriente y para que tenga una dieta algo más variada, en la medida de lo posible, y que haga ejercicio, puesto que en nuestra dieta tendemos a comer más carbohidratos de los habituales debido al gran consumo de pastas y pan. Sé que parece una labor dura, pero os prometo que merecerá la pena el esfuerzo.

En resumen, quiero que tengáis claro que la vida de vuestra hijo/a sólo será diferente en lo que a la alimentación se refiere, no tendrá ninguna limitación. Yo, personalmente, no veo con mis amigos sin PKU ninguna diferencia, más que esa.

Debéis entender que también es muy importante para un niño/a PKU el conocer a gente con su misma enfermedad, todos queremos ser comprendidos y quien mejor que una persona con tu misma enfermedad. Yo he tenido la gran suerte de conocer por el camino a chicos/as con PKU maravillosos, algunos de ellos como hermanos para mí, con los que sé que podré contar siempre y con los que, independientemente de lo que nos depare la vida, siempre tendré un nexo de unión. Por eso, como dice uno de ellos, para mí “es una suerte tener PKU”.

RECETA CEVICHE DE CHAMPIÑONES

Para fechas señaladas por ejemplo, este plato permite hacer algo diferente con pocas proteínas. Un entrante ideal para que los PKU también disfrutemos de las comidas un poco especiales.



Ingredientes:

2 ó 3 champiñones (dependiendo del tamaño), Aceite de oliva, Limón o lima, Cilantro, Sal, Pimienta

Preparación:

Laminamos los champiñones, es muy importante que sean naturales ya que el sabor será muy diferente.

Echamos un chorrito de aceite de oliva en la sartén y salteamos los champiñones.

Mientras tanto, vamos preparando el ceviche. En una coctelera, como la de nuestra fórmula, añadimos 2 cucharadas de aceite, el zumo de media lima o de medio limón (lo ideal es la lima, pero si tenemos más a mano el limón también nos vale) media cucharada de postre de cilantro o unas hojitas bien cortadas si es fresco y salpimentamos al gusto. Batimos y reservamos.

Una vez tengamos los champiñones hechos los presentamos en un plato bien estiraditos y vertemos encima la mezcla anteriormente preparada.

Podemos reservarlo durante unas 2 horas para que quede bien macerado en la nevera o fuera. ¡Riquísimo!

SUGERENCIA: Esta misma receta puede hacerse con muchos tipos de verduras, e incluso podemos añadir al ceviche unos trocitos de aguacate o tomate natural.

Para esta y más recetas visiten:
miexperienciapku.wordpress.com

RECETAS

del blog **ERICNOPROTEIN**, el sitio de los PKU

PAN DE CHORIZO PATATERO Y CALABACÍN



Ingredientes para cuatro raciones

400 g preparado panificable Loprofin®
170 ml de agua tibia, 100 g de calabacín pelado y cortado en cuadrados pequeños, 40 g de chorizo patatero fileteado, 1/2 sobre de levadura química
Aceite de oliva cantidad suficiente, sal, pimienta y perejil

Elaboración

1. En una sartén con aceite de oliva freír el calabacín troceado, agregar a continuación el chorizo patatero y dorar unos minutos. Reservar.
Opcional: puede agregar un poco de tomate.
2. Para preparar la masa: colocar en un bol de cocina el preparado panificable junto con la levadura química, agregar el agua tibia remover, añadir además el sofrito de calabacín y chorizo troceado. Por último agregar la sal, la pimienta y el perejil, mezclar todos los ingredientes dando forma a la masa.
3. Cortar la masa en trozos más pequeños y dar forma al pan, ya sea redondo, o tipo baguette, se puede realizar cortes en la superficie.
4. Dejar fermentar en ambiente húmedo y con un punto de calor. Por ejemplo, en horno a una temperatura muy baja (40 oC).
5. Cuando el pan haya doblado su tamaño inicial, llevar en horno precalentado a 210 oC de temperatura, durante 20 minutos.

FETUCCINI DE CALABACÍN CON SALSA PESTO



Ingredientes

1 Calabacín, Aceite

Para Salsa:

30gr Albahaca fresca, 2 Dientes de ajo, 4 Cucharadas soperas de aceite de oliva, Sal, Pimienta

Elaboración

Con la ayuda de un pelador de verduras quitamos la piel del calabacín. Una vez sacada la piel seguimos pelando el calabacín en forma de tiras largas y muy finas.



En una sartén ponemos un poco de aceite y doramos las tiras, SIN AÑADIR SAL, ya que sinó nos harían agua. Una vez fritos los colocamos en un plato.

Para la salsa colocamos todos los ingredientes en la batidora y los batimos.

Una vez batidos los añadimos al plato donde tenemos el calabacín.

BUÑUELOS DE COLIFLOR



Ingredientes:

½ Coliflor
1 diente de ajo
Perejil picado
Cebolla
Sal y Pimienta
aceite para freír

Para la masa:

-150 gr. Harina Loprofin
-70 gr. Mantequilla
-1 gr. Levadura Royal (en polvo)
-100 gr. Agua
-sal al gusto

Elaboración:

- 1- Quitar las hojas y el tallo a la coliflor
- 2- Dividir la parte blanca en pequeños ramitos
- 3- Hervir la coliflor. en agua durante 10 minutos. Escurrir y reservar
- 4- En una sartén pochamos la cebolla con el ajo y el perejil. Seguidamente añadimos la coliflor sal y pimienta.
- 5- Hacemos la masa juntando todos los ingredientes de la receta para la masa.
- 6- Mezclamos la masa con la coliflor y dejamos un ratito para que repose.
- 7- Ponemos aceite en una sarten hasta que esté muy caliente
- 8- Con la ayuda de una cuchara de café realizamos porciones y las freímos en el aceite hasta que tengan un color doradito.
- 9- Servir con perejil picado y con sal gorda.

RECETAS

del blog *ERICNOPROTEIN*, el sitio de los PKU

QUESO DE ZANAHORIA



Uno de los ingredientes que más nos cuesta de encontrar en nuestras dietas son los quesos, y sobre todo que sean buenos. Os voy a enseñar a hacer quesos vegetales, por ejemplo el queso de zanahoria.

Podemos realizar quesos duros, o quesos cremosos para comer con ensaladas o con patatas fritas imitando los nachos mejicanos, crema para sandwiches...

Os voy a colgar dos recetas; 1 cremosa y otra de queso duro;

RECETA QUESO CREMOSO:

Ingredientes

7 zanahorias
2 cucharadas de levadura
1 cucharada de mostaza
sal
pimienta negra.

Elaboración

Coloca las zanahorias a hervir hasta que se ablanden. Después las cortas y las colocas en un batidor con dos cucharadas de levadura, la mostaza, media cucharadita de sal y apenas pimienta negra molida. Mezcla hasta lograr una crema y esa crema la utilizas como reemplazo del queso de untar o queso crema: para untar sandwiches,

tostadas, utilizar en ensaladas, etcétera.

RECETA QUESO DURO:

Ingredientes

350g de zanahoria cruda,
2 cdas de levadura nutricional en copos,
1 cda de margarina vegetal o 2 cdas de aceite,
1 cda de zumo de limón,
1 cdta de cebolla en polvo (opcional),
1 taza de agua,
2 cdas de agar en polvo,
3/4 cdta de sal,
1/4 cdta de cúrcuma

Elaboración

Primeramente cocemos las zanahorias al vapor o al horno hasta que queden tiernas.

Colocamos la zanahoria en una liquidadora y añadimos todos los ingredientes; liquando hasta que quede cremoso.

Colocamos la crema en un cazo de cocina y calentamos hasta que empiece a hervir.

En cuanto empiecen a salir las primeras burbujitas la sacamos del fuego y la colocamos en un molde.

Dejamos enfriar y lo metemos en la nevera durante 4 horas hasta que endurezca.



CROQUETAS DE PATATA Y CHAMPIÑONES



Ingredientes:

2 patatas medianas
1/2 cebolla
100 gr. champiñones
pan rallado bajo en proteínas
150 gr. sucedáneo de leche
50 gr. sucedáneo de leche para bañarlas
1 cucharadita de café sustituto de huevo
1 cucharadita soperas maizena
sal
aceite de oliva virgen extra

Elaboración:

Ponemos las patatas a hervir. En una paella freímos los champiñones y la cebolla y sazonamos. Una vez hervidas las patatas las aplastamos con un tenedor hasta tenerlas como un puré.

Añadimos la fritura al puré y mezclamos.

Mezclamos la leche, la maizena y el sustituto de huevo

Volvemos a poner la masa en la sartén y le añadimos la leche y la maizena, calentamos y dejamos enfriar en un plato.

Una vez frío podremos darle la forma de las croquetas.

Las pasamos por un poco de leche y por el pan rallado.

Freír en aceite muy caliente

RECETAS

del blog **ERICNOPROTEIN**, el sitio de los PKU

TOSTADAS DE BRANDADA DE PATATA AL HORNO



Ingredientes

2 rebanadas de pan bajo en proteínas
10 ml de sucedáneo de leche Loprofin®
Aceite oliva virgen extra en cantidad suficiente
1 g de queso para decorar
2 patatas pequeñas hervidas con piel
3 dientes de ajo
Perejil
Sal a gusto

Elaboración

1. Cocer las patatas
2. Retirar la piel de las patatas, chafarlas con un tenedor. Reservar.
3. Freír los ajos pelados en una sartén con aceite; una vez que estén dorados retirar los y agregar las patatas, sin dejar de remover agregar el sucedáneo de leche, agregar la sal, el perejil y seguir removiendo unos minutos hasta que quede una masa totalmente uniforme.
4. Depositar la brandada en un plato para que se enfríe y endurezca.
5. Extender la brandada por encima de las rebanadas de pan intentando colocar mayor cantidad de brandada en el centro.
6. Espolvorear con el queso y gratinar.

MAGDALENAS DE NARANJA Y CHOCOLATE



Ingredientes para seis magdalenas

100 g de preparado panificable Loprofin®
50 g azúcar
50 ml de aceite de oliva
80 g zumo de naranja natural
25 ml de jarabe de chocolate (1 g de Proteínas x 38 g del producto)
Canela al gusto
Azúcar glasé cantidad suficiente

Elaboración

1. En un bol de cocina colocar el preparado panificable, agregar el aceite y el zumo de naranja, mezclar todos los ingredientes. Sin dejar de revolver, incorporar el azúcar y la canela en polvo. Reservar.
2. Rellenar los moldes especiales para magdalenas hasta tres cuartas partes del envase, con la ayuda de una manga pastelera.
3. Una vez llenos los moldes realizar con el jarabe, un punto de chocolate en el centro de la magdalena.
4. Introducir en el horno precalentado a 200 °C durante 10 minutos.
5. Una vez cocidas espolvorear con azúcar glasé.

Para variar el sabor de las magdalenas, deberá realizar la misma receta y solo sustituir el zumo de naranja por el zumo de la fruta que más le agrade.

CALABACÍN CON SORPRESA



Ingredientes

4 calabacines esféricos, 150 gr. arroz bajo en proteínas, 1 cebolla tierna, 3 espárragos verdes, medio pimiento rojo, 100 gr. tocino ibérico, 10 gr. vino blanco, 60 gr. caldo de verduras, 1 diente de ajo

Elaboración

Cortamos un sombrero para cada calabacín que nos hará de tapa. Cogemos los calabacines y los vaciamos con una cucharita con cuidado de no romperlos. Reservamos la carne del calabacín.
Hervimos los calabacines en agua hirviendo durante 5 minutos. Los dejamos enfriar.
Lavamos el arroz. Cortamos el pimiento rojo en cuadraditos pequeños y también la cebolla.
Picamos el ajo, cortamos el tocino y los espárragos y freímos todo a fuego muy lento.
Añadimos el arroz y lo removemos con la ayuda de una espátula de madera.
Lo rehogamos con el vino blanco y dejamos que se evapore parcialmente.
En este momento añadimos el caldo de verduras poco a poco a fuego lento.
A media cocción añadimos el pimiento rojo y la carne del calabacín
Lo dejamos cocer a fuego lento durante 17 minutos.
Lo retiramos del fuego y rellenamos los calabacines.
Pasamos los calabacines por el horno durante 5 minutos a 220 °C

EL COMPROMISO DE MEAD JOHNSON

NUEVOS AVANCES EN FÓRMULAS METABÓLICAS

Nutrición avanzada. Avanzando vidas.

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

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

Email: meadjohnson.metabolicos@mjl.com



Mead Johnson
Nutrition

See exclusive and professional studies.

Comienzo Saludable, Vida Saludable

Las fórmulas de Categoría 1, ahora aportan DHA y ARA



LA NUTRICIÓN QUE NECESITAN PARA LA VIDA QUE VIVEN

Mead Johnson
Nutrition



Cuanto más especial es para ti
más lo es para nosotros



SHS

LÍDERES MUNDIALES EN NUTRICIÓN CLÍNICA ESPECIALIZADA



NUTRICIA, S.R.L.
Ctra. de Andalucía Km. 25,6
28340 Valdemoro, Madrid
Tel: 900 444 800
Fax: 902 158 853