

# ASFEGA

ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA Y OTM DE GALICIA

PHOTOCALL POR LA PKU

PONENCIAS

CONVIVENCIAS

TALLERES Y CONCURSOS  
COCINA METABÓLICA

GARRERAS  
SOLIDARIAS

XXV CONVIVENCIA  
ENFERMEDADES METABÓLICAS



BOLETÍN  
2016



**ASFEGA**

*Caminamos  
juntos*



# sumario

**2. SALUDA** Jesús Vázquez Almuiña

**3. PRÓLOGO** Modesto Rodríguez Novoa

**4. ARTÍCULO**

LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO CAMINO SE PERTENECER A LA RED DE REFERENCIA EUROPEA MetabERN.

María Luz Couce

**5. ACTIVIDAD ASFEGA "CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA - O GROVE"**

**6. ARTÍCULO**

TRANSICIÓN DE LA ASISTENCIA PEDIÁTRICA A LA ADULTA EN PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

Álvaro Hermida Ameijeiras

**8. ACTIVIDAD ASFEGA "PHOTOCALL POR LA PKU"**

**11. ARTÍCULO**

MANEJO DE LA FENILCETONURIA EN EMBARAZADAS

María Luz Couce, Paula Sánchez Pintos, María José de Castro, Ana Cantón Blanco, Miguel A.

Martínez-Olmos, Álvaro Hermida

**12. ACTIVIDAD ASFEGA "CONVIVENCIA JÓVENES METABÓLICOS - CHANTADA"**

**14. TESTIMONIO**

María Gallardo Deiros "NUESTRA BIENVENIDA A LA FAMILIA METABÓLICA"

**16. ACTIVIDAD ASFEGA "PULSERAS SOLIDARIAS CON ASFEGA"**

**18. ARTÍCULO**

LOS ABUELOS Y LA FAMILIA: ASPECTOS SOCIOCULTURALES EN EL CUIDADO Y MANEJO DE LOS NIÑOS CON UN TRASTORNO CONGÉNITO DEL METABOLISMO

José María Fraga Bermúdez

**21. ACTIVIDAD ASFEGA "XXV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS"**

**23. ARTÍCULO**

EXPERIENCIA CON EL CRIBADO METABÓLICO NEONATAL AMPLIADO DE GALICIA. RESULTADOS TRAS 16 AÑOS DE SU IMPLANTACIÓN

M<sup>a</sup> Dolores Bóveda, José A. Cocho, Daisy E. Castiñeiras, A. Javier Iglesias, Paula Sánchez, Cristobal Colón, M<sup>a</sup> Luz Couce

**25. ACTIVIDAD ASFEGA "CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA - MONDARIZ"**

**27. ENTREVISTA**

Teresa Nonnato

**30. ACTIVIDAD ASFEGA "TALLER-JORNADA COCINA METABÓLICA"**

**32. TESTIMONIO**

Aitor Calero García "VISIÓN DE LA FEEMH EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES METABÓLICAS"

**33. ACTIVIDAD ASFEGA**

**"CONCIERTO SOLIDARIO CON ASFEGA"**

**34. ACTIVIDAD EUROPEA**

**"30ª CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU-DUBLIN 2016"**

**35. ACTIVIDAD ASFEGA**

**"TALLER PANADERÍA Y REPOSTERÍA METABÓLICA"**

**36. RECETAS**



**ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA  
Y OTM DE GALICIA**

Edita: ASFEGA

Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia  
C/Aquilino Iglesia Alvariño, 21 bajo 2 - 27004 Lugo

Tfno/Fax: 982 20 24 10 • Móvil: 604 025 877

web: [www.asfega.es](http://www.asfega.es) • e-mail: [galiciapku@asfega.es](mailto:galiciapku@asfega.es)

Entidad declarada de utilidad pública según

Orden 8 Abril 2015 (DOG nº91 18/05/2015)

Presidente: Modesto Rodríguez Novoa

Vicepresidenta: Tania Barral Faro

Secretario: José Manuel Pena Rodríguez

Tesorero: Adolfo Álvarez Bugallo

Vocal: Nicasio M. Gómez López

Vocal: Martín Seijo Blanco

Vocal: Fco. Javier Porto Calvelo

Representate jóvenes: Iván Deaño Vázquez

Representate jóvenes: Juan M. López Rodríguez

Maquetación: M<sup>a</sup> Elena Anllo Díaz

Imprime: Imprenta digital ACEROPUS

ISSN 2340-2571 • DL: LU 14-2010 • Distribución gratuita

# SALUDA

## JESÚS VÁZQUEZ ALMUÍÑA

CONSELLEIRO DE SANIDADE

Quisiera, en primer lugar, trasladar un cordial y caluroso saludo a todos los miembros de ASFEGA, y a todos sus colaboradores y lectores de la revista que lleva su nombre.

Una Asociación que merece nuestro apoyo y reconocimiento por sus muchos años, más de 25, de trabajo dedicados al apoyo a familias con niños afectados por la Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas.

ASFEGA es como una gran familia, que ha ido incorporando y uniendo pacientes y familias no sólo de Fenilcetonuria, como fue inicialmente, sino también de otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos, dando amparo y ofreciendo apoyo a un grupo cada vez más amplio de pacientes y familias.

Es una Asociación tenaz, activa, dinámica, que ya con su anterior presidente, Manuel Varela Vivero, y con el actual, Modesto Rodríguez Novoa, ha estado siempre dispuesta a poner en marcha nuevas iniciativas, y a colaborar con la Administración, ejerciendo una labor de reivindicación legítima de mejoras para el colectivo al que representa, pero siempre desde el respeto y el diálogo. Todo un ejemplo de iniciativa y solidaridad.

Para la Consellería de Sanidad y el Servicio Gallego de Salud ASFEGA, todas las asociaciones de pacientes, son agentes de primera magnitud, indispensables no sólo por el papel de soporte tan grande que dan a las familias, sino porque la colaboración con ellas representa un

motor de cambio y de mejora continua en las actuaciones de la Administración.

Conocéis la apuesta de la Consellería por mantener el cribado ampliado de metabolopatías dentro del Programa de Metabolopatías Congénitas, funcionante desde 1978, y modélico en muchos aspectos; así como el compromiso de la Consellería con la detección sistematizada de 29 patologías dentro de dicho programa, lo cual sigue situando a Galicia en una de las Comunidades más avanzadas en este tema.

En el Servicio Gallego de Salud tenemos además excelentes profesionales, y el privilegio de contar con la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, con la Dra. Couce y su equipo, toda una referencia a nivel gallego, nacional e internacional.

Sabéis que creemos en el trabajo interdisciplinar y con los pacientes y asociaciones, en articular y poner en marcha herramientas, medios e iniciativas que contribuyan a que cada día nuestra comunicación sea más fluida, que podáis avanzar en calidad de vida, en autonomía, y que podáis ayudarnos a que el sistema sanitario se adapte lo mejor posible a vuestras necesidades.

Os animo a seguir trabajando como hasta ahora, con ideas, con energía, con voluntad, con ilusión y con la unidad que os caracteriza, que constituye ingrediente básico de vuestra fuerza.



## PRÓLOGO

## MODESTO RODRÍGUEZ NOVOA

PRESIDENTE DE ASFEGA



**Modesto Rodríguez**  
Presidente



**Tania Barral**  
Vicepresidenta



**Jose Manuel Pena**  
Secretario



**Adolfo Bugallo**  
Tesorero



**Nicasio Gómez**  
Vocal



**Martín Seijo**  
Vocal



**Fco. Javier Porto**  
Vocal



**Iván Deaño**  
Rpte. Jóvenes



**Juan M. López**  
Rpte. Jóvenes

Un año más, y van tres desde el comienzo de nuestra andadura al frente de la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia, publicamos nuestra revista anual de actividades y eventos del año 2016.

Este fue un año fructífero, que afrontamos con mayor experiencia y tratando de mejorar en todos los aspectos. Además, celebramos una fecha histórica para todas las familias de ASFEGA, dado que cumplimos veinticinco años de vida. ¡Enhorabuena a todas las familias que todavía siguen y seguirán en esta andadura!

El tiempo pasa volando y es difícil llevar a cabo todas las ideas que nos proponemos, pero estamos contentos y satisfechos del buen camino que lleva todo. Además, tratamos de abrir nuevos frentes consensuados con la Administración y el equipo médico de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Me gustaría dar la bienvenida a las nuevas familias recién llegadas a la Asociación, que sepáis que estamos a vuestra disposición para lo que necesitéis.

Quiero recordaros que en el 2018, como mandan los estatutos de ASFEGA, se convocará Asamblea Extraordinaria de Socios al cumplirse la duración del mandato de los miembros de la actual Junta Directiva, y

desde luego es bueno que si algunos socios están dispuestos tienen todo el derecho a presentar una candidatura que todos deberemos de valorar. Yo animo a cualquier iniciativa, puesto que no vais a encontraros solos.

Para finalizar doy las más expresivas gracias al Conselleiro de Sanidad D. Jesús Vázquez Almuiña, por las propuestas de su Consellería que, aunque a veces tarde, van llegando; y sobre todo, gracias por su salud para nuestra revista. También cómo no, a nuestro equipo médico y bioquímicos del CHUS de Santiago por su trabajo incesante con nosotros sin escatimar esfuerzos.

Dar las gracias a la Dirección General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica, a la Dirección General de Inclusión Social, y a nuestro nuevo contacto de colaboración con la Dirección General de Mayores y Personas con Discapacidad de la Xunta de Galicia.

Finalmente, muchas gracias a todos los socios y socias de ASFEGA.

Sigamos caminando juntos.



## ARTÍCULO

LA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO CAMINO DE PERTENECER A LA RED DE REFERENCIA EUROPEA MetabERN

MARÍA LUZ COUCE PICO

UDyTEM. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Los sistemas de salud en la Unión Europea (UE) pretenden ofrecer una atención sanitaria eficaz, eficiente y de alta calidad. Algo especialmente difícil en los casos de enfermedades que precisan una concentración de recursos o conocimientos especializados, más aún cuando se trata de enfermedades complejas, raras o de baja prevalencia. Las redes de referencia europea (ERN por sus siglas en inglés, European Reference Networks) son una nueva apuesta de la Comisión Europea para unir centros sanitarios con una alta especialización en determinadas enfermedades raras. Surgen tras muchos años de reivindicaciones de las federaciones europeas de pacientes con enfermedades raras para conseguir un sistema que permita a las personas de cualquier parte de la UE ser diagnosticadas y tratadas con las máximas garantías.

Las ERN, enmarcadas dentro de la Directiva de la Unión Europea relativa a los derechos de los pacientes en la asistencia transfronteriza, sirven de centros de investigación y conocimiento para la atención a las enfermedades raras en ciudadanos de diferentes países de la UE, garantizando la disponibilidad de los tratamientos necesarios independientemente de la procedencia del paciente. La constitución de redes de referencia a nivel europeo, que compartan los conocimientos y los recursos disponibles, pretende concentrar los esfuerzos de los países del continente para ofrecer una atención más especializada.

Se han constituido 23 Redes Europeas de Referencia para la atención a las enfermedades raras y complejas, una de ellas para enfermedades metabólicas hereditarias, en la que nuestra Unidad se ha integrado y trabaja para ser designada Centro Experto Europeo.

**Pero además del tratamiento y atención, el objetivo de estos Centros aglutinados en una Red es:**

•Elaborar guías, formación y puesta en

común de conocimientos;

•Facilitar la realización de estudios clínicos a gran escala que permitan comprender mejor las enfermedades;

•Desarrollar nuevos medicamentos y aparatos médicos mediante la recogida de gran cantidad de datos médicos;

•Crear nuevos modelos de atención y soluciones y herramientas de salud electrónica.

Nuestra UdyTEM, creada en 1978 y designada CSUR por el Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e Igualdad en enero de 2015, presta atención continuada a 420 pacientes con enfermedad metabólica hereditaria, con ya más de 40 nuevos diagnósticos por año. Para ello cuenta con un equipo multidisciplinar de pediatras, internistas, dietistas, bioquímicos de laboratorio metabólico....Ha recibido el reconocimiento de dos buenas Prácticas Clínicas en Enfermedades Raras por parte del Ministerio de Sanidad en relación a la formación de los pacientes y familias: una por implementar una herramienta online de organización y cálculo dietético-nutricional para pacientes con Enfermedades Metabólicas Congénitas [www.odimet.es](http://www.odimet.es) y otra por disponer de un Programa de Formación específico dirigido a pacientes y familias. Todo ello redundará en una mejora de su pronóstico y calidad de vida.

A nivel docente, desde diciembre de 2015 nuestra Unidad cuenta con una cátedra



**Dra. M. Luz Couce**

institucional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en la Universidad de Santiago de Compostela, y está desarrollando un Máster sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias, con 60 créditos ECTS dirigido a los profesionales sanitarios de este ámbito.

A nivel investigador, la Unidad goza de amplia experiencia en proyectos de investigación nacionales e internacionales. El tener un grupo de investigación competitivo encuadrado en un instituto de investigación acreditado por el ISCIII, sumado a pertenecer también al CIBERER como grupo clínico vinculado, favorece su desarrollo. Actualmente está llevando a cabo 3 proyectos clínicos en fase I sobre terapia enzimática intratecal y sobre terapia génica.

La posibilidad de integrarse en la red europea de referencia para enfermedades metabólicas hereditarias (Metab-ERN) nos abre nuevos caminos que sin duda repercutirán en la mejora de la asistencia a nuestros pacientes.



# CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA

## O GROVE



El espíritu que guió esta prueba fue el de combinar naturaleza, turismo y deporte, de ahí que el trazado incluyese el paso por los espacios más emblemáticos de O Grove como Punta Moreiras, O Carreiro, el paseo de San Vicente del Mar, el monte Siradella y el entorno de Figueira do Meco, entre otros puntos de interés.

El ganador de la prueba fue el atleta Juan Díaz Iglesias del Galaekia empleando un tiempo de 1.39.32 en este recorrido de 21 kilómetros. La local Carina Portela ganó en féminas con un tiempo de 2.10.18.



**E**l Club Deportivo Ría de Arousa y la Concejalía de Deportes del Ayuntamiento de O Grove organizaron la BTTrail, península de O Grove. Se trata de una prueba deportiva que consta de dos carreras: una carrera de corredores TRAIL y una marcha en bicicletas BTT.

Se dio una elevada participación, contando entre los asistentes con una nutrida representación de socios de ASFEGA que también se animaron a correr, y disfrutar de las hermosas vistas del trazado por los distintos puntos de interés de O Grove.

El domingo 24 de Abril de tuvo lugar la segunda edición del Trail Península de O Grove, que consistió en un recorrido de mañana de 21 kilómetros, con salida y llegada en Porto Meloxo, bordeando casi la totalidad del municipio a través de sus parajes naturales y paisajísticos más hermosos.

Este año 2016 los organizadores decidieron que esta fuese una prueba solidaria con ASFEGA, y en consecuencia con las enfermedades metabólicas, destinándose parte de la inscripción de los participantes a colaborar con nuestra Asociación.



Resultó una experiencia muy agradable para los participantes que contaron con un fantástico día, en el que el esfuerzo y el cansancio merecieron la pena corriendo por una buena causa.

El domingo 12 de Junio antes de dar comienzo la marcha en bicicletas, tuvo lugar la entrega del cheque representativo de lo recaudado con destino a ASFEGA, siendo los encargados de recogerlo Diego y Alberto.

**Desde ASFEGA queremos dar las gracias a los organizadores de esta prueba, especialmente a los miembros del Club Deportivo Ría de Arousa de O Grove por todo su trabajo y por su preciosa iniciativa al colaborar con una asociación como ASFEGA, en beneficio del colectivo metabólico de Galicia.**



## ARTÍCULO

## TRANSICIÓN DE LA ASISTENCIA PEDIÁTRICA A LA ADULTA EN PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

DR. ÁLVARO HERMIDA AMEJEIRAS

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

**T**odos los integrantes de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago, sabemos bien que el objetivo último de nuestro trabajo no consiste en diagnosticar/aliviar o curar enfermedades sino a las personas que las padecen. No existen enfermedades sino enfermos, tal y como dicen los clásicos. Y en el caso de las enfermedades metabólicas congénitas (EMC), estos males que aquejan a los que las padecen, les acompañan desde el mismo momento de su nacimiento.

A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes, en los últimos años, los ECM han adquirido una importancia creciente entre otros aspectos, por los avances en su diagnóstico y tratamiento y porque en muchos casos ha mejorado en gran medida el pronóstico en muchas de ellas, y en la actualidad se constata un elevado número de pacientes con ECM que alcanzan la edad adulta.

La creación de los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** para los ECM del Sistema Nacional de Salud, ha permitido la creación de equipos multidisciplinares en los que el médico internista se ha convertido en un eje central para coordinar la atención al paciente adulto con enfermedades metabólicas. Uno de nuestros principales retos consiste ahora en garantizar la continuidad de la atención sanitaria de la edad pediátrica a la adulta.

La transición debe ser un proceso educativo y terapéutico guiado, en el que **el adolescente debe desarrollar las habilidades necesarias para llevar una vida independiente**. Para conseguir la plena autonomía del paciente son necesarios programas de educación que incluyan aspectos específicos de la enfermedad. Así por ejemplo, al introducir el concepto de transición, es importante enfatizar la necesidad de abordar determinadas cuestiones que no son

tratadas habitualmente por los pediatras, como la sexualidad, el consumo de tóxicos, problemas de salud habituales en la edad adulta, etc.

Si bien es cierto que algunos de los ECM implican diferente grado de discapacidad y dependencia, **debería fomentarse la autonomía del paciente** en la medida que fuera posible. Hay que tener en cuenta que algunos pacientes con ECM serán siempre dependientes, especialmente aquellos cuya enfermedad afecte al sistema nervioso central. En dichos casos, la transición debe realizarse con la figura de un tutor responsable de la recepción de la información y de la toma de decisiones.

La transición debería realizarse en la adolescencia tardía, entre los **16-18 años** aunque dentro de este período, debería tenerse en cuenta el nivel de desarrollo psicosocial y emocional del paciente, analizando en qué medida ha completado las tareas de desarrollo de la adolescencia.

Es fundamental, por otro lado, que la transición se realice en un momento de **estabilidad de la enfermedad**, preferiblemente en situación de remisión y en ausencia de cambios terapéuticos importantes.

#### **Barreras en el proceso de transición**

Son múltiples las barreras que pueden aparecer en el proceso de transición y que pueden hacer fracasar este proceso, llevando a la pérdida de adherencia al tratamiento farmacológico y dietético o incluso a la salida de los circuitos asistenciales definidos para estos pacientes.

El **adolescente** puede experimentar un sentimiento dual respecto a la transición: por un lado desea ser tratado como un adulto, pero por otro puede sentirse temeroso ante un nuevo equipo médico desconocido. La transición también puede suponer para el adolescente verse a sí



Dr. Álvaro Hermida

que no era hasta el momento tan consciente. La presencia de algún grado de discapacidad mental o física, o incluso el propio nivel personal de madurez pueden condicionar de manera importante en este proceso.

Pero somos plenamente conscientes de que en este proceso intervienen otros factores que también debemos tener en cuenta como son la familia, el pediatra, el médico de familia, el especialista de pacientes adultos, así como cualquier otro profesional sanitario que pueda intervenir (enfermeros, trabajadores sociales o profesionales de salud mental).

Por un lado, las **familias** que tan implicadas han estado en todo momento en el cuidado del paciente, pueden pecar de excesiva protección llegando a comprometer seriamente la transición si se sienten excluidas en el nuevo entorno sanitario. En ocasiones, la desconfianza hacia el nuevo equipo médico por ser desconocido para la familia y con una menor experiencia en el manejo de ECM, por ser un grupo de enfermedades tradicionalmente atendidas sólo por pediatras también puede comprometer el éxito de una transición adecuada.

Los **médicos asistenciales** también tienen una gran responsabilidad en garantizar





una correcta transición de los pacientes. Pediatras y médicos de adultos deben estar perfectamente articulados y colaborar de forma estrecha para que este proceso de transición sea planificado y organizado. Ciertamente, los servicios pediátricos han realizado el seguimiento asistencial desde el nacimiento o desde una edad muy temprana, lo que implica una relación prolongada que puede dificultar que estos profesionales "dejen marchar" a los adolescentes. Por otro lado, los médicos de adultos se enfrentan a numerosas incertidumbres durante el manejo de estos pacientes. Un aspecto fundamental es el que tiene que ver con los aspectos psicosociales que envuelven el período de la adolescencia y con los que el médico de adultos no suele estar familiarizado. Además, las agendas en las consultas suelen estar repletas mayoritariamente de pacientes de edad avanzada, pluripatológicos y de manejo terapéutico complejo, lo que hace que el internista tenga que compaginar los pacientes con ECM con este otro tipo de pacientes crónicos, lo que puede dificultar

aún más el proceso de transición.

Otro aspecto a tener en cuenta es que el médico de adultos puede verse tentado a reevaluar e introducir cambios en el tratamiento en los primeros momentos de la transición, lo que puede resultar muy inquietante para el paciente y su familia, especialmente cuando los cuidados y el tratamiento anteriores son percibidos como los mejores.

Por último, también las **instituciones sanitarias** deben facilitar el proceso de transición ya que a veces la falta de reconocimiento institucional a una disciplina médica novedosa y compleja, el escaso desarrollo administrativo de historias clínicas compartidas entre diferentes hospitales (necesarias por ser pacientes con una gran dispersión geográfica), las barreras administrativas al libre desplazamiento de pacientes entre diferentes comunidades autónomas, y el elevado gasto sanitario que implica la terapia de algunos ECM (terapia de reemplazo enzimático y otros

medicamentos huérfanos) dificultan todavía más el proceso de transición por la pobre implicación de algunos especialistas de adultos.

En definitiva, la transición de la asistencia pediátrica a la adulta ha de ser un **proceso planificado y organizado**, desde un sistema de salud centrado en el niño hasta otro orientado al adulto, adaptado en cada momento a las características físicas, emocionales y sociales de un individuo inmerso en un proceso de cambio y adaptación a la vida adulta.

Desde la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, queremos agradecer a la **Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia (ASFEGA)**, la oportunidad que nos brindáis una vez más, para divulgar a todas las familias la importancia de aunar esfuerzos y trabajar todos juntos para garantizar que el proceso de transición del paciente de la edad pediátrica a la edad adulta sea todo un éxito.

# PHOTOCALL POR LA PKU SANTIAGO

**E**l 28 de Junio se celebra el **Día Mundial de la Fenilcetonuria (PKU)**.

Se eligió este día porque es el día de nacimiento de dos pioneros en la pesquisa de PKU: Robert Guthrie (1916-1995) y Horst Bickel (1918-2000). El primero realizó dos aportes importantísimos: propuso la toma de muestras de sangre sobre papel de filtro como herramienta para realizar pesquisa neonatal y creó un método (que se conoce con su nombre, "Test de Guthrie") para medir la Fenilalanina en papel de filtro, técnica clave para realizar la pesquisa neonatal. Horst Bickel, por su parte, desarrolló el primer tratamiento dietario exitoso para tratar este cuadro.



Este año, con motivo de la llegada de este Día Internacional de la PKU, los jóvenes socios y socias de ASFEGA en colaboración con Nutricia organizaron un **"Photocall por la PKU"**. Este evento tuvo lugar el sábado 25 de Junio en Santiago de Compostela, concretamente en la Plaza de 8 de Marzo (junto al Museo do Pobo Galego), donde había un Photocall en el que sacarse fotos con un marco conmemorativo y atrezzo para la ocasión como gafas, diademas,.. incluso los más pequeños pudieron ser maquillados con divertidos dibujos. Las fotos sacadas se subieron a las redes sociales para darle la mayor difusión posible a este día.



Nos reunimos una gran cantidad de personas para apoyar la Fenilcetonuria y que se conozca más en la sociedad, dándole una mayor visibilidad.





# 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**

## ARTÍCULO

## MANEJO DE LA FENILCETONURIA EN EMBARAZADAS

MARÍA LUZ COUCE, PAULA SÁNCHEZ PINTOS, MARÍA JOSÉ DE CASTRO,  
ANA CANTÓN BLANCO, MIGUEL A. MARTÍNEZ-OLMOS, ÁLVARO HERMIDA

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

**E**l diagnóstico precoz y los avances en el tratamiento de la fenilcetonuria (PKU) han permitido que en el momento actual haya ya muchas jóvenes PKU en edad fértil con una vida laboral y social completamente normal que se planteen tener descendencia.

La fenilalanina (Phe) es un aminoácido que tiene un gradiente activo a través de la placenta de 1:1,7,2 y afecta al desarrollo fetal. Este gradiente sumado a la inmadurez hepática del feto, hace que la embarazada deba mantener cifras de Phe inferiores a las recomendadas habitualmente para ella.

Del riesgo del efecto teratógeno por fenilalanina elevada en la madre en la descendencia ya alertó por 1ª vez Charles Dent en 1957 (una mujer PKU con 3 hijos con retraso mental severo y no eran PKU). Pero fue en 1980 cuando Lenke y Levy reconocen el S. de fenilcetonuria materna y lo publican. Son niños que generalmente presentan bajo peso y el perímetro de cráneo es pequeño (microcefalia), retraso mental en mayor o menor grado, anomalías sobre todo cardíacas pero en ocasiones pueden ser renales, oculares e intestinales (malrotación). Pueden presentar alguna o todas las manifestaciones y en ello influye la concentración de fenilalanina y la duración de la exposición a estos niveles elevados.

Para prevenirlo, hay que programar el embarazo. Koch en un estudio internacional sobre la PKU materna observó que las mujeres cuyos niveles de fenilalanina en la sangre se encontraban bajo control en las primeras 8 semanas de embarazo, los cocientes intelectuales de sus hijos a los 7 años no diferían de los de los hijos de mujeres sin PKU. Por ello, se debe:

- Proporcionar información adecuada y continuada a la mujer con PKU desde la pre-adolescencia
- Garantizar un control adecuado de la fenilalanina antes de la concepción (control muy frecuente desde 3 meses antes) y evitar embarazos imprevistos.
- La anticoncepción se puede retirar cuando

se hayan logrado buenos niveles de fenilalanina durante al menos 2 semanas seguidas.

Se aconseja mantener en los 3 meses previos a la concepción y durante toda la gestación niveles de fenilalanina entre 120 y 360  $\mu\text{mol/L}$  (2-6 mg/dL). Para esto durante el embarazo se debe:

- Restringir el aporte de fenilalanina:
  - ✓ Inicialmente ingesta diaria de 250-500 mg de fenilalanina ( $\pm$  6 mg/kg peso de fenilalanina), continuando el aporte según la tolerancia individual
  - ✓ Consumo generoso de los "alimentos totalmente permitidos" (frutas y ciertas verduras de menor contenido en fenilalanina) y los productos manufacturados bajos en proteínas
  - ✓ Mejor tolerancia a partir de las 20 semanas, lo que permite un incremento del aporte de Phe y una dieta progresivamente más normalizada.
- Nutrición adecuada, con:
  - ✓ Suplemento proteico libre de fenilalanina repartido en 3 a 4 tomas al día
  - ✓ Ingesta proteica total de alrededor de 70g al día (un 15% adicional de sus necesidades proteicas)
- Garantizar el aporte adecuado de fuentes no proteicas:
  - ✓ Prevenir la pérdida de peso y la ganancia excesiva
  - ✓ Considerar que las necesidades calóricas varían considerablemente, generalmente entre 2000 - 3000 kJ al día
  - ✓ Utilizar ocasionalmente suplementos energéticos comercializados. Ello es especialmente útil en las etapas tempranas del embarazo
- Tener presente otros suplementos que puede precisar:
  - ✓ Tirosina: 6 g/día. Suele ser suficiente con el producto dietético, se deben monitorizar los niveles
  - ✓ Vitaminas y minerales: B12, selenio, ácido fólico, zinc, calcio, fósforo y hierro
  - ✓ Ácidos grasos esenciales

→ En algunos casos que responden a 6R-BH4 (sapropterina, kuvan®) y no se controlan bien con la dieta se puede emplear este tratamiento, pues aunque hay poco más de 20 casos publicados en la literatura con este tratamiento en el embarazo no hay mayores problemas con su empleo. Se administra igualmente a la dosis recomendada por ficha técnica.

Una vez que nace el neonato, se le debe realizar:

- Evaluación de la salud del bebé por parte del pediatra antes del alta. Control de peso, longitud y circunferencia de la cabeza al nacer.
- Cribado metabólico al 2º-3º día de vida al igual que a los demás RN.
- Valoración neurológica y cardiológica.

En cuanto a la madre, después del nacimiento:

- Puede dar lactancia materna sin problemas, aunque no siga una dieta estricta.
- Reajustará la dieta para alcanzar los niveles <10mg/dL de fenilalanina en sangre.
- Continuará con su seguimiento médico. Debe tener en cuenta que continúa siendo una mujer en edad fértil.

Si alguna mujer PKU se queda embarazada sin planificación previa, se deben iniciar los controles y el tratamiento adecuado lo más pronto posible.

## Bibliografía

1. van Spronsen FJ, van Wegberg AM, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, Trefz FK, van Rijn M, Walter JH, MacDonald A. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2017 Jan 9. pii: S2213-8587(16)30320-5
2. Aldámiz-Echevarría L, Couce ML, Larena M, Andrade F. A new case of maternal phenylketonuria treated with sapropterindihydrochloride (6R-BH4). *Gynecol Endocrinol.* 2014; 30:691-3.
3. Arrieta Blanco F, Bélanger Quintana A, Vázquez Martínez C, Martínez Pardo M. Importance of early diagnosis of phenylketonuria in women and control of phenylalanine levels during pregnancy. *Nutr Hosp* 2012; 27:1658-61.
4. Waisbren SE, Rohr F, Anastasoae V, Brown M, Harris D, Ozonoff A, Petrides S, Wessel A, Levy HL. Maternal Phenylketonuria: Long-term Outcomes in Offspring and Post-pregnancy Maternal Characteristics. *JIMD Rep* 2015; 21:23-33.
5. Martino T, Koerner C, Yenokyan G, Hoover-Fong J, Hamosh A. Maternal hyperphenylalaninemia: rapid achievement of metabolic control predicts overall control throughout pregnancy. *Mol Genet Metab.* 2013; 109(1):3-8

# CONVIVENCIA DE JÓVENES METABÓLICOS

## CHANTADA

La Convivencia de Jóvenes PKU y OTM que ASFEGA organiza tuvo lugar, como ya viene siendo habitual en los últimos años, en la casa de turismo rural Casa do Neto de Chantada (Lugo). Hay una gran aceptación de esta actividad y cada año aumenta el número de jóvenes asistentes de un amplio tramo de edades, que disfrutan y comparten este fin de semana juntos.

responsabilicen más de sí mismos, de su dieta y de su medicación, al estar sin la supervisión directa de sus progenitores. Se trata de inculcarles un ansia de autosuficiencia e independencia que, en el futuro, les resultarán imprescindibles.

Contamos con monitores que son los encargados de la organización de las actividades destinadas al entretenimiento,

refrescarse pasaron un rato agradable y divertido.

En estos encuentros se persigue el combinar información, formación y diversión. Además es beneficioso que los jóvenes metabólicos interactúen entre sí, compartiendo sus vivencias, sus experiencias y se generen o se afiancen los vínculos de amistad.



La actividad comenzó 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 bajos en proteínas aceptados en su dieta metabólica. Comprobaron así que es posible elaborar platos apetecibles y muy variados, sólo es necesario tener ganas de cocinar.

Se trata de que se involucren desde bien jóvenes en la elaboración de sus menús especiales y sean conscientes de los alimentos que les están permitidos, haciéndose responsables de su dieta

Es importante la participación en estos encuentros de jóvenes metabólicos porque se fomenta el que los asistentes se

promoviendo la participación de los jóvenes en juegos, talleres de manualidades y actividades deportivas al aire libre.

En esta ocasión el buen tiempo acompañó esta Convivencia de jóvenes, por lo que pudieron disfrutar en la piscina y sus instalaciones, donde además de

Invitamos a todos los jóvenes metabólicos a compartir esta estupenda experiencia el próximo año.





## TESTIMONIO

MARÍA GALLARDO DEIROS

SOCIA DE ASFEGA

### NUESTRA BIENVENIDA A LA FAMILIA METABÓLICA

**E**l 8 de febrero de 2014 nace nuestro segundo principito, Lois. Al ser el segundo peque, vamos muy tranquilos al parto, un parto que resultó ser sencillo y rápido.

A los dos días de vida de Lois, volvemos al hospital para hacerle la prueba del talón, algo que nos parece rutinario y a lo que no le damos importancia pues nuestro peque está, en apariencia, "completamente sanote".

Pasados unos días nos llega una carta a casa indicándonos que tiene la tirosina en niveles muy altos y que puede ser algo pasajero y postparto. Nos indican un tratamiento con vitamina C para normalizarle los niveles y una segunda prueba de sangre. Desde ese mismo momento, nuestro corazón empieza a encogerse y empezamos a mirar en internet (el gran error que todos cometemos, aunque la desinformación a mí me superaba).

Una vez pasado el tiempo indicado para la segunda prueba, nos pasamos por el centro de salud para realizarle esta segunda prueba que se envía al CHUS. Y yo me quedo bastante tranquila, pues veo totalmente sano a mi hijo, solo regurgita (algo aparentemente normal en bebés). Y considero que sería entonces el caso de los niveles altos postparto, porque como padres, siempre intentamos buscar el lado positivo.

Hasta que recibo una llamada, la llamada más desconcertante y dura de mi vida. "Buenos días, ¿es usted la mamá de Lois Rodríguez? Yo soy el Doctor Iglesias".... "¿Cuándo podrían venir al Hospital Clínico de Santiago? Es importante que vengan lo antes posible." ¿Os podéis imaginar cómo me quedé? Tenía mil preguntas y quería aclararlas ya.

Y llegó el ansiado viernes, queríamos saber muchas cosas y que nos dijese que no era más que un error, que nuestro hijo estaba completamente sano. Pero no fue así, allí

conocimos a la Doctora Couce y le puse cara al Doctor Iglesias con el que había hablado por teléfono. Nos indican que Lois tiene una Tirosinemia, pero que aún no saben cuál, aunque piensan que es la Tirosinemia Tipo II por la falta de síntomas. Luego nos hablan de ASFEGA, y nos derivan a María José Camba Garea para que nos oriente sobre la dieta.

Entramos en la consulta de María, y ésta, con una sonrisa nos dice "Buenos días, BIENVENIDOS A LA FAMILIA METABÓLICA". Aunque solo sea una frase, nos reconfortó mucho. Acabábamos de venir del "poli malo", de que nos dijese que nuestro hijo tendría una enfermedad toda su vida. Nos sentíamos "atrapados" como en un mal sueño del que no eres capaz de despertarte. Y nos encontramos a María con esa sonrisa tranquilizadora. Yo quiero agradecerle desde aquí que además de nutricionista muchas veces sea nuestra "psicóloga", "mediadora", la que nos escucha y reconforta.



Pues para nosotros durante un tiempo la Doctora Couce era el "poli malo", ya que era la de la mala noticia. Una mujer de pocas palabras y seria. Pero esa opinión con el paso del tiempo fue cambiando, porque ves con qué dulzura trata a los niños, como se preocupa, su tesón en su trabajo. Y la frase de María va cobrando cada vez más fuerza, ahora tenemos dos familias, la familia de siempre y la nueva, nuestra FAMILIA METABÓLICA.





Van pasando los meses y seguimos sin saber qué tipo de Tirosinemia tiene Lois, hasta que le realizan la prueba del ADN.

El resultado tarda en llegar, pero cuando Lois tiene ocho meses nos confirman que según la prueba de ADN Lois tiene Tirosinemia Tipo III, y yo me derrumbo.

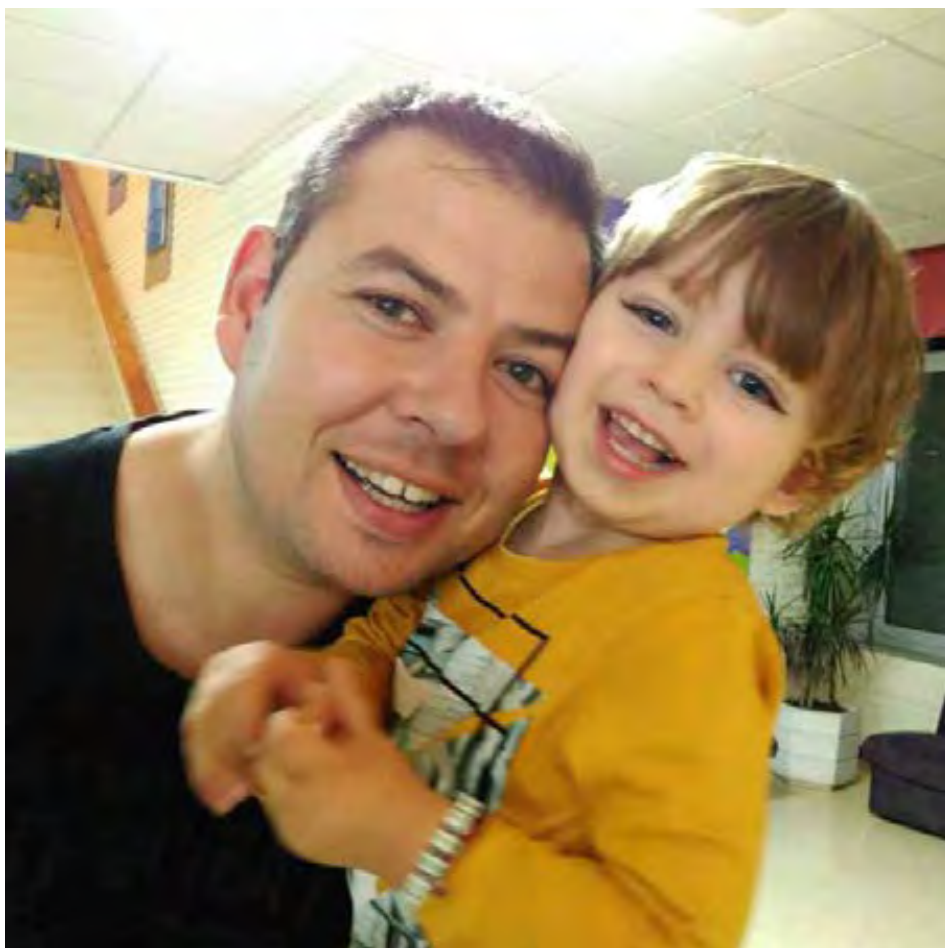
Había leído de todo ya sobre las Tirosinemias, y va y "nos toca" la rara. Habíamos leído que la Tirosinemia Tipo II estaba bastante extendida en otros países y guardábamos la esperanza de que en uno de esos países encontrase algún medicamento para ella. Pero claro, sobre una enfermedad rara, de la que solo hay 21 casos en todo el mundo... Y de estos 21 solo 1 en España. ¿Quién la va a estudiar? ¿Quién va a buscarle un medicamento? La respuesta está clara: nadie.

Vamos avanzando y ese dolor profundo que parece que te ahoga va disminuyendo, seguimos teniendo mucho miedo. Yo tengo miedo al futuro y me desconcierta mucho el no saber más, pero poco a poco lo vamos asimilando. En casa formamos un gran equipo los cuatro: Xoel, hermano mayor de Lois, lo cuida como el que más, mientras que Marcos y yo vamos avanzando con las nuevas recetas.

Tengo que agradecer la ayuda de las "Supermamá PKU y OTM" que siempre están dispuestas a ayudar. Y a ASFEGA, pues sin ellos estaríamos muy perdidos. Asistimos a la Convivencia de Enfermedades Metabólicas en Panxón de 2016, y asistiremos siempre que podamos pues allí "los raros son normales". Y, además, es una excusa para estar con nuestra FAMILIA DE METABÓLICOS.

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

¡¡ ANÍMATE!! FORMA PARTE DE ESTA REVISTA



# PULSERAS SOLIDARIAS

## A FRAGA

**E**l 25 de Julio tiene lugar en As Pontes la ya centenaria **Festa da Fraga**. Con motivo de esta celebración, un grupo de amigos de la zona se reúne desde hace años para vender pulseras y destinar su recaudación a una entidad social que ellos mismos seleccionan. Mónica da Silva y Óscar Tembrás -padres de Lola y socios de ASFEGA-son miembros activos de este grupo y decidieron, junto con el resto de sus compañeros, que los fondos recaudados en 2016 fuesen precisamente para nuestra Asociación.

Se pusieron a la venta más de 1.000 pulseras en diversos establecimientos colaboradores y la respuesta fue tan buena que unos días antes de la fiesta ya se habían agotado por completo. Además de positiva en lo relativo a la recogida de fondos, la iniciativa de 2016 ha servido también para dar más visibilidad a los trastornos metabólicos ya que los carteles promocionales incluían una breve información sobre ASFEGA y las metabolopatías, e incluso se pudieron resolver a nivel personal las preguntas que

formulaban muchas de las personas que adquirirían su pulsera.

Desde ASFEGA queremos dar las gracias a los organizadores de esta actividad y a todos los que se animaron a comprar pulseras. ¡Muchas gracias!

A continuación os mostramos algunas de las fotografías que se subieron al Facebook de Pulseiras A Fraga durante los días de celebración:



*Lola con sus papás*



## ARTÍCULO

## LOS ABUELOS Y LA FAMILIA: ASPECTOS SOCIOCULTURALES EN EL CUIDADO Y MANEJO DE LOS NIÑOS CON UN TRASTORNO CONGÉNITO DEL METABOLISMO

JOSE MARÍA FRAGA BERMÚDEZ

CATEDRA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DE LA USC Y UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS (UDyTEMCS) DEL CHUS. SANTIAGO DE COMPOSTELA

**T**odos sabemos y decimos con convencimiento que la notificación a unos padres con un niño de unos días, de unos meses o de años, de que su hijo tiene una enfermedad rara, como es un trastorno congénito del metabolismo, desencadena una situación personal emocional de gran preocupación, de malestar y de angustia, cuando no también de incompreensión, desánimo y desesperación. Aunque cada situación personal, de pareja y familiar es propia, interrelacionable y única, casi todas pasan por alguna de las fases anímicas o de comportamiento que enunciábamos antes. Cada familia tendrá una destreza, más o menos intuitiva, para lograr la resolución de su problema. Hay muchos aspectos que se van a modificar y uno de ellos es que de pronto, de un día para otro, se produce una gran intromisión del mundo sanitario en la familia, para lo cual tampoco estaba preparada.

Todos los padres superan esta situación, en especial con la natural fuerza energizante que fluye de su bebé o de su niño y que se suma a las propias individuales, a las de la pareja y a las de su entorno familiar. Todo esto es de sobra conocido por los lectores de este boletín. Entonces si lo sabemos ¿por qué lo traemos hoy de nuevo aquí? ¿Por qué se rememora?

El motivo es una llamada telefónica que recibí hace unos días por parte de una familia que se encontraba en el inicio de este relato. La llamada era de un abuelo, aunque pronto la abuela asumió la interlocución y fue la que planteo las incógnitas a resolver en el día a día. La cuestión era que a su nieto le habían diagnosticado, hacía unas semanas, una enfermedad que encajaba en las que acogéis en vuestra asociación. Transcribo seguidamente algunas de sus muchas preguntas, exclamaciones y/o interrogantes: ¿Qué es esta enfermedad? ¿Cómo la adquirió? ¿No comprendo nada de lo que me cuentan mi hija y mi yerno! Necesitamos saber algo y al menos

entender algo. Ellos están destrozados, ¡pobres! Yo les estaba ayudando con el hermano mayor, pero ¿Cómo voy a cuidar a éste? No entiendo ¿Está o no está enfermo? Yo lo veo bien, ¡pero tengo que cuidarlo diferente que al otro! Necesito que me expliquen lo que le pasa al niño. Al mismo tiempo no quiero atosigar a los padres a preguntas porque ellos ya están estresados. Busqué en Internet, en Google, y me desesperé. Yo creí que al ser una enfermedad rara apenas encontraría cosas, pero había decenas, cientos, miles de páginas. Al final me sobrepasó todo. Necesitamos tener, o que nos den unos puntos claros en que apoyarnos y después ir avanzando. Con un gran sentido práctico y positivo la abuela me inquirió finalmente ¿Cómo me puedo preparar y formarme, para ayudarles en el cuidado del niño, sin ser un estorbo?

Todas estas cuestiones que se extendieron en una más que larga conversación me hicieron plantear una reflexión sobre el papel de los abuelos en el cuidado de los niños y en especial en aquellos con un trastorno congénito del metabolismo.

El que los abuelos y abuelas cuiden a sus nietos es común en el conjunto de las familias europeas. En muchas familias éstos son un punto de apoyo importante en el cuidado de los niños. En Europa uno de cada tres abuelos cuida a sus nietos. En España lo hacen uno de cada cuatro, esto es menos que en el resto de los países europeos. Es llamativo ver que Suecia, Bélgica, Dinamarca y Holanda son los países en que un mayor porcentaje de abuelos se ocupan del cuidado de los nietos. En Dinamarca y Holanda llegan a ser más del cincuenta por ciento. Los abuelos españoles les dedican menos días al mes, pero cuando lo hacen les dedican dos horas más al día a sus nietos que el promedio europeo. Es previsible que en España el número de abuelos implicado en el cuidado de los nietos aumente en los próximos años, lo mismo que el tiempo que les dediquen. Un reciente artículo periodístico del mes de mayo indicaba



Dr. José M. Fraga Bermúdez

que en España el 22 por ciento de los mayores vive con niños, mientras que en el Reino Unido este porcentaje es del 10 por ciento.

Tres cuartas partes de los abuelos declaran haber ayudado o estar ayudando a sus hijos en el cuidado cotidiano de sus nietos. La mitad de los abuelos que cuidan a sus nietos lo hacen casi diariamente, pasando varias horas al día con ellos y muchos de ellos les dan de comer o de cenar todos los días o varios días a la semana (en algunas poblaciones los hacen más del 50 por ciento de los abuelos). España es el país europeo donde los hijos viven más cerca de sus padres y por tanto también debe ser en el que los abuelos viven más cerca de sus nietos.



Irene con su abuela Isabel

**Mario y Mara con su abuelo Mario**



Según datos de los informes del Imserso (2010) más de un tercio de los abuelos admiten tener contacto diario con sus nietos. Casi otro tercio se relaciona con ellos varias veces a la semana. Solo un poco más del 10 por ciento de ellos dicen no tener contacto con ellos. Otros estudios reflejan que en puntos de España la mitad de los abuelos cuida a sus nietos a diario y que en vacaciones lo hacen hasta el 70 por ciento y durante más tiempo.

Las interrelaciones entre abuelos y nietos son mayores cuantas más pequeñas son las agrupaciones de población en que viven. Este dato nos indica que dada la especial distribución de la población en Galicia, esta predispondrá a que la relación abuelos-nietos sea aún mayor que en otras comunidades.

Es claro que la intervención de los abuelos en el cuidado de nuestros niños es de gran relevancia. Ellos pueden contribuir al desarrollo potencial y a un mejor progreso tanto del sano como del niño con algún trastorno. La implicación de los abuelos en el cuidado de nuestros niños es tal que en algunos colegios, las asociaciones de padres acogen oficialmente a los abuelos.

No hay un modelo de relación típico, ni modélico. Cada familia tiene el suyo por su situación y circunstancias. El hecho de esta interrelación está ahí, existe y lo hay que tener en cuenta en la atención integral del niño. La receta según los expertos es establecer las acciones y los límites que garanticen una relación equilibrada y saludable para todos: padres, hijos-nietos, abuelos. Esta receta única y con el sello de cada familia será siempre moldeable por las circunstancias, las personalidades y por

el tiempo que se dedique al diálogo y a la valoración de la abarcabilidad de las situaciones.

Los psicólogos establecen que "los abuelos han de ser un apoyo, no deben ni pueden sustituir a los padres; deben haberse delimitado con claridad, en lo posible, las diferentes funciones o roles y el niño debe conocer las diferentes referencias educativas, reglas y límites establecidos por los padres". En esta interrelación padres-(hijos-nietos)-abuelos predominan los aspectos positivos, aunque también existen los negativos, con una gran variabilidad en cuanto a influencia e intensidad.

En general los padres admiten que abusan demasiado de los abuelos. En una reciente encuesta en Cataluña, más del 85% así lo afirmaba. Ello reafirma el hecho de que los abuelos son una parte fundamental en el cuidado de la salud del niño.

La familia con un niño con una enfermedad metabólica y el personal sanitario que los atiende tenemos que tener en cuenta esta realidad e incluir a los abuelos participativos en el diálogo explicativo de los trastornos, de la enfermedad, de la alimentación y de los cuidados. Todos tienen que aprender nuevas habilidades y en general no son las menos importantes las dietéticas y las alimenticias, en una palabra "la cocina". Todos acaban integrando que "el trastorno", "el desorden", forma parte de su orden, valga la redundancia.

Los abuelos cuidarán mejor a sus nietos con un trastorno de este tipo, cuanto más los ayudemos. Es claro que esta

interrelación está en manos de los padres y de ellos depende. Éstos pueden considerar, como parte del plan del cuidado integral del niño, que el aspecto explicativo y educativo sea ampliable a los abuelos en el caso de que estos sean o vayan ser posibles cuidadores directos del niño. La difusión del conocimiento en los cuidados y manejo de estos niños con condiciones crónicas, como es el caso de los niños con un trastorno congénito del metabolismo, disminuye los riesgos y las barreras que éstos van a encontrar en su crecimiento y desarrollo.

¿Pueden los abuelos beneficiarse de participar en estas actividades? Cuidar a los nietos tiene también para los abuelos beneficios. Entre otros muchos están la sensación de utilidad, la colaboración, la compañía y un largo etcétera. También puede ser otro beneficio la conclusión de un trabajo recién publicado en la revista *Evolution and Human Behavior* de que los abuelos que cuidan a sus nietos suelen vivir más. Claro está que la atención prestada por los abuelos tiene que ser la que éstos puedan dar y que lo ideal es mantener un equilibrio entre el papel de los abuelos y los intereses, también valiosos, que ellos tengan para sus propias vidas individuales, y de la pareja o del conjunto de actuaciones que ellos de forma particular e independiente definan como "su vida".

¿Podemos los especialistas en el tratamiento de los niños con trastornos metabólicos congénitos coadyuvar al mejor entendimiento y cuidado de estos niños en el conjunto familiar? Quizá sí. Las Asociaciones de padres y enfermos también pueden participar en este planteamiento y pueden y deben tener un papel dinamizador y activo desde el primer momento.

Los abuelos opinan que llevan a cabo una gran labor, pero demandan un mayor apoyo en cuanto a conocimientos y actitudes a tomar. Se puede facilitarles su adquisición. Se sentirán y serán más útiles. No hay que olvidar que los abuelos son importantes agentes de socialización y de cultura y que su influencia en el ámbito doméstico es importante, de forma especial en lo relativo al cuidado de los nietos y de su alimentación.

## LOS ABUELOS Y LA FAMILIA: ASPECTOS SOCIOCULTURALES EN EL CUIDADO Y MANEJO DE LOS NIÑOS CON UN TRASTORNO CONGÉNITO DEL METABOLISMO

Los pediatras pueden ayudar a los abuelos a mejorar el cuidado de sus nietos, poniendo al día sus conocimientos sobre salud infantil, ya que muchos aspectos de la atención normal de los niños cambiaron respecto a las normas que ellos aplicaron a sus hijos.

Una de las labores más positivas de las asociaciones, como ésta, es el establecimiento de la interrelación entre las familias con experiencia y las que de pronto se enfrentan a una situación para la que ninguna está preparada. El conocer y ver que los problemas, que aunque son únicos y propios, han sido y son superados por otros, y que ellos al mismo tiempo pueden aprender y beneficiarse de la experiencia, es en muchos casos una colaboración inestimable.

Gracias a los avances científicos, al nivel de nuestra Sanidad Pública y al desarrollo de las políticas sociales, se vive más tiempo y en mejores condiciones de salud, con mayor vitalidad y con la posibilidad de un mayor desarrollo de actividades. Son cada vez más las familias que integran en su ámbito social a tres o cuatro generaciones y que mantienen una colaboración activa en los cuidados familiares. Los abuelos son, por tanto, cada vez más activos, más participativos y tienen y demandan un papel social más relevante. Tienen derecho y deben ejercerlo. La longevidad activa ha

hecho que nos encontremos con la situación especial de una generación que tiene que preocuparse de sus padres, de los propios hijos y de sus nietos.

¿Tienen los pediatras no solo que evaluar la salud y el bienestar del niño y sus padres, sino también interesarse sobre la salud social de los abuelos que asumen la responsabilidad del cuidado del nieto? Detrás de cada diagnóstico está un niño y unido a él de forma indisoluble está la

familia cuidadora. Tenerlos a todos en cuenta y valorarlo ayudará en primer lugar al niño pero también a los padres y a los abuelos, aunque siempre teniendo presente que para la salud de éstos últimos también puede tener ciertos riesgos. El valorar, mejorar y ajustar en lo posible esta interrelación redundará en el mejor beneficio del niño con un trastorno congénito del metabolismo. Estos aspectos también deben ser evaluados activamente por las asociaciones.



*Miriam con sus abuelos*



*Noa con sus abuelos Jesús y Blanca*