

XXV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

ASFEGA

Este año 2016 hemos llegado a la edición número 25 de nuestra Convivencia de Enfermedades Metabólicas que anualmente reúne a familias metabólicas de todo Galicia. Celebramos, por lo tanto, la **XXV Convivencia de Enfermedades Metabólicas** en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) en la provincia de Pontevedra, los días 23, 24 y 25 de Septiembre de 2016, con la colaboración de la Xunta de Galicia.



El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D. Jesús Vázquez Almuiña, Conselleiro de Sanidad de la Xunta de Galicia, que en su discurso destacó la labor de ASFEGA en todos estos años y la importancia de una Asociación de este tipo.

Para conmemorar este vigésimo quinto aniversario el primer acto fue el visionado de un vídeo titulado **"25 años creando una familia"** con imágenes que reflejaban momentos destacados de estos 25 años de vida de ASFEGA, y que causó la emoción de varios de los asistentes por las emotivas imágenes de este repaso de nuestra historia.

Tras estos actos se dio paso a las distintas mesas redondas y ponencias impartidas por varios miembros del equipo médico del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

Este año se centraron en tres bloques temáticos:

•ASFEGA y la Unidad Asistencial de Enfermedades Metabólicas Congénitas:

-Constitución y trayectoria de ASFEGA, a cargo de Eladio Troncoso Castro, uno de los socios fundadores de la Asociación.

-Significado de ser Centro de Referencia (CSUR) y pertenencia a la MetaERN, por la Dra. M^a Luz Couce Pico.

-Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de la USC, expuesta por el Dr. José María Fraga Bermúdez.

•Investigación en las Enfermedades Metabólicas Congénitas:

-Investigación actual en nuestro grupo de Metabopatías del IDIS, por la Dra. M^a José de Castro.

-Importancia de los estudios clínicos, exposición realizada por la Dra. Paula Sánchez Pintos.

•Avances en las Enfermedades Metabólicas Congénitas:

-En las terapias dietéticas y farmacológicas, a cargo del Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras.

-En el diagnóstico genético, explicados por la Dra. Ana F. Marmiesse.

También se dio la posibilidad de rondas de preguntas por parte de los asistentes para aclarar cualquier cuestión sobre los temas expuestos.

Una mamá, M^a Juana Blanco Fernández, en esta edición tan especial quiso tomar la palabra para destacar algunas vivencias de este periplo, para agradecer al equipo

médico del CHUS su labor en todos estos años y dedicar unas palabras a la memoria de nuestro anterior presidente, Manuel Varela.

Para terminar en esta mañana y como agradecimiento se hizo entrega de un ramo de rosas a la doctora M^a Luz Couce como representante del equipo que conforma la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, que realizan un trabajo incansable.

Tras la pausa para la comida, en la tarde del sábado se realizó una charla sobre **Importancia de las características organolépticas en los productos dietéticos en estos pacientes** a cargo de Filipa Horta y Jorge Lago como representantes de Nutricia.

A continuación tuvo lugar una jornada informativa sobre **Elaboración de dietas metabólicas**, donde se pudieron plantear cuestiones sobre esta materia a Teresa Nonnato, restauradora en el Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona.

El domingo se celebraron una reunión de jóvenes metabólicos y una Asamblea de socios, donde se plantearon las distintas problemáticas e ideas para continuar la labor de ASFEGA, teniendo en cuenta las diversas aportaciones.





darles voz y vehicular sus demandas.

Por último señalar que son muchos los logros de estos 25 años de trabajo colectivo en la mejora de la calidad de vida de los afectados por Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos, pero es necesario seguir avanzando para alcanzar un mañana todavía mejor.

Desde nuestra Asociación también se realizó la entrega de un detalle floral a varias madres: Rita, Margarita, Celia, Elena, M^a José y Laura, en reconocimiento y agradecimiento a su colaboración desinteresada siempre que se les pide ayuda para las distintas actividades.



En la parte más festiva y lúdica de la Convivencia contamos con animación musical para conmemorar este 25 Aniversario. Los niños y niñas tuvieron tiempo para la diversión y el entretenimiento, disfrutando con una animadora de juegos, talleres de manualidades, actividades de equipo e hinchables. También se les repartió una camiseta con la leyenda "25 años caminando juntos".

La celebración de esta XXV Convivencia de Enfermedades Metabólicas de ASFEGA resultó todo un éxito logrando sus objetivos de potenciar la implicación de las familias, que pudiesen compartir sus vivencias, experiencias y sentirse más acompañadas, a la vez que sirvió para



ARTÍCULO

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

M^a DOLORES BÓVEDA, JOSÉ A. COCHO, DAISY E. CASTIÑEIRAS
A. JAVIER IGLESIAS, PAULA SÁNCHEZ, CRISTÓBAL COLÓN, M^a LUZ COUCE

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

El programa de cribado metabólico neonatal en Galicia, se realiza sobre las muestras de sangre y orina de los recién nacidos tomadas a las cuarenta y ocho horas de vida. Desde junio de 2000 está implantado el cribado ampliado por espectrometría de masas en tándem (MS/MS), siendo la primera comunidad en España en hacerlo; en la actualidad abarca como objetivo primario un panel de 29 enfermedades.

Desde junio de 2000 a diciembre 2016, se analizaron las muestras de 353.843 recién nacidos. Las muestras de sangre y orina impregnadas en papel, procedentes mayoritariamente de los hospitales públicos y privados de la Comunidad, se reciben en el Laboratorio de Metabolopatías situado en el Hospital Clínico de Santiago. Una vez registradas en el sistema informático del laboratorio, la metodología analítica aplicada a las mismas incluye: la medida en sangre por espectrometría de masas en tándem de aminoácidos, acilcarnitinas y galactosa-1-fosfato. Además, con otras metodologías específicas para cada determinación, se analiza en sangre la actividad de biotinidasa, la TSH (para la detección del Hipotiroidismo Congénito) y la IRT (para el cribado de la Fibrosis Quística de páncreas). En las muestras de orina se mide la excreción de cistina, galactosa y ácido metilmalónico.

Desde el año 2005, se aplica además a las muestras de orina un método por espectrometría de masas, que ha sido desarrollado en nuestro centro, determinando así una serie de marcadores específicos para un número mayor de enfermedades. Esto ha permitido la disminución de solicitudes de repetición de toma de muestra asociadas a resultados no concluyentes en la primera, pudiendo así enfocar el diagnóstico con mayor rapidez a partir de las muestras impregnadas en papel de los primeros días de vida. En nuestra experiencia, el empleo de las muestras de orina del recién nacido al mismo tiempo que las de sangre, tiene un importante valor añadido en los resultados del cribado neonatal.

Ante un resultado positivo en las pruebas de cribado neonatal, se abre un proceso de confirmación diagnóstica a través de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas; los estudios complementarios para dicha confirmación y diagnóstico diferencial con otras patologías, abren un abanico de otras enfermedades que no son el objetivo primario del programa de cribado neonatal de nuestra Comunidad.

Entre junio de 2000 y diciembre de 2016, aplicando esta metodología de cribado y después de las pruebas de confirmación diagnóstica, se han diagnosticado 431

casos de enfermedades clasificadas como objetivo primario de cribado y 141 secundarias, distribuidas como sigue:

Enfermedades objetivo:

Fenilcetonuria 34, Hipotiroidismo Congénito 152, Tirosinemia I 3, Leucinosis 10, Galactosemia (Déficit Gal-1-P-uridil-transferasa) 8, Galactosemia (Déficit de galactosquinasa) 6, Déficit de Biotinidasa 4, Acidemia Glutárica I 7, Homocistinuria 1, Acidemia Metilmalónica 15, Citrulinemia I 2, Aciduria Arginosuccínica 1, Argininemia 1, Hipermetioninemia 16, Acidemia Propiónica 3, Acidemia Isovalérica 1, Déficit Primario de Carnitina 2, Déficit 3-OH-Acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga 4, Déficit Acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media 19, Déficit Acil-CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga 3, Acidemia Glutárica II 1, Déficit de 3-OH-3-Metilglutaril-CoA liasa 2, Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 9, Cistinuria 98, Fibrosis Quística clásica 29.

Enfermedades secundarias:

Hiperfenilalaninemia 62, Alkaptonuria 4, Tirosinemia III 1, Déficit de Acil-CoA-Deshidrogenasa cadena corta 11, Galactosemia (Déficit epimerasa) 3, Déficit Parcial de Biotinidasa 7, Aciduria Mevalónica 1, Déficit Ornitina transcarbamilasa 2, Déficit del cofactor de Molibdeno 1, Aciduria Piroglutámica 1, Acidemia Formoiminoglutámica 4, Hidroxiprolinemia 2, Hiperprolinemia 5, Sialidosis 3, Acidosis Láctica congénita 3, Fibrosis Quística incierta y mild 9, Otras Asociadas a CFTR 22.

Como conclusión, los resultados aquí mostrados reafirman el poder del cribado neonatal ampliado en el diagnóstico de un importante número de patologías, adelantándose a la presentación clínica de muchas de ellas y ayudando así a un mejor pronóstico de las mismas.



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

HAY UNA PREDISPOSICIÓN INNATA
A RECHAZAR NUEVOS ALIMENTOS¹



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

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

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



**ENTRENA
TU PALADAR**

¡ENTRENA TU PALADAR Y DISFRUTA MÁS!

1. Lakso, J. (2011). Descompartimentalització i creixement. Annu. Rev. Nutr. 31, 199-210(11-11.47)

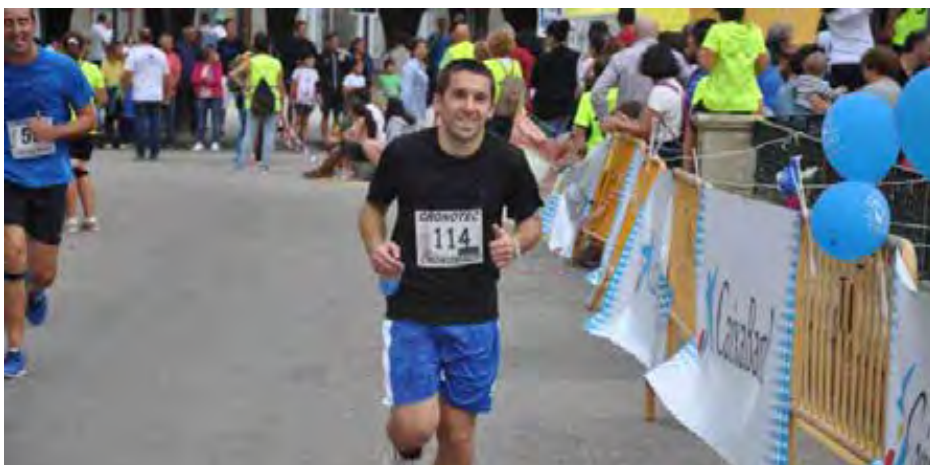
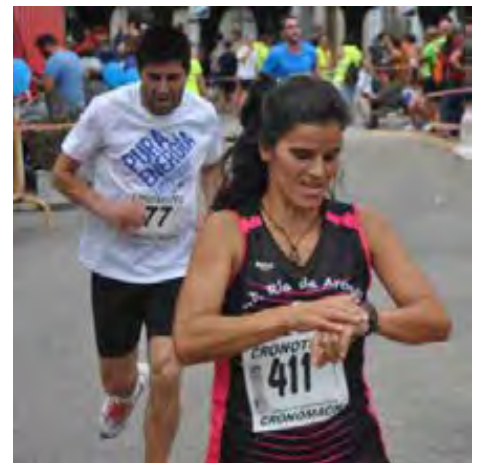
CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA

MONDARIZ

La Asociación Deportiva Mondariz organizó, en colaboración con el Ayuntamiento de Mondariz la SEGUNDA CARRERA POPULAR DE MONDARIZ, a partir de las cinco y media de la tarde. Esta edición ha sido una carrera benéfica a favor de ASFEGA destinándose parte de lo recaudado con las inscripciones de los participantes a colaborar con nuestra Asociación.

El recorrido de la carrera fue de siete kilómetros que se realizó por diversas calles de la villa, así como por una senda por el río Tea.

Se podía participar en distintas categorías desde menores (dividida en: cadete, infantil-alevín, benjamín, prebenjamín y pitufos) hasta absoluta.



CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA

El número de inscritos para la prueba fue elevado en las distintas categorías, contando con varios socios y socias de ASFEGA que se desplazaron a Mondariz para participar en esta competición.

Más que una carrera solidaria, la cita se convirtió en una verdadera fiesta del deporte que sacó el lado solidario de un gran número de personas que se volcaron con la causa, participando en las distintas pruebas convocadas. Mayores y pequeños corrieron entremezclándose deporte y solidaridad en una auténtica fiesta.

El buen tiempo acompañó a los participantes y también fue un reclamo para el público, que se dio cita en gran número por las calles de Mondariz. Hubo un gran ambiente y mucho ánimo a los atletas, especialmente a los más pequeños.

El secretario de ASFEGA, José Manuel Pena Rodríguez, tuvo el honor de colaborar en el reparto de premios, haciendo entrega de varios de los trofeos a los corredores ganadores en las distintas categorías.

El ganador de la prueba en categoría absoluta fue el atleta Óscar Bernárdez Carballo del Club Athletics F. San Lázaro empleando un tiempo de 30:35.40 en este recorrido de 7 kilómetros. En féminas en esta misma categoría la ganadora fue Lucía González López con un tiempo de 30:35.40.

Desde ASFEGA queremos expresar nuestro agradecimiento a los organizadores de esta carrera popular, especialmente a los miembros de la Asociación Deportiva de Mondariz por su esfuerzo y por contar con nosotros como beneficiarios de esta carrera solidaria.

¡¡¡Muchas gracias a todos los colaboradores, voluntarios y a todos los participantes por vuestro apoyo y solidaridad!!!



ENTREVISTA

TERESA NONNATO

RESTAURADORA EN EL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA



¿Desde cuándo vienes colaborando con ASFEGA? ¿Cómo comenzó esta colaboración?

Señalar que en 2008 en un evento PKU y OTM del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona al que asistió Manuel Varela, anterior presidente de ASFEGA, nos presentó Rosalía Pascual, la entonces presidenta de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Y fue en 2009 cuando Manuel hizo la solicitud al Hospital para mi colaboración en la XVII Convivencia PKU y OTM de ASFEGA que ese año fue en O Carballiño de Orense.

A parte de con ASFEGA ¿colaboras con más asociaciones de este tipo?

Sí, he colaborado con otras asociaciones PKU y OTM: con la de Cataluña especialmente, con la de Extremadura, con la de Navarra y con la de Baleares.

¿Cuesta mucho innovar año a año recetas metabólicas que a la vez resulten sabrosas y atractivas? ¿De dónde sacas las ideas para nuevos platos?

Nunca es fácil innovar. Para mí lo es un poco más debido a que forma parte de mi trabajo diario y debido a la inquietud que dedico día a día a intentar mejorar con nuevas recetas. De cualquier receta cotidiana trato de sacar una receta metabólica adaptándola, pensando en metabólico y analizando nuevos productos que encuentro en supermercados.

cómo elaborar quesos y embutidos metabólicos ¿es muy laborioso? ¿qué tal resultó este taller?

En el caso del queso es muy sencillo y se obtiene muy buen resultado.

En el tema de los embutidos es una elaboración más laboriosa pero a la vez sencilla. Muchas familias a lo largo del tiempo han hecho sus propios embutidos; se trata de embuchar con productos bajos en proteínas y aplicar gustos y colores con las diferentes verduras que se empleen y con imaginación.

Recuerdo que fue un taller muy provechoso con una gran acogida por parte de las familias asistentes.

En el 2016 nos sorprendiste con un trampantojo de huevo duro relleno muy logrado tanto de apariencia como de sabor, ¿cómo surgió esta receta?

En una revista de cocina encontré una sal sulfurosa que se indicaba tenía sabor y olor a huevo. Logré encontrarla en una superficie comercial y la apliqué a huevos elaborados con ingredientes tolerados por los pacientes metabólicos. Para la clara empleé Agar-Agar, dándole el color y la textura de la clara, y para la yema un puré con colorante y la sal sulfurosa por encima. Hicimos unos cuantos y los dimos a probar a diferentes personas que creyeron que estaban comiendo un huevo cocido tradicional. Fue todo un éxito y nos animamos a hacerlo para el menú de la Convivencia de ASFEGA de este año 2016, donde tuvo un gran éxito.

que haya sido la más solicitada o que haya tenido mayor aceptación?

En los eventos no suele haber solicitud de recetas pero sí gran aceptación de las que presentamos y son muy variadas como por ejemplo: conchas de mejillones rellenas (tigres), pizza con base de patata y harina baja en proteínas, pastel de patata y puerro gratinado, tortilla de macarrones,...

¿Destacarías algún año de todas las Convivencias que has compartido con las familias de ASFEGA?

Todas las Convivencias con ASFEGA han sido inolvidables, pero si he de destacar una sería la de 2015 cuando coincidió con la fecha de mi cumpleaños y también con el del presidente Modesto. Recuerdo la dedicatoria especial que me hicisteis y tuve ocasión de intimar más con las familias.

A lo largo de todo el año trabajas con pacientes metabólicos en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona ¿Qué es lo que más te apasiona de este trabajo?

Me apasiona el trabajo con la alimentación metabólica en el sentido de buscar nuevos ingredientes, aplicarlos con creatividad para conseguir un resultado lo mejor posible en unas dietas metabólicas que cumplan con los objetivos de ser agradables y estar adaptadas a sus limitaciones alimentarias. Es un placer conseguirlo, me encanta.

Y, ¿qué es lo más difícil de este trabajo?

Lo más difícil yo diría que es el conseguir los objetivos dentro del horario estipulado. A veces hay que hacer grandes esfuerzos para llegar a tiempo, pero se consigue.

Háblame de La Cuineta Metabólica, ¿en qué consiste?

La Cuineta es una cocina aparte ubicada en el Hospital Sant Joan de Déu, donde se imparten clases de recetas metabólicas para las familias PKU y OTM de Cataluña. Este proyecto lleva ya varios años funcionando, de modo que cada mes se imparte un menú que se repite dos días. Este menú elaborado es consensuado por la restauradora y supervisado por las



de huevo se puede encontrar entre las recetas que aparecen al final de este boletín.

¿Recuerdas especialmente alguna receta



dietistas para que sea lo más equilibrado, variado y apetitoso posible. Tiene mucho éxito entre las familias porque proporciona herramientas prácticas para realizar con mayor facilidad la dieta controlada en proteínas.

Has llegado a ser personaje de un cómic en El Pacto de los Amigos PKU con dedicatoria incluida ¿cómo fue esto?

Lo del cómic fue una iniciativa del Departamento de Dietética que me incluyeron en esa edición de las aventuras de los amigos PKU para hacerme un pequeño homenaje, y me hizo mucha ilusión.



¿Qué le dirías a los nuevos padres y madres de niños y niñas PKU y OTM para tranquilizarles a la hora de preparar los platos para sus hijos?

Les diría que las recetas metabólicas no tienen tanta complicación como aparentan (especialmente las PKU). Además hoy en día existe bastante información sobre recetas por diferentes medios: en su hospital de referencia, en eventos de convivencia, en ediciones de recetas de la Federación EEMH,...

Alguna receta básica para estas familias o algún truquillo.

Creo que la mejor postura para las familias es una buena relación con la Asociación y con el resto de familias veteranas.

¿Hay algo nuevo que te gustaría hacer en el futuro o que no has podido hacer todavía en el terreno de la alimentación metabólica?

Siempre he pensado en realizar un libro propio de recetas mías. De momento está pendiente por falta de tiempo.

Me gustaría añadir que todos los productos y recetas que apporto están siempre supervisados por el Departamento de Dietética del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

Desde ASFEGA queremos dar las gracias a Teresa por su trabajo en las distintas Convivencias organizadas por nuestra Asociación durante todos estos años: preparando novedosos menús año a año, que permiten degustar a nuestros asociados sus magníficos platos, e impartiendo los talleres y jornadas informativas sobre cocina metabólica. Queremos hacer extensivas las gracias también a su marido Juan Ángel por su inestimable colaboración.



mundo Metabólico



MUNDO METABÓLICO

Mundo Metabólico es una **nueva página web**, desarrollada por Nutricia. Esta plataforma surge con la intención de ofrecer a todas las personas con Errores Innatos del Metabolismo y sus familias, un lugar de encuentro, información y apoyo.

Aquí puedes encontrar personas en situación similar a la tuya y juntos podéis intercambiar experiencias, charlar y superar barreras.

REGÍSTRATE ahora en el **Programa de Puntos** de www.mundometabolico.es para compartir con nosotros tus recetas, testimonios y vivencias, por los que recibirás fantásticos premios.

**¡Mundo Metabólico, lo haces TÚ,
nosotros te ayudamos!**



NUTRICIA
Metabolics
Inspiring Futures

TALLER-JORNADA COCINA METABÓLICA

LUGO

El domingo 6 de Noviembre ASFEGA organizó un Taller-Jornada de Cocina Metabólica que tuvo lugar en la cafetería PADDOCK de Lugo, dirigido a los socios y socias y demás miembros de sus familias interesados en la preparación de recetas metabólicas. La jornada dio comienzo sobre las once de la mañana, una vez que los participantes desplazados desde distintos puntos de Galicia fueron llegando.



En esta ocasión se instó a los asistentes a que trajeran platos elaborados en sus casas para exponerlos y degustarlos en el taller explicando sus ingredientes y su elaboración. De este modo pudimos escuchar la receta de diversos platos:

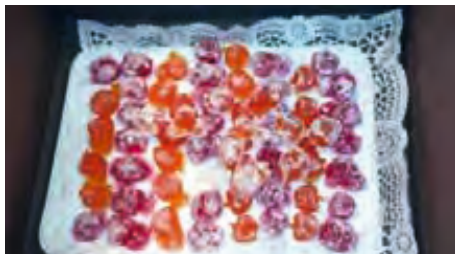
- Albóndigas de calabacín de M^a Jesús.



- Buñuelos de coliflor de Carmen



-Galletas de mermelada y gominolas metabólicas de Elena.



- Tarta de chocolate de M^a José.



En el momento Celia horneó pan metabólico, como ya viene siendo tradicional en todos los talleres, puesto que es algo básico y siempre hay nuevos socios y socias que muestran interés en que se elabore. Con los ingredientes bajos en proteínas es más difícil cogerle el punto, al ser los tiempos de cocción y forma de elaboración distintos a los de los ingredientes tradicionales.



Como novedad en este taller hubo un **Concurso de tortillas metabólicas** donde las tortillas, que los participantes llevaban ya hechas, se presentaban de forma anónima siendo identificadas a su llegada con un número. La respuesta a esta convocatoria fue muy alta con un total de doce participantes, que llevaron distintos tipos de tortilla.



El jurado estuvo compuesto por siete de los miembros más jóvenes de ASFEGA: Sandra, María, Claudia, Carmen María, Óscar, Iván y Martín. Tuvieron oportunidad de degustar todas las tortillas concursantes valorando el sabor, la jugosidad y el aspecto para elegir la que se llevaría el premio a la mejor tortilla metabólica.

Tras la suma de las distintas puntuaciones asignadas por el jurado resultó como tortilla ganadora la de M^a Ilda Rodríguez



ASFEGA aportó empanadas y se compartieron los platos aportados por las distintas familias. Los chicos y chicas metabólicos asistentes pudieron probar los distintos platos metabólicos explicados antes y las tortillas participantes en el concurso.

Estévez que fue agradecida con una espumadera de madera termograbada y un cheque regalo por importe de cincuenta euros para compra de alimentos dietéticos en ASFEGA, todo ello lo recibió de manos del presidente de la Asociación Modesto Rodríguez Novoa.

Entrega a Ilda del premio a la tortilla ganadora



Además todos los participantes recibieron un detalle y se sorteó un regalo sorpresa entre todos ellos, siendo la ganadora Aurora Goas Fernández.

Entrega a Aurora del regalo sorteado



En torno a las dos de la tarde dio comienzo la comida de todos los asistentes donde

Tras la comida celebramos el II Memorial en honor a nuestro anterior presidente

Manuel Varela Vivero con unas emotivas palabras del actual presidente Modesto Rodríguez. A continuación Martín acompañado por todos los jóvenes PKU y OTM asistentes hizo entrega de un ramo de rosas a su viuda Carmen García que lo recibió muy emocionada.



La sobremesa continuó hasta media tarde compartiendo charla y conversación entre las distintas familias.

Este tipo de talleres resultan beneficiosos para las familias asistentes que tienen que enfrentarse al reto de cocinar con alimentos bajos en proteínas y manipularlos adecuadamente para conseguir platos atractivos, tanto en la presentación como en el sabor. El conocer mejor la alimentación controlada en proteínas, y como ajustarla a las diferentes situaciones, es importante para beneficiar el estado nutricional y la calidad de vida de los afectados metabólicos.

Muchas gracias a todas las madres que llevaron platos metabólicos preparados y los explicaron, a todos los participantes en el concurso de tortillas y a todos los asistentes por compartir este taller-jornada organizado por ASFEGA.



TESTIMONIO

VISIÓN DE LA FEEMH EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

AITOR CALERO
PRESIDENTE FEEMH

Tras el éxito del pasado Congreso de Enfermedades Metabólicas Hereditarias que tuvo lugar el pasado 11 de septiembre de 2016 en Madrid, la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) se ha propuesto abordar de forma sistemática los puntos que se expusieron en el "**Decálogo-manifiesto para la mejora de los afectados por Enfermedades Metabólicas Hereditarias**".

De los 10 puntos que recogía dicho documento, a lo largo del año 2017, se van abordar tres: ampliación del cribado neonatal, ampliación de la cartera de productos dietoterápicos y apoyo a la investigación básica en metabolopatías.

Es en este último punto en el que voy a incidir. Todas las asociaciones metabólicas regionales hacen un gran esfuerzo, para que en el día a día, los afectados por metabolopatías puedan acceder a alimentos bajos en proteínas. Un ejemplo es el banco de alimentos que tiene ASFEGA en Lugo. Bancos similares se mantienen también en Madrid, Cataluña, País Vasco, Aragón o Andalucía; sin embargo, por su propia naturaleza, las asociaciones regionales tienen algo más limitada su capacidad para abordar proyectos más estratégicos y a largo plazo.

Uno de ellos es, sin duda, el apoyo a la investigación básica en metabolopatías.

Es por ello, que la Federación ha decidido dedicar esfuerzos en este ámbito. Para el colectivo de metabólicos, el objetivo ideal a largo plazo, no es poder tener más alimentos bajos en proteínas disponibles, o más productos dietoterápicos disponibles. El objetivo debe de ser aún más ambicioso: **lograr la curación de su enfermedad**. Puede que este objetivo parezca ahora mismo algo totalmente inalcanzable, pero realmente las nuevas técnicas de terapia génica, pueden suponer una auténtica revolución en el tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Aunque parezca increíble, podrían llegar a curarse (algo que ya se ha demostrado con ratones en laboratorio afectados por tirosinemia). Es posible que esto no se consiga en una generación, es posible que nuestros hijos no se puedan beneficiar, sin embargo, lo que es seguro es que si no se dan los primeros pasos ahora, tardaremos aún más en llegar a ese objetivo.

Es por ello, que la Federación ha establecido diversos contactos con Universidades y centros de investigación, encaminados a potenciar la investigación básica en metabolopatías. Entre ellos, destacaría los contactos mantenidos con



Aitor Calero, Presidente de FEEMH

la Universidad de Alcalá de Henares, la Universidad de Santiago de Compostela o la Universidad Autónoma de Madrid. Con todos ellos se han buscado vías y acuerdos de colaboración que esperamos seguir aumentando y fortaleciendo en el futuro.

Y quién sabe, quizá en el futuro, podamos lograr que incluso exista una especialidad médica cien por cien dedicada a la investigación y al tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias.

Quizá en el futuro podamos contar con alguien al que llamemos "Especialista Metabólogo".

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

www.metabolicos.es

federación@metabolicos.es



CONCIERTO SOLIDARIO

BANDA DE MÚSICA POPULAR DE RUBIÓS



proteínas que ASFEGA posee y desde donde se distribuyen estos alimentos dietéticos a los asociados para poder llevar su tratamiento, en el que el seguimiento adecuado de la dieta es básico.

Por sorpresa, la vicepresidenta de la Banda también hizo entrega a María de un ramo de flores que recibió y agradeció con mucha emoción.

El domingo 28 de Diciembre de 2016 se organizó un concierto solidario de la Banda de Música Popular de Rubiós a favor de ASFEGA, en el Auditorio Municipal de As Neves. Fue organizado por el Concello de As Neves con la colaboración de NUTRICIA y el patrocinio de la Diputación de Pontevedra.

Esta Banda de Música de Rubiós, fundada en 1892, es una de las más prestigiosas de Galicia contando con entorno a cincuenta componentes con todo tipo de instrumentos habituales en las bandas.

El evento dio comienzo sobre las seis de la tarde con una gran afluencia de público a este concierto con entrada gratuita, donde los asistentes podían colaborar haciendo una aportación voluntaria o con la compra de lotería de ASFEGA.

En primer lugar el alcalde de As Neves, José Manuel Rodríguez Méndez, pronunció unas palabras destacando la importancia de que el Ayuntamiento colabore con este tipo de obras sociales, concretamente en este caso con fines solidarios a favor del colectivo de enfermos metabólicos de Galicia que ASFEGA engloba.

A continuación tomó la palabra el presidente de nuestra Asociación, Modesto Rodríguez Novoa, para poner de manifiesto nuestro agradecimiento por esta iniciativa y destacar la necesidad de ayudar el banco de alimentos bajos en

Tras esto se repartieron programas del concierto a los asistentes y dio comienzo siendo interpretadas las siguientes partituras:

- **A Santa Cecilia** de Luigi Radaelli
- **Ratafia** de Willy Fransen
- **Heijamano** de Bert Appermont
- **Consuelo** Císcar de Ferrer Ferrán
- **Encanto** de Robert W. Smith
- **Medley Boleros** con arreglo de J. Molina
- **A Swinging Christmas** de Johnnie Vinson

A mitad de concierto pudimos disfrutar de una interpretación por parte de una de nuestras socias más jóvenes, María Rodríguez Rodríguez, que forma parte de esta banda y que hizo un solo de clarinete con la pieza Concierto de Rimsky Korsakoff.

Al final del concierto y en señal de agradecimiento desde ASFEGA se hizo entrega a la Banda de un décimo del número de Lotería del Sorteo de Navidad que ASFEGA jugó este año, así como un ramo de flores.



Al término del acto y en agradecimiento al trabajo realizado en este día de concierto pudimos compartir unos pinchos con los miembros de la Banda en el Centro Social de As Neves.

Desde estas páginas queremos dar las gracias a los promotores de este Concierto Solidario, a los componentes de la Banda y a todos los asistentes por colaborar con ASFEGA. Gracias.



ARTÍCULO

30ª CONFERENCIA ANUAL E.S.PKU • DUBLÍN 2016

LUCÍA CASTRO ALVAREZ

SECRETARIA DE ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICOS Y OTM DE MADRID-ASFEMA

El pasado mes de noviembre, algunos PKUs de distintas asociaciones tuvimos la oportunidad de representar a España en el congreso anual ESPKU, que este año 2016 se celebró en Dublín (Irlanda), concretamente del 3 al 6 de Noviembre. Estuvimos alojados en el Hotel Clyton cercano al aeropuerto. Esta pequeña representación de los PKUs de España la formábamos: Pau y Sergi de Valencia, Natalia de Zaragoza y yo, Lucía de Madrid.

Pau y Sergi acudían por su propia asociación, la Asociación Valenciana de PKU y OTM, en la que celebran cada año un sorteo para decidir que dos socios mayores de 18 años acudirán ese año al Congreso; en el caso de Natalia, fue invitada por Nutricia, que también invitó a Iván y Juan de Galicia y Andreu de Valencia, pero que por motivos laborales no pudieron acudir; y yo, que trabajo en Nutricia y es uno de los congresos a los que acudo por este motivo, además de mi propio interés como PKU.

El Congreso dio comienzo el jueves, día en el que comenzamos a llegar y a instalarnos en el hotel. Por la tarde tuvo lugar la inauguración del Congreso y pudimos cenar todos juntos compartiendo las anécdotas del viaje, ya que no fue posible que todos viajáramos juntos. Las reuniones de especialistas, pacientes y asociaciones estaban repartidas en los distintos días, pero las conferencias para estos tres grupos de interés se desarrollaban en paralelo, por lo que no era posible acudir a todas ellas. Estas reuniones trataban temas de interés y actualidad sobre la PKU como por ejemplo, cómo afecta la PKU a la obesidad, como afecta la PKU al embarazo; testimonios de otras personas con PKU, entre los que tuvimos la oportunidad de escuchar el de un chico que había escalado al Kilimanjaro, nos contó la dieta que seguía, como distribuía el peso con la fórmula...Y nos resultó especialmente interesante.

Durante el Congreso, también disfrutamos de la presencia de los laboratorios con sus stands donde presentaron sus novedades y avances respecto a las fórmulas y alimentos bajos en proteínas. En este sentido pudimos probar algunas fórmulas nuevas de laboratorios que aquí en España no están, así como de otros laboratorios que sí están y que por limitaciones legales tienen fórmulas que no podemos disfrutar en nuestro país. Además, también pudimos catar nuevos tipos de comida de marcas que no conocíamos y en las que pudimos ver que la tendencia es hacia la comida semi-preparada, como por ejemplo pasta a la que solo debes añadir agua hervida imitando a los noodles que podemos encontrar en cualquier supermercado.



La comida del Hotel no era nada buena ni variada, en comparación con los años pasados en los que he podido acudir a este Congreso, ha sido la peor.

El Hotel estaba lejos del centro de la ciudad pero eso no nos impidió visitarla, cabe destacar que era muy acogedor y la gente muy amable. El viernes al acabar las conferencias, por nuestra cuenta y junto con nuestras amigas portuguesas, acudimos al centro de la ciudad para poder conocerla.

Como colofón, cerramos el Congreso con una excursión a la fábrica de cerveza Guinness en la que un guía nos explicó la historia y el proceso que se sigue para la elaboración de la misma, y después recorrimos nosotros solos la fábrica



Lucía Castro Álvarez

tomamos una cerveza Guinness que ofertaban con la entrada. De camino a la fábrica hicimos un recorrido turístico en autobús, en el cual el mismo guía nos iba

contando anécdotas de la ciudad y explicando sus monumentos.

Es una experiencia que merece mucho la pena vivir, por lo que animo a las distintas asociaciones a establecer algún tipo de iniciativa como la de la Asociación de Valencia, de forma que los socios PKUs puedan conocer a nivel europeo, las novedades del continente de primera mano y enriquecerse de todo el ambiente de intercambio que se vive allí.



TALLER DE PANADERÍA Y REPOSTERÍA METABÓLICA

AS NEVES

El domingo 28 de Febrero tuvo lugar en el Centro de Formación Profesional EFA A CANCELA de As Neves (Pontevedra) un taller de panadería y repostería metabólica. Estuvo dirigido a padres, madres, jóvenes y demás familiares involucrados a la hora de preparar recetas metabólicas.

En esta jornada varias madres prepararon distintas recetas y fueron indicando los pasos a los asistentes, que a la vez iban planteando sus cuestiones y dudas en relación a la elaboración.

Para esta ocasión se hornearon distintos tipos de pan como: pan de molde, pan de hamburguesa, mini-bollitos,...

Tras esta jornada informativa tan productiva, los asistentes disfrutamos compartiendo mesa y mantel para comer todos juntos e intercambiar impresiones. Este tipo de talleres muestran que el mundo de la repostería es fascinante y que se pueden adaptar las recetas tradicionales con ingredientes bajos en proteínas para lograr postres que permitan



Para el colectivo metabólico son muchas las restricciones dietéticas porque han de seguir una dieta muy estricta, monótona y poco gratificante para el paladar. Con este tipo de talleres, en especial sobre panadería y repostería metabólica como es el caso, se trata de que los afectados por enfermedades metabólicas que requieren restricción proteica comprueben que se pueden elaborar panes y postres atractivos y variados, con la tranquilidad de que nos les sean perjudiciales.

Los asistentes vieron como se preparaban con sus distintos pasos: empanadillas de manzana, brazo de gitano y magdalenas, aparecen las recetas en la página siguiente.

También se prepararon filloas y bizcochos.

A la hora de probar y degustar todas los postres y panes elaborados tanto mayores como pequeños manifestaron lo rico y delicioso que estaba todo.

a todos los niños y niñas metabólicos saborearlos. Se trata de que la dieta metabólica no sea una dieta aburrida y repetitiva, sino que con los utensilios y enseres a nuestro alcance podamos elaborar panes y postres metabólicos que permitan hacer la dieta más sorprendente y atractiva.



Desde ASFEA agradecemos a todos los asistentes su participación y colaboración, así como el trabajo de las madres que elaboraron las distintas recetas.

MAGDALENAS

Ingredientes:

500 gr. preparado panificable · 250 gr. azúcar
250 gr. mantequilla · 400 ml. sustituto de leche
Ralladura de piel de limón · ½ cucharadita de levadura (tipo Royal)
1 cucharadita de sustituto de huevo

ELABORACIÓN

Batir muy bien el azúcar, el sustituto de leche, el sustituto de huevo, la mantequilla y la ralladura de limón hasta completa homogenización. Seguidamente se añade la cantidad de harina y levadura. Se bate la masa durante cinco minutos a mano o dos minutos con

batidora eléctrica hasta obtener una masa homogénea y fina.

Con una cuchara o con manga pastelera se depositan porciones de masa en los moldes de papel tipo magdalenas, llenándolos hasta la mitad.



Se espolvorean por encima con un poco de azúcar y se introducen en el horno precalentado a 220 grados durante veinte minutos hasta que estén doradas.

BRAZO DE GITANO

Ingredientes:

180 gr. de preparado panificable · 180 gr. de azúcar
100 gr. de nata vegetal · 84 gr. de aceite de oliva
Medio vaso de agua · Ralladura de limón o naranja
1 sobre levadura Royal · Mermelada de un sabor a elegir

ELABORACIÓN

Se mezclan todos los ingredientes en un bol, excepto la mermelada, hasta lograr una masa homogénea. En la bandeja del horno se pone papel de hornear y se reparte la masa con una espátula para que quede fina y uniforme. Se cocina en horno

precalentado a 180 grados.

Una vez cocinado se pone sobre un paño y se unta con la mermelada elegida (también vale compota de manzana o cualquier otra opción que se os ocurra



para el relleno). Luego se va enrollando poco a poco con el paño y con cuidado de que no se rompa. Finalmente se decora con azúcar glass y guindas por ejemplo.

EMPANADILLAS DE MANZANA

Ingredientes:

Para la masa:

250 gr. de preparado panificable · 200 ml. de sustituto de leche bajo en proteínas · ½ sobre levadura Royal · 1 cucharada aceite de oliva

Para la compota de manzana:

½ kg. manzanas · 1 taza de agua · 2 cucharadas colmadas de azúcar

ELABORACIÓN

Se mezclan en un bol el preparado panificable, el sustituto de leche templado, la levadura y una cucharada de aceite de oliva hasta lograr una masa uniforme que no se pegue a las manos. Se deja reposar un rato.

Para preparar la compota pelamos las manzanas, les quitamos el corazón y las troceamos en trozos pequeños en una

olla, a la que añadimos la taza de agua y las dos cucharadas de azúcar. Tapamos y cocinamos a fuego medio-bajo hasta que las manzanas adquieren un color pardo y estén blanditas (media hora aproximadamente). Si se secan añadimos más agua si es necesario. Probamos y si nos gusta más dulce podemos añadirle más azúcar.

Cuando la masa esté lista se extiende con un rodillo, se le da forma de empanadilla y se rellena con la compota de manzana. A continuación, se pueden freír o se pueden distribuir en una bandeja sobre papel de horno para hornearlas hasta que queden doradas.





INGREDIENTES PARA HACER LA CLARA:

150 ml DE AGUA
75 ml NATA DE 35% GRASA
4 gr AGAR-AGAR (PORTOMUIÑOS)
3 gr SAL NEGRA DEL HIMALAYA

PREPARACIÓN DE LA CLARA:

1. DISOLVER LA SAL Y EL AGAR-AGAR EN UN POCO DE AGUA, RESERVAR

2. EN UN CAZO AGREGAR EL RESTO DE AGUA JUNTO CON LA NATA Y LLEVAR A EMBULLICIÓN, REMOVIENDO CONTINUAMENTE. AGREGAR EL AGAR Y LA SAL DISUELTA PREVIAMENTE, CUANDO ROMPE EL HERVOR DEJAR HERVIR UNOS MINUTOS SIN DEJAR DE REMOVER, Y RETIRAR DEL FUEGO.

3. RELLENAR LOS MOLDES DE TAMAÑO DE MEDIO HUEVO

4. CUANDO ESTÉ DURO RETIRAR UNA PORCIÓN PARA DEJAR UN HUECO DONDE IRÁ LA YEMA.

INGREDIENTES PARA HACER LA YEMA:

1 CUCHARADA DE PURÉ ESPESO DE PATATA
1 CUCHARADA RASA DE ZANAHORIA
1 TOQUE DE MOSTAZA
1 CUCHARADA RASA DE MAYONESA
SAL NEGRA DEL HIMALAYA

PREPARACIÓN DE LA YEMA:

1. MEZCLAR TODO E INTRODUCIRLO EN LA MANGA PASTELERA.

2. RELLENAR LOS HUECOS DE LAS CLARAS CON UN ROSETÓN DE PURÉ.

3. PARA EMPLATAR, COLOCAR EL FALSO HUEVO SOBRE UN FONDO DE HIERBAS NATURALES RÚCULA, CANÓNIGO, ICEBERG, ETC... Y VERTER POR ENCIMA CON LA AYUDA DE UNA CUCHARA LA SAL NEGRA Y EL ACEITE DE OLIVA.



Receta de
**TERESA NONNATO
HERNÁNDEZ**





INGREDIENTES PARA 1 PERSONA:

100 gr. SETAS
 3 cucharaditas SUSTITUTO DE HUEVO
 100 gr PAN RALLADO BAJO EN PROTEÍNAS
 PEREJIL Y SAL AL GUSTO
 Para acompañar SALSA ALIOLI Y QUESO RALLADO BAJO EN PROTEÍNAS

PREPARACIÓN:

SE PREPARA EL SUSTITUTO DE HUEVO COMO INDICA EL PAQUETE Y SE LE AÑADE SAL AL GUSTO Y PEREJIL.

SE REBOZAN LAS SETAS EN LA MEZCLA Y A CONTINUACIÓN SE PASAN POR EL PAN RALLADO BAJO EN PROTEÍNAS.

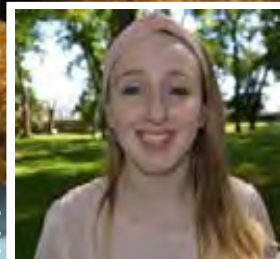
FREIR EN ACEITE BIEN CALIENTE.

SE RALLA QUESO BAJO EN PROTEÍNAS POR ENCIMA AL SACARLAS DE LA SARTÉN.

PUEDEN ACOMPAÑARSE OPCIONALMENTE CON SALSA ALIOLI Y LISTAAS!!!



Receta de
UXÍA PEIXOTO GONZÁLEZ





INGREDIENTES:

360 gr. AZÚCAR GLAS
1200 gr. HARINA BAJA EN PROTEÍNAS
3 CUCHARADAS SUSTITUTO DE HUEVO
720 gr MANTEQUILLA

Para decorar: CHOCOLATE BAJO EN PROTEÍNAS, FONDANT, PERLAS DE AZÚCAR, FIDEOS DE COLORES,...

PREPARACIÓN:

TENDREMOS LA MANTEQUILLA A TEMPERATURA AMBIENTE PARA PODER BATIRLA MEJOR. TODOS LOS INGREDIENTES LA MANTEQUILLA, EL AZÚCAR GLAS Y EL SUSTITUTO DE HUEVO SE VAN MEZCLANDO A MANO O CON VARILLAS, Y CUANDO SE INTEGRO TODO SE VA AÑADIENDO LA HARINA BAJA EN PROTEÍNAS HASTA FORMAR UNA MASA.

EXTENDER CON EL RODILLO DÁNDOLE FORMA DE UNA PLANCHA DEL GROSOR DESEADO, Y CON UN CORTAPASTAS HACER LAS FIGURAS ELEGIDAS.

PONER LAS PASTAS EN UNA BANDEJA CON PAPEL PARA HORNEAR Y METERLAS AL HORNO DURANTE 15 MINUTOS A 180°.

CUANDO ENFRIEN LAS PASTAS, CALENTAR EL CHOCOLATE AL BAÑO MARÍA Y MOJAR LAS PASTAS EN EL CHOCOLATE, DEJAR SECAR Y ANTES DE QUE SE SOLIDIFIQUE EL CHOCOLATE ADORNARLAS AL GUSTO.

Receta de DOLORES BLASCO





INGREDIENTES:

250 gr. HARINA BAJA EN PROTEÍNAS
 1 SOBRE DE LEVADURA
 150 ml. AGUA TIBIA
 10 ml. ACEITE DE OLIVA
 SAL AL GUSTO

PREPARACIÓN:

PONEMOS TODOS LOS INGREDIENTES EN UN BOL Y MEZCLAMOS CON AYUDA DE UNA VARILLA HASTA QUE NO QUEDEN GRUMOS. DEJAMOS REPOSAR LA MASA DURANTE 10 MINUTOS.

INTRODUCIMOS LA MASA EN UNA MANGA PASTELERA CON BOQUILLA ESPECIAL PARA CHURROS.

COLOCAMOS SUFICIENTE CANTIDAD DE ACEITE DE OLIVA EN UNA SARTÉN O EN UNA FREIDORA, CUANDO EL ACEITE ESTÉ EN SU PUNTO, DEJAMOS SALIR TIRAS DE MASA DE LA MANGA PASTELERA SOBRE EL ACEITE DE OLIVA CALIENTE, FREÍR HASTA QUE LOS CHURROS ESTÉN DORADOS.

RETIRARLOS CON UNA ESPUMADERA, COLOCARLOS SOBRE PAPEL ABSORBENTE Y ESPOLVOREAR POR ENCIMA EL AZÚCAR.

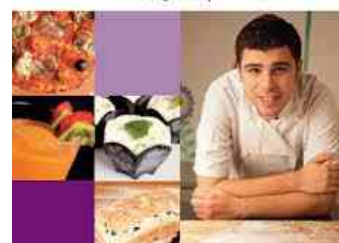
SERVIR CALIENTES.



Receta de
LA REPOSTERÍA DE ÉRIC

La repostería de Éric

Recetas bajas en proteínas



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



Comienzo Saludable, Vida Saludable

Las fórmulas de Categoría 1, ahora aportan DHA y ARA



LA NUTRICIÓN QUE NECESITAN PARA LA VIDA QUE VIVEN

Uso exclusivo para profesionales sanitarios



**GRACIAS
POR CAMINAR
CON NOSOTROS**

