

ASFEGA

ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA Y OTM DE GALICIA



*"Las fuerzas que se asocian
para el bien no se suman,
se multiplican"*



**BOLETÍN
2017**



ASFEGA

*Caminamos
juntos*



2. SALUDA

José Manuel Rey Varela

3. PRÓLOGO

Modesto Rodríguez Novoa

4. ARTÍCULO

NUEVOS CRIBADOS NEONATALES - Cristobal Colón Mejeras

6. ACTIVIDAD ASFEGA “CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA - O GROVE”

9. ARTÍCULOUNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS
CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA
(CHUS) COMO CENTRO EXPERTO EUROPEO - M^a Luz Couce Pico

11. ACTIVIDAD ASFEGA “CONVIVENCIA JÓVENES METABÓLICOS - CHANTADA”

12. ARTÍCULOEL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS RECIBE LA ACREDITACIÓN DE CALIDAD DE ENAC
SEGÚN LA NORMA UNE-EN ISO 15189 - José Ángel Cocho de Juan

14. ACTIVIDAD ASFEGA “CONVIVENCIA DE FAMILIAS - MONTERROSO”

15. ARTÍCULONOVEDADES EN EL TRATAMIENTO DIETÉTICO Y FARMACOLÓGICO DE LA FENILCETONURIA
Paula Sánchez Pintos, María José Camba Garea

17. ACTIVIDAD ASFEGA “CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA - MONDARIZ”

19. ARTÍCULOPAPEL DE LA MONITORIZACIÓN CONTINUA DE GLUCOSA EN EL TRATAMIENTO
NUTRICIONAL DE LA GLUCOGENOSIS - M. González Rodríguez, N. López Osorio,
E. Gómez Vázquez, M. Pazos Couselo, A. Cantón Blanco, M. A. Martínez Olmos

21. ACTIVIDAD ASFEGA “XXVI CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS”

25. ARTÍCULOTENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO - José M.^a Fraga Bermúdez

30. ACTIVIDAD ASFEGA y FEEMH “CAMPAMENTO NACIONAL DE JÓVENES METABÓLICOS”

32. ARTÍCULO

¡ PUXÉMONOS EN CAMIÑO! - Mario Gallego

33. ACTIVIDAD EUROPEA “31^a CONFERENCIA ANUAL E.S.
PKU- HELL (Noruega) 2017”**35. ESCRITO**POSICIONAMIENTO DE LAS SOCIEDADES CIENTÍFICAS
RESPECTO AL CRIBADO NEONATAL CON EL RESPALDO
DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES**37. ARTÍCULO**FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS
HEREDITARIAS - Aitor Calero**38. NOTICIAS****41 . CURIOSIDADES****42 . PASATIEMPOS****43. ACTIVIDAD ASFEGA**“TALLER PANADERÍA Y REPOSTERÍA METABÓLICA /
CONCURSO POSTRES METABÓLICOS – AS NEVES”47. ACTIVIDAD ASFEGA “JORNADA/CONCURSO COCINA
METABÓLICA - LUGO”**51. RECETAS BATIDOS Y ZUMOS****52. RECETAS PLATOS**

Edita: Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia -
ASFEGA

C/Aquilino Iglesia Alvariño, 21 bajo 2 - 27004 Lugo

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

web:www.asfega.es

e-mail: 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: Isabel Cuyar Domínguez

y M^a Elena Anllo Díaz

Imprime: Imprenta PIXERALIA, S.C.

ISSN 2340-2571 Depósito legal: LU 14-2010

Distribución gratuita

JOSÉ MANUEL REY VARELA

Conselleiro de Política Social

Quisiera, en primer lugar, agradecer a la gran familia de ASFEGA su invitación a participar en este nuevo número del boletín anual que edita vuestra entidad. Una publicación hecha desde el cariño y la ilusión que rodea todas y cada una de las acciones que impulsáis desde hace más de veinticinco años, y por lo que merecéis todo nuestro respeto y admiración.

Desde la Consellería de Política Social queremos destacar la importante labor de apoyo, asesoramiento e información continua acerca de las enfermedades y trastornos metabólicos que desde hace años lleva realizando ASFEGA en todo el territorio gallego. También vuestro trabajo en materia de sensibilización y concienciación del conjunto de la sociedad, y la extraordinaria red de apoyo que habéis conseguido tejer para facilitar a las personas que padecen estas dolencias y a sus familias una vida plena e integradora.

El pasado mes de septiembre, tuvimos la suerte de poder compartir con vosotros una jornada de convivencia en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón, en Nigrán. Una experiencia enriquecedora en la que hemos aprendido que la fortaleza y el tesón son valores que en vosotros, la gran familia de ASFEGA, cobran un significado especial. Enhorabuena por ello.

Quiero que sepáis que en este duro camino que estáis recorriendo no estáis solos. Que desde la Consellería de Política Social seguiremos apoyando el servicio de orientación, asesoramiento, apoyo psicosocial y distribución de alimentos especiales a aquellas familias que lo precisen, así como todas cuantas iniciativas llevéis a cabo para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas.



MODESTO RODRÍGUEZ NOVOA

Presidente de ASFEGA



Modesto Rodríguez
Presidente



Tania Barral
Vicepresidenta



José Manuel Pena
Secretario



Adolfo Álvarez
Tesorero



Nicasio Gómez
Vocal



Fco. Javier Porto
Vocal

Finalizamos el año 2017 y seguimos creciendo en todos los aspectos. Decir que fue un año lleno de actividades y trabajos constantes en diversos campos, necesarios para la buena salud de ASFEGA y bienestar de nuestros chicos y chicas afectados por distintas metabolopatías.

Ante todo quiero dar la bienvenida a los nuevos socios, aquí vais a encontrar una familia que os ayudará a llevar mejor el día a día para formaros y para que crezca vuestra autoestima, nunca os encontrareis solos. Para que esto sea eficaz os recuerdo que ya otros lo hicieron, y siguen, hace ya más de veintisiete años. Por eso sigo insistiendo en la necesidad de colaborar en todos los actos que llevamos a cabo para poder crecer. Esta familia no puede sostenerse solamente con el empuje de la mitad, porque no solo es importante el aspecto económico, también se requiere vuestra presencia y apoyo en diversos campos. Este año también es especial para las futuras madres PKU y OTM, puesto que tenemos una futura madre embarazada, llamada Ángela, de veinticinco años. Esperemos que todo vaya bien cuando nazca el bebé.

Parece que fue ayer, pero esta Junta Directiva está a punto de cumplir cuatro años al frente. La verdad es para estar satisfechos de todo lo acontecido durante este tiempo, puesto que hemos seguido creciendo en todos los ámbitos y destacar la formación que hemos adquirido, ya que cuando nos pusimos al frente, en un momento inesperado, teníamos un gran desconocimiento de todas las funciones que esto requería.

Todo lo que hemos conseguido, aprender y crecer, os lo debemos a muchos de vosotros, pero nada sería igual si no contásemos con la inestimable ayuda y colaboración de todo el equipo médico y bioquímico del CHUS, desde los que iniciaron a los que todavía siguen tan bien al pie del cañón. Gracias por vuestro asesoramiento y ayuda a nosotros, difícil olvidarse de vosotros. Recordemos que somos una Unidad de referencia en España y Europa.

Quiero comunicaros que el próximo año 2018 tenemos un puerto de primera, puesto que ASFEGA no cuenta con subvención para financiar la contratación de nuestra profesional de la oficina Elena, lo cual nos lleva a efectuar este desembolso económico necesario para el buen funcionamiento de nuestra asociación. Esperamos, como cada dos años, cumplir con nuestro objetivo.

Para finalizar, contaros que en el próximo mes de septiembre, coincidiendo con la XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas anual de Panxón, que se celebrara los días 28, 29 y 30 del mismo mes, se llevará a cabo una asamblea extraordinaria para elegir una nueva junta directiva, para lo cual tendréis debida información. Animo a presentar alternativas, además son necesarias propuestas distintas. Recordad que ASFEGA es de todos los socios y todos tienen el deber y derecho de colaborar.

Sin más, esperamos que hayamos sido de vuestro agrado y que sepáis que siempre podéis contar con nuestra ayuda.

Un saludo a todos.



Martín Seijo
Vocal



Iván Deaño
Rpte. Jóvenes



Juan M. López
Rpte. Jóvenes

NUEVOS CRIBADOS NEONATALES

Cristóbal Colón Mejeras

Médico del Laboratorio de Metabolopatías del C.H. Universitario de Santiago.

Este año se cumplen 40 años del inicio del cribado neonatal en Galicia y 50 años en España. No ha sido un camino fácil, pero sí muy emocionante y lleno de retos.

El principal problema para el avance en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades minoritarias se debe a su escasa frecuencia en la población. Lo que implica grandes dificultades para la realización de ensayos clínicos aleatorios que demuestren los posibles beneficios en la práctica clínica habitual.

Un ejemplo es el caso del cribado de la fibrosis quística que se inició en Nueva Zelanda, pero tuvieron que pasar treinta años para poder demostrar la eficacia de dicho cribado y que hoy en día figure en todos los paneles de los países desarrollados.

Esta lentitud en los procesos de adaptación ha hecho que muchos expertos se planteen que el viejo dogma “Criba sólo si puedes intervenir” debería ser reemplazado por “Criba a menos que haya una razón convincente para no hacerlo” (Nicholas Wald, *Pediatrics* 199 (2007):406-407).

Así, países como Australia (Bridget Wilken. Hospital Pediátrico Universitario de Sidney) establecen que una enfermedad puede ser cribada siempre que se den estas circunstancias:

- **Un probable beneficio por el diagnóstico precoz.**
- **Existe una prueba de cribado adecuada.**
- **Hay disponibilidad de intervención terapéutica y de seguimiento.**
- **El balance de daños y beneficios**



se muestra positivo.

La red americana de investigación neonatal, liderada por el Instituto Americano de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD) indica que incluso está justificada la detección de enfermedades sin tratamiento efectivo. Y basan esta afirmación tan categórica sobre el hecho de que se puede reducir el tiempo entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico definitivo. Evitando la “odisea diagnóstica” a la que están sometidas las familias. Además, indican que este diagnóstico permite al niño inscribirse en un registro de personas afectadas por la enfermedad, para poder ser contactado una vez se prueben nuevas intervenciones experimentales.

Como vemos, el avance en el tratamiento de las enfermedades minoritarias pasa por su mejor conocimiento y éste no es posible si no son correctamente identificados los niños afectados.

Para ello, es importante disponer de pruebas de cribado aceptables: la

inmensa mayoría de ellas se basan sobre las muestras ya disponibles en los programas de cribado neonatal como son la sangre y orina impregnadas en papel por lo que ese primer paso ya está dado. Lo más complicado es demostrar la aceptabilidad con las nuevas técnicas disponibles.

En las últimas décadas, se han producido tres grandes desafíos tecnológicos que han impactado de lleno en el cribado neonatal:

- **El primero es la expansión del conocimiento de las causas y el tratamiento de muchas más enfermedades genéticas.**
- **El segundo es la rápida expansión de diversas tecnologías diagnósticas que pueden usarse en la prueba de cribado.**
- **El tercero es la proliferación de estrategias de evaluación escalonadas para mejorar el valor predictivo positivo del cribado.**

La aparición de nuevas tecnologías

en los laboratorios de cribado, más allá de la espectrometría de masas, está suponiendo que el coste-efectividad de estas pruebas sea favorable a la implantación de nuevas enfermedades diana. Actualmente se encuentran en diversas etapas de desarrollo tecnologías basadas en proteómica, micromatrices con tecnología de microesferas, nanotecnología y, por supuesto, ADN.

En la actualidad ya hay países que han puesto en marcha la detección precoz de enfermedades mucho más allá de las enfermedades endocrino-metabólicas clásicas, abarcando desde inmunodeficiencias combinadas graves (SCID) hasta enfermedades lisosomales. De hecho, en Estados Unidos se han incluido dentro de su panel primario para todos los estados las enfermedades de Pompe y Hurler-Scheie, entre otras muchas más.

El Instituto Americano de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD) propone el desarrollo de la tecnología de ADN para el futuro inmediato. Recordemos que las nuevas técnicas de secuenciación masiva, en comparación con los secuenciadores utilizados en el proyecto Genoma Humano del año 2003, producen 8 millones de veces más datos, 24.000 veces más rápido y a un coste 3 millones de veces menor.

Estos cambios en las pruebas analíticas implicarán tres grandes cambios en el Cribado Neonatal tal como lo entendemos hoy en día:

1. Exigirá una mayor formación profesional y realización de una

capacitación adicional en los profesionales sanitarios y en los gestores, porque aparecen nuevas enfermedades susceptibles de ser cribadas y con tecnologías desconocidas para la mayoría de los que en estos momentos están tomando decisiones.

2. Los laboratorios necesitarán equipos nuevos con personal capacitado. Esto implica inversión de futuro y será la sociedad quien lo demande.

3. Se necesita estructurar un sistema de centros de referencia de excelencia para coordinar y aconsejar a los padres y para iniciar el tratamiento y seguimiento adecuados. Ofreciendo posibilidades de participación en ensayos de nuevas terapias para las familias con niños afectados. De esta manera, se incrementará el conocimiento y el pronóstico a largo plazo.

Como se ve, el futuro se presenta tremendamente emocionante y lleno de esperanza para muchas familias que hasta ahora no han encontrado la respuesta adecuada. Aunque también es cierto que este terreno abrirá nuevas incógnitas que deberán ser abordadas de nuevo, en el proceso científico en el que estamos inmersos y haciendo eco de un verso del cantante country Paul Brandt en su canción "There's a world out there" sólo nos queda decir: "No me digas que el cielo es el límite cuando hay pisadas en la luna". El futuro ya está aquí, estemos preparados para abordarlo.



Cristóbal Colón Mejeras

CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA

O Grove

El Club Deportivo Ría de Arousa y la Concejalía de Deportes del Ayuntamiento de O Grove organizaron un año más la BTTTrail, península de O Grove. Se trata de una prueba deportiva que consta de dos partes: una carrera de corredores TRAIL y una marcha en bicicletas BTT; además este año incorporaron la primera "Andaina" Península de O Grove de carácter no competitivo.



El domingo 9 de Abril tuvo lugar la tercera edición del Trail Península de O Grove, que consistió en un recorrido de mañana de 22 kilómetros, con salida y llegada en Porto Meloxo, recorriendo buena parte de los más hermosos parajes naturales de O Grove. A la vez, se celebraba la primera Andaina Península de O Grove que con un recorrido de 13 kilómetros llevó a los 200 participantes a realizar una caminata por Monte Siradella, permitiéndoles también disfrutar de espacios como Laoga Bodeira y playas como Area das Pipas, Mexilloeira, Area da Cruz o Raeiros.



Este año 2017 los organizadores volvieron a darle una vertiente solidaria a las pruebas deportivas colaborando con nuestra Asociación y donando parte de la inscripción de los participantes a ASFEGA.

De este modo tan solidario en esta prueba se combinaron naturaleza, turismo, ejercicio físico y deporte. Además los acompañantes de los deportistas disponían de una zona de entretenimiento en el entorno de la línea de meta para poder disfrutar de su visita a O Grove mientras aguardaban al final de la prueba. En esta zona ASFEGA instaló un stand informativo donde los más jóvenes dieron a conocer la Asociación y difundieron nuestra labor.

Se dio una elevada participación tanto en la carrera como en la caminata, contando entre los asistentes con una nutrida representación de socios de ASFEGA que también se animaron a correr unos, y caminar otros, disfrutando de las hermosas vistas de estos parajes de O Grove.

El atleta Máikel Rodríguez Domínguez como ganador de la prueba entró en la línea de meta tras 1 hora, 34 minutos y 35 segundos. En féminas la campeona fue Laura Núñez Naveira que empleó 2 horas, 7 minutos y 17 segundos en realizar este recorrido de 22 kilómetros. Ambos, mostraron una enorme suficiencia respecto a sus inmediatos perseguidores.





Resultó una experiencia muy agradable para los participantes que contaron con un fantástico día para el tandem deporte-solidaridad que comparten valores transversales: ambos son superación, esfuerzo, compromiso para alcanzar una meta, ... A través de esta carrera se reúne a muchas personas que se motivan y hacen un gran esfuerzo físico a la vez que ayudan a los demás, con lo cual es una experiencia doblemente satisfactoria.

El domingo 11 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 agradecer a los organizadores de esta prueba, especialmente a los miembros del Club Deportivo Ría de Arousa de O Grove todo su trabajo y su fantástica iniciativa al colaborar con una asociación como ASFEGA, en beneficio del colectivo metabólico de Galicia.



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

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA (CHUS) COMO CENTRO EXPERTO EUROPEO

M^a Luz Couce Pico

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS.

El objetivo de las Unidades/Centros de Referencia es concentrar la experiencia de alto nivel de especialización, garantizando una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente. Para que estuvieran debidamente registradas y potenciarlas, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) estableció el Real Decreto 1302/2006 en el que se establecen los requisitos para designar un C.S.U.R. Los CSUR del Sistema Nacional de Salud deben:

- Dar cobertura a todo el territorio nacional y atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia.
- Proporcionar atención en equipo multidisciplinar: asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes.
- Garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales.
- Evaluar los resultados.
- Dar formación a otros profesionales.

Cualquier Servicio o Unidad que se proponga para ser CSUR debe contar con la autorización sanitaria de funcionamiento y el informe favorable de la Comunidad Autónoma donde está ubicado.

Consideramos de siempre en nuestra Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS el impulsar y proporcionar asistencia sanitaria, gestionada con la máxima eficacia, eficiencia, efectividad, pero también con calidad y seguridad. Objetivamos un número mayor de pacientes progresivamente con patologías a veces muy severas que al amparo de los nuevos avances tecnológicos se han conseguido unas tasas de supervivencia y de pronóstico impensable, y en continuo progreso. Conscientes de ello, iniciamos el proceso de acreditación, fue un proceso largo, en el que empleamos casi dos años, con la actualización y realización de nuevos protocolos, puesta en marcha de encuestas de satisfacción a las familias, informe y registro exhaustivo de las actividades realizadas...

En enero de 2015 nuestra Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas, previa auditoría, fue designada oficialmente CSUR por el Ministerio de Sanidad, siendo

así la sexta Unidad del CHUS que tiene esta denominación (Tabla 1).

Tabla 1. C.S.U.R. del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela:

- Tumores intraoculares del adulto (Melanomas uveales)
- Reconstrucción superficie ocular compleja, queratoprótesis
- Epilepsia refractaria
- Cirugía de los trastornos del movimiento
- Esclerosis múltiple
- Enfermedades metabólicas congénitas



M^a Luz Couce Pico

De Enfermedades Metabólicas Congénitas se designaron CSUR por el Ministerio siete Unidades en 2015: las del Hospital de Cruces, Hospital 12 de Octubre, Hospital Ramón y Cajal, Hospital Vall d'Hebron, Hospital Sant Joan de Deu, Hospital La Fe y la nuestra. Hace tan solo un mes acaba de ser designada una octava, la del Hospital Virgen del Rocío.

Con el objetivo de armonizar el conocimiento en Europa sobre enfermedades complejas y que requieren un tratamiento altamente especializado, Europa dio un paso adelante creando las Redes Europeas de Referencia (ERNs). Estas son redes virtuales que reúnen a profesionales de asistencia sanitaria de toda Europa para hacer frente a esas dolencias complejas o raras que requieren un tratamiento altamente especializado y una gran concentración de conocimientos y de recursos. Se han creado así veinticuatro redes, una de ellas la de Enfermedades metabólicas hereditarias, denominada MetabERN.

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA (CHUS) COMO CENTRO EXPERTO EUROPEO

MetabERN es una red europea sin fines de lucro establecida por la Unión Europea para facilitar el acceso a la mejor atención disponible y atender las necesidades transfronterizas de todos los pacientes afectados por cualquier enfermedad metabólica hereditaria rara y sus familias. MetabERN se guía por el principio de la atención centrada en el paciente para la prestación de sus servicios con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Su objetivo es conectar los centros más especializados en el área de Enfermedades Metabólicas hereditarias para promover la prevención, acelerar el diagnóstico y mejorar los estándares de atención en toda Europa para los pacientes que viven con una enfermedad metabólica hereditaria. La investigación juega también un papel muy importante aparte de la asistencia y docencia. En esta Red se han incluido sesenta y nueve centros de dieciocho países de Europa.

En España para poder pertenecer a esta Red se precisa ser CSUR y ser aceptado en Europa con un proceso de selección. Finalmente en marzo de 2017 cinco Centros de España hemos sido designados Centro Experto europeo perteneciente a la red MetabERN (el del Hospital de Cruces, del Vall d' Hebron, Sant Joan de Deu, 12 de Octubre y el nuestro). Esta nueva

acreditación nos supone un incentivo para poder continuar con la trayectoria consolidada y por supuesto, teniendo siempre presente el empoderamiento de las familias, ya que todos sabemos que el camino lo debemos recorrer juntos.

Referencias:

- <http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>.
- <http://metab.ern-net.eu/>
- <http://www.brains4brain.eu/the-european-reference-network-for-hereditary-metabolic-diseases-metabern-is-underway/>



Fotografía tomada con motivo de la designación de Centro Experto Europeo a la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS.

CONVIVENCIA JÓVENES METABÓLICOS

Chantada

En este año la Convivencia de Jóvenes PKU y OTM, que ASFEGA organiza, tuvo lugar, como ya viene siendo habitual, en la casa de turismo rural Casa do Neto de Chantada (Lugo). Cada año son más los jóvenes, de un amplio tramo de edades, que se suman a esta actividad para participar en esta convivencia, compartiendo este fin de semana y estrechando sus lazos de amistad.

La entrada a la casa rural tuvo lugar el viernes, cuando los asistentes van llegando desde sus lugares de origen se les van asignando habitaciones y tareas para estas jornadas.

En las jornadas del sábado y el domingo los jóvenes participan en las distintas charlas, talleres, así como actividades de ocio, deportivas y al aire libre supervisadas por los monitores. Se trata de combinar información y diversión para que se haga más ameno y llevadero para los jóvenes. De este modo, disfrutan con otros compañeros de su edad en la realización de actividades lúdicas que son de su agrado, aprenden a convivir, compartir y otros principios y habilidades. Desarrollan competencias y aptitudes relacionadas con actividades formativas en un contexto relajado y amigable, gozando de un entorno natural en contacto con la naturaleza de esta zona rural.

Los asistentes colaboran en la elaboración de los platos bajos en proteínas que se preparan para su alimentación en estos días. Es posible elaborar platos atractivos a la vista y al paladar a pesar de las restricciones alimentarias que sus dietas tienen. Se trata de que se involucren de forma directa en el seguimiento adecuado de sus dietas haciéndoles participar en la preparación de los menús especiales y que sean conscientes de los alimentos que les están permitidos. Se mejora así su independencia y autosuficiencia, al responsabilizarse en mayor medida de su alimentación.

Tuvimos unos días estupendos y soleados, lo que permitió disfrutar de momentos de relax en la zona de piscina, para aquellos con ganas de bañarse y nadar, practicando algo de deporte.



En este tipo de Convivencias se establecen lazos afectivos con otros niños y niñas de edad similar, a la vez que aprenden a valorar la seguridad, la comodidad y el afecto que les dan sus padres al estar sin sus mayores en estos días.

Las familias nos ponen de manifiesto que la experiencia resulta muy positiva, mejorando la autoestima, la sociabilidad y la independencia, ya que durante estos días realizan sin ayuda y casi por contagio tareas en las que en casa cuentan con el apoyo de sus padres; en definitiva vuelven de la experiencia mucho más maduros.

Desde ASFEGA invitamos a todos aquellos jóvenes metabólicos que todavía no se han animado a probar esta experiencia a que participen porque seguro que repetirán.



EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS RECIBE LA ACREDITACIÓN DE CALIDAD DE ENAC SEGÚN LA NORMA UNE-EN ISO 15189

José Ángel Cocho de Juan

Coordinador del Laboratorio de Metabolopatías del C.H. Universitario de Santiago

El laboratorio de Metabolopatías del CHUS, donde se realizan los análisis de Cribado Neonatal de Enfermedades Metabólicas y los de seguimiento de los pacientes ya diagnosticados y que son seguidos desde la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas -UdyTEMC-, abordó en 2016 el proceso de acreditación de la calidad de su trabajo por parte de la Entidad Nacional de Acreditación -ENAC- y lo ha concluido con éxito. Ya es oficial, y estamos formalmente acreditados desde el pasado 19 de mayo de 2017.

Todo esto conllevaría una Certificación de Calidad pero en nuestro caso al estar los resultados además avalados por la participación en Programas Externos de Control de Calidad eleva aún más el nivel de exigencia a nuestro trabajo y eleva también el rango del reconocimiento. En esto consiste la Acreditación y por ello con solo citarlo y mostrar el correspondiente certificado es suficiente para que el Laboratorio de Metabolopatías sea aceptado dentro de este selecto grupo de laboratorios y no sea cuestionada ni su capacidad ni los informes que emite.



El proceso de Acreditación consiste en que un Organismo Nacional de Acreditación, en España ENAC, es la única entidad designada por el Gobierno para hacerlo, comprueba que se trabaja de acuerdo con unos procedimientos, que han sido establecidos y están documentados por escrito, que evitan la posibilidad de errores y que todos los pasos, personal y equipos necesarios para ello están perfectamente organizados.

Una cuestión importante es que al implicar a todas las etapas de los análisis que realizamos, incluidas las previas denominadas "Fase Preanalítica" hace necesario que todo el personal del laboratorio se implique en alcanzar este nivel de eficiencia con responsabilidad. Esto nos hace sentir especialmente orgullosos del reconocimiento logrado. Pero esto además es extensible también a las familias de pacientes que con una adecuada toma de muestras en casa también

EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS RECIBE LA ACREDITACIÓN DE CALIDAD DE ENAC SEGÚN LA NORMA UNE-EN ISO 15189

contribuyen a que sus resultados sean óptimos.

Un aspecto importante de la Acreditación es que este proceso se realiza de acuerdo con unas recomendaciones recogidas a nivel internacional en una “Norma de Calidad”. En el caso de los Laboratorios Clínicos esta norma es la ISO 15189 y todos los laboratorios públicos o privados grandes o pequeños que quieran alcanzar este reconocimiento debemos cumplirla.

Otro aspecto importante es el denominado “Alcance de la Acreditación” y es un documento técnico donde se recoge con detalle que procedimientos y que metabolitos han sido juzgados y, por tanto, cuando se emitan informes con sus resultados pueden llevar el anagrama correspondiente que es reconocido internacionalmente como un “sello de calidad”.

A partir de ahora será necesario pasar cada año una Auditoría Externa que permita renovarla, y ese será el momento de plantear la ampliación e incluir nuevos procedimientos.

El alcance actual abarca: Cribado Neonatal en todas sus facetas de organización, manejo de muestras de sangre y orina en papel para su análisis y posterior emisión de informes, análisis de Aminoácidos y Creatinina por Espectrometría de Masas en sangre y orina, análisis de Acilcarnitinas en sangre, determinación de Biotinidasa por colorimetría, determinación de Tirotropina (TSH) y Tripsina Inmunoreactiva (IRT) por Inmunofluorimetría.

El Laboratorio de Metabolopatías del Hospital Clínico Universitario de Santiago participa desde hace bastantes años en muchos de los Programas de Control de Calidad que organizan diferentes entidades internacionales como el CDC de Atlanta en Estados Unidos, el UK NEQAS y el ERNDIM en Europa o AECNE de España. Pero en este caso, fue necesario organizar un Programa Interlaboratorio específico que permite incluir parámetros poco comunes o que solo unos pocos laboratorios en el mundo realizan. Durante este año hemos comenzado con este intercambio de muestras entre seis laboratorios de España, Italia y Portugal.

Estamos pues, de enhorabuena pero somos conscientes de que esto es solo el principio y de que en el futuro tendremos que tratar de que toda nuestra actividad esté incluida en el alcance acreditado. Sin duda, un gran reto.

Debemos estar satisfechos pero también estamos agradecidos a todo el personal del laboratorio, a la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento del CHUS, que día a día con su Directora la Dra. M^a Luz Couce a la cabeza nos motiva y nos lleva a buscar metas más altas y la excelencia en nuestro trabajo, y por supuesto a la Gerencia de Gestión Integrada de Santiago por su apoyo decidido y materializado en este caso concreto a través de la Subdirectora de Calidad y Atención al Paciente, Dra. Estrella López-Pardo.



La doctora M^a Luz Couce, centro, junto a la gerente Eloína Núñez, y personal del Laboratorio de Metabolopatías del CHUS

CONVIVENCIA DE FAMILIAS

Monterroso

La jornada de Convivencia de familias PKU y OTM gallegas, que tradicionalmente se celebra en verano, este año 2017 tuvo lugar el domingo 9 de Julio en el Área Recreativa “A Peneda” de Monterroso (Lugo).

Las familias iban llegando al punto de encuentro en esta área, donde ya estaba dispuesta la carpa con mesas para albergar la zona donde comer y compartir los distintos platos preparados por cada familia.

Tuvimos un día estupendo, con buena temperatura para comer al aire libre y disfrutar de una sobremesa armoniosa. Tras la comida, los más pequeños compartieron juegos y diversión en las amplias zonas del Área.

En esta ocasión tuvo lugar el Tercer Memorial en recuerdo de nuestro anterior presidente D. Manuel Varela Vivero. Se realizó la entrega de una insignia a su hijo Pablo y se interpretaron unas partituras a clarinete en su honor y en el de su viuda e hijos.

La intérprete fue María Rodríguez que tocó Concierto de Rimsky Korsakov con el aplauso de todos los asistentes. Con este acto se puso de manifiesto nuestro reconocimiento y agradecimiento a su incasable labor como presidente de nuestra Asociación de 1990 a 2014.



Esta reunión de familias permitió a mayores y pequeños disfrutar de una comida al aire libre y de las instalaciones de esta área con piscinas. En definitiva, fue una oportunidad para los niños y padres de reencontrarse, compartir impresiones y poder hablar de sus realidades.

Cada jornada de este tipo es una experiencia vivencial que hace disfrutar a toda la familia con tiempo para conocerse, compartir y divertirse a la vez. De esta forma, se pretende conseguir una plena convivencia, estrechar la relación entre los asistentes y promover el establecimiento de una red de apoyo entre las familias.



NOVEDADES EN EL TRATAMIENTO DIETÉTICO Y FARMACOLÓGICO DE LA FENILCETONURIA

Paula Sánchez Pintos, María José Camba Gareca

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

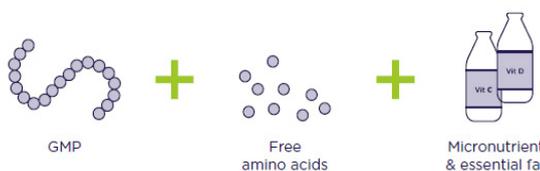
El tratamiento dietético actual de la fenilcetonuria, basado en la restricción dietética de fenilalanina y en el empleo de fórmulas de aminoácidos libres de fenilalanina, supuso un cambio radical en el pronóstico de esta enfermedad, previendo la discapacidad cognitiva ligada a esta patología en pacientes tratados precozmente, sin embargo, la adherencia a este tipo de dieta es todavía difícil, pese a la mejora de palatibilidad de las fórmulas especiales y a las nuevas presentaciones líquidas o en gel que facilitan el cumplimiento en pacientes mayores. La menor adherencia dietética, que se incrementa a partir de la adolescencia, cobra especial relevancia al haberse puesto de manifiesto que ésta se relaciona directamente con la funcionalidad ejecutiva y cognitiva y con las manifestaciones psiquiátricas.

En los últimos años se ha llevado a cabo un intenso esfuerzo para mejorar el tratamiento dietético y farmacológico de la fenilcetonuria, centrado fundamentalmente en el glicomacropéptido (GMP) y en la fenilalanina amonio liasa.

Typical amino acid-based protein substitutes



PKU sphere™ - a GMP-based protein substitute



Glicomacropéptido

El glicomacropéptido es una proteína derivada del suero del queso naturalmente baja en fenilalanina. El GMP, suplementado con arginina, histidina, leucina, tirosina y triptófano, (aminoácidos esenciales en la fenilcetonuria PKU y presentes en cantidad limitada en el GMP) puede ser útil en dietas restringidas en fenilalanina, mejorando, de acuerdo con los estudios, la palatibilidad de las fórmulas que lo contienen cuando se comparan con las fórmulas de aminoácidos usadas habitualmente, lo que puede contribuir a un mejor seguimiento dietético.

El GMP tiene propiedades prebióticas, mejora la tolerancia digestiva, parece disminuir la sensación de hambre, parece disminuir la excreción renal de calcio y magnesio, pudiendo disminuir el riesgo de osteopenia, y ha demostrado ser una opción segura en estudios a corto plazo en el control de los niveles de fenilalanina en sangre, si bien algunos estudios indican que el consumo de productos dietéticos especiales es mayor en pacientes tratados con fórmulas con GMP respecto a los tratados con las fórmulas de aminoácidos usuales.

De acuerdo a los resultados de un estudio portugués en adultos del año 2017, el estado nutricional y la evolución ponderal fue similar en dos grupos de pacientes tratados con fórmulas de aminoácidos exentos de Phe y con fórmulas conteniendo GMP respectivamente, sin embargo, se observó un incremento de los niveles de tirosina en los pacientes que recibían GMP que debe ser estudiado con mayor profundidad.

Se ha propuesto, en base a estudios animales, que pueda tener también propiedades antiinflamatorias, sin embargo este efecto en humanos y su seguridad y eficacia a largo plazo aún debe ser bien establecido.

Actualmente en Europa sólo está comercializado en Portugal.

Terapia enzimática

Se ha probado en modelos animales la inyección de proteínas de fusión formadas por la fenilalanina hidrolasa (PAH) unida a otra proteína cuya función es dirigir la enzima al hígado observándose una reducción de los niveles de fenilalanina de forma transitoria durante varias horas. Desde el punto de vista práctico, al ser necesarias varias inyecciones al día, actualmente no representa una alternativa clínica útil.

Fenilalanina amonio liasa

Dada la inestabilidad de la enzima fenilalanina hidroxilasa, cuyo defecto causa la fenilcetonuria, otra línea de investigación se dirige a la administración de otra enzima de degradación de la fenilalanina de mayor estabilidad presente en plantas y levaduras: la fenilalanina amonio liasa (PAL). Esta enzima recombinante transforma la fenilalanina en amonio y ácido transcinámico que son eliminados por orina.

Supone una opción prometedora de tratamiento ya que la respuesta no depende del genotipo del paciente como en el caso del sapropterina (Kuvan®) pero, a diferencia de éste, es un tratamiento que debe administrarse de forma inyectable, por vía endovenosa, de forma periódica al igual que el tratamiento enzimático de otras enfermedades metabólicas.

Al tratarse de una proteína extraña al organismo existe el riesgo de que el paciente acabe desarrollando una reacción

inmunológica frente a la misma, por lo que existen estudios encaminados a disminuir su inmunogenicidad. Se han presentado los resultados de dos estudios en fase III (PRISM-I y PRISM-II) de una de las patentes para este tratamiento enzimático sustitutivo (Pegvaliase®), que adiciona a la enzima polietilenglicol (PEG) para disminuir su inmunogenicidad y mejorar su estabilidad y que ha sido probada en >350 adultos. Estos estudios demuestran que es una opción eficaz en adultos para el control de los niveles de fenilalanina, mejora la atención en relación con los controles, sin embargo no está exenta de efectos secundarios, aunque se acepta que su perfil de seguridad es aceptable en la mayoría de pacientes. Los efectos secundarios son más frecuentes en los seis primeros meses de tratamiento, en su mayoría de carácter leve-moderado: dolores articulares (70% de los pacientes tratados), reacciones locales y enrojecimiento en el punto de inyección (62,9 y 47% respectivamente) y cefalea (49%), si bien, se han comunicado un 3,8% de casos de reacción anafiláctica.

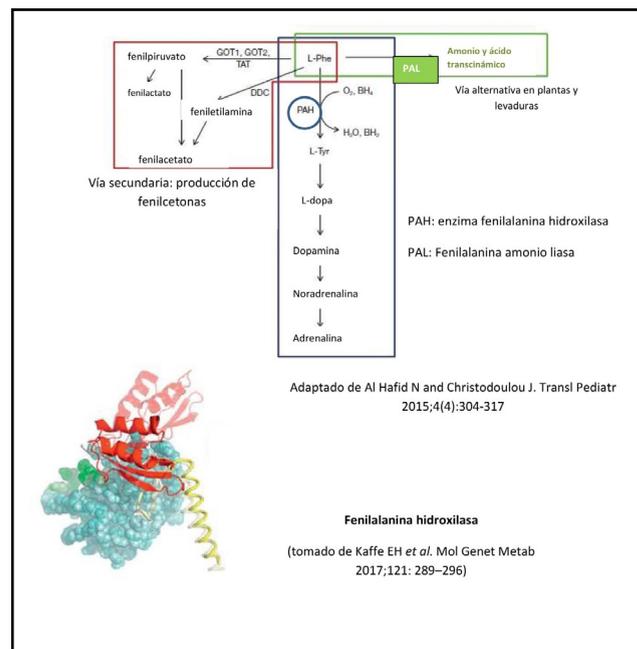
Nuevos estudios buscan desarrollar sistemas de liberación de la enzima recombinante que permitan que se pueda administrar por vía oral, sin ser degradada a nivel intestinal.

Terapia génica

En esta terapia un gen PAH funcional recombinante es transferido al hígado, dado que la mayor actividad enzimática de la fenilalanina hidroxilasa se lleva a cabo fundamentalmente en el hígado, con el objetivo de sustituir el gen alterado por uno funcionante. Se han probado diversos vectores virales y no virales para dicha transferencia en modelos animales y celulares. En vectores virales hasta el momento se ha conseguido reducción de los niveles de fenilalanina por un período limitado (10-20 meses), con una respuesta diferente según el sexo según algún estudio en ratones (menor en hembras) y una atenuación de la hipopigmentación. Los vectores no virales tienen la ventaja de que no hay limitación de tamaño del material genético a transferir, sin embargo su eficacia se ve limitada por una baja tasa de transferencia genética.

Actualmente es necesario profundizar en la búsqueda de vectores más estables y robustos y la posibilidad de que sean necesarias terapias dependiendo del sexo puede aumentar la complejidad de dichas terapias.

A modo de resumen, a corto plazo algunas de las terapias referidas serán una realidad para el tratamiento de los pacientes con fenilcetonuria, contribuyendo a ampliar el abanico de opciones terapéuticas para esta patología y de forma previsible ayudando a mejorar su pronóstico evolutivo y la adherencia al tratamiento.



Paula Sánchez Pintos



Mª José Camba Garea

CARRERA SOLIDARIA CON ASFEGA

Mondariz

16
SEPTIEMBRE
17.30h
2017

3ª CARRERA POPULAR DE MONDARIZ

CARRERA BENÉFICA A FAVOR DE ASFEGA

CATEGORÍA MENORES E ABSOLUTA

7 KM

INSCRIPCIONES EN
WWW.CHAMPIONSHIPSPORT.COM
E WWW.ADMONDARIZ.ORG

PREMIOS EN METALICO
100€ AO PRIMEIRO - 75€ AO SEGUNDO
E 50€ AO TERCEIRO
TANTO MASCULINO COMO FEMINO

COLABORA

Logo of the organizing association: **Asociación Deportiva Mondariz**

Logos of sponsors: Soleo Perres, Barco, A Laxas, Ponteseuro, Mondariz, Colabora, Casal, Munoz, Ceja, Ousán, Xtrebike, Don Distraiz, Pontearas, Xtrebike, Pontearas, Lourdes, Omega, La Caixa, etc.



El 16 de Septiembre la Asociación Deportiva Mondariz organizó, en colaboración con el Ayuntamiento de Mondariz, la TERCERA CARRERA POPULAR DE MONDARIZ. Por segundo año consecutivo 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.

Para participar había distintas categorías desde menores (dividida en: cadete, infantil, alevín, benjamín, prebenjamín, pitufos y chupetes) hasta adultos.

La carrera absoluta tuvo un recorrido de siete kilómetros que se realizó con una parte urbana por las calles de la villa y con otra parte por la senda del río Tea, estando la meta en el centro de Mondariz.

La sobresaliente acogida de esta iniciativa hizo que un año más se lograra un récord de participación con cerca de cuatrocientos inscritos entre todas las categorías, haciendo que ésta sea una carrera de las más deseadas por los atletas más conocidos y emblemáticos de la zona.

También varios socios y socias de ASFEGA se desplazaron para participar en esta competición y recorrer las calles y senderos de Mondariz.

Se dio una jornada festiva para el deporte con esta actividad de ocio solidario dirigida a todos los públicos con espíritu altruista y ganas de pasar una tarde entretenida. Se fomenta así

el carácter social del deporte mediante la práctica de ejercicio por parte de mayores y pequeños, a la vez que se ayuda a una buena causa.

El día fue soleado, lo que fue un reclamo para el público que se dio cita en gran número por las calles de Mondariz y animó a todos los atletas, especialmente a los más pequeños.





El presidente de ASFEGA, Modesto Rodríguez, junto con su hija María tuvieron el honor de colaborar en el reparto de premios, haciendo entrega de varios de los trofeos a los corredores ganadores en las distintas categorías.



Mosquera Losada del equipo Adas-Proinor con un tiempo de 0:26:24. Una de nuestras socias más jóvenes Lucía Casal Barral resultó premiada en la categoría benjamín, recibiendo su trofeo con gran alegría de manos de Modesto.



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. También queremos hacer un reconocimiento a todos los voluntarios, a Protección Civil, al Ayuntamiento de Mondariz, a todos los patrocinadores y a todos los participantes.

¡¡MUCHAS GRACIAS!!

El ganador de la prueba en categoría absoluta fue el atleta Akka Essaadaoui del equipo S. G. Pontevedra empleando un tiempo de 0:22:37 en este recorrido de 7 kilómetros. En féminas en esta misma categoría la ganadora fue Sandra



PAPEL DE LA MONITORIZACIÓN CONTINUA DE GLUCOSA EN EL TRATAMIENTO NUTRICIONAL DE LA GLUCOGENOSIS

M. González Rodríguez, N. López Osorio, E. Gómez Vázquez, M. Pazos Couselo, A. Cantón Blanco, M. A. Martínez Olmos

Unidad de Nutrición Clínica y Dietética, Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Santiago de Compostela

Las glucogenosis, o enfermedades/trastornos por acumulación del glucógeno (GSD, Glycogen Storage Disease) son un grupo de trastornos hereditarios que afectan al metabolismo del glucógeno y a los niveles de la glucosa en sangre.

Las diferentes formas de la enfermedad se clasifican por números de acuerdo con el orden cronológico en el que se identificaron los correspondientes defectos enzimáticos (GSD 0, I, III, IV, VI, IX y síndrome de Fanconi Bickel).

El tratamiento dietético en el manejo de estas enfermedades es fundamental y está dirigido a mantener la glucemia dentro de rangos de normalidad, prevenir la hipoglucemia y las complicaciones a largo plazo, mejorar las alteraciones bioquímicas secundarias y lograr un crecimiento normal. La intervención dietética varía según distintas circunstancias y el momento evolutivo, incluso en personas con el mismo tipo de glucogenosis. La frecuencia de ingestas depende de la cantidad y el tipo de carbohidratos consumidos (azúcares simples v carbohidratos complejos v almidón de maíz sin cocer) y de la tolerancia al ayuno de los pacientes. La evaluación regular tanto de la ingesta dietética como de la bioquímica es esencial para optimizar el tratamiento.

Los requerimientos de glucosa disminuyen con la edad y también son menores durante la noche.

Se utilizan 2 estrategias para evitar la hipoglucemia:

- 1.- Realizar comidas frecuentes, cada 2-4 horas, ricas en hidratos de carbono de absorción lenta a lo largo del día (5-6 tomas diarias).
- 2.- Infusión nocturna de una fuente de glucosa a través de sonda nasogástrica o bien la toma de almidón crudo de maíz (Maizena®) o almidón de maíz modificado (Glycosade®).

Se recomienda la realización de comidas ricas en hidratos de carbono complejos de absorción lenta: arroz, pastas, legumbres, avena...y limitar la ingesta de alimentos ricos en carbohidratos de absorción rápida: galactosa, fructosa y sacarosa.

Cada vez hay más pruebas de que los episodios recurrentes de hipoglucemia y los niveles de lactato crónicamente elevados pueden contribuir a la formación de adenomas hepáticos y que la obtención de un buen control metabólico puede ayudar a prevenir las complicaciones a largo plazo en pacientes con glucogenosis tipo I. Los episodios de hipoglucemia ocurren generalmente después de las comidas y durante la noche. Para prevenirlos es necesario el aporte continuo de una fuente

dietética de glucosa como el almidón crudo de maíz (Maizena®) o almidón de maíz modificado (Glycosade®), tal como se comentó previamente. Si la hipoglucemia es prolongada y no tratada, puede provocar daño neurológico grave e irreversible. El único medio para prevenir la hipoglucemia y suprimir los trastornos metabólicos secundarios es asegurar la ingesta regular de carbohidratos.

Las glucogenosis se controlan en la mayoría de los casos mediante regímenes dietéticos estrictos, existiendo un riesgo tanto por exceso como por defecto de aporte de hidratos de carbono. Para el control de los niveles de glucemia, se suelen utilizar mediciones de glucemia capilar (realizadas con un glucómetro), como práctica clínica habitual.

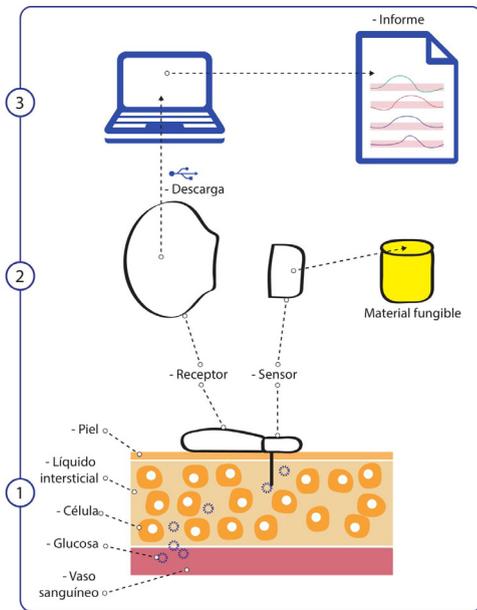
Los sistemas de monitorización continua de glucosa (MCG) se empezaron a utilizar en la década de los 90, siendo su uso predominante en el tratamiento y manejo de la diabetes. La ventaja de esta técnica es que ayuda a identificar con mayor precisión los patrones individuales de glucosa y valúa la frecuencia y el momento de la hipoglucemia asintomática.

A diferencia de los medidores de glucemia capilar, los cuales nos dan información de forma puntual, la MCG aporta información de un período de tiempo, e incluso sobre el valor en “tiempo real”, la velocidad y tendencia de la glucosa. La incapacidad de detectar fluctuaciones glucémicas es otra de las limitaciones de las tradicionales glucemias capilares.

La monitorización continua de glucosa se basa en un sensor que se introduce en el tejido subcutáneo (en el abdomen, evitando zona umbilical) para ponerse en contacto con el líquido intersticial y un receptor que almacena y/o transmite los datos obtenidos. El sistema realiza mediciones de glucemia intersticial cada 10 segundos, y calcula la media de intervalos de 5 minutos y lo registra, lo que supone 288 datos en 24 horas. La duración media de cada monitorización es variable dependiendo del modelo (7-14 días).

La MCG proporciona información que ayuda a comprender mejor las alteraciones del metabolismo de la glucosa. Actualmente está reconocida como una buena herramienta para identificar excursiones glucémicas en pacientes con diabetes. Sin embargo, son pocos los datos disponibles en relación a la MCG en pacientes con glucogenosis.

Es un procedimiento sencillo, que se realiza de forma ambulatoria sin necesidad de hospitalización (además, el ambiente hospitalario no refleja las condiciones de la vida



Funcionamiento del sistema de monitorización continua de la glucosa

real), los pacientes presentan muy buena adherencia y no se suelen presentar efectos/eventos adversos

En la gráfica que aparece al final del artículo se muestra el perfil glucémico de un día de una paciente con glucogenosis tipo Ia, donde se observan frecuentes episodios de hipoglucemias (círculo rojo), y especialmente prolongados en el periodo nocturno.

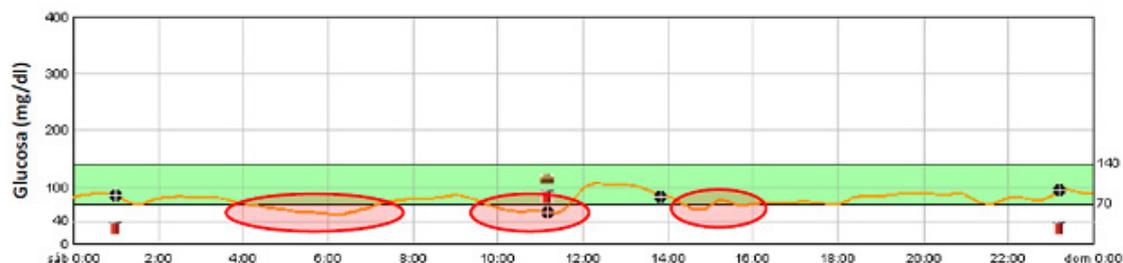
Podemos concluir por lo tanto que la MCG es una herramienta segura y útil que puede ayudar a:

- 1.- Identificar períodos de hipoglucemias e hiperglucemias
- 2.- Conocer el perfil glucémico (especialmente el nocturno) para poder valorar la eficacia del tratamiento dietético, así como realizar ajustes en el mismo
- 3.- Determinar con precisión los tiempos de tolerancia.

Sería interesante el poder establecer un protocolo que incluya la MCG como práctica clínica habitual en la evaluación y seguimiento de los pacientes que presentan glucogenosis (especialmente cuando hay dudas en su manejo).

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Yuan-Tsong Chen; Priya S. Kishnani; Dwight Koeberl. Glycogen Storage Diseases. En The online metabolic and molecular bases of inherited disease. Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B et al. 2001-2005 The McGraw-Hill Companies
- 2.- Hollak C, Lachmann R. Inherit metabolic disease in adults, a clinical guide. Oxford Monographs on Medical Genetics. 2016
- 3.- Gil Ortega D. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. 2º Ed. 2018
- 4.- White FJ, Jones S A. The use of continuous glucose monitoring in the practical management of glycogen storage disorders. J Inherit Metab Dis. 2011 Jun; 34(3):631-42.
- 5.- Maran A, Crepaldi C, Avogaro A, Catuogno S, Burlina A, Poscia A, Tiengo A. Continuous glucose monitoring in conditions other than diabetes. Diabetes Metab Res Rev. 2004. Nov-Dec; 20 Suppl 2: S50-5
- 6.- Hershkovitz E, Rachmel A, Ben-Zaken H, Phillip M. Continuous glucose monitoring in children with glycogen storage disease type I. J Inherit Metab Dis. 2001 Dec; 24 (8): 863-9
- 7.- Kasapkara ÇS, Cinasal Demir G, Hasanoglu A, Tümer L. Continuous glucose monitoring in children with glycogen storage disease type I. Eur J Clin Nutr. 2014 Jan; 68 (1): 101-5
- 8.- Rake JP, Visser G, Labrune P, Leonard JV, Ullrich K, Smit GP; European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I). Guidelines for management of glycogen storage disease type I – European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I). Eur J Pediatr 2002 Oct; 161 Suppl 1: S112-9
- 9.- web: imc-diabetes.es



XXVI CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

Paxón

Un año más, la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia – ASFEGA con la colaboración de la Xunta de Galicia organizó la XXVI Convivencia de Enfermedades Metabólicas. Tuvo lugar los días 22, 23 y 24 de Septiembre de 2017 en la Residencia de Tiempo Libre de Paxón (Nigrán) en la provincia de Pontevedra. Es esta una convivencia de familias metabólicas gallegas que se organiza anualmente para fomentar las relaciones interfamiliares, a la vez que se da una labor didáctica con conferencias, charlas y mesas redondas por parte de expertos en estas metabopatías.

El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D. Jesús Vázquez Almuíña, Conselleiro de Sanidad de la Xunta de Galicia. En su discurso destacó el avance en la investigación biomédica, que se debe de seguir potenciando, y la importancia de todas las unidades y centros destinados a mejorar la calidad de vida de los que sufren estas enfermedades y a reducir los obstáculos presentes y futuros con los que se puedan encontrar.

Tras este acto, dieron comienzo 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 cinco bloques temáticos:

- EL PACIENTE ADULTO CON ENFERMEDAD METABÓLICA ¿QUÉ DEBEMOS VALORAR? moderado por la Dra. M.ª José de Castro, con:
 - Metabolismo mineral óseo en el paciente adulto: precauciones y riesgos, a cargo del Dr. Álvaro Hermida Ameijeira.
 - Metabolismo de azúcares en el paciente adulto: precauciones y riesgos, a cargo del Dr. Miguel A. Martínez Olmos.
- PACIENTE PKU EN EL EMBARAZO. SEGUIMIENTO. ASPECTOS



ACTUALES, ponencia expuesta por la Dra. M.ª Luz Couce Pico.

• DISCAPACIDAD Y DEPENDENCIA EN PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS, moderado por la Dra. Paula Sánchez Pintos y con la intervención de Aitor Calero presidente de la FEEMH y de Modesto Rodríguez presidente de ASFEGA.

• DIETAS MUY RESTRICTIVAS. CÓMO CONSEGUIR LA ADHERENCIA, ponencia expuesta por la dietista M.ª José Camba Garea.

• ACREDITACIÓN DEL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS (Norma ISO 89) UN PASO HACIA DELANTE Y UN RECONOCIMIENTO, exposición realizada por la bioquímica de la UdyTEMC del CHUS M.ª Dolores Bóveda.

Todos los ponentes estuvieron brillantes y geniales con unas ponencias de calidad y muy bien estructuradas, y acertadas en cuanto a la elección de los temas. Así mismo, en este tipo de convivencias se fomenta el debate e través de la creación de espacios para el intercambio

de impresiones, conocimientos y experiencias, lo cual resulta muy enriquecedor.

La clausura de esta mañana de ponencias corrió a cargo de la Directora General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica de la Xunta de Galicia, D.ª Amparo González Méndez, que reiteró que es fundamental concienciar y sensibilizar al conjunto de la sociedad sobre las enfermedades metabólicas hereditarias.

En la jornada de tarde se organizó un taller “Merienda con Nutricia” con la dietista M.ª José Camba Garea y representantes de la marca Nutricia, Filipa Varela y Lucía Castro. Aquí pudimos tomar nota de buenos consejos de meriendas adaptadas a la alimentación baja en proteínas, degustación de variedad de zumos y smoothies con frutas y verduras, así como trucos e ideas muy útiles para este tipo de cocina metabólica.

A continuación, Dolores Blasco Madrid de Alecarán Metabólicos, nos habló de la elaboración de dietas metabólicas con la presentación de diversos productos bajos en proteínas (hamburguesas,



empanadillas, salchichas, croquetas,...) que esta empresa de Albacete produce y distribuye congelados.

El domingo se destinó a reuniones de los asociados: en primer lugar una reunión de jóvenes PKU y OTM, y en segundo lugar una reunión de padres y madres donde se trataron diversos temas de interés para la Asociación.

La XXVI Convivencia de Enfermedades Metabólicas de ASFEGA resultó muy positiva contando con una elevada asistencia y consiguiéndose un punto de encuentro que

permite a las familias PKU y OTM de distintos lugares de Galicia contactar entre sí de forma directa, intercambiando impresiones y experiencias. La información y el asesoramiento son pautas importantes que las familias deben tener en cuenta a la hora de ayudar no sólo al paciente sino a toda la estructura familiar implicada. Por ello, es importante la asistencia a este tipo de convivencias y desde estas páginas animamos a que todas las familias asistan a la convivencia del próximo año que será ya la edición número veintisiete.



MAMÁS SOLIDARIAS

Este año tuvimos una agradable sorpresa en esta XXVI Convivencia de Enfermedades Metabólicas porque un grupo de Mamás Solidarias hizo una donación a ASFEGA.

A lo largo del año estas mamás junto con sus hijos e hijas realizaron broches y jabones artesanales que después fueron vendiendo; todo lo recaudado lo entregaron en este día para nuestra Asociación en un bonito gesto de solidaridad.

La hora de la entrega fue un momento muy emotivo porque los más jóvenes dedicaron unas hermosas palabras al equipo médico que los atiende e incluso se atrevieron con un rap, poniendo en valor su trabajo y agradeciéndoles su dedicación.

Damos las gracias a Uxía, Iván, Alberto, Mirian y Noa por sus palabras y a todas las mamás solidarias por su trabajo y su aportación a ASFEGA. Muchas gracias.



RAP DE IVÁN PENA

Solo hago esto para deseáros lo mejor de cada día.
Sé que lo peor es estar enfermo en una noche fría.
Pero no eres diferente, eres especial con tu metabolopatía .
No tienes que sentirte solo si tu doctor es tu guía.
No tienes que ser diferente entre OTM o PKU
si destacas igual con tu propia virtud.
Y has de ver esto como una suerte nunca como una cruz.
En la cual, tu eres la estrella que despega, pero nunca solo,
siempre con ASFEGA.
Y bueno que queréis que os diga, la suerte no es sufrir,
es vivir con una sonrisa esta gran vida.
Y ponte las pilas, que ésta se puede ir en dos días.
No seas tonto y nunca pierdas la inocencia.
No te olvides que nadie nace con experiencia.
Y demos las gracias a los médicos por siempre ayudarnos
con su sabiduría y ciencia.
En esta vida hay gente que sus sueños no se los cree,
pero aunque lo veas difícil puedes conseguir a tu bebé.
Y bueno sólo sé que esta vida es la mejor,
y al final de todo vemos que yo y mis compañeros,
uno a uno, ya nos vamos haciendo más mayores.



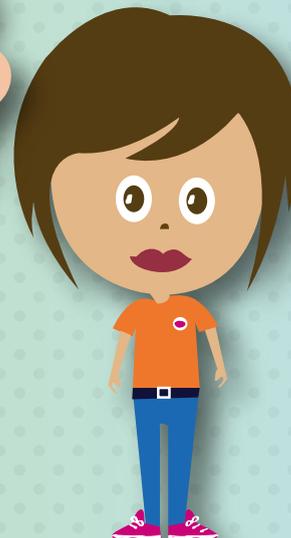
se necesitas axuda ESCOITÁMOSTE

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

TENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO. El conocimiento es un arma cargada de salud, esperanza y futuro.

José María Fraga Bermúdez

Catedrático de Pediatría. Profesor Emérito de la USC
Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS. Santiago de Compostela

A las personas, niños, adolescentes y adultos con un trastorno congénito del metabolismo



J. María Fraga Bermúdez

Voy a recoger y adaptar libremente retazos de dos o tres historias de personas con un error congénito del metabolismo (ecm) y con una enfermedad metabólica que podría ser considerada rara en algunos países. No es la de ninguno de los miembros de ASFEGA, porque cada uno tenemos nuestra propia y personal historia. Pero, seguramente, encontraremos puntos comunes y alguno de ellos nos puede ser útil y hasta nos puede ayudar a resolver situaciones semejantes o equivalentes.

PRIMERA HISTORIA

La primera historia procede de una astrónoma y experta en tecnologías complejas cuando estaba trabajando para la NASA en Hawái, en donde sigue. Se graduó en Astrofísica en la Universidad de Los Ángeles en California, en la UCLA y se doctoró en Astronomía en la Universidad estatal de Nueva York. En aquellos años ella decía que creía que era la primera persona en el mundo que con una Fenilcetonuria (PKU) obtenía un doctorado. Y exclamaba: “¡Estoy segura de que habrá muchos, muchos más jóvenes y adultos PKU que obtendrán

grados universitarios avanzados en el futuro!” De sus trabajos cuenta “Mi investigación agregará información sobre el entorno en el que se forman las estrellas y cómo el material en un disco protoplanetario evoluciona para formar sistemas solares como en el que vivimos hoy en día”.

De sus comentarios sobre su experiencia vital como mujer con una Fenilcetonuria, extraigo algunos retazos. Ella dice:

Crecer con una PKU no es fácil. Estaría mintiendo si dijera que lo fue. Sin embargo cuando pienso profundamente en ello, creo y estoy segura de que la PKU no es más que un inconveniente dietético. Mi consejo para los adolescentes con PKU es ¡mantener la dieta a toda costa! Los años de la adolescencia son los más difíciles para una persona con PKU. Tienes más libertad en la toma de decisiones que nunca antes, y estarás más tentado a comer una comida prohibida para “encajar” con tus amigos. Ser un adolescente es lo suficientemente duro como es, no vale la pena complicar aún más tu vida al salir de la dieta y tener altos niveles de sangre que te nublan el juicio y dañan tu salud. Mantener mi dieta es mi única opción. Sin embargo, vivir con PKU es algo a lo que estoy acostumbrada. El aspecto más desafiante de la dieta para mí ha sido resistir la tentación de comer alimentos ricos en fenilalanina que he probado antes. A veces me gustaría poder comer pizza u otros alimentos ricos en fenilalanina, que no puedo tomar. No los tomo porque valoro mi salud y mi bienestar por encima de estos antojos efímeros.

Cuando fui adolescente y cuando estaba en la universidad mi control fue a veces algo errático. Nunca dejé de seguir la dieta, porque siempre bebía mi fórmula, pero a veces era liberal con lo que comía. A veces me pasaba. Ya

no hago esto. He descubierto que los pocos minutos de placer que resultan de comer la comida prohibida no superan la sensación de culpabilidad que me consume después. Más importante aún, siempre puedo decir cuándo he hecho trampa en la dieta porque una sensación de cansancio y o de apatía se apoderan de mí cuando mis niveles de sangre suben demasiado a consecuencia de la transgresión de la dieta. Mantener la dieta baja en fenilalanina es la llave para mantenerse sano.

Recuerdo las fiestas de cumpleaños en las que mi madre preparaba fondues de verduras, pimientos rellenos, arroz frito, verduras fritas (tempura), pequeñas bolas de masa japonesa especial (gyoza), etc. etc. Mis padres y mi entorno me enseñaron muy bien que aprendiera lo que podía comer y lo que no. Cuando era pequeña tuve dificultades con la dieta. Fue muy difícil enfrentarme a la tentación de tener alimentos ricos en proteínas y no poder comerlos, o picotearlos. Me hicieron ver que la dieta era para mi propio bien y que si comía alimentos que no debía estaba dañando mi salud. Me costó semanas, pero dejé de comer a hurtadillas y pasé a experimentar con alimentos que sí me podía permitir.

Cuando tengo tiempo libre, me gusta ver películas, ir a conciertos y eventos deportivos, y pasar el rato con amigos. También disfruto patinando y jugando al squash. Soy miembro de un club de salud local y ahora nado 3-5 kilómetros por semana. También amo a los animales. Siempre me acurruco y acaricio a mi gato y tengo y cuido dos acuarios de agua dulce. Heredé el talento artístico de mi madre, así que disfruto de la acuarela, el macramé y la joyería. Además, me encanta tener y cuidar una amplia variedad de plantas de interior, hierbas y, a veces, frutas y verduras...

TENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO. El conocimiento es un arma cargada de salud, esperanza y futuro.



Hago mis controles de fenilalanina en sangre periódicamente y siempre asisto a los picnics y fiestas PKU que organiza el Centro porque creo que la interacción con la comunidad local de PKU es muy importante y especialmente quiero mostrar un buen ejemplo y ayudar a los nuevos padres de bebés con PKU que no están seguros del futuro de sus hijos.

Actualmente tomo siempre mis preparados dietéticos libres de fenilalanina en alguna de sus formas de preparación, y probablemente como alimentos similares a otras personas con PKU. Como muchas frutas y verduras; melocotones, piña, pepinillos y zanahorias están entre mis favoritos. Para las comidas, suelo comer cantidades limitadas de pasta, arroz, maíz o patatas con muchos vegetales y salsas añadidos para hacer una comida completa. Últimamente, mi comida favorita para el desayuno son krispies de arroz. Realmente me gusta cocinar un popurrí de verduras que consiste en champiñones laminados, aceitunas y pimientos verdes, cebollas y tomates picados. Salteo las verduras juntas en un poco de mantequilla o aceite y las guardo en un recipiente tupperware en el refrigerador. Los uso también para viajar, lo que tengo que hacer constantemente. Esta combinación particular de verduras es muy versátil y se puede comer con salsa italiana o mexicana y una selección de pasta, arroz o incluso sobre pan (una especie de pizza personal).

Nunca tuve dificultades con otras personas cuando lidiaba con mi dieta. Siempre supe lo que podía o no podía comer y nunca nadie intentó obligarme a comer nada ni a molestarme porque comía diferente a otras personas. La mayoría de las personas que conocen mi PKU me han apoyado y me han ayudado mucho. Mis amigos han sido bastante indiferentes a mi PKU. El hecho de que no puedo comer lo mismo que algunas personas no les impide ser mis amigos, y cuando todos salimos a cenar juntos, siempre hacen un esfuerzo por elegir un restaurante que tenga selecciones que yo pueda comer.

Mi visión general de la vida es que puedo hacer absolutamente cualquier cosa si me lo propongo. Ese pensamiento se aplica a la gestión de mi PKU, así como a mi vida. Ya sea que se trate de mi PKU o de las tensiones de la vida, creo que puedo lograr cualquier cosa si creo en mí misma. Creo que esta es una gran filosofía para todos los aspectos de la vida y para todos. Una persona nunca debe pensar que no puede hacer algo simplemente porque no puede comer lo mismo que otras personas, porque le han dicho que no son tan inteligentes o simpáticos como otras personas, porque son mujeres o cualquier otra razón. Una persona sólo debe concluir que no puede lograr algo después de haber hecho un valiente esfuerzo para hacerlo.

Vivir con una PKU tiene aspectos

positivos y negativos. La dieta requiere planificar todo para comer antes de tiempo, lo que, por supuesto, hace que viajar y comer en restaurantes sea muy difícil. Por otro lado, está el conseguir los alimentos bajos en fenilalanina y tenerlos siempre disponibles. En el lado positivo, si se incorporan una variedad de frutas y verduras, la dieta de PKU es inherentemente baja en grasa y bastante saludable. La mayor parte de mi dieta consiste en frutas, verduras y pasta, y mi principal fuente de colesterol proviene de la mantequilla que como en la pasta. Me imagino que probablemente haya muy pocas personas con PKU que sufran niveles altos de colesterol. Otro aspecto positivo de la PKU es que el nivel de autocontrol que uno necesita desarrollar con la dieta se traslada a otros aspectos de la vida. Siento sinceramente que la PKU me ha hecho ser más autodisciplinada.

Mi principal consejo para los padres de niños con PKU es que traten de no hacer que la PKU sea un gran problema o una cuestión central en la vida del niño. Lo que comes no está ni remotamente cerca de ser el aspecto más importante de la vida. Creo que los padres deben involucrar a sus hijos en deportes y otras actividades extracurriculares a una edad muy temprana para ayudarles a darse cuenta de que lo que comen no determina quienes son. Al mismo tiempo, **también es necesario que el niño comprenda la importancia de la dieta para su salud y desarrollo. Haga que el niño sepa qué alimentos puede o no puede comer y permítale y hágale participar activamente en el manejo de su dieta desde una edad muy temprana.**

El hecho de que no podamos comer lo mismo que la mayoría de las personas no nos ha impedido vivir nuestras vidas y hacer nuestros sueños realidad. Las personas con PKU pueden tener y llevar una vida sana, feliz y exitosa.

La historia completa de esta astrónoma con una PKU la podéis encontrar en <http://www.stsci.edu/~tbeck/mystory.html>

TENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO.

El conocimiento es un arma cargada de salud, esperanza y futuro.



SEGUNDA HISTORIA

Otra historia es la de un joven jugador de fútbol, campeón de Europa con el Real Madrid y seleccionado para jugar con España en el mundial de fútbol de Rusia.

Un chavalín era un jugador de fútbol empedernido y era tan bueno que lo fichó un equipo de fútbol para formar parte de un equipo de su edad. Sus padres notaron que bebía mucha agua y meaba mucho. Lo llevaron al médico y éste le diagnosticó que padecía una diabetes tipo II. Tuvo que quedar ingresado en el hospital. Lo peor aún estaba por llegar. La doctora que lo atendió le dijo que “no iba a poder jugar al fútbol nunca más”. **La noticia cayó como una bomba en toda la familia. “No sabíamos muy bien lo que suponía, no había mucha información, tampoco te hablaban claro,..., fue duro”.** Otro día otro doctor, más experto, le dijo que sí que podría jugar al fútbol, pero que tenía que alimentarse adecuadamente, en otras palabras que tenía que seguir un régimen, una dieta y ponerse un medicamento que tendría que inyectarse.

“Las comidas había que pensarlas, controlar las horas de comidas y cantidades...”, “La enfermedad me obligo a cambiar de hábitos”. Efectivamente, la enfermedad le obligo a cambiar de estilo de vida pero él siguió queriendo ser lo

que quería ser. Llegada la adolescencia se plantearon otros y nuevos dilemas: las salidas nocturnas con los amigos, “las juergas”. Hubo que sobrellevarlas con disciplina y con la pasión de lo que quería llegar a ser. **Surgían dudas, pero se solventaban con el conocimiento de que lo que tenía era una diabetes, y el convencimiento de como tenía que “cuidarse” si quería triunfar.** La ayuda de su familia fue fundamental. La familia igual que trataba de establecer unos límites también trataba de que practicara el fútbol, de que disfrutara y de que estudiara ¡Todo tenía que tener un punto!

La diabetes le ha obligado a controlar lo que come. Tiene una dieta variada, estricta, y evita los excesos. “Ahora conozco mejor mi cuerpo”.

Dice **“Con sacrificio, cabeza y las cosas claras puedes conseguir lo que te propongas”** “La alimentación y el descanso son fundamentales”.

Para lograr lo que uno quiere dice “la ambición siempre tiene que ir acompañada del sentido común”.

Hacer público que convive con la diabetes ha sido un paso al frente para normalizar una enfermedad que, aunque traicionera y grave, no es ni mucho menos el fin del mundo y, con unas rutinas, permite llevar una vida completamente normal. «Prácticamente

todos los días es la misma dinámica».

Nacho Fernández es campeón de Europa con el Real Madrid. Tiene una familia y dos hijos. Creo que el relato se atiene bastante a lo que se encuentra en el artículo del periódico El Mundo (suplemento Zen. 2018; 132: 2-3. del 27 mayo 2018, entrevista por A. García y titulado: Nacho Fernández Jugador del Real Madrid. El Deporte para un diabético es clave. El gol de Nacho Fernández a la diabetes.) del día siguiente al que jugó y ganó la Copa de Europa y que refiere situaciones que a muchos de vosotros os resultarán familiares, porque algunas las habéis conocido y vivido desde muy, muy, temprana edad.

TERCERA HISTORIA

La última historia es la de un joven que cuenta:

“Nací con miopía y tengo gafas muy especiales. El médico le dio un nombre muy raro a mi enfermedad, cuyo nombre no transcribo porque siempre lo pronuncio mal y siempre me equivoco. Tengo que seguir un programa especial de cuidados oculares, una dieta y tomar unos medicamentos. Estoy contemplando el mar y de pronto veo delfines que hacen hervir el mar con sus cuerpos surgiendo y saltando como si fuesen burbujas. Algunos saltan como si la burbuja los elevase y, zas, se zambullen de nuevo. Estaba entusiasmado, ensimismado, era un momento de felicidad. En esto un golpe de viento me llevó las gafas y en un instante pasé del todo a la nada. No veía nada.”

“Necesité ayuda para encontrarlas, me las dieron, me las puse y volví a ser una persona normal ¡Normal! Me asaltó la duda, que ya me había preocupado otras veces ¿Era yo una persona enferma o una persona sana? Con las gafas siempre me encontraba sano y normal. Llevaba una vida que consideraba normal. Normal, estoy seguro”.

Un error congénito del metabolismo (ecm), o lo que es lo mismo, cualquiera

TENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO. El conocimiento es un arma cargada de salud, esperanza y futuro.

de los trastornos de base como los que tienen las personas que constituyen la base social de esta organización o de las organizaciones como esta, es un proceso crónico con el que estas personas tienen que convivir toda su vida. Es decir, estas personas (niños, adolescentes y adultos) tienen un trastorno congénito de su metabolismo y tienen que saber vivir con él. Cada una de estas personas son ellas mismas con su propio y personal error congénito del metabolismo. En la sociedad, en general, no hay nadie igual a otro. Unos necesitan gafas, otros son cojos, unos no pueden tomar el sol en exceso, porque les provocaría cáncer, otros no pueden tomar leche porque les produce cólicos, diarrea, etc., otros no pueden consumir demasiado azúcar, otros no pueden asomarse al vacío porque se caerían, otros no saben nadar y no se pueden lanzar al agua del río o del mar porque se ahogarían, y así podíamos continuar durante páginas y páginas. En este caso, estas personas tienen un error congénito del metabolismo. Cuanto mejor lo conozcan, mejor será su vida en cada momento y mejor será el futuro de su salud. El entorno (personal sanitario, familia, compañeros, asociaciones, etc.) puede ayudar y es necesario, pero hay situaciones en que sólo debe ayudar. Cada uno, en la medida de sus posibilidades, debe hacer lo posible para enriquecer el conocimiento de aquellas situaciones del día a día de su vida, situaciones que pueden hacer variar o modificar su estado normal de salud y fortalecer a través de este conocimiento su carácter, su fuerza de voluntad para evitarlas o para minimizar su efecto. Cuanto más los jóvenes conozcan y hagan frente por sí mismos a estas situaciones, mejor será su estado de salud y su futuro.

El conocimiento es un arma cargada de salud, de esperanza y de un futuro mejor. Todas las personas con un ecm deben conocer y saber que el día a día trae nuevos tratamientos y con ellos, nuevas esperanzas. Son motivo de asombro los cambios que han traído los últimos veinticinco años en este campo de la medicina y de la salud. Las familias y los mayores de vosotros,



si echáis por un momento la vista atrás podréis comparar los medios con los que contabais en los inicios y de los que disponéis hoy en día. El cambio ha sido espectacular. Este fortalecimiento en el cuidado, el manejo y la terapéutica de vuestros trastornos aun será mayor en los próximos decenios. Nunca, como ahora, hubo tantos investigadores trabajando e investigando para mejorar vuestros trastornos. Nunca hubo tantas empresas, tantas multinacionales, tantos organismos oficiales, tantas consellerías dedicando tantos millones y miles de recursos financieros y personales para mejorar vuestra salud.

El progreso es lento, pero es constante y es inexorablemente gradual y positivo. No se puede asegurar lo que va a favorecer a cada uno, ni cuándo. Pero es seguro que le tocará algo a todos. Y cuando llegue ese momento, cuanto mejor se encuentre vuestra salud, mejor será el resultado. Por eso es vital, muy importante, el propio autocontrol derivado del conocimiento, del saber y de vuestra fuerza. No hay milagros, pero sí una suma de millones de investigadores, de personal sanitario, de administrativos, de políticos y de familias que dedican miles de millones de horas y de voluntades para encontrar solución a los errores congénitos del metabolismo y a las enfermedades raras.

Campañas de educación e información para los pacientes con un ecm y para el público general son necesarias para

mantener el equilibrio de normalidad de su salud, para influir positivamente y para manejar los factores que influyen la ocurrencia de variaciones del estado de salud de esos pacientes y para prevenirlas. Las complicaciones agudas o las de leve intensidad, pero muy repetidas, son las que pueden hacer que haya más complicaciones permanentes o que éstas lo sean de mayor gravedad. La disminución de estas variaciones, aun en su estado de normalidad, es un factor importante para la salud a largo plazo de estas personas (niños, adolescentes y adultos). Cuanto más se conozcan y cuantas más personas conozcan los factores que las influyen, o que pueden influir las situaciones conducentes a un comportamiento conductual que lleve a un riesgo o a una situación de riesgo en la persona con un ecm, más situaciones de riesgo se evitarán y mejor será la salud de esta persona con un trastorno crónico.

Cuanto mejor conozcáis las posibles, aunque sean pequeñas, incidencias que pueden influir de forma enmascarada pero negativa en la evolución de la salud derivada de vuestro trastorno, del ecm, seguro que menos serán aquellas y mejor será vuestra salud inmediata y futura y también vuestro futuro global.

Partiendo del estado de salud normal, en el que os desarrolláis normalmente, podéis decir: **Yo soy una persona sana con un trastorno congénito del metabolismo, aunque hay días que**

TENGO UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO Y ESTOY SANO.

El conocimiento es un arma cargada de salud, esperanza y futuro.

estoy o puedo estar enferma, como los demás, pero con más frecuencia si no sigo mi programa de salud. Además de las situaciones que hacen enfermar, de forma aguda o crónica, a los que no tienen un trastorno de base como el mío, **tengo que evitar situaciones que modifiquen o empeoren mi especial metabolismo.** Si logro evitar estas situaciones o minimizarlas tanto mejor será para mi salud, para mi familia y para la sociedad. Lo más importante es que tanto mejor será para mi salud inmediata y futura, para mi desarrollo personal y para mis capacidades inmediatas y futuras.

Para vivir sano tengo que seguir una dieta o un comportamiento deportivo diferente al de otros, pero a pesar de eso, estoy sano. Soy diferente. Sólo estoy enfermo o en riesgo de enfermar si no sigo una dieta o un régimen alimenticio que es mi dieta normal, la que la naturaleza quiso que tenga que seguir para que me desarrolle lo mejor posible. Soy diferente, ya que ante algunas infecciones o ante algunas enfermedades mi metabolismo responde de forma diferente al de otros, pero no soy un enfermo. Puedo estar enfermo como cualquier otra persona que no tenga mi trastorno, aunque en mi caso tenga algún riesgo más por mi especial metabolismo, por eso es tan importante que siga mis pautas de cuidado de mi salud.

Estoy sano, aunque funciono con un motor que tiene una maquinaria que se regula de una manera especial (el resultado de la maquinaria que funciona de forma especial se llama fenilcetonuria, o leucinosis, o MCAD, o diabetes, o...) Si lo mantengo bien estoy sano con un motor especial. Si lo mantengo regular o mal, paso a estar menos sano o enfermo con un motor que funciona de una manera especial. En el diálogo normal, a esa maquinaria que funciona de una manera especial la llamamos enfermedad de forma genérica, aunque si la controlo no me haga estar enfermo.

El tener un ecm es una desviación de la salud que entra dentro de la distribución

normal de lo que es la salud de una población. Una persona con un ecm puede considerar que tiene una salud normal para su ecm, pero también puede ser desviada a creerse una persona enferma o lo que es lo mismo un enfermo. Está claro que una persona con un ecm puede estar enferma ocasionalmente. Es decir el concepto de estar enfermo puede y debe ser sólo una fase temporal en una persona con un ecm.

La salud es el resultado de un balance de diferentes actores. Estos actores en el caso de un ecm son más inestables y por eso tienes que tener cuidado con el balance para que éste no se desequilibre. También por eso es muy importante tener un comportamiento o hábito saludable. Tu propia eficacia, tu habilidad y tu capacidad para luchar contra los factores de estrés o con las situaciones negativas para tu situación biológica son las que definen el impacto en tu salud. Tu propia eficacia es el elemento mediador en los diferentes factores de tu salud. Decir no o si, es una acción preventiva de salud que conlleva una expectativa positiva de un comportamiento

Tu salud está en tus manos, depende en gran parte de tu estilo de vida, de tu relación con tu familia próxima, con tu personal sanitario, con tu alimentación y con tus medicinas. Tú eres una persona activa y útil, con confianza y que confías en el sistema de salud que protege y cuida tu salud, tú estás sano en el nivel de normalidad de salud de tu ecm. ¡Estoy sano! Te ayudan a estar sano: tú mismo, el personal sanitario, tu familia, tus amigos, el régimen, los medicamentos que tomas, etc. Cuanto mejor sea tu salud mejor será tu actividad y tu utilidad.

Decía un investigador famoso ya en el siglo pasado que “La investigación de las enfermedades ha avanzado tanto que cada vez es más difícil encontrar a alguien que es té completamente sano”. Los conceptos de salud y enfermedad han ido variando con el paso de tiempo.

Podríamos decir que todos estamos en una comunidad de “sanos crónicos” en la que hay un área gris; es ese espacio indefinido entre “estar muy bien” y “estar mal”, y ese espacio es el día a día, en el cual tú estás constantemente lidiando con dietas, alimentos, medicamentos, consejos, visitas médicas, etc., etc., pero en el cual tú te encuentras, y estás, sano y te desenvuelves en tu vida cotidiana.

Pero debajo de ese exterior saludable hay desafíos, físicos y emocionales, que nadie ve, excepto tú. Tú no eres metabólicamente como todos tus amigos o compañeros con salud estándar, dado que tú vives con otros desafíos a tu salud diferentes a los de ellos, pero tú tampoco eres como otros que tienen enfermedades muy graves que no son capaces de hacer las cosas que tú haces, o puedes hacer. Estás en una posición de salud buena que es diferente de la de otros y que será tanto mejor cuanto más seas dueño y señor de tu autocontrol.

¿Es la astrónoma una persona enferma? ¡No! ¿Es el campeón de la copa de Europa de fútbol una persona enferma? ¡No! ¿Es la persona que veía y disfrutaba con los delfines una persona enferma? ¡No! Todos tienen un ecm. Pero todos ellos pueden enfermar.

1 La diabetes tipo I es una enfermedad del metabolismo en la que falta una hormona, la insulina, y secundariamente se produce un aumento de un azúcar en sangre, la glucosa. Si esta no se mantiene en niveles normales el/la enfermo/a puede tener graves trastornos y hasta morir. La persona que la presenta tiene que controlarse médicamente poniéndose la hormona que le falta o que tiene disminuida, la insulina, y al mismo tiempo tiene que seguir una dieta bastante estricta. No puede consumir algunos alimentos o tendrá que tomar cantidades pequeñas o menores de algunos alimentos de los que pueden consumir los que no tienen la diabetes tipo I. La diabetes tipo I en algunos países tiene una incidencia que la haría ser considerada una enfermedad rara (1 caso por cada 10.000) (así que en estos casos podría estar encuadrada en vuestro mismo grupo de enfermedades), aunque en la mayoría de los países es más frecuente y más en el mudo occidental. Forga L. Epidemiología en la diabetes tipo 1: ayudando a encajar las piezas del puzle. *Endocrinol Nutr.* 2015; 62: 149-51.

CAMPAMENTO NACIONAL DE JÓVENES METABÓLICOS

Lucía Castro Álvarez

Secretaria de Asociación Fenilcetonúricos y OTM de Madrid-ASFEMA y asistente a este campamento

En el mes de Agosto de 2017 tuvo lugar un Campamento Nacional de Jóvenes Metabólicos, que acogía jóvenes con edades a partir de los 16 años en Vilariño (Pontevedra). Acudieron jóvenes de diversas edades y de distintos puntos de España (Galicia, Madrid, Cataluña y Aragón), cubriéndose la totalidad de plazas que solicitamos en un primer momento, por lo tanto la primera valoración es de ÉXITO total.

Este proyecto surgió un poco con la idea de recuperar los campamentos que Manuel Varela (presidente de ASFEGA de 1990 a 2014) organizaba, cuando los ahora jóvenes éramos pequeños. Se trata de aunar más a los adolescentes, ya que los mayores sentíamos que se estaban perdiendo cosas muy importantes al no vivir estas experiencias.

En todo caso, este campamento fue totalmente diferente a cualquiera de los que se puede ir siendo pequeño, porque lo organizamos nosotros mismos y una vez allí debíamos cooperar en absolutamente todas las tareas desde la cocina, la limpieza, el orden, etc. Los más mayores creíamos que esta diferencia era importante, porque la hora de la comida al final para todos es importante y antes de pedir a alguien que nos cocine de una u otra manera debemos ser los primeros que sepamos desenvolvernos en la cocina. Es un entorno en el que todos podemos aprender unos de otros, amistoso y relajado para participar del manejo de nuestra dieta, a pesar de que no todos tenemos las mismas metabolopatías, ni las mismas tolerancias y también debemos aprender a tener todo esto en cuenta. Si bien es cierto, que el dedicarnos a cocinar todas las comidas y limpiar, en ocasiones nos llevó más tiempo del esperado y nos restaba tiempo para otras actividades, pero personalmente creo que esto también es bueno e importante para poner en valor el trabajo de las personas que en convivencias, congresos o encuentros cocinan para nosotros que, en muchas ocasiones, son las propias madres.



Aprovechando la situación que tenía la casa rural que nos cedieron los Franciscanos en Vilariño-Nigrán (Pontevedra) pudimos: ir a la playa, jugar partidos de vóley, fútbol y palas; organizar una ruta por Monteferro y un “rastrexo” nocturno por el mismo recorrido; visitar las Islas Cíes y hacer senderismo por ellas; disfrutar de la Fiesta de la Historia de Ribadavia (Ourense) viendo las exhibiciones de cetrería, ajedrez humano y el ambiente en general.

Destacar nuestra participación en una mesa redonda con el Dr. Álvaro Hermida de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. En dicha mesa tratamos temas de nuestro interés sin ningún tipo de presentación en PowerPoint, únicamente él y nosotros sentados hablando sobre los temas que, previamente le habíamos dado y que nos interesaba comentar o profundizar sobre ellos.

También hicimos un Taller de Zumos con nuestras fórmulas, con la dietista del CHUS M^a José Camba, para ayudar a tomarlas y dar opciones de bebidas sanas que podemos preparar en casa, puesto que para aquellos que no sean muy amigos de las frutas y verduras,

les puede resultar más sencillo tomarlas así. Así todos participamos, aportamos y compartimos, lo que nos resulta más enriquecedor que estar sentados solo recibiendo información. Este taller parte de nosotros ya lo habíamos puesto en práctica en el pasado Congreso Nacional que tuvo lugar en Madrid y en la Convivencia que organizamos en Madrid para jóvenes metabólicos hace dos años.

No voy a aburrirlos más sobre los detalles o anécdotas a la hora de llevar a cabo la organización del campamento, porque seguro que os las podéis imaginar. Lo importante es que finalmente todo salió bien, acudimos más incluso de los esperados, porque hay que tener en cuenta que, debido a las edades que tenemos compaginar inicios de institutos, universidades, exámenes de recuperación, pedir vacaciones en los trabajos, etc realmente era muy difícil. Por ello otro punto importante, creo que es la flexibilidad para facilitar que todos pudiéramos estar el mayor tiempo posible y lo más cómodos posibles.

Realmente debo reconocer que supuso mucho trabajo durante varios meses, pero creo que ha merecido la pena totalmente, y que en gran parte se debió a que era el primer año, muchas de las cosas ya quedan aprendidas para años sucesivos, así como otras que se fueron



aprendiendo en el día a día, aunque hubo más de uno y más de dos momentos de frustración y crisis, pero entre todos se ha ido haciendo más fácil. Al final es muy bonito ver lo que puede salir del trabajo entre todos y de la buena disposición.

Y por supuesto, agradecer a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias que nos ayudó solicitando una ayuda económica a Nutricia para poder subvencionarnos todo lo posible el taller y la mesa redonda con los doctores y la dietista. Agradecer también a ASFEGA y, sobre todo a Modesto y a Elena, que son los que se estuvieron peleando con que nos concedieran la casa en las fechas que habíamos pedido, el recuento de inscritos y las larguísimas conversaciones que mantuvimos casi a diario para cerrar todo y a veces solo para calmar los ánimos. Y agradecer también a los que son imprescindibles y esperemos que cada vez sean más, los jóvenes; Iván y su familia que incluso nos acogieron a todos a comer en su casa el día que pasamos en la Fiesta de la Historia, además de otra gran cantidad de trabajo de



organización; a Raquel y Yago que organizaron las rutas de senderismo y “rastrexo” con lo que ello supone de ir días antes, reconocer el terreno, ver las posibilidades, calcular el tiempo, etc, además de ofrecerse en todo momento en todo lo que pudieran ayudar ya que su proximidad al lugar de acampada nos facilitaba mucho.

Del mismo modo agradecer a Uxía y su familia que hasta nos hicieron y trajeron una tarta para que pudiéramos celebrar un cumpleaños. Y allí dar las gracias por el trabajo y esfuerzo de todos, porque la verdad que finalmente funcionamos como una familia, arrojando todos el hombro para realizar las tareas, y además con música, buen humor y alegría.

Espero que este sea el sentimiento de todos y que podamos seguir creciendo juntos muchos años más, al final entre todos iremos mejorando y aprendiendo para saber volar solos.

¡El año que viene amenazamos con volver!



¡PUXÉMONOS EN CAMIÑO!

Mario Gallego

Avó de Mara e Mario

As sensacións que se presentan diante de nós cando atopamos algo que non coñecemos é, alomenos, frustrante, sentes un xeito de impotencia que se vai correxendo pouco a pouco, nunca totalmente, a medida que vas tendo idea da vida dalguén que ten este problema.

Tal é o que sento nos momentos que falo, xogo e sinto a meus netos; unha potencialidade de ser avó de xeito superlativo, coma si unha forza, que ignoraba, se apoderara de min cando estou ou penso neles. Abofé que a alegría que trasmiten, os sentimentos que despertan en min cada día son un continuo regalo para os meus anos, mesmo para afrontar a vida dende a miña perspectiva actual.

Perante este estado de elementos plantéxome axudar, non a curar a enfermidade, ¡ogallá!, pero si a tender pontes, a fin de que os meus netos e todas aquelas persoas compoñentes do mundo da Fenilcetonuria teñan un instrumento didáctico, en forma de xogos, para que se identifiquen con aqueles elementos, positivos e negativos, que inciden na súa vida diaria.

Tento, polo tanto, poñer a disposición do voso grupo, que xa tamén é o meu, dous aparellos de xogo. Por unha banda, unha unidade didáctica, máis práctica que teórica, coa que eduque, mediante o xogo, naqueles parámetros nos que se moven os nenos e nenas que padecen esta enfermidade, de tal xeito que nos vosos encontros ou en familia poidades desenvolver un camiño de aprendizaxe do que representa para cada quen este proceso metabólico. En segundo lugar ou paralelo co anterior, transformar o tradicional “Xogo da Oca”, trocando os debuxos do mesmo por outros que teñan importancia para eles. Os elementos negativos, se a ficha cae neles, serán aqueles onde reflexionarán no seu aspecto negativo/perxudicial, mentres ós que aportan beneficios se lles outorgarán un trato positivo.

En realidade, andamos todos na procura de intensificar hábitos e criterios arredor de todo aquilo que sexa



Mario cos seus netos Mara e Mario

beneficioso para a súa vida, tentando construír con xogos, unha realidade onde vivir en comunidade cos demais, espertar a comprensión da súa enfermidade coma un elemento máis da súa vida, tal como temos os demais (¿quen non ten unha alerxia ou non poden tomar certos alimentos por ...?).

Poñelo en práctica e facelo visible a toda a sociedade metabólica, a fin de contribuír á interpretación dos obxectivos da asociación ASFEGA, son camiños que marco na realización deste traballo, matinando sempre nos enfermos que agora mesmo coñezo, os meus netos.

Si quieres ver publicado tu testimonio o artículo en próximas ediciones de la revista de ASFEGA sólo tienes que enviarnos el texto junto con fotografías que lo ilustren a nuestro mail: galiciapku@asfega.es

¡¡ANÍMATE!!

FORMA PARTE DE ESTA REVISTA

31ª CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU – HELL (Noruega)

Juan Manuel López Rodríguez

Socio de ASFEGA y asistente a esta Conferencia



Juan Manuel López

En el mes de Octubre de 2017, concretamente del 5 al 8, pude estar entre los representantes de PKUs de España en la **31ª Conferencia Anual E.S. PKU**, que tuvo lugar en Hell (Noruega), que este año se celebró en un hotel próximo al aeropuerto, a cinco minutos andando.

Señalar que como PKUs representantes de España fuimos Pau, Andreu y Sara de Valencia, Lucía y Ágata de Madrid y yo, Juan de Ponferrada.

Las reuniones de especialistas, pacientes y asociaciones estaban repartidas en el programa de los distintos días, aunque en ocasiones coincidían algunas a la vez y no se podía asistir a todas. Las reuniones trataban temas de interés y actualidad sobre la Fenilcetonuria, como por ejemplo el impacto de la fenilalanina en el cerebro, comparativamente entre: pacientes que no habían seguido dieta baja en proteínas por detección tardía, pacientes que habían llevado dieta intermitente (bien porque lo habían dejado y luego vuelto de nuevo o bien porque crecieron en la época en la que se creía que la dieta debía seguirse solo hasta los 12 años y tardaron años en restablecerse) y pacientes que habían llevado la dieta toda su vida. Lo curioso de esta charla fue que independientemente de todo siempre hay algo de daño cerebral, aunque los resultados no son concluyentes debido a la falta de sujetos de estudio, ya que somos un porcentaje de la población poco significativa para un estudio clínico con resultados más allá de lo especulativo, según nos explicó el propio médico que nos dio la charla. Le resultaba complicado dar respuesta a la mayoría de preguntas respecto a su ponencia, por la falta de datos.

A mí particularmente, una de las charlas que más me interesaba era el testimonio de un chico con PKU que se dedica profesionalmente al deporte, en su caso el esquí de fondo y la natación.

Desgraciadamente, el chico se encontraba enfermo y la presentación nos la dio otra persona en su lugar, así que perdió el carácter testimonial que esperaba, porque solo leyó las diapositivas preparadas y tampoco supo responder a muchas de las preguntas de carácter más técnico.

Aún así fue interesante, ya que para poder llevar el ritmo de entrenamiento el chico tomaba hasta 6 tomas de PKU Lophlex de 20 gramos de equivalente proteico cada una, más aparte 40 gramos de proteína natural, que es muchísima cantidad de proteínas. En este punto a mí me interesaba saber que notaba él en la recuperación y que mejora había respecto a antes que no llevaba esa pauta para el entrenamiento, pero la persona que dio la charla no supo responderme.

Durante el Congreso, también los laboratorios estuvieron presentes con sus stands donde presentaron sus novedades y avances respecto a las fórmulas y alimentos bajos en proteínas. En el caso de Nutricia, Vitaflo y Cambrooke presentaron sus fórmulas con GMP (glucomacropéptido, que es una proteína que se extrae del suero de la leche) que consiste en una fórmula con mejor sabor y en el caso de Cambrooke muy novedosa porque la tienen en forma de barrita de chocolate y ya con eso te estás tomando la fórmula, como un brik de leche o de batido de chocolate (lo tienen en los dos sabores) ya líquido y también en polvo, uno de los polvos es con sabor a leche y otro son sobres finitos de sabores y al mezclarlos con agua parece una bebida isotónica o un zumo en polvo. Estos están muy muy buenos de sabor y parece que pronto los tendremos en España.





En cuanto a comida también había muchas novedades que aquí no tenemos, sobre todo en la línea de comida semi-preparada; un bote de tallarines bajos en proteínas a los que solo tienes que añadir agua hirviendo como si fueran noodles, sobres de polvos que son como desayunos americanos, yogur, etc.

Como colofón, cerramos el Congreso con una excursión en bicicleta por Hell. La guía nos fue explicando curiosidades e historia de los distintos puntos de la ciudad. La verdad es que estuvo muy bien pero me hubiera gustado poder estar más tiempo, ya que por la distancia no pudimos ir mucho más por allí.

La comida del hotel estaba bastante buena y había mucha variedad. Por las mañanas había permanentemente un cocinero en la zona de bollería del buffet haciendo gofres y tortitas, tanto normales como bajos en proteínas, para que estuviesen recién hechos. Casi de lo que más variedad había en cada comida eran postres: bizcochos, tartas, vasitos con bizcocho yogur y frutas, brownies, fruta ... Y, en lo salado tampoco se quedaba atrás, puesto que para poder elegir también del buffet normal había una isla entera solo de variedades de ensalada, ingredientes para poder hacerla tu a tu gusto, salsas y muchas verduras cocinadas en caliente, además de otras elaboraciones bajas en proteínas.

El hotel estaba lejos de la ciudad, pero cerca teníamos un pueblecito que también visitábamos andando. Teníamos piscina y gimnasio en los que disfrutar en el hotel, y enfrente había un pequeño centro comercial donde poder ir a curiosear cuando llovía. En general era un sitio muy agradable y con mucha naturaleza que poder ver.

La asistencia a este tipo de Congresos europeos es una experiencia que merece mucho la pena vivir, así que os recomiendo a todos que si alguna vez podéis lo hagáis.



POSICIONAMIENTO DE LAS SOCIEDADES CIENTÍFICAS RESPECTO AL CRIBADO NEONATAL CON EL RESPALDO DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES



Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo



Sociedad Española de Medicina de Laboratorio



Sociedad Española de
Errores Innatos del
Metabolismo



Escrito dirigido a la Sociedad Española de Epidemiología

Respuesta al documento “CRIBADO NEONATAL DESDE LA PERSPECTIVA DE SALUD PÚBLICA.
Situación y recomendaciones”

Desde la Asociación para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM), la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (SEQCML), la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo de la Asociación Española de Pediatría (SEEIM-AEP) y la Asociación para el Desarrollo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia en Errores Congénitos del Metabolismo en Pacientes Adultos (ADCSUR), como sociedades que aglutinan entre sus asociados a numerosos profesionales con reconocido prestigio y experiencia en el ámbito del cribado, diagnóstico y seguimiento de las enfermedades metabólicas, queremos hacer constar las siguientes consideraciones:

El cribado neonatal de enfermedades endocrinas y metabólicas se ha de abordar desde las diferentes áreas implicadas en el proceso, que aportan de este modo visiones complementarias; la opinión y experiencia de quienes trabajan en la detección, confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de estas patologías es fundamental no sólo para la evaluación de los programas, sino también para la planificación de las enfermedades a incluir en las correspondientes carteras de servicios. Desde estas sociedades científicas consideramos que la perspectiva de Salud Pública no ha de ser, ni puede ser, la única a considerar.

En la actualidad, 11 comunidades autónomas incluyen en sus programas de cribado, de acuerdo con sus carteras complementarias, más patologías que las que recomienda la Cartera Común Básica de Servicios del SNS (Orden SSI/2065/2014 de 6 de noviembre); en la mayoría de ellas esta situación es anterior a la publicación de dicha orden ministerial y por ello interpretamos que la intención del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) era que aquellas pocas comunidades que incluían sólo dos patologías (fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito) pudieran ampliar a un número mínimo de enfermedades.

En España los primeros laboratorios de cribado neonatal empleaban métodos analíticos abiertos que permitían la detección de la fenilcetonuria pero también de otras aminoacidopatías (la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce es un ejemplo). Los avances técnicos y, en concreto, la aplicación de la Espectrometría de Masas en tándem en la década de los 90 a este campo, posibilitaron la ampliación de los cribados en distintos países; una serie de laboratorios españoles no fueron ajenos a estos cambios y así se fue implantando de manera gradual en las CCAA lo que se ha dado en llamar el “cribado neonatal ampliado”.

Situación regulada por las respectivas comunidades autónomas que son las que tienen las competencias en el tema.

Hemos de hacer una revisión de las patologías detectadas a través del cribado en los distintos países de nuestro entorno para visualizar que las comunidades antes citadas nunca han sido una situación excepcional; los cribados neonatales de países como Estados Unidos, Canadá, Australia o Japón, incluyen un importante número de enfermedades. De igual modo en Europa, exceptuando Francia (que no ha introducido la citada Espectrometría de Masas, aunque sus profesionales han demostrado su interés en diferentes foros internacionales) y Reino Unido

que ha comenzado con 6 patologías y va aumentando paulatinamente, países como Alemania, Austria, Portugal, Hungría, Holanda, Dinamarca, Islandia o Suecia, entre otros, criban un amplio grupo de enfermedades; en concreto en Italia se publicó recientemente (agosto de 2016) una ley que conduce a la uniformización y ampliación de las enfermedades metabólicas a cribar en todos los neonatos italianos para un número cercano a las 40 patologías.

Los requisitos establecidos por la OMS, los conocidos criterios de Wilson y Jungner (1968), a día de hoy son contemplados con una visión amplia por la mayoría de los países desarrollados y hay publicadas revisiones de los mismos, incluso de la propia OMS (Bulletin of the World Health Organization. Vol 86. No. 4 April 2008:241-320).

Consideramos que el documento de la Sociedad Española de Epidemiología al que nos estamos refiriendo recomienda uniformizar el cribado neonatal en España, teniendo como válidas únicamente las evaluaciones realizadas por la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Este planteamiento que en principio podría parecer lógico, es un freno a la realidad, pues al tratarse de enfermedades muy minoritarias, mientras no se disponga de datos acumulativos significativos y publicados, las agencias no podrán establecer ratios de coste-efectividad de esos cribados y por tanto establecer recomendaciones actualizadas basadas en la evidencia científica. Baste como referencia todos los pormenores que tuvo que enfrentar el propio hipotiroidismo congénito, paradigma del cribado neonatal, establecido por Jean H. Dussault (The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 84, Issue 12, 1 December 1999, Pages 4332–4334) que no fue ni siquiera aceptado por la Sociedad Canadiense de Endocrinología; incluso revistas como Clinical Chemistry o The New England Journal of Medicine, llegaron a etiquetar ese cribado como “irrelevante”.

Estamos de acuerdo en que un sistema público quiera tener seguridad en lo que cubre y lo que no, si es acertado o no, y que lo decida sobre la base de la literatura científica publicada, pero bajo esta norma, nunca se tendrán nuevos datos, ni se publicarán nuevos resultados que permitan tener idea de si es adecuado o no cribar nuevas enfermedades y por tanto añadirlas a la cartera de enfermedades cribables. Sobre todo cuando el coste analítico de cribarlas es el mismo que el de no cribarlas.

Entendemos que se quiera uniformidad entre los programas de cribado de las diferentes CCAA, pero esto no debería llevar a un retroceso a la baja, excluyendo de las carteras de servicios enfermedades que actualmente se están diagnosticando en el período neonatal por esta vía. En todo caso, conseguir la uniformidad al alza.

Un planteamiento adecuado sería iniciar un estudio detallado en el que se recojan los datos acumulados de todas las enfermedades que se están cribando en las diferentes CCAA; de este modo podremos conocer la situación real en nuestro país aprovechando nuestra propia experiencia y realizar un estudio coste/beneficio para que desde el MSSSI se tomen decisiones al respecto, con los datos reales sobre la mesa.

Nuestras sociedades científicas han demostrado amplia experiencia en la elaboración de protocolos de diagnóstico y tratamiento en enfermedades metabólicas, realización de talleres específicos de grupos de enfermedades, cursos online y presenciales, así como en comunicaciones y ponencias en sus congresos, que reflejan la experiencia asistencial de los profesionales que trabajan en España en cribado neonatal y que están en contacto directo con la realidad de los pacientes; por todo ello no debemos ser excluidas de los ámbitos de decisión en el tema que nos ocupa. Reiteramos nuevamente que la perspectiva de Salud Pública y de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, no debe ni puede ser la única a considerar.

Por todo lo expuesto, consideramos que a día de hoy, y con la experiencia acumulada de centros como el de Galicia, Cataluña, Andalucía, Murcia, Aragón o Madrid entre otros, no se pueden cuestionar unilateralmente los paneles de patologías a cribar ya que ni los afectados detectados precozmente, ni los familiares de los mismos, ni la sociedad lo comprendería. La evidencia mayor de la eficacia de estos programas son los pacientes detectados e integrados en nuestra sociedad, ellos también deben ser oídos y considerados.

El presente documento ha sido trasladado a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH), entidad que aglutina a las diferentes asociaciones de pacientes y familiares que, a través de su presidente, ha manifestado el total respaldo al mismo.



Federación Española de Enfermedades
Metabólicas Hereditarias

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Aitor Calero

Presidente FEEMH



La última Asamblea de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) ha sido importante porque se cumplían cuatro años desde que la actual Junta Directiva que tengo el honor de presidir asumió la responsabilidad de tomar las riendas del colectivo de metabólicos en España.

No vamos a negar que han sido cuatro años de trabajo intenso, dentro de nuestras posibilidades, y que los comienzos fueron bastante complicados. Apenas conocíamos el oficio, muchos de nosotros era la primera vez que asumíamos esta responsabilidad y nos tocaba relanzar a una entidad tan importante como es la FEEMH. El balance de estos cuatro años, aun con sus errores y sus aciertos, creemos que ha sido positivo. Se volvió a celebrar un Congreso Nacional en el año 2016, se han lanzado tres nuevos números de la revista “Piensa en Metabólico”, se organizó de nuevo un “Campamento Metabólico Infantil”, se ha colaborado económicamente con las asociaciones y se ha relanzado la página web, logrando cuadruplicar las visitas en este período.

Pero no nos queremos quedar ahí. Queremos más, y para lograrlo necesitamos la implicación directa de asociaciones como ASFEGA. Tenemos retos a corto, medio y largo plazo para lo que la implicación de todos será crucial.

A corto plazo, y es algo que se planteó durante la Asamblea, está el de conseguir que en las diferentes Comunidades Autónomas, las consejerías de sanidad garanticen la presencia de menús bajos en proteínas en todos los comedores escolares. Esta reivindicación es un derecho que creemos que podemos conseguir a corto plazo porque nuestros hijos y sus familias tienen derecho a ello.

A medio plazo, y con las esperanzadoras noticias sobre nuevos medicamentos y fórmulas vamos a presionar para que estén lo antes posible a disposición del colectivo de metabólicos. Bien

es cierto que estos nuevos tratamientos están dirigidos a los afectados por PKU, pero también sabemos que los avances en estas enfermedades suelen servir de modelo para el resto de metabolopatías.

Por último y más a largo plazo, aunque si cabe más importante, está el horizonte de las nuevas terapias génicas. Cada poco tiempo recibimos esperanzadoras noticias de nuevos avances en este ámbito que aventuran un escenario de curación total y definitiva. Nada puede ser más prometedor e ilusionante para nuestro colectivo. La cura definitiva. Sabemos que está todavía lejos (o no tanto), que existen riesgos y que la seguridad y la salud son siempre lo primero, pero hace no tanto tiempo muchas metabolopatías no podían ser detectadas y provocaban efectos secundarios tremendos. Hoy, afortunadamente, tenemos a niños y jóvenes sanos e integrados. Nada nos impide soñar.

Para poder lograr todos estos objetivos debemos permanecer unidos. Debemos colaborar entre todos y debemos seguir trabajando de forma coordinada para lograrlos. ASFEGA, como referente entre las asociaciones españolas, seguirá siendo una pieza clave para lograr estos objetivos.

Por último, no quiero dejar de aprovechar la oportunidad para recordar que el próximo mes de septiembre de 2018 tendrá lugar el XVIII Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en Sevilla. Si no os resulta posible asistir os recordamos que todas las ponencias e intervenciones podrán ser seguidas en directo a través de internet. Un cordial saludo a todo el colectivo de metabólicos de Galicia.



Federación Española de Enfermedades
Metabólicas Hereditarias
www.metabolicos.es
federación@metabolicos.es



ASAMBLEA DE FEEMH

El 13 de Mayo de 2017 se celebraron Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en Madrid. A ella acudieron representantes de las distintas asociaciones que conforman la Federación, desde ASFEGA acudieron Modesto Rodríguez, presidente de la Asociación, e Iván Deaño, representante de jóvenes. Destacar que se aprobó la incorporación de la FEEMH a la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica-COCEMFE, se incorporó a la Federación la Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas-ACAEMI, se aprobó el balance económico del año 2016 y se actualizaron los Estatutos.



ASAMBLEA DE ASFEGA

El pasado 25 de Junio de 2017 se celebró Asamblea General Ordinaria de socios y socias de ASFEGA en el Salón de Actos del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. En esta reunión se liquidaron las cuentas del ejercicio anterior, se revisaron las actividades realizadas y se hicieron las previsiones de próximas actividades a desarrollar. Desde ASFEGA agradecemos a todos los asistentes su participación.



El 28 de Junio es el **Día Mundial de la PKU** (Fenilcetonuria), por ello desde la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) se puso en marcha esta campaña para concienciar del alto precio que tiene que pagar el colectivo de enfermos metabólicos por los productos bajos en proteínas necesarios para su dieta. Son de media un 600% más caros que los productos normales, de ahí que el objetivo sea que las distintas Administraciones Autonómicas colaboren con las asociaciones metabólicas para articular convenios que ayuden económicamente en la compra de alimentos bajos en proteínas.

En esta campaña se pedía subir un vídeo a las redes sociales contando la experiencia con la alimentación baja en proteínas y mostrar la diferencia de precio entre un producto normal y su equivalente para metabolopatías. También era posible participar compartiendo fotografías en redes con esta temática. Todo ello usando **#ComerMeSalePorUnPico**.

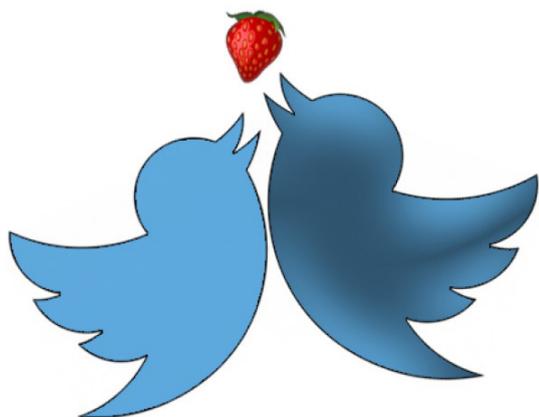
En la vida de las familias y afectados por metabolopatías este sobrecoste supone una discriminación y una injusticia que consideramos debe de acabar. Especialmente, cuando en otros países de nuestro entorno (como Reino Unido, Alemania, Portugal,...) sí que se tiene acceso a ayuda para la compra de alimentos bajos en proteínas.

Rafael Glez @rafanibi · 28 Jun.
#Rajoy #Fejoo

Oiga?...¿es ahí los de arriba?...que **#ComerMeSalePorUnPico**



#ComerMeSalePorUnPico



Unas dos mil familias metabólicas en España tienen que pagar un 600% más en su cesta de la compra, por no disponer de ayudas en los alimentos bajos en proteínas.

www.metabolicos.es



Comparativa de Precios Diciembre 2016

PRODUCTOS NORMALES

PRODUCTOS APROTEICOS

	1€.....480 Gr.		3.86€... 400Gr.
	1.96€...800Gr.		3.25€...200Gr.
	0.85€...1 Kg		3.36€... 500Gr
	0.68€...1L		1.57€...200 ml
	0.93€...500Gr.		3.75€...500Gr.
	3.15€...750Gr		14.40€...375Gr
	1.52€...1Kg		3.04€...400Gr.

Alimento	PRECIO PRODUCTO NORMAL			PRECIO PRODUCTO APROTEICO EQUIVALENTE			Subvención	PORCENTAJE	
	Precio PVP enviado	Cantidad (gr/ml)	Precio por Kg/L	Precio PVP enviado	Cantidad (gr/ml)	Precio por Kg/L			
Pan de Molde	1.00 €	420	2.08 €	3.86 €	400	9.65 €	7,57 €	363 %	
Galletas	1.96 €	800	2.45 €	3.25 €	200	16.25 €	13,80 €	563 %	
Harina	0.85 €	1000	0.85 €	2.89 €	500	6.72 €	5,87 €	691 %	
Leche	0.68 €	1000	0.68 €	1.57 €	200	7.85 €	7,17 €	1.054 %	
Mazorrones	0.93 €	500	1.86 €	3.75 €	500	7.50 €	6,65 €	303 %	
Cereales	3.15 €	750	4.20 €	14.40 €	375	38.40 €	34,20 €	814 %	
Almoco	1.52 €	1000	1.52 €	3.04 €	400	7.60 €	5,08 €	400 %	
Total	10,09 €		13,64 €			33,23 €	49,97 €	40,53 €	498 %

CAMPAÑA “NO SOMOS RAROS, SOMOS ÚNICOS”

El 28 de Febrero es el Día Internacional de las Enfermedades Raras y con este motivo se preparó esta campaña para darle difusión.

Desde Nutricia nos enviaron unas pulseras con la frase “No somos raros, somos únicos” para distribuir las a nuestr@s soci@s junto con una carta. En ella se pedía subir fotos a las redes sociales con las pulseras y etiquetarlas. Con todo ello se pretendía dar una mayor visibilidad a las enfermedades metabólicas, y la verdad es que la iniciativa tuvo una gran acogida y difusión.

Aquí os dejamos algunas de las fotos subidas a las redes.



GANADOR CESTA NAVIDEÑA ASFEGA 2017

Tenemos ganador de la cesta de Navidad.

El poseedor de la participación de lotería de ASFEGA con el número de orden 1198, que coincide con las cuatro últimas cifras del primer premio del sorteo de Navidad celebrado el 22 de Diciembre de 2017 ganó la cesta de ASFEGA.

El afortunado fue Manuel García Fuentes de A Coruña, y le hizo entrega de dicha cesta Martín Seijo, miembro de la Junta Directiva de ASFEGA.

¡¡ Enhorabuena Manuel !!



CURIOSIDADES

SABÍAS QUÉ....?



Si un pimiento tiene 3 protuberancias su sabor será más dulce y será mejor para comerlo en crudo y/o ensaladas. Si tiene 4 protuberancias su sabor será más amargo y servirá para cocinar.



Puedes conservar las hierbas aromáticas congelándolas en aceite.



Una taza de higos contiene tanto calcio como una taza de leche.



Para evitar que se estropeen enseguida los plátanos, puedes envolver el peciolo con un poco de film transparente.



Las manzanas flotan en el agua porque están constituidas de un 25% de aire.



Podemos mirar el interior de un aguacate quitando el rabillo: si está verde significa que aún está duro, si está amarillo está bien y si está marrón es que está ya demasiado maduro.



Las fresas tienen su semillas en el exterior y pueden tener hasta doscientas.



La cebolla amarilla es mejor para cocinar, la cebolla blanca es más crujiente para salsas y/o sofritos y la cebolla morada es mejor para tomar en crudo.



Cuando pones una olla a hervir, puedes colocar una cuchara de madera para evitar que se desborde.



Puedes hacer cubitos de zumos de frutas ó de agua con hojas de menta para aromatizar y/o dar sabor al agua.

SOPA DE LETRAS: FRUTAS Y VERDURAS

M	A	Q	I	S	L	I	C	I	R	U	E	L	A	R
A	T	X	D	G	X	T	G	D	O	H	U	U	S	L
N	B	C	A	L	A	B	A	C	I	N	A	G	X	O
Z	S	A	U	R	I	U	Q	J	R	S	Z	S	B	D
A	O	D	M	I	X	F	J	E	C	M	U	I	E	A
N	G	I	Z	L	M	R	A	B	S	Z	P	A	R	F
A	X	C	J	F	T	C	G	F	E	Q	L	F	E	X
Q	R	S	A	V	N	A	O	M	K	E	M	O	N	B
H	A	U	C	A	L	A	B	A	Z	A	K	D	J	S
L	P	M	E	P	W	X	U	W	V	W	A	G	E	Q
E	U	N	L	B	K	G	O	K	Y	N	Y	J	N	N
A	B	D	G	L	R	E	M	O	L	A	C	H	A	D
R	T	I	A	U	Y	Z	P	Q	Y	Z	I	A	W	B
I	U	Z	O	Y	Q	R	I	W	A	M	K	L	Y	F
E	W	M	E	P	A	E	I	D	Z	P	B	N	G	R
K	I	W	I	Z	E	P	M	E	K	U	Y	U	S	E
W	O	S	V	O	T	O	M	A	T	E	W	P	A	S
B	D	U	E	B	W	L	E	S	D	R	Q	G	R	A
R	Z	W	U	S	D	L	Y	E	U	R	Z	W	U	F
Z	X	A	M	E	L	O	C	O	T	O	N	Y	O	E



SOLUCIÓN

E	O	A	N	O	I	O	O	T	J	W	V	X	Z	
J	N	M	Z	B	N	T	A	T	D	S	N	M	Z	B
V	B	D	B	O	S	T	M	B	B	N	O	B		
S	V	d	M	B	L	V	W	O	J	O	A	S	O	M
E	S	n	A	n	K	3	W	d	3	Z	I	M	I	K
R	D	N	B	d	Z	d	I	3	V	d	3	W	M	3
J	A	T	K	W	V	M	I	R	D	A	O	Z	N	I
B	M	V	I	Z	A	O	d	Z	A	N	V	I	J	R
O	V	H	C	V	T	O	W	3	R	I	D	O	B	V
N	N	r	A	N	A	K	O	D	X	B	T	N	3	
O	3	D	V	M	A	M	N	X	M	d	3	W	d	T
S	r	d	X	V	Z	V	B	V	T	V	O	N	V	H
R	N	O	W	3	X	W	O	V	N	A	V	S	B	D
X	3	T	D	3	D	O	J	r	C	X	V			
J	B	V	d	Z	S	B	V	R	W	T	Z	I	D	N
V	3	I	N	W	C	3	r	J	X	I	W	D	O	V
O	B	S	Z	S	R	r	D	N	I	R	N	V	S	Z
O	X	D	V	N	I	C	V	B	V	T	V	C	B	N
T	S	n	N	H	O	D	D	L	X	D	O	X	L	V
R	V	T	3	N	R	I	O	I	T	S	I	D	V	W

TALLER DE PANADERÍA Y REPOSTERÍA METABÓLICA - Concurso de postres metabólicos

As Neves

El domingo 26 de Marzo tuvo lugar en el Centro de Formación Profesional EFA A CANCELA de As Neves (Pontevedra) un Taller de Panadería y Repostería Metabólica junto con un Concurso de Postres Metabólicos. Estuvo dirigido a padres, madres, jóvenes y demás familiares involucrados a la hora de preparar recetas bajas en proteínas.

Este tipo de talleres tratan de demostrar que cocinar con alimentos bajos en proteínas de forma variada y disfrutando de todo el sabor es posible, a pesar de tener que seguir una dieta estricta y monótona. En concreto en éste sobre panadería y repostería metabólicas se pretende que los afectados por enfermedades metabólicas que requieren restricción proteica comprueben que se pueden elaborar panes y postres atractivos, variados y apetitosos manteniendo su dieta.

En este taller varias madres con la colaboración de los jóvenes fueron preparando distintos tipos de pan y galletas de mermelada. Se fueron indicando los pasos de las recetas a los asistentes, que a la vez podían plantear sus preguntas en relación a la elaboración.

Como novedad en esta edición se organizó un Concurso de Postres Metabólicos que tuvo una alta participación presentándose los siguientes postres que elaboraron los chicos y chicas con sus madres:



- Bizcocho de compota de manzana (Iván y Elena)
- Galletas de jengibre "polacas" (María y Carmen)
- Orejas de Carnaval (María y Celia)
- Cañitas de crema y nata (Uxía y Rita)
- Tarta de Frozen (Mara y Carmen)
- Tarta de hojaldre con manzana (Raúl e Ilda)
- Arroz con leche (Noa y M.ª Jesús)
- Tarta de la abuela (Miriam y M.ª José)

Con esta variedad, el jurado (formado por María, Lucía, Miriam, Alberto y Uxía) que degustó todos los postres lo tuvo difícil para su elección, siendo finalmente los ganadores:



- PRIMER PREMIO: Orejas de Carnaval.
- SEGUNDO PREMIO: Bizcocho de compota de manzana.
- TERCER PREMIO: Tuvimos un empate de las Cañitas de crema y nata con la Tarta de la abuela.

Todos ellos recibieron cheques regalo para gastar en la compra de productos bajos en proteínas del almacén de ASFEGA. Os dejamos las recetas ganadoras al final de este artículo para que os animéis a elaborarlas.

Tras esta jornada tan productiva, los asistentes disfrutamos compartiendo mesa y mantel para comer todos juntos e intercambiar impresiones.

Señalar que los postres son para los niños (y para muchos adultos) la parte preferida de las comidas y suponen un aporte de nutrientes y energía que se suma al resto de los platos del menú. En este tipo de jornadas con las recetas recopiladas se encuentran muchas propuestas, sugerencias y trucos que ayudan a los pacientes con enfermedades metabólicas a mantener su dieta sin renunciar a postres y panes apetitosos que se elaboran de forma rápida y sencilla.

Desde ASFEGA agradecemos a todos los asistentes su participación y colaboración, así como el trabajo de las madres y jóvenes que elaboraron las distintas recetas y participaron en el concurso.



OREJAS DE CARNAVAL

INGREDIENTES

250 gr. HARINA BAJA EN PROTEÍNAS LOPROFÍN
 75 ml. LECHE BAJA EN PROTEÍNAS LOPROFÍN
 50 ml. AGUA
 RALLADURA DE UN LIMÓN (al gusto)
 1 cucharada sobera MARGARINA (ARTUA)
 1 cucharada sobera rasa SUSTITUTO DE HUEVO LOPROFIN
 1 cucharada pequeña rasa SAL (al gusto)



PREPARACIÓN

Derretir en un cazo, a fuego suave, la margarina; añadir el agua y la leche baja en proteínas, calentar hasta que estén templadas. Apartar del fuego, echarlo en un bol y añadir la ralladura de limón, la sal y el sustituto de huevo; remover para disolverlo bien. A continuación, se añade poco a poco la harina baja en proteínas, mezclando bien con una cuchara.

Cuando la masa adquiera consistencia y sea posible, amasar con las manos y seguir añadiendo la harina hasta que se forme un bollo de masa (ya no se pega a las manos). La cantidad aproximada de harina necesaria para esta receta es de 250 gr. Se deja reposar 15-20 minutos, tapado con un paño.

Para hacer las orejas: lo más difícil. Enharinar bien una superficie (imprescindible para poder estirar la masa y que no se pegue); se cogen trozos pequeños del bollo de masa y se estiran con la ayuda de un rodillo; despegar con la ayuda del cuchillo. Eliminar el exceso de harina todo lo posible y freír en abundante aceite de oliva.

NOTA: Al utilizar harina para estirar las orejas, el aceite se quema pronto, probablemente será necesario renovarlo.

MARÍA Y CELIA

BIZCOCHO DE COMPOTA DE MANZANA

INGREDIENTES

RELLENO: compota de manzana Reineta, canela y azúcar al gusto.

BIZCOCHO:

180 gr. HARINA BAJA EN PROTEÍNAS LOPROFÍN
 200 ml LECHE BAJA EN PROTEÍNAS LOPROFÍN
 150 gr. AZÚCAR
 60 gr. MANTEQUILLA VEGETAL GOLD ORO
 RALLADURA DE LIMÓN
 ESENCIA DE VAINILLA
 LEVADURA ROYAL



PREPARACIÓN

Para hacer el bizcocho se batan todos los ingredientes y la mezcla se coloca en un molde. Se precalienta el horno a 180 grados y se mete el molde con la mezcla durante media hora.

Una vez horneado se deja enfriar y se corta el bizcocho para rellenarlo con este relleno de compota de manzana o con otro posible relleno que preparéis.

IVÁN Y ELENA

CAÑITAS DE CREMA Y NATA

INGREDIENTES

MASA DE HOJALDRE BAJA EN PROTEÍNAS
100 ML NATA PARA MONTAR
250 ML FLANÍN
1 CORTEZA LIMÓN
CANELA
AZÚCAR



PREPARACIÓN

1-Estirar la masa de hojaldre y cortar en triángulos.
2-Enrollar estos triángulos de la parte más ancha a la más estrecha en un molde de cañas o utensilio similar.
3-A continuación hay la opción de freír o de hornear, según el gusto.
4-Dejar enfriar el hojaldre.

5-Montar la nata y preparar el Flanín según las instrucciones del paquete, añadiéndole un poquito de canela y la corteza de limón cuando esté hirviendo. Esto también dependiendo del gusto.

6-Rellenar con una manga pastelera el interior de las cañitas con la nata unas y con la crema otras, y espolvorear azúcar glas, o con las opciones que se os puedan ocurrir.

UXÍA Y RITA

TARTA DE LA ABUELA

INGREDIENTES

700 ml. LECHE BAJO EN PROTEÍNAS LOPROFIN
1 sobre FLANÍN EL NIÑO
2 paquetes GALLETAS CUADRADAS BAJAS EN PROTEÍNAS APROTEN
CHOCOLATE BAJO EN PROTEÍNAS SCHOKOVANI
VIRUTAS DE COLORES PARA DECORACIÓN



PREPARACIÓN

Primero cogemos un molde rectangular en el cual vamos colocando las galletas cuadradas mojadas en leche.

A continuación, hacemos el flan como indica, aquí hemos usado 500 ml de leche baja en proteínas por sobre. Se extiende el flan encima de las galletas, ponemos otra capa de galletas, otra de flan y otra de galletas (tantas capas como queramos).

Por último, le echamos el chocolate por encima. Previamente hemos tomado la misma cantidad de leche y chocolate y lo derretimos en una olla removiéndolo continuamente para que no se pegue y se funda bien. Cuando lo tengamos totalmente fundido lo echamos por encima de las galletas y a la nevera con la tarta.

Podemos decorar por encima a nuestro gusto, con virutas de colores o con otras opciones que se nos ocurran.

MIRIAM Y M^a JOSÉ

JORNADA-CONCURSO COCINA METABÓLICA

Lugo

El sábado 25 de Noviembre ASFEGA organizó una Jornada-Concurso de Cocina Metabólica que tuvo lugar en la planta alta del Restaurante MILOLA de Lugo, dirigida a todos los interesados en la preparación de recetas bajas en proteínas.

Se organizó un Concurso de Cocina Metabólica con premio al mejor plato salado y premio al mejor plato dulce. A medida que los asistentes, procedentes de distintos puntos de Galicia, iban llegando se incorporaban a las mesas de concurso los platos salados y dulces aportados. Hubo una elevada colaboración presentándose las siguientes recetas:

PLATOS SALADOS

- Empanada de acelgas de Mercedes.
- Hamburguesas vegetales de Rita.
- Lasaña de verduras con láminas de calabaza de Mercedes.
- Conchas de mejillones rellenas de Celia.
- Berenjenas rellenas de Aurora.
- Ensaladilla rusa de Carmen.
- Tequeños de Ilda.

PLATOS DULCES

- Mini-magdalenas de fiesta de Carmen Gallego.
- Cañas de crema de María.
- Bizcocho de nata de Aurora.
- Tarta dos colores de Ilda.
- Bolitas de bizcocho de María.
- Buñuelos de manzana de Carmen García.
- Magdalenas de chocolate de M^a José.
- Flanes de Rita.

La variedad de platos presentados fue notable y todo un éxito, con una elevada colaboración por parte de los asistentes que nos permitieron disfrutar de magníficos platos en ambas modalidades.

El jurado estuvo compuesto por cinco de los miembros más jóvenes de ASFEGA: Uxía, María, Miriam, Silvia y Raúl. Todos ellos tuvieron oportunidad de degustar todos los platos valorando el sabor, la originalidad y la presencia, para elegir a los que se llevarían el premio a la mejor elaboración en salado y en dulce.

Tras la suma de las distintas puntuaciones asignadas por el jurado resultaron como ganadores los siguientes:

- Mejor plato salado: Conchas de mejillones rellenas.
- Mejor plato dulce: Se dio un empate entre el Bizcocho de nata y la Tarta dos colores.

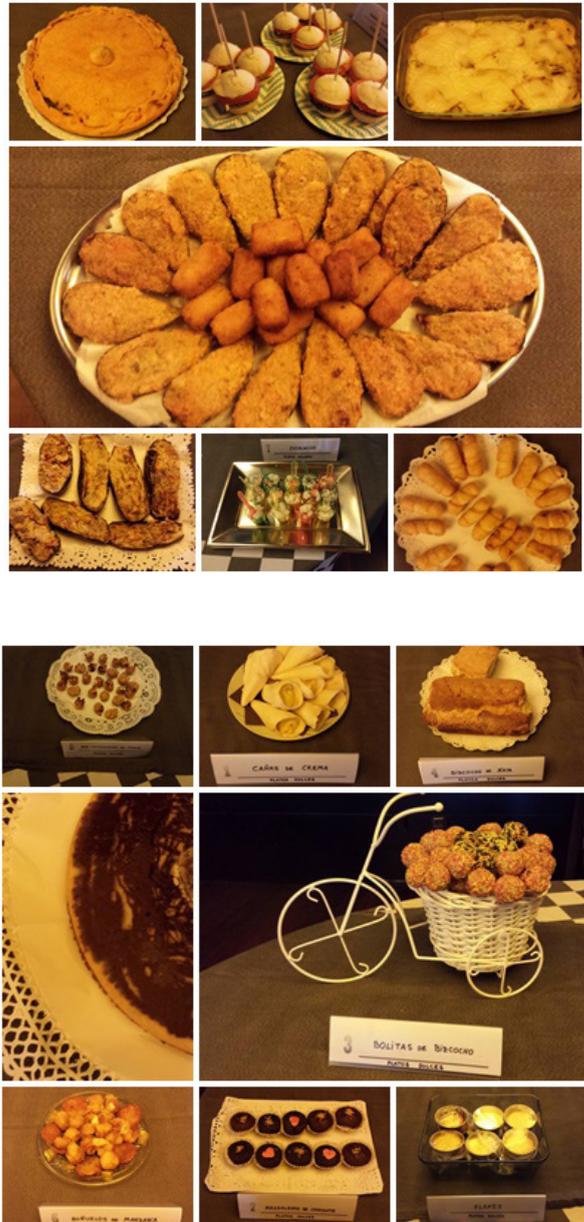
Nota: Al final de este artículo podéis ver las recetas ganadoras.

En ambos casos se les hizo entrega por el presidente de la Asociación, Modesto Rodríguez, de un trofeo junto con un

cheque regalo para la compra de alimentos dietéticos en ASFEGA. Además todas las participantes recibieron un detalle y nuestro agradecimiento por su inestimable colaboración.

Tras la entrega de premios se repartieron las recetas de los platos participantes para comentarlas, pudiendo consultar con su creadora cualquier duda o explicación necesaria y pudiendo probar las distintas elaboraciones.

Por último en esta tarde de convivencia compartimos una merienda entre todas las familias congregadas, intercambiando



impresiones y disfrutando del resto de la jornada.

Este tipo de actividades resultan interesantes para las familias asistentes que tienen que cocinar con alimentos bajos en proteínas y sacar el máximo partido posible a los alimentos permitidos y a las combinaciones entre ellos.

Con esta selección de recetas, pensadas para cocinar en el día a día, encuentran trucos y sugerencias para mantener la dieta elaborando menús atractivos a la vista y al paladar.

Muchas gracias a todos los participantes que aportaron sus platos y a todos los asistentes por compartir esta jornada-concurso organizada por ASFEGA.



María recoge el premio a Mejor Plato Salado



Ilda y Silvia recogen el premio a Mejor Plato Dulce



CONCHAS DE MEJILLONES RELLENAS

INGREDIENTES PARA 4 PERSONAS

500 GR CONCHAS DE MEJILLONES
PAN RALLADO BAJO EN PROTEÍNAS

PARA EL RELLENO:

3 ZANAHORIAS
1 CEBOLLA
1 HOJA DE LAUREL

PARA LA BECHAMEL:

SUSTITUTO DE LECHE BAJO EN PROTEÍNAS

40 gr. MANTEQUILLA
4 cucharadas HARINA BAJA EN PROTEÍNAS
UNOS GRANOS DE PIMIENTA
SAL, COLORANTE
ACEITE DE OLIVA



PREPARACIÓN

- En una olla de agua hirviendo incorporar los mejillones, la sal, unos granos de pimienta y una hoja de laurel. Dejar a ebullición y cocción hasta que los mejillones se abran
- A continuación separar los mejillones de las conchas y reservar éstas bien limpias para utilizarlas más adelante.
- Colar el líquido de cocción de los mejillones y añadir el sustituto de leche. Fundir la mantequilla en este, agregar la cebolla y las zanahorias previamente ralladas y pochadas a fuego lento e incorporar dos cucharadas de harina disuelta. Mezclar bien y remover hasta conseguir una pasta espesa.

- Retirar y extender en una fuente la pasta cocinada y dejar enfriar.
- Rellenar con la pasta anterior las conchas.
- Rebozar con una mezcla elaborada a partir del sustituto de leche, 2 cucharadas de harina, colorante y pan rallado bajo en proteínas.
- Freír en abundante aceite de oliva, dejar escurrir sobre papel de cocina y servir calientes.
Nota: Se puede añadir un poco de queso bajo en proteínas o pan rallado bajo en proteínas por encima para gratinar.

BIZCOCHO DE NATA

INGREDIENTES

1 vaso NATA LÍQUIDA (35% materia grasa)
1 vaso AZÚCAR
3 vasos HARINA LOPROFÍN CON LEVADURA
RALLADURA DE PIEL DE LIMÓN Y NARANJA

PREPARACIÓN

-Untamos un molde para bizcocho con mantequilla.

-Batimos la nata con el azúcar hasta hacer una crema. Luego le añadimos la ralladura de limón y de naranja, y finalmente la harina tamizada.

-Revolvemos todo con cuidado y siempre en el mismo sentido.

-Disponemos en el molde y horneamos durante 20 minutos aproximadamente.

Aurora



TARTA DOS COLORES

INGREDIENTES

1 paquete CHOCOLATE CAKE MIX ORGRAN 460 ml. AGUA
1 paquete VAINILLA CAKE MIX ORGRAN 30 gr. MARGARINA VEGETAL
2 cucharadas rasas SUSTITUTO HUEVO

PREPARACIÓN

Añadir al contenido del paquete de chocolate CAKE MIX ORGRAN 230 ml. de agua, una cucharada de sustituto de huevo y 15 gr. de margarina vegetal. Mezclar bien estos ingredientes con una batidora a baja velocidad primero, luego podemos aumentar a alta velocidad durante cuatro minutos más y reservamos.

Hacemos lo mismo con el paquete de vainilla CAKE MIX ORGRAN.

Una vez listo, vamos vertiendo en un molde de 20 cm de diámetro las dos masas alternando de chocolate y de vainilla.

Horneamos durante 30 minutos en el horno precalentado a 180°.

Ilda



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. Leann, Birch L.L.. Development of food preferences. Annu. Rev. Nutr. 19, 1999; 19(1): 41-62.

KIWI Y PLÁTANO

INGREDIENTES PARA 2 VASOS

- 2 naranjas
- 2 kiwis
- 1 plátano
- 100 ml de agua



PREPARACIÓN

- Lave la fruta. Exprima las naranjas.
- Pele el kiwi y trocéelo.
- Pele el plátano y bata todos los ingredientes juntos hasta

obtener una textura fina.

Consejo: Si el batido le quedara demasiado espeso, dilúyalo con un poco más de agua.

MANGO Y JENGIBRE

INGREDIENTES PARA 2 VASOS

- 2 mangos
- 1 trozo de jengibre de 3 cm
- 3 manzanas



PREPARACIÓN

- Lave la fruta. Corte las manzanas en dados y licúelas.
- Pele el mango y córtelo en dados.
- Ralle el jengibre (piel incluida) con un rallador fino.

- Bata todos los ingredientes juntos hasta obtener un batido fino.

Consejo: Si el batido le quedara muy espeso, añada un poco de agua.

NARANJA Y PLÁTANO

INGREDIENTES PARA 2 VASOS

- 2 plátanos
- 4 naranjas
- ½ limón



PREPARACIÓN

- Lave la fruta. Pele los plátanos y póngalos en la batidora.
- Exprima las naranjas y el limón y retire las semillas, que le darían un sabor amargo al batido.

- Bata los ingredientes hasta obtener una textura fina.

Consejo: Añada unas cuantas fresas o frambuesas para darle más color y sabor al batido.

BROCHETAS DE CHAMPIÑONES

INGREDIENTES

1/2 kg de champiñones
vinagre balsámico
ajo picado
albahaca
aceite de oliva
sal
pimienta

PREPARACIÓN

- Limpiar los champiñones y cortarles la parte inferior.
- Mezclarlos en un cuenco con todos los ingredientes y dejar reposar con el aliño.



- Insertar los champiñones aliñados en las brochetas.
- Colocarlas en una bandeja con papel de hornear.
- Meter al horno a 225 grados durante 15/20 minutos.

CHIPS DE VERDURAS AL HORNO

INGREDIENTES

remolacha
zanahoria
patata
calabaza
aceite de oliva
sal
pimienta

PREPARACIÓN

- Pelar las verduras, hacer láminas muy finas con una mandolina y secarlas con papel de cocina.
- Mezclar en un cuenco todos los ingredientes y dejar reposar con el aliño.
- Colocar las rodajas encima de una rejilla con papel de horno.



- Hornear a 180° durante 20 minutos aproximadamente, hasta que estén crujientes y ligeramente doradas.
- Dejar enfriar y servir.
- Se pueden guardar en seco en un recipiente hermético.

CREPES VEGETALES FRÍOS

INGREDIENTES CREPES 2 PERSONAS

100 gr harina baja en proteínas
1 vaso agua con gas
1 cucharadita aceite oliva
1 pizca sal

INGREDIENTES RELLENO

Lechuga
Tomate
Aceitunas
Cebolla
Mayonesa

PREPARACIÓN DE CREPES

- Mezclar todos los ingredientes con batidora eléctrica para que no queden grumos.
- Calentar y pincelar una sartén antiadherente con aceite.
- Echamos un poco de masa en el centro de la sartén y movemos para extenderla.
- A fuego medio, esperamos unos minutos y le damos la vuelta y así repetidamente.



PREPARACIÓN DE RELLENO

- Cortar en juliana la lechuga y picar resto de los ingredientes en trocitos pequeños.
- Mezclar todos los ingredientes cortados junto con la mayonesa.
- Colocar dentro de la crepe y cerrar.

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, TYROS® 1 y WND® 1.

Email: meadjohnson.metabolicos@mjin.com



Uso exclusivo para profesionales sanitarios

Comienzo Saludable, Vida Saludable

Las fórmulas de Categoría 1, ahora aportan DHA y ARA



LA NUTRICIÓN QUE NECESITAN PARA LA VIDA QUE VIVEN



**GRACIAS
POR CAMINAR
CON NOSOTROS**

