

ASFEGA

ASOCIACIÓN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DE GALICIA



BOLETÍN
2018



Gracias, vuestra profesionalidad, hace posible nuestra realidad



ASFEGA

*Caminamos
juntos*



2. SALUDA

Arturo Parrado Puente

3. PRÓLOGO

Modesto Rodríguez Novoa

4. ARTÍCULOUN PASEO POR LA TERAPIA GÉNICA. M.^a José de Castro, Paula Sánchez, M.^a Luz Couce**7. ACTIVIDAD ASFEGA “JORNADA DIETAS METABÓLICAS - AS NEVES”****10. ARTÍCULO**

EXPERIENCIA ENTRE ASOCIACIONES. Lucía Castro

12. ACTIVIDAD ASFEGA “ANDAINA SOLIDARIA CON ASFEGA - ALLARIZ”**14. ARTÍCULO**

LA MAL LLAMADA MEDICINA BASADA EN LA EVIDENCIA Y LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS. Cristóbal Colón Mejeras

17. ACTIVIDAD ASFEGA “CONVIVENCIA DE FAMILIAS - OLEIROS”**18. ARTÍCULO**EL CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO DESDE EL PUNTO DE VISTA DE UN CLÍNICO. M.^a Luz Couce, Paula Sánchez, M.^a José de Castro**20. ACTIVIDAD FEEMH “XVIII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS - SEVILLA”. Sandra Gallardo Castaño****23. TESTIMONIO**

NUESTRA VIVENCIA. Jennifer Cores Barreiro

24. ARTÍCULO

ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS. Álvaro Hermida Ameijeiras

26. ACTIVIDAD ASFEGA “CARRERA BENÉFICA A FAVOR DE ASFEGA - MONDARIZ”**28. ASFEGA- CAMINAMOS JUNTOS****30. ARTÍCULO**

LA IMPORTANCIA DE LA RED ESPAÑOLA DE BANCOS DE ALIMENTOS BAJOS EN PROTEÍNAS. Aitor Calero García

31. TESTIMONIO

EXPERIENCIA PKU. Milagros González de Dios

32. ACTIVIDAD ASFEGA “XXVII CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS - PANXÓN”**34. ARTÍCULO**LACTANCIA MATERNA Y ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS. Paula Sánchez, M.^a José de Castro, M.^a Luz Couce**37. TESTIMONIO**

LUCHA SINGULAR. Celia Martínez Cao

38. ACTIVIDAD EUROPEA “32ª CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU-2018 VENECIA (Italia)”. Ágata Bak**40. TESTIMONIO**

LO POSITIVO Y LO NEGATIVO DE LA PKU. Ana María Pena Amor

43. ACTIVIDAD ASFEMA “ COMIDA SOLIDARIA A FAVOR DE ASFEMA - NAVAS DEL REY (Madrid)”. Juan Manuel López Rodríguez**44. NOTICIAS****46. ACTIVIDAD ASFEGA “ JORNADA DIETAS METABÓLICAS - A PASTORIZA (Lugo)”****49. IDEAS Y CLAVES PARA TU COCINA****50. RECETAS PLATOS****52. RECETAS POSTRES**

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

Vocales: Margarita Aguín Trelles, Nicasio M. Gómez López,

Martín Seijo Blanco, Fco. Javier Porto Calvelo

Representantes jóvenes: Iván Deaño Vázquez, Juan M.

López Rodríguez, Uxía Peixoto González, Alma Pérez

Fernández

Maquetación: Natalia Rodríguez Mera y

M^a Elena Anllo Díaz

Imprime: Imprenta PIXERALIA, S.C.

ISSN 2340-2571 Depósito legal: LU 14-2010

Distribución gratuita

ARTURO PARRADO PUENTE

Director General de Inclusión Social de la Xunta de Galicia



Agradezco, en primer lugar, la oportunidad que me ha brindado la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia - ASFEGA de colaborar en la apertura de esta nueva edición del boletín anual, que espero os resulte tan interesante como el anterior. Sin duda, el boletín hará reflejo de un año más de esfuerzos coordinados en el que se han sumado sinergias para avanzar en la calidad de vida de las personas con Fenilcetonuria (PKU) y Otros Trastornos Metabólicos (OTM).

Se trata de nuevos avances, que con mayor o menor intensidad, se van produciendo en todos los ámbitos de la vida de las personas que apoya vuestra entidad, gracias también a los esfuerzos que realiza ASFEGA desde hace más de veintisiete años.

Este año que termina hemos apoyado desde la Dirección Xeral de Inclusión Social de la Consellería de Política Social actividades de ASFEGA que convenimos precisas porque difunden el conocimiento y avances sobre la Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas, fomentan espacios de

encuentro e intercambio que redundan en la sociabilidad y, por lo tanto, la integración de las personas que las experimentan, y les proporcionan pautas y apoyos para que se desarrollen en la vida de forma autónoma y en igualdad de condiciones al resto de las personas. Son pequeños pasos compartidos en un contexto donde se trabajan paralelamente otros aspectos, como el sanitario, pero todos orientados hacia la normalización, la autonomía personal y la participación plena.

Quiero, por último, destacar mi reconocimiento a la labor que realiza la Asociación y a la importancia del respaldo y participación que recibe de quienes la integran, porque es clave la unión y el compromiso para progresar en objetivos que son comunes.

Os felicito por seguir trabajando, consolidar progresos y continuar creciendo como entidad un año más.

Un afectuoso saludo.

JUNTA DIRECTIVA



Modesto Rodríguez
Presidente



Matín Seijo
Vocal



Tania Barral
Vicepresidenta



Marga Aguiñ
Vocal de la mujer



Jose Manuel Pena
Secretario



Iván Deaño
Rpte. Jóvenes



Adolfo Álvarez
Tesorero



Juan M. López
Rpte. Jóvenes



Nicasio Gómez
Vocal



Uxía Peixoto
Rpte. Jóvenes



Fco. Javier Porto
Vocal



Alma Pérez
Rpte. Jóvenes

Soy un trabajador incansable con cualquier proyecto o colaboración que se me pida. Mi vocación no se ajusta a nuestras necesidades, pero en lo más profundo de mi ser, siento la gran labor que tengo que realizar y desarrollar mientras esté al frente de esta Asociación. ¡Casi nada! Semejante labor no resulta fácil en la realidad diaria, supongo que a todos nos pasa un poco.

Estoy convencido de que la mejor manera de lograr la meta es informar y contar con todos, de manera clara y positiva, insistir en la necesidad que tengo del apoyo de todos. Tengo interés en poder ayudar y aclarar todas nuestras dudas, pero también en poder contagiaros mi entusiasmo por todo lo que tiene que ver con ASFEGA.

Mi afán por lograr las metas me lleva a abrir más propuestas y caminos, lejos de acomodarme; siempre me parece poco lo que hacemos. Me gustaría que esta edición sirviera de referencia para todos, sobre todo los nuevos socios, ya que como siempre, sabemos que la próxima tiene que ser todavía mejor.

No quiero que socios y afectados tengan dudas y antes de cuestionar, pensad que siempre me encontraréis si me necesitáis para cualquier ayuda, cuestión o colaboración.

Sin más, espero que veáis bien reflejado nuestro trabajo del año 2018 en este nuevo boletín de ASFEGA, que es parte de nuestra labor de estos cuatro años que motivaron nuestra reelección para seguir al frente un nuevo mandato.

Gracias a todos los que colaboráis y a los que formáis parte de ASFEGA por la confianza y muestras de cariño que siempre mostráis, es lo que realmente anima a seguir luchando.

Un saludo a todos.

Modesto Rodríguez Novoa
Presidente

UN PASEO POR LA TERAPIA GÉNICA

M^a José de Castro López, Paula Sánchez Pintos, M^a Luz Couce Pico

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

La terapia génica es una técnica experimental que permite modificar el material genético para tratar o prevenir una enfermedad. Es por ello, que la mayoría de las patologías subsidiarias de tratarse con terapia génica son hereditarias, aunque también se está aplicando en cáncer e infecciones virales.

Se trata de una técnica aparentemente sencilla, que se ha desarrollado durante los últimos cincuenta años. Con el fin de conseguir una terapia génica eficaz, los científicos han planteado las siguientes estrategias:

- **Reemplazar un gen mutado que causa enfermedad por una copia sana del mismo.**
- **Inactivar o activar un gen mutado para modificar su expresión.**

Habitualmente se emplea un virus modificado para administrar el material genético, por lo que antes de profundizar en la historia de este campo de la ciencia, examinaremos el papel central que desempeñan estos microorganismos en la terapia génica.

Un virus es un agente infeccioso que puede adherirse a las células de los seres vivos, tanto animales como plantas. Los virus son parásitos, esto significa que, para sobrevivir y reproducirse, necesitan insertar su propio material genético (ADN o ARN) en el núcleo de las células infectadas. Una vez replicado, el huésped suele desarrollar una enfermedad derivada de la infección viral, como la gripe, el sarampión, la poliomielitis, el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA), etc.

Se conoce a los virus como agentes patógenos ya desde los albores de la humanidad. Sin embargo, en los últimos años la comunidad científica ha aprendido a modificarlos para que inserten material genético seleccionado en determinadas células sin producir enfermedad. Esto se basa en dos descubrimientos muy importantes:

- **En 1952, los biólogos pudieron caracterizar el método que usan los virus para inyectar ADN en las células del huésped.**
- **En 1971, casi veinte años después, se pudo reproducir este método en el laboratorio de forma dirigida.**

Hoy en día, el sistema de administración mediante “vectores” virales sigue siendo la forma más común de suministrar material genético en terapia génica. ¿Pero qué es un vector? Se trata de un transportador diseñado específicamente para entregar el gen.

El vector se puede inyectar en un tejido específico del cuerpo, donde las células individuales lo absorben. Alternativamente, se puede extraer una muestra de las células y exponerla al vector en un entorno de laboratorio, devolviéndola posteriormente al paciente. Si el tratamiento es exitoso, el nuevo gen producirá una proteína funcional.

Los primeros experimentos de terapia génica utilizaron

vectores virales derivados de retrovirus (por ejemplo, lentivirus). Un retrovirus infecta células introduciendo en ellas una sola hebra de ARN y utilizando la propia maquinaria celular (una enzima llamada transcriptasa inversa) para producir ADN, el cual se integra finalmente en el genoma del huésped. Dado que es difícil controlar el lugar donde se inserta el material genético de los retrovirus existe el riesgo de anular o estimular genes que no deseamos, produciendo efectos adversos, como por ejemplo el desarrollo de neoplasias. Es por ello que, desde hace veinte años, cada vez se emplean más los virus adenoasociados (AAV), los cuales infectan a células de seres humanos y algunos monos. Las ventajas de este tipos de virus son las siguientes:

- **Solo causan una respuesta inmunitaria leve.**
- **Infectan tanto las células en división como las estacionarias.**
- **Persisten en las células sin insertarse directamente en el genoma del huésped (permanece en un estado extra-cromosómico).**

Una desventaja de los virus adenoasociados es que su capacidad de carga como transportadores es limitada, lo cual significa que no es posible insertar genes grandes en ellos.

Aunque los científicos llevan cinco décadas trabajando en el campo de la terapia génica, sólo en los últimos años se están aprobando los primeros medicamentos basados en esta tecnología. ¿A qué se debe? Para conocer los retos éticos y técnicos a los que se han tenido que enfrentar los investigadores debemos hacer un poco de historia.



M. Luz Couce , Paula Sánchez y M. José de Castro

En 1971, un experimento clave realizado por Merrill evidenció que el ADN podía inyectarse en células humanas enfermas y corregir un problema biológico. En este caso se consiguió restaurar la actividad enzimática en fibroblastos de pacientes con galactosemia. Es importante tener en cuenta que dichas células estaban creciendo en una placa de laboratorio cuando se trataron con ADN externo. De hecho, es mucho más fácil manipular la genética de las células una vez que se han extraído del cuerpo.

En la década de 1980, científicos como Cline y Anderson, continuaron profundizando en la mejor manera de usar los vectores virales. Fue durante estos años cuando se realizaron los primeros ensayos clínicos de terapia génica en humanos, cuyos resultados se empezaron a conocer a partir de 1990. Entre ellos se encuentra el artículo publicado por científicos de la Universidad de Bethesda, que extrajeron glóbulos blancos de pacientes con melanoma avanzado y los modificaron mediante un retrovirus para insertar un gen llamado interleucina-2. Estas células genéticamente alteradas se volvieron a infundir posteriormente a los enfermos, demostrando que era una técnica efectiva y segura. Continuando estas líneas de investigación, Anderson realizó un ensayo clínico a más largo plazo para tratar a niños con enfermedad ADA-SCID. SCID es sinónimo de inmunodeficiencia combinada severa mientras que ADA se refiere al hecho de que estos pacientes carecen de una copia sana del gen adenosina desaminasa. Se usó un retrovirus para transferir el gen ADA a células T aisladas y las cuales se volvieron a infundir a los pacientes, evidenciándose una clara mejoría de su enfermedad.

Durante la década de los 90, tanto el National Institute of Health (NIH) como la Food and Drug Administration (FDA) apoyaron el desarrollo de más estudios con terapia génica. Sin embargo, este sentimiento ilusionante en torno a la técnica cambió en 1999 cuando se produjo la muerte de un paciente llamado Jesse Gelsinger, de dieciocho años, que nació sin el gen correcto que codifica la enzima ornitina transcarbamilasa. Un ensayo clínico realizado por la Universidad de Pennsylvania le administró el gen deficiente mediante un vector viral y cuatro días después, Jesse falleció como resultado de una respuesta inmune masiva que produjo un fallo multiorgánico. La pérdida de Jesse Gelsinger fue una llamada de atención que alertó sobre los riesgos de este tipo de procedimiento y llevó a la FDA a suspender varios ensayos clínicos de terapia génica. Asimismo se habían observado otros efectos adversos graves derivados de la activación de protooncogenes. Todo estos reveses obligaron a profundizar más en la investigación básica relacionada con la virología, inmunología y biología celular, así como en el desarrollo de mejores modelos de enfermedad, lo que fructificó en una exitosa traslación de la terapia génica a la clínica en los siguientes años.

A partir de la primera década del año 2000 se empezaron a comercializar los primeros medicamentos desarrollados con esta tecnología en Europa y Estados Unidos. En 2012, la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) aprobó Glybera, un tratamiento de terapia génica diseñado para revertir la deficiencia de lipoproteinlipasa, un trastorno hereditario raro que puede causar pancreatitis grave. En 2015, el precio de Glybera fue de 1 millón de dólares, lo que le valió

el título de “fármaco más caro del mundo” en diferentes medios de comunicación. De hecho, aunque parece que este tratamiento es eficaz, sólo muy pocos pacientes han podido acceder a él por su alto precio y desde el año 2018, Glybera ya no consta en la cartera de productos de UniQure. En 2016, la EMA aprobó otra terapia génica llamada Strimvelis, desarrollada por GlaxoSmithKline (GSK) para tratar a pacientes con ADA-SCID. El precio inicial para este tratamiento fue de 665.000 dólares y un año después sólo dos pacientes lo habían recibido y GSK intentaba vender su producto a otra compañía. Esto no era una buena señal: cuando un tratamiento tiene un precio tan alto, se convierte en un gran desafío encontrar un proveedor de atención médica que cubra los costes. En el año 2018 Spark Therapeutics recibió aprobación por parte de la FDA para su tratamiento con Luxturna, el cual utiliza un vector de AAV para tratar a los pacientes con un tipo de ceguera hereditaria, de nuevo el precio de este fármaco se estimaba en 1 millón de dólares.

En los últimos años se han empezado a desarrollar también las tecnologías de edición genética, las cuales se basan en nucleasas bacterianas, unas enzimas que permiten “cortar” el ADN. En contraste con los vectores virales, que sólo pueden añadir genes, esta estrategia ofrece un escalpelo preciso para agregar, ablacionar y corregir material genético.

Podemos afirmar que la terapia génica dará lugar a los fármacos más complejos que se hayan desarrollado, lo cual asocia una serie de retos, no sólo para los científicos sino para las autoridades sanitarias y la industria farmacéutica, incluyendo la comercialización de los mismos. Sin embargo, el potencial de esta tecnología para mejorar la salud de forma duradera anima a continuar esforzándose con optimismo para que forme parte de nuestro arsenal frente a las enfermedades humanas. Así, en nuestra Unidad Metabólica, actualmente tenemos activos cuatro ensayos clínicos fase I-II de terapia génica para las siguientes patologías: deficiencia de ornitina transcarbamilasa, glucogenosis I y mucopolisacaridosis IIIA y IIIB.

Bibliografía

1. Dunbar CE et al. Gene therapy comes of age. *Science*. 2018; 359, 175.
2. Merrill CR et al. Bacterial virus gene expression in human cells. *Nature*. 1971;233:398-400.
3. Cline MJ et al. Perspectives for gene therapy: inserting new genetic information into mammalian cells by physical techniques and viral vectors. *Pharmacol Ther*. 1985;29:69-92.
4. Anderson WF et al. T lymphocyte-directed gene therapy for ADA- SCID: initial trial results after 4 years. *Science*. 1995;270(5235):475-80.
5. Wilson JM. Lessons learned from the gene therapy trial for ornithine transcarbamylase deficiency. *Mol Genet Metab*. 2009;96(4):151-7.
6. Morrison C. \$1-million price tag set for Glybera gene therapy. *Nat Biotechnol*. 2015;33(3):217-8.
7. Charpentier E et al. Biotechnology: rewriting a genome. *Nature*. 2013;495(7439):50-1

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!**



JORNADA DIETAS METABÓLICAS

As Neves

El domingo 27 de Mayo ASFEGA organizó una Jornada de Dietas Metabólicas en As Neves (Pontevedra) dirigida a padres, madres, jóvenes y demás familiares involucrados a la hora de preparar recetas bajas en proteínas para la dieta de los pacientes metabólicos. Se dividió la jornada en Muestra de Cocina Metabólica, por la mañana y Cultiva las verduras de tu dieta, por la tarde.

MUESTRA DE COCINA METABÓLICA

Por la mañana acudimos al local socio-cultural de Taboexa (As Neves) en la provincia de Pontevedra, donde tuvo lugar la Muestra de Cocina Metabólica. Esta muestra consistió en animar a los asistentes a que participasen en este día llevando su plato elaborado, ya sea dulce o salado. Se dio una alta participación con una amplia variedad de platos en ambas modalidades.

En PLATOS SALADOS contamos con las siguientes recetas:

- Arroz tres delicias (Iván)
- Tortillas vegetales (Ramona)
- Muffins de calabacín (Carmen)
- Superensalada metabólica (Modesto)
- Brazo de patata (Carmen)

En PLATOS DULCES contamos con las siguientes recetas:

- Churros (María R.)
- Empanada de manzana (Isabel)
- Huevos de Pascua (María G.)
- Mariquitas (María G.)
- Tarta de piña (Rita)
- Bizcocho de naranja (Ramona)



En esta muestra estuvieron expuestos todos los platos participantes. Los autores de los mismos fueron explicando los ingredientes y los pasos de la elaboración de su receta, respondiendo a las preguntas y dudas planteadas por el público asistente.

En este día se repartieron las recetas a todo el público. A aquellos socios y socias que no pudieron asistir también se las hacemos llegar posteriormente vía mail.

De este modo, se accede a una amplia variedad de recetas cocinadas con alimentos bajos en proteínas que pueden llevarse a la práctica fácilmente, y se amplía así, el restringido menú de los afectados por enfermedades metabólicas. Se trata de que conozcan de primera mano trucos e ideas que permitan la elaboración de recetas variadas y apetitosas manteniendo la dieta baja en proteínas.

Todos los participantes fueron obsequiados con cheques regalo para gastar en la compra de productos bajos en proteínas del almacén de la Asociación.

Tras esta muestra de platos tan productiva, los asistentes pudieron degustarlos y disfrutaron compartiendo mesa para comer todos juntos e intercambiar impresiones.

Desde ASFEGA agradecemos a todos los asistentes su participación y colaboración, así como el trabajo todos aquellos que elaboraron las distintas recetas y participaron en la muestra.



CULTIVA LAS VERDURAS DE TU DIETA METABÓLICA

Por la tarde acudimos a una huerta para una charla práctica sobre como cultivar hortalizas y verduras que son el principal ingrediente de la dieta baja en proteínas.



Las hortalizas y verduras frescas son alimentos que contribuyen a hidratar nuestro organismo por su alto contenido en agua, además de ser nutritivas y saludables. Son ricas en vitaminas, minerales, fibra y, en menor medida, en almidón y azúcares, hecho que explica su bajo aporte calórico. Son también una fuente indiscutible de sustancias de acción antioxidante. Por todo ello, se consideran fundamentales para la salud e indispensables en la dieta para el crecimiento.



En el caso de pacientes con un Error Congénito del Metabolismo es, además, esencial el potenciar estos alimentos que están permitidos en su dieta, puesto que las verduras y hortalizas son naturalmente bajas en fenilalanina y se consideran alimentos libres ya que aportan proteínas de bajo valor biológico. Por ello, se recomienda el consumir frutas y verduras frescos y de temporada, tanto en los platos principales, como postre y como guarnición.

Dada la importancia de las verduras como ingrediente de la dieta de los asociados, desde ASFEGA se organizó esta actividad para fomentar el autocultivo de estos alimentos. Por ello nos desplazamos a la huerta del presidente de ASFEGA, Modesto, que nos hizo una demostración práctica del abonado y plantación, tanto con semillas como con plantones, en su huerto.



Poder cultivar nuestras propias verduras y hortalizas y llevar a la mesa los frutos de las plantas que hemos cuidado con mimo y constancia durante meses es una experiencia única. Un pequeño lujo que, básicamente por falta de espacio, no todo el mundo se puede permitir... ¿o sí?.

Lo ideal es disponer de un terreno donde realizar el cultivo. Pero esto no es imprescindible porque no es necesario un gran espacio. Podemos aprovechar ubicaciones como una terraza, una azotea, un balcón o incluso una pared que esté en contacto diariamente con la luz del sol.

En muchas ciudades están en auge los huertos urbanos, donde los vecinos cultivan en terrenos cedidos tras haber hecho su solicitud correspondiente. De este modo, se puede pasar del asfalto al huerto casi sin necesidad de salir del barrio.

Se puede empezar con algo pequeño, ya que se pueden cultivar una sorprendente cantidad de alimentos en un espacio de entre tres y cuatro metros cuadrados.

La base de un huerto sano y productivo es un suelo rico y con buen drenaje, que se desmenuce y sea fácil de trabajar. Es necesario añadir materia orgánica como compost, humus de lombriz o estiércol animal.

Lo mejor es escoger plantas variadas y rotarlas para evitar el agotamiento de los nutrientes en el suelo. Hay hortalizas que son más fáciles de cultivar como la lechuga, la zanahoria, el calabacín, el pepino, la calabaza, los tomates, los pimientos,...

Es importante el riego, siendo mejor regar al amanecer o al anochecer para aprovechar el agua, y evitar al mismo tiempo que se puedan llegar a quemar las hojas por el efecto lupa del sol sobre las gotitas.

De este modo, además de los beneficios asociados a la jardinería -tanto físicos como mentales- cultivar nuestro propio huerto puede ayudarnos a comer más sano y ser más económico, ya que supone un complemento idóneo a la cesta de la compra. También se comprueba que los productos que uno mismo cultiva tienen un sabor mucho mejor que aquellos que se pueden adquirir en muchos supermercados.

Por todo ello, desde estas páginas os animamos a que os iniciéis en la aventura de cultivar vuestras propias verduras y hortalizas, y disfruteis tanto de su cultivo como de su degustación.

EXPERIENCIA ENTRE ASOCIACIONES

Lucía Castro

Socia de ASFEMA



Hola. Soy Lucía, tengo PKU y soy de Madrid. Los últimos cinco años he estado trabajando en Nutricia, una de las empresas que trabajan para intentar mejorar nuestra calidad de vida a través de las fórmulas y la comida baja en proteínas. Desde hace un año ya no trabajo con ellos, ya que decidí dedicarme a la profesión para la que me he formado, ser maestra.

En este artículo me gustaría contaros la gran experiencia que supuso, durante esos años, poder compartir y convivir con asociaciones de enfermedades metabólicas hereditarias de toda España, las amistades que pude hacer y todo lo que pude aprender.

En Nutricia como podéis ver, desde hace muchos años, el cuidado y la atención al paciente es una cosa importante. Resulta básico acercarse a nosotros para poder entender nuestras necesidades y así atenderlas de la mejor manera posible, por eso en casi todos los eventos de pacientes de las distintas asociaciones que tenemos, siempre intentan acudir para aprender más de nosotros y de nuestra evolución. Pues bien, durante el tiempo que estuve trabajando allí, entre otras, esa era una de mis funciones.

Gracias a esto, pude conocer mucha más gente de la que ya conocía, aprender otras formas de trabajar en las asociaciones de pacientes y crecer mucho a nivel personal y como paciente PKU.

Tuve la gran suerte de acudir a distintos eventos en las asociaciones de Valencia, Aragón, Cataluña, Cantabria, Madrid, Andalucía y Galicia. Y, de poder hablar y ver de primera mano las distintas formas en que los médicos nos llevan en los distintos hospitales y comunidades autónomas.

Quizá, uno de los eventos más especiales para mí fue el taller que organizó hace dos años en Cantabria su doctor para poner en contacto a las familias metabólicas y dar así el primer paso hacia la creación de una asociación, que hasta entonces allí no existía. Este evento fue especial, por varios motivos. Por un lado me encantó ver la dedicación y mimo con la que el médico trata a sus pacientes, hasta el punto de implicar a toda su familia en dicho evento. Por otro lado, poder ver algunos pacientes que por las circunstancias en que habían nacido, no les habían diagnosticado a tiempo y ver la mejora tras iniciar el tratamiento. Es algo que todos sabemos pero lo vemos lejano, como de otra época, porque hemos tenido la suerte de nacer con ese camino andado. Pero hay países en los que aún no se ha recorrido, o familias que viven situaciones de pobreza extrema, de guerra e inmigración y estos niños pagan las consecuencias de esa incertidumbre vital y por supuesto sanitaria.

Pude conocer a una paciente con tres enfermedades distintas, una niña con dos metabolopatías muy raras y además celíaca. Entonces era la última niña nacida con PKU en Cantabria, una niña de 4 meses preciosa. Conocer a sus padres fue un placer enorme, es la primera vez que me encuentro con unos padres de un bebé tan pequeño que no tienen miedo; ellos en cambio estaban tranquilos, consideraban que era una condición como podría haber sido cualquier otra y me encantó. Por supuesto, tenían sus dudas e inquietudes, pero no me transmitieron una preocupación más allá de unos padres con un bebé de cuatro meses y me pareció muy positivo.

Me sorprendió como en una asociación tan pequeña podían tener tanta variedad de situaciones y me encantó poder formar parte de esos primeros pasos de la **Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas-ACAEMI**.

De la **Asociación PKU de Valencia-AVAPKU** lo que más me pudo sorprender es que se organizan de otra forma completamente distinta a cualquier asociación (de las que conozco), tienen la gran suerte de disponer de un paquete de alimentación básico que les proporciona el Hospital. Esto quiere decir que en el Hospital, creo que una vez al mes, les dispensan una cesta de productos básicos (harina, arroz, pasta...) bajos en proteínas. Es verdad que ellos no eligen ni la marca ni nada, pero ya supone una ayuda muy grande y un desahogo tanto a nivel personal como asociativo ya que no cuentan con banco de alimentos ni buscan financiación para destinarlo a la comida. Por mi experiencia esto es un alivio muy grande, que hace que la asociación tenga otros objetivos y busque otros servicios para sus asociados. Ojalá todos podamos tener esto en un futuro no muy lejano y, así poder destinar el dinero solo a cuestiones de nuestro interés, formación y ocio.

De la **Asociación Aragonesa de PKU y OTM**, lo más importante a destacar es que es una asociación muy pequeña donde el peso de todo recae (como caso único en toda España) en los PKUs jóvenes. La Junta Directiva la forman PKUs adultos y me parece de admirar y un gran ejemplo a seguir. En todas las asociaciones debería haber metabólicos en la directiva e incluso que ésta estuviera íntegramente formada por nosotros. Pero desde la experiencia de haber formado parte de la directiva de mi propia asociación en Madrid, entiendo que no siempre es fácil para ambas partes: ni para los adultos metabólicos entrar a formar parte, pues todo se hace grande, ni en ocasiones a los padres soltar un poco la rienda y confiar en esos pacientes adultos. Pero creo que poco a poco irá siendo una realidad.

Pero, en estos años, la que poco a poco se ha convertido en mi asociación de acogida es la **Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia - ASFEGA**, sin duda. Es a la que más veces he venido, también porque es una de las que más eventos organiza para sus asociados y es a la que continúo viniendo ahora que ya no me vincula una relación de trabajo. El modelo de esta asociación es el que me gustaría que pudiéramos tener en Madrid, como ya saben allí y he dicho desde la primera vez que acudí a un evento gallego. Pero también creo que es un ejemplo de la desigual distribución de las ayudas en el territorio nacional y de las distintas realidades que vivimos los pacientes en función de donde hemos nacido. A nivel personal es donde más he disfrutado y donde siempre he encontrado apoyo a todas las iniciativas que quise llevar a cabo tanto a

nivel personal como paciente cuando organicé el campamento de verano hace dos años; como a nivel laboral cuando proponía actividades para el Día de la Fenilcetonuria o el Día de las Enfermedades Raras, siempre ha sido donde más respuesta ha habido y es algo estupendo que ojalá os dure siempre, porque es muy difícil de conseguir, y aquí ya lo tenéis.

Creo que la mayor conclusión que puedo sacar de estas experiencias es cuanto me ha abierto la mente para entender otras formas de tratamiento o de aplicar el mismo, las desigualdades que vivimos en función de la Comunidad en la que nacemos que afectan sobre todo a cuantas enfermedades se diagnostican y a cuantos recursos tienen acceso los pacientes de forma individual y las asociaciones de forma colectiva. Esta realidad, es más o menos conocida por todos a nivel nacional, ya que también la **Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias-FEEMH** trabaja para que cada día sean menos, pero es más llamativo ver la puesta en práctica y las diferentes luchas que deben librar los pacientes en función de donde nazcan.

A nivel personal, creo que he tenido muchísima suerte de poder formar parte de distintos proyectos con tantas asociaciones, de poder aprender desde dentro como trabaja la empresa más grande que trabaja por y para nosotros, de poder conocer tantos médicos y tantas formas de trabajar con pacientes desde pediatría a adultos, pero a nivel de paciente me llevo sobre todo muchos amigos por todas partes, y creo que esto es lo más importante y lo más especial de esta experiencia.

Muchas gracias a todos los que me habéis abierto las puertas de vuestras asociaciones y vuestras vidas en estos años. Me ha encantado aprender con vosotros.



ANDAINA SOLIDARIA CON ASFEGA - ALLARIZ

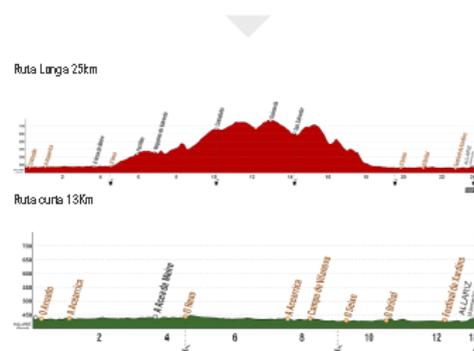
El domingo 17 de Junio tuvo lugar la XXI Andaina de Allariz, que en este año 2018 fue solidaria con ASFEGA. Si hay una Andaina que tiene fama es ésta. Son ya muchos los años que se viene celebrando y ha servido a muchas otras de ejemplo a imitar, siendo un reclamo garantizado para los andarines ourensanos y también para muchos de fuera de la provincia.

Previamente a este día el área de deportes del Concello de Allariz presentó esta nueva edición de la andaina en esta localidad ourensana, que cumplió ya veintiún años y que tuvo novedades importantes en este año. La primera de ellas tuvo que ver con la fecha de celebración, puesto que se pasó a un domingo para facilitar la participación de aquellas personas que habitualmente trabajan los sábados (día en el que se venía celebrando la ruta). El segundo cambio tuvo que ver con la reducción del itinerario, pasando de 50 kilómetros a dos rutas más cortas: una de 25 kilómetros y otra de 13 kilómetros.

El recorrido, fue una vez más, el protagonista de esta andaina pionera en Galicia. Se presentó un nuevo circuito que recorrió nuevos caminos de la Reserva de la Biosfera a su paso por Allariz, caminos que nunca antes se habían recorrido en la Andadura.

El circuito contó con una ruta larga de 25 kilómetros por algunos de los parajes más singulares del municipio como O Rexo, A Padela, San Salvador dos Penedos, Paicordeiro, O Briñal o el propio Festival Internacional de Xardíns.

Pensando en los más jóvenes o en las familias con niños y niñas pequeños, la organización habilitó una ruta corta de 13 kilómetros siguiendo el curso del río Arnoia entre O Briñal y O Rexo. Era esta una propuesta más plana, de dificultad baja, para aquellos que se estuviesen iniciando en las caminatas o no quisiesen hacerla entera.



Las pruebas no eran competitivas y los recorridos eran circulares comenzando y terminando en la Alameda de Allariz, con distintos puntos de avituallamiento a lo largo de las rutas.

En este domingo de andaina por los parajes de la Reserva alaricana se reunieron 460 andarines deseosos de disfrutar de esta prueba, que permitió el contacto directo con la naturaleza en esta jornada soleada. El resultado fue muy positivo, con una alta respuesta de la gente, con especial participación de familias con niños, muchos vecinos de Allariz y los incondicionales llegados desde toda Galicia y mismo de Asturias.

Varios socios y socias de ASFEGA se animaron a participar en estas rutas y conocer así la riqueza paisajística del entorno al poder recorrer caminando lugares emblemáticos de Allariz.



Este evento tuvo un carácter social importante, ya que ASFEGA contó con un puesto en el paseo de la Alameda en el que informaba a vecinos y participantes sobre las enfermedades metabólicas hereditarias. Es importante hacer visibles estas enfermedades y darlas a conocer para que la sociedad esté más concienciada.

Al final de la prueba la alcaldesa de Allariz, M^a Cristina Cid Fernández, hizo entrega a ASFEGA, a través de su presidente Modesto Rodríguez, de un lote de productos dietéticos bajos en proteínas que son básicos para la dieta en el tratamiento de los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias. Gracias.

Estas actividades que unen salud y naturaleza están teniendo mucho éxito y en el caso de este domingo aún más, ya que el buen tiempo ayudó a los participantes a disfrutar de una jornada espléndida para el paseo.

Queremos agradecer al Concello de Allariz su colaboración con ASFEGA, así como a todos sus vecinos y participantes en esta Andaina.



LA MAL LLAMADA MEDICINA BASADA EN LA EVIDENCIA Y LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

Cristóbal Colón Mejetas

Médico del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital Clínico Universitario de Santiago

Empecemos indicando que el término “Medicina Basada en la Evidencia” es una pésima traducción del inglés “Evidence Based Medicine” (EBM), cuyo significado correcto es “Medicina Basada en Pruebas”. Para un hispanohablante lo “evidente” es lo que no ofrece duda y, precisamente la EBM no es capaz de resolver las incógnitas de forma “evidente”.



Dr. Cristobal Colón

El hecho de observar, analizar de forma retrospectiva y modificar los actos médicos es tan antiguo como la medicina misma. Pero no es hasta el año 1991 cuando el epidemiólogo canadiense Gordon Henry Guyatt, crea el concepto EBM en un editorial.

Guyatt describe la necesidad de inclusión de nuevas pruebas en la práctica clínica. Cito: “Anteriormente, a los médicos se les enseñaba a considerar la autoridad (ya sea un libro de texto, un profesor experto o un médico de cabecera experimentado) para resolver los problemas del manejo del paciente. La medicina basada en pruebas utiliza estrategias adicionales, que incluyen la consulta rápida de publicaciones, de estudios que son directamente relevantes para el problema clínico, la evaluación crítica de estos estudios y la aplicación de los resultados de los mejores estudios al problema clínico en cuestión”. (Annals of Internal Medicine; vol. 114, suppl. 2 Mar-Apr 1991).

Sin embargo, la base de esta nueva estrategia se logró gracias al trabajo de muchos otros durante años. De hecho, la EBM abarca una amplia gama de temas, desde la epidemiología clínica hasta la informática biomédica y las pautas basadas en las pruebas.

Así, en los años 50, Alvan Feinstein, un matemático que posteriormente se hizo médico, intentaba resolver la incertidumbre propia de la práctica médica. Comenzó su primer trabajo en un hospital de fiebre reumática en Nueva York. Él no era un investigador básico, simplemente solicitó poder atender a los niños y recopilar datos. Esto le permitió reconocer, con cálculos matemáticos, la incertidumbre que se producía al distinguir los soplos benignos de los patológicos; teniendo en consideración exclusivamente la autoridad clínica, sin otros criterios científicos. Utilizando estos criterios, tuvo tanto éxito que, irónicamente, provocó el cierre del hospital de fiebre reumática debido a la falta de pacientes suficientes.

Feinstein vio a la institución de salud pública por sí misma como incapaz de proporcionar a los médicos las herramientas necesarias para mejorar la atención clínica. Criticó los estudios de salud pública por carecer de rigor con respecto a hipótesis específicas, sesgos, datos deficientes y atribución errónea de la causa.

Este matemático médico fue, así, el puente entre el mundo de la epidemiología y la investigación médica; lo que impulsó la utilidad de la investigación médica más allá de sus trabajos tradicionales que se centraban en las novedades y las anécdotas.

Ya en los años 90, este gran padre de la epidemiología clínica, también argumentó que los defensores acérrimos de la EBM tienen una confianza excesiva en los ensayos clínicos aleatorizados. “Éstos son simplemente una comparación de un tratamiento con otro, no una forma superior de verdad”. Al confiar en estas herramientas epidemiológicas, la EBM no incorpora los datos “blandos” que los clínicos utilizan para formular diagnósticos y tratamientos. Estos datos “blandos” incluyen, por ejemplo, el tipo y la gravedad de los síntomas y la frecuencia de

la enfermedad. Además, los contextos sociales y políticos en los que viven los pacientes tampoco se abordan en la EBM. (Am J Med. 1997; 103: 529–35)

Por último, critica el potencial abuso de la etiqueta “mejor evidencia disponible”. Según él, los responsables de las políticas de atención médica, los seguros privados y el gobierno coaccionan y justifican el ahorro basándose en la “mejor evidencia disponible” marginando así las prácticas que no cumplen con estas supuestas “normas”.

Un reciente artículo de la francesa Ana Rath, perteneciente a la red Orphanet, resalta como la EBM impone barreras especiales en el campo de las enfermedades minoritarias y que muchas de ellas no son posibles de superar por estos motivos:

- Problemas de reclutamiento de pacientes: una consecuencia directa de la rareza de la propia enfermedad.
- Conocimientos limitados sobre la historia natural de estas enfermedades.
- Necesidad de hacer diseños de ensayos diferentes a los usados clásicamente, adaptados al pequeño tamaño de la población y la heterogeneidad clínica.
- Desafíos organizacionales: Es necesaria la cooperación multinacional, lo que introduce más barreras en forma de requisitos organizativos, regulatorios y económicos integrales.
- Necesidad de analizar resultados más sensibles para poder cuantificar el beneficio clínico. Los resultados clínicos clásicos no cubren la expresión múltiple de estas enfermedades.

En resumen, las enfermedades minoritarias no pueden someterse a los criterios epidemiológicos clásicos, tal como parecen exigir de forma vehemente algunas autoridades sanitarias en nuestro país. Y esto es debido, según Ana Rath a las barreras que se encuentran estas enfermedades, que se resumen: “El desconocimiento y la incomprensión de la investigación clínica y la metodología del ensayo, la falta de fondos, el exceso de monitorización, la interpretación restrictiva de la ley de privacidad y la falta de transparencia, a los requisitos reglamentarios excesivamente complejos o inadecuados y a las inadecuadas infraestructuras de investigación clínica”. (Trials. 2017; 18: 556. 2017 Nov 22.)



se necesitas axuda ESCOITÁMOSTE

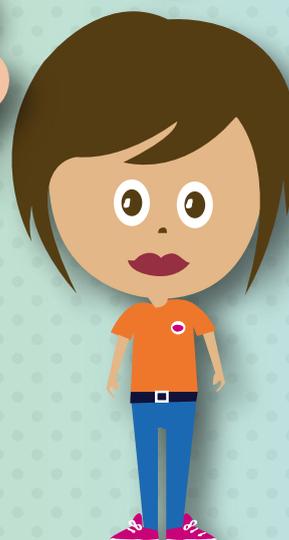
Se tes menos de 18 anos e necesitas axuda, alguén te trata mal ou queres falar dos teus problemas, chama ao teléfono 116 111.

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

CONVIVENCIA DE FAMILIAS

Oleiros

La jornada de Convivencia de familias PKU y OTM gallegas, que tradicionalmente se celebra en verano, este año 2018 tuvo lugar el domingo 5 de Agosto en Casa da Silva de Oleiros (A Coruña). Es esta una casa con finca situada al borde de la playa de Bastiagueiro, que se presta gratuitamente por parte del Ayuntamiento de Oleiros, previa solicitud, según las normas establecidas.

Las familias fueron llegando al punto de encuentro en esta casa con gran capacidad, donde ya estaban dispuestas mesas y sillas para compartir, a la hora de comer, los distintos platos preparados y aportados por cada familia.



En esta ocasión tuvo lugar el Cuarto Memorial en recuerdo de nuestro anterior presidente D. Manuel Varela Vivero. Se realizó la entrega de un regalo a su esposa Carmen y a su hija Carmen María para resaltar nuestro reconocimiento y agradecimiento a su incansable labor como presidente de nuestra Asociación de 1990 a 2014.

Tras la comida, los más pequeños compartieron juegos y diversión en la amplia zona verde. El día fue soleado y hubo tiempo para disfrutar de las preciosas vistas y de esta excelente playa de Bastiagueiro con una ancha franja de arena blanca y aguas tranquilas. En definitiva, fue un día para las familias de reencuentros, permitiéndoles compartir sus impresiones y realidades.

Con estas reuniones ASFEGA pone de relevancia el papel de la familia para todos nuestros asociados. Cada jornada de este tipo es una experiencia importante que hace disfrutar a toda la familia con tiempo para conocerse, compartir y divertirse a la vez. De este modo, se pretende conseguir una plena convivencia, estrechando los lazos de amistad entre los asistentes y promoviendo el establecimiento de una red de apoyo entre las familias.



EL CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO DESDE EL PUNTO DE VISTA DE UN CLÍNICO

M^a Luz Couce Pico, Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro López

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

El cribado neonatal es un proceso para la identificación precoz de trastornos en el neonato (metabólicos, endocrinos, inmunológicos, auditivos...), para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento a largo plazo. En la década de los 90-2000 comenzó a ponerse en marcha el cribado ampliado, al poder realizar en una única muestra varios análisis que permiten la detección de varias enfermedades.

Por ello, el ser humano tiene su dotación genética, pero además le influyen las oportunidades, adversidades, destino, suerte, que le pueden interferir en su evolución y no cabe duda que la implementación del cribado ampliado ha supuesto un cambio en la evolución de muchos pacientes, particularmente con determinadas enfermedades metabólicas hereditarias del metabolismo intermediario.



El objetivo actualmente es realizar el cribado neonatal al cien por cien de los recién nacidos y poder tener el diagnóstico correcto e inicio del tratamiento en los primeros diez días de vida, aunque esto último no se consigue aún en varias ocasiones. La edad de la toma de muestra es posible anticiparla más con la técnica de secuenciación masiva (MS/MS), que ya a las 36-48 horas de vida se puede realizar sin problema si ha ingerido alimento correctamente, pero a veces se realiza días más tarde. Además, es importante que el tiempo entre la toma de muestra y la realización del análisis sea el menor posible, por lo cual se debe enviar rápidamente al Laboratorio de Metabolopatías tras su extracción. El resto del circuito, pensamos, está ya muy optimizado en el sentido de que en cuanto llega la muestra se analiza prontamente en el laboratorio, nos lo comunican ya

telefónicamente a los clínicos si el resultado es positivo y enseguida activamos “la maquinaria” para tener un diagnóstico y tratamiento precoz.

¿Con qué situaciones principales se puede encontrar el clínico en relación con el cribado neonatal ampliado?

1. Lo más frecuente es que por realizar el cribado de una patología podamos evitar o prevenir el desarrollo de síntomas de esa patología al efectuar un tratamiento precoz. Ello sucede en las enfermedades que generalmente se manifiestan fuera del período neonatal, como por ejemplo la Fenilcetonuria, la Acidemia Glutárica 1, la Homocistinuria.

- En la Fenilcetonuria, en los primeros días están asintomáticos, son generalmente de piel blanca, pudiendo tener más frecuencia de ojos y cabello claros. Es al comer y no metabolizar la fenilalanina cuando lentamente (en meses, años) van desarrollando los síntomas como piel seborreica o con eczema, olor a ratón, microcefalia, retraso mental, retraso de crecimiento, prognatismo mandibular,... Hay ya 1832 casos cribados en España desde el inicio del cribado hasta 2017 que se pudieron beneficiar, teniendo un cociente intelectual normal.

- En la Homocistinuria clásica, pueden desarrollar en los primeros meses/años miopía, luxación del cristalino, un hábito marfanoide con aracnodactilia, tromboembolismo, y en algunos retraso psicomotor y/o alteraciones de comportamiento. En el estudio europeo sobre homocistinurias y defectos de metilación E-HOD en 2016 había 19 casos de Homocistinuria clásica detectados por cribado que se pudieron beneficiar del tratamiento precoz para un buen pronóstico evolutivo.

- En la Acidemia Glutárica tipo 1, al nacer y en los primeros días están asintomáticos o a lo sumo presentan macrocefalia (cráneo grande sin otras alteraciones). Al cabo de meses o algún año pueden desarrollar una crisis encefalopática que les agrave mucho su pronóstico. Por ello, la importancia de su detección y tratamiento precoz y continuado.

2. Otras veces con el cribado neonatal ampliado podemos prevenir el desarrollo de síntomas más discapacitantes

e incluso letales al efectuar un tratamiento precoz. Es lo que puede suceder en los Defectos de la β -oxidación de los ácidos grasos de cadena larga o en la Tirosinemia tipo 1.

En los Defectos de la β -oxidación de los ácidos grasos de cadena larga, la mayoría no tienen síntomas cuando se detectan por el cribado y con el tratamiento óptimo evolucionan favorablemente, aunque hasta un 30% desarrollan retinopatía pigmentaria progresiva sin saberse bien la causa.

En la Tirosinemia tipo 1 es frecuente que estén asintomáticos cuando se detectan y con el tratamiento precoz no tienen descompensaciones hepáticas ni neurológicas y el deterioro de enfermedad crónica hepática es raro, con un riesgo de hepatocarcinoma muy bajo. Sin embargo, los problemas relacionados con el déficit de atención pueden presentarse también en los pacientes detectados a través del cribado.

3. A veces enfermedades graves del metabolismo intermediario se manifiestan en las primeras horas o días de vida previas a saber los resultados del cribado pero su detección ayuda a hacer un tratamiento más precoz y que éste pueda ser efectivo. Puede suceder en las acidemias orgánicas, enfermedad de la orina de Jarabe de Arce y algunos defectos del ciclo de la urea.

Ya tienen síntomas a su detección pero ello permite actuar más rápidamente y así poder prevenir en varios casos que tengan secuelas neurológicas irreversibles con tratamientos urgentes con medidas de diálisis y/o fármacos quelantes de su cuadro de intoxicación.

4. Se detectan a veces fenotipos que pueden ser mucho más moderados y que en algún caso podrían estar con muy pocos síntomas o incluso asintomáticos toda su vida. Puede suceder en algún caso de deficiencia de la β -oxidación de ácidos grasos de cadena media, con mutaciones muy suaves.

5. A veces se detectan elevaciones transitorias por transferencia placentaria de metabolitos maternos y presentar el déficit sus madres. Puede suceder en la deficiencia primaria del transportador de carnitina que los neonatos la tienen muy baja transitoriamente por la deficiencia que tienen sus madres.

Después de ya tantos años de recorrido sabemos que los programas de cribado neonatal constituyen uno de los **avances más significativos** que se han producido en

Salud Pública, beneficiándose casi 400.000 niños/año en España. Su práctica con cobertura de prácticamente el cien por cien de los recién nacidos, pese a no ser obligatorio en nuestro país, ha significado **uno de los grandes logros asistenciales en Pediatría**. Además, el cribado neonatal no sólo salva vidas, sino que también es económicamente válido con una reducción significativa en la atención crítica y los gastos de atención médica crónica. En más del 95% de las enfermedades que detecta, evita la discapacidad y en el 100% mejora significativamente la calidad de vida. Por lo que su rentabilidad está fuera de toda duda.



Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas del Hospital Clínico de Santiago (CHUS)

Bibliografía

1. Informe sobre "El sobreesfuerzo económico que la discapacidad intelectual o de desarrollo ocasiona en la familia en España 2014". FEAPS
2. Lund AM et al. Clinical and biochemical monitoring of patients with fatty acid oxidation disorders. *J Inherit Metab Dis*. 2010; 33:495-500
3. Couce ML et al. Newborn screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: regional experience and high incidence of carnitine deficiency. *Orphanet J Rare Dis* 2013; 8:102.
4. Geppert J et al. Evaluation of pre-symptomatic nitisinone treatment on long-term outcomes in Tyrosinemia type 1 patients: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis* 2017; 12:154.
5. Couce ML et al. Glutaric aciduria type I: outcome of patients with early- versus late- diagnosis. *Eur J Paediatr Neurol* 2013; 17:383-9
6. Keller R et al. Newborn screening for homocystinurias: recent recommendations versus current practice. *J Inherit Metab Dis* 2018; Jun 15
7. Weismiller DG Expanded Newborn Screening: Information and Resources for the Family Physician. *Am Fam Physician*. 2017;95:703-7

XVIII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS-Sevilla

Sandra Gallardo Castaño

Socia de ASFEGA



Sandra en Sevilla

Mi nombre es Sandra, tengo diecisiete años, soy de Galicia y tengo PKU.

Escribo este artículo contando mi experiencia en el **XVIII Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias** celebrado en Sevilla del 14 al 16 del mes de septiembre de 2018. Todo esto con la intención de animar a que cada vez más y más gente quiera participar en este tipo de congresos, demostrando que no es un simple viaje de turismo.

El Congreso fue organizado por la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y en esta ocasión, al ser en Sevilla, por la Asociación Andaluza de PKU y OTM. Consiste resumidamente en que miembros de asociaciones metabólicas de toda España se reúnen para compartir momentos con médicos expertos en estas metabolopatías, con otros pacientes e incluso con empresas que comercializan los productos dietéticos para pacientes metabólicos.

Tomar la determinación de querer o no querer llevar a cabo esta experiencia fue algo que me llevó cierto tiempo, ya que la gente más cercana a mí, de mi asociación -ASFEGA-, todavía no sabían qué hacer, y a pesar de conocer a otros compañeros de otras comunidades, seguía sin tenerlo claro porque llevábamos mucho tiempo sin vernos y la relación estaba un poco “congelada”.

Finalmente, mis padres y yo tomamos la decisión de hacer este viaje contando con el apoyo de otras cinco personas de nuestra comunidad de Galicia que nos acompañarían en esta experiencia, aprovechando la mayoría de nosotros este viaje para hacer una visita

turística de la ciudad de Sevilla, la cual merece la pena ver por sus impresionantes espacios turísticos.

La cosa parecía pintar bien, el programa era muy completo y variado, dando la oportunidad de que los más pequeños tuvieran sus momentos de diversión mientras los más mayores podían asistir a las charlas informativas. Poco a poco fue llegando más y más gente, todos empezamos a presentarnos, a reencontrarnos y pasamos un buen momento recordando anécdotas de otras convivencias. Todos volvíamos a recuperar esa confianza que teníamos los unos con los otros haciendo que pareciéramos una gran familia.

Durante este fin de semana más de doscientos participantes atendimos a las charlas y disfrutamos de comidas en compañía de la familia metabólica. Todo ello en las instalaciones del fantástico Hotel Silken Al-Andalus, donde todos los afectados tuvimos acceso a menús adaptados bajos en proteínas.

En este tipo de congresos hay una interacción entre los pacientes y los profesionales de diversa índole que acuden: médicos, dietistas, bioquímicos, investigadores,... Se tocaron temas de especial interés para nuestro colectivo como los nuevos avances en terapia génica, la transición de niño a adulto, los embarazos en metabolopatías o cómo hacer un buen uso de las redes sociales con la obtención de poder digital por parte del paciente.



A los asistentes nos interesa también escuchar sobre la experiencia de los pacientes adultos que son la prueba viviente del éxito de la investigación, sus historias de superación con las que otros en mayor o menor medida nos identificamos,... En este sentido los propios afectados tuvieron un lugar protagonista en la agenda a través de una mesa redonda donde expusieron sus testimonios en cuanto a los retos que suponen las enfermedades metabólicas en diferentes aspectos de su vida personal, laboral, deportiva, etc.

Los más jóvenes tuvimos una salida al parque temático y acuático de Isla Mágica con múltiples actividades, lo cual nos ayudó a unirnos más y a pasar buenos ratos juntos. Los días pasaron rápidamente haciendo que cada día fuera mejor que el anterior, dejando como se suele decir, lo mejor para el final: una cena de gala en la que todos nos pusimos nuestras mejores galas para disfrutar de la última noche juntos. Esta fue, sin duda,

la mejor. Ya no nos sentíamos sólo como compañeros, sino que éramos amigos pasando un buen rato juntos.

Creo que es una experiencia de la cual me llevo muchas personas que ya forman parte de mi vida y las cuales me enseñan un poquito más cada día. Es algo que todo el mundo debería de vivir porque es muy enriquecedor.

La única pega que le pondría es que estos congresos se celebran de cuatro en cuatro años y es demasiado tiempo para nosotros, ya que hacemos una cuenta atrás para volver a vernos.

Solo me queda dar las gracias a las personas que hicieron que este evento fuese posible y que nos hicieron sentir como en casa.

Espero que esto ayude a que la gente se anime a asistir.



Asistentes de ASFEGA a este Congreso de Sevilla

XVIII CONGRESO NACIONAL
Enfermedades Metabólicas Hereditarias
14, 15 y 16 de
Septiembre

Sevilla



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.

NUUESTRA VIVENCIA – Familia de Nicolás

Jennifer Cores Barreiro

Socia de ASFEGA

Nicolás nació el 2 de junio de 2018, como todos los padres, su papá y yo estábamos con toda la ilusión del mundo por la llegada de nuestro pequeño, todo había salido muy bien, el parto fue muy bueno y todo lo natural que podía ser.

La lactancia era otro tema, así que los primeros días nos centramos en ese asunto. Nico tenía frenillo y me causaba heridas, en ese momento el problemilla era un gran problema. Nos fuimos a casa tres días después, todo iba perfecto, salvo la lactancia, pero ahí estábamos intentándolo todo.



Nicolás y sus papás

Tan solo 6 días después todo cambió, a las dos de la tarde recibo una llamada. Me preguntan si soy la madre de Nicolás y yo afirmo sin imaginarme lo que me dirían después. Me llaman del Hospital Clínico de Santiago, es la doctora Sánchez, y es referente a la prueba del talón. En ese momento (ilusa yo) se me va la cabeza al papelito que va adjunto a la muestra; sí, es eso, el papel iba mal cubierto, claro, sino ¿qué otra cosa podía ser? Mis dudas se resolvieron en unos segundos: a Nico le sale una prueba alterada, la de la fenilalanina en concreto. Fenilalanina, me suena, la conozco, la estudié en la carrera, pero no me acuerdo, solo conozco el nombre y me bloqueo, así que empiezo a preguntar, ¿qué es?, ¿qué le pasa?, ¿genética, eso es para toda la vida? La doctora Sánchez me aclara alguna de esas dudas y me dice que tenemos que ir para el Hospital que lo van a ingresar, me indica a

donde dirigirme y cuelgo. En ese momento tuve la peor sensación de mi vida, no lo entendí, si estaba sano, todo perfecto, me lo habían dicho en el Hospital “un niño sanísimo”. El gran problema de la lactancia había quedado reducido a una anécdota. Pero lo importante era ir al Hospital.

Estuvimos muy perdidos al principio pero todo empezó a cambiar con la primera revisión, allí nos informaron y nos hablaron de la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia-ASFEGA. Al empezar con los controles empezamos a asumir lo que le pasaba y pronto nos dimos cuenta de que la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital era muy cercana, lo cual nos ayudó muchísimo.

Todo mejoró el día que fuimos a la Convivencia de familias organizada por ASFEGA en Oleiros y conocimos por primera vez de cerca a la Asociación. Nos recibieron con los brazos abiertos, todos muy cercanos y ver a los otros niños nos ayudó muchísimo, pues son niños que llevan vidas normales, felices y que hacen de todo, comen diferente pero por el resto todo igual. Además en el día a día son un gran apoyo, pues de las familias es de donde se aprenden muchas cosas, además de que gracias a ellos, Nico y nosotros lo tendremos mucho más fácil, pues ya hay mucho camino recorrido.

Ahora Nico va cumpliendo meses y, después de los dos primeros que fueron complicados, podemos decir que va todo bien. En estos meses tuvo algún desajuste que nos puso muy nerviosos, pero de todo se aprende.

Sólo podemos estar agradecidos a la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia - ASFEGA, a las “supermamás” que nos aconsejan y a la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Clínico de Santiago, que hacen que todo sea más fácil, sobre todo en los momentos de bajón.

ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS

Álvaro Hermida Ameijeiras

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

Piensa en metabólico... Cuando “lo metabólico” afecta a nuestra capacidad de pensar



El médico alemán Horst Bickel (1918-2000) fue responsable de descubrir la primera terapia dietética para pacientes con fenilcetonuria fue responsable de descubrir la primera terapia dietética para pacientes con fenilcetonuria

Desde su descubrimiento, la investigación sobre la fenilcetonuria y los trastornos del ciclo de la urea ha mejorado enormemente el diagnóstico y el manejo de estas enfermedades. En nuestro país, los pacientes se diagnostican a través de un cribado en el recién nacido y, en general, el tratamiento se inicia lo antes posible. Precisamente, en el año 2018, celebramos el centenario del nacimiento del doctor alemán **Horst Bickel**, que descubrió la dieta baja en proteína como tratamiento eficaz en fenilcetonuria. El tratamiento en la PKU, está dirigido a mantener los niveles de fenilalanina bajos, pero las pautas (niveles de fenilalanina ideales) varían entre diferentes países. A pesar del desarrollo de nuevos tratamientos, como el dihidrocloruro de sapropterina y la pegvaliasa, **el tratamiento convencional para la PKU sigue siendo una dieta baja en proteínas** complementada con mezclas de aminoácidos libres (distintos de la fenilalanina), vitaminas, minerales, oligoelementos, y ácidos grasos esenciales que faltan en la dieta baja en proteínas.

Con el tratamiento, se previenen alteraciones neurológicas graves. Sin embargo, los últimos estudios publicados en Estados Unidos, reflejan un **mal control metabólico en los pacientes con PKU, que supera al 25% de los niños y el 60% de los adultos.**

Si bien no conocemos los mecanismos exactos responsables de los déficits cognitivos observados en la PKU, la creencia general es que estos **deficits están relacionados con los niveles de fenilalanina** de los pacientes en varias etapas de la vida debido a que la fenilalanina compite con otros aminoácidos (por ejemplo, triptófano y tirosina) necesarios para la síntesis de importantes neurotransmisores (serotonina, noradrenalina y dopamina) que se sabe están involucrados en el funcionamiento cognitivo. Además, se ha sugerido que las altas concentraciones de fenilalanina en el cerebro causan neurotoxicidad.

Las investigaciones han demostrado que el desarrollo y la función cerebral están estrechamente relacionados con el control de los niveles de fenilalanina en la sangre durante la infancia, por ese motivo la adhesión a la dieta y los sustitutos de proteínas es especialmente importante durante estos primeros años de la infancia. **Todavía se observan deficiencias en el funcionamiento cognitivo** en pacientes con PKU. En la infancia, los déficits se observan principalmente en las llamadas “funciones ejecutivas” como la capacidad para planificar un trabajo, la atención o la velocidad a la que procesamos la información que reciben nuestros jóvenes. En adultos, se han documentado déficits similares, en especial las deficiencias en **la atención y en las habilidades motoras** precisamente cuando los pacientes envejecen, que es cuando se aprecia una mayor pérdida de seguimiento y una menor adherencia a las recomendaciones dietéticas.

Un reciente estudio publicado en Alemania, ha revisado a más de 370 pacientes adultos con PKU y demuestra que existe una **mayor proporción de alteraciones del estado del ánimo y ansiedad**, e incluso trastornos mayores como psicosis, fobias o convulsiones. Asimismo, hasta un 40% de la población adulta con PKU utiliza antidepresivos de forma habitual y un 18% han empleado ansiolíticos.

En los pacientes con **defectos en el ciclo de la urea** como el déficit de ornitina-transcarbamilasa, hasta el 60% de los varones hemicigotos tienen una mutación en el sitio de enzima activa que se manifiesta con coma hiperamonémico en el recién nacido. El 40% restante demuestra mutaciones periféricas en el gen, y el inicio de los síntomas está presente más adelante en la vida, con unas manifestaciones clínicas menos graves. Sin embargo, incluso estos pacientes muestran déficits neurológicos sustanciales.

Un diagnóstico temprano (a través del cribado en recién nacidos, por ejemplo) permite reducir y actuar rápidamente ante las temidas descompensaciones metabólicas que dan lugar a hiperamonemia y que tan dañinas resultan para

el desarrollo del sistema nervioso, para lo cual resulta imprescindible al igual que en la PKU, la restricción de las proteínas naturales de la dieta. Gracias a este diagnóstico temprano, **las pruebas neuropsicológicas suelen resultar normales** en los pacientes con trastornos del ciclo de la urea diagnosticados tempranamente. Por el contrario, si estos trastornos se diagnostican en la edad adulta, habitualmente tras un episodio de descompensación metabólica, **los daños cerebrales como consecuencia de la hiperamoniemia pueden llegar a ser irreparables.**

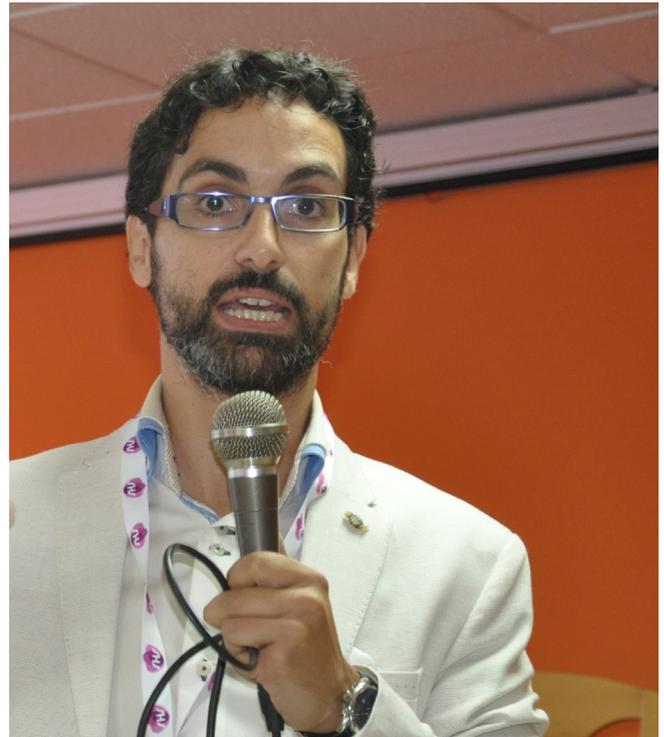
En el caso del déficit de OTC, las mujeres portadoras (aparentemente asintomáticas), pueden llegar a manifestar algún grado de descompensación metabólica (sobre todo en el embarazo y postparto inmediato) así como leves alteraciones del aprendizaje no verbal y afectivo en la edad adulta.

Aunque existen varias teorías, no se comprende bien cómo la hiperamoniemia altera la función cerebral. Está claro que los niveles excesivos de amonio inducen coma y lesión cerebral grave por edema cerebral. Lo que está menos claro es el efecto de los episodios de hiperamoniemia más leves o subclínicos en el cerebro, aunque podrían estar relacionados con el metabolismo de la glucosa y los niveles de glutamato a nivel cerebral.

Necesitamos una mejor comprensión del funcionamiento del cerebro y el desarrollo de alteraciones neurológicas en los pacientes adultos con PKU y trastornos del ciclo de la urea por lo que **se están poniendo en marcha estudios multicéntricos** (internacionales) que aporten mayor información. Algunas de las preguntas que se deben responder en el futuro más próximo son si además de conseguir evitar las crisis de hiperamoniemia y reducir los niveles de fenilalanina, también influyen los cambios más o menos bruscos de niveles (fluctuaciones), la relación fenilalanina/tirosina u otros micronutrientes, como la vitamina B12.

Pero no cabe duda, que mientras los resultados de todos estos estudios no acaben de llegar, tenemos que ser constantes y firmes en **lograr un control estricto de los niveles de fenilalanina en particular, así como evitar las descompensaciones metabólicas en lo posible**, sea cual sea la edad de nuestros pacientes y a través de todos los mecanismos dietéticos y farmacológicos disponibles a nuestro alcance. Solo de esta manera podremos asegurar que estamos protegiendo a nuestro cerebro de los daños metabólicos.

Los mejores resultados solo se podrán lograr con un diagnóstico precoz, un control continuo y de por vida y el tratamiento multidisciplinar de un equipo formado por pediatras y médicos de adultos especialistas en enfermedades metabólicas, bioquímicos, dietistas y psicólogos.



Dr. Álvaro Hermida

CARRERA BENÉFICA A FAVOR DE ASFEGA

Mondariz



El 15 de Septiembre la Asociación Deportiva Mondariz organizó, en colaboración con el Ayuntamiento de Mondariz, la CUARTA CARRERA POPULAR DE MONDARIZ. Por tercer 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 carrera de menores se realizó por un circuito totalmente urbano de entre 1500 metros a 900 metros según las categorías.

Con altas temperaturas y un brillante sol se desarrollaron estas carreras, que han contado con una elevada inscripción de participantes de todas las edades procedentes de numerosas localidades pontevedresas, así como de otros puntos de Galicia. Todos ellos han respondido a la llamada solidaria con la que contribuyen a visibilizar las enfermedades metabólicas hereditarias y la labor de ASFEGA. Una meta a la que quisieron contribuir con su granito de arena un gran número de personas que tiñeron de multicolor las calles de Mondariz y disfrutaron de una tarde deportiva con aires de fiesta.

En la categoría de menores destacamos la participación de nuestros jóvenes socios Lucía y Darío que fueron muy animados por el público congregado y realizaron una magnífica carrera. En el caso de Lucía resultó premiada en la categoría alevín, recibiendo su medalla con gran alegría.

CARRERA BENÉFICA A FAVOR DE ASFEGA

La jornada, que se convirtió en una auténtica fiesta deportiva y solidaria, fue todo un éxito. Con este tipo de carreras se fomenta la vida sana y deportiva en la que se cultiva la cultura del esfuerzo, la disciplina, el sacrificio, la constancia y la responsabilidad. A la vez, se fomenta el carácter social del deporte mediante la práctica de ejercicio por parte de mayores y pequeños, contribuyendo a una buena causa.



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

El ganador de la prueba en categoría absoluta fue el atleta Martín Carrera Costas del Club Triatlón Ribeira empleando un tiempo de 0:23:17 en este recorrido de 7 kilómetros. En féminas en esta misma categoría la ganadora fue Alice Finot del Club Atletismo Femenino Celta con un tiempo de 0:26:51.



Desde ASFEGA queremos agradecer el apoyo de los participantes, organizadores, patrocinadores, voluntariado y colaboradores que hacen que esta prueba haya sido de nuevo una realidad, especialmente a los miembros de la Asociación Deportiva de Mondariz por su esfuerzo y por contar con nosotros. Os emplazamos a todos a la siguiente edición el próximo año, que será ya la quinta Carrera Popular de Mondariz





A C O R U Ñ A



Matilde



Rocío



Ana María



Ricardo



Martín



Daniel



Paula



Pedro



Carolina



Elisa



Claudia



Sabela



Ana María



Andrea



Miriam



Lola



Marco



Fabio

L U G O



Teresa



Carmen
María



Pablo



Dolores



Silvia



Alba



Sandra



Iker



Sofía



Lois



Adriana



Irene

L E Ó N



Juan



Yago

¡¡GRACIAS A TODOS LOS QUE HA



Óscar



Alma



Antía



Uxía



Elizabeth



Ainara



Óscar



Raúl



Diego



María



Alberto



Lucía



Noa



Pedro



Xián



Mara



Martina



Darío



Mario



Jairo



Nerea



Leia



Artai



Nicolás



Miguel Ángel



Cristina



Pablo



Iván



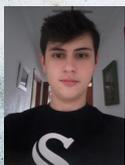
Patricia



Dolores



Alba



Iván



Iván



Sara



Diego



Anxo



Iker

P
O
N
T
E
V
E
D
R
A

O
U
R
E
N
S
E

¡¡¡ ABEMOS ENVIADO VUESTRA FOTO!!

LA IMPORTANCIA DE LA RED ESPAÑOLA DE BANCOS DE ALIMENTOS BAJOS EN PROTEÍNAS

Aitor Calero García

Presidente FEEMH

Cuando nos dan la noticia de que nuestro hijo tiene alguna metabolopatía y una vez pasado el trauma inicial, una pregunta que nos asalta a todos los familiares es la de “¿Qué va a comer mi hijo?”. Afortunadamente, hoy en día, son cada vez más numerosas las opciones que les podemos ofrecer. Sin embargo, esto no ha sido así siempre. Hace años, conseguir alimentos bajos en proteínas era toda una proeza. En muchos casos los familiares tenían que buscarse la vida, en una época en la que internet no existía, y hacer pedidos de alimentos a otros países europeos. De hecho, en ocasiones se tenían que fletar trailers de camiones para importar a España pedidos de comida, ya que los proveedores solo permitían hacer pedidos al por mayor. En otras ocasiones, los propios familiares eran los que se desplazaban a otros países para traer la comida.

Pero esta misma necesidad se fue convirtiendo en virtud por parte de los familiares primero y luego, a través de las asociaciones. Así fueron naciendo en las diferentes regiones de España los bancos de alimentos bajos en proteínas. Poco a poco, se fueron incorporando más y más alimentos y consiguiendo mejores condiciones para la adquisición de los mismos. De forma paralela, los bancos de alimentos se convirtieron en el punto de encuentro, orientación y, por qué no decirlo, también consuelo, entre los afectados por metabolopatías.

Galicia, con su banco de alimentos, es uno de los puntos de referencia

sirviendo no solo al colectivo de metabólicos gallegos, sino también proporcionando alimentos a muchas otras regiones que no se pueden permitir mantener sus propios bancos. Madrid, País Vasco, Cataluña, Andalucía o Aragón son otras regiones que también tienen sus propios bancos de alimentos. Este es un esfuerzo común del que todos nos debemos sentir orgullosos porque su utilidad va más allá de proporcionar productos. Constituyen un punto de encuentro esencial para garantizar una mejor adherencia a la dieta, y también, un lugar donde familias y afectados pueden intercambiar trucos, recetas y consejos.

En mi opinión, los bancos de alimentos bajos en proteínas constituyen una de las redes de ayuda mutua entre familias y afectados más importantes que hay en España. Es un admirable ejemplo de organización y colaboración con el único objetivo de ayudar a los afectados a tener una dieta lo más variada posible. Esto también ha permitido que la adherencia a la dieta haya ido mejorando con el tiempo. Por desgracia, este enorme esfuerzo común de todo el colectivo de metabólicos españoles, no ha tenido el reconocimiento que se merece. Desde la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias-FEEMH tenemos la intención de dar a conocer esta excelente labor y lograr un más que merecido reconocimiento.



ASFEMA en Madrid



Botiga Metabòlica en Barcelona



ASFEGA en Lugo

**Federación Española de Enfermedades
Metabólicas Hereditarias**

www.metabolicos.es
federación@metabolicos.es



EXPERIENCIA PKU

Milagros González de Dios

Socia de ASFEGA

Hola, mi nombre es Milagros y soy la mamá de Iker, socio de ASFEGA.

Diría que la Fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad relacionada con la intoxicación por acumulación de fenilalanina, al carecer la persona de la enzima adecuada para metabolizar este aminoácido. Esta intoxicación se puede llegar a producir de dos formas por saltarse la dieta estricta en productos apteicos y cantidad limitada de frutas y verduras o cuando están enfermos y los niveles de fenilalanina suben demasiado.



En nuestro caso la fenilalanina controlada estaría entre 2 gr/ml en sangre y 4 gr/ml en sangre, ¿qué pasa cuando supera esos márgenes y pasa a 6 gr/ml, por ejemplo? Que estaríamos ante un problema de acumulación en sangre de fenilalanina, pudiendo llegar a causar un progresivo daño cerebral y una grave deficiencia mental. Al superar ese margen es más difícil bajarla, eso quiere decir que cuanto más tiempo está con ella alta más riesgo tiene.

Ahora, ¿qué significa ser madre de un niño con Fenilcetonuria?

En principio es una confusión, una mezcla de sensaciones y sentimientos que rara vez se entienden.

Es vivir cada día los dos juntos situaciones que no esperaba.

Sostener su mano a la hora de pincharlo para recoger la sangre en papel y mandarla al laboratorio para su análisis.

Buscar calidad de vida para nuestro hijo, cueste lo que cueste.

Intentar comprender cada día más sobre este tema y buscar información sobre recetas alimenticias adaptadas a su dieta.

Y, tener ganas de salir corriendo, pero conformarse con llorar en el baño.

Y, sonreír con los avances y abrazarlo en las derrotas.

Y, vivir en tensión cada vez que está enfermo o no quiere comer, ya que no se sabe en cuanto tendrá la proteína.

Y, saber que desde que dio positivo en PKU te vas a enfrentar a circunstancias desconocidas y muy difíciles, sin saber como conseguirás superarlas.

Y, mirar siempre hacia adelante y nunca hacia atrás.

NUESTRO SECRETO, EL SABOR



Mevalia | LOW PROTEIN



MEVALIA Low Protein es una gama de productos creada por Dr. Schär para las personas que siguen una dieta baja en proteínas.



Adquiere nuestros productos en los bancos de alimentos de tu asociación o desde <http://www.russafasingluten.com/>

- ✓ Bajos en proteína- menos de 1gr por cada 100gr
- ✓ Bajo contenido de fenilalanina
- ✓ Ricos en fibra
- ✓ Fáciles y cómodos de usar

¡Regístrate en nuestra web y solicita el paquete de bienvenida gratis!*

<http://www.mevalia.com/es/>

info@mevalia.com - 800 67 80 18

Dr'Schär

*Un paquete máximo por familia

“XXVII CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS”

Panxón

En ASFEGA, como todos los años, celebramos nuestra convivencia anual que ya va por la **XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas**. Tuvo lugar en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) en la provincia de Pontevedra, los días 28, 29 y 30 de Septiembre, con la colaboración de la Xunta de Galicia.

A estas convivencias acuden familias metabólicas de distintos puntos de Galicia, que tienen así un punto de encuentro de forma directa, a la vez que se da una labor didáctica al poder acudir a conferencias, charlas y mesas redondas impartidas por expertos en estas metabolopatías que proporcionan información a las familias.



El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D^a. Ángeles Feijoo-Montenegro Fernández, Jefa Territorial en Pontevedra de la Consellería de Sanidad de la Xunta de Galicia, que destacó la importancia de asociaciones como ASFEGA en la mejora del colectivo al que representan, en este caso los pacientes afectados por Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos.

A continuación, comenzaron las distintas mesas redondas y ponencias impartidas por varios miembros del equipo médico del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Este año se desglosaron en tres temáticas principales:

● **EL CRIBADO METABÓLICO NEONATAL: CRIBADO EN GALICIA** moderado por el Dr. José María Fraga con las ponencias:

- Recorrido del cribado neonatal en Galicia, expuesta por el Dr. Cristobal Colón.
- Propuestas de futuro del cribado, a cargo del Dr. José A. Cocho de Juan.

● **LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS. UNA REALIDAD NO SOLO SANITARIA SINO TAMBIÉN SOCIAL** impartida por la doctora M.^a Luz Couce Pico.

● **LA IMPORTANCIA DE LOS ESTUDIOS COLABORATIVOS Y LA INVESTIGACIÓN EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS. TRANSICIÓN AL ADULTO** que estuvo moderado por la Dra. María Dolores Bóveda, con las ponencias:

- Situación de las tirosinemias tipo 1 y su tratamiento en España, expuesta por la Dra. Paula Sánchez Pintos.
- Investigación en genética de las enfermedades neurometabólicas, impartida por la Dra. Sofía Gouveia Barbosa.
- Del pediatra al médico de adultos, a cargo del Dr. Miguel A. Martínez Olmos.

Las ponencias fueron de gran calidad y tuvieron una gran acogida, con un aforo completo y muy interesado. Se realizaron sesiones de preguntas a los ponentes participantes para que los asistentes pudiesen aclarar cualquier duda.

La clausura de esta mañana de ponencias corrió a cargo del Director General de Inclusión Social de la Xunta de Galicia, D Arturo Parrado Puente, que reiteró el compromiso de la Xunta para seguir trabajando y colaborando con ASFEGA en los proyectos orientados a dar la cobertura social necesaria a los metabólicos y metabólicas.

A continuación, tuvo lugar la pausa para la comida en la que los afectados pudieron degustar los diferentes platos elaborados por Teresa Nonnato, restauradora del Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona, que año a año nos sorprende con menús metabólicos apetitosos y atractivos para estos días de convivencia.

En la jornada de tarde se realizó un Taller de Cocina Metabólica a cargo de M.^a José Camba Garea, dietista de la UdyTEMC del Hospital de Santiago de Compostela, donde pudimos tomar nota de novedosos trucos y platos adaptados a la dieta de los pacientes metabólicos.

La tarde se cerró con una prueba de fórmulas con distintos sabores y una charla sobre Nuevo enfoque en el manejo nutricional de la PKU, impartidas por responsables de la marca Nutricia.

"XXVII CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS"



El domingo se destinó a reuniones de los asociados. En primer lugar se realizó una reunión de jóvenes PKU y OTM, donde trataron todo lo relativo a la juventud que se engloba en nuestra Asociación. En segundo lugar se celebró una Asamblea de socios y socias donde se trataron diversos temas de interés para ASFEGA.

La XXVII Convivencia de Enfermedades Metabólicas resultó muy exitosa, incrementándose año a año los asistentes e incorporándose los nuevos asociados.

Las familias resaltaron la importancia de la celebración de estas convivencias como un lugar de aclaración de dudas, de intercambio de experiencias y mecanismos de acción

utilizados por ellos y por los pacientes al convivir con el mismo fenómeno y sus desafíos, todo esto de forma compartida.

Está demostrado que el conocimiento de la enfermedad y su tratamiento, así como la vinculación de la familia en el cuidado y atención de los pacientes son aspectos fundamentales, no sólo para ayudar al paciente, sino para ayudar a toda la estructura familiar implicada, de ahí la importancia de que las familias acudan a este tipo de convivencias.



LACTANCIA MATERNA Y ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro López, M^a Luz Couce Pico

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

Las enfermedades metabólicas congénitas (EMC) son un grupo complejo y heterogéneo de más de setecientos trastornos genéticos que condicionan un defecto enzimático o de su cofactor en una vía metabólica, conduciendo al déficit y/o acumulación de uno o varios metabolitos.

El abordaje dietético de las EMC, especialmente de los trastornos del metabolismo de proteínas, diagnosticadas en el período neonatal contempló durante los primeros años la retirada de la lactancia materna (LM) y su sustitución por productos dietéticos especiales complementados con fórmula de inicio, con el objetivo de ajustar el aporte proteico para garantizar un adecuado control metabólico.



Desde la década de los ochenta se ha demostrado que la lactancia materna controlada es una opción dietética no sólo segura, sino deseable, contribuyendo a un mejor vínculo materno-filial, pudiendo correlacionarse con un mejor desarrollo intelectual y, además, dadas sus características biológicas, con una composición variable desde el calostro a la leche madura y con un valor energético que aumenta de un modo progresivo, la leche materna permite asegurar la ingesta calórica que el lactante precisa en cada momento para mantener un balance metabólico positivo. Por ello, los niños afectados de EMC que reciben LM suelen manifestar los síntomas más tardíamente y además, por regla general, aunque no universal, con una sintomatología más leve². Actualmente la LM se contempla en todos los trastornos del metabolismo de moléculas complejas y en la inmensa mayoría de los trastornos del metabolismo intermediario², como así lo recogen, las últimas guías internacionales de manejo de algunas de estas patologías^{3,4,5}. Es una responsabilidad del equipo sanitario que atiende a la familia estimular y asesorar a la madre en el mantenimiento de su lactancia².

Trastornos del Metabolismo de las Proteínas

El contenido proteico de la LM va disminuyendo tras el nacimiento, siendo más alto en el calostro (2,7g/100mL) y manteniéndose las tres primeras semanas de vida en torno a 1,6g/100mL y entre el mes y los seis meses de edad en 1,2g/100mL, siendo este aporte inferior al de la mayoría de fórmulas de inicio comercializadas. Su composición de aminoácidos varía igualmente a lo largo de la lactancia, conteniendo concentraciones elevadas de cisteína y taurina y bajas de fenilalanina y tirosina.

- En las dietas en las que se precisa una restricción proteica general, como ocurre con los defectos del ciclo de la urea y las acidemias orgánicas fundamentalmente, se debe administrar el volumen de LM necesario para aportar los requerimientos proteicos mínimos, o aquellos que el lactante tolere, en forma de proteínas de alto valor biológico, siendo suplementadas, si es necesario, con producto dietético especial y eventualmente con mezclas de aminoácidos esenciales para facilitar en lo posible la síntesis proteica.

El abordaje dietético en aquellos defectos del metabolismo de los aminoácidos en los cuales es precisa la restricción dietética de un aminoácido esencial en concreto se recomienda ofrecer la cantidad de leche materna necesaria para cubrir las necesidades mínimas de ese aminoácido, complementándose el resto de las necesidades proteicas totales con una fórmula exenta del aminoácido a evitar.

Pese a las recomendaciones al respecto, el empleo de la LM en los trastornos del metabolismo proteico no es todavía una realidad en muchos centros, destacando diferencias geográficas notables y una duración global constatada de lactancia materna menor que en la población general⁶. La mayor parte de los estudios que evalúan la situación actual de la LM en este grupo de enfermedades fueron realizados en recién nacidos con fenilcetonuria. Así, un estudio europeo⁷ que incluyó 95 centros de 21 países mostró que sólo el 26% de los centros mantuvieron \geq del 76% de los recién nacidos con fenilcetonuria con LM tras el diagnóstico, en tanto que, en un estudio realizado en EEUU y Canadá⁸ se mantuvo la LM en el 81% de los lactantes fenilcetonúricos.

Las prácticas de administración de la lactancia materna en las aminoacidopatías difieren y han ido evolucionando

y liberalizándose. Así, desde la recomendación inicial de extracción de la leche y administración de la cantidad de leche materna que se había calculado como necesaria, se avanzó a la administración en cada toma de la cantidad de fórmula especial que cubriese prácticamente las necesidades de proteínas y aminoácidos “tolerados” ofreciendo después el pecho “a demanda”, y posteriormente a la tendencia actual que considera que preconiza alternar tomas de leche materna (ilimitada) con tomas de la fórmula especial específica e ir modificando la proporción entre las distintas mismas en función de la evolución de los marcadores biológicos de la enfermedad.

Sin embargo, la práctica mayoritaria en los centros europeos encuestados en relación con fenilcetonuria⁷ continúa siendo la segunda, seguida de la administración alternada de tomas de LM y de fórmula especial.

Las principales dificultades referidas por las madres de pacientes con EMC en relación con la LM son precisamente las inherentes a los frecuentes cambios de pauta alimentaria de acuerdo con los niveles de aminoácidos a controlar y a la preocupación por desconocer la cantidad exacta de leche materna recibida en cada toma directa lo que impulsa a muchas madres a extraer la leche para asegurar un aporte preciso⁶.



Trastornos del metabolismo lipídico

Los lípidos aportan el 50% del contenido calórico de la leche materna, aunque con variaciones en función del estado nutricional de la madre, de la fase de la toma y de la duración de la lactancia. Su importancia radica además en su composición desde el punto de vista cualitativo, de forma que los triglicéridos constituyen el 99% del aporte de grasas y el resto se corresponde con mono y diglicéridos, ácidos grasos libres, fosfolípidos, glicolípidos, esteroides y ésteres de colesterol; destacando la distribución de los ácidos

grasos, con escasa presencia de los de cadena corta y media, y predominio de los de cadena larga, saturados e insaturados casi a partes iguales².

En aquellas entidades en que deba limitarse la ingesta de algunos ácidos grasos, como en el caso de los defectos de oxidación de los ácidos grasos de cadena larga y muy larga, la leche materna garantiza el aporte mínimo diario de dichos ácidos grasos.

En pacientes afectados de trastornos del metabolismo de los ácidos grasos de cadena larga como la deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (MTP), de 3-OHacil-CoA deshidrogenasa (LCHAD) y aquellos con deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) de fenotipo grave (aquellos que debutan clínicamente con anterioridad al diagnóstico por cribado neonatal), así como los pacientes con deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT2) de fenotipo grave, se recomienda mantener una dieta estricta proporcionando el 25-30% del aporte calórico total en forma de lípidos con un aporte de triglicéridos de cadena larga (LCT) inferior al 10%, de triglicéridos de cadena media (MCT) del 15-20% y de ácidos grasos esenciales del 4%. En los pacientes afectados de VLCAD o CPT2 identificados por cribado asintomáticos la recomendación es mantener una dieta restringida en LCT, proporcionando la mitad de los aportes de grasa con una fórmula a base de MCT y la mitad restante en forma de lactancia materna⁹.

Contraindicaciones de la lactancia materna

La única contraindicación estricta para la LM en EMC es la galactosemia clásica. La leche materna contiene lactosa como hidrato de carbono casi exclusivo, siendo ésta hidrolizada a través de la lactasa intestinal en glucosa y galactosa. Ante el diagnóstico de sospecha se debe suspender inmediatamente la lactancia materna o la leche de fórmula, iniciando una fórmula exenta por completo de lactosa, idealmente fórmula de soja, aunque también se puede emplear una fórmula elemental siendo ésta segunda opción la indicada en recién nacidos pretérmino. Las fórmulas con hidrolizados de proteínas de vaca pueden seguir conteniendo lactosa en las fracciones de caseína y, sobre todo en las de seroalbúmina, por lo que no es recomendable su uso. Las leches bajas en lactosa, en las cuales la lactosa se hidroliza a glucosa y galactosa tras adición de lactasa, contienen una cantidad significativa de galactosa y están por ello también contraindicadas¹⁰.

Madres afectas de EMC y lactancia materna

En el transcurso de las últimas décadas, el diagnóstico precoz mediante los programas de cribado neonatal, el desarrollo de terapias específicas y el avance en el tratamiento dietético-nutricional, ha traído consigo una mejora en la calidad de vida de los pacientes de forma que muchas de las enfermedades metabólicas congénitas se consideran actualmente como “enfermedades raras tratables”. La mejoría de la esperanza de vida permite que mujeres afectas de EMC en edad fértil se enfrenten actualmente al reto de tener descendencia y con ello a la decisión de amamantar a sus hijos.

Las madres con trastornos del metabolismo intermediario pueden lactar a su descendencia con la excepción de que empleen algún tratamiento farmacológico cuya seguridad en la lactancia no esté bien establecida, debiéndose en este caso evaluar de forma individualizada la indicación, como es el caso por ejemplo del tratamiento con sapropterina (BH4) en pacientes con fenilcetonuria responsivas a dicho tratamiento³.



En madres afectas de galactosemia la producción de lactosa en la glándula parece no ejercer ningún impacto o solo un impacto menor en el control metabólico de la galactosemia. En estudios publicados observó un aumento transitorio en los metabolitos de galactosa en los primeros días postparto, con disminución gradual posterior y con un curso temporal similar en madres lactantes y no lactantes¹¹.

Otro aspecto a considerar es la seguridad de la lactancia materna en madres con enfermedades lisosomales tratadas con terapia enzimática sustitutiva. La F.D.A. (Foods and Drugs Administration) y la Agencia Europea del Medicamento (E.M.A) recomiendan precaución en su administración a mujeres lactantes, pero los escasos estudios realizados en recién nacidos hijos de madres con

enfermedad de Gaucher tratadas con imiglucerasa¹², o con mucopolisacaridosis tipo I tratadas con laronidasa¹³ no han demostrado efectos nocivos.



Dra. M Luz Couce, Dra. M José de Castro y Dra. Paula Sánchez

Bibliografía

1. Agostoni A, Verduci E, Masetto N, Radaelli G, Riva E; Giovannini M et al. Plasma long-chain polyunsaturated fatty acids and neurodevelopment through the first 12 months of life in phenylketonuria. *Dev Med Child Neurol* 2003;45:257-261 257.
2. Baldellou Vázquez A. Lactancia materna y errores congénitos del metabolismo. *Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo*.
3. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:162.
4. Singh RH, Rohr F, Frazier D, Cunningham A, Mofidi S, Ogata B et al. Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genet Med* 2014;16:121-131.
5. Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vinci C, Haliloglu G, Karall D, Chapman KA et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic academia. *Orphanet J Rare Dis* 2014, 9:130.
6. Banta-Wright S, Kodadek SM, Steiner RD, Houck GM. Challenges to breastfeeding infants with phenylketonuria. *J Pediatr Nursing* 2015; 30:219-26.
7. Pinto A, Adams S, Ahring K, Allen H, Almeida MF, Garcia-Arenas D et al. Early feeding practices in infants with phenylketonuria across Europe. *Mol Genet Metab Rep* 2018;16:829.
8. Banta-Wright S, Press N, Knafel KA, Steiner RD, Houck GM. Breastfeeding Infants with Phenylketonuria in the United States and Canada. *Breastfeeding Med* 2014; 9(3):142-8.
9. Couce Pico ML, García-Villoria J, Martín Hernández E, Peña-Quintana L, Rausell Félix L, Ribes A. Coordinador: Isidro Victoria Miñana. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las deficiencias de la b-oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. En: *Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo*. 2aEd. Ergon, 2018, 43-66.
10. Cocho de Juan JA, García Jiménez I, Vitoria Miñana I, Benítez Brito N, Ruiz Pons M. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo de la galactosa. En: *Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo*. 2aEd. Ergon, 2018, 114-123.
11. Schadewaldt P, Hammen HW, Kamalanathan L, Wendel U, Schwarz M, Bosch AM et al. Biochemical monitoring of pregnancy and breast feeding in five patients with classical galactosaemia and review of the literature. *Eur J Pediatr* 2009; 168:721-729.
12. Sekijima Y, Ohashi T, Ohira S, Kosho T, Fukushima Y. Successful pregnancy and lactation outcome in a patient with Gaucher Disease receiving Enzyme Replacement Therapy, and the subsequent distribution and excretion of imiglucerase in human breast milk. *Clin Ther* 2010;32:2048-2052.
13. Castorina M, Antuzzi D, Richards SM, Cox GF, Xue Y. Successful pregnancy and breastfeeding in a woman with mucopolysaccharidosis type I while receiving laronidase enzyme replacement therapy. *Clin Exp Obstet Gynecol* 2015;42(1):108-13.

LUCHA SINGULAR

Celia Martínez Cao

Socia de ASFEGA



Celia con su hija Elizabeth

Hola, mi nombre es Celia y soy la madre de Elizabeth. Seré muy breve pues sino me harían falta dos revistas.

Esta es mi historia, mi vivencia con Elizabeth una enferma metabólica diagnosticada a los catorce años de Hiperglicinemia no cetósica.

Nació prematura de ocho meses, buen peso, todo bien, pero tenía mucha inquietud, siempre estaba en movimiento, nunca estaba quieta.

En un principio todo iba bien, pero a partir de los seis meses empezamos con descomposiciones con sangre y tuvimos muchos ingresos hospitalarios. A partir de ahí, en vez de engordar y hacer las cosas de su edad empezó a retroceder, era como si volviera a ser muy bebé. Después de visitar muchos médicos tanto por la Seguridad Social como por privado, el diagnóstico final era hiperactividad con retraso psicomotriz. En todos estos años lo que hicimos fue estimularla con: logopedia, terapia ocupacional, psicomotricidad, consultas con varios psicopedagogos, Método Tomatis que es un enfoque natural de estimulación neurosensorial,... Ella iba avanzando lentamente, pero bien.

En una de las visitas al Hospital de Santiago con la Dra. M.^a del Carmen Gómez, neuropediatra, le hizo un análisis de aminoácidos y en quince días ya nos dijeron lo que tenía, una hiperglicinemia no cetósica y ya empezó con el equipo de metabólicos del CHUS, con la Dra. M.^a Luz Couce. Y a partir de ahí, otra lucha con el cambio de alimentación y empezamos a mejorar en todos los aspectos.

Cuando era bebé le hicieron la prueba del talón para detectar las enfermedades metabólicas más comunes, pero la hiperglicinemia no cetósica no estaba incluida entre ellas, por lo que en ese momento no se detectó nada.

Hoy en día tiene diecinueve años y va a hacer un ciclo medio de FP de Informática. Estamos muy agradecidos con el equipo de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital de Santiago, y sobre todo Elizabeth está muy contenta. Estos años fueron una lucha constante, pero el resultado es bueno porque ya sabemos lo que le pasa. Nunca hay que rendirse y toda estimulación está visto que es positiva para ellos, de hecho aunque algunos profesionales desconocían el Método Tomatis (que estimula el cerebro gracias a la música y la voz) y no estaban de acuerdo conmigo, nosotros seguimos con él y mi opinión es que funciona.

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

32ª CONFERENCIA ANUAL E.S. PKU – Venecia (Italia)**Ágata Bak**

Community Manager de FEEMH y ASFEMA



Ágata Bak

La 32ª Conferencia Anual E.S. PKU tuvo lugar en Venecia del jueves 1 al domingo 4 de Noviembre de 2018. Esta cita anual reúne a pacientes de toda Europa, y no solo especialistas y delegados de las asociaciones nacionales.

Mi nombre es Ágata y asistí a esta Conferencia en representación de la Asociación de Metabólicos de Madrid - ASFEMA para

enterarme de novedades, pero también como parte de los delegados europeos, participando en la reunión de delegados. En Venecia me encontré también con Celeste e Irene, que iban en representación de la Asociación PKU de Valencia - AVAPKU, ya que esta asociación manda todos los años a dos participantes a las jornadas europeas.

Durante tres días participamos en charlas, conferencias y talleres, probamos comida apteica y fórmulas de distintas casas comerciales, conocimos gente nueva, vimos viejos amigos, visitamos Venecia y lo pasamos genial.

Este tipo de conferencias duran siempre tres días. El primer día, jueves, es la cena de bienvenida. El segundo día es el día más intenso, durante el que hay tres sesiones paralelas durante todo el día: hay una sección para especialistas, otra para paciente y familiares y una tercera para los delegados, donde se informa sobre la situación de la PKU en Europa. El sábado por la mañana hay una serie de conferencias comunes, en las que participan todos. Tras la clausura del Congreso, por la tarde noche hay una actividad común –este año hemos ido a ver Venecia– y la jornada acaba con una cena de gala.

Podéis leer nuestras impresiones también en las páginas web de ASFEMA (www.asfema.org) y AVAPKU (www.avapku.com); también he hecho comentarios en directo en el Twitter de la asociación madrileña.

**PKU Adulto en el punto de mira**

Las charlas de la E.S. PKU muestran la preocupación por el estado actual de la investigación sobre la enfermedad. Este año ha sido patente, no solo en la mesa de científicos sino también en las conferencias plenarias, la preocupación por el paciente adulto. Charlas dedicadas al envejecimiento cerebral, problemas de adherencia al tratamiento de por vida,... se han puesto sobre la mesa.

En el grupo de los delegados se ha tratado la elaboración de un comunicado conjunto sobre la necesidad de garantizar la transición de pediatría a la edad adulta, cuestión donde queda mucho por hacer en los distintos países europeos.

El interés en el paciente adulto se debe, sobre todo, a que los pacientes están envejeciendo, lo cual nos enfrenta a toda una serie de problemas nuevos. También permite ya los primeros estudios a largo plazo y permite ver cómo funciona el control metabólico de por vida.

Pero, aparte de las charlas dedicadas a este tema, hemos podido obtener información sobre avances en distintas disciplinas: en dietética (PKU y deporte o sobre normas GMP –Good Manufacturing Practices–), psicología (sobre las estrategias de afrontar la enfermedad en la familia y sus resultados), y sobre todo en medicina, donde se han presentado múltiples estudios: sobre novedades terapéuticas, mujeres con PKU, obesidad y comorbilidades, problemas psicológicos en pacientes y un largo etcétera.

Podemos comprobar que desde la implantación de las guías europeas “la PKU ha vuelto a ser sexy una vez más”, en palabras del presidente de la E.S. PKU, Eric Lange; ya que se observa un aumento de estudios de pacientes con esta enfermedad. Se puede conocer el programa completo en el siguiente enlace:

https://www.espku.org/wp-content/uploads/2018/10/ESPKU_2018_Programme_DPS_v4.pdf

Asociación Italiana, anfitriona de la Conferencia

La Conferencia hubiera sido imposible sin las gestiones de la Asociación Italiana, y varias de las charlas han sido dedicadas a la situación en Italia. Se trata de un país en el que todos los aspectos de la dieta están cubiertos por el Estado, también está financiado el tratamiento con Kuvan.

Italia es también pionera en cuanto al registro de enfermedades raras, como se ha podido comprobar en la Conferencia.

Festín PKU

No solo de la Conferencia vive el PKU. La sala de exposiciones se ha llenado de stands con productos especiales de toda Europa; también se anunciaban fórmulas – para PKU, pero también para otras dolencias – que no son muy conocidas fuera de Italia. Pudimos participar en concursos, ver mini shows culinarios... Y los peques también estuvieron en buena compañía para que los adultos pudieran atender a las charlas.

Premio Sheila Jones

La E.S. PKU ha decidido lanzar un premio de reconocimiento anual para padres o pacientes, sin cuya perseverancia sería difícil concebir no solo el avance científico sino, sobre todo, la mejora de calidad de vida de los afectados. El nombre del premio honra la memoria de Sheila Jones y su madre Mary, cuyo valor e insistencia permitieron dar con el tratamiento adecuado para la enfermedad.

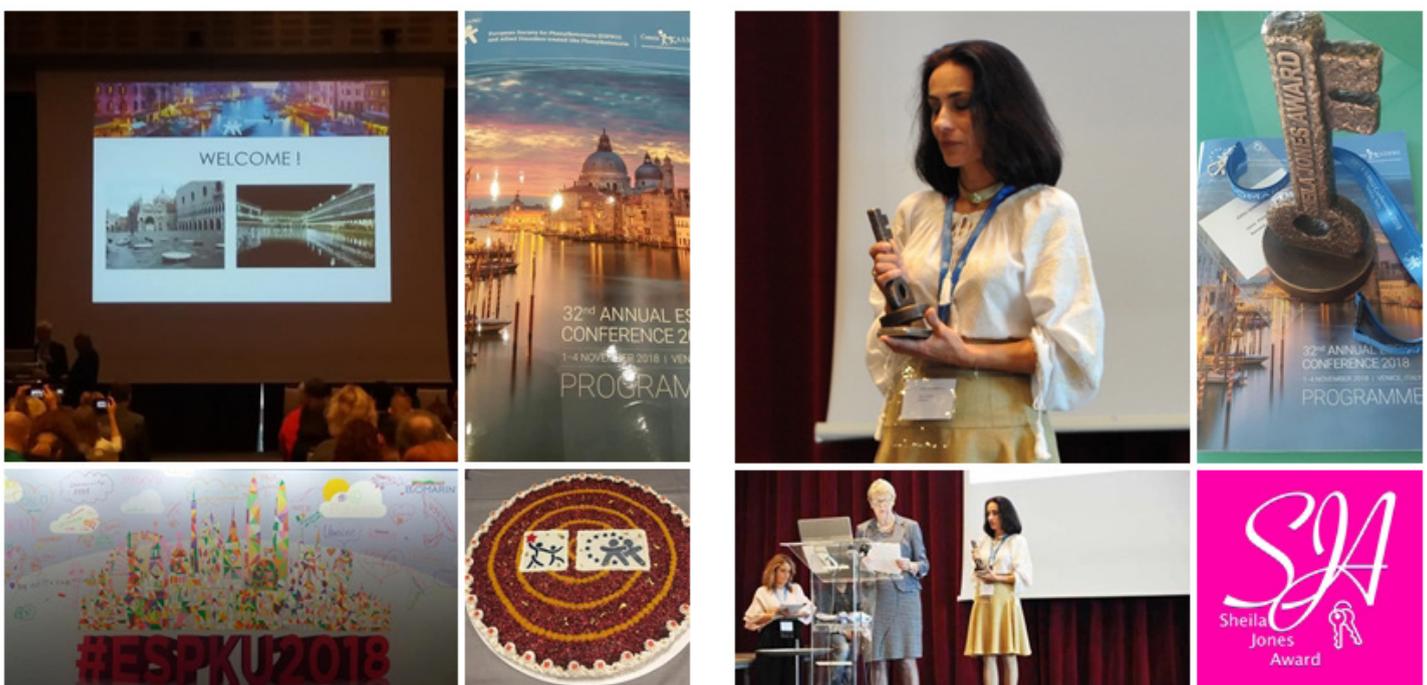
Este año el fallo del premio ha sido claro. En una sesión emotiva la distinción se entregó a Laura Petreus, presidenta de la Asociación Rumana Aproveiteica. Madre de tres hijos, dos de ellos PKUs de detección tardía, es conocida en la E.S. PKU por su coraje y determinación para luchar: por el cribado neonatal total en un país como Rumanía que tiene graves problemas con ello; por el tratamiento adecuado en un país donde posiblemente sea ella la que más sabe de la alimentación adecuada... Todos quedamos sobrecogidos por su valor y humanidad.

Nuestra gran familia

Pero, la E.S. PKU no son solo charlas. En la 32ª edición se dieron cita viejas amistades. Estos días no solo hemos aprendido, también hemos compartido experiencias, hemos vuelto a vernos, hemos disfrutado del tiempo juntos. La E.S. PKU procura que tengamos momentos para estar juntos y compartir impresiones. EL sábado por la tarde fuimos juntos a ver Venecia. Por la noche asistimos a la cena de gala, esta vez los chefs italianos nos prepararon una exquisita y gigantesca tarta de frambuesa y mango. El cierre de la jornada se prolongó en el hotel hasta altas horas de la noche.

El próximo año la Conferencia Anual E.S. PKU será en Izmir (Turquía).

Y en 2020: ¿será España el país encargado del evento europeo!



Laura Petreus recoge su premio

LO POSITIVO Y LO NEGATIVO DE LA PKU

Ana María Pena Amor

Socia de ASFEGA

Hola, me llamo Ana María Pena Amor, tengo 36 años y tengo PKU.

Hace muchísimo tiempo que no comparto nada con la revista de ASFEGA. La única vez que escribí fue cuando hice una presentación ante esta revista para darme a conocer. Hoy me he animado a escribir para compartir mi experiencia PKU, contando lo bueno y lo malo bajo mi punto de vista. La PKU me ha enseñado muchas cosas buenas y otras no tan buenas.

Empecemos con las cosas positivas:

- La PKU no es una enfermedad fácil, pero gracias a ella, he aprendido a **saber valorar la comida**. Hay muchísima gente que veo a mi alrededor que no sabe valorar la comida aún pudiendo comer de todo, y hay veces que me pregunto si un día tuviesen que hacer mi dieta ¿qué harían? Les costaría un mundo poder adaptarse a una dieta como la mía. Pero me gustaría mucho que se pusieran en mi lugar y solo se alimentaran de verduras, frutas y los alimentos bajos en proteínas que obtengo en la Asociación, lo difícil que es tener que cocinar con pocos ingredientes, buscar recetas sin proteínas, exprimir el cerebro para hacer nuevas recetas y comer diferente, sin tener rutina diaria a la hora de comer. Quizás después de tal experiencia cambiarían de opinión y valorarían más la comida. Yo no puedo comer una dieta libre pero ojalá hubiese algo que me permitiese poder comer de todo y así no tener deficiencias nutricionales.
- Con la PKU se tienen **ventajas a nivel de salud**. Es increíble pero cierto, yo he comprobado por experiencia propia que tener mi dieta nos libra, o para decirlo de otra forma, no nos provoca tantos males, que desgraciadamente existen por la manipulación que hacen con los alimentos. Doy gracias a la PKU porque con las verduras y frutas o los alimentos que compro en ASFEGA, tengo una alimentación saludable ingiriendo menos alimentos manipulados, y yo creo que esto me ayuda a llevar una vida más sana que hace que no padezca otras enfermedades que podrían aquejarme como consecuencia de una mala alimentación.
- Con la PKU no he tenido más remedio que tener mucha **fuerza de voluntad**. Una fuerza de voluntad que hizo que ya desde pequeña dijera NO a las cosas que yo sabía que no podía comer. Una fuerza de voluntad que muchos no tienen y les cuesta horrores cuando tienen que hacer dieta. Una fuerza de voluntad impuesta para poder tener salud y no llegar a más cuando me la detectaron. Una fuerza de voluntad de la que me siento orgullosa.
- Con la PKU he **aprendido a cocinar con pocos alimentos**. Sí, me hace esforzarme para imaginar recetas adaptadas a mi dieta con los pocos ingredientes que están permitidos. Por ejemplo, hay muchas ensaladas que he disfrutado este verano pasado y me salieron ricas con verduras y pasta o arroz bajos en proteínas. También hago recetas cocinadas con pasta y verduras, o arroz con verduras que también están muy ricas. He aprendido también a hacer mi propio pan con el preparado panificable bajo en proteínas que compro, o a rallar queso apteico para ponerlo en la pizza o en un calabacín relleno de verduras,... Desde luego que con la PKU aprendo a cocinar y a ingeniarme en la búsqueda de novedosas recetas.
- **La existencia de un Organizador Dietético Metabólico (Odimet) para controlar las proteínas que ingerimos con la dieta**. Esta es otra cosa positiva que veo, ya que con este organizador dietético podemos llevar un control de la ingesta de proteínas, calorías, aminoácidos,... Con añadir la cantidad de comida que has tomado en el desayuno, mediodía, almuerzo, merienda y cena calculas la cantidad de proteína que has ingerido en un día y, así más o menos, calculas lo que has comido, si te has pasado o no. Lo veo una ventaja también a la hora de hacer



Ana María Pena Amor

análisis de sangre en casa, para saber lo que has comido que te haya alterado los análisis si te han salido mal.

- **Los médicos especialistas profesionales en PKU y OTM y toda la gente que forma ASFEGA.** Es muy importante añadir a toda esa gente que hace posible que nosotros estemos bien y con mejor calidad de vida. Me gustaría dar las gracias a: los profesionales sanitarios que se preocupan por nuestra salud y hacen todo lo posible para que sigamos bien de salud, a toda la gente que forma ASFEGA,... que sin ellos nosotros no estaríamos sanos, ni con carreras universitarias, ni con títulos superiores como FP2,... Dar las gracias también a: mi padre que junto con el anterior presidente de ASFEGA fallecido, Manuel Varela, hicieron que esta Asociación empezara a caminar por nuestra salud y la de todos vuestros hijos afectados; a mi madre por tener que soportar situaciones difíciles conmigo porque cuando nació apenas había información y la alimentación de bebés PKU era muy cara y aún no estaba subvencionada. Somos una gran familia.
- También veo positivo que gracias a las asociaciones, **tenemos alimentos bajos en fenilalanina**, de los que podemos comprar para hacer recetas y comer sin problema. Cada vez hay más productos bajos en fenilalanina, pasta tricolor, bases de pizza, más galletas,... En fin, todo es bueno si crean más productos apteicos.
- **Las investigaciones** que se hacen para estas metabopatías son esperanzadoras, son de mejora para hacer más fácil y llevadera la vida. El ansiado monitor PKU, un dispositivo portable para medir los niveles de fenilalanina que permitiría analizar la cantidad de fenilalanina en sangre al momento, así los resultados podrían corregirse al instante y sin demora. La gran esperanza a día de hoy es la PEG-PAL que está en fase de estudios clínicos y que permitiría a cualquier PKU tolerar una ingesta normal de proteínas. La terapia génica, consistente en introducir el gen sano en las células del paciente afectado, avanza y es el futuro prometedor.
- **Se organizan convivencias, talleres de cocina y encuentros nacionales y regionales PKU y OTM**, donde compartir con otros con tu misma enfermedad experiencias, anécdotas, recetas nuevas, juegos, amistad, etc. Hay actividades al aire libre, en un campamento conviviendo conjuntamente y aprendiendo a cocinar, compartiendo risas, recetas, alimentación,... Aquí seguro que uno se lo pasa genial.

Ahora vamos con los puntos negativos de la PKU, desde mi punto de vista:

- **La rutina diaria de la alimentación con dieta PKU.** Es un rollo, a mi por ejemplo me aburre mucho la pasta, si como pasta todos los días, llego a un momento en que me aburre y no quiero más, necesito variar. Es lo único malo que veo, por eso procuro ser más variada, hacer mezclas y ver recetas nuevas. Si ya no te gusta mucho la verdura tienes un problema, gracias a Dios no es mi caso.
- **Desventajas a nivel de salud.** Sí, también tiene desventajas a este nivel, porque no podemos comer de todo y por eso tenemos carencias de sales minerales y nutrientes como calcio, fósforo, magnesio, vitamina D3... que luego tenemos que tomarlos a través de suplementos. La osteopenia (densidad ósea por debajo de lo normal) y los cálculos renales es con lo que tengo que lidiar y hacer que desaparezcan estas patologías. Al estar en Galicia no hay mucho sol y los médicos siempre me recomiendan tomar el sol para obtener vitamina D para los huesos. Los cálculos renales también son un problema, porque al no tomar magnesio que es muy importante para eliminar estos cálculos, porque existe más magnesio en alimentos que no puedo comer, hace más difícil la eliminación de los mismos. Estoy en esa lucha. No quiero olvidarme del estrés, la tristeza, los enfados o los cabreos, las tensiones, los nervios,... que hacen que también suba la fenilalanina en sangre, aparte de comer mal o estar en ayunas prolongadamente o tener fiebre que también suben los análisis.



- **Bajones emocionales.** Los he sufrido sí, como todo el mundo, y he tenido momentos en los que no entendía nada de mi enfermedad y me preguntaba cosas como: ¿Por qué a mí? ¡Maldita enfermedad que no me deja comer de todo! Todo tipo de frases de ese estilo y estaba mal, sufrí mucho en este sentido. También cuando ves a otras personas comer alimentos que yo no puedo comer, y digo ¡Qué suerte tienen y aún hay gente que se queja de la comida! Y siempre pienso: ¡Ojalá pudiera algún día comer de todo sin tener riesgo en la salud! Pero bueno, no me importa que los demás coman delante de mí.

Un psicólogo nos podría ayudar a sobrellevar de la mejor manera posible la enfermedad. Necesitamos un psicólogo que nos ayude a comprender la situación que tenemos; cada uno tiene una situación diferente y sería bueno la ayuda profesional en este sentido.

- **Críticas de gente.** Aún es hoy el día que recibo críticas a mis espaldas de gente muy insensible y sin conocer nada del tema, diciendo que mejor que me quede en casa en vez de ir de cena pidiendo un menú especial. A mí sinceramente, comentarios así me resbalan, porque si pido un menú especial será porque no puedo comer de todo. Pero hay mucha ignorancia y parece más fácil juzgar a las personas a pesar del desconocimiento.
- **El no apoyo o incomprensión de la gente.** Cuando les hablas de tu enfermedad y les dices lo que puedes y no puedes comer, yo creo que les quedará claro desde el primer momento o desde la segunda o tercera vez que se lo cuentas, porque no es fácil comprenderlo a la primera. Pero cuando te lo preguntan mil y una veces, ya te cansas y te cuestionas si de verdad te escuchan o simplemente te oyen, porque no es lo mismo oír que escuchar. Y siempre tengo que repetirles lo mismo una y otra vez. Es cansado y a veces una se da cuenta de que no les interesa tanto tu enfermedad, y después se olvidan otra vez de lo que les has contado. Es agotador.
- **Los precios altos de los alimentos bajos en proteínas comparados con los equivalentes no dietéticos.** Es importante este tema porque el tener un trastorno metabólico implica tener que pagar un sobre coste por la alimentación dietética. Por ejemplo:
 - 1kg de arroz normal cuesta 1,52 euros, si lo comparamos con arroz bajo en proteínas un paquete de 400g de arroz cuesta 3,04 euros.
 - 750gr de cereales de chocolate cuestan 3,15 euros, mientras que un paquete de 375gr. de cereales de chocolate bajos en proteínas nos cuesta 14,40 euros. ¡¡ Una barbaridad de dinero!! Precios demasiado altos que tenemos que pagar los afectados PKU y OTM para seguir una alimentación adaptada a nuestra dieta . Ojalá haya solución para esto.

En conclusión, yo estoy bien y prefiero pensar en lo bueno que tiene la PKU que en lo malo, que evidentemente lo hay, pero pensar en lo bueno te hace vivir la vida más feliz, te sientes bien y haces sentir bien a los demás. Pensar en lo positivo de la PKU hace que sea más llevadera la enfermedad.

Y para ir concluyendo, decir una cosa que siempre he pensado: yo no me siento enferma, no siento un malestar continuo. La PKU es un trastorno metabólico donde el hígado tiene un fallo funcional, que hace que no transforme un aminoácido en otra sustancia para poder eliminarla, y la solución se ve en la dieta que tenemos y en los pros y contras que ello conlleva. Es una enfermedad crónica pero yo no me considero “enferma” en el sentido de estar mal, con dolor, con más idas y venidas al hospital,... Es mejor ver siempre el lado positivo de las cosas.

Un saludo cordial a ASFEGA y a todos los que me leéis.

Gracias a todos.

COMIDA SOLIDARIA A FAVOR DE ASFEMA – Navas del Rey (Madrid)

Juan Manuel López Rodríguez

Socio de ASFEGA



Juan Manuel López

Aunque la mayoría de vosotros ya me conocéis para los que no, soy Juan tengo PKU y soy de Ponferrada. Actualmente vivo y trabajo en Madrid y frecuento algunos de los eventos que organizan en la Asociación de Fenilcetonúricos y OTM – ASFEMA de Madrid. En este artículo me gustaría contaros uno de ellos.

El pasado mes de Noviembre, concretamente el sábado 17, tuvo lugar en Navas del Rey (Madrid) un cocido solidario, un evento organizado a favor de ASFEMA y al que tuve la suerte de que me invitaran para pasar el día y colaborar.



La comida se organizó en Navas del Rey debido a que una de las socias es de este pueblo y lo llevan realizando varios años. El cocido lo preparan los voluntarios y voluntarias del pueblo que desde el día antes están con los preparativos: pelando patatas, preparando el repollo, troceando la carne, etc. Hay que puntualizar que es un cocido madrileño, por lo que no es igual que el que se come en Ponferrada o el que se come en Galicia, aunque dentro del madrileño también hay variantes. Básicamente lo que lleva es: sopa de fideos con el caldo del cocido, repollo, garbanzos, patatas y zanahorias cocidas, punta de jamón, tocino, hueso de caña, espinazo y carne.

Como casi cualquier cocido no es muy apto para los asistentes con Fenilcetonuria (PKU), así que en paralelo se prepara uno apto para los PKUs con lo siguiente: con el caldo del cocido se hace sopa con fideos bajos en proteínas, se prepara un plato con patatas, zanahorias, repollo y la cantidad de garbanzos que pueda cada uno, si es que puede.

Todo esto tiene lugar en la plaza del pueblo, la Plaza de España, donde colocan una mesas para servir y comer y una carpa por si el tiempo no acompaña. Por el módico donativo de seis euros se puede disfrutar de un estupendo cocido y de una divertida jornada. Este evento no sería posible sin la desinteresada colaboración de la Asociación de Mujeres, la Asociación de la Tercera Edad y la Garbancera Madrileña, entre otros.

Pero, antes de comer, los adultos PKUs nos fuimos por el monte a hacer una ruta en bici con María, la socia PKU que vive allí. La verdad es que es un pueblo muy bonito con unas vistas estupendas y ésta fue una iniciativa muy buena que aporta cada año más dinero a la Asociación de Madrid. Estuve muy a gusto y contento de que me invitaran y de poder ir, ya que también coincidí con Jorge, un PKU de Zaragoza al que también invitaron y hacía tiempo que no veía.



De izquierda a derecha: Jorge, Juan, Cristina y María.

Me gusta la iniciativa de invitar a gente de otras comunidades a que vean los eventos que se celebran en otras regiones, porque pueden servir de idea para las suyas propias. Actos que a lo mejor no se les habían ocurrido y son relativamente sencillos de organizar, aunque no sean una fuente de ingreso muy grande.

Espero poder seguir contándoos mas eventos distintos de los nuestros en los que pueda participar.

¡¡Hasta la próxima!!

MESA INFORMATIVA -DÍA ENFERMEDADES RARAS



El 28 de Febrero es el **Día Internacional de las Enfermedades Raras** y con este motivo la Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC) instaló una mesa informativa en el Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela a la que asistieron, la gerente de gestión integrada de Santiago, Eloína Núñez, la subdirectora de Calidad y Atención al paciente de gestión integrada de Santiago, Beatriz Pais, la responsable de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas del Hospital Clínico de Santiago, Luz Couce, y que acompañaron a Isabel Botana, responsable del área social de FEGEREC, a Modesto Rodríguez, presidente de ASFEGA y a Lucía Linares, voluntaria de la federación.

El objetivo fue hacer visibles las enfermedades minoritarias y sensibilizar a la población sobre las necesidades del colectivo (diagnóstico precoz, investigación y consejo genético, necesidades sociosanitarias...). En Galicia se estima que unas 200.000 personas padecen una enfermedad poco frecuente.

REUNIÓN CON DIRECTORA GENERAL DE FAMILIA, INFANCIA Y DINAMIZACIÓN DEMOGRÁFICA

El 13 de Marzo de 2018 el presidente de ASFEGA, Modesto Rodríguez Novoa y la trabajadora de ASFEGA, M^a Elena Anllo Díaz acudieron a Santiago de Compostela para reunirse con D^a Amparo González Méndez Directora General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica de la Xunta de Galicia.

En el encuentro se abordaron temas de interés para ASFEGA relativos a las actividades desarrolladas por esta asociación.



ASAMBLEA EXTRAORDINARIA DE ASFEGA



El pasado 29 de Septiembre de 2018 se celebró **Asamblea General Extraordinaria de socios y socias** de ASFEGA en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán-Pontevedra), siendo el principal punto del orden del día la renovación de la Junta Directiva.

Desde ASFEGA agradecemos a todos los asistentes su participación.

REUNIÓN CON DIRECTOR GENERAL DE INCLUSIÓN SOCIAL

El 15 de Noviembre de 2018 el presidente de ASFEGA, Modesto Rodríguez Novoa y la trabajadora de ASFEGA, M^a Elena Anllo Díaz acudieron a Santiago de Compostela para reunirse con D. Arturo Parrado Punte Director General de Inclusión Social de la Xunta de Galicia.

En esta reunión se abordaron cuestiones relativas a las distintas labores llevadas a cabo por ASFEGA y se renovó la colaboración de esta Dirección General con nuestra asociación.



APORTACIÓN A FIDIS

El 30 de Noviembre el Presidente de ASFEGA acude a Santiago de Compostela a la **VI Reunión Gallega y III Hispano Lusa sobre Nuevos Retos en los Errores Innatos del Metabolismo**, donde hace entrega a la Dra. M Luz Couce de un cheque con una donación de ASFEGA de 1000 euros para la Fundación Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (FIDIS), cuyo fin último es el de mejorar la salud y la calidad de vida de las personas, creando un futuro más saludable y transfiriendo a la sociedad los resultados de la investigación biomédica puntera.



JORNADA DIETAS METABÓLICAS

A Pastoriza

ASFEGA organizó una Jornada sobre Dietas Metabólicas en la tarde del sábado 1 de Diciembre en el colegio CEIP "O Salvador" de A Pastoriza (Lugo) dirigida a todos aquellos interesados en conocer más sobre la dieta adaptada a las diferentes metabolopatías.

Previamente a la jornada animamos a todos los socios y socias con ganas de cocinar a presentar en este día sus platos bajos en proteínas, que debían llevar ya elaborados, podían participar tanto platos dulces como salados.

La convocatoria resultó todo un éxito y en esta ocasión disfrutamos de las siguientes elaboraciones:

- Natillas (Carmen)
- Turrón de chocolate (Celia)
- Galletas de nata (Aurora)
- Albóndigas de espinacas y acelgas (Aurora)
- Tronco de Navidad (Aurora)
- Magdalenas de chocolate (Celia)
- Tarta de zanahoria y coco (Juana)
- Filloas (M^a José)
- Arañas (María)



A medida que los asistentes iban llegando los platos se iban incorporando a la mesa donde se realizaba la muestra para su exposición. Cuando ya estuvieron todos presentes se dio paso a la explicación de las recetas. Cada participante fue detallando los ingredientes y los pasos de elaboración de su plato, dialogando con el público y proporcionando respuestas didácticas y clarificadoras a las preguntas planteadas.



Todos los asistentes recibieron las recetas y, como siempre, a aquellos socios y socias que no pudieron asistir se las enviamos posteriormente. Además todos los participantes en la muestra de platos fueron obsequiados con cheques regalo para gastar en la compra de productos bajos en proteínas del almacén de ASFEGA.

Con todos estos platos comprobamos que se puede comer sano y divertido aún teniendo un problema metabólico. Sólo hay que poner interés, ganas y algo de imaginación. En este sentido, los padres tienen la responsabilidad de adecuar la mesa familiar para que el niño/a aprenda a disfrutar de los alimentos permitidos diariamente, ofreciendo variedad, diferentes preparaciones culinarias, ... que contribuirán a la aceptación de la dieta especial.

Durante las fechas navideñas, una de las principales cuestiones a resolver, en el caso de las familias con niños y niñas con enfermedades metabólicas, es decir, qué menús podemos elaborar que tengan un carácter festivo y que puedan tomarlos toda la familia. Por ello, en esta muestra de platos se organizó un premio especial al Mejor Plato Navideño bajo en proteínas. Para la elección del ganador los asistentes degustaron los platos participantes y luego depositaron su voto. Tras el recuento de los votos resultó ganador el postre Tronco de Navidad, elaborado por Aurora Goás que recibió un trofeo y un cheque regalo adicional para su compra de alimentos en ASFEGA. Os dejamos la receta ganadora al final de este artículo.



En esta jornada también disfrutamos con una mesa dulce preparada por ASFEGA en la que se podían degustar nuevos productos bajos en proteínas de la marca Taranis como natillas de fresa o de caramelo, galletas de frambuesa, galletas con chips de caramelo,... y también bombones, lenguas de gato de chocolate,... Todo ello hizo las delicias de los asistentes, sobre todo de los más pequeños que fueron los que más acudieron a esta mesa dulce.

Al final de la jornada hubo tiempo para disfrutar de la charla y la buena compañía. Se compartieron todos los platos presentados y todas las familias disfrutaron de un picoteo, preparado por la mamá de nuestra socia Silvia. En este día Silvia estaba de cumpleaños y tuvimos ocasión de celebrarlo y obsequiarla con un álbum de fotos con su trayectoria en ASFEGA.

Desde ASFEGA agradecemos la colaboración de todos los que presentaron sus platos y la asistencia de los participantes en esta jornada. Queremos dar las gracias al colegio CEIP "O Salvador" de A Pastoriza por cedernos las instalaciones para este día y agradecer a nuestra socia Silvia y a su familia, en especial a su madre, su trabajo y ayuda para organizar esta jornada.



Receta Ganadora Mejor Plato Metabólico Navideño TRONCO DE NAVIDAD

BIZCOCHO CHOCOLATE

INGREDIENTES:

- 31 gr mantequilla
- 70 gr de harina baja en proteínas
- 50 gr azúcar
- 50 ml de nata 38% materia grasa
- 15 gr cacao
- levadura



PREPARACIÓN BIZCOCHO CHOCOLATE:

Mezclar la mantequilla con el azúcar hasta hacer una pasta.
Añadir la harina con la levadura y seguir removiendo.
Montar la nata y añadirla a la mezcla anterior junto con el cacao.
Poner en el horno a 180°C durante 40 o 45 minutos.
Una vez frío, cortarlo en forma de estrellas.

BIZCOCHO VAINILLA

INGREDIENTES:

- 31 gr mantequilla
- 70 gr de harina baja en proteínas
- 50 gr azúcar
- 50 ml de nata 35% materia grasa
- cucharadita esencia de vainilla
- levadura

PREPARACIÓN BIZCOCHO VAINILLA:

Mezclar la mantequilla con el azúcar hasta hacer una pasta.
Añadir la harina con la levadura y seguir removiendo.
Montar la nata y añadirla a la mezcla anterior junto la esencia de vainilla.

PREPARACIÓN TRONCO:

1. Cubrir la base del molde con la masa del bizcocho de vainilla
2. Introducir las estrellas de chocolate
3. Recubrir con la masa que quede de vainilla
4. Volver a meterlo al horno a 180°C durante 40 o 45 minutos

IDEAS Y CLAVES PARA TU COCINA

PAN DE MOLDE BAJO EN PROTEÍNAS: MÁS USOS DE LOS QUE PIENSAS

Solemos usarlo para hacer sándwiches o tostadas, pero sus posibilidades en la cocina van mucho más allá. Es perfecto para hacer pasteles salados, intercalando capas de pan y relleno. Puedes meterlos unas horas en la nevera y servir fríos o cubrir con bechamel y gratinar como si fuera una lasaña. Otra opción, estirarlos con un rodillo, cubrirlos con el relleno que quieras (dulce o salado) y enrollarlos. Sirve tal cual o dora en el horno. Y otra utilidad es congelarlo y, después, rallarlo y usarlo para empanar.



REINVENTA EL CALABACÍN



* **Tallarines.** Con la ayuda de un espiralizador o una mandolina de cocina, haz tiras de calabacín, saltéalas o escáldalas y añade tu salsa de pasta favorita.

* **Rollitos.** Corta láminas muy finas de calabacín y utilízalas, crudas o ligeramente saladas, como base para hacer rollitos de ensalada, verduritas,... Para cerrar, atar con una tira de cebollino o pinchar con un palillo.

EL UTENSILIO ESTRELLA

Molde de magdalenas. Aparte de para hacer muffins, se puede usar para un montón de recetas dulces y saladas, e incluso como un utensilio para llevar los platos a la mesa de forma divertida.

Nidos de queso y mermelada: En los huecos de un molde de magdalenas, encaja porciones de masa de hojaldre baja en proteínas. Rellena con queso bajo en proteínas y cubre con mermelada. Hornea 15 minutos y listos.



PELAR CALABAZA SIN COMPLICARSE



Hornéala. Pínchala en varios sitios y métela en el microondas unos tres minutos. Deja enfriar.
Fuera pipas. Corta la calabaza en porciones y elimina las pipas y los hilos centrales con una cuchara.

Retira la piel. Hazlo con un pelador o un cuchillo. Al estar la piel más blanda casi no te costará.

Trocéala. Solo tienes que cortarla en pedazos más o menos grandes según cómo vayas a cocinarla.

VERDURAS A LA PLANCHA MUY CRUJIENTES

Para que queden crujientes en lugar de engrasar la plancha donde vayas a hacerlas, es mejor que untes las propias verduras con un poco de aceite. La plancha debe de estar a una temperatura bastante alta y el tiempo de cocción debe de ser breve. En el caso de hortalizas duras como los espárragos, una vez estén doradas, puedes taparlas parcialmente y dejar que se hagan unos minutos para que se ablanden por dentro.



TARTELETAS CRUJIENTES DE VERDURAS Y QUESO

Ingredientes:

- 6 rebanadas de pan bajo en proteínas
- 1 zanahoria
- 80 gr. de brócoli
- 8 champiñones
- 120 gr. de queso blanco bajo en proteínas
- 2 cucharadas de nata
- 1 cucharada de mayonesa
- Queso rallado bajo en proteínas

- »» Dificultad fácil
- »» 6 unidades
- »» 30 minutos



Quita la corteza del pan de molde bajo en proteínas y pásale el rodillo. Forra con él seis moldes de magdalenas. Hornea las tartaletas unos 3 minutos, retira y deja enfriar.

Corta el brócoli y la zanahoria y cuécelos al vapor. Lamina los champiñones y saltéalos. Bate el queso bajo en proteínas con la nata y la mayonesa.

Agrega los champiñones, el brócoli y la zanahoria, y mezcla. Rellena las tartaletas.

Espolvoréalas con queso rallado bajo en proteínas y hornéalas 15 minutos a 180°.

HAMBURGUESA DE PATATA Y ESPINACAS

Ingredientes:

- patatas
- espinacas frescas
- cebolla
- ajo
- pan rallado bajo en proteínas
- orégano
- albahaca
- pimienta negra
- aceite de oliva
- sal
- mayonesa
- tomate
- lechuga



Hervir las patatas peladas y cortadas, cuando estén bien cocidas machacar.

En una sartén pochar con aceite la cebolla y el ajo picado y mezclar con la patata.

Añadir las espinacas cortadas y las especias (pimienta, orégano, albahaca y sal).

Echar el pan rallado y con las manos húmedas coger una porción y darle forma.

Apretar y dejar reposar, incluso congelar 30 minutos para que queden más compactas.

Descongelar ligeramente y freír en la sartén con un chorrito largo de aceite de oliva.

Servir entre pan bajo en proteínas con tomate, lechuga y mayonesa.

RATATOUILLE DE HORTALIZAS

Ingredientes para la salsa (piperrada):

- 1 diente de ajo
- ½ cebolla
- 2 tomates pera maduros
- 2 pimientos rojos
- Sal
- Aceite de oliva virgen extra
- Romero



Ingredientes para el ratatouille:

- 2 calabacines verdes
- 2 berenjenas
- 4 tomates pera
- 2 pimientos amarillos

Ingredientes para la vinagreta:

- 2 cucharadas de aceite de oliva virgen extra
- Sal
- Pimienta
- Tomillo
- Perejil
- Cebollino

Empezaremos con la **salsa (piperrada)** que irá en el fondo del recipiente, en donde colocaremos las verduras. Picaremos la cebolla y el diente de ajo y pochamos a fuego bajo. Cuando empiece a coger color, añadimos el pimiento y los tomates pelados y troceados. Sazonamos con sal.

Cocinaremos todo el conjunto a fuego bajo, hasta conseguir una salsa densa. Pasamos por la batidora, rectificamos de sal y reservamos.

Ahora vamos con las **hortalizas**. Con la ayuda de una mandolina o un cuchillo afilado cortamos los calabacines, las berenjenas y el pimiento amarillo en finas rodajas. Pre calentamos el horno a 175° y, mientras, montamos las hortalizas en un recipiente (por ejemplo: fuente de cristal ovalada).

Y llega el momento del **montaje**: en el fondo de la fuente vertemos la salsa que previamente hemos preparado y, sobre ella, vamos colocando las hortalizas intercaladas, en forma de espiral, hasta rellenarla por completo.

Ahora es el turno de la **vinagreta**, en un bol mezclaremos aceite, sal, pimienta, tomillo y perejil y lo vertemos sobre nuestras verduras. Colocamos un papel de horno sobre estas y al horno a 175° durante 60 minutos. Pasado ese tiempo retiramos el papel y dejamos en el horno otros 30 minutos más para que las verduras se doren un poco.

Cumplido el tiempo, sacamos del horno y emplatamos. Para ello podemos ayudarnos de un molde circular, colocando las verduras en forma de abanico, con una parte plegada sobre la otra. Desmoldamos con cuidado y decoramos el plato con un sutil toque de piperrada, unas hojas de perejil fresco y coronamos con una ramita de cebollino.

BATIDO DE KIWI, MANGO Y FRAMBUESAS

Ingredientes:

- 3 kiwis
- 150 ml de yogur bajo en proteína
- 1 mango pequeño
- 1 cucharada de zumo de naranja
- 150 gr de frambuesas



Pelar, trocear y batir los kiwis hasta que no queden grumos. Reservar.

Pelar el mango, deshuesar, trocear y batir con el zumo de naranja.

Triturar las frambuesas y pasar por el colador.

Poner en el vaso el kiwi, una capa de yogur bajo en proteínas, el mango, otra capa de yogur bajo en proteína y por último las frambuesas.

Este postre además de estético. Está lleno de vitaminas.

TRUCO:

También queda muy rico con sandía o fresas.

»» 130 kcal./ración

HELADO DE PLÁTANO

Ingredientes:

- 4 plátanos muy maduros
- 4 cucharadas de sustituto de leche baja en proteínas.

Para decorar:

Chocolate bajo en proteínas, fresas o frambuesas.

Cortar los plátanos en trozos, colocarlos en una bandeja, tapar y congelar, al menos, un par de horas.

Batir junto con el sustituto de leche baja en proteínas hasta que quede cremoso.

Servir el helado con ralladura de chocolate bajo en proteínas, fresas, o frambuesas y rodajas de plátano por encima.

»» 15 minutos



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, WND® 1 y WND® 1.

Email: meadjohnson.metabolicos@mjn.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**

