

ASOCIACIÓN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DE GALICIA



1. SALUDA.**Alberto Núñez Feijóo****2. PRÓLOGO.****Modesto Rodríguez Novoa****3. ARTÍCULO****VEINTE AÑOS DE CRIBADO NEONATAL EN GALICIA.****Paula Sánchez, M.ª José de Castro, A. Javier Iglesias, Jose A. Cocho, M. Dolores Bóveda, Daisy E. Castiñeiras, Cristóbal Colón, M. José Camba, M.ª Luz Couce****4. TESTIMONIO****FAMILIA PKULIAR. Lucía Castro****5. ARTÍCULO****REPERCUSIÓN DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS.****M. Luz Couce Pico, Paula Sánchez Pintos, M. José de Castro López****6. ARTÍCULO****FENILCETONURIA EN EL AULA.****Alba Álvarez Jorge****7. ACTIVIDAD ASFEGA "CAMPAÑA PIENSA EN AZUL"****8. ARTÍCULO****LA ACREDITACIÓN DE UNIDADES DE SALUD COMO GARANTÍA DE CALIDAD.****Álvaro Hermida Ameijeiras****9. ACTIVIDAD ASFEGA "CONCURSO DE DIBUJO"****10. ACTIVIDAD ASFEGA "CONCURSO DE RELATO"****11. ARTÍCULO****EL CRIBADO DE LA ANEMIA FALCIFORME.****Daisy E. Castiñeiras Ramos****12. CARTA A ASFEGA.****Rut Álvarez Álvarez****13. ARTÍCULO****COMENTARIOS SOBRE EL IMPACTO DE LA COVID-19 Y LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS.****José María Fraga Bermúdez****14. TESTIMONIO MEMORIAS DE UN ADOLESCENTE DISTINTO.****Iván Pena Cabrera****15. ACTIVIDAD ASFEGA****"SEMINARIO WEB: MICROBIOTA, LA IMPORTANCIA DE LO DIMINUTO"****16. ARTÍCULO****YA QUEDA MENOS.****Aitor Calero García****17. ACTIVIDAD ASFEGA****"CAMPAÑA "BAIXO O MESMO PARAUGAS"****18. ARTÍCULO****ODIMET, LA TECNOLOGÍA AL SERVICIO DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO.****M. José Camba Garea, Paula Sánchez Pintos, María José de Castro López****19. SIN ACTIVIDAD ASFEGA****"UN AÑO SIN CONVIVENCIA DE FAMILIAS DE ASFEGA"****20. ARTÍCULO****UN OASIS EN MEDIO DE LA CRISPACIÓN.****José María Fraga Bermúdez****21. ACTIVIDAD ASFEGA****"CONCURSO DE RECETAS BAJAS EN PROTEÍNAS"****22. RECETAS**

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

Representates jóvenes: Iván Deaño Vázquez, Juan M. López Rodríguez, Uxía Peixoto González, Alma Pérez Fernández

Maquetación: Belén Fernández Rodríguez y Mª Elena Anllo Díaz

Imprime: Imprenta PIXERALIA, S.L.

ISSN 2340-2571

Depósito legal: LU 14-2010

Distribución gratuita



O ano 2020 foi un ano difícil. Tivemos que parar de forma inesperada as nosas vidas, enfrontarnos a un virus descoñecido que entrou de súpeto na nosa sociedade obrigándonos a adaptarnos, a innovar e a desenvolver novas fórmulas de relacionarnos, de traballar e de coidar.

Todas as persoas que formades parte da ASFEGA sabedes ben o que supón para calquera persoa plantarlle cara a unha enfermidade descoñecida e pouco frecuente, pois poñedes todos os vosos esforzos en acompañar, coidar e estar preto de nenos, nenas e mozos diagnosticados de enfermidades metabólicas hereditarias, e tamén das súas familias. Facedes un labor imprescindible da que Galicia se sente moi orgullosa.

Séntese orgullosa porque a nosa Comunidade, a través do Servizo Galego de Saúde, cre fondamente que a aposta pola investigación é a única fórmula coa que avanzar no tratamento e na mellora da calidade de vida das persoas que sofren algunha das preto de sete mil enfermidades raras identificadas ata o momento. E así o recoñeceu a Unión Europea, distinguindo ao Centro Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS) como centro de referencia en enfermidades raras e complexas, e máis concretamente, no eido das patoloxías metabólicas hereditarias.

Galicia segue a dar pasos neste eido, e por iso hai poucas semanas aprobamos, no Consello da Xunta, a Estratexia galega

en enfermidades raras, unha ferramenta coa que reduciremos algo tan importante como son os tempos de diagnóstico, potenciaremos a detección precoz e, ademais, desenvolveremos unha xestión máis eficaz e coordinada. Sen dúbida, un paso moi importante porque suporá unha mellora na calidade da atención ao impulsar o emprego da tecnoloxía para fomentar a eficiencia na tramitación. Todo isto será posible grazas ao desenvolvemento do Rexistro Galego de Enfermidades Raras (RERGA), á mellora ao acceso a terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas, ao impulso da formación e da divulgación, á normalización da asistencia sanitaria e, entre outros aspectos, ao pulo definitivo da coordinación socio-sanitaria e a participación das asociacións de enfermidades raras como é o caso de ASFEGA.

Sei que esta Estratexia é unha boa nova para todas as persoas que formades parte desta entidade, unha asociación que leva xa máis de trinta anos desenvolvendo unha tarefa fundamental para doentes e familias. Por iso gustárame trasladarvos o agradecemento polo voso traballo pero, sobre todo, transmitirvos o sincero compromiso da Xunta de Galicia de seguir fomentando a innovación e a investigación neste tipo de enfermidades pouco frecuentes para mellorar a calidade de vida de todas as persoas que as padecen. Farémolo porque Galicia quere seguir sendo un reflexo do que todos os sistemas de saúde deberían ser.

Grazas, de corazón, polo voso esforzo e compromiso. Contades con todo o agrado e apoio do Goberno galego.



ASFEGA

***Caminamos
juntos***



JUNTA DIRECTIVA



Modesto Rodríguez
Presidente



Martín Seijo
Vocal



Tanía Barral
Vicepresidenta



Marga Aguiñ
Vocal de la mujer



José Manuel Peña
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

Después de haber pasado por tantos momentos difíciles, nadie imaginaba que podíamos atravesar una situación tan preocupante en pleno siglo XXI. El año 2020 se vio alterado de una forma imprevista por la pandemia. El COVID-19 con su rápida propagación y contagio masivo, obligó a decretar cuarentenas y aislamientos sociales que modificaron la vida de todos nosotros.

Como asociación se hizo complicada nuestra labor y poder dedicar el tiempo necesario a nuestras tareas, por motivos más que conocidos por todos. Debido a la pandemia, durante este último año la asociación ha tenido que cancelar muchas de sus actividades, reformular otras y adaptarse a la nueva situación. Esperamos que en los próximos años podamos volver a la normalidad, tanto económica como institucional, en todos los campos que abarcamos.

Agradecer desde aquí, que al menos, la regularidad en el campo sanitario como en toda la distribución de alimentos dietéticos bajos en proteínas, tan necesaria para nuestra asociación, se mantuvo con gran esfuerzo a pesar de lo complicado de la situación.

En los años precedentes ASFEGA realizó numerosos actos benéficos como carreras y "andainas" solidarias, conciertos, mercadillos, desafíos solidarios,... que eran una fuente complementaria de nuestra financiación. Este año no ha sido posible organizar este tipo de actos, y además muchas personas y empresas donantes están también en una situación precaria. Costará un tiempo que esta tendencia cambie y por tanto, como entidad tendremos que buscar nuevas vías de financiación, tratar de recibir más ayudas y recursos para mejorar la liquidez y a medio plazo garantizar la viabilidad económica.

Por otro lado, la pandemia nos ha servido para darnos cuenta de la necesidad de hacer cambios en temas digitales y en la forma de trabajar, siendo clave la comunicación digital para que nuestro trabajo llegue a nuestros asociados y asociadas, y poder mantener el contacto por estas vías. La situación pandémica ha hecho imposible hacer encuentros presenciales como convivencias de jóvenes, talleres de cocina baja en proteínas, jornadas, convivencias de familias,... Por este motivo, las actividades organizadas han tenido que ser telemáticas como: concursos online, reuniones, seminarios web,... Todo ello ha implicado una aceleración en la digitalización de la asociación, apoyándonos más que nunca en herramientas virtuales que han llegado para quedarse y complementarán en el futuro las actividades presenciales.

Sabemos que pese a todo, todavía tenemos que coronar este puerto de categoría especial. No nos queda más remedio que seguir adaptándonos a la realidad nueva que tenemos cada día y realizar un esfuerzo durante el próximo año para poder alcanzar la normalidad.

Desde ASFEGA quiero dar la bienvenida a las nuevas familias que se han asociado, esperando que encuentren el acomodo y la ayuda necesaria para conseguir una mejor calidad de vida para sus hijos e hijas, con mayor tranquilidad para todos. En ASFEGA fomentamos la participación de las familias en los eventos y órganos de la propia asociación. Les daremos nuestro apoyo en el camino y esperamos que la relación entre familias les permita sentir la comprensión en el entorno asociativo.

También como no, quisiera recordar desde aquí a aquellos que por distintas circunstancias han perdido a seres queridos, que sé que han sido unos cuantos, un fuerte abrazo y mucho ánimo. La vida sigue sin ellos, pero sin olvidarlos.

Sin más, contaros que el tiempo que me queda al frente de ASFEGA, intentaré por todos los medios, allanar el camino para llegar feliz a la meta. Para ello, necesitamos el empuje de todo el equipo.

Un fuerte abrazo a todos y todas. Esperamos poder vernos muy pronto.

Modesto Rodríguez Novoa
Presidente

VEINTE AÑOS DE CRIBADO NEONATAL EN GALICIA

Paula Sánchez Pintos, M. José de Castro López, A. Javier Iglesias Fernández, Jose A. Cocho de Juan, M. Dolores Bóveda Fontán, Daisy E. Castiñeiras Ramos, Cristóbal Colón Mejeras, M. José Camba Gareca, M. Luz Couce

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

OBJETIVOS E HISTORIA DEL PROGRAMA GALLEGO DE CRIBADO NEONATAL

Los programas de cribado neonatal tienen como objetivo identificar precozmente, idealmente de forma previa al desarrollo de sintomatología, enfermedades tratables potencialmente graves a fin de instaurar un tratamiento temprano que mejore el pronóstico y disminuya el riesgo de secuelas. El cribado neonatal es una herramienta eficaz y eficiente para mejorar la evolución y la calidad de vida de los pacientes afectados de las patologías objeto del mismo, constituyendo un avance clave en Salud Pública. Su cobertura prácticamente universal en nuestro país, pese su carácter voluntario, ha significado uno de los grandes logros asistenciales pediátricos⁽¹⁾.

El Programa Gallego para la detección precoz de enfermedades endocrinas y metabólicas en período neonatal se inició en 1978 y fue pionero en España en el cribado neonatal ampliado con la incorporación de la espectrometría de masas en julio del año 2000. La incorporación de esta técnica supuso un avance revolucionario de la capacidad diagnóstica al permitir el análisis de múltiples metabolitos con una única muestra de sangre impregnada en papel⁽²⁾.

El Programa Gallego criba las entidades incluidas en la cartera básica del Sistema Nacional de Salud, recogidas en la Orden SSI/2065/2014 en el BOE de 31 de octubre de 2014: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria (PKU)/hiperfenilalaninemia (HPA), la deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media, la deficiencia de 3-hidroxi acil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga, la aciduria glutárica tipo I y la fibrosis quística (FQ), con excepción de la anemia de células falciformes que está a punto de implementarse.

Incluye además como objetivo primario el cribado neonatal de las patologías referidas a continuación hasta completar un total de veintiocho enfermedades: tirosinemia tipo 1 (TYR I), enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), citrulinemia tipo 1, aciduria argininosuccínica, homocistinuria clásica, acidemia propiónica, acidemias metilmalónicas, acidemia isovalérica, deficiencia de biotinidasa, deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, deficiencia de 3-OH-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG), hipermetioninemia, deficiencia de β -cetotiolasa, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga, deficiencia de proteína trifuncional, deficiencia primaria de carnitina, deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1, deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2, deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa, galactosemia por deficiencia de galactosa-1-P-uridil transferasa (GALT), galactosemia por deficiencia de galactokinasa (GALK) y cistinuria.

En el año 1978 se inició el cribado de PKU/HPA, TYR I, GALT, GALK, MSUD, acidemias metilmalónicas y cistinuria, incorporándose en 1980 el hipotiroidismo congénito, en 1987 la deficiencia de biotinidasa y el resto de enfermedades objetivo primario del Programa en julio del año 2000, con excepción del cribado de fibrosis quística que se instauró en 2003.

RESULTADOS DEL PROGRAMA GALLEGO DE CRIBADO NEONATAL

El porcentaje de cobertura del Programa fue del 98-99% de los recién nacidos gallegos entre los años 2000-2008 y desde el 2009 se mantiene en el 100%, siendo el número mínimo de muestras analizadas/año de 21.697 en el año 2000 y el máximo de 27.240 en el año 2008, ligado a la variación anual del número de nacimientos.



En estas dos décadas el Programa ha permitido la identificación de 547 pacientes, con una sensibilidad global del Programa de 99,09% y una especificidad de 99,98%⁽³⁾. La distribución de los pacientes identificados mediante cribado incluye 183 casos de hipotiroidismo congénito, 37 de fibrosis quística y 327 casos de las enfermedades metabólicas congénitas (EMC) incluidas en el panel primario, destacando por su incidencia 98 casos de cistinuria, 108 hiperfenilalaninemias (71 de HPA, 37 de PKU), 22 de deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media⁽³⁾. En la tabla 1 se detalla el total de los casos de EMC identificados.

Nuestra casuística pone de manifiesto que la patología objeto de cribado más frecuente en nuestra comunidad es el hipotiroidismo congénito (1:2211 recién nacidos vivos) seguida de la cistinuria (1:4129 recién nacidos vivos). La prevalencia conjunta de las enfermedades metabólicas hereditarias incluidas en el programa de cribado en nuestro medio (1:1237) es superior a la comunicada en otros programas europeos: Alemania (1:2920)⁽⁴⁾, Portugal (1:2396)⁽⁵⁾, Dinamarca, Groenlandia y las Islas Feroe (1:4942)⁽⁶⁾ y a las otras regiones españolas como Murcia (1:1884)⁽⁷⁾.

Tabla 1. Número de casos e incidencia de las enfermedades objetivo primario del Programa Gallego de cribado neonatal.

PATOLOGÍA	Nº CASOS	INCIDENCIA (RN VIVOS)
Hipotiroidismo congénito	183	1: 2211
Cistinuria	98	1: 4129
Hiperfenilalaninemia	71	1: 5699
Fenilcetonuria	37	1: 10936
Fibrosis quística	37	1: 10936
Deficiencia de acil Co-A deshidrogenasa de cadena media (MACDD)	22	1: 18392
Hipermetioninemia	14	1: 28901
Galactosemia por deficiencia de GALT	13	1: 31124
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	10	1: 40462
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (MCC)	10	1: 40462
Aciduria glutárica tipo 1	7	1: 57802
Galactosemia por deficiencia de GALK	6	1: 67436
Acidemia metilmalónica (MUT, CblA, CblB)	6	1: 67436
Acidemia metilmalónica con homocistinuria (CblC, CblD)	5	1: 80923
Deficiencia de biotinidasa	4	1: 101154
Def. de 3-hidroxi acil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHAD)	4	1: 101154
Acidemia propiónica	3	1: 134872
Tirosinemia tipo 1	3	1: 134872
Citrulinemia	2	1: 202308
Deficiencia primaria de carnitina	2	1: 202308
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	2	1: 202308
Deficiencia de 3-OH-3-metilglutaril-CoA liasa	2	1: 202308
Aciduria argininosuccínica	1	1: 404616
Homocistinuria clásica	1	1: 404616
Aciduria isovalérica	1	1: 404616
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT 2)	1	1: 404616
Argininemia	1	1: 404616
Total	547	1:739

El programa de Cribado, además de la identificación de recién nacidos afectados, de forma adicional ha permitido dentro del estudio familiar de los casos confirmados de la identificación doce casos de patología en sus familiares: tres casos asintomáticos de hipermetioninemia por déficit de metionina adenosiltransferasa I/III en uno de los progenitores de los casos de cribado, y nueve casos de cistinuria, cinco de los cuales con antecedentes de litiasis renal no estudiada o no filiada.

Durante el período 2000-2019 se confirmaron cinco falsos negativos y sesenta y seis falsos positivos, incluyendo en la cuantificación de falsos positivos diecisiete casos referidos a continuación en el cual la positividad de cribado se debía a patología materna y no neonatal: cuatro casos de deficiencia primaria de carnitina materna, cuatro casos de posible metilcrotonilglicinuria correspondientes con dicha enfermedad en la madre y nueve casos de posible acidemia metilmalónica

neonatal secundarios a deficiencias maternas de vitamina B12.

Hasta la fecha de los 327 casos de ECM detectados por cribado y cuya atención se centraliza en nuestra Unidad: cinco casos fallecieron, tres acidurias orgánicas formas graves de debut neonatal fallecidos por cuadros infecciosos en el primer año de vida, un caso de trastorno de β -oxidación de cadena media asintomático que falleció en contexto de infección respiratoria aguda por descompensación metabólica y una niña afecta de acidemia propiónica fallecida a los ocho meses de vida por shock séptico^(3, 8). La tasa de letalidad por EMC en el período estudiado es 1,52%.

El resto de pacientes están asintomáticos excepto dos casos de deficiencia de 3- hidroxi acil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHAD) afectados de retinopatía pigmentaria y dos casos de acidemia metilmalónica con homocistinuria (CblC) con pobre agudeza visual y nistagmo, pese a un buen control metabólico en todos ellos. El cociente intelectual es normal en el 95,7% de los casos. Cinco de los pacientes con enfermedad de jarabe de arce (MSUD) han presentado evolutivamente episodios de descompensación metabólica leve-moderada excepto un episodio de descompensación grave, con edema cerebral e hipertensión endocraneal.

Los resultados descritos ponen de manifiesto la importancia del Programa de cribado en el pronóstico evolutivo de estos pacientes, ratificando su trascendencia como estrategia de prevención secundaria, como demuestra la alta tasa de supervivencia libre de síntomas de los pacientes diagnosticados por cribado y la baja tasa de letalidad.

Bibliografía

1. Couce ML. Cincuenta años de cribado neonatal de enfermedades congénitas en España. *An Pediatr (Barc)*. 2019;90(4):205-206.
2. Millington DS, Kodo N, Norwood DL, Roe CR. Tandem mass spectrometry: a new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism. *J Inher Metab Dis*. 1990;13:321-4.
3. Sánchez Pintos P, Cocho de Juan JÁ, Bóveda Fontán MD, Castiñeiras Ramos DE, Colón Mejeras C, Iglesias Rodríguez AJ, de Castro López MJ, Alonso Fernández JR, Fraga Bermúdez JM, Couce Pico ML. Evaluación y perspectiva de 20 años de cribado neonatal en Galicia. Resultados del programa. *Rev Esp Salud Publica*. 2020 Dec 16;94:e202012161.
4. Lindner M, Gramer G, Haegge G, Fang-Hoffmann, Schwab KO, Tacke U et al. Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases - Report of 10 years from South-West Germany. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:44.
5. Vilarinho L, Rocha H, Sousa C, Marcão A, Fonseca H, Bogas M, Osório RV. Four years of expanded newborn screening in Portugal with tandem mass spectrometry. *J Inher Metab Dis*. 2010;33 Suppl 3:S133-8.
6. Lund AM, Hougaard DM, Simonsen H, Andresen BS, Christensen M, Dunø M et al. Biochemical screening of 504,049 newborns in Denmark, the Faroe Islands and Greenland — Experience and development of a routine program for expanded newborn screening. *Mol Genet Metab*. 2012;107:281-293.
7. Juan-Fita MJ, Egea-Mellado JM, González-Gallego I, Moya-Quiles MR, Fernández-Sánchez A. Expanded Newborn Screening in the Region of Murcia, Spain. Three-years Experience. *Med Clin (Barc)*. 2012;139(13):566-71.

FAMILIA PKULIAR

Lucía Castro

Socia de ASFEGA



Noel y sus papás

¡H

ola a todos!

Por aquí estamos un año después, dispuesta a contaros que tal se nos está dando este comienzo de vida de tres y ¡nada menos que tres PKUs!

Pues bien, Noel ya está a punto de cumplir un año y la verdad es que nos lo está poniendo bastante fácil. Es un niño super alegre, siempre se está riendo, es muy buen comedor y todo le agrada, todavía no ha habido una comida que no le haya gustado. Además, duerme muy bien tanto de noche, que duerme doce horas que solo se ven interrumpidas por las tomas de biberón que bebe dormido, como sus siestas de día. Esto nos ha puesto las cosas muy fáciles y nos hemos adaptado muy bien a la vida de los tres juntos. Además, al tomar biberón, nos permite turnarnos para las tomas nocturnas y eso también ayuda.

Hablando de biberón, me gustaría explicaros sobre la alimentación inicial, sobre todo las opciones. Durante el embarazo estuvimos hablando de las posibilidades de lactancia con la pediatra del Hospital Ramón y Cajal, para saber qué queríamos hacer nosotros y en función de eso darnos su ayuda y consejo. Por un lado, estaba la opción de lactancia materna, por otro lactancia mixta o lactancia artificial o leche de fórmula (no de nuestra fórmula, sino la leche en polvo de cualquier bebé).

Nosotros nos decantamos por la lactancia artificial por varias razones. En primer lugar al tener Fenilcetonuria, tanto el niño como yo, era importante la cantidad de fenilalanina que tomaba. No es como el caso de una madre PKU pero un bebé que no lo es, ya que en este caso es indiferente la cantidad que tome. Esto ya suponía un primer problema, porque no podíamos saber la cantidad de leche que estaba mamando ni cuanta fenilalanina tenía ésta. La segunda razón es que Noel iba a tener que tomar biberones desde el principio de todas formas, ya que la fórmula PKU tiene que tomarla, y esto aumentaba las posibilidades de rechazar el pecho. También barajamos la posibilidad de extraer mi leche e incluirla en su biberón, pero esto iba a ser bastante difícil de mantener en el tiempo. Aún así, su pediatra me insistió en que nada era imposible y que haríamos lo que yo quisiera, me explicó todos los puntos positivos y negativos de cada opción, pero tuve claro que prefería garantizar la fórmula PKU que a largo plazo es lo que va a seguir siendo primordial en su vida y no quería que tuviera problemas de aceptación hacia ella.

Me dio pena no darle el pecho pero creo que la decisión fue la mejor para él, y visto a posteriori, probablemente para los dos, por la dificultad añadida de controlar la cantidad de leche y la cantidad de fenilalanina para que no le subieran los niveles. Debo de decir que se ha tomado los biberones desde el principio con mucho gusto y sin ningún problema.

A los seis meses empezamos la alimentación complementaria. Tras mucho leer teníamos claro que queríamos intentar el Baby Led Weaning (BLW) que consiste en un modo de alimentación respetuoso con el niño ya que él "decide" qué come (de lo que tú le pones en el plato), cuánto come (de la cantidad que le pones en el plato) y lo come solo desde el principio, y tal y como es el alimento. Es decir, que come la comida en trozos que puede coger y manejar, casi todo cocido



Noel

para que sea blandito y pueda masticarlo con las encías y los pocos dientes que tenga.

En este método se le incluyen al niño alimentos de todos los grupos, pero esto lógicamente en este caso no es así, y básicamente le ofrecemos fruta y verdura. La razón para elegir esta opción fue que sabemos por propia experiencia, que la gran mayoría de su alimentación se va a basar en fruta y verdura, y puesto que no para todos los niños es atractiva, pero él no va a tener opción, preferimos que supiera su verdadero sabor, textura y apariencia lo antes posible para que la aceptara tal y como es. Además esto facilita mucho la comida, ya que aquello que cocinamos para nosotros se lo podemos dar a él. Por ejemplo, si cocemos coliflor lo hacemos para todos y todos comemos lo mismo; si salimos a comer, como ya por defecto será un sitio donde nosotros podamos comer, podemos darle un poco de lo que estemos comiendo, y lo mismo si vamos a casa de alguien.

Este método ha tenido un poco de controversia en nuestro entorno, porque no todo el mundo creía que el niño fuera capaz de comer trozos normales desde tan pequeño, pero la verdad es que no ha tenido ningún

problema, y nosotros hemos procurado seguir las indicaciones que aprendimos para hacerlo de forma correcta y segura para él.

Así que Noel, en un día normal, puede comer un plátano para desayunar junto con su papilla de cereales y su biberón, un plato de brócoli (o la verdura que sea) con pimentón y aceite y su biberón, media manzana cocida o un kiwi con medio yogur natural sin azúcar y el biberón, y judías verdes rehogadas con ajo, su papilla de cereales y el biberón. Las cantidades son pequeñas, pero le gustan todas las frutas, las verduras y la patata. También come algunos productos bajos en proteínas como pan, que hacemos para los tres y pasta, principalmente macarrones que son más fáciles de manejar para él.

En cuanto a los alimentos proteicos vamos introduciendo aquellos que son acordes a su edad y que nos va indicando la pediatra como el yogur natural sin azúcar,... en definitiva las cosas que solemos comer nosotros pero adaptadas a su edad. Y hasta el momento siempre ha tenido unos niveles estupendos.

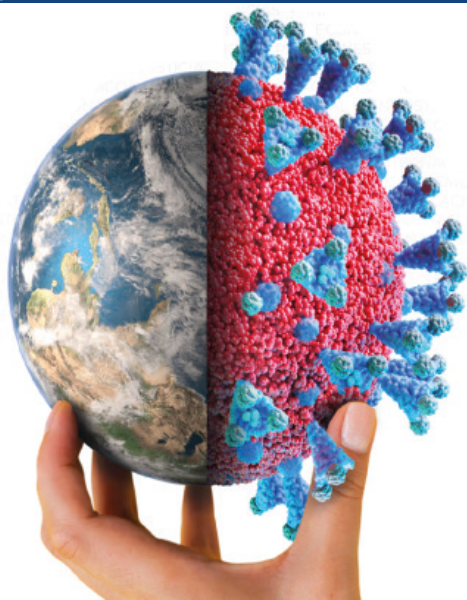
La verdad es que hasta ahora Noel nos lo ha puesto muy fácil y bueno, como sabéis cada vez hay mas opciones para nosotros dentro del mercado convencional, por ejemplo potitos de frutas, pouch de frutas, potitos de solo verduras, etc. No son las mejores opciones pero te sacan de un apuro y es muy práctico poder contar con ellas. Por ejemplo a Noel le encantan los pouch de frutas, así que se lo damos como una “chuche”, como una cosa excepcional. Y a medida que vaya creciendo este abanico de posibilidades se irá ampliando a los productos que tomamos nosotros como leche vegetal de arroz,...

En cuanto a su desarrollo, hasta el momento es normal y bueno. Va acorde con su edad cronológica, es decir al momento en el que nació y no a su edad corregida que es de Noel casi dos meses menos, es decir la edad a la que debería haber nacido, ya que fue prematuro. Así que estamos muy contentos y orgullosos como padres, claro jajaja.

Por el momento, y por suerte, nos va muy bien e iremos haciendo frente a los nuevos retos que la educación de Noel nos vaya planteando, pero creemos que estos tendrán más que ver con el día a día habitual de cualquier familia que con la Fenilcetonuria.

Esperamos poder vernos pronto y que le podáis conocer en persona.

Hasta pronto, un abrazo de la familia PKULiar.



INTRODUCCIÓN SOBRE LA PANDEMIA POR COVID-19

Existen siete tipos de coronavirus que producen enfermedad humana, uno de ellos es el SARS coronavirus de tipo 2 (SARS-CoV2) que produce la enfermedad COVID-19. Este nombre se toma de las palabras "corona", "virus", "disease" (enfermedad en inglés), y 19 representa el año en que surgió (el brote se informó a la OMS el 31 de diciembre de 2019). Desde su notificación, la enfermedad avanza rápidamente por todo el planeta sumando más de 129,6 millones personas infectadas y de 2,8 millones de fallecidos a 31 marzo de 2021. A esta fecha, los casos confirmados en España son 3.291.394 y el total de fallecidos asciende a 75.541 desde que empezó la pandemia

<https://www.who.int/es>

<https://www.rtve.es/noticias/20210401/mapa-delcoronavirus-espana/2004681.shtml>

Para disminuir su propagación y prevenir el contagio toda la población debe cumplir estrictamente las medidas recomendadas por las autoridades sanitarias, incluyendo siempre el **mantener la distancia adecuada, el uso de mascarillas y un correcto lavado de manos**. Disponemos de dos pruebas de detección de infección activa: una prueba rápida de detección de antígenos (Antigen Rapid diagnostic test, Ag-RDT) y una detección de ARN viral mediante una PCR. El utilizar una u otra va a depender del ámbito de realización, la disponibilidad y de los días de evolución de los síntomas. Se realizan a la población de riesgo o mediante cribados masivos según consideren las autoridades sanitarias para controlar mejor la pandemia.

Gracias a los rápidos avances científicos disponemos de vacunaciones para esta enfermedad siendo el 27 de diciembre de 2020, el día en el que comenzaron las vacunaciones en España y en la mayor parte de la Unión Europea. Los tipos de vacunas disponibles actualmente son:

- Las vacunas ARNm contienen material del virus que causa el COVID-19, el cual instruye a nuestras

células a crear una proteína inocua que es exclusiva del virus. Una vez que nuestras células copian la proteína, destruyen el material genético de la vacuna. Nuestro organismo reconoce que esa proteína no debería estar presente y crea linfocitos T y linfocitos B que recordarán cómo combatir el virus que causa el COVID-19 si nos infectamos en el futuro. Así actúa la vacuna de Pfizer-BioNTech y la de Moderna.

- Las vacunas de vectores contienen una versión modificada de otro virus diferente del virus que causa COVID-19. Dentro de la envoltura del virus modificado, hay material del virus que causa COVID-19. Esto se llama "vector viral". Una vez que el vector viral está en nuestras células, el material genético les da instrucciones a las células para que produzcan una proteína que es exclusiva del virus que causa COVID-19. Con estas instrucciones, nuestras células hacen copias de la proteína. Esto despierta en nuestro organismo una respuesta y empieza a crear linfocitos T y linfocitos B que recordarán cómo combatir el virus si nos llegamos a infectar en el futuro. Así actúa la vacuna de AstraZeneca/Oxford. Muy parecida, está a punto de ver la luz: la de Janssen/Johnson & Johnson.

- Las vacunas de subunidades proteicas incluyen porciones inocuas (proteínas) del virus que causa COVID-19, en lugar del germen completo. Una vez que recibimos la vacuna, nuestro organismo reconoce que esa proteína no debería estar presente y crea linfocitos T y anticuerpos que recordarán cómo combatir el virus que causa COVID-19 si nos infectamos en el futuro. Todavía no se ha aprobado ninguna vacuna contra el coronavirus basada en proteínas, pero hay dos que están muy cerca: la de Novavax, y la de Sanofi/GSK.

Todas han demostrado su eficacia y hasta hoy, más de 2,7 millones de personas -el 5,9 % de la población- en España han recibido la pauta completa de vacunación.

¿CÓMO HA IMPACTADO COVID-19 EN LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS?

De entrada fue para todos como un tsunami que nos generó una gran incertidumbre. Sabemos que COVID-19 afecta en mayor grado con más edad, con comorbilidades como obesidad, asma, cardiopatía... y también hoy en día sabemos que a los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias no les afecta más que a la población general, lo que sucede es que si la tienen en algunos casos puede suponer un riesgo porque las infecciones intercurrentes pueden provocar descompensaciones y crisis metabólicas, y también por las complicaciones derivadas de la evolución de sus trastornos metabólicos u otros (miopatías, encefalopatías, cardiopatías, etc) (Tabla 1). No obstante, la mayoría de los niños presentan síntomas menores o están asintomáticos, y no ha supuesto problema, pero si presentaran síntomas hay que tener presente que tienen generalmente una enfermedad metabólica más grave a menor edad, lo que los hace particularmente vulnerables. Se ha visto en un estudio llevado a cabo en cuarenta y siete unidades de cuidados intensivos



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

pediátricos en España, que han tenido cincuenta pacientes pediátricos ingresados en la primera oleada de la pandemia, que el empleo de ventilación mecánica invasiva fue más frecuente si tienen enfermedades de base, como las enfermedades raras.

Por tanto, los pacientes con enfermedades raras/minoritarias, y entre ellos con enfermedades metabólicas hereditarias, se pueden considerar una población vulnerable en los que hasta que la pandemia global esté bajo control con el objetivo de prevenir que la COVID-19 se propague, tanto pacientes como cuidadores deben seguir las recomendaciones de forma estricta. Se debe conocer que si presenta la sintomatología más característica de la enfermedad de COVID-19 (Tabla 2) deben ponerse rápidamente en contacto con los profesionales sanitarios de su área, tanto del centro de salud como con los contactos telefónicos habilitados para este fin, advirtiéndoles también de su enfermedad de base y a mayores deben contactar con el centro de referencia que lleva el seguimiento de su proceso. Hay que valorar en cada situación específica si precisa o no tratamiento antiviral precoz u otro e ingreso hospitalario. El manejo puede suponer realizar cambios dietéticos y/o farmacológicos de su enfermedad de base según el estado de los pacientes (Tabla 3).

Tabla 1. *Repercusiones de la pandemia en los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias, particularmente en la primera ola de pandemia.*

- **Situación de estrés** tanto para el paciente como su familia: saben que son de mayor riesgo.
- **Retraso en la valoración** presencial en algunos casos.
- **Estancamiento o retroceso** en algunos pacientes con necesidades especiales: terapia ocupacional, fisioterapia, rehabilitación.

- **Problemas conductuales** derivados del confinamiento en algunas patologías específicas.

- **Más sobrepeso y obesidad** por más limitación del ejercicio físico en pacientes que ya generalmente lo tienen más limitado.

Tabla 2. *Características de la sintomatología de la COVID-19 en niños y adultos.*

Características	Población pediátrica	Población adulta
Edad media de presentación	6 años	60 años
Período de incubación	7 - 15 días	7 - 15 días
Fiebre	Fiebre (>38°C)	Fiebre (>38°C)
Tos	+	++
Disnea	+	+
Mialgias	+	+
Diarrea	++	+
Exantemas	++	-
Pérdida de olfato	-	+
Diagnóstico	PCR por aspirado naso u orofaríngeo	PCR por aspirado naso u orofaríngeo

Tabla 3. *Consejos prácticos para los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias y sus familias durante la pandemia.*

- Comprobar que los medicamentos o productos dietéticos que se tengan en casa no han caducado.
- Mantener una copia de sus pautas de emergencia escritas para mostrar a otros profesionales de la salud.
- Mantener a mano los datos de contacto de su equipo de seguimiento, a ser posible incluyendo mail y teléfono.
- Si se utiliza un régimen de emergencia oral (por ejemplo, polímero de glucosa oral), asegurarse de tener suficiente suministro en casa para al menos cinco días.
- Tener un termómetro a mano.

¿QUÉ RETOS Y DESAFÍOS SE HAN AFRONTADO?

Durante esta oleada de COVID-19 probablemente haya habido menos casos de infectados por enfermedades raras que en la población general debido a un confinamiento más estricto del paciente y de toda su familia al conocerse de alto riesgo, han tenido un autocuidado. Pero ello ha implicado también que la atención sanitaria directa se ha interrumpido o se haya hecho mucho más online salvo casos extremos. En el período de pandemia, y particularmente en el estado de alarma, es muy importante el doble circuito de pacientes con patología COVID y también no COVID.

En el caso de pacientes fuera de la Comunidad y, particularmente en terapias experimentales por la realización de ensayos clínicos fase I/II, surgieron problemas para el desplazamiento de los pacientes

como consecuencia de las restricciones de movilidad por la pandemia. En nuestro caso, aparte de la atención telemática, terapias y fármacos experimentales a domicilio, cuando era preciso la presencia del paciente hubo que buscar soluciones para garantizar el mantenimiento de su terapia experimental y seguimiento dentro del ensayo. En los casos de pacientes de fuera de España, hubo situaciones de cancelaciones de vuelos que con la ayuda de las embajadas se resolvieron facilitando alternativas para el desplazamiento. Esto se aplicó también a muestras y terapias experimentales urgentes.

Se constató la necesidad de un mayor esfuerzo de colaboración y de intercambio de información científica con los compañeros, sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

Así, las sociedades científicas han establecido protocolos para que en los meses de pandemia se puedan adaptar las pautas de infusión en caso necesario por la situación epidemiológica del Centro, y siempre a criterio del facultativo responsable. Por ejemplo, en pacientes con enfermedad de Gaucher y Fabry, administración mensual de la dosis habitual o doble dosis en función del estado del paciente y del criterio médico o tratamiento domiciliario. Y todo ello, dentro de una prioridad: garantizar la seguridad de los pacientes y sus cuidadores y del equipo asistencial e investigador, aplicando protocolos específicos siguiendo las indicaciones gubernamentales.

En J Pediatr Endocrinol Metab se publicaron muy recientemente los resultados de una encuesta a las familias con enfermedades metabólicas hereditarias durante la pandemia por covid-19 y en el que se constata que la mayoría de los pacientes no tuvieron problemas para recibir terapias especiales durante este tiempo (91%) y que la gran mayoría de padres (73,7%) tenía altas tasas de lavado de manos. En la **Tabla 4** se ponen de relieve retos de gestión que se han puesto en marcha en nuestro Centro ya en la primera ola de pandemia para los pacientes, y en particular para los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias.

Tabla 4. Retos de gestión puestos en marcha en el CHUS para los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias.

- **Doble circuito de pacientes: COVID y no-COVID. Seguridad de pacientes, de personal.**
- **Adecuación de espacios para consultas y hospitalización**
 - ▶ Ampliación de horarios a pacientes, consultas de tarde.
- **Reorganización de agendas de consulta:**
 - ▶ Cambios en las agendas para espaciar pacientes presenciales.
 - ▶ Ampliación de horarios de consulta pacientes, consultas de tarde.
 - ▶ Consultas online, e-consulta.
- **Teletrabajo:** gestionar acceso a historia clínica (IANUS) desde domicilio a profesionales para poder realizar teletrabajo en algunas ocasiones.
- **Servicios de Farmacia:** medicación y nutrición especial a domicilio.

- **Hospital de día:** cambios en dosificación y tiempo de administración de medicación de acuerdo a la normativa vigente.
- **Terapia domiciliaria:** controlada por servicio.

¿QUÉ APRENDIZAJE NOS ESTÁ DEJANDO ESTA EPIDEMIA?

La pandemia ha demostrado que pueden agilizarse los trámites burocráticos y así permitir una mayor eficiencia en investigación, por lo que es necesario mantener la continuidad de tales prácticas. La comunicación telemática con el paciente en determinadas situaciones y el envío de fármacos de dispensación hospitalaria a domicilio en determinadas situaciones son experiencias que es positivo hayan venido para quedarse.

Además, la innovación e investigación en enfermedades raras contribuye de manera global a la investigación de otros retos sanitarios. Oportunidad de innovación en enfermedades raras por ejemplo con el desarrollo de vectores no virales basados en las nanopartículas para inmovilizar material genético y poderlos aplicar en terapia génica, como es el caso de nuestro centro, abre modelos de investigación que confluyen con la investigación de nuevas vacunas anticovid (ARN en las nanopartículas).

En estos momentos no se trata solo de resistir ante las dificultades, sino de aprovechar esta oportunidad para mejorar en nuestra atención a los pacientes y en la investigación, redirigiendo el Sistema de Salud hacia donde queremos y necesitamos ir. Como dijo Henry Ford: “Cuando todo parezca ir contra ti, recuerda que el avión despega contra el viento, no a favor de él”.

Bibliografía

1. Couce ML: Enfermedades raras y COVID-19: implicaciones clínicas y asistenciales. El experto opina. AELMHU 2020;1-3
2. González Cortés R, García-Salido A, Roca Pascual D, et al. A multicenter national survey of children with SARS-CoV-2 infection admitted to Spanish Pediatric Intensive Care Units. Intensive Care Med. 2020; 46(9):1774-1776.
3. Lin CY, Hwang D, Chiu NC, et al. Increased detection of viruses in children with respiratory tract infection using PCR. Int J Environ Res Public Health. 2020; 17: 564.
4. Leoni C, Giorgio V, Onesimo R, et al. The Dark Side of COVID-19: the need of integrated medicine for children with special care needs. Am J Med Genet A. 2020; 182(8):1988-1989.
5. Oge Enver E, Hopurcuoglu D, Ahmadzada S, et al. Challenges of following patients with inherited metabolic diseases during the COVID-19 outbreak. A cross-sectional online survey study. J Pediatr Endocrinol Metab. 2020; 34:103-107.
6. Zubarioglu T, Hopurcuoglu D, Uygur E et al. The Impact of Telemedicine for Monitoring and Treatment of Phenylketonuria Patients on Metabolic Outcome During Coronavirus Disease-19 Outbreak. Telemed J E Health. 2021 Mar 12. doi: 10.1089/tmj.2020.0569.

FENILCETONURIA EN EL AULA

Alba Álvarez Jorge

Socia de ASFEGA

Hola, mi nombre es Alba, soy de Chantada (Lugo) y socia de ASFEGA. Escribo este artículo contando mi experiencia educativa.

La etapa de Primaria no me resultó nada fácil y con experiencias de maestros o maestras nefastos e injustos me costó encarrilar, por supuesto soy consciente de que no solo ellos/as tenían la culpa, pero hay diferentes formas de actuar. Después llegué al instituto y mejoré e incluso sacaba buenas notas. A continuación, bachiller y cuando me di cuenta ya estaba en la carrera que siempre quise hacer. En septiembre de 2016 entré en el Grado de Educación Primaria, con el objetivo de corregir los errores que cometieron conmigo porque ningún niño o niña se merece sufrir desde pequeño, basta con tener más psicología que estos maestr@s, cosa no muy difícil.



Alba Álvarez

Durante los años más difíciles, para animarme a seguir adelante, mi madre me decía que lo importante no es como se empieza, sino como se acaba. Y cuánta razón.

En julio de 2020 terminé la carrera de Educación Primaria. Mi trabajo de fin de carrera estuvo centrado en la Fenilcetonuria (PKU) y las principales dificultades que pueden surgir en la escuela.



FACULTADE DE FORMACIÓN DO PROFESORADO

Trabajo de fin de grado

Fenilcetonuria na aula

Fenilcetonuria en el aula

Phenylketonuria in the classroom

El trabajo estaba formado por una parte teórica, que más o menos ya todos conocemos y además lo explican mejor los médicos, que son unos grandes profesionales.

También constaba de una encuesta que sirvió para conocer los puntos fuertes y

débiles de los afectados y afectadas por Fenilcetonuria en diferentes áreas de su vida. Trataba de conocer los problemas cognitivos, los problemas lingüísticos y matemáticos, los trastornos conductuales y de personalidad, las habilidades y competencias sociales. Esta encuesta fue cubierta por numerosas personas con PKU, a las cuales agradezco su participación.

Los problemas más comunes son: retraso intelectual, regresión psicomotora, epilepsia, trastornos disecutivos, trastornos motores, trastornos neurosensoriales, trastornos neuropsicológicos y problemas de aprendizaje.

Por suerte, los resultados de la encuesta realizada a cuarenta y un afectados/as muestra resultados muy optimistas:

- En el bloque cognitivo se muestran dificultades en el 38% de los encuestados, especialmente en atención y memoria, hiperactividad e impulsividad, y concentración.
- En el bloque lingüístico y matemático se muestran problemas en el 18% de los casos, especialmente en bajo rendimiento escolar.
- En el bloque conductual y de la personalidad se muestran dificultades en el 37% de los casos, especialmente en autocontrol e impulsividad; y en gestión emocional.
- En el bloque de habilidades y competencias sociales se muestran dificultades en el 18% de los afectados, especialmente en sensibilidad, relaciones sociales y en trastornos de la coordinación y el movimiento.

Una de las casuísticas más posible, para que se produzcan estas diferencias, es la tardía detección de la Fenilcetonuria, pero con la prueba del talón disponemos de una detección precoz que supondrá mejores resultados para los recién nacidos y para las futuras generaciones.

Las pautas de intervención que se deben tomar en el aula, sobre todo en los primeros cursos, es la prevención por parte del profesorado, asegurándose de que el afectado o afectada no come nada prohibido, que lo que coma sea comida apta para un PKU, mientras que el niño/a no sea consciente.

Normalmente estos alumnos o alumnas tienen dificultades de concentración a la hora de estudiar, baja tolerancia a la frustración, problemas de atención, memoria y problemas para controlar comportamientos y repuestas de impulsividad. Pero, estos aspectos también los puede sufrir alumnado sin PKU. Por lo tanto, en principio, no necesitan ninguna adaptación con respecto a los demás compañeros de clase. En caso de necesitarlas se tendrían que tomar las medidas oportunas, pero como con cualquier otro niño o niña.

Todo esto espero que sea un mensaje tranquilizador para familias recién aterrizadas en nuestra Asociación. No os asustéis, somos iguales que los niños y niñas sanos, sólo que comemos diferente.

Gracias por todo, a los grandes profesionales y mejores personas con los que contamos en la Unidad Metabólica del CHUS, gracias a la familia de ASFEGA y espero que sigamos luchando unidos muchos años más, porque la unión hace la fuerza.

CAMPAÑA "PIENSA EN AZUL"

29 Febrero 2020 #piensaenmetabolico

Desde ASFEGA participamos y nos unimos a la campaña "Piensa en azul" puesta en marcha por la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias con motivo del **Día Mundial de las Enfermedades Raras** el 29 de Febrero de 2020.

Se trataba de que en ese día se iluminasen en azul edificios y monumentos significativos de cada localidad en señal de unión y apoyo a la lucha diaria de los afectados y afectadas por enfermedades raras metabólicas, y compartirlo en las redes sociales con el hashtag #piensaenmetabolico. Se logró así una expresión "visual" de esta voluntad de colaborar en tratar de mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades raras, contribuyendo a garantizar su inclusión social y a entender mejor la realidad que viven.

En Galicia conseguimos que se uniesen a la campaña y se iluminasen en azul:

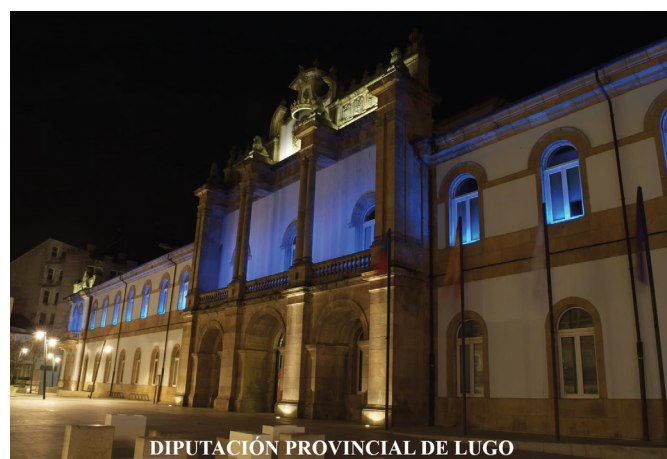
- En Lugo el Pazo de San Marcos, sede de la Diputación Provincial de Lugo.
- En Santiago el Pazo de Raxoi, en la Plaza del Obradoiro y sede del Ayuntamiento de Santiago.
- En Vigo la fuente de Plaza América.

En Ponferrada (León) uno de nuestros asociados también consiguió que se uniesen a esta campaña iluminando en azul la fuente de la Plaza Lazúrtegui.

Agradecemos a todas las instituciones su colaboración con ASFEGA y su participación en esta campaña.



PLAZA AMÉRICA - VIGO



DIPUTACIÓN PROVINCIAL DE LUGO



PAZO DE RAXOI-SANTIAGO



PLAZA LAZÚRTEGUI- PONFERRADA



PAZO DE RAXOI-SANTIAGO

El Día de las Enfermedades Raras siempre coincide el último día del mes de febrero que a veces, como fue el caso de este año 2020, cae en un "día raro" como es el 29 de febrero. El objetivo en este día es concienciar a la sociedad y a las autoridades acerca de la realidad de nuestras enfermedades. Y también, recordar que a pesar de que parece que somos pocos si se cuentan por separado las enfermedades, entre todos los pacientes afectados de una dolencia poco común sumamos más de 300 millones en el mundo.

A nivel individual también se podría participar en una iniciativa de Mundo Metabólico pintándose las manos de azul o de colores, compartiendo la imagen en redes sociales con los hashtags #piensaenmetabolico, #mundometabolico #RareDiseaseDay y participando así en un concurso organizado por la plataforma.



En este sentido agradecemos la colaboración del Compostela Judo Club que se unió a la iniciativa en apoyo a estas enfermedades y especialmente a nuestra asociada Miriam que pertenece a este club. Muchas gracias a tod@s.



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

Nutricia, consciente de esta necesidad, **ha desarrollado un programa de degustación en 10 pasos.**

¿Cómo? introduciendo el nuevo sustituto proteico poco a poco y celebrando cada logro, para **garantizar así una experiencia positiva.**



¿Te has quedado con las ganas de saber más? Adelante, pregunta a tu médico sobre el programa de 10 pasos de nutrición

LA ACREDITACIÓN DE UNIDADES DE SALUD COMO GARANTÍA DE CALIDAD

Álvaro Hermida Ameijeiras

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

Estimadas familias:

Desde hace ya mucho tiempo que conocéis el compromiso de todos y cada uno de los miembros que formamos parte de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago, un compromiso para con vosotros; pacientes y familiares, y que permanece inalterable desde el mismo momento de la búsqueda de un diagnóstico hasta completar todas las etapas del tratamiento. Este esfuerzo de todos no se ciñe únicamente, como bien sabéis al ámbito asistencial sino que va más allá y coge impulso para seguir avanzando en el terreno de la investigación traslacional. Sin embargo, poner todo nuestro empeño no es suficiente, por muy bien que creamos estar haciendo las cosas es necesario y muy positivo evaluar periódicamente nuestros resultados de una forma objetiva, medible y transparente. Este proceso de revisión de nuestra estructura organizativa y la propia práctica clínica es lo que entendemos como **acreditación** y no se limita a un examen y una calificación, sino que es una **poderosa herramienta para mejorar la calidad de la atención en salud**.



Dr. Álvaro Hermida

Tanto los modelos de acreditación como los de certificación sanitaria, evalúan en qué punto nos encontramos en nuestro camino hacia la excelencia e identifica **puntos fuertes** clave y posibles carencias con relación a nuestra misión (sirviendo por lo tanto como **líneas de mejora**), focalizado siempre en la atención al paciente y constituyendo además un **reconocimiento externo** de la atención que dispensamos en el Centro.

El proceso de acreditación ha de ser **continuo** (con reevaluación periódica) y es en esencia un proceso **voluntario** (revisión sistemática de nuestra propia práctica), e incluye a todas las etapas de atención a la salud. Así por ejemplo, el cribado neonatal realizado en el **Laboratorio de Metabolopatías** de nuestra Unidad recibía en el año 2019, el **diploma de calidad internacional ISO 15189** de la Entidad Nacional de Acreditación (ENAC) por su actividad no solo en el diagnóstico de enfermedades metabólicas al nacimiento sino por su participación además en programas externos de control de calidad.

Si bien es cierto, que los procesos de acreditación no son exclusivos ni mucho menos, de las Unidades dedicadas a la atención al paciente con enfermedades minoritarias, sí debemos entender las dificultades propias de acreditar este tipo de Centros y Unidades. Dificultades que pasan por el mayor grado de incertidumbre al diagnóstico y también al tratamiento en muchos casos, la falta de experiencia en el manejo por parte de los profesionales de la salud, las complicaciones para desarrollar proyectos de investigación con un número bajo de pacientes o las dificultades para prevenir eficazmente la aparición de complicaciones en algunos casos. Y por este motivo, el Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud recogía a través del Real Decreto de 10 de noviembre de 2006, las bases y los requisitos para la designación y acreditación de los Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR), para la atención de diversas patologías y en virtud de la misma, nuestra Unidad se acreditaba como **CSUR en Enfermedades Metabólicas Hereditarias** el 9 de enero de 2015. Tan solo dos años después, nuestra Unidad se convertía en el único centro a nivel gallego en ser elegido por la **Unión Europea** como centro de referencia para la atención a las enfermedades metabólicas hereditarias.

A estas acreditaciones de calidad reconocidas hasta el momento a nuestra Unidad, debemos sumar ahora la lograda por la **Unidad de Enfermedades Minoritarias del Adulto**, integrada en el CSUR de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y que atiende en la actualidad a más de 200 pacientes adultos procedentes de toda Galicia y también de fuera de nuestra Comunidad, diagnosticados de alguna de las más de 7.000 enfermedades raras reconocidas hasta la fecha. Esta Unidad ha sido acreditada recientemente con el máximo nivel de reconocimiento ("Avanzada") por la **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)**, a través del programa SEMI-Excelente, en virtud del tiempo que lleva la Unidad en funcionamiento, su estructura, sus datos y organización asistencial, los

aspectos docentes y de formación, así como su capacidad investigadora.

Esta acreditación, única obtenida por un centro sanitario gallego, es una de las cuatro acreditadas en el conjunto del Estado y cuenta con el respaldo de la Fundación Instituto para la Mejora de la Asistencia Sanitaria (Fundación IMAS) con el objetivo último de mejorar la calidad de la asistencia, homogeneizar la atención en base a buenas prácticas y hacer un uso eficiente de los recursos disponibles.

Para obtener el sello “SEMI Excelente” ha sido preciso certificar la “calidad” de la atención prestada en la Unidad compostelana, en base a las mejores prácticas y la evidencia científica disponible, teniendo en cuenta cuarenta y tres estándares de excelencia. Entre los méritos reconocidos se sitúan los tratamientos experimentales con **terapia génica** en pacientes con enfermedades metabólicas, colaborando en proyectos de investigación internacionales tanto en pacientes adultos como en edad pediátrica procedentes de varios países europeos como Francia, Polonia o Portugal.

En definitiva, los procesos de acreditación como los mencionados suponen un proceso de mejora continua, que contribuye a un incremento en la calidad asistencial partiendo de la mejora en la organización y dotando de mayor prestigio institucional a todos los que formamos parte de la misma. Es por ello, que seguiremos sometiendo a evaluación cada uno de los elementos que componen esta Unidad como parte del compromiso al que hacía mención al principio, un compromiso “con” y “para” vosotros.

Una vez más, agradeceremos a toda la familia de ASFEGA, en mi nombre y el de todos los que formamos parte de la UDyTEMC, la oportunidad que nos brindáis para divulgar la importancia de aunar esfuerzos y trabajar todos juntos para seguir ofreciendo una atención sanitaria de calidad y al alcance de todos.



ACREDITACIÓN DEFINITIVA

SEMI EXCELENTE



**UNIDAD AVANZADA
DE ENFERMEDADES MINORITARIAS**

**Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínico Universitario de Santiago**

Dr. Ricardo Gómez Huelgas,
Presidente Sociedad Española de Medicina Interna.
Madrid, 14 de septiembre de 2020

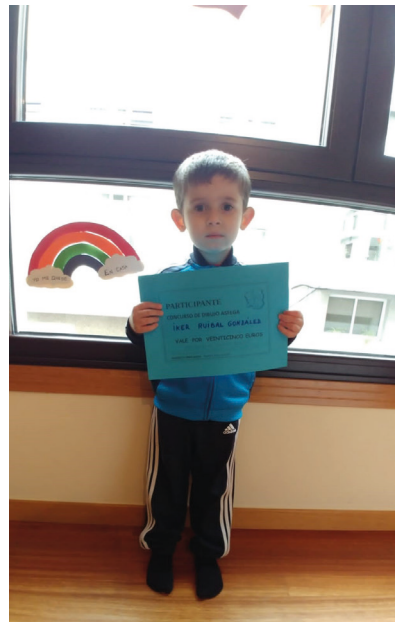
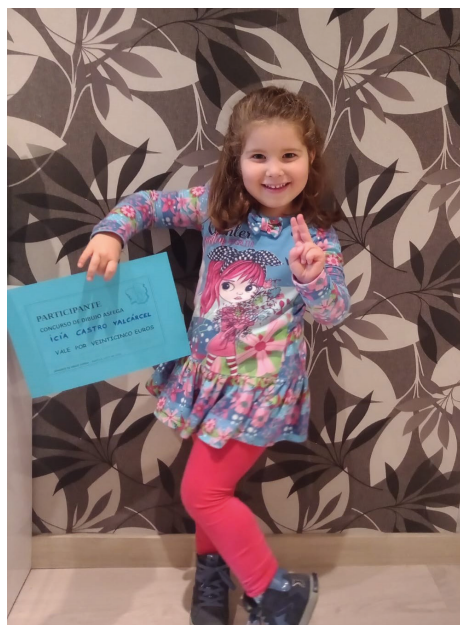
CONCURSO DE DIBUJO - ASFEGA 2020

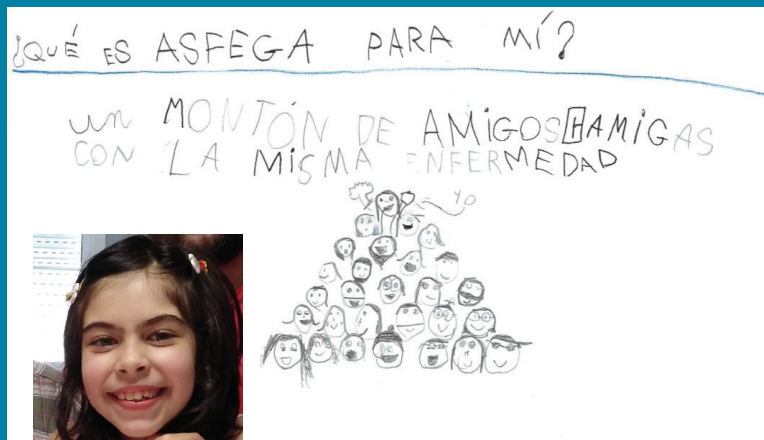
ASFEGA organizó un Concurso de Dibujo para los meses de junio y julio de este diferente año 2020. La situación vivida con la pandemia hizo necesaria la adaptación a las circunstancias, por ello desde la Asociación, planteamos este concurso como nueva forma de entretenimiento, especialmente de los más pequeños, ante la cancelación de otras actividades programadas a causa de la emergencia sanitaria del Covid-19. Se trata de fomentar la capacidad para imaginar y soñar que, sin duda, se ha convertido en una de las necesidades irrenunciables para todos en unas circunstancias tan especiales como las vividas en los últimos meses.

Podían participar todas las personas asociadas a ASFEGA y sus familiares, en las dos categorías planteadas de Infantil o Juvenil. Los dibujos debían ser tamaño DIN-A4 y como temática debían dar respuesta a alguna de las siguientes preguntas: ¿Cómo ves tú a ASFEGA? ¿Qué representa ASFEGA para ti? ¿Qué hace ASFEGA por ti? Se podía usar cualquier técnica en el dibujo y se valoraría la originalidad del dibujo y la calidad del mismo, teniendo en cuenta la edad del autor o autora.

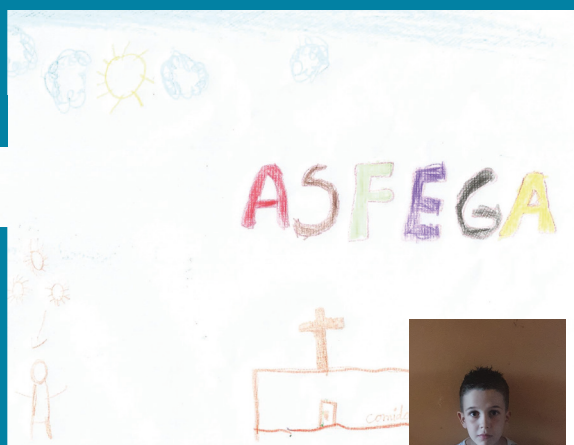
Reproducimos en esta publicación las creaciones realizadas por nuestros pequeños artistas, a los cuales agradecemos su trabajo y su participación.

A continuación os dejamos fotos de los premiados con cheques regalo de compra para productos dietéticos bajos en proteínas del almacén de ASFEGA.

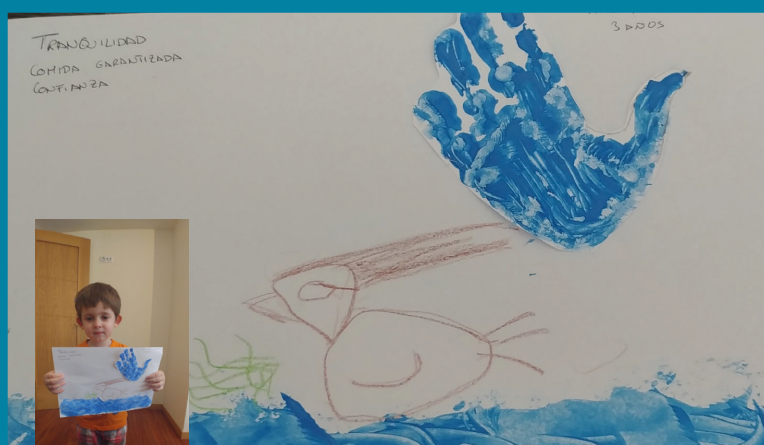
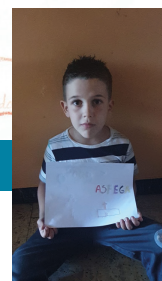




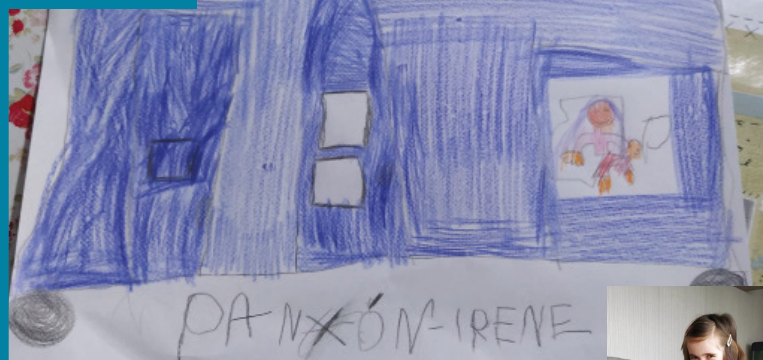
Dibujo de Mara López



Dibujo de Iker Castro



Dibujo de Íker Ruibal



Dibujo de Irene Riveiros



Dibujo de Icíá Castro



CONCURSO DE RELATO - ASFEGA 2020

ASFEGA organizó un Concurso de Relato para los meses de junio y julio de este atípico año 2020. Podían concursar todas las personas asociadas a ASFEGA y sus familiares. Los relatos podían tener temática libre, ficción o real, debiendo ser originales e inéditos y en ellos debía figurar al menos en una ocasión la palabra ASFEGA. Se pedía una extensión mínima de 3000 caracteres.

Este año de pandemia nos ha marcado de una forma u otra, y con este concurso se ofrecía un espacio donde expresar y liberar emociones, una excelente oportunidad para compartir historias y hacer que formen parte de todos los que las leamos. A través de esta iniciativa, se pretendía fomentar el hábito de la lectura y el uso de la imaginación entre las personas asociadas y sus familiares, así como mostrar a través de sus escritos sus habilidades, conocimientos y valores, y también cómo observan su relación con ASFEGA.

Desde nuestra asociación animamos a todos a participar enviando sus creaciones. Esta publicación recoge, a continuación, los testimonios recibidos, cuyos autores han autorizado su publicación. Los relatos que siguen ponen negro sobre blanco vivencias positivas a pesar de las circunstancias y también vivencias dolorosas, nos ofrecen distintas miradas y diferentes perspectivas.

Por todo ello, desde ASFEGA, queremos expresar nuestro profundo agradecimiento a las personas que, generosamente, se han brindado a mostrar y ofrecer sus emociones y opiniones que nos permitirán una mejor comprensión de la situación de los afectados y afectadas por enfermedades metabólicas hereditarias.

A continuación os dejamos fotos de los premiados con cheques regalo de compra para productos dietéticos bajos en proteínas del almacén de ASFEGA.



María recibe su premio de manos de Uxía, representante de jóvenes de ASFEGA.



Ricardo con su premio



Martín recibe su premio de manos de Uxía, representante de jóvenes de ASFEGA.



Por Ricardo Rey Pena

"Entonces, ¿qué comes?" Esta es una de las preguntas que más oirás a lo largo de los años, fuera de ASFEGA claro está. Yo soy como la mayoría, soy diferente. Y a diferencia de algunos de vosotros, yo no supe de la enfermedad que tenía hasta que tuve edad de comprensión, que no de asimilación. Tendría unos once años, más o menos, ya parece tan lejano. Recuerdo estar una mañana en el colegio comiéndome una manzana en el recreo, mientras mis compañeros comían bocadillos de chocolate o de chorizo, como si lo estuviera viendo. Creo que fue por aquel entonces cuando escuché esa pregunta por primera vez: "Entonces, ¿qué comes?".

Cada vez que explico que tengo que seguir una dieta baja en proteínas y empiezo a enumerar todo lo que no puedo comer, surge esa pregunta, no falla.

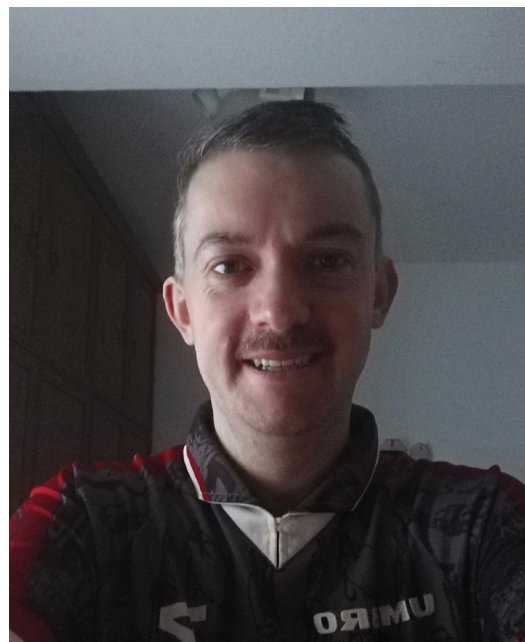
No me lo detectaron al nacer, la Fenilcetonuria (PKU) no era muy conocida, no se fundara todavía ASFEGA. Eran otros tiempos, tiempos muy difíciles. Pasé años sin saber que lo que tomaba me hacía daño, un daño que hoy se puede prevenir desde que naces, pero entonces no había conocimiento. Lo pasé tan mal, y no quiero ni pensar lo que tuvo que pasar mi familia, todavía peor que yo seguramente. El colegio incluso llegó a apuntarme para ir a clases especiales (dentro del mismo colegio), eran para inadaptados y marginales, que era lo que me consideraba la sociedad por aquel entonces. Me marginaba y me marginaban. Con apenas amigos, con miedos y sin entender casi nada. Esa fue mi juventud: una lucha continua. Mi juventud pasó y la lucha dejó de ser tan dura, pero nunca cesó ni cesará.

No hay nada más importante en esta vida que conocerte a ti mismo y aceptarte tal como eres, luego ya vendrá la aceptación de los demás. Y si hay algo en ti que no te gusta pues cámbialo, que la evolución, la mejora siempre es necesaria. Esta ya es más una reflexión general, que sobre la enfermedad en sí.

Una enfermedad, la Fenilcetonuria, que afecta a 1 de cada 11.000 personas aproximadamente, demasiados me parecen. Pensar que en otros tiempos se tomaron por locos a gente que sólo estaba enferma, y lo que les hacían a esas personas: apedrear, burlar o incluso matar. Posiblemente seáis demasiado jóvenes para recordar esto o para saberlo siquiera, pues era así, éstas y otras atrocidades sufrían, esto pasaba hace años. Se me hace un nudo en el estómago al imaginarlo.

Nació ASFEGA y nosotros fuimos de los primeros socios. Un lugar formado por personas, por familias que en algún momento pasaron por cosas muy parecidas a las que yo pasé y que algunos de vosotros podríais pasar. Tened presente que no estáis solos. Éste es un lugar donde siempre acogemos a la gente con los brazos abiertos. Y, desde ese momento, la pregunta: "Entonces, ¿qué comes?" dejó de atemorizarme y de llenar mi mente de dudas y preocupaciones porque sabía que ya no volvería a sentirme solo ni perdido.

Hoy en día soy una persona como la mayoría, con estudios, con pasado con presente y con mucho futuro por delante. Porque si yo pude remontar los malos momentos tú también podrás. Porque no sólo tenemos PKU, somos PKU. Yo soy PKU.



Por Martín Seijo Blanco

Debía de tener unos siete años, estaba en segundo de Primaria, tocó el timbre para ir al recreo. Yo estaba con dos amigos de los que éramos inseparables de esos que van en “packs” por el colegio. Antes de empezar a jugar siempre tomábamos un tentempié que traíamos de casa, nos sentábamos y empezábamos a hablar de nuestras cosas mientras comíamos.

Cada uno traía para comer, pues las cosas que le gustaban a un crío de siete años: galletas tipo dinosaurio, las negras con crema blanca, con dibujos, quesos redondos, yogur bebible... esas cosas que atraían a los niños y que las madres sabían que alimentaban. En mi caso, yo llevaba al cole lo que mis amigos denominaban “ese zumo marrón raro que toma el Martín”, unas galletas también muy extrañas que eran desconocidas para ellos y también una pieza de fruta, que para el momento también era extraño para un niño llevar fruta. En el caso del zumo era una toma del Maxamaid, y de las galletas me preguntaban dónde las compraba, les decía que las compraba en un supermercado que hay en Lugo. Yo sabía que esas galletas no venían de un supermercado, eran del almacén de ASFEGA y me las traían a casa, pero yo busqué la forma de que ellos entendieran y no me hicieran más preguntas que no pudiera o que no quisiera contestar. Pero ellos seguían preguntando, con el Maxamaid, les fui sincero, era una medicación y poco a poco a cada pregunta terminé por declarar que no podía comer las galletas de los demás, bueno ni galletas ni nada, que tenía mi propia comida. Preguntaban:

- Y, ¿por qué?
- Porque me suben los niveles.
- ¿Qué niveles?
- Los niveles de que me altero y “me pongo todo loco”.

Eran las mejores respuestas que pude dar de lo que sabía y creí que eso era entendible para niños de siete años de edad. Obvio que eran explicaciones bastante exageradas, que nadie se asuste. Con el tiempo “perfeccioné” mi exposición matizando que si seguía comiendo de lo que no debía me ponía un poco malo y me alteraba, que estaba más nervioso.

Hasta ese momento creo que ninguno de mis compañeros sabía algo de mi afección, quizá sí la profesora, por mi madre, pero compañeros no. Fue la primera explicación mía sobre la Fenilcetonuria (PKU). Todo lo anterior era: “eso no lo puedo tomar” y punto. Eso sí, el nombre ni mencionarlo, era difícil para mí, como para decirles a los demás fenil... ¿qué? o PKU. Aparte era cuando los amigos te empezaban a invitar a sus cumpleaños y esas cosas, por lo que resultaba complicado explicarlo.

Fue mi introducción de la PKU a la gente que me rodeaba si me preguntaban o tenía que ir a un sitio de excursión a comer les decía qué podía y qué no podía tomar, sin dar más explicaciones y que la comida que tenía permitida leche, galletas, pasta,... me la enviaban de Lugo, o sea de ASFEGA. Así fue como di a conocer que el Martín tiene algo y come esto y no lo otro.

Recuerdo eso tal cual lo relato aquí. En aquella época, por el año 2000 nadie sabía apenas sobre este tipo de enfermedades, no estaba internet tan expandido de información, ni en los hogares, algo muy puntual en periódicos por parte de los médicos y de ASFEGA en ediciones de Lugo. La información circulaba entre médicos, familiares y otros pacientes con la misma enfermedad en la asociación ASFEGA. Al final por el mundo adelante comentábamos si surgía el tema o fuera necesario, o simplemente si queríamos darnos a conocer por nosotros mismos.



Por **María Rodríguez Rodríguez**

Un 23 de junio de 2003, hace diecisiete años, mi madre dio a luz a una niña. Esa niña resulta que soy yo, la que está narrando esta historia. Después de nacer, mis padres tuvieron que ponerme un nombre, y se decidieron por ponerme María. Pues bien, ese día nací sobre las diez de la mañana y mis padres aún no sabían la enfermedad que tenía. Unos días más tarde me llevaron al centro médico para hacerme la prueba del talón y pocos días después llamaron a mi padre para que fuera urgentemente a Santiago porque tenía Fenilcetonuria (PKU), una enfermedad metabólica. Mis padres se prepararon y salieron a toda prisa hacia el Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Ya en Santiago, me llevaron a Neonatos, donde estuve ingresada sobre quince días. Mientras, mis padres conocieron a la doctora M. Luz Couce y en su despacho la doctora les explicó qué enfermedad tenía y en qué consistía. Siempre me comenta mi padre que mi madre no paraba de llorar y llorar porque pensaba que iba a ser difícil de llevar, pero a día de hoy sabemos que es más fácil que muchas otras enfermedades.

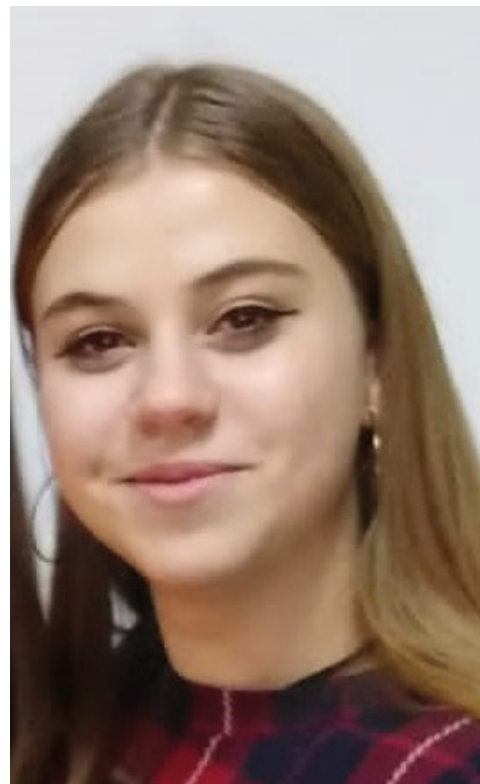
Después de salir del Hospital, mis padres se enteraron de que existía una asociación que ayudaba a las familias con enfermedades metabólicas hereditarias, llamada ASFEGA. Pasaron unos cuantos meses y mis padres y yo fuimos a nuestra primera convivencia organizada por esta asociación, que fue en Panxón. Una vez allí mis padres conocieron a un montón de familias con hijos e hijas con la misma enfermedad o parecida a la mía.

Con el paso de los años fui creciendo y enterándome de lo que podía comer y lo que no, aunque todos tenemos una etapa en la que hacemos de las nuestras y comemos cosas que no deberíamos. Ahora que ya tengo diecisiete años ya controlo yo sola las proteínas que tomo al día, si me paso un día intento al día siguiente equilibrar. También fui aprendiendo como hacer nuestro pan y también probando nuevas cosas, que algunas podían estar ricas y otras no gustarme.

ASFEGA realizó, a lo largo de estos años, muchas convivencias en las que conocí a muchas personas muy especiales para mi. Aunque algunos estemos en Pontevedra, otros en Ourense, otros en A Coruña y otros en Lugo siempre intentamos hacer planes para poder vernos más veces, a parte de vernos solo en las actividades organizadas por ASFEGA. Las convivencias a las que fui hasta ahora siempre fueron únicas y maravillosas gracias a todas esas personas que estuvieron conmigo y que hicieron que me divirtiese en cada momento.

Este año 2020 hubo muchas complicaciones para poder realizar las convivencias por culpa de la pandemia de coronavirus que estamos viviendo. Espero que si esto no va a peor, podamos vernos todos en el futuro en una Convivencia de Panxón y divertirnos como todos los años.

Para finalizar sólo quiero decir que ASFEGA es ya una segunda familia para mi. Espero que este relato sirva para que las familias que a lo mejor no se atreven a venir a las convivencias, sepan que conoces a gente muy especial y que siempre lo pasas de maravilla y vives experiencias únicas.



EL CRIBADO DE ANEMIA FALCIFORME

Daisy E. Castiñeiras Ramos

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



Daisy Castiñeiras

En el año 2020, Galicia inició la detección precoz en los recién nacidos de la anemia falciforme. Los movimientos migratorios hacia nuestro país, han hecho necesario la introducción de esta nueva patología en los programas de cribado poblacionales. La anemia falciforme o drepanocitosis es especialmente frecuente en personas con ascendientes originarios de África Subsahariana, Oriente Medio, India, el Mediterráneo, el Caribe, América Central y del Sur. Esto se debe a que el gen drepanocítico confiere una ventaja de supervivencia frente a la malaria, lo que provoca un aumento de la frecuencia de este gen mutante en las zonas con elevada transmisión de esta infección. En Nigeria, por ejemplo, el 24% de la población es portadora de este gen y la prevalencia de la anemia falciforme es de aproximadamente 20 casos por 1.000 nacidos. Aun así, la migración está cambiando el panorama de la enfermedad de células falciformes. De 2010 a 2050, se espera que el número de niños nacidos con anemia drepanocítica crezca un 30% en todo el mundo. En el año 2014, en España, se modifica la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y se incluye la anemia falciforme como enfermedad a formar parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.

La hemoglobina es el componente mayoritario de los glóbulos rojos. Esta proteína recoge el oxígeno en los pulmones y lo libera a los tejidos, para que puedan generar la energía necesaria para mantener la vida celular. Quizás por la importancia de esa tarea no resulta sorprendente que la hemoglobina sea una de las proteínas evolutivamente más "refinadas" y que pequeñas mutaciones en su estructura puedan generar anemias y otras patologías severas. Además, regula el pH de la sangre y recoge el dióxido de carbono de los tejidos para enviarlo a los pulmones. Forma parte de los glóbulos rojos, y es la causante de la pigmentación rojiza de los mismos, esta proteína se produce en la médula ósea.

La molécula de hemoglobina (Hb) es un tetrámero formado por dos pares de cadena de globina junto a un grupo hemo unido a cada cadena. Dependiendo de la combinación entre los tipos de globina se sintetizan diferentes hemoglobinas.

Existen tres tipos de hemoglobina:

- **Tipo A:** Representa casi el 97% de la hemoglobina de un adulto, se compone de dos cadenas de globina alfa y dos de globina beta. Su producción se inicia en la novena semana de gestación.
- **Tipo A2:** Solo supone el 2,5% de hemoglobina de la sangre, formada por dos cadenas de globina alfa y dos cadenas de globina delta.
- **Tipo F:** También conocida como hemoglobina fetal, es la que tiene menos presencia en el torrente sanguíneo de un adulto, supone el 1% del total. La hemoglobina F predomina durante la gestación y disminuye gradualmente después del nacimiento, en los primeros meses de vida. Está constituida por dos cadenas de globina gamma y dos cadenas de globina alfa.

Las **hemoglobinopatías** son un grupo de trastornos genéticos de herencia autosómica recesiva que presenta un alto grado de morbilidad. Se pueden categorizar en dos grandes grupos:

- Las **talasemias** (alteración cuantitativa de la hemoglobina), son un conjunto de enfermedades genéticas que afectan a los genes de las cadenas de globina produciendo una disminución o ausencia en la síntesis de una o más cadenas de globina. Esto provoca un hematíe de menor tamaño (microcítico) y con menor contenido de hemoglobina (hipocromo). En contraposición existirá un aumento de aquellas hemoglobinas no afectadas, ayudando al diagnóstico diferencial.
- Las **hemoglobinas variantes o estructurales** (alteración cualitativa), principalmente son modificaciones genéticas que producen un cambio de aminoácido en la cadena de globina afectada, este cambio puede condicionar la solubilidad, estabilidad, afinidad por el oxígeno y función fisiológica de esta variante de hemoglobina siendo responsables de las manifestaciones clínicas de los pacientes afectos.

La hemoglobinopatía estructural más frecuente en el mundo es la **anemia de células falciformes**, los glóbulos rojos (eritrocitos) tienen una forma anómala de hemoglobina que se llama hemoglobina S (HbS). Cuando los



glóbulos rojos contienen una gran cantidad de hemoglobina S, pueden perder su forma y adquirirla forma de hoz perdiendo flexibilidad. Esto no ocurre con todos los glóbulos rojos. Los drepanocitos o células falciformes son más numerosos en caso de infecciones o niveles bajos de oxígeno en la sangre. Por el hecho de ser rígidos, los drepanocitos tienen dificultad para viajar por los vasos sanguíneos más pequeños (capilares), obstruyen el flujo sanguíneo y, por consiguiente, reducen el suministro de oxígeno a los tejidos en las áreas donde los capilares están bloqueados. La interrupción del flujo sanguíneo causa dolor y, con el tiempo, lesiones en el bazo, los riñones, el cerebro, los huesos y otros órganos. Además, puede producir insuficiencia renal e insuficiencia cardíaca. Otras hemoglobinas estructurales frecuentes son las HbC, HbD, HbE y Hb Lepore.

El **tratamiento** en niños con drepanocitosis incluye medidas para prevenir las complicaciones específicas de la enfermedad: profilaxis con penicilina oral, y vacunaciones, el tratamiento de las complicaciones es principalmente sintomático: terapia con transfusiones y tratamiento con hidroxurea en casos moderados o graves. La única terapia curativa disponible en la actualidad es el trasplante de médula ósea, siendo necesaria una adecuada selección de pacientes.

Cada año nacen en el mundo más de 330.000 niños afectados por hemoglobinopatías y el 83% son casos de anemia falciforme, *una de las enfermedades de la sangre más comunes del mundo*.

El incremento notable de la prevalencia de las hemoglobinopatías en nuevas áreas obliga a disponer de herramientas para su detección, diagnóstico, prevención y tratamiento. El laboratorio clínico juega un papel crucial en el correcto diagnóstico de las hemoglobinopatías, disponiendo de cantidad de técnicas que, junto a su avance tecnológico, permite la detección de la gran mayoría de hemoglobinopatías.

La cromatografía líquida de alta resolución (HPLC), la electroforesis capilar (EC) y la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), son técnicas rápidas, precisas y reproducibles para la detección de diferentes fracciones de hemoglobinas humanas. Son técnicas aplicables a la muestra de sangre seca y adecuadas para el cribado neonatal.

El principal objetivo del cribado neonatal de esta patología es el beneficiar a los pacientes detectados presintomáticamente de la profilaxis antibiótica, inmunización, educación sanitaria ante situaciones de alarma y diagnóstico precoz de complicaciones graves. También ofrecer consejo genético precoz y detección de portadores sanos.

La detección precoz de hemoglobinopatías se inició en la década de 1980 en algunos estados de los EE.UU. a raíz de la inmigración procedente del norte de África e iba dirigida a estos colectivos de riesgo, pero en 1987 el Instituto Americano de Salud recomendó el cribado universal de la anemia falciforme.

En España en la Comunidad de Madrid se realizó el primer estudio preliminar en el año 1997, posteriormente, este grupo, realiza un estudio piloto en el 2003 para valorar la incidencia en los recién nacidos de la anemia falciforme.

En Galicia, en el año 2004, también se realizó un estudio piloto para valorar la incidencia de esta enfermedad, pero no es hasta el año 2020 que se autoriza la inclusión de este nuevo cribado; se realiza a través de la cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) de intercambio iónico. Hoy en día el cribado neonatal de esta patología está incluido en la cartera común básica de los servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud Español.

En general, la esperanza de vida de las personas con Enfermedad de Células Falciformes es menor que la de la población general. En la actualidad, gracias al diagnóstico precoz y a las nuevas opciones terapéuticas, la expectativa de vida de los niños con anemia drepanocítica ha aumentado en un 8%, lo que justifica la introducción de esta patología en el cribado neonatal.

CARTA A ASFEGA

Rut Álvarez Álvarez

Trabajadora ASFEGA a través Programa de Cooperación Xunta de Galicia 2019/2020

¡Hola!

Mi nombre es Rut y escribo esta carta para contar un poco como fue mi experiencia en ASFEGA y que podáis ver desde una perspectiva externa mi estancia en la Asociación.



Rut

Mi experiencia con ASFEGA comenzó en diciembre de 2019. Una llamada al móvil me comunicaba que era una de las seleccionadas para una entrevista y optar a un puesto en la Administración de la Asociación, mediante un Programa de Cooperación de la Xunta de Galicia.

Durante mis años de formación en la facultad, siempre me remarcaron que antes de una entrevista de trabajo, debía tratar de tener conocimientos previos del puesto al que optase y de la propia entidad. Mi sorpresa comenzó cuando en mi búsqueda de información, me di cuenta de las cosas que aún desconocemos; en mi caso, una de ellas era este tipo de afecciones de las cuales no había oído hablar, pero como se suele decir, siempre se aprende algo nuevo.

Poco después de haber hecho la entrevista me llaman para informarme de mi admisión y que sería la que ocuparía ese puesto.

Después de un par de días de instrucción por parte de Elena, comencé a habituarme y a marcar una rutina: llamadas de socios, bien para resolver alguna duda o para hacer algún pedido, comprobar el seguimiento de envíos, controlar el stock de almacén, revisar el correo, aclarar a nuevos socios el cometido de la Asociación...

Algunos de vosotros ya me conocéis, bien porque ya nos vimos en persona, o hablamos por teléfono, tramitando pedidos o resolviendo algún tipo de duda.

Este año 2020 fue un año atípico, muchas de las actividades que solía organizar ASFEGA todos los años, tuvieron que ser pospuestas o finalmente canceladas. Pero desde la oficina, nos marcamos como meta, sacar partido de los recursos con los que contábamos y realizar nuestra labor, a pesar del complicado momento que vivimos. Los concursos de relatos, los de

dibujo, la webinar de Microbiota, las iniciativas de “Baixo o Mesmo Paraugas”, las muestras de nuevos productos, los concursos de recetas... fueron una fuente de contacto y entretenimiento para muchos de los socios y socias de ASFEGA en este año distinto.

Poder ver desde la oficina, el grado de aceptación de alguna de las actividades nos asombró. La gran acogida del Concurso de Recetas Bajas en Proteínas y las estupendas recetas y fotos de vuestros platos que nos enviasteis nos alegraron y nos sorprendieron. El nivel era alto y la elección no sería fácil.

Tuve la oportunidad de asistir a una de las Asambleas de socios y socias de la Asociación, su preparación y su desarrollo, ya que dadas las medidas restrictivas del momento, tuvo que hacerse de manera presencial y telemática. Quiero agradecer esa pequeña reunión, más familiar, llevada a cabo por Modesto, donde pudimos debatir trivialidades del día a día y en la que pude conocer un poco de la personalidad de varios de los miembros de la Asociación.

Lamento no haber podido acudir a esas actividades, a esas convivencias y a esas charlas en vivo de los profesionales de las que, tanto Modesto como Elena, me tienen hablado, pero creo que todo tiene su momento, y las circunstancias no nos lo permitían.

Como Asociación sois un ejemplo a seguir por muchos; esa familiaridad y complicidad con la que me tratasteis no lo he visto en ningún sitio hasta el momento. Sois ejemplo en hacer visible aquello que se desconoce y de luchar por ello, de hacerse notar.

Quiero dar las gracias a Elena por su ayuda, paciencia y colaboración. A Modesto por darme la oportunidad de formar parte de ASFEGA y por permitir ampliar mi experiencia profesional.

Acabo deseándoos lo mejor, mandando saludos y no diciándoos adiós, sino más bien un HASTA QUE NOS VOLVAMOS A VER.



XUNTA DE GALICIA

Programas de Cooperación Xunta de Galicia.
Entidades sen ánimo de lucro.

servizo:

APOIO E ASISTENCIA ÁS FAMILIAS PKU E OTM

PROGRAMA DE COOPERACIÓN XUNTA DE GALICIA ASFEGA



COMENTARIOS SOBRE EL IMPACTO DE LA COVID-19 Y LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

José María Fraga Bermúdez

Profesor Emérito y Ad honorem de la USC UdyTEMs-IDIS



José María Fraga

La pandemia de la enfermedad por coronavirus del 2019 más conocida como COVID -19 ha causado una profunda alteración en todos los aspectos de la vida diaria de toda la población y en todo el mundo. La pandemia ha ocasionado una crisis mundial sin precedentes que ha recibido una respuesta planetaria como nunca se había visto.

Las personas con enfermedades metabólicas congénitas y sus familias y cuidadores, las Unidades de Diagnóstico y Tratamiento y las cadenas de suministro de recursos y tratamientos han tenido que establecer con rapidez y, en ocasiones hasta con urgencia, planes de adaptación a las normas preventivas impuestas por los sistemas sanitarios para prevenir la infección por el coronavirus de tipo 2, causante del síndrome respiratorio agudo severo o SARSCoV- 2 (su abreviatura del inglés). El esfuerzo ha sido considerable, ya que se ha llevado a cabo prácticamente con los mismos medios y recursos.

Hubo y hay, aunque cada vez menos, cierto grado de incertidumbre sobre el posible impacto de la infección por el coronavirus-2 en las personas con defectos congénitos del metabolismo y de la inmunidad. Varios países y asociaciones científicas están estableciendo prioridades para grupos específicos de pacientes, incluyendo entre ellos aquellos con enfermedades raras (ERS), entre las que hay algunas en las cuales la vacunación puede estar contraindicada. (https://endo-ern.eu/wpcontent/uploads/2021/02/20210205_summary_ERN_COVID_19_Vaccination_updated20210212.pdf).

De forma general, se ha visto que los factores de riesgos predisponentes a una mayor severidad y mortalidad entre las personas con una enfermedad metabólica congénita eran o son comparables con los de la población en general.

La pandemia ha puesto de manifiesto, una vez más, pero esta vez con una mayor claridad que la salud es un bien personal, público y mundial.

La demanda, ante el grave riesgo que suponía la pandemia para todos y para todo, ha mostrado que la estrecha cooperación y coordinación de los poderes públicos y de la industria ha conseguido éxitos inimaginables. Se han producido avances extraordinarios en el campo de las vacunas. Se han creado múltiples vacunas en un tiempo record. Las “vacunas” mRNA (caso de las de Pfizer, Moderna,...) son el producto de la aplicación de una nueva tecnología a la salud de las personas y se ha hecho en un tiempo extraordinariamente más corto que el habitual. La investigación y el desarrollo han sido ejes centrales de la respuesta.

De forma general podemos decir, en este momento del conocimiento, que los expertos indican que la vacunación contra la COVID-19 puede ser considerada segura en todos los desórdenes metabólicos congénitos. Aunque antes de proceder a la vacunación se aconseja solicitar información a los especialistas de la Unidad de Seguimiento en que esté encuadrado el paciente y seguir sus recomendaciones.

Ninguna de las vacunas ha mostrado que sea protectora al cien por cien contra el desarrollo de la infección por COVID, pero todas son beneficiosas.

Hasta ahora no se ha detectado que ninguna vacuna interfiera con los tratamientos actuales de las diferentes enfermedades metabólicas congénitas y se prevé que tampoco lo haga con los tratamientos experimentales actualmente en curso de investigación y aplicación médica ni con los que esperamos se instauren en el futuro próximo, aunque sean los genéticos.

No tener respuesta ante una enfermedad no significa que no la haya o que no sea posible encontrarla. Se puede avanzar cuando se ponen los recursos y los medios para ello. El coste de la inacción es mayor, sobre todo en costes sociales personales o comunitarios, que lo que cuesta la acción mancomunada para poner remedio, como se ve en este caso, a la pandemia.

Acabar con la pandemia, se ha visto que es un problema solucionable, que requiere una acción compleja y multilateral y que supone también favorecer la transferencia de conocimientos y tecnología para que todos puedan aplicar metodologías diagnósticas y terapéuticas para evitar, disminuir o mitigar la inequidad que supone para las poblaciones y para las personas el no disponer de recursos y de un mismo grado de desarrollo.

La necesidad de que las herramientas utilizadas para luchar contra la pandemia se distribuyan y lleguen a todos ha llevado a que la OMS y sus asociados hayan respaldado el esfuerzo mundial más rápido, más coordinado, y que es previsible que tenga el mayor éxito de la historia de la humanidad, para desarrollar mecanismos para luchar contra una enfermedad.



A consecuencia de los considerables avances logrados en investigación y desarrollo, a raíz de iniciativas de la comunidad académica, el sector privado y los gobiernos, se está a punto de encontrar un camino para poner fin a la fase aguda de la pandemia en todo el mundo mediante el despliegue de las pruebas, los tratamientos y las vacunas que el mundo necesita y distribuirlos mediante un marco de colaboración en un programa denominado Acelerador del acceso a las herramientas contra la COVID-19 (acelerador ACT) que incluye el hacer llegar las vacunas a todos.

La intensificación de la colaboración entre lo público y lo privado ha demostrado que facilita la gestión eficaz de las situaciones en que este entendimiento se lleva a cabo.

En el contexto de la pandemia actual los sistemas sanitarios se han colocado en el centro vertebrador de las soluciones. También lo han hecho las grandes compañías farmacéuticas multinacionales, un ejemplo es la simbiosis de Sanofi, Pfizer y Janssen para incrementar la producción de los millones de vacunas necesarias, y no son las únicas.

Este tipo de comunicación entre el sector público y el sanitario y el farmacéutico debiera mantenerse en el tiempo, más allá de la pandemia, ya que podría favorecer el acceso a los medicamentos innovadores de interés terapéutico para las personas con enfermedades metabólicas congénitas y otras enfermedades poco frecuentes. Moralmente sería correcto y además redundaría en el interés de todos.

El objetivo principal de las campañas de vacunación es el prevenir las formas más graves de la COVID-19, disminuir los ingresos hospitalarios y en las unidades de cuidados intensivos y lograr tener las suficientes personas vacunadas para lograr la inmunidad de grupo.

En el momento actual todos necesitamos actuar y comportarnos como si tuviésemos la posibilidad de adquirir una enfermedad COVID-19 y debemos seguir todos los consejos de protección individual y social establecidos por las autoridades sanitarias y seguir los que se vayan implementado en el futuro hasta que se determine que se ha establecido la protección inmunitaria de grupo contra la COVID-19 lo que significaría que se habría mitigado el riesgo de la difusión del virus, aunque es muy probable que siga existiendo la posibilidad de la infección aislada, ya que el virus persistirá en el ambiente.

En los defectos congénitos del metabolismo lo que queremos los sanitarios, las asociaciones, las familias y los propios afectados- estos últimos en función de la edad y de su desarrollo- es anular, corregir o mitigar la modificación o el error que la naturaleza ha producido durante el proceso de duplicación o replicación de los sistemas genéticos que guían nuestro metabolismo y que ha llegado a nosotros transmitido o “de novo”. En cierto modo, podríamos decir que las personas con enfermedades metabólicas congénitas y otras enfermedades raras se encuentran en una especie de “apartheid del diagnóstico, del tratamiento y de la atención sanitaria y social”. Necesitamos para solucionarlo de una estrecha cooperación y coordinación sanitaria e inversión. Necesitamos disminuir o eliminar los obstáculos que impiden o dificultan la difusión y, el suministro y la aplicación de los avances terapéuticos. Tenemos, entre todos, que encontrar soluciones pragmáticas. Tenemos que lograr que sea una estrategia social.

Las personas con errores congénitos del metabolismo y las que tienen enfermedades raras y sus familias son una comunidad vulnerable, necesitan cuidados personales o comunitarios complejos, son menos favorecidos que los otros miembros de la sociedad en la que viven, por lo que es necesario que para favorecer la equidad, la industria y los sistemas sanitarios hagan un esfuerzo para mitigar y solucionar las justas demandas de estas personas.

La crisis de la pandemia nos ha mostrado con claridad que nuestro esfuerzo y el de todos, cuando nos unimos y lo focalizamos en una tarea, permite vislumbrar la curación futura de las ERs. Esto puede parecer un sueño actual, pero cada vez es más realidad.

La COVID-19 nos ha enseñado que es posible conseguirlo. Aprovechémoslo, unámonos y tengamos ambición.

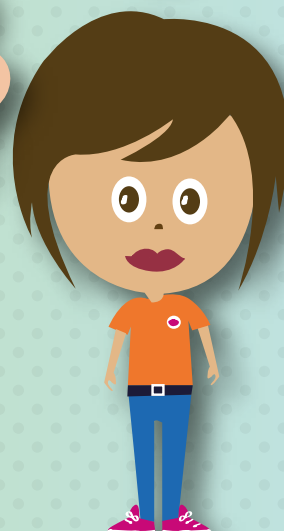
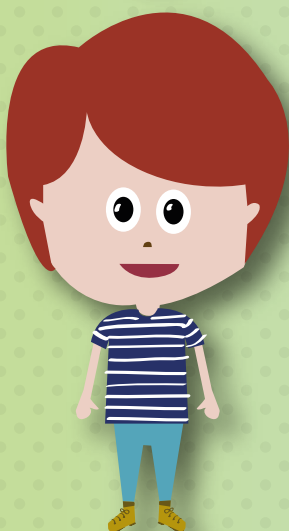
se necesitas axuda ESCOITÁMOSTE

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

MEMORIAS DE UN ADOLESCENTE DISTINTO

Iván Pena Cabrera

Socio de ASFEGA



Iván Pena Cabrera

1.- Un pequeño comienzo

Todos los días nacen pequeñas personitas que, muchas veces de forma muy buscada y otras veces no tanto, llegan pisando fuerte para cambiar la vida de muchas personas y hacerla más interesante. Un 11 de mayo de 2002 nací yo, un niño un poco distinto a los demás marcado por una enfermedad metabólica bastante rara llamada “Aciduria tresidroxi tri-metil glutárica” de la que los médicos casi ni tenían constancia y que complicaba un poco mi vida.

Desde los primeros momentos de vida, la muerte fue un gran amigo/enemigo que yo casi siempre tuve presente y con el que tuve que convivir a causa de mi problema, siendo el único caso en España y sólo había constancia de ocho casos más en todo el mundo. Se basa en un problema causado por un gen en un mal sitio que genera que mi cuerpo no pueda metabolizar la leucina y limitándome el poder comer proteínas y grasas, hasta casi ni poder tomarlas. Pero no por ello yo tiraba la toalla y, desde muy pequeño, con mucho apoyo de familia y amigos aprendí que estando en el hospital o te haces fuerte tú o nadie lo hace por ti. Muchas veces no sufres tanto como parece, es más el ver mal a tu familia que el cómo estas tú.

Esa etapa marca muchos rasgos de mi personalidad, que poco a poco con el paso del tiempo se van convirtiendo en virtudes o defectos. Cuando estás ahí solo piensas en cuándo acabará y que por un día no tengas que seguir siendo un conejillo de indias, sin saber cómo será el día

de mañana o si seguirás presente en ese día de mañana. Pero, ese miedo es el que te enseña una gran lección y es a vivir siempre en un “Carpe Diem” constante, de poco vale vivir en el pasado o en el futuro si no disfrutas de tu presente.

2.- Las escaleras de la pirámide

De un momento a otro los días van pasando y llego a mis primeros cumpleaños, donde todo se va conociendo un poco más y se va conociendo ese problema que tantas dudas genera. Sigo teniendo mis buenos y malos momentos, siendo un niño que conoce más a las enfermeras de un hospital que a los compañeros de Infantil. Pero por suerte, consigo estabilizarme algo y empezar mi primer día de colegio en Infantil que cambiaría tanto mi vida.

Allí no dejaba de ser un niño más, algo gordito, con mis ricitos y que intentaba hacer amigos casi sin saber cómo se hacía aquello pero que, paso a paso, va descubriendo a grandes niños que con el tiempo se convertirían en grandes amigos. Pero, no es oro todo lo que reluce, porque ese principio no siempre es tan fácil, sobre todo cuando un síntoma en mí podía llegar a alterar tanto a la gente que me rodeaba, muchos tenían miedo, era como si fuera un niño de cristal. Sin embargo, yo no dejaba de ser un niño más con alguna pequeña diferencia.

Poco a poco voy cogiendo los conocimientos que son necesarios para ir aprendiendo a comunicarme o para ir aprendiendo números o letras, todo ello gracias a muy buenos profesores que consiguieron hacer a un niño distinto sentirse como uno más.

3.- La llegada de lo peor

Era todo muy bonito hasta que con solo cinco años viene otro bajón, que viene para quedarse y supone que esté ingresado un tiempo de unos tres o cuatro meses. El hospital ya se había convertido casi en mi hogar y conocía más a los médicos y enfermeros que a mí mismo.

Este período viene después de un día en casa, en el que me encontraba con muchos mareos y un azúcar muy bajo, por lo cual necesité ingresar en el hospital de Ourense. Ese día me marca demasiado porque mientras yo me sentía en mis peores condiciones y muchos bebés están llorando, las enfermeras se encontraban tomando un café, ese momento se me marca en la mente y nunca se me olvida la impotencia de estar mal y no sentirme arropado y cuidado en ese hospital.

Esas condiciones poco a poco empeoran, haciendo que sea muy necesario trasladarme al Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, donde se encuentran los médicos que me llevan y ven necesario que vaya. Parecía que la vida mucho no quería que fuera, dado que casi llegando el conductor de la ambulancia tomó mal la salida y sigue hacia al aeropuerto dando un rodeo mayor para llegar pero, con suerte, conseguimos entrar a lo que sería mi nuevo hogar durante un largo período de tiempo.

4.- El nuevo hogar

Con la llegada a aquel lugar todo era distinto, era todo más grande y profesionalizado, pero yo no dejaba de ser un enfermo más que luchaba entre la vida y la muerte a causa de una pancreatitis aguda que se convirtió en una sepsis (esta patología es una respuesta abrumadora a una infección) llegando a empezar a fallar la mayoría de sistemas de mi cuerpo por lo que fue necesario inducir el coma durante unos cuatro o cinco días para poder controlar esa situación. En ese momento se te pasa de todo por la cabeza, aunque siendo sinceros el miedo es lo único que no está presente.

El estar allí no dejaba de ser como una ruleta rusa, en la cual nunca sabes lo que te va a tocar al día siguiente. Todo era un bucle de pruebas, tomas de sangre y ser más cables que persona, es muy complicado verte con tubos por todas partes y que con un pequeño movimiento puedes ponerte en mucho riesgo por si se mueve algo o si algo se desconecta.

Pasan las semanas, y por suerte mi cuerpo se va estabilizando y todo va mejorando. Vas viendo la luz al final del túnel y ves que, después de todo, cuando caes muy, muy hondo lo único que puedes hacer es luchar y tirar hacia arriba porque el hundirte en el barro no es una opción.



Este período tuvo cosas muy malas, pero también algunas buenas como es el conocer que, aunque seas único, hay varios casos más que son de la misma gravedad y que te entienden mejor que nunca, gente maravillosa que te ayuda en esos malos momentos sin pedir nada a cambio y muchos amigos que a día de hoy considero como de mi familia.

5.- El crecimiento personal

Tras la tormenta viene la calma y mi cuerpo consigue relajarse y estar estable. Con ello consigo volver al colegio tras perderme muchos meses y retomar el ritmo de vida, pero siempre con una responsabilidad añadida mayor que la que normalmente tiene un niño de mi edad en ese momento.

Para mí todo era raro, el volver al colegio se me hacía complicado, sobre todo seguir el ritmo de mis compañeros porque yo no había visto ninguna de las cosas que todos ellos ya habían visto y practicado tanto.

Poniendo mucho de mi parte, y gracias a mis profesores de aquel momento, llego al nivel que necesitaba sin tener que repetir nada, y sigo evolucionando hasta que con el paso de los años sin darme cuenta entro en la Secundaria comenzando el período que tanto nos marca llamado “Adolescencia”.

6.- La adolescencia

Sin darme cuenta entro en esa etapa que tanto nos cambia, todo se altera, tu cuerpo va notando los primeros cambios físicos y tú vas descubriendo un mundo que no sabías que ni existía. Con esta etapa llegan los primeros amores y los primeros quebraderos de cabeza, pero siempre hay una persona que te marca sin darte cuenta hasta el punto de que sabes que nunca se va a ir su recuerdo de tu cabeza. En mi caso, todo esto pasó cuando yo perdí a esa persona por ser un chaval que quería comer más el mundo de lo que podía abarcar y sin darme cuenta haces daño y ya no tienes a esa persona que no deja de ser ese pilar en tu vida. Cuando menos te lo esperas, y sin comerlo ni beberlo, alguien te marca lo suficiente para que ninguna sea comparable a ella. Aunque muchas veces los errores pueden a las ganas, y por mucho que digan que nada es imposible, y después de superar en varias ocasiones la batalla contra la muerte, se que esta lucha está perdida y que esa persona nunca va a volver porque el daño fue mayor al placer.

7.- El paso del tiempo

En mi vida no todo son penas porque aunque tenga más subidas que bajadas siempre se aprovecha la gravedad. Con esto quiero decir que, en este período, conseguí crear amistades que marcan tu vida, amistades que no consideras normales, las consideras familia y que miran por ti en los buenos y malos momentos sin pedir nada a cambio.

Muchos de mis errores me cambiaron, gracias a ellos crecí como persona porque por mucho que nuestro cuerpo físico vaya variando, la madurez la cambias tú con tus actos. Tú eres el que tienes que hacer de tu vida un momento de felicidad, sin necesitar nada más que salud y mucha fuerza de voluntad.

Este tiempo se ve marcado por el paso del Bachillerato a la famosa Universidad. Viendo como un año puede hacerte pasar de un niño que sabía lo que quería llegar a ser, a una persona que empieza a hacer su propia vida y que empieza a crear su futuro a base de hacer día a día su presente.

8.- La actualidad

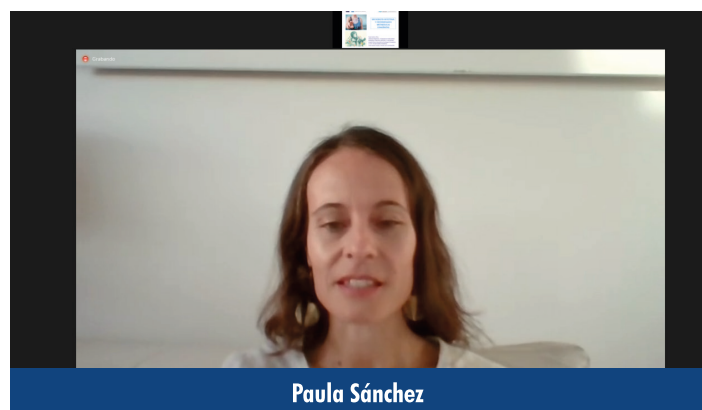
En la actualidad veo que sin darme cuenta todo cambió demasiado, todo es diferente. Veo la vida como un juego del que tengo que disfrutar cada segundo hasta el final, juntándome con gente que hace mi vida mucho mejor. De los malos momentos generas muchos mejores que debes disfrutar como si fuera el último, aunque el miedo en esto si está presente porque muchas veces afecta a que quieras decir una cosa u otra pero por miedo no la dices. Con esto quiero decir que nunca te quedes con nada pendiente porque para ser feliz tenemos que completar las etapas de nuestra propia vida.

SEMINARIO WEB ASFEGA:

Microbiota, la importancia de lo diminuto

En este atípico año 2020, ante la imposibilidad de hacer actos donde se pudieran reunir nuestros asociados y asociadas, desde ASFEGA organizamos un seminario web para tener, por lo menos, un contacto virtual.

En este seminario contamos con la inestimable colaboración de la doctora Paula Sánchez de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago y de la dietista M^a José Camba, de la misma unidad, que intervinieron como ponentes. El tema propuesto fue Microbiota, la importancia de lo diminuto y tuvo lugar la tarde del domingo 29 de noviembre.



Se dio un gran éxito de participantes con más de cincuenta inscritos que atendieron a las explicaciones de la doctora y la dietista.

La idea de este seminario era abordar la importancia de la microbiota para la respuesta del sistema inmunitario, así como destacar los alimentos recomendados para cuidarla y mantener su equilibrio.

Gran parte de la sociedad aún desconoce que en nuestros intestinos se halla un mundo microscópico viviente, llamado microbiota intestinal, cuyas funciones específicas son claves para el mantenimiento de nuestra buena salud. El desarrollo de la microbiota empieza tras el nacimiento y está muy influenciada por factores externos, incluyendo las condiciones de nacimiento, la dieta, el entorno o el uso de antibióticos.

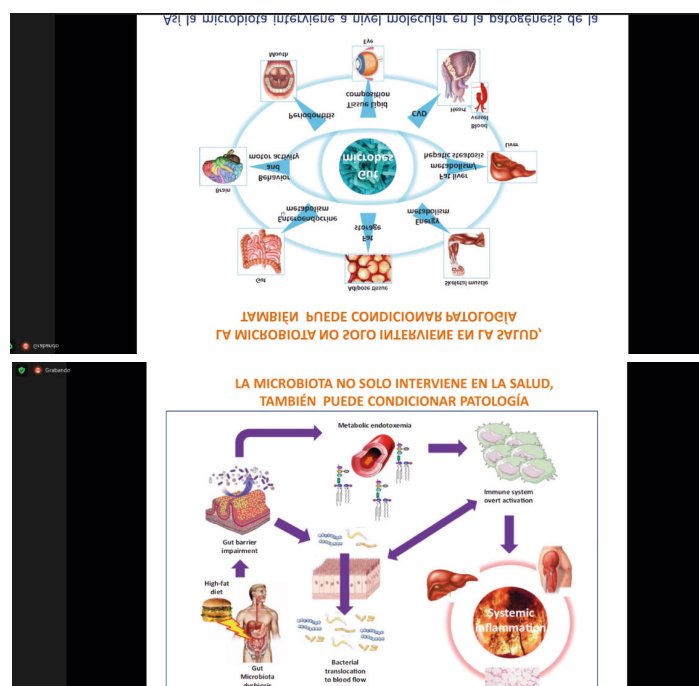
La microbiota intestinal desempeña dos funciones vitales: ayudar a regular el suministro de energía y protegernos de "intrusos" (virus y bacterias que generan enfermedades).

La investigación científica sobre la microbiota intestinal

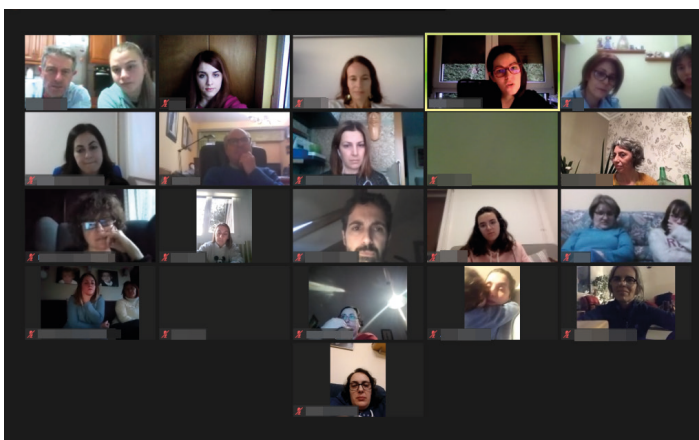
está en auge, y expertos de diferentes disciplinas trabajan conjuntamente para mejorar los conocimientos sobre este órgano vital.

Finalmente se atendieron a las preguntas y comentarios de los asistentes que llegaban en persona y a través del chat.

Fue ésta una forma de retomar el contacto y vernos sin necesidad de largos viajes, permitiéndonos acceder a información interesante y útil de forma directa, todo lo cual es muy importante en este ajetreado mundo en el que vivimos. Dada la gran acogida de esta modalidad de seminario, ASFEGA ofrecerá más seminarios on line en el futuro compatibilizándolos con las actividades presenciales, siempre y cuando estén permitidas.



Gracias a todos por vuestro interés y apoyo. Muchas gracias a los participantes y a las ponentes por su colaboración.



YA QUEDA MENOS

Aitor Calero García

Presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias - FEEMH

Son muchas las cosas que han cambiado en nuestras vidas en los últimos meses. Esta inesperada pandemia ha alterado la vida de millones de personas en España y en todo el mundo. Por ello, mis primeras palabras de este artículo no pueden ir sino a recordar a todos los seres queridos que, en Galicia, en el resto de España y del mundo han sido víctimas del Covid-19. Igualmente, una vez más, mostrar el agradecimiento que desde la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, sentimos hacia todo el colectivo de profesionales sanitarios y, especialmente, a los especialistas en metabolopatías que han seguido al pie del cañón.

Tocaba reinventarse y la Federación no ha estado de brazos cruzados durante este tiempo. Ha sido el momento para empezar a explorar nuevas formas de comunicación con la comunidad de metabólicos a través de eventos online. Su impacto ha sido muy positivo y hemos tenido la oportunidad de conectar a familias y profesionales para que nos acercaran las últimas novedades en investigación, vacunación, alimentación o dietas y recetas. Desde aquí quiero invitar a todos los metabólicos de Galicia a que estén atentos a nuestra web www.metabolicos.es y a nuestras redes sociales en Twitter e Instagram donde vamos anunciando puntualmente estos eventos.

La Federación tampoco es ajena a las dificultades que muchas familias han tenido a la hora de acceder a alimentos bajos en proteínas durante la pandemia y el confinamiento. Los posibles problemas de logística y suministro han generado inquietud en muchas familias. Igualmente, la crisis económica ha complicado mucho la compra de los alimentos bajos en proteínas, absolutamente indispensables, como todos sabemos, para tener una buena adherencia a la dieta y, por consiguiente, un buen tratamiento.

Además, y no menos importante, desde la Federación hemos impulsado la creación de un comité científico asesor del que forman parte los principales especialistas en metabolopatías del país, incluyendo al presidente de la AECOM, el Dr. González-Lamuño, y por supuesto, a la Dra. María Luz Couce. Este comité nos va a permitir aunar esfuerzos y reivindicaciones haciendo piña con los propios profesionales sanitarios.

A buen seguro, y tal y como va el ritmo de vacunación, es muy probable que en 2022 se puedan volver a retomar eventos presenciales. Si es así, es totalmente seguro que la Federación organizará un congreso en el que podamos volver a reunir a la gran familia metabólica. Hasta entonces seguiremos trabajando como siempre y, en la medida de lo posible, intentaremos estar lo más cerca de las asociaciones y de las familias a través de eventos online.

Ya queda menos para retomar volvernó a abrazar. Hasta entonces, seamos responsables y vacunémonos en cuanto nos llegue el turno.



Aitor Calero

Federación Española de Enfermedades**Metabólicas Hereditarias**www.metabolicos.esfederación@metabolicos.es**LUCÍA CONCHADO VÍDEO-EDICIÓN**WEB: <https://luciaconchadovideo.com/>CORREO ELECTRÓNICO: lucia.conchado@gmail.com

MÓVIL: 669 882 489

*Realizo vídeos adaptados a ti, a tu marca y
sus necesidades.*

CAMPAÑA "BAIXO O MESMO PARAUGAS"

Día Internacional de las Personas con Discapacidad - 3 Diciembre 2020



Día Internacional das Persoas con Discapacidade
**"ABRIMOS OS NOSOS PARAUGAS POLAS PERSOAS CON
 ENFERMIIDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS"**
 #BaixoOMesmoParaugas

En 2020 tuvo lugar la quinta edición de "Baixo o mesmo paraugas" y en este año la campaña fue virtual por las restricciones sanitarias. Esta iniciativa unió a más de ochenta entidades sociales de toda Galicia para celebrar conjuntamente el 3 de Diciembre el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y reivindicar sus derechos.

ASFEGA colaboró con esta campaña virtual animando a sus socios y socias a abrir sus paraguas y compartir sus fotos en las redes sociales con los hashtags #BaixoOMesmoParaugas #DíaMundialDiscapacidade y etiquetando al colectivo @galiciadiversa y a todas las personas que se quieran sumar.

¿Por qué un paraguas? El paraguas simboliza la unión, todos tenemos cabida bajo el mismo paraguas, sin diferencias. Esa es la meta: visibilizar una sociedad diversa y plural, pero con deseos e ilusión por igual.

En esta jornada además de la campaña virtual hubo diferentes actividades: se leyó un manifiesto, hubo suelta de globos, se iluminaron en verde edificios emblemáticos,... y otras acciones en las que el paraguas visibiliza los buenos deseos por las personas con discapacidad.

Cada año se suman a esta iniciativa más y más asociaciones que trabajan con estas personas, mostrando las demandas de este colectivo y el gran valor de la unión del movimiento asociativo. Este año más de ochenta entidades se unieron y entre todas estas organizaciones está representada una base social de más de 40.000 personas incluyendo a las personas con discapacidad, familias, socios/as, profesionales y voluntariado.



ODIMET, LA TECNOLOGÍA AL SERVICIO DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

M^a José Camba Garea, Paula Sánchez Pintos, M^a José de Castro López

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

A pesar de los avances en el tratamiento de las enfermedades metabólicas, hoy por hoy, la modificación dietética ya sea como supresión, restricción o suplementación de uno o varios principios inmediatos, sigue siendo la base principal para el control metabólico de muchos pacientes.

Estos tratamientos dietéticos no se realizan de forma puntual sino que se prolongan en el tiempo y, aunque tienen como objetivo principal el control de la enfermedad, deben, así mismo, permitir el correcto crecimiento. Está claro que existe una estrecha interacción entre los nutrientes y las enfermedades metabólicas congénitas y la gran heterogeneidad de las mismas y su compleja fisiopatología hace imprescindible no sólo un manejo dietético individualizado, sino tener en cuenta situaciones vitales que puedan requerir actuaciones específicas.

Debido a la importante intervención alimentaria necesaria para el manejo de muchas enfermedades del metabolismo intermediario nos enfrentamos, en la mayoría de los casos, a dietas muy restrictivas y sujetas a gran número de modificaciones, ya que se deben ajustar al control metabólico de cada paciente. Además, es muy importante para una correcta adherencia a la dieta que ésta resulte atractiva a la vista, variada, palatable y que se pueda adaptar al menú familiar y escolar.

Es preciso por tanto, contar con herramientas que no sólo permitan la elaboración de una dieta adecuada sino que posibiliten realizar modificaciones de manera rápida y sencilla, de fácil manejo para que tanto pacientes como familias puedan ser instruidos en su uso.

Teniendo en cuenta la necesidad de individualización de los tratamientos dietéticos, se hace necesario contar con un programa de cálculo rápido, fiable y profesional, pero de fácil manejo. Estos programas de cálculo deben permitir establecer necesidades energéticas y nutricionales, es decir, que a partir de datos antropométricos nos permita calcular las necesidades nutricionales de un individuo concreto, así como, evaluar el estado nutricional a partir de la encuesta dietética (registro de veinticuatro horas,...) y determinar las ingestas de cada día o de cada toma.

Igualmente deben permitir elaborar dietas una vez conocidas las necesidades nutricionales de cada sujeto y crear el tratamiento dietético que más se ajuste a sus necesidades. Y una vez establecido el tratamiento dietético diario, elaborar menús de frecuencia semanal o quincenal que permitan dietas atractivas, palatables y variadas.

Un programa informático de nutrición debe estar respaldado por una asistencia técnica y científica que no sólo introduzca posibles novedades, sino que también tenga en cuenta las sugerencias de los usuarios de modo que se adecue en lo posible a los usuarios que lo manejan. Deben estar pensados para el usuario medio, de un diseño sencillo, práctico y entendible de fácil manejabilidad y comprensión y, por último, dos de las características primordiales de un programa de cálculo informático es que podamos almacenar todos los datos con los que hemos ido trabajando, ya que lo habitual es que los sujetos estudiados vuelvan con mayor o menor frecuencia, y que nos permita emitir un informe de cada aspecto que nos interese.

El programa informático creado en la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (UdyTEMC), y del que posteriormente indicaremos sus características y operatividad, cuenta con una amplia base de datos de productos.

ORGANIZADOR DIETÉTICO METABÓLICO – ODIMET®

Es un programa de cálculo creado en el año 2008 por la UdyTEMC y que nace de la inquietud de unos profesionales preocupados por sus pacientes para mejorar su adherencia al tratamiento dietético, y que se crea específicamente para el manejo dietético de las enfermedades metabólicas. Es un programa que reúne las características referidas: es rápido, fiable y sencillo permite individualizar los tratamientos adecuándolos a las necesidades de cada paciente. Su base de datos se actualiza periódicamente y consta en la actualidad de una base de 2.887 productos, a la cual se van añadiendo y modificando productos.



Tiene la particularidad de ser un programa abierto que posibilita a cada usuario crear su propia base de datos de productos, pudiendo los administradores del programa capturar cualquier producto introducido por un usuario y añadirlo a la base de datos general si lo consideran oportuno.

En ODIMET encontramos una amplia variedad de productos naturales (frutas, verduras, carnes de todo tipo, pescados, cereales, productos lácteos), productos manufacturados y como característica particular y que lo diferencia del resto de programas de cálculo dietético contiene todos los productos dietéticos específicos usados para el manejo de las enfermedades metabólicas congénitas: fórmulas exentas de aminoácidos para el cálculo de dietas controladas en proteínas suplementos de aminoácidos, productos hipoproteicos, módulos específicos de carbohidratos, de carbohidratos y lípidos, productos para dieta cetogénica, fórmulas específicas para lactantes, productos controlados en grasa, etc.

En la mayor parte de los productos naturales que componen la base de datos encontramos la siguiente información:

- Proteínas: Contenido de la proteína natural así como información del contenido de los 10 aminoácidos esenciales más uno semiesencial (tirosina).
- Grasas: Contenido total de grasas, con su respectivo porcentaje de saturadas, monoinsaturadas y poliinsaturadas, y también nos informa sobre el contenido de diferentes ácidos grasos.
- Carbohidratos: Contenido total de carbohidratos, de los azúcares y especificación de los distintos monosacáridos, así como el contenido de fibra.
- Contenido de las vitaminas lipo e hidrosolubles más importantes, así como, del contenido de minerales y oligoelementos.

Odimet® es un programa de fácil manejo que permite no sólo ser usado por profesionales, sino también por familiares y pacientes. Es conveniente instruir a las familias en el manejo del programa lo antes posible, dado que esto permitirá no solo conocer en cada momento el valor nutricional de la ingesta sino también rápidas intervenciones en la misma.

Su versatilidad nos permite, no sólo hacer el cálculo de la ingesta de cada paciente a través de las encuestas dietéticas, sino que permite elaborar tratamientos nutricionales individualizados y confeccionar menús para que cada familia pueda organizar la alimentación de cada paciente en función de sus necesidades metabólicas, nutricionales, adecuaciones a menús familiares, a alimentos de temporada, a los gustos particulares de cada paciente, etc.



¿Cómo se calcula una dieta en el programa Odimet®?

ODIMET® es un programa gratuito al que se accede a través de internet, lo que resulta muy operativo porque puede ser usado desde cualquier localización. Lo único que tiene que hacer el futuro usuario es registrarse. Una vez hecho el registro, el administrador nos envía nuestro usuario, con esto y una contraseña elegida por el usuario

se accede al programa. Es necesario cubrir los campos que nos pide, nombre, peso, edad, talla y para profesionales NHC (número de historia clínica).

Podemos efectuar distintos cálculos:

- Clicando en la pestaña “nuevo cálculo” obtendremos información nutricional referida al total del día. Es importante hacer el sumatorio de cada producto que se consuma en varias tomas, por ejemplo si un paciente toma leche dos veces al día tendremos que anotar el total de leche diario, de lo contrario cada vez que realicemos una anotación de un producto ya existente la nueva anotación sustituye a la anterior. Una vez computado el total de alimentos obtendremos la “dieta resultante”. El programa permite tanto modificar cantidades como eliminar productos, dos iconos nos indican dónde hacer este paso.

- Si lo que necesitamos es obtener una información más detallada el ODIMET® nos ofrece la posibilidad de realizarlo clicando en la pestaña “dieta fraccionada”. Con este comando podremos obtener información nutricional de cada una de las tomas por separado.

- Podremos, de la misma manera, obtener los valores medios de distintas dietas utilizando el comando “dieta ponderada” sólo con seleccionarlás. Una vez finalizados los cálculos Odimet® nos ofrece la posibilidad de crear un pdf de los cálculos que hemos realizado. Este pdf podemos guardarlo en un archivo, enviarlo por correo electrónico o imprimirlo, haciendo de esta manera las veces de informe. El programa ofrece también una gran capacidad de almacenaje, ya que en el icono “mis dietas” se podrán guardar todos los cálculos dietéticos que hayamos realizado y se mantendrán, siempre que no se hayan modificado, por un período de dos años.

A pesar de que el programa sigue totalmente operativo en la actualidad, está en proceso de actualización para adaptarse a las necesidades actuales.

El nuevo ODIMET® será mucho más intuitivo, rápido, amigable, mantendrá todas las prestaciones del actual pero mejorará la interacción equipo sanitario /paciente/familia. Permitirá no sólo la revisión y ajuste dietético en cualquier momento y sin necesidad de acudir a la consulta, sino que también permitirá intercambiar mensajes o recomendaciones para ajustar las necesidades o modificaciones dietéticas. Será posible el cálculo de recetas para que resulte más sencilla la planificación de los menús y, que el tiempo que se pase en la cocina elaborando la alimentación de cualquier paciente sujeto a control dietético, no tenga porque ser mucho más extenso que el que se dedica al resto de la familia. El hecho de que Odimet® no sea simplemente un programa de cálculo sino que se haya convertido en una herramienta de interacción hace de él una aplicación muy útil en situaciones pandémicas como la que estamos viviendo con el Covid-19.

Odimet® es un programa que, aunque en un inicio fue creado para pacientes metabólicos, es usado en la actualidad para el manejo de un gran número de patologías, no sólo en España, sino también en América del Sur y como creemos en su utilidad el nuevo tendrá una versión en inglés, lo que ampliará el número de usuarios. Es un orgullo para nosotros comprobar como una aplicación que surgió de la necesidad de mejorar el día de un grupo reducido de pacientes, es hoy por hoy una herramienta que facilita el día a día de un gran número de usuarios.



M^a José de Castro, Paula Sánchez y M^a José Camba

UN AÑO SIN CONVIVENCIA ANUAL DE FAMILIAS DE ASFEGA



Este año 2020 ha sido inusual y lleno de confusión e incertidumbre debido a la pandemia, que supuso un factor condicionador en nuestras vidas en general y en concreto en los proyectos de ASFEGA. Las actividades comunitarias se suspendieron hasta que la situación sociosanitaria las permitiera. Debido a ello fue imposible celebrar la Convivencia Anual de Familias de ASFEGA que se venía realizando ininterrumpidamente desde hacía ya veintiocho ediciones.

Vamos a repasar a grandes rasgos, la historia de estas convivencias que son tan importantes para nuestra asociación.

Se han celebrado en distintos emplazamientos dependientes de la Xunta de Galicia: en tres ocasiones tuvieron lugar en Sada (A Coruña) en el Albergue Juvenil Marina Española, en otras tres ediciones se realizó en la Residencia de Tiempo Libre de Carballiño (Ourense) y el resto de convivencias se celebraron en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Pontevedra).

Algunos años se han organizado estas convivencias en fines de semana de los meses de abril, mayo o junio pero últimamente se realizan siempre en el mes de septiembre, cuando es más fácil el acceso a estas instalaciones de la Xunta de Galicia para grupos como el de nuestra asociación.

En estas convivencias ASFEGA cuenta con la colaboración de profesionales médicos y expertos en estas metabolopatías que realizan ponencias, conferencias, charlas y mesas redondas que resultan muy interesantes para las familias con temas de utilidad e interés y explicación de los últimos avances en estas enfermedades. También se aclaran dudas y se

fomenta el debate con intercambio de impresiones, conocimientos y experiencias, lo cual resulta muy enriquecedor.

En la organización de este programa de actividades resulta básica la colaboración del equipo médico de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas (UdyTEMC) del Complejo Hospitalario de Santiago de Compostela al cual agradecemos su inestimable ayuda. En algunas ediciones hemos contado con doctores de otras comunidades y otros hospitales como por ejemplo de Barcelona, de Santander, de Murcia, de Zaragoza, de Valencia, de Madrid, de Sevilla... e incluso de otros países como de Portugal. La lista de nombres sería muy extensa, por lo que desde aquí les agradecemos a todos ellos su participación y asistencia a estas convivencias de ASFEGA.

Para los talleres de cocina y la alimentación baja en proteínas en estas fechas de convivencia ASFEGA cuenta con el trabajo de restauradoras especializadas en este tipo de dietas del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. A todas ellas muchas gracias por sus menús y sus imaginativos platos adaptados a las dietas PKU y OTM.

A estas reuniones también asisten representantes de laboratorios y marcas con productos para los PKU y OTM que nos muestran sus principales novedades en el tratamiento de estas enfermedades, nos ofrecen charlas informativas, catas de nuevas fórmulas, muestras de nuevos productos bajos en proteínas... Por todo ello, agradecemos su colaboración a Nutricia, Mevalia, Lactalis, Sanavi, Promin, Mead Johnson&RB y Perkin Elmer.

XXVI CONVIVENCIA

ENFERMEDADES METABOLICAS




22.23.24
SEPTIEMBRE GALICIA 2017

**Residencia Tiempo Libre
PANXÓN · NIGRÁN**

XUNTA DE GALICIA | SERVICIO GALEGO DE SAÚDE | USC | Metabolics | Loprolin | PerkinElmer | MeadJohnson | MEVIA | SANAVI | SANOFI | metabólicos

Para la inauguración y clausura de estas convivencias hemos recibido la visita de numerosos representantes de la Consellería de Sanidad y de la Consellería de Política Social, especialmente de la Dirección General de Inclusión Social y de la Dirección General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica. A todos los que nos han acompañado en estos años les agradecemos su presencia y nuestro agradecimiento a la Xunta de Galicia por su cooperación con ASFEGA.

A lo largo de estas veintiocho ediciones, estas convivencias han sido un punto de encuentro que permite a las familias contactar entre sí de forma más directa, intercambiando impresiones, experiencias y recomendaciones.

XXVII CONVIVENCIA

ENFERMEDADES METABÓLICAS

28 ~ 29 ~ 30
SEPTIEMBRE GALICIA 2018




**Residencia Tiempo Libre
PANXÓN ~ NIGRÁN**

XUNTA DE GALICIA | SERVICIO GALEGO DE SAÚDE | USC | Metabolics | Loprolin | PerkinElmer | MeadJohnson | MEVIA | SANAVI | SANOFI | CaixaBank

Participan adultos, jóvenes, niños y niñas afectados por la misma situación que se sienten así acompañados y comprendidos. En estos encuentros se enfatiza la interacción personal y se obtienen herramientas que se convierten en una ayuda emocional de gran valía, a la vez que se promueven unos valores que permiten a los participantes reforzar su propia identidad, su independencia y su autosuficiencia.

Estas convivencias son un punto de acogida para los recién estrenados padres a cuyo hijo o hija le han diagnosticado una de estas enfermedades metabólicas hereditarias. En este sentido el apoyo emocional de otras familias afectadas repercutirá en una sensación de seguridad y comprensión que beneficia psicológicamente, e incluso físicamente, a los propios pacientes y sus familias. Si tenemos el apoyo de otras personas que están padeciendo los mismos problemas podremos canalizar, verbalizar, hablar de ello, hecho que provocará una sensación de seguridad, de esperanza, de ganas de ayudar, de sentirse ayudado, comprendido: principal motor para mejorar nuestro estado emocional.

Desde ASFEGA muchas gracias a todos los asistentes a estas convivencias que son los destinatarios últimos de la organización de las mismas y de nuestra labor.

Esperamos poder organizar próximamente unas nuevas convivencias de familias de ASFEGA y volver a reunirnos pronto.

XXVIII CONVIVENCIA

ENFERMEDADES METABÓLICAS

ASOCIACIÓN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DE GALICIA

27 ~ 28 ~ 29
SEPTIEMBRE GALICIA 2019




**Residencia Tiempo Libre
PANXÓN ~ NIGRÁN**

XUNTA DE GALICIA | SERVICIO GALEGO DE SAÚDE | USC | Metabolics | Loprolin | PerkinElmer | MeadJohnson | MEVIA | SANAVI | SANOFI | CaixaBank

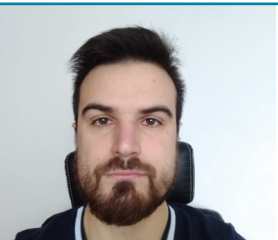
TRES PREGUNTAS - CONVIVENCIA ANUAL DE FAMILIAS ASFEGA

PREGUNTA 1.- ¿Qué supuso para ti asistir por primera vez a las convivencias anuales de familias organizadas por ASFEGA?

PREGUNTA 2.- ¿Qué es lo que más te gusta de estas convivencias anuales?

PREGUNTA 3.- ¿Por qué animarías a otras familias a que asistieran?

RESPUESTAS

		
MARÍA,	MARTÍN,	LAURA,
mamá socia de ASFEGA	joven socio de ASFEGA	mamá socia de ASFEGA
1.- La primera vez que fuimos a una convivencia de familias de ASFEGA teníamos una mezcla de sentimientos. Por un lado ilusión por conocer esta nueva familia de metabólicos, y por otro lado vergüenza/respeto/miedo a lo desconocido, sentimiento muy común cada vez que nos embarcamos en una nueva aventura. Fue una experiencia muy enriquecedora en la que todo sumó, y seguimos asistiendo año a año. Las conferencias de médicos, nutricionistas y demás expertos en estas metabolopatías son muy interesantes, y en ellas, además de conocer los avances, también aclaramos cualquier duda. Son conferencias interactivas y participativas de las cuales obtenemos gran cantidad de aprendizajes. Pero no nos podemos olvidar de la parte emocional, la convivencia con el resto de familias metabólicas aporta cosas que no se pueden leer en los libros ni comprar en una tienda. Los niñ@s juegan todos unidos siendo todos iguales, sin importar la metabólica que tengan ni el grado de afección, todos son bien recibidos y los mayores cuidan de los pequeños como una familia unida. Mientras, los padres y madres hablamos de nuestras experiencias, compartimos vivencias, recetas de cocina... y demás cosas de nuestro día a día que siempre nos ayudan en ese largo camino que es la crianza de nuestros niñ@s metabólicos. En resumen, podemos decir que estas convivencias son como la fiesta del pueblo en el verano, en la que ves a todos tus familiares y amigos que viven fuera y en la que te pones al día de todo lo que pasó a lo largo del año. Pero en este caso tenemos incluida una formación por parte de profesionales sobre los avances médicos y nutricionales. 2.- En general nos gusta todo, pues es una experiencia muy completa en la que siempre se aprende algo. 3.- Animamos al resto de familias a que asistan para formar parte de esta experiencia única en la que aprender de los mejores profesionales y compartir experiencias con otras familias, las cuales, aunque no compartan exactamente la misma enfermedad de tu hijo o hija, porque hay mucha variedad de enfermedades metabólicas hereditarias, tienen vivencias similares.	1.- La primera vez que fui a una convivencia anual de familias de ASFEGA era muy pequeño y lo que recuerdo de los primeros años de convivencias es que lo pasaba muy bien jugando con los demás niñ@s. A medida que fui creciendo y siendo más consciente de mi asistencia a estos encuentros, resultaron muy importantes al permitirme contactar con otros chicos y chicas en mi misma situación, con los que ya tengo una amistad más allá de las propias convivencias. 2.- Lo que más me gusta de estas convivencias de familias de ASFEGA es precisamente esa convivencia y encuentro con otros jóvenes y familias con situación similar, el juntarnos todos. 3.- Es una forma de compartir experiencias, aspectos en común, descubrir cosas nuevas acerca de nuestras metabolopatías, temas médicos, para los padres les permite conocer más acerca de la afección de sus hij@s, recetas, platos adaptados a nuestra dieta,... También es un lugar agradable donde se puede disfrutar del ocio, pasarlo bien y donde los propios jóvenes organizamos alguna actividad.	1.- La asistencia a nuestra primera convivencia de familias de ASFEGA fue un momento a la vez duro y emotivo. Duro, porque hacía pocos meses que había nacido nuestro hijo, todavía estábamos asumiendo su enfermedad y adaptándonos a los cuidados que necesitaba, y acudir a la reunión fue un paso más en la aceptación de su enfermedad. Y emotivo, porque conocimos a otras familias que estaban pasando por la misma situación que nosotros, y que nos ofrecieron, desde el primer momento, su ayuda y apoyo. 2.- Lo que más nos gusta es encontrarnos con el resto de las familias (a la mayoría de ellas, no las vemos en todo el año) e intercambiar experiencias y consejos; muchos de estos consejos tienen que ver con la dieta, pero también sobre cómo afrontar las descompensaciones, los ingresos, dificultades escolares, etc. 3.- Es un apoyo muy importante desde el punto de vista emocional y también, como comentamos en la respuesta anterior, para compartir soluciones a dificultades de la vida diaria; quienes mejor nos pueden comprender y ayudar son otros padres que hayan pasado por lo mismo. Queremos destacar la importancia que tiene para nuestros hij@s estar con otros niñ@s que tienen una enfermedad similar, es fundamental para ayudarles a que no se sientan "diferentes".

UN OASIS EN MEDIO DE LA CRISPAción

Las Enfermedades Raras y el COVID 19 logran poner de acuerdo a los políticos

José María Fraga Bermúdez

Profesor Emérito y Ad honorem de la USC UDYTEMCS-IDIS

Ante el grado de difusión que alcanzó la pandemia COVID-19 (conocida también como la pandemia del coronavirus) con sus graves consecuencias y complicaciones para toda la población, pero especialmente para aquellas personas que por su edad o por su previo estado de salud eran más vulnerables, se produjo un notable grado de alarma entre todos y de forma especial entre aquellos que podrían verse más afectados.

Después de algo más de un año de lucha sanitaria para curar a los enfermos infectados por el SARS-CoV-2 (siglas en inglés de: coronavirus tipo 2 causante del síndrome respiratorio agudo severo) y de la sociedad, en general, para tratar de contener la propagación del coronavirus, nos han ido llegando noticias de todo tipo, entre ellas también algunas o muchas satisfactorias, tales como la respuesta positiva del aislamiento y de las medidas higiénicas a la difusión de la infección, la llegada de las vacunas, el incremento paulatino de la población vacunada, la respuesta inmunitaria de la población a las vacunas, el fin del estado de alarma, ... y el comienzo de la normalización de la vida social y comunitaria

Durante estos largos meses hemos asistido a numerosas confrontaciones políticas en medio de una gran tensión política y social que parecía sobreponerse a la inquietud que provocaba la pandemia.

Próximo a finalizar el estado de alarma, en los últimos días del mes de abril, nos alegra también el encontrarnos con la noticia de que la COVID 19 había hecho que políticos dispares por su filiación se feliciten y manifiesten su acuerdo ante una iniciativa que afecta a las personas que tienen una enfermedad rara.

La iniciativa partió del partido político Compromís que presento en el Congreso de los Diputados una Proposición No de Ley. En las declaraciones públicas del proponente desde el congreso de los Diputados expresó que se pedía que "aquellas personas que tengan enfermedades raras sean prioritarias a la hora de vacunarse, porque son un claro grupo de riesgo".

En la explicación, en el Congreso, de la propuesta, Joan Baldoví (Compromís- BLOC), ha indicado asimismo que "Las personas con enfermedades raras son las que tienen que estar más cerradas, mucho más aisladas, porque son enfermedades que en muchos casos la investigación no avanza, no hay cura porque las sufre muy poca gente y por tanto están sufriendo más el aislamiento".



Fuente: HUFFPOST 28 ABRIL 2021



Cuando se difundió la noticia a través de las redes sociales, al tuit de Joan Baldoví en el que exponía la iniciativa, contestó el diputado europeo del PP, Esteban González Pons, con un categórico **“Una buena iniciativa”**, que fue respondida por Baldoví con un **“Gràcies Esteban”**. Agradecimiento que fue replicado por González Pons con un positivo y estimulante **“A tu per la bona iniciativa, Joan”**.

Esta propuesta ha sido llevada al Congreso de los Diputados, según sus declaraciones, gracias a la iniciativa de

@nh487. En estas siglas está una joven valenciana de 21 años que padece enfermedades raras (siete) distintas a las metabólicas de nuestra Asociación, pero todos estamos englobados en el conjunto de las enfermedades raras. Su ejemplo es encomiable y una muestra de que lo que parece imposible

“Las personas con enfermedades raras tendrían que ser prioritarias en el orden de vacunación, puesto que son un claro grupo de riesgo”

J. Baldoví

puede ser alcanzable.

Entendemos que esta propuesta es positiva. Aunque, como casi todo, su aplicabilidad tiene que ser particularizada en y para cada persona teniendo en cuenta el tipo de enfermedad o trastorno, su grado, su estado de salud, su edad y sus peculiaridades, para lo que debe contarse siempre con la opinión del equipo en el que ella está englobada, encargado de apoyarla en el cuidado y vigilancia de su salud.

Estaba claro y lo sigue estando, de alguna y de diferente manera según sea el caso, que la infección por el SARS-CoV-2 en las personas con enfermedades raras ha sido, y sigue siendo aún, un problema para todos, para las personas que las tienen, para sus familias, para los convivientes, para los sanitarios que los atienden, para los científicos, para las políticas sociales y sanitarias y hasta para los políticos, según hemos visto.

Las personas con enfermedades raras tienen las mismas necesidades que los demás pero diferentes, aunque en algún caso son mayores. ¡Juntémonos y resolvámoslas!

Este intercambio de apoyos y el común acuerdo que parecen dejar traslucir estos tuits, viene a expresar que el entendimiento en política es posible y aunque los expertos en la materia dicen que “en política nunca se sabe”, nosotros como no somos políticos (en su sensu estricto) así lo creemos, lo deseamos y sentimos que es necesario. Estamos seguros de que el común acuerdo expresa que el entendimiento es posible y que cuando lo que afecta a los ciudadanos, personas, se presenta como un problema que hay que resolver y todos nos enfrentamos a él como tal, y no como un conflicto, es más fácil buscar y encontrar soluciones, lo que al cabo resulta en un beneficio global para los afectados y para toda la sociedad en su conjunto.

Nota:

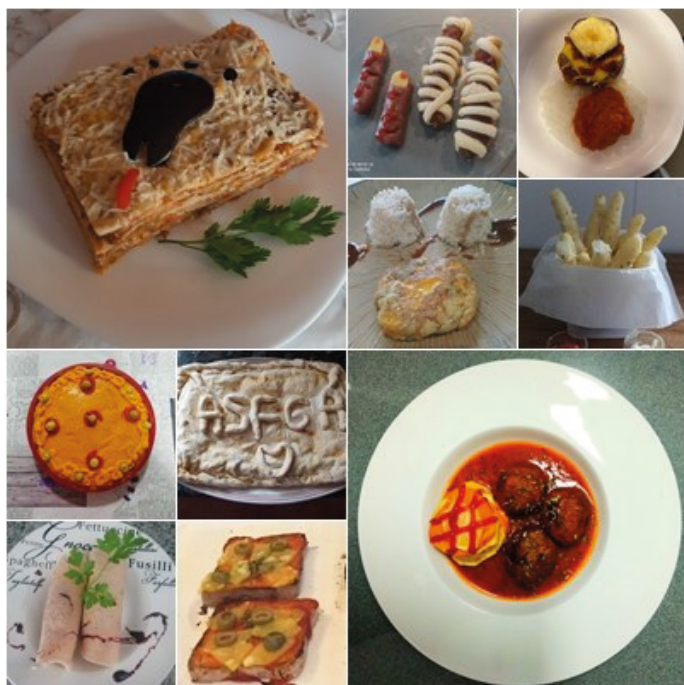
La **Proposición No de Ley** entró en el Congreso el 5 de mayo de 2021 y dice literalmente: **“Proposición priorizar dentro de la Estrategia de vacunación frente a COVID-19 la especial situación de riesgo y especificidad de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico**, para su debate en **la Comisión de Sanidad**.” Fue presentada por el Grupo Parlamentario Plural, a instancia de Joan Baldoví Roda, diputado de Compromís, estando firmada por el mismo Joan Baldoví, Diputado de Compromís, y por Iñigo Errejón Galván, portavoz del G.P Plural.

ASFEGA, ante la imposibilidad de realizar actividades presenciales, organizó un Concurso de Recetas Bajas en Proteínas en formato on line. En este año en el que sí o sí tuvimos que estar en nuestras casas, una buena opción para estar entretenido era la de cocinar y presentar nuestros mejores platos a nuestros comensales. En este sentido, planteamos este concurso para involucrar a todos en la elaboración de platos bajos en proteínas adaptados a la dieta de los pacientes metabólicos y poder compartirlas con nuestros socios y socias.

Podía enviarnos sus recetas cualquier miembro de una familia asociada, admitiéndose hasta un máximo de tres recetas por cada participante y podían ser de un entrante, aperitivo, primer plato, segundo plato, postre, bocadillo,...

Se solicitaba una buena foto del plato acabado y otra foto del "chef" con el plato que había elaborado, así como la receta en sí lo más detallada posible con título, ingredientes, cantidades y el paso a paso.

La propuesta tuvo éxito y fueron muchas las recetas recibidas con sus fotografías, presentándose en esta ocasión un total de veinticinco recetas. Fueron las siguientes:



• PLATOS SALADOS:

- Hamburguesa de berenjena (Noa Aristondo)
- Pastelón de calabaza y zanahoria (Silvia Canto)
- Albóndigas de calabacín con chips (Nico y Jennifer)
- Palitos de patata con queso (Milagros González)
- Tortitas rellenas de champiñones y quesos (Miriam y M. José)
- Pizzas en pan de molde (Fabio y Rafa)
- Croquetas de yuca (Elizabeth y Celia)
- Salchichas de arroz (Mónica Abrales)
- Berenjenas parmesanas con arroz (Mara, Mario y Rafael)
- Lasaña (Ilda Rodríguez)
- Empanada de setas (María Rodríguez)
- Quiché de verduras (Celia Rodríguez)

• PLATOS DULCES:

- Tarta de queso metabólica con frambuesa (Artai y Joanna)
 - Galletas de Samaín (Xoel, Lois y María)
 - Galletas de fantasía (Irene y Cristina)
- Croquetas de arroz con leche (Íker y Milagros)
- Magdalenas de naranja (Artai y Joanna)
- Gachas de Todos los Santos (Mara, Mario y Carmen)
 - Bizcocho a la taza en microondas (Íker y Milagros)
 - Galletas de almas (Elizabeth y Celia)
 - Calabazas de bizcocho (Mónica Abrales)
 - Tarta de queso (Ilda Rodríguez)
- Merienda de otoño (Mara, Mario y Carmen)
- Buñuelos de calabaza (Modesto Rodríguez)
- Croissants de mantequilla (Pedro y Javier)



Con todas las recetas recibidas se elaboró un recetario de platos salados y otro de platos dulces que se compartieron con todos nuestros socios y socias. Se trata de ofrecer ideas y trucos para aplicar en la cocina a la hora de elaborar el menú metabólico. Con esta variedad de recetas imaginativas, deliciosas y económicas se puede hacer menos monótona la restringida dieta de los pacientes metabólicos.

La elección de los ganadores entre todas las recetas recibidas resultó complicado. Se seleccionaron dos categorías de premio A la mejor fotografía y A la receta más original que recibirían cheques de compra para la adquisición de productos dietéticos bajos en proteína en el almacén de ASFEGA. Además, todos los participantes recibieron un lote con productos bajos en proteínas, un delantal y una bolsa.

En la categoría de mejor fotografía se produjo un empate repartiéndose el premio entre la receta **Tarta de queso metabólica con frambuesa** de Artai y Joanna y la receta **Galletas de Samaín** de Xael, Lois y María. Al final de este artículo se publican las fotos ganadoras.

A continuación os dejamos las imágenes de los ganadores con sus premios.



En la categoría de Receta Más Original resultó ganador el plato **Albóndigas de calabacín con chips** de Nico y Jennifer. Al final de este artículo publicamos la receta ganadora y a continuación os dejamos sus fotos.



Desde ASFEGA agradecemos la participación a todos los que nos han mandado sus recetas y sus fotos. Muchas gracias a todos y cada uno de vosotros, porque las ideas y propuestas que habeis enviado han sido muy originales, creativas y bien comunicadas.

PREMIO MEJORES FOTOS



PREMIO RECETA MÁS ORIGINAL

Albóndigas de calabacín con chips

INGREDIENTES *(para 4 personas):*

Ingredientes para las albóndigas:

- 1 calabacín (400gr)
- 20 gr. cebolla dulce
- 1 diente de ajo
- 150 gr. pan rallado sin gluten Auchán (contiene 2,9 gr. de prot./100gr.)
- Sal (mejor sal del Himalaya)
- Perejil picado
- 100 gr. harina baja en proteínas
- 20 gr. sustituto de huevo
- 200 gr. aceite oliva o girasol

Ingredientes para la salsa

- 2 hojas laurel
- 1 zanahoria mediana (50gr)
- 1 copa vino tinto
- 1 cucharada salsa tomate casero
- Orégano
- 2 vasos agua

Preparación

Para las albóndigas

- Pelar y triturar la cebolla y el ajo.
- Lavar y rallar el calabacín. Colocar el calabacín rallado sobre papel de cocina y envolverlo, presionar para escurrir toda el agua posible.
- En un bol añadir al calabacín la cebolla, el ajo, el pan rallado, la sal, el perejil picado y el sustituto de huevo. Remover y amasar para que se integre todo.
- Darles forma a las albóndigas haciendo bolas y rebozarlas con la harina.
- Freírlas en aceite bien caliente y colocarlas en un plato con papel de cocina para que absorba el aceite sobrante.



Ingredientes para la guarnición

- 300 gr. patata (75 gr. por ración)
- 300 gr. boniato (75gr. por ración)
- Sal del Himalaya
- 100 gr. aceite oliva o girasol
- 2 cucharadas salsa tomate casera



Para la salsa

- Añade a una olla o una sartén dos vasos de agua y poner a hervir.
- Una vez en ebullición, añadir la zanahoria, el tomate, el vino, el orégano y finalmente el laurel. Tapar y dejar cocinar 5 minutos a partir de que salga el vapor.
- A continuación, destapar, sacar el laurel y triturlarla.
- Añadir las albóndigas en la olla o sartén con la salsa y dejar cocinar a fuego lento 5 minutos aproximadamente o hasta que reduzca la salsa un poco.



Para la guarnición

- Pelar y lavar las patatas y el boniato.
- Con ayuda de una mandolina, cortar las patatas y el boniato de manera que queden finas y con el mismo grosor. Las sazonamos con sal del Himalaya.
- Freír en un cazo con el aceite muy caliente para que queden crujientes.



Montaje del plato

- En el fondo añadir salsa de las albóndigas y sobre ella colocar 3 albóndigas. Bañar las mismas con un poco de salsa y espolvorear con un poco de orégano.
- En el otro lateral del plato, hacer una torre de chips, alternando una capa de patata con otra de boniato.
- Dibujar encima de las chips unos hilos con la salsa de tomate casera.
- Servir y disfrutar. • Freír en un cazo con el aceite muy caliente para que queden crujientes.

NICO Y JENNIFER

HAMBURGUESA DE BERENJENA - Noa Aristondo



PASTELÓN DE CALABAZA Y ZANAHORIA Silvia Canto



PALITOS DE PATATA CON QUESO Milagros González



TORTITAS RELLENAS DE CHAMPIÑONES Y QUESOS - Miriam y Mª José



PIZZAS EN PAN DE MOLDE - Fabio y Rafa



CROQUETAS DE YUCA - Elizabeth y Celia



SALCHICHAS DE ARROZ

Mónica Abrales



BERENJENAS PARMESANAS CON ARROZ

Mara, Mario y Rafael



LASAÑA - Ilda Rodríguez



PARTICIPANTES PLATOS SALADOS

QUICHÉ DE VERDURAS

Celia Rodríguez



EMPANADA DE SETAS

María Rodríguez



PARTICIPANTES PLATOS DULCES

GALLETAS DE FANTASÍA

Irene y Cristina



CROQUETAS DE ARROZ CON LECHE

Íker y Milagros



MAGDALENAS DE NARANJA

Artai y Joanna



GACHAS DE TODOS LOS SANTOS

Mara, Mario y Carmen



BIZCOCHO A LA TAZA EN MICROONDAS

Íker y Milagros



GALLETAS DE ALMAS - Elizabeth y Celia



CALABAZAS DE BIZCOCHO

Mónica Abrales



TARTA DE QUESO

Ilda Rodríguez



MERIENDA DE OTOÑO

Mara, Mario y Carmen



BUÑUELOS DE CALABAZA

Modesto Rodríguez



CROISSANTS DE MANTEQUILLA

Pedro y Javier





BERENJENAS RELLENAS

INGREDIENTES

- 2 berenjenas medianas
- 80 gr. tomate
- 30 gr. cebolla
- 80 gr. champiñones
- aceite de oliva virgen extra y sal
- para la bechamel: una nuez de mantequilla, harina baja en proteínas y leche baja en proteínas

PREPARACIÓN

- Se cuecen las berenjenas durante cinco minutos para sacarle el amargor con un poquito de sal.
- Se sacan de la olla para un plato y se va retirando la carne del interior de las berenjenas con una cuchara y la reservamos..
- Ponemos en una sartén al fuego un chorro de aceite de oliva virgen extra, añadimos la cebolla, el tomate y los champiñones,

todo cortado en trozos pequeños, y la carne de la berenjena. Una vez todo este doradito se rellena la berenjena con esta mezcla.

- Se prepara la bechamel con la mantequilla, la harina y la leche baja en proteínas y se le echa por encima de la mezcla en cada berenjena.

- Se pone en el horno a 180° doce minutos y ya está.

Receta de DOLORES GIL



CUSCÚS CON VERDURAS

INGREDIENTES:

- 200 gr. cuscús bajo en proteínas
- 200 ml. de caldo de verduras
- 1 calabacín pequeño
- 1 pimiento rojo y 1 verde pequeños
- 1 cebolla pequeña
- 1 zanahoria
- 1 nuez de mantequilla
- sal, pimienta y curry

PREPARACIÓN

- Calentar el caldo de verduras y una vez caliente incorporamos el cuscús bajo en proteínas y dejamos que se rehidrate 3 minutos, siempre retirado del fuego.
- Cuando se haya rehidratado, le ponemos la nuez de mantequilla para que se suelten los granos y le de cremosidad.
- En una sartén sofreímos todas las verdura cortadas en pequeños

dados. Lo dejamos a fuego medio durante unos quince minutos. Salpimentamos.

- Incorporamos a las verduras sofridas el cuscús y una cucharada de curry. Rehogamos unos cinco minutos para que se integren los sabores y listo.



BOLITAS DE ZANAHORIA Y COCO

INGREDIENTES:

- 400 gr. de zanahoria pelada
- 95 gr. miel
- 200 gr. coco rallado
- Para decorar: 50 gr. coco rallado y cacao en polvo (opcional)

PREPARACIÓN

- Lavamos y pelamos las zanahorias para cortarlas en rodajas y cocerlas en una cacerola con agua hirviendo durante veinte minutos.
- Cuando estén blandas las escurrimos muy bien y las trituramos con la batidora o con un tenedor hasta que obtengamos un puré espeso.
- Añadimos la miel y el coco rallado en varias tandas y mezclamos

hasta conseguir una masa homogénea con consistencia compacta, que no se pegue a las manos.

- Esta mezcla tapada en un bol con papel transparente la reservamos en la nevera durante 30 minutos para que endurezca.

- Pasado este tiempo, con una cucharita vamos haciendo bolitas que rebozamos en el coco rallado o en el cacao en polvo. Las podemos colocar en cápsulas de papel.

- Una vez hechas las conservamos en la nevera hasta el momento de servir.

NUTRICIA AL LADO DEL PACIENTE

¿CONOCES **NUTRICIA** Mundo metabólico?

Nuestra web para personas con enfermedades metabólicas, donde podrás encontrar:



www.mundometabolico.es

NUTRICIA | METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Y además puedes seguirnos en nuestras RRSS para estar más actualizado:

@mundometabolico



**GRACIAS
POR CAMINAR
CON NOSOTROS**

