Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

25

Años pensando en Metabólico

www.metabolicos.es

sumario

piensa en metabólico

presentación

3 25 años pensando en metabólico

comunidad metabólica — familias

5 El viaje de aceptación de una madre científica

12 Tras la tormenta llega la calma. Un caso de éxito del cribado ampliado con Metil Crotonil Glicinuria

25 Una trágica historia de desigualdad desde la cuna

53 ALECARÁN METABÓLICOS. Entrevista a Dolores Blasco

comunidad metabólica — jóvenes

16 Una PKUliaridad muy combativa

19 ¿Qué les preocupa a los jóvenes metabólicos?

23 Testimonio de María Manzano

metabólicos solidarios

20 Llevando solidaridad a 210 niños de Gaza con PKU

expertos metabólicos

17 Importancia del tratamiento de por vida en pacientes con Fenilcetonuria

30 ¿Qué ventajas suponen? Indicadores de calidad en el programa de cribado neonatal

34 Guía metabólica. El apoyo a pacientes y familias más allá de las paredes del hospital

35 Acidurias orgánicas y defectos del ciclo de la urea

investigación — nuevos productos

27 No es fácil seguir la dieta de la fenilcetonuria

31 ¿Qué narices es el PEGPAL? Testimonio de una PKU norteamericana

especial

4 La importancia de las asociaciones

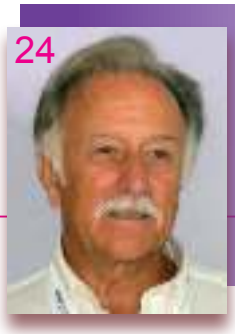
7 **Especial embarazo:**
- Tratamiento de la fenilcetonuria materna
- Diana García Caro. He sido madre y soy PKU

14 Reportaje 25 aniversario

24 Importante paso dado en Murcia. Acceso gratis a los alimentos bajos en proteínas

28 Conferencia ESPKU - Berlín

36 Manuel Varela: homenaje a un luchador por las metabolopatías



encuentros — convivencias

39 Asociación de Murcia: VI Congreso

42 Asociación de Valencia

43 Asociación de Extremadura: XIII Jornadas

44 Asociación de Aragón: Campamento en Jaca

46 Asociación de Galicia: XXIV convivencia de enfermedades metabólicas

48 Asociación de Navarra

49 Asociación del País Vasco

50 Asociación de Madrid: Mi experiencia PKU en El Tiemblo

52 Asociación de Cataluña

receta

54 Pastel de yuca y verduras al estilo hindú

Edita:
Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias - FEEMH
c/ Costa del Sol, 11
28033 Madrid

web: www.metabolicos.es
email: federacion@metabolicos.es
facebook: www.facebook.com/federacionmetabolicos
twitter: twitter.com/metabolicos_es
Teléfono/fax: 910 828 820
Móvil: 661 09 09 24

Entidad declarada de utilidad pública nacional, nº 1204, desde 1995. Miembro de E.S.PKU (European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria)

Presidente: Aitor Calero
Vicepresidenta: Mei García
Secretario: Francisco Javier Aguilar
Tesorera: Natalia Díaz
Vocal: Fernando Sojo
Vocal: Cati López
Maquetación y diseño: Joaquín Calero
Diseño de portada: Marta Suárez
Imprime: Gráficas Quiñones
Depósito Legal: M-5814-2016
Distribución gratuita

marzo 2016

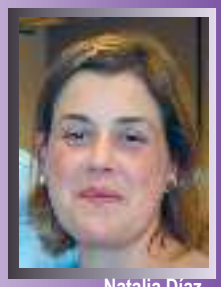
25 años

Pensando en Metabólico

Aitor Calero
Presidente

Mei García
Vicepresidenta

Francisco Aguilar
Secretario



Natalia Díaz
Tesorera

Fernando Sojo
Vocal

Caty López
Vocal

Este nuevo número de la revista de la Federación es muy especial. Hace ya más de un cuarto de siglo, concretamente el 22 de octubre de 1990, cinco asociaciones de afectados y familiares de fenilcetonúricos, fundaban en Sevilla la Federación de Asociaciones Españolas de PKU y Otros Trastornos, con las siglas FAEPKU. El acuerdo para fundar la Federación fue alcanzado en Zaragoza por las siguientes asociaciones: Asociación de Niños Fenilcetonúricos de Andalucía, Asociación de Padres de Niños Fenilcetonúricos del País Valenciano, Asociación Española para Niños Fenilcetonúricos de Barcelona, la Asociación de Fenilcetonúricos de España de Madrid y la Asociación de Niños Fenilcetonúricos de Vizcaya. Hoy en día son trece las asociaciones regionales que forman parte de la Federación, representando a más de 2000 familias en toda España.

25 años después, la misión de la Federación sigue siendo la misma, pero ampliada a todo el colectivo de familiares y afectados por las enfermedades metabólicas hereditarias. Mejorar nuestras condiciones de vida y tener las mismos derechos y oportunidades que el resto de la población. Es indudable que se han logrado hitos muy importantes a lo largo de estos años. Hitos que no hubieran sido posibles sin el enorme esfuerzo y dedicación que las familias, las diferentes juntas directivas, voluntarios y trabajadores de la Federación, han dedicado. Sin lugar a dudas, si hubiera que destacar alguno, ese sería la implantación del cribado ampliado en toda España.

Por desgracia, este cribado sigue dejando fuera a varias metabolopatías en algunas Comunidades Autónomas. Las transferencias de las competencias en materia sanitaria a las diferentes autonomías han tenido, sin duda, efectos positivos. Pero también ha creado desigualdades entre ciudadanos que constituyen auténticas y, en ocasiones, trágicas injusticias.

¿Cómo es posible que en una determinada autonomía, haya un equipamiento de cribado que permite detectar una metabolopatía, y a pocos kilómetros de distancia, la misma metabolopatía, solo sea detectada cuando ya no tiene remedio?

Ese simple azar geográfico está determinando, no solo que no se garantice la igualdad de derechos y oportunidades que marca nuestra Constitución, sino simple y llanamente, la diferencia entre la salud y la enfermedad, y en los casos más graves, entre la vida y la muerte.

Pero no todo es negativo. Ni mucho menos. Tenemos que estar muy orgullosos, como país y como colectivo, de que hoy en día haya una gran cantidad de bebés, niños, jóvenes y adultos que tienen unas vidas plenas y felices. Este es un logro que merece un reconocimiento especial. Es un logro colectivo. Un logro que no hubiera sido posible sin el esfuerzo y dedicación de familiares, asociaciones, médicos, empresas farmacéuticas y políticos. Pero también es un logro que plantea nuevos retos para nuestro colectivo: estudiar o trabajar en el extranjero, ser madres, tener acceso a fórmulas y alimentos más variados... son necesidades cada vez más frecuentes y acuciantes.

Por eso mismo, sigue siendo crucial el papel de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hay que seguir trabajando por un cribado unificado. Hay que seguir trabajando para apoyar a todas las familias que reciben la inquietante noticia de que nuestros hijos tienen una metabolopatía. Hay que seguir trabajando para que los niños metabólicos tengan una adecuada integración escolar. Hay que seguir trabajando para que nuestros jóvenes metabólicos tengan las mismas oportunidades académicas y laborales, dentro o fuera de España.

Para conseguir todos estos objetivos es imprescindible contar con el apoyo de todos. Pero primero y principalmente, es necesario que los propios afectados y familiares participen activamente en las diferentes asociaciones regionales. Debemos ser los propios afectados y familiares los primeros en trabajar conjuntamente. Pero también necesitamos colaboración por parte de nuestros representantes políticos, nuestros médicos y de la industria farmacéutica. En definitiva, necesitamos que todos...

...pensemos en metabólico.

Aitor Calero
Presidente

LA IMPORTANCIA DE LAS ASOCIACIONES

Mei García
Vicepresidenta

Que la unión hace la fuerza es un hecho indiscutible y la principal razón de ser de toda asociación. En el caso de enfermedades minoritarias como las nuestras, las asociaciones desempeñan diferentes funciones que resultarian imposibles de llevar a cabo individualmente. Así, podemos distinguir dos ámbitos de actuación principales: el familiar y el social.

Para las familias las asociaciones representan, después de los profesionales de la medicina, la fuente de información contrastada más importante y, ejercen además, una notable labor de acogida. En ellas los pacientes y sus familiares encuentran no solo información válida y útil para el día a día sino también consejo y comprensión por parte de otras familias que están pasando por su misma situación, pudiendo compartir sus experiencias y preocupaciones. Al ser muy poco frecuentes, las enfermedades metabólicas hereditarias son grandes desconocidas y, cuando hay un nuevo diagnóstico, esta labor informativa y de acompañamiento ayuda a reducir la angustia de la familia. Por este motivo es de vital importancia concienciar a los hospitales para que avisen a las asociaciones cuando hay un nuevo debut.

> **...si padeces un trastorno metabólico hereditario o eres un familiar directo busca la asociación más próxima, forma parte activa y no te quedes al margen.**

Las asociaciones suelen ocuparse también de organizar congresos con ponentes que ofrecen puntos de vista e información actualizada en los diferentes ámbitos relacionados con las enfermedades metabólicas. Es una ocasión para que las familias conozcan de primera mano los últimos avances en investigación y terapias, contados por los propios médicos e investigadores.

Quiero destacar muy especialmente la organización de campamentos, para pacientes y familiares, que ofrecen la oportunidad de pasar unos días con otras familias fuera del entorno habitual. En estos campamentos se pueden realizar talleres, actividades deportivas y, sobretodo, se convive con otras familias en un ambiente relajado.

De cara a la sociedad el papel de las asociaciones se centra en dar visibilidad a las enfermedades que representan mediante diferentes acciones como la participación en medios de comunicación, la organización de diferentes eventos deportivos, conciertos, etc.

Las asociaciones vehiculizan también las demandas y necesidades de las familias, siendo el interlocutor directo entre éstas y los políticos para que lleguen así a los diferentes partidos tanto de ámbito local como autonómico y estatal. Con ello se ha logrado la ampliación del cribado neonatal en varias comunidades autónomas, se buscan leyes que obliguen a un correcto etiquetado de las propiedades nutricionales de los alimentos por parte de las empresas productoras, se presiona para que los tratamientos sigan siendo gratuitos y se garantize de esta forma la accesibilidad a los mismos para todos los afectados.

Por todo esto y mucho más es importante que si padeces un trastorno metabólico hereditario o eres un familiar directo busques la asociación más próxima, formes parte activa y no te quedes al margen.

El viaje de aceptación de una Madre Científica

Maru G. Barderas

Jefa del Grupo de Fisiopatología Vascular. Hospital Nacional de Parapléjicos de Toledo

El inicio de nuestro viaje comenzó el día en que nació nuestra preciosa bebe, para todos los papás sus hijos son los más bonitos, y claro, para nosotros no iba a ser menos. Esta sanísima, nos dijo la pediatra tras hacerle las pruebas, así que nosotros más felices, si cabe. El mundo se nos puso del revés ocho días después de su nacimiento, justo en el momento en que recibimos una llamada de un número larguísimo al teléfono móvil, número que no reconocí, y al descolgar me dijo: Su hija tiene una metabolopatía, bla, bla, bla. No escuchas, no ves, tu cerebro muy bien entrenado por tantos años de estudio busca en todos y cada uno de sus compartimentos las metabolopatías que estudió en la carrera, y todo lo que te llega es malo. Miras internet, mal. Llamas a un amigo que es médico para pedirle ayuda, información, consuelo, y te dice que pidas porque esa metabolopatía se controle fácilmente, con lo cual también mal, y lo que era negro, se vuelve "*negro oscuro*". No duermes y a las 9 estás en el hospital como un reloj. Preguntas sobre posibles falsos positivos y no te dan esperanzas de que sea un error. Ingresamos en el hospital y comienzan las pruebas que nos confirman que nuestra bebé es PKU moderada. Unos días después nos dijeron que era "*respondedora parcial*" a la BH4. Fue la primera vez que vimos sonreír a nuestra pequeña, y desde entonces no ha parado.

Perdonad, no me he presentado, creo que necesitaba escribir el párrafo anterior más de lo que imaginaba. Mi nombre es María Eugenia, Maru, soy Doctora en Bioquímica y Biología Molecular y me dedico a la investigación clínica, soy científica, dirijo un laboratorio de investigación donde estudiamos las enfermedades cardiovasculares, ¿suena rimbombante verdad? Pues como creo que ya os habéis imaginado al leer el párrafo anterior, en determinados momentos, todos estos conocimientos sirven para poco, principalmente si hay algo que afecta a lo que más amo en mi vida, mi hija.

Tras el shock inicial me "*puse las pilas*" y empecé a utilizar las herramientas de las que disponía: me leí muchos artículos científicos relacionados con la PKU, comencé a estudiarme la patología etc. Pero lo único que me ayudó al mil por mil fue acercarme a ASFEMA. Recuerdo ese día como si fuese hoy. Había quedado con mis "*compi-amigas*" del IIS-FJD para hablar de cómo me sentía y me habían llevado a comer a un vegetariano, había que darle naturalidad a nuestra nueva vida y ellas así lo hicieron. Después, David me esperaba en la puerta del viejo local de la asociación. Nada más entrar y ver que los jóvenes y menos jóvenes con PKU llevan una vida normal, son sanos, estudian, viajan, etc. nos dio el chute de energía que necesitábamos esa era la realidad, la normalidad, ¡adoro esa palabra!. El simple hecho de ver, oír, sentir, de estar acompañada por personas con problemas similares me llenó de fuerza. Por supuesto que he seguido leyendo, y teniendo largas conversaciones con, mi "*ángel, mi alma gemela*", toda una ►

> **"Su hija tiene una metabolopatía, bla, bla, bla. No escuchas, no ves, tu cerebro muy bien entrenado por tantos años de estudio busca en todos y cada uno de sus compartimentos las metabolopatías que estudió en la carrera, y todo lo que te llega es malo."**

especialista en investigación en PKU; pero lo que unos padres necesitan es ver que su hija va a ser normal, como aquellos chicos de ASFEMA, sin olvidarnos de la peculiaridades de cada uno.

A lo largo de estos casi tres años lo más difícil ha sido hacerle entender a la gente que para que nuestra hija siga estando así de sana tiene que llevar una alimentación especial baja en proteínas, lo que supone comer casi exclusivamente frutas, verduras y hortalizas junto con los carísimos alimentos bajos en proteínas, más su suplemento alimenticio y las pastillas de kuvan. Que es una niña normal, con esa "*condición*" nutricional, y que puede hacer exactamente las mismas cosas que el resto de niños de su edad. De hecho ella va a la piscina desde los 5 meses, a la guardería y a inglés para bebes desde los 15 meses y este año ha empezado el "*cole de mayores*" y nos ha pedido ir a clases de "*bailar*". Con todo esto, he de reconocer que hemos ido pasando etapas, empezando por las negociaciones con nuestra pediatra que es la que va guiando nuestros pasos, y continuando con sus primeras fiebres, diarreas, etc. que asustan y mucho, porque siempre van acompañadas de la correspondiente subida en los niveles de fenilalanina. Por fortuna nuestra "*peque*" nos lo ha puesto muy fácil, come muy bien, toma bien el kuvan y el "*preparado*". Aunque para ser rigurosos por completo, hay que decir, que desde el primer momento le hemos hecho saber que hay cosas que nos son negociables: el suplemento alimenticio y las pastillas de kuvan se

los tiene que tomar sí o sí, o el preguntar a los mayores si puede comer una cosa u otra.

Para terminar, solo puedo deciros que somos felices y llevamos una vida plena. Estamos rodeados de gente que adora a nuestra hija, ellos saben quiénes son y les estaré eternamente agradecidos por ponérnoslo tan fácil y por acompañarnos en esta aventura que se llama vida. Principalmente a mi madre que hace las comidas más ricas "*del mundo mundial*" y calcula proteínas como nadie. ¡Os queremos!. Estoy al día de los avances que se están consiguiendo en el mundo de la investigación, lo que me hace estar totalmente convencida de que mi hija en unos años podrá llevar una alimentación libre, si ella así lo quiere. Os pediría que llamaseis a las cosas por su nombre, como así me lo recomendaron a mí, que paséis por todas y cada una de las etapas del duelo por las que tenemos que pasar y que miréis hacia adelante disfrutando de todos y cada uno de los momentos que vais a vivir con vuestros hijos. Yo así lo intento, y no cambiaría ni un segundo de lo que he vivido desde que me pusieron a mi hija en mi pecho por primera vez. ■

Tratamiento de la Fenilcetonuria Materna

Una carta con amor

Mercedes Martínez-Pardo Casanova

Mis queridas chicas: me han pedido, en nombre de nuestras jóvenes "*en edad de merecer*" y que tienen Fenilcetonuria (PKU), que haga un pequeño escrito sobre el embarazo en mujeres que padecen Fenilcetonuria, intentando contestar a las preguntas habituales que teneis en la cabeza. ***¿El feto hereda la fenilcetonuria de la madre?. ¿Qué ocurre en el embarazo de las madres fenilcetonúricas?. ¿Por qué la fenilalanina es un potentísimo tóxico para el feto?. ¿Cuales lesiones puede tener el feto debidas a niveles inadecuados de fenilalanina en la sangre de las madres?. ¿Qué tratamiento hay que hacer antes y durante los embarazos en estas madres?*** y por último ***¿Cuáles son los resultados?.*** Así pues comencemos.

¿El feto hereda la fenilcetonuria de la madre?

Cada óvulo en las mujeres y cada espermatozoide en los hombres, contienen la mitad de los alelos de los genes. Al unirse un óvulo y un espermatozoide se forma el huevo con todos los genes completos, con 2 alelos en cada gen, que proceden uno de la madre y el otro del padre. Si la madre es PKU significa que lleva en su carga genética un gen, el que tiene la información para fabricar la Fenilalanina hidroxilasa (*gen PAH*), con dos alelos anormales, con dos cambios o mutaciones, heredados uno de su padre y el otro de su madre, que condicionan que la PAH que se forma en el hígado de la madre PKU esté afectada y funcione mal, motivo por el que la fenilalanina en sangre aumenta en las madres PKU. El feto también hereda en el gen PAH dos alelos, uno de su madre PKU que está afectado y otro del padre, siendo éste quien determina si el feto es o no es, PKU o portador:

- Si el padre del feto tiene los dos alelos normales: el feto tiene un alelo normal DEL PADRE y el otro afectado DE LA MADRE, **luego se comporta como portador**.

- Si el padre del feto fuera portador de una mutación en uno de los alelos del gen de la PKU habría dos posibilidades: **si hereda el alelo paterno mutado el feto será PKU, si hereda el alelo normal el feto será portador**.

- Si el padre fuera también PKU, TODOS los fetos de la pareja, **madre y padre PKUs, serán PKU.**

¿Qué ocurre en el embarazo de las madres fenilcetonúricas?

Pues que desde el momento en el que un único espermatozoide del padre penetra en el óvulo materno, comienza, crece y se DESARROLLA una vida nueva, la del feto. En este desarrollo se van a formar los órganos del cuerpo del feto y para poder crecer y desarrollarse, el feto necesita aporte de alimentos por lo que toma de la sangre de la madre lo que necesita y lo que NO NECESITA también: aminoácidos, proteínas, grasas, vitaminas, oligoelementos, medicamentos que tome la madre, nicotina si la madre fuma, alcohol si la madre bebe y drogas duras si la madre se droga. El ritmo de crecimiento es muy alto y para no quedarse corto el feto **DOBLA** la concentración del alimento o de la sustancia que toma de la madre y así la glucosa en sangre materna es de 90 mg/100 mL…pues el feto tiene 180 mg/100 mL; que la madre tiene 0,3 mg/ml de alcohol … pues el feto tiene una cogorza de 0,6 mg/mL; **que la madre PKU tiene 3 mg/dL (180 umol/L) de fenilalanina …el feto dobla a 6 mg/dL, si es de 5 mg/dl EN LA MADRE PKU PUES EL FETO TIENE 10 mg/dL…** y así sucesivamente con todos los alimentos y con los posibles tóxicos que tuviera la madre. Pero, me diréis, el feto no tiene que ser PKU, sí, de acuerdo, pero… el feto está formando órganos (cerebro, corazón, riñón, HIGADO…) y el hígado no tiene actividad PAH hasta las 26 – 28 semanas de vida intrauterina. Cualquier feto menor de 26 semanas se comporta como PKU, aunque sus padres NO SEAN PKU, pero sus madres no PKU utilizan en su hígado la fenilalanina y ▸

► ésta llega al feto en cantidades no tóxicas. Es decir, durante las 26 primeras semanas de vida, cuando todos los órganos importantes se están formando, creciendo y desarrollando, es indispensable controlar la nutrición y la ingesta de fenilalanina de la madre PKU. Es más, los niveles en sangre de fenilalanina en madre PKU, se deben controlar desde dos meses ANTES de confirmar que está embarazada, para que desde el mismo momento de la concepción, cuando el espermatozoide entra en el óvulo, los niveles de fenilalanina en la madre No sean TOXICOS para el feto. ***Los valores máximos de fenilalanina en sangre de madres PKU durante los embarazos se recomiendan sean menores de 3 mg/dL (180 umol/L).***

Los niveles en sangre de fenilalanina en madre PKU, se deben controlar desde dos meses ANTES de confirmar que está embarazada.

¿Por qué la fenilalanina es un potentísimo tóxico para el feto?

Desde 1980 se conoce que la fenilalanina es un potente tóxico cerebral que condiciona la apoptosis (muerte inmediata) de células cerebrales que no se pueden recuperar. También se sabe que actúa como un potente teratógeno y un feto en crecimiento y desarrollo tiene muchos órganos en los que la fenilalanina puede actuar como teratogénico. Si sólo durante 1 semana los niveles de fenilalanina son mayores de 6 mg/dL hay alteraciones en los órganos que se estén formando en dicho momento que condiciona la malformación futura del órgano y del feto. Cuanto más tiempo se mantenga alta la fenilalanina en la madre, mayores lesiones tendrá el feto especialmente durante los 4 primeros meses.

¿Cuales lesiones puede tener el feto debidas a niveles altos de fenilalanina en la sangre de las madres?

Fundamentalmente en:

- Cerebro: pérdida de sustancia gris (neuronas, poliodistrofia) y alteraciones en la sustancia blanca (leucodistrofia, alteraciones en la formación de sustancia blanca, de conexiones entre neuronas), IRREVERSIBLES que dan lugar a una encefalopatía con importante retraso mental y microcefalia desde el nacimiento que traduce pérdida de sustancia cerebral.

- Malformaciones renales de muy diferente manifestación clínica.

- Malformaciones cardiacas: tetralogía de Fallot, coartación de aorta, persistencia del ductus y comunicaciones interauriculares e interventriculares, son las más frecuentes.

¿Qué tratamiento hay que hacer antes y durante los embarazos en estas madres?

Mantener, DESDE AL MENOS DOS MESES ANTES DE QUEDARSE EMBARAZADA, dieta limitada en fenilalanina capaz de mantener los niveles de fenilalanina en sangre inferiores a 3 mg/dL (180 umol/L) a lo largo de todo el embarazo**.** En mujeres con Hiperfenilalaninemia Benigna (HPA), los niveles de fenilalanina deben también ser menores de 3 mg/dL. En PKU o HPA sensibles a tratamiento con Tetrahidrobiopterina (BH4) se debe emplear ésta, pero lo importante es que la fenilalanina sea menor de 3 mg/dL durante el embarazo. ***Los controles de fenilalanina en sangre se deben hacer (1 - 3 veces)/semana y las revisiones cada 4 – 6 semanas.***

¿Cuáles son los resultados?

Si el tratamiento está bien hecho, los hijos de madre PKU, son niños/as normales si durante su embarazo se mantiene controlada la fenilalanina habiendo merecido la pena el esfuerzo realizado.

Os deseo a todas las madres PKU que tengáis hijos sanos y sin problemas.

Un gran beso y todo mi cariño. ■

Diana García Caro.
He sido madre y soy PKU

Gracias al éxito de los tratamientos para la fenilcetonuria, hoy en día no son pocas las mujeres que han llegado a edad adulta y que se plantean ser madres. Una de estas mujeres es Diana García Caro. En esta entrevista va a compartir con nosotros su experiencia en el proceso de prepararse para la maternidad.

¿Cuando te planteaste de verdad que querías ser madre o es algo que siempre has deseado?

Según pasaba el tiempo tenía más ganas de ser madre y nos decidimos a ello, una vez que mi vida en general fue más estable, ya que lo consideraba imprescindible para poder dedicar mi concentración a este tema. Una vez empezado el proceso se murieron dos familiares directos y paramos el proceso, hasta volver a estabilizar los niveles de nuevo, ya que no eran estables. El padecer fibromialgia me complicó el proceso, ya que el dolor me producía ansiedad y me descontrolaba la alimentación. Este tema lo controlé, gracias a una psicóloga de la asociación de fibromialgia, viendo la dieta como "*un modo de vida*" y no como una dieta. El yoga y hacer ejercicio también me ayudaron con todo el proceso.

¿Una vez que decidiste dar el paso, como se lo planteaste a tu médico?

Hasta ese momento acudía yo sola a las consultas, pero cuando lo decidimos, fuimos mi marido y yo para saber qué se tenía que hacer, los porcentajes de riesgo y las opciones que teníamos a nuestro alcance.

¿Tu pareja sabe que tienes PKU, cómo ha afectado esto en la decisión de ser padres?

Para mí, es un tema que considero imprescindible que conozcan mis parejas estables, ya que también son sus hijos y cabe la posibilidad de que puedan padecer PKU, o que existan problemas en el feto, dependiendo de las situaciones y porcentajes. Y la verdad es que como sabía que llevando bien los niveles se podía tener hijos sanos, no afecto a nuestra relación.

Prepararse para ser madre con PKU requiere de un esfuerzo considerable en cuanto a la dieta. ¿Cómo de complicado es volver a una dieta tan restrictiva en proteínas? ¿Cómo lo llevabas?

La dieta no es fácil, pero no es imposible. El apoyo de pareja, familia y amigos es imprescindible, y que tengan claro desde el principio qué cosas se pueden comer y cuales no (me refiero a los seres más allegados). Adaptar un poco tú vida a la nueva alimentación facilita mucho que lo lleves mejor. Con esto me refiero a tener al alcance la comida más baja en fenilalanina que puedas, también ayuda a la hora de realizar viajes, ir a apartamentos en lugar de hoteles y en las celebraciones o salidas a comer fuera, buscando sitios con variedad o que ofrezca comida lo más baja en fenilalanina y cuanto más simple sea el plato menos riesgo corres con los condimentos y con siguiendo estos pasos en mi caso los niveles siempre fueron óptimos.

¿Aparte de las pruebas habituales de cualquier embarazada, qué otro tipo de pruebas específicas te hacen por ser PKU?

Preparación de dieta materna, análisis de fenilala-▸

► nina semanales desde el momento en que se empieza el plan de embarazo. Niveles conseguidos y estables durante tres meses antes de proceder al embarazo. Un control muy estricto de dichos niveles una vez se inicia el posible embarazo, por posibles infecciones maternas, etc. ya que pueden afectar al feto. Planear el embarazo en primavera, si no tienes alergias, para evitar infecciones por gripes, etc. Durante la gestación una analítica completa para ver posibles carencias, ecografías específicas en las semanas en las que se forman el corazón, el sistema nervioso, y un control muy severo en todas las ecografías del cerebro del feto. Durante la semana que se forma el hígado, ver si bajan los niveles (esto puede indicar que tu bebe no sea PKU), para ir aumentando las dosis de fenilalanina hasta el momento del parto. Una vez que das a luz, se vuelve a la tolerancia de fenilalanina que tienes antes del embarazo.

La dieta no es fácil, pero no es imposible. El apoyo de pareja, familia y amigos es imprescindible.

¿Que le dirías a otras jóvenes PKU que quieran ser madres?

Lo primero: que se puede. Que lo vean como un modo de vida y como una alimentación sana y saludable. Que todo el esfuerzo merece la pena. Que sean conscientes de todo, antes de iniciarse en el proceso, y sí dudan o no consiguen mantener los niveles, que paren y analicen la situación. Si es necesario, que esperen a un mejor momento. Que no vean esto como tirar la toalla, sino como ser personas comprometidas con sus hijos. Se trata de retroceder para luego volver a la carrera con más fuerza. Tienes que ser muy sincera contigo misma en todo momento. En mi caso no bajaba del límite de fenilalanina en sangre para comenzar a contar los tres meses y lo que me ayudo fue contar la fenilalanina de todos los alimentos que tomaba y disminuir muy poco a poco hasta ver que ya los conseguí y entonces saber que esa era mi tolerancia y contar a partir de ese momento todos los alimentos, en mi caso fue por el dolor producido por la fibromialgia y la desesperación de que no llegaba el momento. Otro dato que pudimos ver que los dolores suben los niveles dos grados más.

¿ Te plantearías tener otro hijo?

Lo primero que le dije a mi doctora a la semana de parida es que no, jijiji, pero fue por las dos enfermedades que padezco que me hicieron pasar un embarazo muy duro. Pero fue más por el lado físico y psicológico que por el lado de dieta. Quizás en un futuro no lo descarto, pero sí creo que será más complicado mantener la fuerza de voluntad de realizar bien la dieta, por el estrés al que estas sometida cuando ya tienes una familia.

¿Tuviste alguna complicación específica durante el embarazo? ¿Y durante el parto?

Yo padecí una infección de orina que me subió los niveles y ya habíamos comenzado con la subida de fenilalanina, porque el hígado de Saúl me ayudaba a bajar los niveles y me hicieron volver a bajar al mínimo la tolerancia de fenilalanina hasta que volvieron a descender los niveles en sangre (esto me genero inseguridad de seré capaz no caer en la tentación… y estará todo bien).

Durante el parto tuve las complicaciones propias de los partos, pero nada sobre la pku. En mi caso, tuve un seguimiento del embarazo en seguridad social y por privado. Como en la seguridad social no se atrevían a ponerme la epidural, el parto fue por privado, y se adaptaron perfectamente a mi alimentación, tanto en el ingreso de posible parto prematuro en la semana 35 como al dar a luz.

En mi caso, di lactancia materna, incluyendo una pequeña toma de leche artificial, hasta los cuatro meses que fue cuando pase a mixta hasta los 9 meses. Esto me produjo tener mucha hambre y al juntarse, con volver a mi alimentación habitual, me resulto muy duro. ►

► ¿Ha tenido o tiene tu hijo algún problema que se pueda relacionar directamente con la PKU?

Mi hijo tiene 10 meses y pico y no tiene ningún problema derivado por la PKU. Incluso siempre va más avanzado a todas las etapas.

¿Supongo que la dieta ha tenido que ser complicada aparte de esto que otra cosa te ha parecido más difícil?

Lo más difícil fue el inicio de la dieta y mantenerla durante los primeros 20 días, que es cuando tu cuerpo te tienta para que vuelvas a tu antigua dieta. Luego, mantener los niveles durante tres meses seguidos antes de empezar el proceso y conservar la paciencia. También, bajar la tolerancia cuando padecí la infección de orina, junto al miedo de si estará bien y si será un niño normal. Otro tema que me costó, fue no poder comer verdura o fruta cruda en restaurantes por no pasar la toxoplasmosis, ya que limita aún más la dieta a sólo alimentos cocinados. Y por último, no estaba preparada para bajar de un día para otro, de una tolerancia inimaginable para mi cuerpo a la tolerancia normal, y eso me ha supuesto un aumento de 10 kilos de peso extra que empezó el aumento al pasar la cuarentena.

Pero no todo es malo, es la experiencia más bella e inolvidable de toda mi vida y lo volvería a hacer sin dudar. Y al ver a mi niño lo sano que esta me llena de mucho orgullo. Y creo que las mamás PKU tenemos una licenciatura en tu propio PKU. Espero que mi experiencia pueda ayudar en algo a alguien como a mí las otras experiencias maternas y que vean que aun con otras enfermedades y con un dolor continuo y sin medicación se puede conseguir. ■

Foto: Marta Suárez

Tras la Tormenta llega la Calma

Un caso de éxito del cribado ampliado con Metil Crotonil Glicinuria

Nieves Briñas Moya

Naya nació un 14 de Febrero, de ahí que enamore a todo aquél que mire con esos preciosos ojos azules.

Cuando llegamos a casa pasamos unos días maravillosos con nuestras dos hijas. Nos sentimos la familia más feliz del mundo, conociéndonos los unos a los otros. Pero muy pronto recibimos una llamada que sembró nuestro hogar de incertidumbre y miedo. La prueba del talón había detectado una alteración de uno de los valores que mide y nos pedían acudir con urgencia al hospital para repetirle la prueba. Ese mismo día, durante una revisión rutinaria, el pediatra notó que su ritmo cardíaco era muy elevado. Resultado: ingreso inmediato, todo tipo de pruebas cardiológicas y repetición de la prueba del talón. Y lo peor de todo, una semana esperando los resultados. Aquello se hizo interminable. Te haces tantas preguntas sin poder obtener aún ninguna respuesta sobre el futuro de tu pequeña, que la cabeza se convierte en un puzle indescifrable. Hasta que finalmente, nos dan el nombre de lo que le pasa a nuestra pequeña Naya: *Metilcrotonilglicinuria.*

Nunca olvidaré una frase que nos dijo la doctora que nos comunicó la noticia: "tú ves a tu hija bien , pues así es como la vas a ver siempre".

Los primeros meses fueron durísimos. El sentimiento de felicidad por el nacimiento de nuestra pequeña se convirtió en miedo, rabia, tristeza y un mar de dudas. Es una etapa de duelo que necesariamente has de pasar. Pero, creednos, sales de ella más fuerte. Cuando comienzas a conocer el tratamiento que Naya requiere, cuando profundizas y hablas con los médicos, cuando conoces familias que están pasando o han pasado por lo mismo pero sobre todo, cuando ves que tu hija está bien y está creciendo feliz y sana. Nunca olvidaré una frase que nos dijo la doctora que nos comunicó la noticia: *"tú ves a tu hija bien, pues así es como la vas a ver siempre"*.

Gracias a la rápida detección de la enfermedad empezamos el tratamiento de inmediato que consistía en tomar suplementos vitamínicos (biotina y carnitina), una fórmula especial exenta en leucina y leche materna medida para controlar la cantidad de proteínas que tomaba. Como madre lo viví como un segundo duelo. Ver a mi pequeña buscando el pecho y no poder amamantarla. Pero de nuevo esos duros momentos pasaron y no hay nada que me haga más feliz que, ahora ya con nueve meses, tener a mi niña en mi regazo mientras amamanta plácidamente.

En la actualidad Naya es una niña muy activa y risueña, y su evolución es completamente normal. Sabemos que está en muy buenas manos gracias a los especialistas que la atienden.

Es muy especial ver cómo Noa, su hermana mayor aprende junto a nosotros a convivir con una metabolopatía, preguntando si hasta el agua que puede tomar Naya es especial.

Transcurridos estos meses, hemos aprendido a normalizar la enfermedad. Siempre tras la tormenta llega la calma. ■

Innovation in Nutrition

A Nestlé Health Science Company

Durante más de 20 años Vitaflo ha estado a la vanguardia del desarrollo de productos clínicos especializados e innovadores en nutrición para Errores Innatos del Metabolismo.

Trabajando en asociación con Líderes de opinión de ámbito Nacional e Internacional y con pacientes, el objetivo de Vitaflo es crear productos que combinan lo mejor de la investigación de vanguardia con las demandas del estilo de vida moderno, asegurando que los productos más adecuados están disponibles para el paciente.

Como parte de Nestlé Health Science, Vitaflo continúa desarrollando productos que ofrecerán a los pacientes y profesionales sanitarios alternativas nutricionales en el tratamiento de los Errores Innatos del Metabolismo y ayuda en el cumplimiento de los tratamientos dietoterápicos de estas enfermedades.

www.vitafloweb.com • 900105086

2 ANIVER

25 años pensando en metabólico…

El pasado día 13 de noviembre de 2015 tuvo lugar, en el Hotel Meliá Avenida de América de Madrid, la celebración del 25 aniversario de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. El acto tenía como principal objetivo reunir a todos aquellos que durante estos 25 años han formado parte de la Federación y que la han hecho crecer y llegar hasta nuestros días. Entre los

5 RSARIO

asistentes se encontraban anteriores miembros de las diversas juntas directivas, médicos, farmacéuticos,así como representantes de las diferentes asociaciones regionales españolas. El acto también contó con la asistencia de representantes de diversas entidades y organizaciones como FEDER, Real Patronato de la Discapacidad o la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, entre otras.

Una PKUliaridad muy Combativa

Sergi Frasquet
Campeón de Esgrima

Hola. Soy Sergi y nací hace 23 años, en Valencia. La vicepresidenta de mi asociación, Olga, me ha animado a que escriba este artículo, que no solo trata sobre mi sino de tod@s l@s PKU's. Va especialmente dirigido a aquell@s que recientemente habéis tenido un/a hij@ con esta "*PKUliaridad*" y a quienes estáis en la adolescencia, por ser estos dos periodos los más difíciles de sobrellevar.

Desde muy pequeño he hecho deporte, salía a la montaña con mi familia, practicaba esquí, jugaba a fútbol, y la educación física siempre se me ha dado muy bien. A los 8 años entré a formar parte del mundo de la esgrima, cosa que me ha aportado grandes satisfacciones, por lo que desde aquí os recomiendo este deporte, que además de ser físicamente completo, potencia la concentración, la disciplina, la inteligencia e inculca grandes valores. Así lo he vivido y lo sigo viviendo yo.

Mi condición de PKU no ha mermado mis facultades deportivas en absoluto, solamente me ha dificultado levemente el tema de la alimentación a la hora de salir de viaje para las competiciones, sobretodo nacionales. Pero todo es solucionable. Especialmente cuando tienes unos compañeros y entrenadores que te ayudan y se preocupan por ti y tus circunstancias.

Mi condición de PKU no ha mermado mis facultades deportivas en absoluto

Sergi, -izquierda- en su primera competición

Sergi, -derecha- en su última competición

A los 14 años fui campeón España por equipos en la modalidad de menores de 17 años superando a las dos potencias de esgrima del país como son Madrid y Barcelona, que además de superarnos en un par de años, algo muy notorio a esa edad y por tanto en experiencia, siendo además mi club bastante modesto comparativamente. Como podréis suponer fue algo muy importante para mí, y la demostración de que ser PKU no te impide llegar donde tú quieras.

Actualmente sólo compito a nivel autonómico, donde sigo consiguiendo títulos, y esporádicamente en algún evento nacional, ya que lo he de compaginar con mis estudios. Obtuve el título de entrenador y me dedico más a la docencia en estos momentos, dirigiendo junto a un compañero el recientemente fundado Club de Esgrima Ágora.

Así que familias, PRACTICAD DEPORTE, que enriquece cuerpo y mente. ■

Importancia del Tratamiento de por Vida en Pacientes con Fenilcetonuria

Amaya Belanger

La Fenilcetonuria, conocida por sus siglas en inglés como PKU, es un error innato del metabolismo debido a una deficiente función del enzima fenilalanina hidroxilasa. Esta actividad se produce en el hígado, pero la acumulación de fenilalanina tiene su mayor repercusión a nivel cerebral. El exceso de fenilalanina y la deficiencia de tirosina y otros aminoácidos, derivan en un daño de las neuronas, que no se pueden desarrollar ni llevar a cabo sus funciones correctamente. A pesar de las graves consecuencias que tiene la toxicidad de la fenilalanina, los síntomas son inicialmente poco o nada llamativos, y sólo se pueden ver al cabo de meses o años.

En los fetos y niños pequeños, en los cuales el cerebro está en formación, la toxicidad impide que se consiga tener un número normal de neuronas y además, las conexiones entre éstas son peores. Como consecuencia, el cerebro no se desarrolla adecuadamente y esto se evidencia en forma de retraso mental. El tratamiento, sea dietético o farmacológico, reduce los niveles de fenilalanina en sangre, y así reduce los niveles de fenilalanina que llegan al cerebro y minimiza el daño neuronal. Cuanto más precoz y mejor sea el control metabólico, mejores son los resultados. En cambio, si el control metabólico en los primeros años de vida no es bueno, los niños tienen problemas del aprendizaje en mayor o menor grado.

Durante la adolescencia, el cerebro termina de formarse. Se pensaba que suspender el tratamiento a partir de esta edad no tenía consecuencias. En cambio, se vio que muchos pacientes tenían síntomas, sobre todo de ansiedad, irritabilidad, depresión y cambios de la personalidad. Algunos pacientes notan cuándo tienen niveles altos porque, por ejemplo, les cuesta concentrarse o están más nerviosos. Por eso desde hace más de 20 años se recomienda mantener el tratamiento de por vida. Pero muchos pacientes abandonan o relajan mucho su tratamiento en la edad adulta y no tienen síntomas, y en cambio el propio tratamiento supone una carga insoportable.

Y surge la duda ¿es realmente necesario que todos los pacientes sigan el tratamiento? A día de hoy no hay una respuesta clara a esta pregunta. Al fin y al cabo, los pacientes de mayor edad que han seguido el tratamiento sin interrupciones tienen ahora unos 40 años. Los síntomas que tienen los pacientes de mayor edad pueden atribuirse a un diagnóstico tardío o un abandono precoz del tratamiento. Pero tenemos varios motivos para pensar que seguir un tratamiento de por vida es una buena recomendación:

Por un lado, todos los adultos según envejecemos vamos perdiendo capacidad intelectual por el envejecimiento neuronal normal. Factores externos como el alcohol pueden acelerar este proceso. ¿Por qué no lo va a hacer la fenilalanina, que es un tóxico neuronal demostrado? Aunque el paciente tenga a los 20 años un número de neuronas similar al de una persona normal, si las pierde a mayor velocidad es de esperar que inicialmente no se note nada, pero que pueda tener síntomas propios de los ancianos a edades tempranas.

Además, en la mayoría de los estudios de capacidad cognitiva que se hace en pacientes PKU se llega a la conclusión que su capacidad en un momento dado está relacionada con su control metabólico 10 años antes. En los niños, con los niveles que tuvieron los primeros años de vida. En los adolescentes, con los niveles durante la infancia, y en los adultos jóvenes, con el control que tuvieron durante la adolescencia. Aunque como he dicho a día de hoy los pacientes no han llegado a los 45-50 años, es ►

> ***...tenemos varios motivos para pensar que seguir un tratamiento de por vida es una buena recomendación.***

lógico pensar que la capacidad que tendrán los adultos de mayor edad estará en relación con el control metabólico que tuvieron no sólo durante su infancia sino también durante su adolescencia y primeros años de su edad adulta.

Finalmente, en ratones PKU se ha visto que la fenilalanina produce la formación en las neuronas de unos cristales muy parecidos a los que se forman en los pacientes con Alzheimer. Aunque está por ver si estos cristales tienen algún significado o no, el que aparezcan en los ratones PKU no tratados y no en ratones normales da que pensar.

En las mujeres, a estas razones se suma el riesgo de tener hijos con el Síndrome de Hiperfenilalaninemia Materna (que incluye microcefalia, retraso psicomotor, cardiopatías y malformaciones del sistema urinario). Para evitarlo, las mujeres PKU deben reducir sus niveles de fenilalanina durante todo el embarazo. Lo ideal es que tengan un seguimiento y tratamiento especial incluso antes de la concepción, pero por desgracia en muchos casos esto no es así. Si la mujer está en tratamiento, sus niveles serán más bajos, mejor controlados, y le costará menos seguir las recomendaciones que se tienen que dar durante la gestación. En cambio, si la mujer hace tiempo que no sigue su tratamiento, costará más tiempo y esfuerzo controlar sus niveles de fenilalanina y esto hace aumentar el riesgo de tener niños afectos.

En un futuro esperamos que el mejor conocimiento de la enfermedad permita individualizar mejor a quién y cómo tratar a cada paciente, teniendo en cuenta no sólo su actividad de fenilalanina hidroxilasa sino también su edad y su repercusión individidual. A día de hoy, sin embargo, la opción más segura sigue siendo recomendar continuar con el tratamiento durante la edad adulta. ■

NUESTRO SECRETO, EL SABOR

Mevalia | LOW PROTEIN

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

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

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

¡Regístrate en nuestra web y solicita el paquete de bienvenida gratis!*
http://www.mevalia.com/es/
info@mevalia.com - 800 67 80 18

*Un paquete máximo por familia

A BRAND OF Dr Schär

¿Qué les preocupa a los Jóvenes Metabólicos?

María Parras

Mi nombre es María Parras Romero, y soy, una PKU más de la Comunidad de Madrid. Tolero 3 gramos de proteína diaria desde que nací y, he dado negativo a la BH4. Actualmente, tengo 21 años, y estoy estudiando en la Universidad Rey Juan Carlos mi tercer año de grado en Publicidad y Relaciones públicas.

El tema sobre el que trata este artículo debería ser más amplio del que yo voy a albergar, pero es que si realmente me pongo a expresar todas las preocupaciones, no me daría con una sola revista. En este caso, voy a centrarme en una de las problemáticas de los viajes para un PKU u OTM.

En mi vida diaria estoy muy contenta, voy a la universidad por las mañanas, estudio inglés por las tardes, hago algo de deporte, voy a teatro y doy algunas clases extraescolares. Me encanta viajar, he viajado a muchos países de UE, y el año pasado decidí irme yo sola un mes a Islandia, a vivir en una granja. Una experiencia única y muy recomendable. Hasta aquí todo bien, vamos, normal.

Pero, creo que hablando en mi nombre y en el de muchos PKU/OTM que tienen mi edad (más o menos), se me ha planteado un problema en el siguiente curso de grado, ya que, como a cualquier estudiante de grado, me encantaría poder optar a alguna de mis dos becas anuales preferidas, que son: la beca MUNDE o a la beca DISNEY. Cada una de ellas más lejos de España, si cabe, ya que la primera sería en América del sur y la otra en California (EEUU).

Los destinos son muy apetecibles, y sé que por expediente académico no me quedaría sin ir, el problema más grande que tengo yo, son las millones de medicinas que me tendría que llevar, que me tendrían que mandar, el papeleo que eso supone… y sobre todo que ni mi familia ni yo somos millonarios para estar pagando maletas llenas de medicina que viajen de una punta del mundo a otra.

Los destinos son muy apetecibles, y sé que por expediente académico no me quedaría sin ir, el problema más grande que tengo yo, son las millones de medicinas que me tendría que llevar, que me tendrían que mandar, el papeleo que eso supone…

Al tema de la medicina tengo que sumarle la comida. Como dije anteriormente, di negativo en las pruebas de BH4, y tolero 3 gr/día, así que mi alimentación si o si es necesario productos bajos en proteínas, lo cual supone otro gasto más.

Estos problemas, son por los que me planteo si pedir las becas o no pedirlas, es uno de los varios problemas que tenemos ahora en la actualidad los "*jóvenes PKU y OTM*", y es que, aunque no nos queramos dar cuenta a los que llamamos actualmente "*Jóvenes PKU y OTM*" ya no somos tan jóvenes, y pedimos nuevos cambios que nos puedan beneficiar y ayudar a resolver preguntas como: ¿Cómo irme a otro país, y seguir tomando mi medicamento, sin dejarme la vida en ello?. ■

LLevando Solidaridad

a 210 Niños de Gaza con Pku

Ágata Bak
Investigadora y PKU

Desde mediados de año, la asociación madrileña ASFEMA (*www.asfema.org*) y la Federación (*metabolicos.es*) están llevando a cabo una campaña de captación de fondos para los afectados por la PKU en la Franja de Gaza, miembros de *Brilliant Future Association*. Hasta ahora hemos mandado más de 2000 €, cantidad que destinamos en su totalidad para la compra de la fórmula Phenyl Free (54 botes en total). Y hay más dinero por el camino. Mientras la campaña continua, os ofrecemos una primera evaluación de lo que hemos hecho hasta ahora. Te animamos a que participes en ella. Todos los detalles en *210ninosdegaza.org*

La situación en la Franja de Gaza

Las redes sociales son una herramienta muy útil para los afectados por las enfermedades raras. En muchos casos carecemos de contacto real con otros pacientes y el internet se convierte en la fuente principal de intercambio de experiencias e información. También sirve para denunciar una situación insostenible y pedir ayuda. Fue lo que paso con *Brilliant Future Association*, asociación cuyo miembro, aparte de dietista, Akram Asfour, hizo un llamamiento en las redes sociales pidiendo colaboración.

Fue él el que nos dibujó la dramática situación que sufrían los pacientes gazatíes. Según sus informes, desde el verano 2013 el suministro de la fórmula, antes cubierta por el estado y distribuida en los hospitales, cesó por completo salvo algunas cantidades irrisorias (en una ocasión se repartió… un bote por persona). Se podía adquirir la fórmula, a su precio completo, a través de los representantes presentes en la zona (obviamente, no en la Franja); pero dado las condiciones económicas de la mayoría de las familias, entre las que muchas se encuentran bajo el umbral de la pobreza, dados los niveles de paro y la falta de perspectivas, este coste es en muchos casos inasumible. Es algo que tuvimos muy claro, e inmediatamente sentimos la desesperación de los padres que no cesaban en la lucha por una vida digna para sus hijos.

Preparativos de la campaña: averiguar antes de actuar

En campaña de este tipo, y puesto que se trata de un colectivo muy determinado, lo primero que tuvimos que averiguar era si se trataba de una asociación digna de confianza. Lo que hicimos fue pedir ayuda de un organismo internacional de renombre, Palestine Children Relief Fund (*pcrf.net*). Su coordinadora europea, Olga Cera, acudió a la asociación palestina durante una de sus misiones en la región y comprobó la existencia de la asociación, su correcto ▸

►funcionamiento y la importancia de su labor. Su opinión nos ha bastado para iniciar la campaña, pues supimos que de verdad se trataba de personas en situación de extrema necesidad.

El siguiente paso era planificar con quién potencialmente podíamos colaborar. Nuestro ámbito de acción era mas bien reducido, pero informamos de nuestra acción a los médicos y representantes de los laboratorios. Por otra parte, para ampliar el grupo de acción, nos pareció lógico aunar los esfuerzos con los activistas comprometidos con la causa palestina, así como con los representantes de las autoridades.

El desarrollo de la campaña

La campana de captación se desarrolla por dos medios básicos: por una plataforma de crowdfunding y el servicio de sms. Asimismo, tenemos una página que recoge los hitos de su desarrollo y describe con mayor detalle la situación. También hemos organizado unos eventos para llamar la atención del público más amplio.

El lanzamiento de la campaña en la red tuvo lugar a mediados de junio, coincidiendo con el mes de Ramadan, en el que la gente de confesión musulmana realiza obras de caridad. Sin embargo, la "*apertura*" oficial tuvo lugar a principios de julio. La organizamos en la sede de la embajada palestina en Madrid, atrayendo la atención de la gente no relacionada directamente con las enfermedades raras. En la conferencia participaron asociaciones palestinas y enfermero de misión humanitaria.

A finales de agosto y principio de septiembre organizamos dos eventos más, un cuentacuentos astronómico en Trujillo, realizado por ALIOTH Arte & Ciencia (desde aquí queremos agradecer la espectacular acogida de nuestros amigos) y un concierto del grupo *Los Cuatro Pelagatos* en la madrileña Galileo. Gracias a esta recaudación conseguimos buena parte de los fondos.

Primeros resultados

En septiembre mandamos la primera parte de lo recaudado al representante del laboratorio en Ramallah. Este nos presentó la factura correspondiente y se encargó de introducirlo en la zona. Con esta ayuda conseguimos 54 botes de Phenyl Free 2, repartidos entre los socios. pero nuestra ayuda fue también indirecta. Y es que no siempre los resultados son económicos. Nuestra cooperación contribuyó a una mayor visibilidad de la asociación –factor clave para unas asociaciones relativamente pequeñas, como las nuestras– que pudo conseguir más ayuda por otra parte. Gracias a unos donantes kuwaitíes y la generosidad de una asociación mundial de médicos palestinos, Brilliant Future Association consiguió mucha más fórmula. Todavía no llegan a cubrir las necesidades ►

Tenemos que hablar más de la importancia de la solidaridad global, porque es como podemos salvar vidas

Olga Cera (tercera por la izquierda) se reúne con miembros de Brilliant Future Association

totales de este año, pero la situación es mucho menos dramática que ahora.

Aparte de ello, también impulsamos su ingreso en la federación europea, la ESPKU (espku.org) que se formalizó el pasado 24 de octubre en Berlín. Fue Aitor Calero, el que presentó la solicitud en nombre de la BFA, puesto que Akram no consiguió su visado para desplazarse a la conferencia. El ingreso es de una relevancia excepcional, tanto por la visibilidad que consigue la asociación, como por el acceso a los últimos avances de investigación que supone. La información es crucial para estos médicos que trabajan en casi aislados del resto del mundo.

Evaluación y reflexión

Seguimos en campaña. Hasta finales de año vamos a estar recogiendo dinero para los niños gazatíes. Pero ya ahora podemos presumir de los logros, tanto el más evidente –los 54 botes de Phenyl Free– y otros de camino, como de los menos tangibles. Y es que lo más dramático en el caso de las enfermedades raras es su invisibilidad. Por eso nos enorgullecemos de promover los contactos entre la asociación palestina y otros organismos.

La visibilización de la problemática ha repercutido positivamente en nuestra propia situación. Nunca hemos hablado tanto de las metabolopatías como este año. Esta campaña nos ha servido para hablar con gente que de otra manera no hubiera tenido ni idea de lo que es fenilcetonuria o jarabe de arce. Y creedme, que había personas, como nuestros amigos de Trujillo, que se involucraron con cuerpo y alma en la causa.

Entre los puntos débiles de la campaña hay que mencionar que no hemos conseguido movilizar el propio colectivo metabólico de manera unánime. A pesar de haber promocionar la campaña por todos los medios que se nos ocurrieron, no conseguimos que todos nuestros socios se involucraran, de hecho, conseguimos que solo se comprometiera una pequeña parte, y esto ha sido una sorpresa negativa. Tenemos que hablar más de la importancia de la solidaridad global, porque es como podemos salvar vidas. El acceso decente al tratamiento es una cosa más bien excepcional a nivel mundial, y debemos proporcionar todos los medios para rescatar de la marginalización a los demás. A nivel personal contaros, que mi correcto desarrollo se debe en parte a que, hace unos 25 años, una asociación sueca se comprometiera a suministrar harina baja en proteína a la Polonia comunista, en la que faltaba de todo. Por eso te animamos a unirse a la campaña. ■

Datos de la campaña

54 botes que hemos comprado hasta el momento

210 niños afectados por fenilcetonuria en la Franja de Gaza

1000 € cuota máxima que donó una persona anónima

3000 € cuota orientativa recaudada hasta el momento

210ninosdegaza.org
(página oficial de la campaña)

bfaps.com
(página de la asociación palestina)

Testimonio de María Manzano

Soy María Manzano, tengo 25 años y soy P.K.U. Desde que era niña he tenido la oportunidad de poder viajar a diferentes países con mi familia, siempre en estancias de tiempo cortas, como máximo 20 días. En el caso de los aviones, debido a la brevedad de los viajes, tenía bastante facilidad de transportar la medicación, ya que llevaba una maleta de mano donde me cabía la medicación suficiente para ese tiempo. Siempre en mis viajes he tenido que llevar certificados o justificantes de la misma tanto en inglés como en español.

Hace poco me mudé a Miami (Estados Unidos) por motivos de trabajo, esto suponía mucha cantidad de medicación y consecuentes problemas o trabas. En este caso la estancia era mucho más larga y el primer problema que surgió era su transporte, por ello estuve buscando alternativas como empresas de transporte (FEDEX, SEUR…) pero ninguna de ellas me certificaban que llegara correctamente, sobre todo en la aduana de Estados Unidos. Por otro lado miré la alternativa de enviarla por valija diplomática pero tampoco fue posible, así que finalmente tuve que llevármela en diferentes maletas (2 en mi caso) y dividirla con la ropa, con la esperanza de que ninguna de estas maletas se perdiese por el camino, y si ocurría poder estar alguna semanas con medicación suficiente hasta que buscase una solución.

Finalmente no ocurrió, y mis maletas llegaron perfectamente, pero las trabas y los problemas continuaron. En Estados Unidos al no existir seguridad social, la única vía es la privada, y si acudía a algún médico especializado en mi enfermedad, el coste era muy elevado y además me pondría problemas tanto para acceder a la comida como a la medicación ya que era una enfermedad que al ser detectada en un país extranjero no tenía ninguna cobertura.

En cuanto a las comidas no he tenido ningún problema, siempre he conseguido adaptarme a base de fruta y verdura. Estados Unidos, en este caso me ha dado muchas facilidades ya que era muy sencillo encontrar este tipo de alimentos sobre todo los batidos verdes, que ahora están muy de moda, pero que en mi caso es mi base de alimentación y realmente los recomiendo.

A los 3 meses y medio tuve que volver a España a por más medicación y volver con el mismo sistema, en este segundo intento me pararon las aduanas y me pidieron una explicación sobre la cantidad de líquido que llevaba, afortunadamente todo quedó en un susto.

Por último solo quiero añadir una pequeña reflexión en base a mi experiencia. Hoy en día tanto por temas personales como laborales, la posibilidad de tener que mudarnos, sobre todo los jóvenes a otro país se encuentra a la orden del día. Existen muchas trabas para los PKU en este aspecto, sobre todo en aquellos países fuera de la Zona Euro, ya que los problemas con el transporte de la medicación implica tener que viajar cada 3-4 meses a España y en muchos casos esto es inviable (coste de los billetes, circunstancias laborales…) y por otro lado, lo desprotegido que uno se siente en estos países por la falta de "*seguridad médica*".

Sin embargo, yo como PKU y joven que soy, voy a seguir viajando y aceptando trabajos fuera de las fronteras españolas, y luchando para que nosotros tengamos las mismas facilidades que el resto de personas. ■

A pesar de todo, voy a seguir viajando y aceptando trabajos fuera de las fronteras españolas, y luchando para que nosotros tengamos las mismas facilidades que el resto de personas.

Acceso GRATIS a los alimentos bajos en proteínas

MPORTANTE PASO DADO EN MURCIA

José Antonio Vázquez González
Presidente Asociación Murciana

Aitor Calero García,
Presidente Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Para un tratamiento integral de las metabolopatías que necesitan de una dieta baja en proteínas, no basta con tener un acceso universal y gratuito a la fórmula dietoterápica, sino también y así lo reconocen organismos internacionales, es importante poder contar con una dieta integral. Esta dieta debe ser capaz de incorporar variedad de alimentos. Además de frutas y verduras, hoy en día existen sucedáneos de arroz, leche, cereales o pasta baja en proteínas. Sin embargo, los elevados precios de estos productos, hacen difícil para muchas familias su acceso. Es por ello, las diferentes asociaciones españolas, lleven años subvencionando estos productos a través de los diferentes bancos de alimentos.

Desde el año 2000, José Antonio Vázquez González, como representante de la Asociación de Murcia, empezó las gestiones para conseguir que la adquisición de alimentos bajos en proteínas, fuera gratuita para los afectados por metabolopatías. Tras sucesivas reuniones poco fructíferas en los años 2005, 2009 y 2011, entrega de documentación y, por qué no decirlo, no poca desesperación ante la falta de avances en la propuesta, por fin, en enero de 2015, se comunica oficialmente que la parte jurídica del Servicio Murciano de Salud, está trabajando en una propuesta.

El contenido de esta propuesta se anunció a los representantes de la asociación murciana, en una reunión convocada por la Dirección General del Servicio Murciano de Salud y Gestión Farmacéutica. La propuesta se concreta en los siguientes aspectos:

Se estipula que, a partir de Junio de 2015, serán las farmacias de los Hospitales las que distribuyan una cesta de productos básicos, bajos en proteínas. Su financiación correrá a cargo del Servicio Murciano de Salud, según la pauta que indique el especialista y con un tope mensual por paciente. Incluye los siguientes productos, por afectado y mes:

- Espaguetis, Macarrones, Espirales, Fideos, Sopa de letras, pasta Lasaña/Canelones. 4 PAQUETES (iguales o diferentes)
- Cous – Cous: (Envase de 250/500 gramos) 4 UNIDADES
- Sustituto de Arroz: (Envase de 500 gramos) 2 UNIDADES
- Preparado Panificable: (Envase de 500 gramos) 4 UNIDADES
- Sucedáneo de Leche: (Envase de 200 mililitros) 35 UNIDADES

Esta propuesta estaba pendiente de la aprobación por parte de los servicios jurídicos de la Región de Murcia. Finalmente, el 3 de Junio de 2015, quedó oficialmente publicada la orden en el Boletín Oficial de la Región de Murcia.

Tras 15 años de trabajo incansable de la asociación murciana, se logró un hito histórico para los afectados de su región. Poder tener una cesta básica de productos bajos en proteínas, financiados por su sistema de salud. Desde la Federación, creemos que es un paso importante, no solo para Murcia, sino como un modelo que el resto de CCAA deben adoptar, y al que la Federación Española dará todo el apoyo posible, para que los derechos de los afectados por metabolopatías sean equiparables en toda España.

I. Comunidad Autónoma

Una Trágica Historia
de Desigualdad desde la Cuna

Francisco Javier Aguilar Vera
Asociación de Metabólicos de Andalucía

Mientras la aseaban no dejaban de elogiar lo linda que era, después de impregnar un papel con una gota de sangre de su talón se la devuelven a su madre exhausta y dichosa, Felicidad ya estaba entre nosotros.

Después de la preocupación todo es alegría, una preciosa niña ha llegado al mundo y sus padres no caben de su gozo, ellos se ocuparán de que su hija sea plenamente feliz, la vida fuera del hospital está totalmente organizada, todo lo que precisará en sus primeras semanas está dispuesto.

Al cumplir los 4 primeros días le vuelven a provocar sangre en el talón para impregnar un nuevo papel, al parecer es una prueba fundamental que detectará si padece alguno de los tres trastornos metabólicos que en Andalucía buscan en todos los recién nacidos con el objeto de prevenir afectaciones por ciertas enfermedades.

Al mes llegan los resultados, la niña está totalmente sana, cosa que sus padres no tenían la mas mínima duda pues su hija se veía feliz, el único pequeño problema consistía en el persistente reflujo tras las comidas y que, según los pediatras, es frecuente en muchos niños.

La vida transcurría tal y como se esperaba, todo era dicha, el proyecto en común que habían diseñado iba viento en popa, el inicio de escolarización todo un modelo de adaptación y el anuncio de que en poco tiempo llegaría el hermanito hacían que Felicidad percibiera los días como interminables.

Felicidad ya cuenta cuatro primaveras, con la llegada del hermanito todo es alboroto, de nuevo pinchazos en el talón para hacerle esas pruebas tan importantes, Felicidad colabora en sus cuidados contenta con su nueva "*responsabilidad*", el entusiasmo con que toda la familia acoge al nuevo miembro era de esperar, se trata de un niño muy deseado. Al igual que ocurrió con su hermana, la vida se organiza entorno a él. Le llamó Jaime.

Cuando Jaime cumple sus tres meses de vida, Felicidad se encuentra mal, empieza con vómitos y laxitud, en el hospital no la creen hasta el punto, que después de acudir varias veces, piensan que se trata del típico episodio de celos hacia su hermanito, y lo grave es que llegan a esa conclusión en solo cinco minutos de consulta sin atender a la madre que sí conoce perfectamente a su hija. Después de varias visitas al hospital y el progresivo deterioro de Felicidad, el criterio de la familia por fin se impone, Felicidad está mal y queda ingresada.

Cuando Jaime cumple sus tres meses de vida, Felicidad se encuentra mal, empieza con vómitos y laxitud, en el hospital no la creen hasta el punto, que después de acudir varias veces, piensan que se trata del típico episodio de celos hacia su hermanito

Los doctores determinan que se trata de un virus, pese a que las pruebas también hacen sospechar afectación por alguna enfermedad de las denominadas "*raras*", y cuando en este hospital un médico dictamina, hace doctrina entre sus compañeros y ninguno se atreve a contradecir su diagnostico pese a las ►

protestas y observaciones de los padres que en algunos casos los consideraban histéricos.

Fue necesario trasladarla a otro hospital para que, de inmediato, ante la sospecha de enfermedad metabólica, mandaran muestras al laboratorio de biología molecular de la universidad autónoma de Madrid, que por aquel entonces dirigía la Doctora Magdalena Ugarte, el diagnostico correcto se recibió el mismo día, se trataba de Acidémia Metilmalónica…..pero, desgraciadamente, ya era tarde. Los diez días de retraso en la praxis correcta llevó al fatal desenlace.

No voy a describir los días posteriores, solo la llamada del hospital comunicando que Jaime tenía la misma afectación que su hermana……sobran las palabras.

La detección precoz de esta afectación ha hecho posible que Jaime, a sus doce años, lleve una vida completamente normal, la misma que hubiese tenido su hermana Felicidad si se hubiera detectado a tiempo con una prueba del talón ampliada como se hace actualmente en Andalucía y que cuando ella nació aún no se hacía en esta comunidad.

Hoy por hoy lo que le pasó a Felicidad continúa sucediendo, pues muchos recién nacidos en España aún no tienen acceso a estas pruebas ampliadas donde se detectan alrededor de 25 enfermedades. Desgraciadamente, estas diferencias en nuestro país, dependiendo de la comunidad autónoma a la que nazcas, antes existían y aún hoy continúan existiendo.

Sirva este relato verídico, para DENUNCIAR un hecho que en pleno siglo XXI sigue ocurriendo en España,

La detección precoz de esta afectación ha hecho posible que Jaime, a sus doce años, lleve una vida completamente normal, la misma que hubiese tenido su hermana Felicidad si se hubiera detectado a tiempo con una prueba del talón ampliada

dependiendo de la comunidad autónoma en que te toque nacer, si tienes alguna metabolopatía, puede suponer una diferencia tan grande como es la vida o la muerte.

Desde siempre la Federación de Enfermedades Metabólicas ha luchado por suprimir estas desigualdades y garantizar un "*CRIBADO NEONATAL AMPLIADO*" en todo nuestro territorio nacional, porque aunque muchas personas no lo crean, aun hoy, lo que le pasó a Felicidad continua sucediendo con más frecuencia de lo que pensamos, muchos son casos camuflados como "*muerte súbita*", "*deterioro neurológico*", etc. etc. todo depende de la autonomía en la que vengas al mundo.

Esta historia también hubiera cambiado si el primer médico que trató a Felicidad hubiese **PENSADO EN METABÓLICO** haciéndole las pruebas pertinentes para descartar una posible metabolopatía.

Esperemos que esta ventana sirva para concienciar a los que tienen en sus manos la potestad de hacer posible una POLÍTICA SANITARIA IGUALITARIA Y RESPONSABLE que nos hagan a todos menos diferenciados, al menos en nuestro país donde existen comunidades que se criban solo siete enfermedades mientras que otras están detectando más de veinticinco, ¡ya está bien! No permitamos que las políticas económicas primen ante la salud de los ciudadanos ¿Cuántas familias más tienen que sufrir para que esto se solucione? ■

¡¡¡ PENSEMOS EN METABÓLICO !!!

No es fácil seguir la Dieta de la Fenilcetonuria

Sin embargo es necesario hacerlo

Jordi Leal
Director Lucane

Hace más de 50 años se vio que una dieta sin fenilalanina prevenía los importantes trastornos asociados a la fenilcetonuria. Había un problema importante: La fenilalanina está presente en todas las proteínas y no se puede vivir sin proteínas.

Ya en los años cincuenta se crearon las primeras fórmulas para el tratamiento de la fenilcetonuria utilizando proteínas a las que se les extraía la fenilalanina mediante procesos químicos y físicos, se hidrolizaban. Gracias a estas primeras fórmulas miles de niños pudieron ser tratados y hoy son adultos que pueden llevar una vida completamente normal.

La alimentación mediante proteínas es la forma natural para nuestro cuerpo de nutrirse. Los aminoácidos aislados no existen en la naturaleza.

Los investigadores desde entonces no han dejado de buscar maneras de mejorar las fórmulas sin fenilalanina. Se sustituyeron los hidrolizados de proteínas por mezclas de aminoácidos. Gracias a esto se pudo controlar mejor los niveles de fenilalanina. Se enriquecieron las fórmulas con aminoácidos que equilibraban la absorción de fenilalanina y ayudaban a amortiguar sus picos en plasma. Se idearon pruebas de sabor para eliminar en lo posible los aminoácidos de mal sabor. Se añadieron nutrientes como los omega tres o algunos antioxidantes que se vio que mejoraban aspectos concretos del metabolismo y del desarrollo de los pacientes. Se buscaron nuevos saborizantes, nuevas presentaciones. En la Industria, en las Universidades y en los Centros Hospitalarios desde hace 50 años no se ha dejado de trabajar ni un día para mejorar en todos los aspectos las fórmulas para el tratamiento de la fenilcetonuria.

Recientemente la Universidad de Wisconsin y otros centros han conseguido dar un paso de gigante en la mejora de las fórmulas. Han conseguido aislar de manera eficaz el Glicomacropéptido, el GMP, una proteína natural exenta de fenilalanina. La alimentación mediante proteínas es la forma natural para nuestro cuerpo de nutrirse. Los aminoácidos aislados no existen en la naturaleza. Su metabolismo requiere un esfuerzo añadido de nuestro organismo. Las proteínas enteras también vehiculan mejor la absorción de muchos nutrientes y mantienen mejor el equilibrio de las diferentes hormonas que regulan el metabolismo. Las proteínas naturales tienen un sabor agradable y permiten ser manipuladas en la cocina.

La compañía americana Cambrooke, fundada por David y Lynn Paolella, padres de dos niños con fenilcetonuria llegó al acuerdo con al Universidad de Wisconsin para el desarrollo y comercialización de fórmulas para la fenilcetonuria utilizando el GMP. Utilizando el GMP como base se han desarrollado una amplia variedad de preparados que amplían las posibilidades para adecuar el tratamiento a las necesidades concretas de cada paciente. "*Glytactin Polvo*" es el primer preparado basado en GMP que llegará a España. Su disponibilidad en nuestro país está solo pendiente de su inclusión en la cartera de productos reembolsados por la seguridad social. ■

Crema de calabacin con GMP

Granizado de café con GMP

Berlín 2015

Reportaje sobre la Conferencia ESPKU

Aitor Calero
Presidente FEEMH

El pasado 23 de noviembre tuve la oportunidad de asistir como presidente de la FEEMH, y por primera vez, a la Conferencia Anual de la ESPKU (Sociedad Europea de PKU y Otros Trastornos). También he representado a la Federación en la asamblea general ordinaria de la ESPKU que tuvo lugar el mismo viernes 23.

En cuanto a la Conferencia, ha sido un evento muy importante. Según la organización, la DIG (Asociación Alemana de PKU) la asistencia ha superado las 450 personas, con más de 40 países de todo el mundo representados. Un auténtico éxito en cuanto a organización, ya que se cubrieron todas la plazas del hotel donde tenía lugar, y se tuvieron que reservar plazas extras en un hotel cercano. Enhorabuena a la ESPKU y a DIG por todo el esfuerzo, responsabilidad y trabajo que hay detrás de la organización de un evento de esta magnitud.

La conferencia contaba con una zona común, donde diferentes expositores presentaban productos bajos en proteínas y todo tipo de fórmulas dietoterápicas. Desde España, llama mucho la atención que por el tipo de legislación que regulan este tipo de alimentos, no podamos contar con un mayor número de alternativas que ofrecer a nuestros afectados. Por ejemplo, barritas dietoterápicas de Cambrooke, o Gytactin que ayudarían enormemente en el seguimiento de unas dietas tan monótonas como las nuestras. Es, sin duda, una de las líneas de actuación que tendrá que abordar la Federación en el corto plazo.

Como novedad más importante de la Conferencia y de la propia ESPKU es importante destacar la presentación de una Guía Europea para el tratamiento de la PKU. Esta guía ha sido redactada por profesionales médicos independientes, sin ninguna intervención ni financiación de empresas del sector, y redactada bajo estrictos criterios científicos y técnicos. Es, por tanto, un texto de referencia a nivel europeo, que ha de servir, para homogeizar e impulsar políticas comunes de tratamiento de la PKU en toda Europa. Cabe destacar asímismo, que en su redacción han participado directamente los Doctores Amaya Belanger y Jaume Campistol. Esta guía será publicada en revistas científicas lo antes posible, y posteriormente difundida y traducida a varios idiomas, para su difusión y fácil comprensión, por todas las partes interesadas. Es también, un primer hito importante, no solo para la PKU, sino también para otras metabolopatías, que podrán usarla como referencia y modelo a la hora de elaborar otras nuevas.

La Conferencia estaba divida en función de diferentes grupos de interés: profesionales, pacientes y familiares y delegados de la ESPKU.

> **A nivel europeo, los casos de PKU no diagnosticados, no tratados, o cuyo tratamiento llegó demasiado tarde no son, ni mucho menos, una minoría.**

Como familiar, tuve oportunidad de asistir a una emocionante charla de la hija del Dr. Guthrie. A este médico estadounidense todos los metabólicos le debemos mucho. Fue quien diseñó e impulsó el test de la prueba del talón. Su hija, nos contó como fue la vida de su padre y cómo tuvo que luchar para que esta prueba se reconociera y para que se hiciera a todos los recién nacidos. En sus propias palabras, *"cuando era niña, siempre quería estar más tiempo con mi padre. Hoy, viendo a un niño correr en este hotel, feliz y sano, he pensado que realmente mi padre sigue aquí conmigo en la forma de todos estos niños"*. Su intervención acabó con toda la sala en pie aplaudiendo emocionados.

Posteriormente la asociación alemana presentó un impactante vídeo sobre los casos de PKU que, en su día, no pudieron ser detectados. Por desgracia, muchos de ellos tienen un severo retraso físico y mental. El vídeo mostraba el día a día de las familias y sus hijos y lo duro, durísimo que es para ellas vivir con esta enfermedad. A nivel europeo, los casos de PKU no diagnosticados, no tratados, o cuyo tratamiento llegó demasiado tarde no son, ni mucho menos, una minoría. Al contrario, es muy probable que sigan siendo mayoría en Europa, y sea una realidad silenciosa pero muy presente. Basta pensar que hoy día hay varios países de Europa que no tienen cribado neonatal, o en los cuales el cribado neonatal, apenas lleva implantado 10, 15 ó 20 años. Fundamentalmente, en países de Europa del este.

En cuanto la sesión de delegados nacionales de la ESPKU, en la que participé como presidente de la Federación, los principales temas tratados fueron el nuevo reglamento europeo de etiquetado de alimentos, la traducción de la guía para el tratamiento de la PKU, la exposición de las diferentes actividades de las asociaciones nacionales, y la inclusión de nuevos miembros en la ESPKU. Respecto a este último aspecto, cabe destacar que la ESPKU cuenta con 4 nuevos miembros: Bielorrusia, Irlanda, Israel y Palestina (Gaza).

A nivel particular, me gustaría destacar el excelente ambiente que se respiraba en la conferencia y la hospitalidad del equipo de voluntarios de la DIG. Lo más enriquecedor de este tipo de conferencia es, sin ninguna duda, el intercambio de experiencias y conocimiento entre profesionales, familias y afectados de toda Europa. Desde la Federación, animamos a las familias a asistir a este tipo de encuentros en el futuro, y trataremos de hacer todo lo posible, para que siempre haya representación española en el mismo.

Europa piensa en metabólico cada vez más.

¿Qué Ventajas Suponen?

Indicadores de calidad en el Programa de Cribado Neonatal

Equipo Arrexaca
Región de Murcia

El Programa de Cribado Neonatal (PCN) de enfermedades endocrino-metabólicas es una actividad preventivo-asistencial de Salud Pública orientada a la detección precoz de errores congénitos del metabolismo y que como objetivo último persigue el realizar un diagnóstico confirmatorio y la instauración del tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Ante las diferencias existentes entre los distintos PCN autonómicos, en Julio de 2013 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) aprobó un panel uniforme de enfermedades endocrino-metabólicas para ser incluidas en la cartera básica común de servicios del SNS las cuales son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga, acidemia glutárica tipo I y anemia falciforme (Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre). De forma paralela, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad junto con las CCAA, consensuaron los objetivos de calidad que deben cumplirse en las distintas etapas de esos PCN con el fin de optimizar el proceso de atención al paciente metabólico.

El Programa persigue realizar un diagnóstico confirmatorio y la instauración del tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible

Para poder llevar a cabo estas recomendaciones, las coordinadoras del PCN de la Región de Murcia junto con los responsables de dicho Programa desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud adecuaron la actuación de todos los profesionales sanitarios implicados para garantizar niveles óptimos/aceptables de los indicadores que evalúan cada una de las etapas clave de dicho Programa: toma de muestra, transporte, recepción de muestra, análisis, obtención e interpretación de resultados y comunicación de los resultados. Entre las intervenciones realizadas destacamos: adelantar la toma de muestra del recién nacido entre las 24-72 horas de vida y siempre al alta hospitalaria, diseñar valijas internas desde hospitales públicos y privados de la Región al Centro de Bioquímica y Genética (CBGC), difusión de los cambios que ha sufrido nuestro Programa y actualización de la información en la web corporativa.

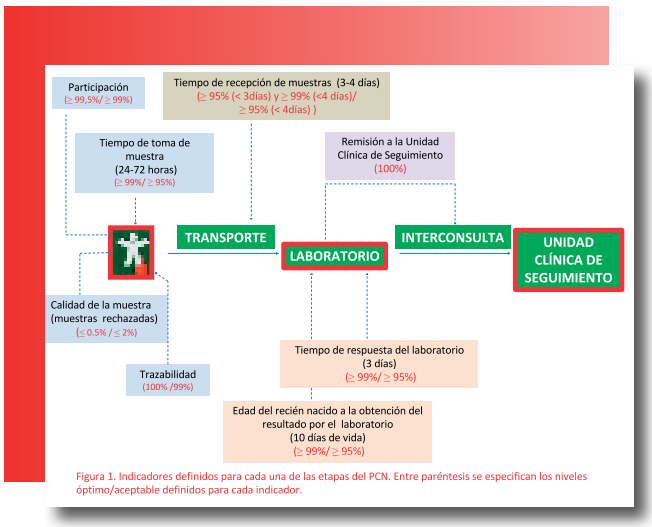


Figura 1. Indicadores definidos para cada una de las etapas del PCN. Entre paréntesis se especifican los niveles óptimo/aceptable definidos para cada indicador.

Estas acciones de mejora han permitido que nuestro laboratorio obtuviese en 2014 la Acreditación bajo la norma UNE-EN-ISO 15187 por la Entidad Nacional de Acreditación para cuantificación de fenilalanina y tirosina en sangre impregnada en papel mediante espectrometría de masas en tándem. Dicha acreditación supone el reconocimiento oficial de las competencias técnicas y profesionales, reforzando así la confianza que tanto los pacientes como los clínicos depositan en el Laboratorio de Metabolopatías del CBGC.

José María Egea-Mellado, María Jesús Juan-Fita, Inmaculada González-Gallego
Sección Metabolopatías. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Región de Murcia

"¿Qué narices es el PEG-PAL?"

Testimonio de una PKU norteamericana

Artículo original en inglés. Reproducido con permiso de su autora. Traducción: Patricia Lorente

Hemos decidido incluir este testimonio en la revista por el gran interés que sabemos tiene este novedoso medicamento entre los afectados por PKU. Sin embargo, este testimonio es personal y carece de cualquier tipo de rigor médico. Aunque a Jenn, parece que le fue bien con la prueba clínica del PEG-PAL, no ha sido así en todos los casos. El artículo se publicó en marzo de 2014, y ha sido reproducido en la revista con el consentimiento de su autora.

¡Hola a todos! He estado viendo muchos posts en mis grupos de PKU de Facebook preguntando sobre PEG-PAL, así que he decidido escribir un post sobre mis experiencias con este asombroso medicamento. Si hubo un tiempo para padecer la PKU… ES AHORA. ¡Este medicamento es una REVOLUCIÓN! Allá voy.

El Medicamento

PEG-PAL es, en pocas palabras, una enzima inyectable que reemplaza aquella que es deficiente en personas con PKU. Aunque no es exactamente la misma enzima que nos falta, es similar. A las personas con PKU les falta la fenilalanina hidroxilasa, una enzima que convierte la fenilalanina en tirosina. Sin esta enzima, la fenilalanina que adquirimos a través de nuestra dieta no se metaboliza en el cuerpo, y se acumula en nuestra sangre y cerebro, causando daños cerebrales. Además, como la fenilalanina no se convierte en tirosina en las personas con PKU, la tirosina pasa a ser un aminoácido esencial para nosotros, lo que quiere decir que la tirosina es algo que tenemos que adquirir a través de nuestra dieta, ya que nuestro cuerpo no lo genera. PEG-PAL, por otro lado, es una fenilalanina AMMONIA LYASE. Curiosos términos, que indican que la fenilalanina se metaboliza, pero en diferentes componentes inofensivos (no en tirosina). La clave (PEG en inglés) del PEG-PAL está en el PEGilado. Pegilar algo quiere decir recubrirlo de una sustancia llamada Glicol PoliEtilénico (Poly Ethylene Glycol - PEG), que básicamente enmascara la sustancia del sistema inmunológico, previniendo una respuesta alérgica/immune, y ayudando a la sustancia a ser más duradera. Para aquellos que estáis familiarizados con la inyección anticonceptiva Depo-Provera que se pone cada tres meses, ésta también está PEGilada.

¡ ...ahora es... una "dieta de persona normal"! Incluyo almidones, lácteos (queso, leche, yogurt), y CARNE (pollo, ternera, marisco, etc), ¡y mis niveles de fenilalanina continúan INDETECTABLES!

Antecedentes

Tengo 25 años y actualmente vivo en Omaha, Nebraska, donde se encuentra la única clínica PKU (metabólica) del estado. Más cómodo aún, estudio tercero de medicina en el Centro Médico de la Universidad de Nebraska (UNMC). ¡Seré doctora el año que viene, guau! Así que se puede decir que estoy en el hospital con bastante frecuencia. Probé KUVAN, otro medicamento para la PKU de Biomarin aprobado por la FDA, y desafortunadamente no respondí. Desde entonces, he estado molestando a mi doctor sobre el PEG-PAL, e involucrando a Nebraska en uno de los ensayos clínicos de Biomarin (los creadores del PEG-PAL). ►

*Nota de la autora: gracias a mi médico por hacer que esto suceda.

► ¡Aleluya, me hicieron caso! El invierno pasado me notificaron que la propuesta de la UNMC sería el lugar de los ensayos del PEG-PAL.* Hay un increíble y complejo consumo de tiempo, papeleo, y procesos que hay que pasar para conseguir que el estudio sea aprobado. El esfuerzo humano y el tiempo que conlleva hacer que esto suceda es una locura… pero esa es otra historia completamente a parte.

Ensayo Inicial

Fui seleccionada para ser una de las dos participantes iniciales en Nebraska. La primera "*visita*" consistía en firmar 20 páginas de formularios de consentimiento que decían básicamente en qué consistía el ensayo, los riesgos que implicaba, y si consentía cosas como extracción de sangre y biopsias de piel si tenía alguna reacción al medicamento.

Luego me hicieron un montón de pruebas. Probablemente me sacaron 10 tubos de sangre al principio para comprobar los niveles básicos de fenilalanina, funcionamiento renal, electrolitos, etc. Si no eres fan de las extracciones de sangre, igual que yo, te acostumbrarás a ellas en este ensayo. También me hicieron un reconocimiento, una placa de torax de rayos x, y un electrocardiograma para comprobar el funcionamiento de mi corazón. Todo era normal, así que comencé con el ensayo.

Los primeros meses consistieron en ir a la clínica a que una enfermera me pusiera una baja dosis de PEG-PAL en la parte grasa de mi brazo. Luego me senté durante 30 aburridos minutos… para comprobar cualquier reacción que pudiera tener al medicamento. Luego incrementaron lentamente la dosis de PEG-PAL a lo largo de semanas, y la frecuencia en que recibía las inyecciones. Finalmente encontramos una dosis que mantiene mis niveles de fenilalanina en los niveles adecuados (menos de 6, creo). En ese punto, fui entrenada para pincharme yo misma, y me dejaron llevar el medicamento a casa, donde me pincharía una vez al día, cinco días a la semana. También mantendría un diario apuntando mi estricta dieta para entregar antes de mis extracciones de sangre semanales.

Desde entonces, he participado en algunas subcategorías más del ensayo en las que mis horarios de inyección o dosis van cambiando, cada vez teniendo que hacerlo con millones de tubos de sangre (o eso parece), reconocimientos médicos, rayos X y electrocardiogramas. Poco a poco he ido liberalizando mi dieta a lo largo del último año ¡y ahora es en gran parte una "*dieta de persona normal*"! Incluyo almidones, lácteos (queso, leche, yogurt), y CARNE (pollo, ternera, marisco, etc), ¡y mis niveles de fenilalanina continúan INDETECTABLES! Me siento mejor de lo que nunca me sentí desde que mi madre me controlaba todo lo que iba a mi boca a los dos años.

¡Inyecciones!

Aquí hay algunas fotos de la inyección de esta noche para que puedas ver en qué consiste el proceso. Aunque una inyección al día con aguja puede sonar un poco aterrador, ¡es un precio muy bajo a pagar por los perfectos niveles de fenilalanina! El pinchazo en sí apenas duele. ►

Aquí está PEG-PAL en sus frascos individuales. La pequeña pantalla blanca y negra se llama TagAlert, e indica si el ambiente del medicamento (también conocido como mi nevera) tiene la temperatura apropiada. Tengo que comprobarlo antes de sacar el medicamento.

Mi diario de PEG-PAL, donde hago seguimiento de dónde y cuándo me pongo las inyecciones, mis suplementos de tirosina y cualquier reacción que haya tenido.

Mi sub-estudio. Debo tomar tres cápsulas de tirosina al día. Hago seguimiento de la tirosina en el diario.

Los suministros que utilizo cada noche. Yo utilizo una inyección, 2 algodones con alcohol (para limpiar las vías y mi piel), una bola de algodón (para cualquier pequeña cantidad de sangre o medicamento que quede después de la inyección), una jeringuilla de 3 ml con aguja grande (para extraer el medicamento), una aguja pequeña (para inyectarlo) y dos botecitos de PEGPAL.

► Va por la capa subcutánea (grasa), justo debajo de tu piel, y utilizas una pequeña aguja de calibre 25 de corto. ¡Está chupado después de un par de lecciones prácticas!

Efectos Secundarios

Soy muy afortunada en lo que se refiere a los efectos secundarios de PEG-PAL. Al principio no tuve ninguno, luego comencé a tener urticaria en la parte de arriba de ambos brazos. Me picaba y estaban calientes al tacto, pero se iban después de una hora. Ahora tomo Claritin o Allegra (antihistamínicos no somnolientos) cada día para prevenir la urticaria y no tener problemas con ella. Este es el efecto secundario más común y generalmente remite después de un par de meses por sí solo o con un antihistamínico. Otras cosas que he notado: los ganglios linfáticos en el área de la ingle parecían algo inflamados después de comenzar con las inyecciones. Tiene sentido. Estás inyectando una proteína con un recubrimiento protector en tu cuerpo que éste no estaba acostumbrado a ver, así que los ganglios linfáticos (parte del sistema inmunológico) se inflaman después de introducir PEG-PAL. También tengo dolores de cabeza ocasionales, pero todo el mundo los tiene, ¿verdad? Quién sabe si está relacionado con PEG-PAL o soy yo.

Los otros efectos secundarios más serios de los que he oído de otros ensayos son peores, como urticarias mucho más extensas que la mía, escalofríos (o temblores), y una persona con un síncope (desmayo). Estos son POCO FRECUENTES y eres monitorizado rigurosamente durante todo el ensayo con tests de sangre y chequeos para estar seguro de que tu cuerpo tolera el medicamento bien. También te dan un EPI-PEN en caso de que tengas una reacción alérgica severa llamada anafilaxis, que puede afectar tus vías respiratorias. No he oído de ningún usuario de PEG-PAL que haya tenido ninguna reacción anafiláctica.

De lo que he leído, parece que puedes predecir cómo reaccionarás a PEG-PAL observando si tu sistema inmunológico actúa de forma normal. La gente que tiene un sistema inmunológico sobre-reactivo, o que son "*atópicas*", son más tendentes a tener más reacciones que aquellas con sistemas inmunológicos menos activos. Una persona atópica es alguien que normalmente tiene alergias severas (estacionales, comidas, etc), eccemas, y/o asma. Yo misma soy atópica y tengo algunas alergias estacionales significativas. A pesar de mi suertudo y feliz sistema inmunológico, mis efectos secundarios son prácticamente inexistentes con mi antihistamínico diario.

El Final

Imagino que mi objetivo con este post era informar a todo aquel que quiera saber más sobre PEG-PAL lo que es y cómo funciona. ¡Espero que esto sea de ayuda! Por favor, ¡no dudéis en contactarme vía comentarios de este post o por Facebook con cualquier comentario o pregunta que tengáis! Me encanta saber de la gente, ¡sobretodo relacionado con la PKU! ■

https://jennpku.wordpress.com/2014/03/06/whattheheckispegpal

Primero extraigo el medicamento del bote a la jeringuilla. Mi dosis es 2,67 mls.

Una vez extraído el medicamento, cambio en la jeringuilla la aguja grande por la pequeña, limpio el lugar donde voy a inyectarme con algodón con alcohol. Puedes inyectarte PEG-PAL en el abdomen, muslos, o la parte de arriba de los brazos… en cualquier lugar donde haya un poco de grasa. Yo no tengo problema encontrando alguna de estas áreas.

¡Pincha y a veces quema! Si la inyección duele o no, es un poco cuestión de suerte. Algunos lugares de mi abdomen son más sensibles que otros al pinchazo de la aguja. ¡Generalmente no duele!

Voila! Masajeo el lugar de la inyección durante un segundo para ayudar a la absorción del medicamento, cubro con una bola de algodón un minuto o dos, ¡y ya estoy lista hasta mañana!

Guía Metabólica

El apoyo a pacientes y familias más allá de las paredes del hospital

Equipo de Guía Metabólica

Guía metabólica es un web para pacientes con errores congénitos del metabolismo (ECM) y su entorno, una iniciativa del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y la Associació Catalana de Trastorns Metabòlics. Aunque todos son diferentes, los ECM tienen ciertos aspectos en común, ya que suelen ser de inicio pediátrico y todos se consideran enfermedades raras por su baja prevalencia y por la merma en la calidad de vida.

Como en todas las enfermedades raras se considera esencial el empoderamiento del paciente, ya que son crónicas y de difícil tratamiento y manejo, y con frecuencia con desigualdades en cuanto a posibilidades de asistencia sanitaria e investigación, en comparación con enfermedades más comunes.

Guía metabólica ofrece información y recursos actualizados semanalmente en lenguaje sencillo para llegar a aquellas personas ajenas al mundo sanitario. No es una alternativa a la consulta tradicional, pero sí un lugar de confianza, supervisado por un equipo de médicos y nutricionistas, para crear grupos de apoyo entre familias que pueden estar muy alejadas geográficamente y que proporciona recursos para mejorar el día a día con la enfermedad.

Permite a los pacientes y a las personas de su entorno plantear cuestiones médicas o nutricionales, preguntas de investigación o compartir experiencias personales y sentimientos, y contar con la respuesta y consejos de los profesionales del Hospital Sant Joan de Déu, centro materno infantil de referencia en ECM.

Tras cinco años de funcionamiento, *Guía metábolica* se ha consolidado como un recurso de referencia para pacientes y familias, así como para profesionales médicos, llegando a registrar más de un millón de visitas anuales. Es importante señalar que más del 70% de usuarios acceden desde Latinoamérica y Estados Unidos, hecho que se puede explicar por la gran cantidad de pacientes dada su población, además de por el origen hispanohablante. *Guía metabólica* podría así contribuir a aminorar la conocida como brecha digital, facilitando el acceso a información comprensible sobre errores congénitos del metabolismo tanto a pacientes y familias como a profesionales de estos países, muchos en vías de desarrollo.

A partir de nuestra experiencia, el equipo de *Guía metabólica* percibe que hay muchas necesidades de los pacientes y las familias, en su vida diaria y su estado emocional, que no están resueltas por la medicina actual. Estas necesidades no respondidas inciden de forma negativa en el estado de salud por los pacientes, alterando su estado de salud percibida. *Guía metabólica* ofrece, al menos en parte, soluciones a alguna de las necesidades de este grupo de pacientes no consideradas en el cuidado médico tradicional, sin interferir en la atención sanitaria que reciben desde sus hospitales de referencia. ■

Acidurias Orgánicas y defectos del Ciclo de la Urea

Trabajo en Red Internacional

Resumen del articulo publicado en: JIMD Rep. 2015; 22:29-38

Consorcio E-IMD*

ANTECEDENTES

Las acidurias orgánicos (AO) y defectos del ciclo de la urea (DCU) son enfermedades metabólicas hereditarias con una incidencia acumulada estimada de 1 en 14.000-30.000 recién nacidos y 1 en 35.000 recién nacidos, respectivamente. Los pacientes con AO y DCU con frecuencia presentan los primeros síntomas en el período neonatal o en la lactancia y tienen un mayor riesgo de discapacidad grave, deterioro de la calidad de vida y esperanza de vida reducida. Debido al riesgo permanente de descompensaciones metabólicas, estos trastornos se conocen como enfermedades metabólicas de tipo intoxicación (IMD). En algunos países estas enfermedades se incluyen en los programas de detección precoz, lo que permite el diagnóstico temprano y el inicio de tratamiento en individuos asintomáticos. El bajo número de pacientes en los diferentes países implica una escasa experiencia clínica para cada una de estas enfermedades, con lo que hay diferencias significativas en la infraestructura, las estrategias de diagnóstico y tratamiento varían entre centros dedicados a trastornos metabólicos y países diferentes, dando lugar a desigualdades significativas y disparidad en la evolución de los pacientes.

OBJETIVO

El objetivo general del proyecto financiado por la UE *"Registro europeo y red para las enfermedades metabólicas de tipo intoxicación"* (E-IMD) es promover la salud de las personas afectadas con AO y DCU mediante la puesta en común de conocimientos, la creación de redes y la reducción de la desigualdad evitable. Para ello, los dos objetivos específicos son 1) establecer un registro europeo que describa el curso de la enfermedad, epidemiología y estrategias diagnósticas y terapéuticas para mejorar el conocimiento de estas enfermedades, y 2) desarrollar unos protocolos de cuidado consensuados basados en la evidencia y proporcionar materiales informativos detallados para las familias y profesionales.

MÉTODOS

El registro de pacientes del E-IMD está recogido en la web *(https://www.eimd-registry.org)*, puesta en marcha en agosto de 2011. Contiene información integral sobre los pacientes con diagnóstico confirmado de AOs: aciduria glutárica tipo 1, acidurias metilmalónicas, aciduria propiónica y aciduria isovalérica y DCU: deficiencias de N-acetilglutamato sintasa, carbamilfosfato sintetasa 1, ornitina transcarbamilasa (incluyendo también mujeres portadoras heterocigotas), argininosuccinato sintetasa, argininosuccinato liasa y arginasa 1, así como el síndrome hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria. Se obtuvo el consentimiento informado escrito de todos los pacientes del estudio, que fue aprobado por los comités de ética de los centros incluidos en el registro.

El 30 de abril de 2014, se habían registrado 1.009 pacientes con un diagnóstico confirmado de AO y DCU. El registro recoge datos prospectivos y contiene información detallada sobre 949 estudios basales, 1076 consultas regulares (anuales), 437 visitas de emergencia y 17 visitas de curso de la enfermedad fatal, con una media de 2,5 visitas por paciente.

> **...hay diferencias significativas en la infraestructura, las estrategias de diagnóstico y tratamiento varían entre centros dedicados a trastornos metabólicos y países diferentes...**

RESULTADOS

En el plazo de tres años el E-IMD ha establecido una red de 87 socios en 25 países en cuatro continentes, ha creado un registro de pacientes de más de 1.000 individuos con AO y DCU, ha puesto en marcha una web *(www.e-imd.org)* incluyendo materiales detallados de información en 11 idiomas, ha desarrollado protocolos para AO y DCU, ha organizado dos cursos de formación y diversas reuniones científicas, ha extendido la plataforma informática a otras enfermedades metabólicas hereditarias y ha fortalecido la colaboración con otros consorcios científicos internacionales.

CONCLUSIONES

El E-IMD ha dado pasos importantes para mejorar y compartir conocimientos sobre AO y DCU, con objeto de consensuar las estrategias de diagnóstico y tratamiento. Mediante la creación de un registro modular de pacientes, y la extensión progresiva de la red, el E-IMD ha implementado los componentes básicos de una Red de Referencia Europea para las enfermedades raras. ■

* Kölker S, Dobbelaere D, Häberle J, Burgard P, Gleich F, Summar ML, Hannigan S, Parker S, Chakrapani A, Baumgartner MR

Division of Inherited Metabolic Diseases. Department of General Pediatrics. University Children's Hospital Heidelberg. Germany.

Manuel Varela

Homenaje a un luchador por las metabolopatías

El pasado 20 de Enero, leyendo la prensa, me sorprendió gratamente una noticia sobre la creación de la Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en la Universidad de Santiago. Inevitablemente me acordé de ***Manuel Varela***, nuevamente Galicia había vuelto a ser pionera en este complicado mundo metabólico. Si fuera creyente no dudaría que Manolo había tenido algo que ver, teniendo en cuenta su pasión por Galicia, su carácter, fuerte y tozudo a la hora de defender sus convicciones y su asunción del mundo metabólico como una parte inseparable de su vida.

Con dos hijos con fenilcetonuria, la vida de Manolo tuvo que cambiar necesariamente, su fuerte personalidad ayudó en aquella época a crear un mundo nuevo que no existía, el mundo metabólico, entonces limitado a la PKU. Fue el padre de ASFEGA, que se constituye en 1990, y la palabra padre es aquí necesaria, porque realmente la recién creada asociación gallega pasó a ser para él como un nuevo hijo y pienso que ya nunca concibió su vida sin él, sin ella. Luchó incesantemente por dar luz en Galicia a una enfermedad metabólica, la PKU, no solo desconocida por la sociedad, sino también por el estamento político y la mayoría del mundo sanitario y científico. Cierto es que supo coincidir en el tiempo con un elenco de profesionales, bioquímicos y clínicos, que consiguieron hacer de Galicia una comunidad pionera en todo lo relativo a la detección precoz de las enfermedades metabólicas hereditarias.

En 2005, se incorpora al nuevo equipo directivo de la Federación española. A Manolo, acostumbrado a una forma presidencial de gestión, donde imponía su fuerte personalidad, le costó doblegarse a trabajar en equipo, pero lo hizo, y supo dar lo mejor de sí mismo.

La junta directiva estableció como objetivo prioritario la extensión del cribado ampliado, que ya se practicaba en Galicia, a toda España. Era necesario instaurar la detección precoz para todas aquellas metabolopatías en las que su conocimiento temprano podía evitar la discapacidad del neonato. Parecía que el sentido común, la positiva experiencia de Galicia, los contundentes argumentos sociales y también económicos, además de la aprobación de la comunidad científica, facilitarían el logro de este objetivo. Pero no fue así, lamentablemente no existió un compromiso político hasta que en 2009 concluye el estudio científico sobre los programas de cribado neonatal en España, estudio que podemos considerar el punto de partida para la instauración del cribado ampliado en todo el país.

Es en este contexto donde ***Manuel Varela*** se merece un reconocimiento muy especial. El Ministerio de Salud se amparaba en la ausencia de un estudio científico que justificara la necesidad de la ampliación del cribado neonatal como excusa para no propiciar su puesta en marcha. Sin duda era una forma de quitársenos de encima, pero se equivocaron. No contaron con la tenacidad y convicciones de muchas personas y, destacando entre ellas, ***Manuel Varela***.

El teléfono de Manolo empezó a echar fuego a partir de ese día, incesantes llamadas a bioquímicos, pediatras y cualquier profesional que tuviera algo que aportar o decir en esta materia. Se desarrollaron reuniones científicas en distintos lugares de España donde acudieron nuestros bioquímicos y clínicos, sacrificando en algún caso algo más que su tiempo. El resultado de todo ello fue no sólo la publicación de un sólido trabajo científico que llenaba de argumentos nuestra petición y obligaba al ministerio a mover ficha, sino también y no menos importante, el logro de un estrecho vínculo entre asociación de pacientes y asociaciones científicas.

Manuel Varela contribuyó de manera muy especial a los éxitos mencionados. Es evidente que el trabajo realizado ha supuesto acelerar la puesta en marcha del cribado neonatal ampliado en toda España y muchos neonatos que padezcan una metabolopatía se beneficiaran de ello. Para Manolo será suficiente recompensa.

Descansa en paz.

Eduardo Huguet

“El teléfono de Manolo empezó a echar fuego a partir de ese día, incesantes llamadas a bioquímicos, pediatras y cualquier profesional que tuviera algo que aportar o decir en esta materia”

En recuerdo de Manuel Varela Vivero

Todos los que conocíamos a **Manuel Varela** sabemos lo importante que la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia (ASFEGA) era para él. A ella dedicó gran parte de su vida y de su tiempo. Porque **Manuel** se embarcó en este viaje como un padre más preocupado por mejorar la calidad de vida de sus hijos y de todos los afectados por la Fenilcetonuria. Desde 1990, cuando comenzó la andadura de ASFEGA, asumió su presidencia hasta el día que nos dejó en 2014.

Los comienzos fueron duros debido al desconocimiento de la enfermedad, porque no estaban claros los pasos a seguir, sin recursos, sin información,... Esto no supuso un impedimento para **Manuel** que junto con otros padres comenzaron a trabajar yendo de puerta en puerta pidiendo ayuda y poco a poco esas puertas se fueron abriendo.

Aquella primera unión de las familias en ASFEGA derivó en: la responsabilidad compartida, el apoyo y dinamismo en busca de soluciones, el poder compartir experiencias y problemas, por no mencionar que unidos se hace más fuerza a la hora de luchar por los intereses de los afectados.

Su incansable labor con reuniones con profesionales implicados en el tratamiento de estas enfermedades, con responsables de los laboratorios, con responsables políticos… trataba de lograr que los nuevos avances llegaran lo más cerca posible de las familias y de los afectados. Las numerosas actividades de la Asociación con las convivencias anuales, los campamentos para jóvenes, conferencias, talleres de cocina… contaban siempre con su atenta mirada para que todo estuviera listo y en orden.

Ha sido una suerte para ASFEGA y sus miembros haber compartido este viaje con un hombre que dejó huella. Su pasión por la Asociación ha beneficiado a varias generaciones de niños y niñas con enfermedades metabólicas. Esperamos no defraudarle y continuar con el empeño tan grande que él puso en este proyecto.

Manuel, siempre formarás parte de ASFEGA y estarás presente en nuestro recuerdo.

Somos especialistas en la investigación y desarrollo de fórmulas para errores congénitos del metabolismo desde el nacimiento.

SHS está contigo desde que naciste, de su experiencia nació en 2014 **Nutricia Metabolics**.

Queremos continuar evolucionando contigo. Para ello, a diario, un equipo de científicos trabaja en nuestro centro de investigación en Holanda para seguir innovando en nuestras fórmulas.

En España formamos parte de la gran comunidad metabólica y queremos estar contigo siempre que lo necesites.

Para más información puede consultar:

www.nutricia.es

NUTRICIA Metabolics
Inspiring Futures

Asociación de Murcia VI Congreso

encuentros & convivencias

El pasado mes de septiembre de 2015, la Región de Murcia acogió en La Manga el VI Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, que organizo la Asociación PKU-OTM de la Región de Murcia y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

En este congreso han participado médicos destacados de la región de Murcia y de otras comunidades autónomas. En sus ponencias informaron de los nuevos avances de la medicina para estas enfermedades, señalado la importancia del diagnostico precoz y su tratamiento.

En este año la participación ha sido muy grande. Se contó con casi 380 personas entre padres, niños y familiares. Reunidos los asistentes en el salón de actos, el Vicepresidente de la Asociación de Murcia **D. José Antonio Vázquez**, nos invitó a hacer un minuto de silencio en memoria de **D. Manuel Varela,** Presidente de la Asociación de Galicia y Vicepresidente-Tesorero de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Terminado el acto les fue entregado a su viuda, **Dña. Carmen García Rigueira,** e hija, **Dña. Carmen Varela García,** una placa conmemorativa y un ramo de flores.

Seguidamente tuvo lugar la presentación de la nueva Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (Madrid) representada por el Presidente **D. Aitor Calero** y resto de la Junta Directiva que se dio a conocer allí.

El encargado del acto de apertura del VI Congreso fue **D. Manuel Molina Boix**, Director General de Salud Publica que, dando unas breves palabras, dejó inaugurado el congreso.

Del grupo de médicos participantes hicieron su exposición primero tres de ellos:

Dña. María Juliana Ballesta Martínez, del Departamento de Sección de Genética Médica Servicio de Pediatría del Hospital Virgen de la Arrixaca (Murcia). Conferencia: *"Asesoramiento genético en las enfermedades metabólicas"*

Dña. María Jesús Juan Fita, de la Sección de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. (Murcia). Conferencia: *"Indicaciones de calidad en el programa de cribado neonatal de la Región de Murcia ¿Qué ventajas suponen? "*

D. José María Egea Mellado, de la Sección de Metabolopatías Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia). Conferencia:

"Cribado neonatal ampliado en la Región de Murcia. Enfermedades incluidas y su prevalencia en comparación con el resto de comunidades autónomas y la comunidad europea"

Después de que expusieran sus trabajos se hizo una mesa redonda con los padres y adultos afectados donde pudieron expresar sus dudas y preguntas a los profesionales, siendo todas contestadas claramente.

El asesoramiento genético es de lo que más preocupa a los adultos afectados por estas enfermedades dado que muchos de ellos están en una edad en la que se plantean ►

Asociación de Murcia VI Congreso

▸ ser padres y que, al ser hereditarias, conlleva muchas dudas y preguntas. También pudimos ver como el cribado neonatal está resultando muy efectivo haciendo el pinchazo del talón en los tres primeros días de vida. Así se ayuda a poner pronto en tratamiento a los niños que dan positivo en estas enfermedades metabólicas. Algo que es esencial para no sufrir ningún retraso en su desarrollo. Se comparó el cribado neonatal de Murcia con otras comunidades viendose que, como los nuevos avances ayudan en la detección de estas enfermedades, se debería realizar este cribado en todas las comunidades por igual y cuanto más ampliado mucho mejor. El congreso siguió con los nuevos ponentes:

D. David Gil Ortega, de la Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, (Murcia) y Presidente de la Asociación Española para el Estudio de los Errores del Metabolismo (AECOM). Conferencia: *"Las acidemias orgánicas: ayer, hoy y mañana"*

Dña. Paula Campos Martin, dietista nutricionista de la Unidad Pediátrica de Enfermedades Metabólicas Raras del Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). Conferencia: *"Manejo nutricional de las enfermedades metabólicas hereditarias"*

D. Javier Sancho Sanz, catedrático de Bioquímica de la Universidad de Zaragoza. Director del Instituto Biocomputación y Física de Sistemas Complejos (BIFI). Zaragoza. Conferencia: *"Investigación en Chaperonas para PKU"*

D. Jorge Lago, gerente de pediatría para España y Portugal. LOPROFIN (Madrid). Conferencia: *"Innovación en los errores congénitos del metabolismo. El reto de la industria"*

Después de que expusieran sus trabajos se hizo otra mesa redonda en la que se pudo volver a preguntar a los especialistas sobre los temas tratados. Dados los nuevos avances que está teniendo la medicina con respecto a estas enfermedades son muy interesantes, sobre todo los nuevos tratamientos con chaperonas para la PKU. Como entre los asistentes se encontraban un buen grupo de adultos ▸

Asociación de Murcia
VI Congreso

encuentros & convivencias

▸ afectos, el tema fue tratado minuciosamente y resueltas todas las dudas que se expusieron. También se trato el tema de los alimentos y el manejo de la dieta que, como cada vez que se trata, los médicos ponen especial interés en lo importante de la dieta y medicación de por vida.

El acto de clausura de los ponentes terminó con la entrega de unos detalles a los médicos conferenciantes por parte de la Asociación y dando las gracias por el apoyo que nos dan en estas conferencias.

Por la tarde todos los padres y niños, nos trasladamos al Complejo PEKE-PARK-MINI GOLF que hay a pocos metros del hotel. Allí pudimos disfrutar todos de una estupenda tarde. Primero se jugó al minigolf y luego los mas peques pudieron disfrutar de juegos y entretenimientos en colchonetas y actividades para sus edades. Así tanto padres y niños tuvimos tiempo para intercambiar experiencias y disfrutar de una estupenda jornada familiar, porque así es como nos sentimos, como una gran familia.

Para terminar el Encuentro, después de la cena se procedió a la entrega de trofeos por categorías del torneo de minigolf en un salón del hotel. Se concedieron tres medallas muy especiales, dos de ellas a unas chicas de la asociación ya que su estado físico les impide participar. Otra medalla se concedió a nuestra apreciada cocinera de ya unos cuantos años, **María Dolores Blasco**, de *ALECARAN Metabólicos.* Gracias a ella nuestros niños y jóvenes pudieron degustar estos días de una comida acorde a sus necesidades alimenticias, con variedad y nuevos sabores. Ella fue la encargada de cocinar para los niños y jóvenes metabólicos, utilizando productos elaborados por *ALECARAN* y de las marcas *Laprofin* y *Sanavi*, todas ellas bajas en proteínas y especiales para la alimentación de metabólicos.

Y como acto de clausura del VI Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias el Vicepresidente D. José Antonio Vázquez de la Asociación de Murcia y el Presidente D. Aitor Calero de la Federación Nacional, cerraron el acto dando las gracias a todos los asistentes y pidiendo que no dejemos de colaborar con la asociación y federación, pues nosotros somos los que hacemos grande esta familia.

Queremos agradecer a D. José Antonio Vázquez la dedicación y el esfuerzo que cada dos años hace por sacar adelante estos congresos, ya que es de gran ayuda para los padres poder tratar con médicos destacados estas enfermedades y por el acercamiento de las familias, una manera de mantenernos unidos. Gracias por tu generosidad con todos nosotros. ■

encuentros — convivencias

Asociación de Valencia

La Asociación Valenciana PKU, se reunió con un magnifico numero de asistentes los pasados 16, 17 y 18 de octubre para realizar la 29 convivencia anual, que tuvo lugar en Peñíscola en el Hotel Ágora. Esta localidad es uno de los lugares más bonitos del litoral mediterráneo situado entre Valencia y Barcelona, en la comarca del Baix Maestrat.

El sábado 17 por la mañana se expuso una presentación sobre nociones básicas de PKU, dirigida sobre todo a las nuevas familias que se incorporan a nuestra asociación. Esta presentación iba a ser expuesta por doña Feli Ocampo, madre de PKU de 31 años enfermera y socia fundadora de nuestra asociación, pero por motivos graves personales no pudo y en su lugar la hizo Paco Miñana. A continuación se celebro la asamblea en la que se trataron temas como: aprobación y estado de cuentas, lectura de acta anterior, la asistencia a congresos como el regional de La Manga, la reunión de Nutricia a la que asistieron Pau Miñana y Andeu Miñana -Jóvenes PKU de nuestra asociación-, el ESPKU de Zagreb, al que también acudieron jóvenes PKU de nuestra asociación como ya es costumbre como cada año, elección de fechas y lugares para próximas convivencias, presentación de la nueva Web de la AVAPKU, realizada por el joven PKU, Sergi Frasquet, que en breve estará acabada y lista para su uso. Presentación de AVAPKU en las consejerías y trasladarles nuestras inquietudes como los problemas que encontramos algunos en los comedores escolares etc.

Por la tarde, hicimos una excursión al castillo de Peñíscola, también llamado castillo del Papa Luna, es una fortaleza que ocupa la zona más alta del peñón, que se sustenta sobre la antigua ciudad de Peñíscola, todo ello rodeado del omnipresente Mar Mediterráneo, que construye unas vistas dignas de admirar. Lugar maravilloso donde los haya.

El domingo por la mañana se hizo una exposición de fórmulas para PKU de Nutricia presentadas por Mª José Martos, en al que tanto los jóvenes PKU como los niños participaron activamente y con una respuesta positiva hacia los nuevos productos.

En esta convivencia hemos tenido la fortuna de dar la bienvenida a 3 nuevas familias, que ha sido recibidas con los brazos abiertos, aumentando de ese modo el numero de miembros.

Las asociaciones somos necesarias y es importante acudir a ellas, debemos seguir creyendo en ellas, las personas que formamos parte de ellas y los representantes nos ayudamos mucho unos a otros, somos un apoyo fundamental que hace que llevemos mejor nuestro "*problema*" y solo por ese motivo tenemos un gran aliciente para seguir y, creedme, sin esta asociación mi vida y al vida de mi familia no seria igual.

Agradecimientos a Feli Ocampo y Paco Miñana, Mª José Martos-Nutricia. ■

Asociación de Extremadura XIII Jornadas

Las XIII Jornadas de Convivencia que hemos realizado en 2015, han estado orientadas en poner en valor las necesidades formativas en las enfermedades metabólicas hereditarias. Si partimos de la base, que dichas patologías están englobadas dentro de las denominadas enfermedades "raras", la formación dirigida a las familias y pacientes, se hace imprescindible para una mejor comprensión y desarrollo normalizado.

El Dr. Koldo Aldámiz-Echevarria Azuara (Grupo Trastornos Congénitos del Metabolismo. Hospital Universitario Cruces-Barakaldo), hizo un repaso sobre "Avances en los tratamientos de las enfermedades metabólicas hereditarias", y entre ellas nos habló de un nueva fórmula para la fenilcetonuria, que tiene como base el Glicomacropéptido (GMP), el cual se encuentra habitualmente en el suero de la leche de vaca y se trata de la única proteína conocida de la dieta naturalmente libre de fenilalanina, siendo la alternativa a los productos actuales basados en aminoácidos sintéticos.

En cuanto en el horizonte de la cura para estas patologías, sigue siendo la principal la terapia génica, que aunque se trabaja en esta opción, su desarrollo queda todavía muy lejos de ser una realidad

D. Javier Sancho Sanz (Catedrático de Bioquímica y Biología molecular de la Universidad de Zaragoza). Nos presentó el proyecto europeo Neuromed, dirigido a combatir determinadas enfermedades neurodegenerativas, entre ellas la fenilcetonuria, intentando conseguir el desarrollo de una chaperona farmacológica que compense el defecto genético que causa la enfermedad.

Como colofón a las conferencias, desarrollamos un turno de preguntas sobre los temas tratados, las dudas y sobre todo se incidió en las expectativas futuras de cura de las patologías metabólicas.

Otras de las actividades formativas que realizamos, fue el VII Taller de Cocina Metabólica, dirigido por Teresa Nonnato (cocinera del Hospital Sant Joan de Deu), dentro del cual se confeccionaron distintos platos bajos en

proteínas, plasmados en el recetario que preparamos con anterioridad.

En esta ocasión contamos con la participación de tres cocineras del Hospital Materno Infantil, las cuales invitamos con la intención de que se formasen en cocina metabólica, para que en un futuro próximo los enfermos metabólicos puedan contar con el servicio de comidas en caso de un ingreso hospitalario.

El Trabajo de Teresa Nonnato y sus ayudantes, dio como resultado una serie de platos bajos en proteínas que fueron degustados por los chavales asistentes a la Jornada de Convivencia.

Por último Eusebio Temprano Chinchurreta, miembro de la Asociación PKU y OTM del País Vasco, nos relató su experiencia como padre de un afectado por una patología metabólica, en la que hizo hincapié en que no hay que tenerle miedo a la enfermedad pero si no dejar de luchar por mejorar la calidad de vida de nuestros hijos. ■

encuentros & convivencias

Asociación de Extremadura
Charla formativa-informativa

El día 10-12-15, celebramos en el salón de actos del Hospital Perpetuo Socorro de Badajoz una charla informativa, dirigida tanto a pediatras de atención primaria como a las familias y afectados por una patología metabólica, que llevaba por titulo "*Diagnóstico y seguimiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*", la cual fue impartida por la **Dra. Ana Mª Márquez Armenteros**, a la misma asistieron el jefe de pediatría de Hospital Materno Infantil. **Dr. Enrique Galán Gómez**, así como otros integrantes del equipo de la unidad de metabolismo.

La Dra. Ana Mª Márquez Armenteros (Gastroenterología Infantil, Hospital Materno Infantil), integrante del equipo responsable en el seguimiento de pacientes metabólicos, informó sobre el trabajo que se desarrolla en la unidad de metabolismo, los distintos controles que se realizan de los pacientes (analíticas sangre-orina para seguimiento de niveles de aminoácidos, tratamiento dietético, etc.), encaminados a conseguir un desarrollo normalizado de los pacientes y todo ello haciendo participes a los pediatras de atención primaria en el seguimiento del afectado por una metabolopatía. ■

Asociación de Aragón
Campamento en Pueyo de Jaca

Desde el 22 al 30 de agosto de 2015 la Asociación Aragonesa de PKU y OTM organizó un campamento en colaboración con la Federacion Española de Enfermedades Hereditarias (FEEMH), en el Albergue Quinta Vista Alegre de Pueyo de Jaca (Huesca) en los Pirineos Aragoneses, en el que la mayoría de sus participantes tenían afecciones metabólicas, a excepción de tres acompañantes y Lucía, Directora de la Colonia. Vinieron de distintas asociaciones como Aragón, Madrid, País Vasco, Cantabria y Galicia.

El objetivo principal de este campamento fue que sus participantes con una misma metabolopatía o distintas, se conozcan y a su vez creen un vínculo muy fuerte para un próximo futuro y puedan llevar la dieta de forma estricta y adecuada.

Aprender a ser más autónomos a la hora de vestirse, comer, tomarse la medicación y participar en las actividades de manera coherente.

La directora y monitores llevaron todo el control de la medicación, alergias y otros problemas para que los monitores nos organizásemos y nos responsabilizáramos de los horarios y tomas. Había que prestar atención a las afecciones como la Aciduria glutárica y Tyrosinemia para que cuando vayan de excursión se alimenten bien.

El Albergue disponía de un comedor donde hicieron un gran trabajo atendiéndoles de forma organizada y adaptada a cualquier tipo de alimentación. El menú lo realizaron, siguiendo estrictamente unas pautas que se marcaron, con productos bajos en proteínas facilitados por **Nutricia** y **Dr.Schär**. Disponía de un salón multimedia con sofás, proyector y juegos de mesa, donde pasaron una gran parte del tiempo jugando y conociéndose. Las habitaciones disponian ►

Asociación de Aragón

►de camas literas y unas vistas espectaculares de los Pirineos. Dentro de las instalaciones había unas casas individuales con sala-discoteca para montar fiestas y otras actividades y otra sala para realizar juegos de interior. Fuera de las instalaciones había un amplio campo de fútbol para actividades en el exterior.

El primer día madrugamos para ir en autobús al pantano de Lanuza para hacer piragüismo. Un instructor nos daba las explicaciones respaldándonos a lo largo de la jornada. Después hicieron juegos para conocerse mejor.

Fuimos cumpliendo el programa de actividades yendo a la piscina municipal de Panticosa cedida por el **Ayuntamiento de Panticosa** y también para jugar al baloncesto, vóley, bádminton, tenis, frontón, squash...

De la cantidad de rutas que había en las montañas hicimos una de 1:30h que comenzaba en la estación de esquí de Panticosa hasta unos prados a lo alto de la montaña siguiendo el río Caldarés. Preparamos las mochilas con comida y las medicaciones para irnos a la ruta. Comimos en una colina de la montaña, resguardados bajo un árbol y después llegamos a unas pozas para bañarnos en agua bien fría procedente del río. Esa misma noche se programó un taller relajación y estiramientos.

Cristina Segovia (ASFEMA) con PKU, estudiante de bioquímica y monitora, hizo una charla adaptada a los niños de las distintas metabolopatías PKU, Tyrosinemia, Aciduria glutárica y Jarabe de arce con su tratamiento, algo que en mi opinión fue muy productivo el que no te lo explicasen de manera tan clínica como los médicos. Se dio una clase de valores poniendo un video de la vida PKU con los amigos, hablar de los comedores escolares, de animar a los niños a dar a conocer su afección sin tener ningún complejo y resolver dudas.

Visitamos un bunquer de la guerra civil al lado del albergue, allí explicamos para qué estaba el bunquer y el porqué de la guerra. Continuamos haciendo distintas actividades como teñir camisetas, taller de manualidades, juegos de equipo, tenis, vóley, música, baile, risas, gincanas de agua por equipos. Se hizo corto el campamento…

Llegó el último día y fuimos en autobus a Biescas, un pueblo a 10 kms. de Pueyo de Jaca, a un parque de tirolinas retando a nuestro espíritu aventurero. Nos lo pasamos en grande ayudando a los peques junto a los instructores. Luego comimos en el mismo parque.

A la tarde hicimos una carrera (concurso) de preguntas sobre el campamento y otros temas. Por la noche hicimos baile, un "*furor*" para divertirse. Coincidió que esa noche eran las fiestas de Pueyo y anduvimos de fiesta por el pueblo.

Todo el desarrollo del Campamento se hizo gracias a los monitores Juanillo, Martín y Cris y la directora Lucía que hicieron un gran trabajo.

No podemos olvidar a las distintas entidades que colaboraron de diferente manera y desde aquí os damos las gracias: **FEEMH**, **Merck**, **Fincas Lauré**, **Nutricia, Dr.Schär, Ressa, Isaro, Embutidos Bernal, Zaraclinic, Avene, Clinica dental Guallar Román, Granier, Ayuntamiento de Panticosa** y **Alecarán.** ■

encuentros — convivencias

Asociación de Galicia

Este año 2015 desde la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia (ASFEGA) se han organizado diversas actividades como talleres de cocina metabólica, convivencias de familias, charlas y conferencias. De todas ellas vamos a destacar en estas páginas las siguientes:

CONVIVENCIA DE FAMILIAS Monterroso (Lugo)

La Convivencia de las familias PKU y OTM gallegas, que tradicionalmente se celebra en verano, este año 2015 tuvo lugar el domingo 26 de Julio en el

Área Recreativa "*A Peneda*" de Monterroso (Lugo).

En esta ocasión se realizó un sentido homenaje a nuestro anterior presidente **D. Manuel Varela Vivero**, al cumplirse un año de su fallecimiento, con la entrega de una placa y una fotografía enmarcada a su viuda e hijos. Con esta entrega se hizo constar nuestro reconocimiento y agradecimiento a su incasable labor al frente de nuestra Asociación durante más de veinticuatro años.

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

XXIV CONVIVENCIA ENFERMEDADES METABÓLICAS

Un año más desde ASFEGA se ha organizado la convivencia anual de enfermedades metabólicas, que ya va por su edición número veinticuatro. Tuvo lugar en la Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán) los días 25, 26 y 27 de Septiembre, con la colaboración de la Xunta de Galicia.

El objetivo de esta actividad es fomentar las relaciones interfamiliares de las familias afectadas por PKU y otros trastornos metabólicos; al mismo tiempo que, se realiza una labor didáctica con acciones formativas a los asistentes por parte de especialistas en estas metabolopatías con conferencias, charlas y mesas redondas.

El sábado el acto de inauguración de la Convivencia corrió a cargo de **Dª Teresa Cendón Alonso** (Técnico de la Jefatura Territorial de la Consellería de Sanidad en Pontevedra).

Antes de comenzar las ponencias también recordamos a nuestro anterior presidente D. Manuel Varela Vivero con la exposición de todas las placas conmemorativas que le fueron concedidas a su familia a lo largo de este año, desde diversas organizaciones como la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, ASFEGA y la Asociación de padres de niños con Jarabe de Arce y otras Metabolopatías de la Región de Murcia.

Tras estos actos dieron comienzo las distintas mesas redondas y ponencias, siendo las de este año las siguientes:

-Mesa redonda: *"El paciente adulto con Enfermedad Metabólica. Hacia* ►

Asociación de Galicia

encuentros & convivencias

► *dónde vamos"* moderada por la **Dra. Dolores Bóveda Fontán** del Hospital Clínico Universitario de Santiago y con la exposición de:

-Ponencia:*"Enfermedades metabólicas: situación actual, precauciones y riesgos"* a cargo del **Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras** del CHUS

-Ponencia:*"Importancia del tratamiento dietético"* a cargo del **Dr. Miguel Ángel Martínez Olmos** del CHUS.

-Ponencia: *"Una visión práctica de las enfermedades raras"* desarrollada por el **Dr. Domingo González-Lamuño Leguina** del Hospital Universitario M. Valdecilla de Santander.

- Mesa redonda: *"Cribado Metabólico Neonatal"* moderada por la **Dra. Mª Luz Couce Pico** del CHUS y con la exposición de:

-Ponencia: *"Situación actual del cribado metabólico en Galicia"* a cargo del **Dr. José Ángel Cocho de Juan** del CHUS.

-Ponencia:*"Posibles cribados metabólicos en el futuro"* a cargo del **Dr. Cristobal Colón Mejeras** del CHUS.

A continuación, se realizó una mesa redonda sobre *"Puesta en común en los ECM"* contando con la participación de la **Dra. Mª Luz Couce Pico**, el **Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras**, el **Dr. Domingo Glez.-Lamuño Leguina,** el **Dr. Miguel Ángel Martínez-Olmos** y la dietista **Mª José Camba Garea**, con la finalidad de que los asistentes pudiesen plantear sus preguntas y consultas, para aclarar así cualquier duda.

Para la clausura de estas ponencias nos acompañó **Dª María Amparo González Méndez** Directora General de Familia e Inclusión de la Xunta de Galicia.

En la tarde del sábado tuvo lugar la charla "*Innovación en los errores congénitos del metabolismo, el reto de la industria*" a cargo de Jorge Lago gerente nacional de ventas de pediatría y metabólicas de Nutricia. A continuación los socios de ASFEGA participaron en una valoración de los sabores de esta marca.

A continuación se realizó una jornada informativa sobre *"Elaboración de dietas metabólicas"*, en el que Teresa Nonnato restauradora del Hospital San Joan de Déu de Barcelona dio respuesta a las cuestiones planteadas por los participantes sobre distintas recetas metabólicas.

La jornada del domingo se destinó a reuniones de los asociados. En primer lugar tuvo lugar una Reunión de Jóvenes PKU y OTM, y a continuación una Asamblea General de socios de ASFEGA donde se trataron diversos temas de interés para los asociados.

En estos días de Convivencia también los más pequeños y los jóvenes realizaron distintos talleres de manualidades, juegos, actividades de equipo... donde se trata de promover las relaciones sociales y que participen en actividades comunitarias, a la vez que disfrutan y se divierten.

La XXIV Convivencia de Enfermedades Metabólicas de ASFEGA resultó muy positiva, contando con una elevada presencia de socios participantes. Se consigue así un punto de encuentro que permite a las familias PKU y OTM de distintos lugares de Galicia contactar entre sí de forma más directa, intercambiando impresiones, experiencias y recomendaciones. ■

encuentros — convivencias

Asociación de Navarra

Empezamos el año 2015 con mucha ilusión y muchas ganas de trabajar. Lo primero que hicimos a principios del mes de febrero fue participar en dos convocatorias de ayudas de Fundación CajaNavarra, una de *"Apoyo a enfermos de metabolopatías y familiares"* y otra de *"Terapia Génica para la Fenilcetonuria"*. De los dos proyectos presentados, solo el proyecto de "*Apoyo a enfermos de metabolopatías y familiares"* fue aprobado por Fundación CajaNavarra, lo que nos ha permitido, disponer de fondos para organizar actividades a lo largo del año.

En el mes de marzo hicimos un taller de pan, compartiendo recetas y experiencias con dos familias recién incorporadas a nuestra asociación, dándoles todo nuestro apoyo y cariño, y en el mes de mayo organizamos en Puente La Reina, otro taller de cocina, donde aprendimos hacer unas riquísimas galletas.

Pusimos en marcha una nueva página web, actualizamos facebook y twitter, nos mantenemos informados a través de whatsapp y estamos repartiendo nuestro díptico con el que queremos dar a conocer nuestra asociación entregándolo a nuestros especialistas, políticos, laboratorios, y otros colectivos que pudieran estar interesados en colaborar con nosotros. Agradecemos la ayuda económica de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, la cual nos ha ayudado a sufragar parte de los gastos de impresión.

Pasado el verano, nos pusimos en contacto con **Daniel Montoya**, psicólogo clínico para organizar talleres de apoyo psicológico, orientándolos a la gestión de la enfermedad y promover el desarrollo de la resiliencia en los afectados y familiares, necesaria para afrontar la enfermedad y la gestión de la dieta en el largo plazo. Estos talleres han consistido en tres sesiones de dos horas de Escuela de Padres y una sesión de apoyo psicológico orientada a los afectados.

En septiembre, se celebró una jornada con afectados de *Tirosinemia,* con preparación de menús especiales y puesta en común de los problemas, las dietas y la adquisición de alimentos especiales.

En octubre, hemos participado, junto con la Federación Española, en el XI Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo organizado por la AECOM que se celebró en Pamplona. Y desde aquí queremos agradecer al **Dr. Félix Sánchez-Valverde**, el espacio cedido.

Los días 23, 24 y 25 de octubre, hemos disfrutado de un fin de semana de convivencias. Este año hemos estado en el Albergue Gure Sustraiak, de Ollo (Navarra). Este albergue dispone de varias modalidades de alojamiento, así como de una granja escuela accesible. **Tere Nonnato**, cocinera especializada en dietas metabólicas del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona, ha compartido con nosotros sus riquísimas recetas. ¡Nos hace disfrutar de la cocina especial como nadie!. Durante la mañana del sábado, Daniel Montoya, impartió los talleres psicológicos tanto para afectados como para padres. Ha sido un fin de semana muy especial. ►

Asociación de Navarra

► El próximo día 7 de noviembre compartiremos una jornada metabólica, invitando a las asociaciones de Aragón y del País Vasco, a la que asistirán los especialistas Dr. Félix Sánchez-Valverde, Jefe de Sección de Pediatría, Gastroenterología y Nutrición Pediátrica del Complejo Hospitalario de Navarra, **Dr. Aldamiz-Echevarria** Responsable de Metabolismo del Hospital de Cruces, **Dra. Gloria Gonzalez Aseguinolaza**, Directora del programa de Terapia Génica del CIMA coordinadora del área de Terapia avanzadas del IDISNA, **Dr. Oria** Médico Especialista en medicina Preventiva, Médico Adjunto de la Sección de Dietética y Nutrición Clínica del Complejo Hospitalario de Navarra, **Dra. Maria Eugenia Yoldi**, Neuropediatra del Complejo Hospitalario de Navarra, **Arantza Ruiz de las Heras**, Dietista-Nutricionista del Complejo Hospitalario de Navarra y **Josu Vega**, Ldo. Ciencia y Tecnología de los Alimentos de Nutricia Metabolics.

A lo largo del año nos hemos reunido con el Departamento de Salud y Política Social del Gobierno de Navarra para transmitirles nuestras necesidades y problemas.

Terminaremos el año con otro encuentro en Puente La Reina para hacer balance de este año y preparar los objetivos y proyectos para 2016. ■

Asociación del País Vasco

El 9 de Mayo del pasado año, organizamos en la Escuela de Cocina Laratz de Bilbao un taller de cocina dirigido a los más pequeños de nuestra asociación.

Tras conversaciones entre padres de niños PKU y OTM, la conclusión sobre la forma en que llevan la dieta es siempre la misma: los niños están aburridos de la comida. Al ser las dietas tan monótonas pierden el interés y son malos comedores.

Ante esto, surge la idea de hacer un curso de cocina en la que ellos sean los protagonistas. La idea es que ellos mismos elaboren algunos platos y que se involucren y se impliquen mas en la cocina. Realizamos el taller en una escuela de cocina en Bilbao y la asistencia fue bastante buena, la mayoría de nuestros asociados acudieron con sus peques.

El menú que realizaron fue: Ñoquis de patata, salsa de tomate y de postre tortitas con fruta. A pesar de estar en una cocina profesional con fuegos, cuchillos….. hasta los más trastos de nuestros peques se portaron estupendamente y estuvieron súper motivados cocinando los platos que después degustarían. La implicación de los niños fue máxima y después de cocinar todos probaron lo que habían hecho. Incluso niños que son reticentes a probar cosas nuevas comieron lo que ellos mismos habían cocinado.

Fue una experiencia muy positiva, a los niños les encanto, y seguro que repetiremos!! ■

Asociación de Madrid

Mi nombre es Juan Manuel, un chico fenilcetonúrico, de 28 años de edad, residente en Ponferrada (León) y pertenezco a la asociación de fenilcetonúricos de Galicia (ASFEGA).

Me gustaría contar mi experiencia en la ciclomarcha por las enfermedades raras metabólicas, un evento deportivo muy atractivo que tuvo lugar el pasado 2015 por tercer año consecutivo en El Tiemblo. Organizada una vez más por la asociación de fenilcetonúricos y OTM de Madrid (ASFEMA), de la que tuve la suerte de ser corredor.

Mi experiencia en la marcha fue muy positiva y agradable, pero sobre todo muy motivante, ya que, en mi caso viajé exprofeso 400km de ida y otros 400km de vuelta solo para poder participar. Y os preguntareis. ¿Merece la pena tanto km para una ruta de bici? Mi respuesta es rotundamente afirmativa. Todo merece la pena para ayudar a un grupo de gente que se preocupa y organiza este tipo de eventos por los PKUS y OTMS de este país (en este caso de ASFEMA).

Ahora, quiero contar un poco en que consistió la marcha; es una "*pequeña*" ruta de unos 35 km con una dificultad media que transcurre por los paisajes de El Tiemblo (Ávila), paisajes preciosos, por lo que pude comprobar ya que no había tenido oportunidad de visitar anteriormente esta zona de Ávila.

Al llegar a El Tiemblo, lo primero que me llamó la atención fue la cantidad de gente que iba a participar en la ciclo marcha. Seguramente algunos solo venían a practicar un poco de deporte, para ayudar a ASFEMA, otros porque les gusta la bicicleta o, como otros ex profesionales del ciclismos, dando un apoyo extra desde el mundo del deporte, y pocos sabrían la importancia real que esto tiene para nuestras asociaciones y para nosotros, pero a todos ellos les agradezco el molestarse y haber acudido, pues como PKU se que todos salimos beneficiados de este tipo de eventos que nos ayudan a tener mayor visibilidad y repercusión.

Después de recoger mi dorsal me sentía un poco nervioso con tanta gente y con tanto ciclista preparado, con buenas bicicletas y equipaciones. Pero al final, tanto los más preparados como los menos, aquellos con mejores bicicletas o con peores, todos sufrimos la lluvia y el barro por igual. Y ya, preparando la salida, me encontré con

Mi experiencia PKU en El Tiemblo

un viejo amigo de los campamentos de verano de Galicia, los dos salimos juntos, pero la aventura los dos juntos duró poco y le dejé atrás. Yo continúe solo durante una subida bastante larga que ocupaba prácticamente la mitad del total de la ruta; una cuesta que en principio no tenía más dificultad que algunos desniveles que se encontraban a los largo de la subida, pero la lluvia y el barro hicieron que fuera más difícil de lo debido. Aún así, la recompensa estaba en la meta, donde me encontré con personas conocidas de la organización a las que aproveché para abrazar para compartir no solo la alegría del reencuentro, sino también un poco del barro que venía conmigo. Después de haberme secado y cambiado de ropa, me fui al pabellón donde había un pequeño escenario con grupos musicales que animaban el evento mientras llegaba el turno de los sorteos y premios, de entre los cuales fui premiado con el "*Premio al participante más lejano*", en el que me obsequiaron con un trofeo y con una anecdótica y enorme barra de salchichón montañés, y digo anecdótica porque no iba a poder disfrutar de ella. Pero os aseguro que mis familiares si la disfrutaron cuando llegue a casa.

Todo esto fue mi experiencia en esta gran ciclomarcha que disfruté como un ciclista más pero en especial como un PKU.

Tras esta experiencia deportiva, debo decir que ha habido un antes y un después en mí vida, ya que esta marcha me ha animado a aventurarme en más carreras durante el verano y, marcarme pequeñas metas en el mundo del ciclismo que tienen como objetivo final, marcado desde ese día realizar una de las pruebas más duras de mi tierra y me atrevería a decir del país. Ya que me enfrento a realizar la *101 peregrinos* (que consiste en 101km con un desnivel acumulado de mas 6000m).

Con esto quiero decir que esta marcha no solo sirve para ayudar a los PKUS y OTM y sus familias, sino que también puede ser un punto de salida hacia una meta, un objetivo y una motivación mayor, como me ha pasado a mí.

Este año 2016 también espero participar y mejorar mi tiempo del año pasado, así que nos vemos en la IV Ciclomarcha por las enfermedades raras metabólicas en El Tiemblo. ■

encuentros convivencias

Asociación de Cataluña

Como todos los años, en septiembre, la Asociación Catalana organizó las colónias. Estas convivencias hace años que se realizan y tienen como finalidad favorecer el vínculo entre las familias y los niños afectados por las diferentes enfermedades metabólicas que agrupa nuestra asociación, así como acoger a las nuevas familias que han debutado en el último año.

Durante el fin de semana se realizaron distintos talleres y mesas redondas donde se trataron aquellos temas que más puedan preocupar del dia a dia.

Este año, invitamos a Alejandra Gutierrez y Natalia Egea, dietistas de la Unidad de metabólicas del Hospital Sant Joan de Déu, que estuvieron durante la mañana del sábado atendiendo todas las dudas que los asistentes plantearon sobre los aspectos relacionados con la dieta de los niños con un ECM.

También contamos con la presencia de una cocinera del hospital experta en dietas bajas en proteinas, que además de realizar todos los menús de los niños durante el fin de semana, nos hizo un taller sobre como elaborar un pastel de cumpleaños con productos especiales bajos en proteínas, aprender a amasar la harina especial para hacer pan y rosquillas, nos dio ideas para preparar las fórmulas para que no queden grumos y sean más apetitosas para tomar y, finalmente, hicimos un menú especial bajo en proteínas para poder llevarlo de pique-nique.

Los niños difrutaron muchísimo con esta actividad.

Gracias al buen tiempo y a las instalaciones que para este fin nos ofrece la casa de colónias organizamos también unos juegos deportivos de padres contra niños y jóvenes, que nos permitió pasar un rato muy divertido.

Fué un fin de semana fantástico donde todos pequeños y mayores estrechamos vínculos y terminamos deseando que lleguen ya las siguientes. ■

Entrevista a Dolores Blasco

ALECARÁN METABOLICOS

¿Quién eres?

Lo primero una mamá metabólica y después empresaria de Alecarán Metabólicos.

¿Tienes 3 hijos con una enfermedad metabólica, Lisinuria, cómo es el día a día con esta metabolopatía?

Uff!..... Contando proteínas todo el día. Cada uno de mis hijos tolera una cantidad diferente, ya que ellos admiten varias proteínas y además deben de tomarlas todas. Para hacernos una idea, ellos la dieta la llevan "mixta", por eso es aún más lio porque según las que le queden pueden cenar leche baja en proteínas o normal, verduras y patatas o un huevo y patatas, un yogurt o una fruta dependiendo de las que hayan gastado durante el día, tengo que ir sumando todo el tiempo y por supuesto sin pasarme de proteínas.

¿Cómo se te ocurrió empezar con Alecarán Metabólicos?

No sé, un día lo soñé. Todos mis productos se los hacia a mis hijos y les encantaban, entonces pensé que sería buena idea, que todos los niños metabólicos pudiesen disfrutar de alimentos como los demás niños sin que sus mamis tengan que pasar horas en la cocina. Yo era una de las cosas que más echaba en falta, productos elaborados bajos en proteínas.

¿Qué dificultades mayores has encontrado al hacer este tipo de alimentos?

Me ha costado mucho llegar donde estoy. Primero hasta conseguir los permisos, sanidad no sabía dónde encajarlos, luego, necesitas mucha maquinaria para poder elaborarlos, después la dificultad con la que te encuentras cuando trabajas con este tipo de sucedáneos de harinas y huevo, pufffffff..... podía contar muuuuuuchaaaassssss, desde su elaboración, hasta los transportes que al ser un producto congelado tiene mayor costo.

¿Crees que este tipo de alimentos deberían estar subvencionados?

Por supuesto, la materia prima es muy cara, (me ponen el mismo precio que a particulares). La elaboración muy lenta por su dificultad de pesar todo al gramo, y ser masas muy frágiles para manejar de ahí el costo de estos productos.

Creo que si se deberían subvencionar ya que son productos que cualquier niño "*normal*" come a diario y estos productos no todas las familias se lo pueden permitir por el precio.

¿Tus alimentos ya son éxito entre los metabólicos en España, cual son las primeras impresiones que has tenido acerca de su aceptación fuera de España, al ser culturas diferentes?

Ninguna, quieren variedad y son productos normales que se comen en todos los sitios, además están todos hechos con verduras y sucedáneos bajos en proteína.

¿Cuál de tus productos te ha sido más difícil de elaborar y por qué?

Todos, como ya he dicho son muy difícil de manejar ya que las masas no aglutinan como las normales.

¿Cuál es tu producto más demandado?

No sé, quizás las hamburguesas y salchichas, pero en general todos.

¿Ha habido algún producto que hayas intentado hacer y no lo hayas logrado?

De momento no. Tengo algunos que la receta esta lograda, el problema, es el envase, por ejemplo, una sobrasada y un pate que me haría falta otro tipo de maquinaria y envases para poder sacarla al mercado, aunque espero que algún día pueda.

¿Qué les pedirías a las administraciones públicas para apoyar iniciativas emprendedoras tan particulares como la tuya?

Subvencionar estos productos

¿Qué te haría falta para que tú negocio pudiera crecer más y así llegar a más metabólicos?

Uy... mucho dinero para comprar más maquinaria y formar a personas para poder visitar a todos los médicos de metabolopatías y poder ofrecer toda la información de los productos. ■

PASTEL DE YUCA Y VERDURAS AL ESTILO HINDÚ

*Aline Leonardo**

VALORES NUTRICIONALES POR 100 GR DE ESTA RECETA

Proteína bruta	**1,34 g**
Lípidos	0.68 g
Carbohidratos	96 g
Calorías	420 Kcal
Triptófanos	48.5 mg
Leucina	120 mg
Lisina	154 mg
Metionina	34 mg
Fenilalanina	104 mg
Tirosina	100.5 mg

INGREDIENTES

- 400 g de yuca cocida (en olla de presión)
- 150 g de calabaza
- ½ cebolla pequeña picada o rallada
- 100 g de judías verdes redondas en conserva escurridas (las en conserva solo tienen 0,8gr de proteína por cada 100g)
- 150g de zanahoria cocida y cortada en cubitos
- 1 diente de ajo, muy pequeño, aplastado
- Un puñado de cilantro fresco picado. (aproximadamente 10g)
- Raspadura de media lima
- 1 cucharadita de cúrcuma
- ½ cucharadita de comino
- ¼ cucharadita de cayena (opcional)
- Sal y pimienta negra al gusto

PREPARACIÓN:

- Pelamos la yuca (más fácil con un pelador) y la cortamos en dos o tres trozos. La cocinamos en una olla de presión con agua y sal durante unos cinco minutos. Contando el tiempo, una vez salga la presión.
- Por otro lado, cocinamos la zanahoria y la calabaza, al vapor si posible.
- Cortamos la cebolla, picamos el cilantro, machamos el ajo y escurrimos los 100 gramos de judías y reservamos todo junto en un plato.
- Una vez hayamos comprobado que la yuca ya está cocida, la retiramos de forma que se escurra bien y la ponemos en un plato grande.
- A continuación, comprobamos si la calabaza y la zanahoria están cocidas y, por un lado, cortamos la zanahoria en cubitos y la calabaza la aplastamos con la yuca.

Cuando esté bien mezclada la yuca y la calabaza, añadimos la zanahoria en cubitos y el resto de ingredientes que estaban reservados en el plato, también las especias, la sal y la raspadura de la lima. Todo en el mismo recipiente. Removemos de manera envolvente para que todos los ingredientes se mezclen bien y a continuación extendemos la mezcla en una fuente o molde de unos 20cm de largo o diámetro y llana. La llevamos al horno durante unos 30 minutos a 180ºC.

* ***Aline Leonardo*** *lleva aproximadamente 12 años investigando sobre la relación entre muchas patologías y la nutrición humana. Durante este tiempo escribió dos libros de cocina con recetas para alérgicos e intolerantes alimentarios, creó su página web www.alimentacionvigilada.info y lleva 4 años investigando sobre la cocina baja en proteína y las afecciones relacionadas con este tipo de dieta. Así mismo, hizo programas online de cocina baja en proteína, para la empresa Nutricia, además de impartir talleres de cocina en ASFEMA y para pacientes de la unidad de metabólicos del Hospital 12 de Octubre.*
Actualmente, busca poder dedicarse en exclusiva a la investigación de la cocina adaptada a las personas con trastornos metabólicos y ampliar los conocimientos en este tipo de alimentación para los afectados de OTM.

Asociaciones Metabólicas

Andalucía	Asociación PKU y OTM de Andalucía	955333537	Miguel de Unamuno, 3	41.020	Sevilla
Aragón	Asociación Aragonesa de PKU y OTM	976750100	Universidad de Aragón, 10	50.010	Zaragoza
Asturias	Asociación de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de Asturias	635555555	Vanes Gutiérrez, 15	33.000	Oviedo
Castilla y León	Asociación PKU de Castilla y León	923219550	Avda. del Cid Campeador, 100	09.005	Burgos
Cataluña	Asociación Catalana de Trastornos Metabólicos	934330747	Santa Rosa, 39	08.950	Esplugues de Llobregat
Castilla La Mancha	Asociación ACMEIN	635510331	Alfonso de Zamora, 4	13.610	Campo de Criptana
Extremadura	Asociación PKU y OTM de Extremadura	636110917	Avda. Lusitania, 5 - 5°A	06.800	Mérida
Galicia	ASFEGA (Asociación PKU y OTM de Galicia)	660302110	Avda. Rosalía de Castro, 31	27.001	Lugo
Madrid	ASFEMA (Asociación de Metabolopatías de Madrid)	616824401	Ciudad de Ávila, 11	28.044	Madrid
Murcia	Asociación Padres Niños Jarabe de Arce y Otras Metabolopatías de la Región de Murcia	666716400	Ribera de Cartagena, 68	30.008	Cartagena
Navarra	Asociación PKU y OTM de Navarra	677203015	Consejo de Ardanaz, 1-2°C	31.015	Pamplona
País Vasco	Asociación PKU y OTM del País Vasco	944833241	Labur, 1	48.510	Trapagaran
Valencia	Asociación PKU de Valencia AVAPKUPV	655333537	Navarro Reig Rafael Chiarraz, 2 - Pta 4	46.010	Valencia

pensamos
en
metabólico