

LA ASOCIACIÓN PKU Y OTM ANDALUCÍA COMPARTI
CON LA F.E.E.M.H. ESTE DECÁLOGO DE
OBJETIVOS ESTRATEGICOS

- 1.- *Ampliación y equiparación del cribado neonatal en toda España*
- 2.- *Creación de una especialidad médica en matabolopatías*
- 3.- *Impulso a la investigación básica en matabolopatías*
- 4.- *Blindaje ante posibles copagos de los productos dietoterápicos*
- 5.- *Ampliación y actualización continua del catálogo de productos dietoterápicos*
- 6.- *Subvenciones y ayudas para los alimentos dietoterápicos bajos en proteínas y similares*
- 7.- *Formación reglada en urgencias médicas sobre matabolopatías*
- 8.- *Atención psicológica especializada en matabolopatías*
- 9.- *Impulso para la creación de convenios y becas que faciliten la posibilidad de estudiar en el extranjero a jóvenes metabólicos*
- 10.- *protocolos uniformes de reconocimiento de la discapacidad asociada a matabolopatías*



SI QUIERES COLABORAR

Nº DE CUENTA
ES 5421007273072200265882

Teléfonos: 955239727 - 690339557
Dirección: Pasaje Miguel de Unamuno nº 9, local 21
Edificio Miami, CP 41020- SEVILLA

Email
metabólicos.andalucia@gmail.com

**TODOS SOMOS
ASOCIACIÓN,
¡IMPLÍCATE!**

TARANIS



Inscrita en el Registro de Asociaciones de Andalucía
Con el número 2622, Sección 1ª
CIF: G-41211061



ASOCIACION PKU Y OTM ANDALUCIA

**UNIDOS POR LAS
ENFERMEDADES
METABOLICAS
HEREDITARIAS**



ONG SIN ÁNIMO DE LUCRO PERTENECIENTE A LA
FEEMH DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA

www.metabolicos.es

¿porqué nace la asociación PKU y OTM de Andalucía?

Se creó para dar respuesta a las familias con fenilcetonuria (PKU) y Posteriormente se fueron sumando otras muchas metabolopatías ampliando así el ámbito de nuestra asociación a Otros Trastornos Metabólicos (OTM).

La mayoría de estas enfermedades, en su naturaleza, comportan intoxicaciones debido a una mala síntesis o degradación de proteínas, azúcares y grasas, por lo que PKU y OTM da cabida a todos los EIM. (Errores Innatos del Metabolismo).

Por desgracia, durante mucho tiempo, la mayoría de los niños con este tipo de dolencias, especialmente los OTM, han estado afectados neurológicamente o, por fatalidad, ya no están entre nosotros, y todo debido principalmente a un diagnóstico tardío.

Desde hace algunos años, en Andalucía, por fin se protocolizó la ampliación de la prueba del talón a más de treinta enfermedades. Esto ha dado como resultado el aumento de supervivientes neonatales que con un seguimiento facultativo posterior, ha conseguido una menor o nula afectación neurológica de los recién nacidos, que gracias a un correcto tratamiento pueden tener una vida "normal" llena de esperanzas.

¿Qué tienen en común todas estas dolencias?

El origen principal se encuentra en la degradación o síntesis de las proteínas, azúcares y grasas

Este proceso no siempre ocurre como es debido y se generan productos que se van acumulando en forma de tóxicos que afectan gravemente a la salud dejando daños irreversibles

¿Por qué sucede?

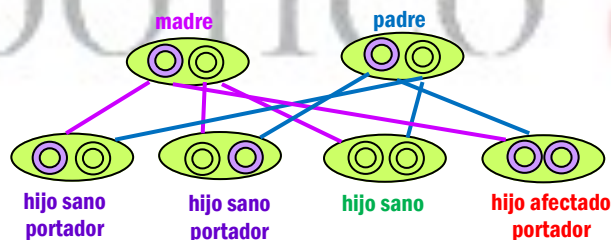
Todos heredamos de nuestros padres una información genética que nos acompañará para toda la vida, esta información puede no ser la correcta o esté alterada, lo que conlleva el debut de

Si estoy sano ¿Por qué mi hijo no?

Los genes que transmiten ciertas informaciones están formados por dos alelos, de los cuales cada conyugue aporta a su descendencia solo uno.

Un gen con un solo alelo afectado contiene toda la información correcta en el alelo que no está afectado, no desarrollándose la enfermedad. Este es el caso de los padres. Es decir, que para que la descendencia presente un EIM tiene que darse el caso que ambos conyugues tengan el mismo gen afectado y que ambos transmitan solo en alelo "defectuoso", es lo que se llama **afectación autosómica recesiva**.

Si el gen que transmite la información está afectado en sus dos alelos, dará como resultado una mala información por lo que se producirán "fallos" metabólicos que desencadenaran la enfermedad. Este es el caso de los hijos donde cada uno de los progenitores les ha transmitido solo el alelo que ellos tenían afectado manifestándose así la enfermedad en su hijo.



Pero también hay alteraciones que pueden darse con una **herencia dominante** manifestándose con un solo progenitor afectado o bien **ligados al sexo** siendo esto último mas frecuente en varones.

¿Para qué asociarme?

Cuando nos dicen que nuestro Hijo tiene un EIM, se nos presenta un horizonte colmado de incertidumbres, los facultativos nos explican todo lo que tenemos que hacer para que nuestro hijo crezca sano. Pero... eso no basta, necesitamos sentirnos arropados, que no estamos solos en esta lucha, conocer las vivencias de otros que ya pasaron por lo nuestro y hacer lo posible para mejorar la calidad de vida de nuestros niños.

Los padres, tienen que estar calculando día a día la cantidad exacta de nutrientes que deben tomar, que es muy limitada, lo que hace necesario el consumo de alimentos especiales. En nuestra asociación, disponemos de un banco de alimentos especiales bajos en proteínas que surte a toda Andalucía. Nuestra intención es conseguir que la alimentación de nuestros niños sea lo más parecida a la "normal".

Otras funciones son la Organización de encuentros, congresos, talleres de cocina adaptados a sus necesidades nutricionales, asesorar a los nuevos afectados dándoles asistencia y apoyo ante la nueva situación que se les presenta y que no es nada fácil, en estrecha relación con los facultativos que se encargan de velar por su salud.

Es también una tarea importante que asume la asociación, poner en contacto a familias afectadas con la misma metabolopatía, así, pueden compartir experiencias e inquietudes con alguien que, de verdad, los comprende.

En definitiva hacer lo posible por el bienestar de nuestros niños y sus familias.