Pensando en Metabólico

2017

Hacia un nuevo impulso en la ampliación del cribado neonatal

Muchos nombres, Mismos Derechos

www.metabolicos.es

piensa en metabólico

sumario

presentación

3 Un decálogo para mirar al futuro

comunidad metabólica — familias

10 Hemos aprendido a disfrutar el día a día

43 Entrevista a Silvia García Rios

comunidad metabólica — jóvenes

44 Éric, un cocinero PKU

25 Sandwiches de mermelada

expertos metabólicos

6 ¿Pueden donar sangre?

7 Síntomas neuroconductuales y de aprendizaje

18 Unidad de Adultos con errores congénitos del metabolismo

26 El reto de cómo gestionar las emociones

encuentros convivencias

37 Asociación de Navarra

38 Asociación de Cataluña

39 Asociación de Aragón Convivencia en Panticosa

40 Asociación de Andalucía

receta

46 Tortitas y/o gofres Bajos en proteínas

investigación — nuevos productos

22 Sensores, Microchips y Nanotecnología

34 La Investigación como un horizonte de esperanza

especial

4 Federico Mayor Zaragoza Metabolopatías

8 Nunca pensé NO SER MADRE

14 XXVII Congreso Nacional

16 Congreso anual de ESPKU Dublin 2016

21 Mi primer congreso metabólico

28 Consenso para el tratamiento de la PKU en Europa

29 Al servicio de la gente metabólica de Madrid - ASFEMA

30 25 Aniversario de ASFEGA

32 AVAPKU celebra su 30 Aniversario

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: 626 22 56 11

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)
Miembro de COCEMFE
w.w.w.cocemfe.es

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

junio 2017

Aitor Calero
Presidente

Mei García
Vicepresidenta

Francisco Aguilar
Secretario

Natalia Díaz
Tesorera

Fernando Sojo
Vocal

Caty López
Vocal

Un decálogo para mirar al futuro

Para la Junta Directiva que presido y creo que, para todo el colectivo de metabólicos, el XVII Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, ha sido un hito relevante. Después de unos años en los que no fue posible juntar a todos los afectados, familiares, y especialistas, nuestro principal objetivo para el año 2016 era volver a hacer un congreso nacional.

Tras el enorme esfuerzo, ilusión y dedicación que todos pusimos en hacerlo posible, hay un dato que a todos nos llenó de ilusión y energía para organizar futuros congresos. El 100% de los asistentes al congreso recomendaría la asistencia a futuros congresos, según las encuestas de satisfacción. Misión cumplida. Es seguro que tendremos aspectos a mejorar de cara a futuras ediciones, pero sin duda, ahora sabemos que todo el esfuerzo mereció mucho la pena. Enhorabuena y gracias a todos los que trabajaron para que el congreso fuera posible.

Del Congreso se podrían destacar muchas cosas. Sin duda, la magnífica inauguración de D. Federico Mayor Zaragoza, impulsor en España del cribado neonatal, nos dejó un gran impacto en todos nosotros. Desde la Federación, el mínimo homenaje que podíamos hacer a su figura fue la de nombrarle Socio de Honor.

La lectura del decálogo de la Federación también fue un momento importante, no solo por las demandas que en el mismo se exponían, sino también y, sobre todo, porque nos ayuda a marcar una ruta a seguir. Un camino que como colectivo debemos recorrer juntos si queremos mejorar las condiciones de vida de los afectados por metabolopatías.

Eso es precisamente lo que la Federación ha ido haciendo y seguirá haciendo a lo largo del año 2017 y sucesivos. Homogenización del cribado neonatal, apoyo a la investigación básica y ampliación del catálogo de productos dietoterápicos, han sido las tres líneas de trabajo de la Federación elegidas para arrancar. He de decir que en todas ellas hemos logrado avances importantes que, a buen seguro, darán sus frutos en los próximos años.

Por último, no me queda más que agradecer a todas las familias metabólicas que asistieron al congreso, su presencia en el mismo. Ni las asociaciones, ni mucho menos la propia Federación, tendrían sentido sin vosotros. Estoy seguro de que nos veremos en el siguiente congreso que tendrá lugar en el 2018.

...pensemos en metabólico.

Aitor Calero
Presidente

Federico Mayor Zaragoza

Metabolopatías

Saber para prever, prever para prevenir.

La prevención, evitar que algo suceda, es la mayor victoria. Gracias a la facultad distintiva humana de anticiparse, es posible llevar a la práctica, en casos patológicos como en tantas otras facetas de la vida humana, la reconducción de tendencias, hechos o características que, de otro modo, conducirían a situaciones nocivas, que pueden llegar a ser muy graves y, sobre todo, irreversibles.

*Es precisamente cuando existe la posibilidad de alcanzar puntos de no retorno, como hoy acontece con el medio ambiente, cuando deben activarse todos los resortes posibles de alerta y alarma para actuar a tiempo… porque "*mañana puede ser tarde*".*

*A pesar de que la potencial irreversibilidad debería actuar como un aldabonazo para propiciar la disponibilidad de los conocimientos, recursos y dispositivos adecuados para evitar alcanzar estas situaciones de emergencia, hay que reconocer que es muy difícil pasar mensajes, en una sociedad que el poder mediático reduce, en general, a espectador impasible, que movilicen las conciencias a tiempo. Recuerdo que, hace ya muchos años, comentaba lo difícil que es favorecer acciones preventivas cuando no pueden presentarse imágenes del "*antes*" y "*después*", porque cuando se logra que algo no acontezca, que en esto consiste la prevención, cuesta mucho, desde la normalidad, imaginar la alteración y, especialmente, la imposibilidad de superarla. Decía entonces que a un general que gana una pequeña batalla, se le condecora, pero que el gran general que evita una gran guerra pasa desapercibido.*

*En nuestro caso, no debemos referirnos a "*pacientes*" o familias de personas "*afectadas*" porque el tratamiento a tiempo evitó el daño neuronal irreversible –la mielonización tiene lugar durante varios meses después de nacimiento- y, en consecuencia, se trata ya de ex-pacientes, de seres humanos completamente "*normales*".*

*En efecto, durante la gestación la madre suple sin detrimento alguno la deficiencia congénita del feto, lo que le permite llegar al nacimiento en perfectas condiciones. Pero en cuanto se adquiere la vida autónoma, es apremiante suplir adecuadamente, mediante un diagnóstico precoz, la carencia metabólica, de tal modo que la condición de "*paciente*" es algo temporal y sobreseído.*

*Cada ser humano único, capaz de crear, el prodigio y el misterio insondable de nuestra especie. Cada persona distinta, hasta el límite de la unicidad biológica e intelectual, de tal modo que nadie es en el instante ulterior como era en el precedente. En consecuencia, la medicina –lo más importante es la salud– debe acercarse progresivamente a un conocimiento individualizado, con el fin de poder asegurar la "*normalidad*" en cada uno y, en su caso, proporcionar los remedios de manera eficiente y rápida. La "*personalización*" de la atención sanitaria se presenta cada día más como la mayor aspiración social y es en este ámbito en el que no* ▸

...la medicina –lo más importante es la salud– debe acercarse progresivamente a un conocimiento individualizado, con el fin de poder asegurar la "*normalidad*" en cada uno y, en su caso, proporcionar los remedios de manera eficiente y rápida.

*deben escatimarse los recursos. Desde el origen de los tiempos, todos los esfuerzos y medios se han invertido en la seguridad de las fronteras, del poder, del "*si vis pacem, para bellum*". Ahora ha llegado el momento de aplicar otro concepto de seguridad: seguridad alimentaria, el acceso al agua, a la atención clínica, al cuidado del medio ambiente, la educación. Estas son las prioridades de las Naciones Unidas que ahora conviene, muy particularmente, llevar a la práctica. No me canso de repetir que es absolutamente inadmisible, éticamente intolerable, que cada día mueran de hambre miles de personas, la mayoría niñas y niños de uno a cinco años de edad, al tiempo que se invierten en armas y gastos militares 4.000 millones de dólares. Es necesario un clamor popular, ahora que ya podemos expresarnos, ahora que ya sabemos lo que sucede en el mundo entero, para reclamar que se atienda a cada uno de los seres humanos. Todos iguales en dignidad. Todos, sin excepción, merecedores de la atención que la vida humana, prioridad absoluta, requiere.*

Las entidades y asociaciones que, como la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, fomentan la investigación científica y la seguridad sanitaria merecen el más sincero reconocimiento, porque contribuyen las transformaciones radicales que la nueva era conlleva. Cambios que ahora ya son posibles porque los seres humanos, por primera vez en la historia, dejan de estar confinados tanto intelectual como territorialmente en reducidos espacios y se convierten en ciudadanos del mundo capaces de llevar a cabo, con la participación de la mujer, por primera vez también en la historia, un nuevo diseño social, económico y cultural, que permita a todos disfrutar de una vida digna, derecho supremo. Con las lecciones del pasado bien aprendidas, inventemos el futuro. Un futuro solidario, con las manos tendidas y nunca más alzadas. Un futuro en el que, finalmente, sea posible la inflexión histórica de la fuerza a la palabra. ■

15 de marzo de 2017

expertos en metabólicos

¿Pueden Donar Sangre?

Los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo

Amaya Belanger

Las mejoras en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con errores innatos del metabolismo han permitido que muchos de ellos lleguen a la edad adulta en unas condiciones físicas buenas. En muchos casos, ellos o sus familiares quieren de forma altruista colaborar en la atención de otras personas que puedan necesitarlo, y qué mejor forma de hacerlo que mediante la donación de sangre. Sin embargo, en la mayoría de los casos su propuesta es rechazada en el momento en que se conoce su enfermedad de base. En muchos casos este rechazo se debe a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades, pero en otras ocasiones el motivo puede tener mayor fundamento.

Las enfermedades metabólicas comprenden más de 6000 patologías distintas, todas ellas con consecuencias clínicas, alteraciones bioquímicas y tratamientos muy individualizados, y por lo tanto es imposible realizar unas recomendaciones universales para todas ellas. En general habría que tener en cuenta varias consideraciones:

Lo ideal sería que aquellos pacientes con enfermedades metabólicas que tengan interés en donar, se lo hagan saber a su médico habitual para que pueda aclarar las dudas

Riesgos para el donante:

- No es conveniente que pacientes en los que la enfermedad pueda producir anemia o alteraciones de la médula ósea sean donantes, ya que en ellos la capacidad para recuperarse tras la donación es mucho más larga.
- Del mismo modo, pacientes con deficiencia de hierro tampoco son candidatos ideales. Esto se puede suplir con aportes de hierro en algunos casos, pero habría que indicarlo a su médico habitual para saber si es posible y que se tenga en cuenta.
- La hipotensión puede ser un efecto secundario tras la extracción de sangre y por lo tanto los donantes en los que esto pueda suponer un riesgo (sobre todo en caso de cardiopatías) tampoco son candidatos de entrada a ser donantes.

Riesgos para el receptor:

Una bolsa de donación suele estar compuesta de la sangre de varios donantes diferentes, por lo que el contenido en metabolitos o fármacos de un donante se diluye y un receptor con sus funciones metabólicas intactas no se debería ver muy afectado por el pequeño contenido que contiene la sangre que recibe. Sin embargo, la donación de derivados hematológicos en España supone que se desconoce quién va a ser el receptor. Puede ser desde una persona previamente sana que precisa una transfusión por un accidente o tras una cirugía, hasta un recién nacido, una mujer embarazada, personas con tumores en tratamiento con quimioterapia y muy inmunodeprimidos hasta incluso otro paciente metabólico. Esto implica que ciertos receptores sí pueden verse comprometidos por la composición de la sangre recibida y hace que algunas personas con errores innatos del metabolismo no sean donantes adecuados.

Estos casos serían:

- Aquellos con alteraciones bioquímicas importantes, sobre todo aquellas que produzcan metabolitos tóxicos, en especial cuando su control metabólico no es óptimo.
- También supone un riesgo la medicación si puede producir daño hepático o en otros órganos, o que tenga riesgo de producir malformaciones fetales.
- Finalmente, los pacientes que por su modo de vida, su particular enfermedad o que por haber recibido ellos mismo múltiples trasfusiones tengan riesgo de padecer infecciones pueden a su vez trasmitirlas mediante donación de sangre.

Dicho esto, muchos pacientes con errores innatos del metabolismo pueden donar sin problemas ni para ellos ni para el receptor. Quizá la única consideración sería que en caso de dudas no se trasfunda la sangre total ni el plasma, que es donde se encuentran la mayoría de los componentes tóxicos, pero sí se utilicen los elementos sólidos de la sangre (hematíes o plaquetas).

Lo ideal sería que aquellos pacientes con enfermedades metabólicas que tengan interés en donar, se lo hagan saber a su médico habitual para que pueda aclarar las dudas que puedan tener ellos, e incluir una nota en su informe para poder presentarlo en el centro de donación y evitar así dudas por parte del personal sanitario que allí les atienda. ■

Síntomas Neuroconductuales y de Aprendizaje

Dra Àngels García-Cazorla

Departamento de Neurología y Unidad de ECM. Coordinadora unidad ECM. IP Laboratorio Metabolismo Sináptico. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

A pesar de los grandes avances en el diagnóstico, mejoras en terapias, supervivencia y calidad de vida, una proporción significativa de pacientes con errores congénitos del metabolismo que se tratan con algún tipo de dieta, presenta dificultades de aprendizaje y conducta. De igual modo, los problemas emocionales y del estado de ánimo, también son frecuentes. Los estudios neuropsicológicos en profundidad en estos ECMs son escasos. En este sentido, la enfermedad más estudiada es la PKU, no obstante es la más benigna en cuanto a calidad de vida y evolución. Un estudio reciente realizado en 100 pacientes con acidurias orgánicas y 52 pacientes con trastornos del ciclo de la urea, muestra alteraciones cognitivas frecuentes. De hecho, un 31% de los pacientes con acidurias orgánicas y un 43% de los pacientes con defectos del ciclo de la urea presentaban un coeficiente intelectual (CI) inferior a 70 (Jamiolkowski et al, 2015) en este mismo estudio. Además, incluso en presencia de un CI normal las funciones visuoconstructivas y ejecutivas se afectan con frecuencia (Waisbren et al, 2016).

La presencia de metabolitos (aminoácidos, amonio, ácidos orgánicos) en concentraciones anómalas da lugar a una serie de mecanismos neurobiológicos que alteran la neurotransmisión, la plasticidad neuronal y ciertos aprendizajes. En el cerebro en desarrollo existen algunos circuitos cerebrales y áreas en particular que son más vulnerables a estas alteraciones. Las funciones ejecutivas son aquellas que permiten mantener una atención sostenida en las tareas, planificar correctamente, ser constante y controlar los impulsos. Éstas suelen afectarse con gran frecuencia en los ECM. Así, estos pacientes pueden tener síntomas similares al TDAH (trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad). También es relativamente común que puedan existir síntomas de ansiedad o tristeza, sobre todo en la adolescencia o en la edad adulta. El lenguaje y las funciones visoconstructivas, también pueden verse afectados.

Sería de gran interés disponer en un futuro próximo de biomarcadores y estudios de neuroimagen avanzada que nos permitan comprender mejor las causas de estas disfunciones, las cuales persisten aún realizando un buen cumplimiento del tratamiento dietético y manteniendo un buen control metabólico.

También es relativamente común que puedan existir síntomas de ansiedad o tristeza, sobre todo en la adolescencia o en la edad adulta.

Puesto que estas alteraciones pueden contribuir a una disminución del rendimiento escolar y problemas de adaptación social y familiar, es importante en primer lugar realizar una detección precoz. Esto pasa por un seguimiento neuro-psicológico pautado en edades claves, en las que además se puedan pasar una serie de tests que detecten estas dificultades. Una vez detectadas, la estimulación psicopedagógica, el entreno de determinados hábitos, y en ocasiones fármacos neuromoduladores como el metilfenidato, pueden ser de gran utilidad. El ejercicio físico regular, a poder ser diario, ha demostrado también beneficios a nivel cognitivo y emocional, en especial mejorando las funciones ejecutivas. De hecho, en los pacientes con ECM, el deporte, adaptado a las capacidades de cada paciente, debería considerarse como una herramienta más de tratamiento. ■

Nunca pensé NO SER MADRE

Tamara Hernández

En junio del 2012, mi marido y yo decidimos ampliar la familia. Desde que nos conocimos sabe que soy PKU y que a la hora de tener hijos tendría que llevar una estricta dieta alimenticia.

Nunca fue un problema para él.

Hablamos con la doctora Mercedes Martínez-Pardo y ella nos dio las pautas a seguir para prepararme antes del embarazo. Tenía que conseguir los niveles (de fenilalanina) por debajo de 3 mg/dl durante por lo menos doce semanas, ya que el embrión duplicaría todos mis niveles y por encima de 6 mg/dl se podrían crear malformaciones al bebe.

Lo ideal es conseguir el embarazo antes de cumplir los treinta y dos años (en ese momento tengo treinta).

Otra cosa muy importante (a parte de seguir la dieta a rajatabla) es estar tranquila, no resfriarme y evitar cualquier tipo de alergias e infecciones para que los niveles de fenilalanina no se descontrolen. Cuando salgo de la consulta me doy cuenta que no será fácil y menos para mí que llevo doce años con dieta libre por la tolerancia que tengo y tampoco tomo ningún preparado.

Mi mayor miedo es no tener fuerza de voluntad para hacer la rigurosa dieta que necesito.

El apoyo incondicional de mi marido durante los tres años que dura el proceso fue esencial.

Tuve momentos de debilidad. Las fuerzas flaqueaban, quería tirar la toalla, pero él no me dejó.

A día de hoy se lo agradezco porque nunca me lo habría perdonado. Me preparaba tartas de manzana, croissant y pan con nuestros productos.

Yo nunca antes había comido productos para PKU ya que cuando nací la enfermedad era mucho más desconocida que ahora.

Mi mejor amiga (que nos conocemos desde niñas y había visto como en mi adolescencia me "*saltaba la dieta*" en algunas ocasiones a escondidas de mis padres), estaba asombrada de como ahora era muy rigurosa con mi régimen y siempre que salíamos a comer fuera me dejaba elegir el restaurante. La cantidad de preparado aumentó.

A mi me sentaban fatal y en los meses de calor tenía náuseas muy a menudo.

Después de doce semanas con los niveles adecuados empezamos la búsqueda del ansiado bebe, aunque cuatro meses después una subida inesperada nos hizo parar hasta nuevo aviso. Cuando los niveles se suben, paras y después de otras doce semanas controlados se puede empezar de nuevo. Esto sucedió en dos ocasiones más. Cada nuevo inicio pensaba:

"ESTA VEZ ES LA BUENA", volvía con energías renovadas. Ser positiva también es muy importante.

Tras un análisis de sangre el 16 de abril de 2014 nos enteramos que . . . ESTABAMOS EMBARAZADOS pero había otra sorpresa: vienen 2 bebés. Mi abuela en su último embarazo había tenido trillizas, en mi caso eran 2 (menos mal, ji ji ji).

Me invadieron muchos sentimientos: emoción, alegría, nerviosismo y "como no inseguridad" sobre qué pasaría durante los siguientes ocho meses.

En mi primera consulta al ginecólogo, hablaban dos mujeres embarazadas con sus incipientes tripitas de cómo podrían "soportar" su embarazo sin comer jamón serrano. En mi interior se me escapó una sonrisa, ¿si supieran todo lo que yo no puedo comer? (ja ja ja).

En la ecográfica de las seis semanas escuchamos el latido del corazón de los dos bebes y un sentimiento de felicidad y orgullo me invadió por haber conseguido llegar hasta allí.

Cada prueba superada me daba fuerza para seguir luchando por lo que siempre había soñado: SER MADRE. ▸

Semana a semana esperaba impaciente los resultados de los análisis y también estábamos pendientes de que las medidas de los bebes fueran correctas, para evitar anomalías morfológicas. En el mes de agosto nos dijeron que eran un niño y una niña.

Todas las pruebas salieron muy bien. Tenía las molestias comunes de cualquier embarazada, algún vómito, náuseas, pies hinchados y como anécdota diré que el único antojo que tuve fue patatas bravas. Me apetecía comer otras muchas cosas pero igual que sin estar embarazada.

Cuando llegué a la recta final del embarazo los niveles se alteraron y mi especialista me dijo que cabía la posibilidad de que uno de los dos bebes fuera PKU.

Coincidió con un sarpullido que me salió en las piernas, aun así la doctora insistía en que tenía que ver con uno de los bebes. En un primer momento, me asusté pensado que algo había hecho mal. Era hora de anteponer el corazón a la razón.

Mi instinto de madre me decía que los bebes estaban bien. Me costaba creérmelo pero el nerviosismo no aportaría nada bueno así que me tranquilicé, cogí fuerza y a por el último empujón.

Daría a luz de 38+2 semanas (en un embarazo gemelar se considera a término a partir de 37), el quince de diciembre por cesárea programada ya que el niño venía de nalgas.

Y a las 15:09 venía al mundo Olga llorando dentro de mi tripa. Era redondita, pequeñita y su mejilla despedía un calor que jamás olvidaré, incluso si ahora cierro los ojos puedo sentirlo.

Pesó 2,100 Kgs.

A las 15:10 y rompiendo la bolsa a patadas llegaba Manuel, más pequeñito que su hermana, 2 Kgs. Las lagrimas, la emoción y la ilusión me invadieron.

LO HABÍA CONSEGUIDO.

Estaban conmigo, yo preguntaba: "*¿están bien? ¿tienen todo?*" Las dos ginecólogas me dijeron: "*Si mujer, qué les va a faltar*". "*No sé*", las conteste. Ni la tensión, ni lo que me estaba pasado a mí (que al ser dos perdí mucha sangre en la cesárea), me importaba.

De repente, mi mundo giraba en torno a mis bebes. Tuvieron que ir a la incubadora por ser tan pequeños.

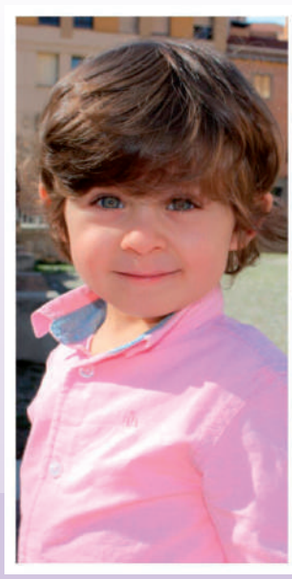
La prueba del talón se la hicieron al segundo y quinto día. A las dos semanas (al llegar de la cura de mi cesárea) mi madre me dijo entre lágrimas que los niños no habían heredado mi enfermedad. Ella mejor que nadie sabe lo que es criar a un hijo PKU y sin tanta información como la que hay ahora.

Me siento muy afortunada de tener a mis dos hijos. Quizás por mi forma de ser nunca me paré en lo negativo y solo vi lo positivo. Sólo pensé en mis deseos de ser madre. Se puede y que mejor ejemplo que este. No es fácil, hay que tenerlo muy claro.

Si una mujer desde el mismo momento que sabe que está embarazada haría cualquier cosa por su bebé, una mujer PKU hace lo que sea por estar preparada para quedarse embarazada.

La satisfacción de que mis hijos me llamen mamá y les tenga conmigo merece la pena cualquier sacrificio y esfuerzo. Yo por tener a mis hijos lo repetiría 1000 veces. Os animo a ello.

Fue la mejor etapa de mi vida.



No sabemos que nos deparará el futuro

Hemos aprendido a disfrutar el día a día

Caty López López

A Paula le gusta salir con sus amigas, armar puzles de 3.000 piezas. Le relaja, puede tirarse horas hasta que los completa, salir a pasear, nadar, se ha aficionado al hip hop y a la música. Siempre tiene que estar ocupada y le gusta la cocina, se anima a preparar ella misma sus comidas especiales. Paula tiene una enfermedad metabólica llamada acidemia propiónica, que apenas le permite tomar proteínas y que puede ocasionar complicaciones en el organismo. Hablamos con sus padres, Caty y Antonio.

Contadnos, ¿quién es Paula?

Paula es una chica muy inquieta. Siempre está dispuesta a ayudarnos en el día día preguntándome si puede doblar la ropa -cuenta su madre-, si va a comprar el pan, si tira la basura, porque siempre tiene que estar haciendo algo. A veces ya le digo: "Oye, ya. Relájate" -se ríe-. Y es súper organizada. Siempre tiene que saber lo que va a hacer después. Desde niña ha sido muy alegre. Ahora justo está con los cambios de humor de los adolescentes.

¿Qué ocurrió en su nacimiento?

Desde que nació, notamos que algo no iba bien, perdió peso, comía mal, estaba hipotómica, dormida, se iba poniendo peor cada dia. Los médicos decidieron ingresarle y en 48 horas le detectaron la enfermedad: acidemia propiónica. Tuvimos suerte de que se la detectaran a tiempo, porque si no hubiera sido peor. Enseguida le quitaron la alimentación normal y la sustituyeron por alimentación especial. Estuvimos mes y medio ingresados -hablan en plural, aunque la ingresada era solo Paula- y cuando salimos del hospital, nos fuimos con todas las pautas acerca de cómo había que cuidarla. Los primeros 3 años de vida los hemos pasado yendo y viniendo al hospital.

¿En qué consiste la enfermedad?

Es un trastorno de la degradación de las proteínas, un defecto del metabolismo de algunos aminoácidos que causan acumulación de ácidos orgánicos. La deficiencia de una enzima causa la acumulación de ácido propiónico y otros compuestos que son tóxicos. Paula tiene que llevar una dieta muy estricta para no comer más del aminoácido que no puede metabolizar y que no se quede ahí atascado, como un depósito que no puede eliminar.

¿Qué clase de cosas no puede comer?

Carne, pescado, lácteos, yogures, queso, pan normal, legumbres, huevos, etc., alimentos que tienen un alto contenido en proteínas. Tiene la dieta controlada por su dietista que es la que nos dice las cantidades que puede tomar de cada alimento. Es una dieta personalizada, controlando las proteínas diarias y las calorías. Los alimentos que contienen poca cantidad de proteína los puede tomar sin problema, como la verdura, la fruta, el pan especial y la pasta especial. En la última revisión de la dieta la pauta dietética fue de 1.200 mg de valina al día.

Pero el problema no es solo la comida.

Claro, pueden aparecer complicaciones a largo plazo. Por eso, nos controlan en oftalmología, cardiología y neurología. Hemos pasado por casi todos los especialistas. Y hacemos análisis de sangre cada seis meses, toma bastante medicación y tenemos revisiones médicas continuamente.

Así que no basta con revisiones periódicas.

Las revisiones son muy importantes y está muy controlada, pero es una enfermedad muy complicada. Tienes que estar muy encima, siempre en alerta, porque como hemos dicho antes pueden aparecer compliaciones.

¿Cómo ha sido la infancia de Paula?

Ha sido una niña muy "vigilada", mirándole a los ojos continuamente, observándola por si notabas algo raro. Pero a la vez hemos procurado normalizar las cosas para que no se sintiera especial aun sabiendo que es especial. De bebé vomitaba mucho. Le dabas un puré de frutas, y en la última cucharada, después de una hora dándole el puré, lo devolvía y sin perder la paciencia hacías otro puré de frutas y vuelta a empezar, porque no podía estar sin comer. Teníamos un truco que era coger ▸

un vaso de agua y cuando veíamos que iba a vomitar le salpicábamos unas gotas de agua y con el susto se le cortaba el vómito -ríen los dos-. Ahora eso ya no pasa.

¿Qué le ha ocurrido desde entonces?

Con el paso de los años ha ido comiendo mejor. Pero como tienes que darle las proteínas justas para crecer pero sin pasarte, su crecimiento ha sido muy lento. Llegó un momento en que el crecimiento era tan lento que le pusieron la hormona del crecimiento y ahora mide como 1,58, que está muy bien.

¿Hace vida normal con sus amigos?

Sí, aunque le cuestan un poquito las relaciones sociales.

¿Por su manera de ser o por la enfermedad?

Al final creemos que va todo relacionado, entre los ingresos que tuvo de pequeña, la falta de fluidez verbal, lo impulsiva que es… un cúmulo de cosas hacen que no sea fácil. Pero ella no se rinde, a pesar de todas las dificultades que ha tenido por el camino ha terminado la ESO, y ha sido todo un logro para ella, gracias a su perseverancia y a lo trabajadora que es. En casa, desde el principio le hemos apoyado y ayudado en todo. Tanto nosotros dos, como su hermana, hemos procurado poner los medios necesarios para que el camino sea menos complicado.

En España nos relacionamos en torno a la comida. ¿Qué hace si tiene una dieta distinta?

Siempre llevamos una mochila con su comida especial. Si vamos a comer a algún restaurante y hay algún plato que ella puede comer, se lo pedimos, si no le decimos al camarero que nos caliente el tupper que llevamos y listo. Cuando era más pequeña y le invitaban a algún cumple, Paula se llevaba su bocata especial o sus frutas o bien iba ya merendada. Le decíamos a la madre del cumpleaños que podía comer unos pepinillos, unas cebolletas, pajitas y ella picaba eso. Si se queda a cenar en casa de alguien, le preparan unas patatas fritas o unas patatas bravas, una ensalada o se lleva su bocata especial, depende…

¿Cómo se lo toma ella?

Como desde pequeña ha sido así, no hemos tenido mayor problema. Sí que es verdad que hay varias cosas que le gustaría comer, el queso y las pipas, por ejemplo. Las pipas tienen muchas proteínas y no las puede tomar. En su lugar, se compra otra cosa como las pajitas. Eso sí, vas a la tienda de chuches y estás mirando todo a ver qué proteínas tienen -cuenta Antonio-. Para no hacérselo más difícil, nosotros comemos parecido a ella. Por ejemplo cuando vas a tomarte una caña, ella no tiene problema con los refrescos, porque solo llevan azúcar, pero no puede tomar ningún pincho. En los bares hay muy pocos pinchos, por no decir ninguno, que ella pueda comer. Y te recorres toda la barra buscando a ver si tienen alguno de verdura, champiñón, etc., y no hay. Entonces coges uno que lleve pimiento verde frito, se lo quitas y le das solo el pimiento. Es complicado. Al final en vez de pinchos, salimos todos a tomar un helado, por ejemplo, y para ella un granizado de limón.

Sois padres todoterrenos.

No, a ver -ríen-. Sí ha sido y es complicado. Tienes que sacar paciencia de donde no

hay. Aparte del día a día de la enfermedad, tienes que organizarte para ir a las consultas, estar pendiente de la dieta, de las recetas de los medicamentos para luego ir a la farmacia a comprarlos, de las tutorias con los profesores, etc, etc. Al principio yo me cogí una excedencia de año y medio -cuenta Caty-,

cuando Paula era un bebé, y luego jornada reducida. Además los alimentos especiales que toma, como la pasta especial, la harina especial, etc. no se compran en cualquier supermercado, hay que comprarlos a través de la asociación, son más caros que los alimentos normales y no están subvencionados aunque son alimentos dietoterapeuticos, lo que supone también un esfuerzo económico. Son muchas cosas….

¿De dónde sacáis toda esa energía?

No lo sé, te sale, por una hija haces lo que sea. Yo creo que somos personas muy positivas, en el caso de Paula hemos visto la botella medio llena en vez de medio vacía. Quizás, si con una enfermedad como esta, hubiéramos sido más nerviosos o más derrotistas o menos pacientes, pues no sé ni dónde ni cómo estaríamos. Además, pertenecemos a la asociación de Navarra ANAPKU (Asociación Navarra de Fenilcetonuria y otros errores del Metabolismo), y soy vocal de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, porque es muy importante que las familias se asocien para compartir experiencias, darnos ánimos unos a otros e intentar avanzar en investigación, etc.

¿Cómo os planteáis el futuro?

No sabemos cómo estaremos mañana, ni lo que nos espera de ahora en adelante, nosotros decimos que hoy estamos bien, pues estupendo. Nuestro sueño sería que nos dijeran que han encontrado una cura para la enfermedad de Paula, es lo que hemos soñado desde que nos dijeron lo que tenía, pero es difícil. Sería estupendo que, aunque tuviera que llevar dieta, su metabolismo funcionara de tal forma que no tuviéramos ninguna sorpresa nueva. ¡Ojalá!

¿En qué ayudaría la terapia génica?

Imagina un puente que se hunde casi todo, menos una parte pequeña. Los coches siguen circulando por esa parte pequeña del puente, pero se va formando un atasco que colapsa el trafico. Con la dieta y la medicación, reducimos el número de coches, para que no se colapse ese trozo pequeño de puente sano. Pues con la terapia génica, arreglaríamos el puente y conseguiríamos que todos los coches pasasen. ■

Entrevista publicada en helpify.es

Helpify: por la cura de las enfermedades raras infantiles

Muchos han oído hablar de ellas. En una conversación de café, en un murmullo apagado. Mi hijo tiene no sé qué, la vecina del quinto ha ido al médico porque tal y cual. Uno escucha su nombre de vez en cuando, en una carrera benéfica, en un anuncio de televisión. Pero acto seguido desaparecen de su mente, como una información que no importa. Ellas afectan a 5 de cada 10.000 habitantes. No es mucho, es cierto. Por eso se las llama extrañas, raras, diferentes. Pero si se suma a todos los afectados, al final resultan ser más de 3 millones en España. Ellas son diferentes, marginales, pero juntas sobrecogen bastante. Además, el 50% de los afectados son niños. Ellas son las enfermedades raras infantiles.

La mayoría de estas enfermedades raras son genéticas. En concreto, se deben a un solo gen; por eso se llaman monogénicas. Uno de los caminos más prometedores para curarlas es la terapia génica. Consiste en introducir en el organismo copias correctas del gen dañado. El gen correcto se reproduce y, poco a poco, va eliminando los genes que producen la enfermedad. Esta es un tratamiento que se ha demostrado eficaz, pero que todavía necesita perfeccionarse. Hacen falta fondos e investigación para que muchos niños españoles puedan llegar a curarse.

Con este objetivo, el Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) se ha puesto en movimiento. Se trata del centro privado de investigación médica más grande de España, propiedad de la Universidad de Navarra. Bajo su auspicio ha nacido Helpify, una plataforma de crowdfunding para recaudar financiación para la investigación en enfermedades raras infantiles. Helpify quiere potenciar la terapia génica en España. Por eso lleva a cabo una intensa actividad en sus redes sociales y en su página web. Te animamos a que las difundas, para que lleguen a cada vez más personas, para que los niños afectados puedan llegar a decir un día que ya están curados. Y para que sus padres vean cumplido su sueño: que las enfermedades raras infantiles sean cada vez más raras.

#mundo Metabólico

MUNDO METABÓLICO

Mundo Metabólico es una **nueva página web**, desarrollada por Nutricia. Esta plataforma surge con la intención de ofrecer a todas las personas con Errores Innatos del Metabolismo y sus familias, un lugar de encuentro, información y apoyo.

Aquí puedes encontrar personas en situación similar a la tuya y juntos podéis intercambiar experiencias, charlar y superar barreras.

REGÍSTRATE ahora en el **Programa de Puntos** de **www.mundometabolico.es** para compartir con nosotros tus recetas, testimonios y vivencias, por los que recibirás fantásticos premios.

¡Mundo Metabólico, lo haces TÚ, nosotros te ayudamos!

NUTRICIA Metabolics
Inspiring Futures

XVII

El XVII congreso Nacional de enfermedades metabólicas hereditarias que tuvo lugar en Madrid en septiembre del año pasado, fue todo un reto para la nueva junta directiva que formamos parte de la Federación desde el año 2014.

Organizar un congreso supone un reto de logística y coordinación nada fácil de abordar. Especialmente, cuando ninguno de los integrantes de la junta directiva habíamos organizado directamente ninguno con anterioridad. Como emplazamiento se eligió la ciudad de Madrid, principalmente por sus buenas comunicaciones con el resto de la península. No obstante, la intención de la Federación es que el congreso, que se hace cada dos años, vaya moviéndose por las distintas regiones de España. De hecho, en la última asamblea general, se acordó que el XVIII tenga lugar en la ciudad de Sevilla.

Uno de los principales problemas para organizar el evento, fue poder encontrar con un hotel que reuniera las características necesarias para el mismo. Por un lado, debía disponer de salas con capacidad suficiente y habitaciones adecuadas para familias y por otro y aún con más importancia, debía tener un servicio de restauración que estuviera dispuesto a preparar un menú bajo en proteínas. La regulación impide a los hoteles que en sus comedores se traigan alimentos o comida preparada de fuera, y por tanto había que coordinarse perfectamente con la cocina del hotel para indicarles cómo se debían hacer los menús. Esta tarea recayó en *Fernando Sojo,* vocal de la Federación, que hizo un trabajo excepcional, desplazándose personalmente a Madrid para coordinar con el Jefe de Cocina del Hotel Ilunion los menús bajos en proteínas.

Otro reto para la federación era gestionar las inscripciones y los alojamientos para el congreso. Para esta tarea contamos con la ayuda de un voluntario, *David Palacios*, que se volcó con nosotros y que estuvo en todo momento colaborando con lo organización.

Otro aspecto de especial importancia era la participación de los especialistas y ponentes para el congreso. Esta tarea recayó en *Mei Garcia*, vicepresidenta de la Federación que

Congreso Nacional

hizo un excelente trabajo logrando que ponentes de gran prestigio asistierán al evento, logrando unos contenidos de gran interés para los asistentes.

También teníamos presente que el cuidado de los menores que asistieran al congreso era muy importante, y también queríamos que se llevaran un recuerdo agradable del mismo. Por eso, elaboramos un calendario con actividades para los más pequeños, cuya encargada fue *Caty López*, vocal de la Federación que estuvo en todo momento pendiente, no solo de coordinar los eventos, sino también el trabajo de los voluntarios que nos ayudaron con el cuidado de los peques durante los traslados y las actividades.

Asimismo, la gestión de todos los pagos, reservas de hoteles, cartelería y diseño, entre otras cosas, recayó en la persona de *Marta Suárez*, trabajadora social en la Federación. Sin su trabajo, el congreso no hubiera sido posible.

Creo que también es interesante que se sepan las cuentas del evento. Los gastos totales fueron 66.959€, ─correspondiendo 21.292€ al alojamiento, 24.940€ a la comida y 20.728 a otros gastos─, mientras que los ingresos fueron 44.074€. La Federación financió unos 22.000€ con fondos propios para facilitar la asistencia al congreso.

En cuanto a la valoración general del congreso por parte de la Federación es importante destacar varios aspectos: la presencia de una figura como *Federico Mayor Zaragoza*, las charlas de los expertos, la excelente valoración que tuvimos en las encuestas de satisfacción y el hecho importante en sí mismo de volver a realizar un congreso después de tanto tiempo. Además, la lectura del decálogo manifiesto va a servir para orientar el trabajo de la Federación en los próximos años y estamos seguros que será una herramienta fundamental para lograr los objetivos que tiene la federación.

Para el próximo congreso de Sevilla vamos a poner la misma ilusión y empeño que pusimos en este congreso, con la intención de que salga incluso mejor que este y siga sirviendo como evento principal de encuentro de toda la comunidad metabólica.

Dublin 2016

Congreso anual de ESPKU

EL pasado noviembre participé en el congreso anual de ESPKU, asociación europea que aglutina asociaciones nacionales de pacientes fenilcetonúricos y otros trastornos metabólicos. En 2016 la ciudad que albergaba el evento era Dublín. En la capital de Irlanda disfrutamos de 3 días de conferencias, presentaciones de productos, catering bajo en proteína, fiestas y excursiones. Toda una celebración PKU.

Conferencias

El programa de ESPKU está tradicionalmente dividido en tres bloques. Uno para pacientes y familiares, otro para especialistas y médicos y tercero para delegaciones de asociaciones. Por segunda vez he tenido el placer y honor de representar a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, así que me he perdido algunas otras conferencias importantes.

> **Es la primera vez que los médicos de varios países europeos se ponen de acuerdo sobre distintos aspectos de tratamiento; esto es, sobre niveles permitidos en niños y adultos, niveles adecuados en embarazo, niveles adecuados para hiperfeniloalaninemias y procedimiento en casos de detección tardía o fenilcetonurias no tratadas.**

En la primera parte de la reunión como viene siendo costumbre, las asociaciones y federaciones se presentan y comentan sus actividades actuales. Es muy interesante, porque nuestro círculo sigue ampliándose y todos los años conocemos nuevas realidades de pacientes. Este año escuché por primera vez a la representación de Israel, que había accedido a ser miembro el año anterior; también llegó la asociación de Rumanía que engrosó las filas en aquella misma reunión. Finalmente, tuvimos una charla muy emotiva de la delegación de Ucrania del Este, que comentaba la situación de crisis humanitaria a la que se enfrenta la región.

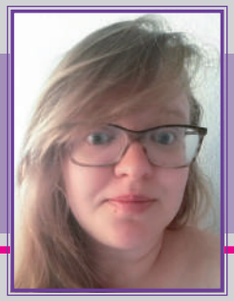
En la segunda parte repasamos los problemas actuales relacionados con la legislación europea y nuevas ideas (como la red europea de referencia de enfermedades metabólicas y nuestra posible participación en ella).

Mientras tanto, en la parte general destinada a pacientes y familiares no faltaban conferencias interesantes. Aunque me he perdido algunas de ellas – por ejemplo la increible historia de superación de un PKU alpinista que sube picos altos con su fórmula en la mochila – sí que he podido asistir al segundo día.

Sin duda, la conferencia más esperada ha sido la relativa a la publicación de la Guía Europea de tratamiento de fenilcetonuria. El Dr. Van Spronsen que encabeza el comité médico de la ESPKU y es uno de autores del artículo en cuestión, nos explicaba la importancia de que esta información se publique en una revista científica de importancia. Básicamente, es la primera vez que los médicos de varios países europeos se ponen de acuerdo sobre distintos aspectos de tratamiento; esto es, sobre niveles permitidos en niños y adultos, niveles adecuados en embarazo, niveles adecuados para hiperfeniloalaninemias y procedimiento en casos de detección tardía o fenilcetonurias no tratadas, entre otros. Es también un arma para el paciente. Van Spronsen insistía mucho en esto: Ahora cada paciente puede reclamar al médico una respuesta, si este no se adecua a lo dicho en la guía. Y es que ahora tenemos una referencia fiable, publicada en una revista y firmada por muchos médicos, también españoles.

Otras conferencias, muy emotivas eran las de la Dra. Maria Gizewska de Polonia, también parte del comité científico de la ESPKU, y la doctora invitada de Irán, Maria Gizewska, contó su proyecto, que es casi su misión, de ►

Congreso anual de ESPKU



AGATA BAK

rescatar PKUs mayores sin diagnosticar de residencias de salud mental y otros centros en Polonia. Se trata de personas con daños cerebrales y trastornos muy graves, con mas de 40 años, que sufren las peores secuelas al no ser detectados a tiempo. La impresionante labor de la doctora consiste en ir haciendo diagnósticos, y poner a los pacientes a dieta si es posible. Y es que la dieta en casos de PKU no tratada, si bien no revierte el daño cerebral sufrido, sí tiene un buen efecto en la conducta. Los pacientes aprenden a comer, algunos intentan andar y mejoran mucho. Ver los videos con casos no detectados hasta los 40 años son una experiencia terrible; y ver también la mejora –que no elimina para nada la discapacidad pero que es visible a nivel behavioral–, es impresionante. Por otra parte, la doctora iraní comentaba la implementación del programa de cribado neonatal en Irán, que se hizo común en 2013. Asistimos pues a surgimiento de las primeras generaciones de pacientes tratados en este país.

No faltaron también ponencias acerca de investigación en PKU. Así, uno de los medicos insistía en que aparte de insistir en las funciones cognitivas y ejecutivas, debemos centrarnos también –sobre todo en el caso de pacientes mayores– en supervisar las funciones empáticas y relacionadas con las emociones. Hablaba de la importancia de otros neurotrasmisores como dopamina. Si un médico insistía en la necesidad de investigar más, la médico McDonald, conocida por el gran afecto hacia la comunidad metabólica, se adentraba en "*el cerebro adolescente*", comentando los cambios que tienen lugar en esta época del desarrollo, e insistía en que no todos los cambios de humor y la rebeldía se deben a los niveles inadecuados. Cosa muy importante de entender.

Conociendo Europa

Lo bueno de la conferencia es que podemos conocer la realidad de otros países. En algunos, la comida es subvencionada, en otros se prescribe bajo receta. Otros países tienen IVA de hasta 33% en cada comida… Algunos países todavía luchan porque el cribado se realice al 100%.

También sirve esta reunión para probar productos que se comercializan en Europa. Una sale de allí con la sensación de que no nos llega ni la mitad de productos disponibles. Las casas de Nutricia, Mevalia, Vitaflo o Taranis exponen allí sus productos. Pero también estuvieron Cambrooke, MetaX, Promin y otras casas que no llegan a España. Fórmulas en forma de barrita de chocolate despiertan cierta envidia… ¡Ganas de trabajar para mejorar esta situación!

Familia metabólica

A mí me entusiasma mucho ir a los congresos de ESPKU. Veo allí a mis amigos de toda Europa y, además, veo cómo también se preocupan y toman las riendas del destino de nuestras enfermedades en Europa. Cada año hay más PKUs en la delegaciónes y en la propia junta de ESPKU. Los afectados también trabajan en distintos laboratorios que se presentan en la reunión, y asiten a las ponencias.

El tiempo de ocio en la conferencia sirve precisamente para esto: para poder hablar con la gente que es tan cercana por varias razones, pero a la que no vemos muy a menudo. Tuvimos oportunidad de ver el centro de Dublin y de ir a la mítica fábrica de Guinness. Pudimos charlar durante la cena de gala y disfrutar de buen ambiente en el concierto. Estoy esperando ya la siguiente conferencia, en Hell, Noruega. ¡El billete ya lo tengo! ■

> **"La dieta en casos de PKU no tratada, si bien no revierte el daño cerebral sufrido, sí tiene un buen efecto en la conducta. Los pacientes aprenden a comer, algunos intentan andar y mejoran mucho.**

Unidad de Adultos con Errores Congénitos del Metabolismo

La experiencia del Hospital Clínic de Barcelona

*Francesc Cardellach**
Unidad de Adultos con Errores Congénitos del Metabolismo - Grupo de Trabajo de pacientes adultos con Enfermedades Minoritarias.
Hospital Clínic de Barcelona - Universidad de Barcelona - CIBER de Enfermedades Raras.
fcardell@clinic.cat

Introducción

A pesar de que existe gran experiencia en el paciente pediátrico con errores congénitos del metabolismo (ECM), estos procesos son mucho menos conocidos en el ámbito de la asistencia en adultos. Ello ha ocasionado que dichos pacientes, una vez alcanzan la edad adulta, sientan un fuerte sentimiento de abandono y corran el riesgo de perder la "a*dherencia*" a los controles y al propio tratamiento. El resultado final es un claro déficit en la atención asistencial. Por dicho motivo, son necesarias las unidades que cuiden específicamente a estos pacientes con ECM.

Proceso de Transición

Sin embargo, dado que en el momento de llegar a la edad adulta existen una serie de cambios físicos, psicológicos y sexuales, además de los debidos al propio trastorno crónico, la transición desde una unidad pediátrica a una de adultos debe llevarse a cabo de forma planificada para preparar al paciente joven a cambiar desde una atención muy individualizada y protegida hacia otra de propia responsabilidad. La preparación del adolescente debe iniciarse temprano (12-14 años), de forma individualizada, gradual y de acuerdo con el paciente y la familia. Deben intervenir especialistas diversos (Medicina Interna, enfermería y Trabajo Social, incluso pediatras) con experiencia y efectuarse después del período escolar. Es aconsejable incluir no solo a los padres, sino también a otros familiares, la pareja o cualquiera que se considere apropiado para el soporte del adolescente. Este puede realizar incluso alguna visita informal a la unidad de adultos y participar en sesiones grupales con otros jóvenes que están a punto de ser transferidos. En este proceso de "*transición*" se le debe proveer con aquellos instrumentos necesarios para el propio control e informar detalladamente sobre los cambios asistenciales que va a afrontar en el futuro con el fin de preparar el/la joven para la propia autonomía, una vez realizada la "*transferencia*".

A pesar de que existe gran experiencia en el paciente pediátrico con errores congénitos del metabolismo (ECM), estos procesos son mucho menos conocidos en el ámbito de la asistencia en adultos.

Creación de la Unidad

Con dicha idea y fundamento, creamos hace 6 años, el Hospital Sant Joan de Déu (HSJD) y el Hospital Clínic de Barcelona, conjuntamente con el soporte del Centro de Bioquímica y Genética Molecular de este hospital, especializado en ECM, la Unidad de Adultos con ECM. La creación de esta Unidad (incluida entre las 42 que componen el Grupo de Trabajo de pacientes adultos con enfermedades minoritarias del HCB) comportó ciertas dificultades añadidas, al tratarse de dos centros alejados entre sí unos 5 km. El objetivo fue mantener la calidad asistencial de estos pacientes, con la colaboración de diferentes especialistas (fundamentalmente Medicina interna, Neurología, Ginecología, Farmacia, Endocrinología y Nutrición, con el apoyo de profesionales de Pediatría y de la sección de ECM del Laboratorio de Bioquímica). Un objetivo no menos importante, absolutamente crucial, fue involucrar los Centros de Atención Primaria y los Hospitales comarcales relacionados.

Etapas

Las etapas del proceso se llevaron a cabo de un modo ordenado y progresivo. Así, el contacto personal entre los profesionales, a través de reuniones periódicas y sesiones informativas y formativas, fue fundamental para conseguir el objetivo final. Se programó la transferencia de cada paciente según el proceso y se diseñó una plantilla que permitiera reflejar fielmente el informe clínico detallado de cada uno de ellos. Se tuvo muy en cuenta la situación administrativa de la medicación especial que pudiera recibir el joven con el fin de adelantarse a las dificultades y evitar interrumpir su administración. Para ello se llevaron a cabo reuniones con expertos de los servicios de Farmacia que facilitaron la resolución de los casos complejos. Es de destacar también la colaboración del Servicio de Urgencias del HCB, al que se proveyó de unos protocolos de tratamiento de estos pacientes adultos en situaciones de emergencia. Finalmente, se solicitó, y se obtuvo, el apoyo y compromiso oficial, absolutamente necesario, de los distintos Servicios, Institutos y de la Dirección del Hospital.

Objetivos

Los objetivos establecidos para la Unidad están perfectamente definidos: 1) desarrollar Guías Clínicas para adultos; 2) establecer el tipo de organización (Consultas Externas, función y relación con los CAP, enfermería, Trabajo social); 3) adecuar el "*petitorio*" del Laboratorio (Fig. 1); 4) crear un registro de base de datos; 5) establecer una estrecha y continuada relación con las asociaciones de pacientes; 6) desarrollar la investigación en este ámbito; 7) elaborar y consolidar un programa docente y científico anual; 8) colaborar con las autoridades sanitarias en la creación de unidades expertas en EM; 9) motivar a jóvenes profesionales (MIR) en las EM; 10) colaborar con grupos nacionales e internacionales interesados en ECM (SEMI, SSIEM, ERN); 11) establecer relaciones con la Industria Farmacéutica; 12) colaborar en registros de ECM

MALALTIES MINORITARIES		GRU_MDI...
Alteraciones de la B-oxidación y del ssit. carnitina (BO	LAB.CENT.H...	BOX
Aciduria glutárica tipo I (GA1)	LAB.CENT.H...	GA1
Galactosemia hombres (GALH)	LAB.CENT.H...	GALH
Galactosemia mujeres (GALM)	LAB.CENT.H...	GALM
Homocistinuria (HCYS)	LAB.CENT.H...	HCYS
Acidemia Isovalérica (ISO)	LAB.CENT.H...	ISO
Acidemia metilmalónica con homocistinuria (MEMA-H	LAB.CENT.H...	MEMA-HCYS
Mitocondriopatías acidosis lácticas (MIT)	LAB.CENT.H...	MIT
Enf. de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	LAB.CENT.H...	MSUD
Hiperfenilalininemias y fenicetonuria (PHE)	LAB.CENT.H...	PHE
Perfil PKU	LAB.CENT.H...	PKU
Acidemia metilmalónica (MEMA)	LAB.CENT.H...	PMEMA
Acidemia propiónica (PROPI)	LAB.CENT.H...	PROPI
Tirosemia tipo I (TYR1)	LAB.CENT.H...	TYR1
Trastornos del ciclo de la UREA (URC)	LAB.CENT.H...	URC

Fig. 1 - Modificación del petitorio de laboratorio, con perfiles específicamente creados para los pacientes con ECM.

nacionales y europeos; 13) obtener muestras de sangre y/o tejidos para investigación.

Dificultades

Sin embargo, es preciso poner de manifiesto algunas dificultades a la hora de la puesta en marcha de estas unidades. Al principio, el grado de confianza de los pacientes en los "*nuevos*" profesionales es limitada, como puede entenderse al provenir de unidades pediátricas ya consolidadas y tras años de asistencia por otros profesionales. Una dificultad importante es conseguir identificar a jóvenes profesionales motivados en ECM y emular una clínica multidisciplinar unitaria para evitar demasiadas visitas al paciente. La falta de guías clínicas de urgencias y la inadecuación de las solicitudes de Laboratorio motivan, en la creación de estas unidades, un trabajo extra pero imprescindible. Es preciso establecer un estrecho contacto (mail, tel.) con los pacientes (algo poco habitual en la asistencia en adultos), invertir más tiempo en CCEE y establecer contacto con los CAP, lo cual requiere tiempo y esfuerzo personal añadido. El desarrollo y consolidación de sesiones científicas y formativas es algo fundamental que revertirá en la calidad asistencial, pero que requiere esfuerzo y compromiso de muchos profesionales. Así mismo, los acuerdos entre instituciones para el seguimiento de tratamientos específicos nunca es fácil, como tampoco lo es obtener apoyo para proyectos de investigación o financiación para asistir a cursos y congresos formativos. Finalmente, siempre hay que incorporar un programa oficial para la formación de MIR externos con el fin de difundir estos programas en ECM y captar jóvenes profesionales.

...los pacientes adultos sienten un fuerte sentimiento de abandono y corren el riesgo de perder la "adherencia" a los controles y al propio tratamiento... Por dicho motivo, son necesarias las unidades que cuiden específicamente a estos pacientes con ECM.

Futuro

Llegados a este punto nuestra Unidad debe pensar en el futuro. Y para ello se han establecido unos objetivos al respecto. La financiación adecuada para estas unidades y el aumento de los recursos humanos (con la incorporación de enfermería especializada, explotación de la potencialidad de la telemedicina, inversión en nuevos tests genéticos y otras técnicas de análisis) debería asegurar su autogestión y hacerlas más eficientes. Finalmente, un objetivo asistencial muy importante es mejorar la atención social y otros servicios sociales para los pacientes con EM y sus familiares. ■

---

* ***Francesc Cardellach López*** (Terrassa, 1951), catedrático de Medicina y actual decano de la Facultad de Medicina desde 2008, es también consultor sénior de medicina interna en el Hospital Clínico y director del Laboratorio de Funcionalismo Mitocondrial del Instituto de Investigación Biomédica August Pi i Sunyer (IDIBAPS). El doctor Cardellach está vinculado a la Facultad de Medicina de la UB desde hace más de 40 años, ya que hizo los estudios de licenciatura en esta Universidad, así como el doctorado, bajo la dirección del profesor Ciril Rozman. Subdirector de la obra de Farreras y Rozman Medicina interna, su ámbito de investigación es la patología mitocondrial, especialmente las enfermedades musculares. Ha sido investigador principal o coinvestigador en doce proyectos de investigación financiados y ha dirigido cinco tesis doctorales. Ha publicado más de 200 trabajos en revistas científicas y en 2004 recibió el Premio a la Excelencia Profesional otorgado por el Consejo del Colegio de Médicos de Cataluña. Asimismo, es miembro correspondiente de la Real Academia de Medicina de Cataluña, entre otros.

Mi primer congreso metabólico

OPORTUNIDAD O PROBLEMA: TU DECIDES

Mi nombre es *David Palacios* y en este espacio te contaré brevemente cuál fue mi experiencia en el XVII Congreso Nacional de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias celebrado en Madrid del 9 al 11 de septiembre de 2016, qué aprendí de ello y 2 claves prácticas que pueden marcar un antes y un después en tu vida.

La Federación me propuso encargarme de las inscripciones y todo lo relacionado con las personas asistentes al Congreso de forma voluntaria. Para mí era una oportunidad de acercarme más al mundo metabólico y poder aprender de ello. En el momento del ofrecimiento llevaba sólo 2 meses como trabajador social de Asfema, así que no había mejor manera de aprender y encima poder contribuir a que algo tan costoso (en cuanto a trabajo se refiere) saliese adelante. También tenía miedo de hacer las cosas mal, ya que nunca había desempeñado un papel así.

Cuento esto porque un par de años atrás no hubiese hecho algo así sin una gran remuneración por delante, es más, habría sido un gran problema. Antes hacía las cosas pensando en sacar un beneficio instantáneo y económico, algo que considero un grave error en todos los sentidos de la vida. Así que puesta esta información por delante y crucial para el mensaje que quiero enviar, sigo con la historia.

Desde junio hasta el día del congreso el correo electrónico y el teléfono echaban humo. Algunos días pensaba, ¡quien me mandaría a mi meterme en esto! Pero mi **misión** estaba clara: que las personas disfrutasen del Congreso desde el minuto cero. Mi sonrisa y mi actitud positiva no podían faltar en ningún momento.

Un día nos informan que la persona que iba a realizar una ponencia para las personas jóvenes no podía venir por motivos personales. Obviamente quedaba muy poco para el Congreso y conseguir que otra persona viniese se hacía difícil. Como además de trabajador social soy experto en coaching, dije, pues me ofrezco a impartir una sesión de coaching grupal a los jóvenes. Así fue como pasé a ser uno de los ponentes del Congreso, que, aunque fuese algo voluntario, tenía los beneficios de dormir en una de las habitaciones del hotel y comer en el mismo. Además, se me hizo entrega de un bolígrafo precioso de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

Durante todo el Congreso viví una intensidad emocional difícil de explicar. Muchos de los asistentes vinieron personalmente a agradecer todo el trabajo que había realizado meses atrás, mi capacidad de resolución, mi amabilidad y mi entrega. Saber que gracias a mi trabajo hay personas que han disfrutado, que les he facilitado las cosas, que los jóvenes se han llevado herramientas para afrontar las dificultades del día a día, y que he aportado mi granito de arena para que el Congreso fuese un verdadero éxito, me llena el corazón de gozo y gratitud que ni el mejor de los sueldos puede compensar.

Así que 3 meses después de decir que **si** a una propuesta que hace años ni me habría planteado y de establecer mis propios principios para realizar ese trabajo, el resultado es el siguiente: el agradecimiento de una organización completa, el agradecimiento de cientos de personas, hacer lo que me gusta (la sesión de coaching grupal), 2 noches en un hotel de 4 estrellas en el centro de Madrid con pensión completa, conocer cientos de personas y entablar relación con decenas de ellas, un bolígrafo de la Federación de Viceroy y pasar un fin de semana maravilloso con infinidad de historias que necesitaría 5 folios para citar.

Sólo por decir que si a una propuesta y establecer los mínimos personales con los que iba a trabajar. ¿Cuántas oportunidades como esta me he perdido a lo largo de mi vida por no recibir inmediatamente una remuneración? ¿Cuántas cosas que he hecho sin un para qué bien definido habrán pasado sin sentido alguno en mi vida? Prefiero no pensar en ello.

Dicho esto, te propongo 2 cosas. La primera es que **te atrevas a hacer cosas**, aunque a corto plazo no supongan nada y aunque no sepas hacerlo y tengas miedo de hacerlo mal. Escribe ahora una cosa nueva que te comprometes a hacer en la próxima semana, lo que sea, cocinar un plato diferente o coger otro camino para ir al trabajo. Y la segunda es que te preguntes el **para qué** de todo lo que haces, normalmente perdemos el foco de lo que hacemos y cuando nos preguntamos el para qué, volvemos a tomar el rumbo y a hacer las cosas con más sentido. Escribe a continuación el para qué de las 3 áreas principales de tu vida (trabajo, familia, deporte, relación de pareja, etc).

Por último y no menos importante, agradecer a la FEEMH y, en especial a Marta Suárez y a Aitor Calero, por darme la oportunidad de haber realizado este trabajo y de escribir este artículo. Gracias de corazón. ■

David Palacios

Si quieres seguir mis reflexiones, aprendizajes o simplemente contactar conmigo estoy a tu disposición en:
www.DavidPalaciosLopez.com.
www.facebook.com.daviddee84
hola@DavidPalaciosLopez.com.

Sensores, Microchips y Nanotecnología

para diagnóstico y seguimiento de enfermedades poco frecuentes

Laura García-Carmona
María Moreno-Guzmán
María Cristina González
*Alberto Escarpa**

La investigación científica, además de generar conocimiento debería de ayudar a mejorar y/o solucionar problemas que preocupan a la sociedad en diferentes campos, entre los que cabría destacar el campo clínico dentro del cual se encuentran las enfermedades metabólicas poco frecuentes. En efecto, dentro de este ámbito existe una necesidad imperiosa de investigación orientada tanto a la creación de nuevos tratamientos como a la necesidad de la mejora en el diagnóstico y seguimiento de las mismas. En este sentido, la sensórica electroquímica junto con la tecnología del microchip y la nanotecnología tienen un campo muy prometedor para mejorar y/o resolver problemas relacionados con las enfermedades metabólicas poco frecuentes.

El grupo de investigación Miniaturización y Nanotecnología Analítica –**MINYNANOTECH**– de la Universidad de Alcalá coordinado por Alberto Escarpa, está especializado en el desarrollo de sensores miniaturizados y microchips con detección electroquímica para la determinación de moléculas marcadoras de enfermedades que puedan ser utilizadas *in situ* por el propio paciente. El empleo de estos dispositivos permite disminuir el volumen de muestra necesario para cada medida y proporciona además la posibilidad de llevar a cabo análisis de bajo coste, rápidos y que puedan realizarse por personal no cualificado y en cualquier lugar.

*Departamento de Química Analítica, Química Física e Ingeniería Química. Edificio Polivalente. Universidad de Alcalá, ctra. Madrid-Barcelona km 33,600. 28871 Alcalá de Henares, Madrid

Para el desarrollo de estos sensores y microchips es esencial, por un lado, detectar selectivamente las moléculas marcadoras de interés entre todas las que puedan estar presentes en la muestra y, por otro, conseguir una buena sensibilidad para ser capaces de detectarlas y cuantificarlas adecuadamente en los niveles que se encuentren.

Dentro de **MINYNANOTECH**, se desarrollan varias líneas de investigación que tienen como objeto mejorar la selectividad y la sensibilidad necesarias para el desarrollo de sensores que puedan ser aplicados finalmente en el campo clínico, tales como la biosensórica, los microchips y los nanomateriales, entre otras. Todas ellas también basadas en aprovechar las capacidades eléctricas de las moléculas para poder ser detectadas.

La biosensórica consiste en el empleo de material biológico (enzimas, anticuerpos, aptámeros…) para el desarrollo de sensores. Este hecho proporciona una mejora muy importante en la selectividad a la hora de detectar moléculas en matrices biológicas, ya que se aprovechan las propiedades de bioreconocimiento naturales de las moléculas biológicas como son las enzimas, interacciones entre proteínas estructurales o anticuerpo-antígeno. Estrategias de esa ▸

índole nos permiten reconocer de manera inequívoca la molécula marcadora de interés, evitando interferencias de otras moléculas que se encuentran en la muestra, aspecto esencial para proporcionar un valor fiable.

Otro abordaje diferente para mejorar la selectividad es el empleo de microchips, en el que cobran especial importancia los de electroforesis capilar. Estos microchips son capaces de separar moléculas en función de su carga/masa, por lo que nos proporcionan, en una misma medida una señal diferente para varias moléculas de interés al mismo tiempo. Su característica principal respecto a los sistemas convencionales es la disminución del tamaño lo que facilitaría en última instancia su uso *in situ,* aunque también son esenciales características tales como su bajo consumo de muestra (del orden de nanolitros), el bajo tiempo de medida y su bajo coste.

Por otra parte, la mejora en la sensibilidad es esencial, ya que no todas las moléculas se detectan con la misma facilidad. Cada molécula, por sus características químicas es más o menos sensible para ser detectada electroquímicamente. En este sentido, la nanotecnología nos ofrece inmensas posibilidades a través del empleo de nanomateriales tales como nanopartículas, nanohilos, nanotubos de carbono o grafeno. Estos nanomateriales se comportan de forma inteligente y permiten una mejora en la sensibilidad, precisión y exactitud de los análisis.

Estas líneas de investigación convergen en el desarrollo de aplicaciones en el ámbito del diagnóstico y seguimiento de las enfermedades metabólicas poco frecuentes donde **MINYNANOTECH** cuenta con una línea de investigación orientada exclusivamente en este sentido cuya finalidad es la creación de dispositivos portátiles que puedan ser usados *por el propio paciente*.

Debido a la gran problemática que provoca la demora en la cuantificación de los niveles de las moléculas implicadas en cada enfermedad metabólica, es patente la necesidad de herramientas que permitan la descentralización del análisis, empleando bajo consumo de muestra y lo que es más importante, reduciendo el tiempo de análisis. De este modo, el hecho de conseguir herramientas portátiles para la detección de marcadores crearía potenciales dispositivos que permitirían la realización de un seguimiento a tiempo real por el propio paciente en su domicilio o por el personal médico en consulta para el control del tratamiento clínico o alimentario.

Hasta el momento, en el grupo de investigación se han logrado desarrollar dispositivos de este tipo que podrían ser empleados para el diagnóstico y seguimiento de galactosemia y tirosinemia.

El dispositivo para la detección de galactosemia consiste en un microchip de electroforesis capilar portátil, con detección electroquímica basada en nanohilos de cobre. El microchip es capaz de separar tres biomarcadores (tres moléculas de galactosa de diferente complejidad estructural: galactosa-1-fosfato, galactosa y uridin difosfato galactosa) de cada uno de los diferentes tipos de galactosemia. Estas moléculas una vez separadas se detectan gracias a la presencia de nanohilos de cobre, ya que permiten conseguir sensibilidad suficiente para detectar estos azúcares, permitiendo así llevar a cabo un diagnóstico diferencial de cada tipo de galactosemia. Este sistema ha sido posteriormente transferido a un microchip aún más miniaturizado con nano partículas de plata y de uso

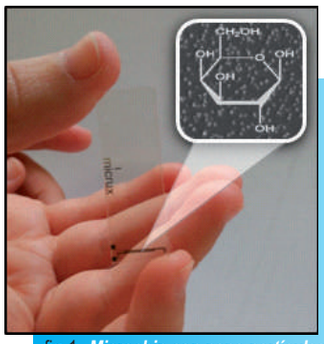


fig.1- *Microchip con nano partículas de plata para la detección de galactosa en orina de galactosémicos*

sencillo para la detección en este caso únicamente de galactosa, también útil para un diagnóstico rápido en un tiempo menor a un minuto. En la figura 1 se muestra una fotografía de este microchip. Ambos dispositivos se han evaluado analizando muestras de orina de neonatos galactosémicos configurándose como herramientas muy atractivas al tratase de una tecnología *no invasiva* para el paciente.

El sensor de tirosinemia, por otra parte y aún en fase de desarrollo y validación (en fase de protección bajo patente), consiste en un sensor capaz de detectar tirosina y ácido úrico (una molécula muy importante presente en la orina). El sensor está construido por nanotubos de carbono que es un nuevo material que nos proporciona una elevada sensibilidad y precisión haciendo posible que puedan medirse muestras biológicas de tan solo 50 microlitros, sin ningún tratamiento previo en muestras tanto de sangre como de orina y por ello, en este último caso también se configura como una tecnología *no invasiva* para el paciente. Este hecho, junto con sus características inherentes de portabilidad y bajo tiempo de análisis lo convierte en una perfecta herramienta para ser usada por el propio paciente.

En otro orden de cosas y dados los avances que se están llevando a cabo en la investigación científica, es esencial conocer las necesidades que existen en la sociedad para llevar a cabo una *transferencia* de conocimiento apropiada y eficaz. En este sentido resulta también esencial que exista una relación bilateral entre el sector de la investigación y las asociaciones de pacientes y médicos, para conocer las necesidades reales que existen a la hora del tratamiento, diagnóstico y seguimiento de las enfermedades, pudiendo así aunar esfuerzos para intentar solventar problemas concretos, mejorando, en la medida de lo posible, la calidad de vida de las personas afectadas así como su felicidad aminorada en este contexto de sufrimiento.

Es un honor para **MINYNANOTECH** trabajar para tan solo unos pocos pero que constituyen una inmensa multitud injustamente olvidada. ■

Bibliografía

Miguel García, José Ramón Alonso-Fernández, Alberto Escarpa. *Copper nanowires immobilized on the boards of microfluidic chips for the rapid and simultaneous diagnosis of galactosemia diseases in newborn urine samples.* Analytical Chemistry, 2013, 85, 9116–9125

Laura García-Carmona, Daniel Rojas, María Cristina González, Alberto Escarpa. *Microchip in situ electrosynthesis of silver metallic oxide clusters for ultra-FAST detection of galactose in galactosemic newborns' urine samples.* Analyst, 2016, 141, 6002-6007.

Sandwiches de Mermelada

Patricia Lorente

Hace ya algo más de cuatro años, gracias a Nutricia, pude publicar Sándwiches de Mermelada. Sabía desde el principio que sería un libro especial, lo escribí en un momento muerto, entre una novela larguísima y unos poemas cortos, y tengo que decir que nunca he escrito nada de un modo tan cómodo, tan del tirón, tan a gusto. Hablaba de la adolescencia o, más bien, del comienzo de la juventud, del modo confuso y romántico en que yo recuerdo la mía, inventando una historia cualquiera, con personajes al azar… y así apareció Cristina o Chiti, la chica segura de sí misma que yo hubiese querido ser entonces, alguien a quien la necedad le resbala, y supe que tenía que ser alguien especial, alguien diferente, que hubiese optado por tomar aquella actitud inteligente por algún motivo. En fin, el personaje PKU apareció de un modo fortuito, no premeditado, con la misma naturalidad con que un PKU puede aparecer en nuestras vidas (¿recordáis aquella llamada?) y, sin quererlo, la historia se convirtió también en una historia didáctica sin parecerlo y en un canto a la tolerancia, sin pretenderlo.

Tardé unos meses y varias opiniones externas en darme cuenta de que debía enfocar la venta del libro a los colegios e institutos, y en ello he estado hasta ahora. Los centros que lo han utilizado como lectura han quedado encantados, los profesores aprecian sus valores e, incluso en algunos casos, lo utilizan para la clase de biología y el estudio de las leyes de Mendel.

La mejor parte es cuando me encuentro con los chicos y hablamos sobre el tema. Les parece mentira que haya gente que viva con una dieta PKU, que sean gente normal (¡sin comer hamburguesas, pan, pescado, legumbres, huevos o leche!), les interesa, se sienten identificados con la trama principal, que no trata sobre la PKU, y niegan que ellos fuesen a dar la espalda a nadie por ser diferente. Todo eso es genial y me anima a continuar con la labor de tratar de extenderlo, de que se lea y se conozca. Muchos blogs de literatura juvenil lo han mencionado, le han dado buena crítica en general, ellos mismos lo recomiendan como lectura de instituto, y a mí me encanta pensar que más y más jóvenes me leen y, sobre todo, conocen la PKU y cómo se vive.

Tratando de dar a conocer el libro por muchas partes del mundo, hicimos una pequeña tirada de 100 libros en inglés, y se han pedido algunos desde Australia, desde Europa, desde América Latina (en español, claro). En una asociación PKU de Estados Unidos lo han utilizado como lectura para un campamento y, de esta forma, sigo conociendo a gente interesada y maravillosa.

Continúo con la ardua labor de seguir escribiendo y tratar de salir a flote con ello, y Sándwiches de Mermelada, hasta el momento, es la novela que me ha traído más alegrías, en la que más creo, la que más deseo que se lea. Hace ya casi nueve años recibí aquella llamada terrible desde el hospital en que me anunciaban que Chloe tenía algo muy raro, algo que ni sabía pronunciar, algo que nos amargaría la vida, algo con lo que cargaríamos ella y nosotros para siempre… pero aquel infierno inicial fue desapareciendo, me atrevo a agradecer que fuese la fenilcetonuria lo que nos cayó encima, frente a muchas otras situaciones y enfermedades a las que, en la vida, uno puede enfrentarse. Escribir sobre ello me vino muy bien. Escribir sobre ello de esta forma, sin ponernos dramáticos, más centrándonos en lo extraordinario que en lo malo, me ha ayudado mucho y siento que, de alguna manera, estoy haciendo algo bueno.

Me gustaría animar a toda la gente que lleva vidas extraordinarias, marcadas por las enfermedades raras, a escribir sobre ello, a crear o inventar historias diferentes regadas de nuestra realidad, que den a conocer lo diferente que puede ser todo cuando lo diferente llama a tu puerta. ■

Libro a la venta por 7€ de los cuales, 1€ es para la Asociación de Metabólicos de Madrid (ASFEMA)

Más sobre Sándwiches de Mermelada: https://sandwichesdemermelada.wordpress.com/

El reto de Cómo Gestionar las Emociones

Dra. Èlia López Cassà

Maestra, psicopedagoga y doctora por la Universidad de Barcelona. Miembro activo del Grop (grup de recerca en orientació psicopedagógica) de la universidad de Barcelona

Este artículo es una síntesis de la ponencia realizada en el XVII Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias realizado el día 10 de septiembre de 2016. Agradezco a su organización y al equipo la labor realizada; gracias por la invitación.

Significado y funcionalidad de las emociones para su gestión

La vida nos plantea situaciones de superación y de reto. Ante estas vivencias las emociones están muy presentes y se viven intensamente, con uno mismo y con los demás. Entendemos por emoción como un estado complejo del organismo caracterizado por una excitación o perturbación que predispone a una respuesta organizada (Bisquerra, 2000). Una emoción se genera ante una situación externa, o bien por una situación interna producida por un recuerdo o pensamiento. Todos los seres humanos sentimos, pensamos y actuamos, ser conscientes de la emociones es un paso muy significativo para el desarrollo y el crecimiento personal y social.

Todas las emociones, sean agradables o desagradables, positivas o negativas son igual de importantes. Es necesario vivirlas ya que ellas tienen una función en nosotros y en nuestro medio. Nuestra cultura y nuestra educación tiende a reprimir las emociones y, a verlas, como un aspecto aislado en la persona. Justamente, el significado es tenerlas muy presentes ya que ellas forman parte de nuestras decisiones diarias, motivaciones, relaciones y juegan un papel esencial en nuestra salud.

"Es necesario llorar y sentir tristeza, al igual que sentir alegría y felicidad"

Dedicamos más tiempo en hacer y pensar y, poco o casi nada, en tomar conciencia de nuestras emociones. Por ello, ante situaciones complejas de la vida es justamente cuando las emociones si no se saben gestionar pueden llevarnos a enfermedades tales como la depresión o incluso en estados de desesperación que nos bloquean a tomar decisiones.

Para una buena gestión o canalización emocional es necesario educarse emocionalmente y puede ser posible formándose para ello. Todos y todas, necesitamos una educación emocional ya que para nuestra vida es necesario ser competente, el éxito no está en tener muchos conocimientos académicos, sino en saber gestionar nuestra vida y nuestras emociones.

Los efectos de una buena gestión emocional son una mejor percepción y estima hacia uno mismo ya que nos sentimos capaces de controlar nuestras emociones y no son ellas las que nos controlan nuestra vida. Un efecto positivo también es la capacidad para conectar con otros y mostrarnos sensibles y conscientes de las emociones de los demás. Además una buena gestión emocional facilita la solución constructiva de problemas. Y para nuestra salud supone un equilibrio y un bienestar subjetivo.

Aprendizaje y desarrollo para ser más competentes en la vida

Una buena noticia es que nunca es tarde para aprender a desarrollar nuestras competencias emocionales. Entendemos por ser competente emocionalmente a la capacidad que desarrolla toda persona, ante cualquier escenario de la vida, siendo conscientes de las propias emociones y las de los demás, ser capaz de gestionar las emociones negativas y utilizar estrategias para una mejora autonomía emocional y social.

Para poder aprender a gestionar las emociones debemos de entender qué significa. *Entendemos la gestión emocional como la capacidad para manejar las emociones de forma apropiada, potenciando las emociones agradables y canalizando las emociones desagradables.* ▸

> **No estamos perturbados por las cosas en sí, sino por la forma que tenemos de pensar sobre las cosas.**
> *Epicteto (Enchiridion)*

Primer punto de partida: Nuestra forma de pensar nos influye y contagia emociones si no somos capaces de ser conscientes de ello. Y a la vez, nos condiciona nuestra forma de actuar.

Algunos elementos clave para gestionar las emociones

Elementos internos: Es decir, que uno mismo puede llevar a cabo:

Distanciamiento cognitivo*-Separar los problemas de nuestras emociones y poner distancia para no vernos contagiados ante las situaciones difíciles.*

Reestructuración cognitiva*- Consiste en cambiar los pensamientos negativos por otros positivos.*

Sentido del humor*-Tomarse las cosas y ver las cosas de formar relativa. Es un criterio de madurez humana.*

Actitud positiva*-Ver el vaso medio lleno y no medio vacío,* facilita encontrar los aspectos positivos, las cualidades y no los defectos para superar las adversidades.

Practicar meditación, relajación, ejercicio y/o cualquier actividad *que nos aporte energía positiva.*

Aceptar la propia responsabilidad*-Tomar medida antes los aspectos que dependen de uno mismo. No todas las situaciones pueden ser controlables, pero si son responsabilidad de uno mismo cómo uno quiere tomarse las cosas, si desde la responsabilidad o desde la culpabilidad.*

Elementos externos : Se pueden llevar a cabo con los demás

*-**Buscar apoyo social y/o profesional**-Pedir ayuda a profesionales para que nos ayuden a gestionar mejor nuestras emociones y sentimientos.*

*-**Ayudar a los demás**-Empatía con otras personas y situaciones que necesitan ayuda es un factor que ayuda a cambiar los estados de ánimo.*

*-**Realizar actividades de ocio con otras personas**. Jugar con nuestros hijos o hijas, reír y sonreír divirtiéndonos con ellos, experimentar emociones positivas que nos hagan sentir mejor y nos ayuden a distanciarnos de los problemas.*

Para finalizar, se presentan algunas consideraciones sobre la práctica de la educación emocional. *Bases didácticas de la educación emocional: propuestas para educadores y familias* (López-Cassà, 2011).

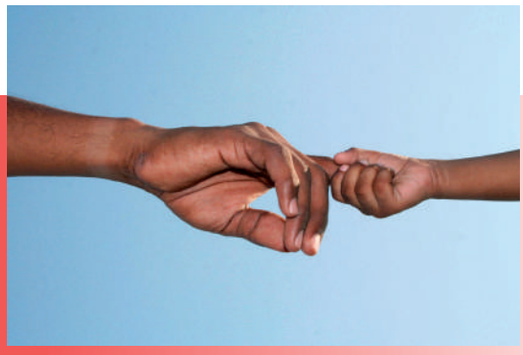
El adulto es el modelo y el referente de los niños y niñas.

Para ello el adulto debe:

- Permitir que expresen, sin prohibiciones, las emociones que sientan.
- No eliminar las emociones negativas.
- Hablar de las emociones con total naturalidad, sin dramatizaciones.
- Reconocer sus emociones para facilitar que ellos reconozcan las emociones de los demás.
- Recordar al niño o niña que le queremos sientan la emoción que sientan.
- Contemplar el lenguaje emocional a través del cuerpo y la palabra.

Dejar que los niños se familiaricen con estrategias de bienestar (relajación, respiración, meditación, diálogo interno, etc.)

- Permitir que el niño o la niña se equivoque y aprenda a ser más autónomo emocionalmente.
- Ayudar a que el aprendizaje emocional tenga en cuenta la perspectiva del otro.
- Los niños y niñas tienen derecho a emocionarse y expresar lo que sienten. ■



El reto de la gestión emocional está en uno mismo, ¡tú puedes!

Consenso para el tratamiento de la PKU en Europa

Para consultas relacionadas con la prensa, póngase en contacto con:

Tobias S. Hagedorn

Secretario E.S.PKU

Wilhelm-Mellies-Strasse 10
D-32120
Hiddenhausen
Alemania

Correo electrónico:
espku@t-online.de

Teléfono:
+49-5221-122066

(Lo mejor es ponerse en contacto con el Sr. Hagedorn entre 20:00 y 21:00 CET)

Eric Lange, Presidente de la E.S.PKU, comentó: "*La publicación de este documento de consenso supone un hito significativo para el esfuerzo colectivo por mejorar el tratamiento y gestión de la PKU en Europa. Representa el intento de mayor alcance hasta la fecha para recabar las opiniones de pacientes, profesionales y defensores, ofreciendo un plan de Acción respecto a la orientación respaldada universalmente para la práctica clínica. A pesar de las disponibilidad de técnicas de detección precisas, protocolos de gestión dietética y tratamientos efectivos, la gestión de la PKU sigue contando con recursos insuficientes e inaceptables diferencias en el tratamiento en varios países*".

Ahora se espera que los profesionales sanitarios de Europa desarrollen directrices basadas en pruebas para que sean usadas en la práctica clínica en función de los principios establecidos en el documento de consenso. También se informará a los legisladores europeos sobre la importancia de adoptar un enfoque exhaustivo y estandarizado sobre la gestión de la enfermedad en toda la región.

> **"La gestión de la PKU sigue contando con recursos insuficientes e inaceptables diferencias en el tratamiento en varios países**

El documento es una publicación de acceso abierto que se puede consultar gratuitamente aquí: *http://www.ojrd.com/content/8/1/191*. La elaboración del documento estuvo respaldada por una beca sin restricciones de Merck Serono, una división de Merck KGaA, Darmstadt, Alemania, que no influyó en su contenido.

Acerca de la fenilcetonuria (PKU)

La PKU es una enfermedad rara heredada que afecta a uno de cada 10.000 niños nacidos en Europa, con variaciones significativas entre países. Las personas con PKU tienen una enzima renal deficiente, lo cual les impide romper adecuadamente la fenilalanina, un aminoácido que se encuentra en los alimentos. Por consiguiente, aumentan los niveles de este aminoácido en la sangre lo que en último término provoca daños en el cerebro y el sistema nervioso. La PKU se puede tratar siguiendo una dieta especial durante toda la vida. En los niños, si la PKU no se trata puede provocar daños cerebrales irreversibles que tienen como resultado la disminución del coeficiente intelectual, déficits en las funciones ejecutivas y retraso mental. La enfermedad también puede causar tiempos de respuesta lentos, baja capacidad de concentración, escasa memoria y problemas emocionales como depresión, ansiedad e irritabilidad.

Acerca de la E.S.PKU

La Sociedad Europea para la Fenilcetonuria y los Trastornos Asociados Tratados como Fenilcetonuria (E.S.PKU), fundada en 1987, es una organización que agrupa a alrededor de unas 30 asociaciones nacionales y regionales de 28 países. Representa los intereses de las personas con PKU y de quienes cuidan de ellas en toda Europa. Además, apoya a sus miembros mediante labores de sensibilización en la Unión Europea y de interacción con la comunidad médica. La E.S.PKU está formada por un comité ejecutivo de seis miembros y un comité científico asesor, que mantiene informado al comité ejecutivo sobre los últimos desarrollos científicos relacionados con la PKU. Si desea obtener más información, visite: *http://www.espku.org* ■

30 años de ASFEMA

AL SERVICIO DE LA GENTE METABÓLICA DE MADRID…

...La Historia Continua !

Como muy bien alguien, de cuyo nombre no puedo acordarme, y emulando a Harold Loyd, dijo "*cumplir 30 años lleva su tiempo*". Para todos los que han formado y formamos parte de ASFEMA las horas se llenan acompañando en el camino a las personas que hacen del esfuerzo, la paciencia y el espíritu de superación una bandera en su día a día. Los años pasan, 30 nada más y nada menos!, y nos sentimos satisfechos del logro colectivo. En este punto, solo nos queda una cosa: Seguir hacia adelante!

El pasado 17 de diciembre de 2016 la Asociación Madrileña de fenilcetonúricos y otras metabolopatías de Madrid (ASFEMA), celebró su 30 aniversario en la Fundación Once en un emotivo acto conmemorativo. El vice-consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid *Don Julio Zarco* junto con la presidenta de la Asociación, *Matilde Navas*, abrieron el acto dirigiendo unas palabras a los asistentes y señalando la importancia que tiene el trabajar codo con codo Consejería de Sanidad-ASFEMA, ASFEMA-Consejería de Sanidad para mejorar todas las necesidades de los metabólicos de nuestra Comnidad. Por parte de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) tuvimos el placer de contar con la presencia de *Doña Elena Escalante* que resaltó la importancia así como la labor de la asociación en estos años. En el acto, el Presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, *Don Aitor Calero*, dedicó unas palabras a la audiencia, en las que dejó claro su compromiso para con nuestra asociación, así como para con el resto de asociaciones de la geografía española, y sus inminentes planes para los próximos meses. Entre los asistentes se encontraban los socios fundadores *Juan Carlos Baudes y Carlos Merino*, que nos relataron de una forma muy emotiva y entrañable cómo fueron sus comienzos, sus batallas para conseguir financiación, llegando a recurrir a concursos de la televisión, sus largas conversaciones telefónicas hasta altas horas de la noche, sus desvelos y su lucha para poner los cimientos, cimientos fuertes y sólidos, que han hecho posible que ASFEMA celebre 30 años. A continuación, la Presidenta de la asociación, fue invitando a salir uno a uno a diferentes miembros de la misma que dirigieron unas palabras al público contando sus experiencias de forma vibrante, sensible y llenas de sentimiento.

El acto culminó con un delicioso y cuidado catering por parte de la empresa Sensi Catering que hizo las delicias de todos y cada uno de los asistentes, tanto metabólicos como no metabólicos.

ASFEMA cuenta con más de 200 socios y se ha consolidado en estos años además, por sus innumerables actividades (talleres de psicología, talleres de cocina, mesas redondas para padres, actividades de ocio infantiles, quedadas de los jóvenes, etc.) convirtiéndose en un referente. La Presidenta agradeció la colaboración de todos los socios que durante estos años han hecho posible conseguir tantos retos y anunció que no desistirían de sus objetivos pues queda mucho camino por recorrer. ASFEMA tiene un hermoso pasado, vive un ilusionante presente lleno de retos para mejorar la calidad de vida de los enfermos metabólicos y trabaja para construir un prometedor futuro. ■

Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia

25 ANIVERSARIO - ASFEGA

Hace ya 25 años que se creó ASFEGA, en principio como **Asociación Fenilcetonúrica de Galicia,** y hoy ya **Asociación Fenilcetonúrica y Otros Trastornos Metabólicos de Galicia.**

En aquellos momentos conformaron la Asociación unas diecisiete familias dispuestas a organizarse para garantizar una mejor calidad de vida a sus hijos. Estaban totalmente desamparadas ante el diagnóstico de una enfermedad poco habitual, cuyo conocimiento y tratamiento médico estaba aún en pañales en la comunidad gallega. Ellos como padres tenían que enfrentarse a la Fenilcetonuria sin conocerla y sin estar seguros de cómo ayudar a sus hijos, cómo llevar su dieta, su medicación,... El nacimiento de **ASFEGA** supuso un gran avance, ya que al unirse, las familias dejaron de estar solas luchando por afrontar los distintos problemas.

Partieron de cero, por lo que solicitaban información a otras asociaciones para saber los pasos a seguir. Los comienzos fueron difíciles contando sólo con las aportaciones de los socios que no bastaban para todo lo que había que hacer. Empezaron a pedir ayuda llamando a distintas puertas que poco a poco se fueron abriendo y fue llegando la ayuda para la adquisición de los alimentos dietéticos, la cesión de un local para almacenarlos y diferentes ayudas para desarrollar actividades como conferencias que acercasen información a los padres, convivencias de familias, reuniones y charlas divulgativas, campamentos de jóvenes metabólicos, talleres de cocina metabólica,...

Así, a lo largo de estos 25 años ASFEGA ha ido logrando, gracias a: la voluntad y esfuerzo de las familias, el apoyo del equipo médico y de laboratorio y la colaboración de entidades públicas y privadas el avance en el cumplimiento de sus objetivos en defensa del colectivo metabólico. Tratamos de que el hoy de los metabólicos sea mejor que el ayer, pero también de que el mañana pueda y sea mejor.

Para conmemorar este vigésimo quinto aniversario de nuestra entidad se realizaron distintos eventos en la convivencia anual de familias metabólicas que ASFEGA organiza. Celebramos la **XXV Convivencia de Enfermedades Metabólicas** en la *Residencia de Tiempo Libre de Panxón (Nigrán)* en la provincia de Pontevedra, los días 23, 24 y 25 de Septiembre de 2016, con la colaboración de la Xunta de Galicia. El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de *D. Jesús Vázquez Almuíña*, Conselleiro de Sanidad de la Xunta de Galicia.

El primer acto fue el visionado de un vídeo titulado *"25 años creando una familia"* con imágenes que reflejaban momentos destacados de ▸

XXV CONVIVENCIA

ENFERMEDADES METABÓLICAS

estos 25 años de vida de ASFEGA, y que causó la emoción de varios de los asistentes por las emotivas imágenes de este repaso de nuestra historia. Además, uno de los socios fundadores de la Asociación, *Eladio Troncoso,* dio una charla sobre los duros inicios de ASFEGA.

Tras estos actos comenzaron las distintas mesas redondas y ponencias impartidas por varios miembros del equipo médico del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Este año se centraron en tres bloques temáticos:

- ASFEGA y la Unidad Asistencial de Enfermedades Metabólicas Congénitas:
  - Constitución y trayectoría de ASFEGA.
  - Significado de ser Centro de Refencia (CSUR) y pertenencia a la MetaERN.
  - Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de la USC.
- Investigación en las Enfermedades Metabólicas Congénitas:
  - Investigación actual en nuestro grupo de Metabolopatías del IDIS.
  - Importancia de los estudios clínicos.
- Avances en las Enfermedades Metabólicas Congénitas:
  - En las terapias dietéticas y farmacológicas.
  - En el diagnóstico genético.

También se dieron rondas de preguntas, charlas sobre la importancia de las características organolépticas en los productos dietéticos en estos pacientes y un taller informativo sobre la elaboración de dietas metabólicas.

Se celebraron reuniones de jóvenes metabólicos y una Asamblea de socios, donde se plantearon las distintas problemáticas e ideas para que ASFEGA continúe con su labor, teniendo en cuenta las diversas aportaciones.

En la parte más festiva y lúdica de la Convivencia contamos con animación musical para conmemorar este 25 Aniversario. Los niños y niñas tuvieron tiempo para la diversión y el entretenimiento, disfrutando con una animadora de juegos, talleres de manualidades, actividades de equipo e hinchables. También se les repartió una camiseta con la leyenda *"25 años caminando juntos"*.

La celebración de esta *XXV Convivencia de Enfermedades Metabólicas* de ASFEGA resultó todo un éxito para intercambiar experiencias y conocimientos, y para poner en valor estos 25 años de trabajo colectivo en la mejora de la calidad de vida de los afectados por fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos. ■

La Asociación Valenciana de Fenilcetonuria

CELEBRA SU TRIGÉSIMO ANIVERSARIO

En 2016 hizo ya 30 años que creamos **AVAPKU**, tras los primeros casos detectados de fenilcetonuria en la comunidad Valenciana. Por eso en esta ocasión hemos hecho de nuestra convivencia anual una celebración. Con un fin de semana completo de actividades para los niños, ponencias para los padres y familiares, talleres de cocina, presentación de productos específicos para PKU, etc. Culminando con una cena de gala muy especial, espectáculo y fiesta para celebrar estos 30 años y homenajear a nuestros PKUs, ya que por ellos existe esta asociación, además de ser un modo de reconocerles el sacrifico que hacen al llevar su tratamiento toda la vida.

Como es sabido cumplir 30 años en el mundo asociativo no es nada fácil, sino más bien lo contrario y más aún con la baja incidencia que hay en nuestros casos, 1 PKU cada 10.000 nacidos, pero en este caso, ¡lo hemos conseguido!, esto solo se alcanza de un modo básico, cuando el objetivo general (la mejora y el bienestar de nuestros hijos y familiares) que nos une a todos los que la formamos es lo más importante de nuestras vidas, ya que cuando todos tenemos el mismo deseo no hay espacio a la ruptura. Este es el éxito de todos estos años y deseamos que así siga muchos más.

Personalmente veo imposible la travesía de la familia cuando se diagnostica un PKU sin una asociación como la nuestra, donde podemos conseguir la compresión y el apoyo de otras familias que se encuentran en la misma situación, que nos ayudan a ver la necesidad del sacrifico permanente del diagnosticado y de su familia.

Bajo el lema "*30 ANIVERSARIO AVAPKU*" hemos querido destacar el hecho de que la Asociación lleva trabajando 30 años por y para todos los PKUs de nuestra comunidad y celebrar los éxitos conseguidos hasta hoy, además de rendir nuestro personal homenaje a todos los PKUs que al fin y al cabo son ellos los protagonistas de esta Asociación.

En esta ocasión tuvimos el privilegio de inaugurar nuestras charlas con un padrino de excepción y que se ha comprometido y sensibilizado con nosotros, el cocinero de 3 estrellas Michelin *Ricard Camarena*, que nos dedicó unas palabras muy emotivas además de pasar un tiempo muy agradable junto a nosotros. También nos acompaño por parte de la Conselleria de Sanitat *Don Rafael Sotoca* Director General de Asistencia Sanitaria, y del ayuntamiento de Valencia *Doña Mª Teresa Girau*, concejala de Sanidad.

Muy importante para nosotros fue la asistencia del equipo de metabolopatías de la Fe de Valencia, casi al completo, con nuestros *Doctores Don Isidro Vitoria*, la *Doctora Patricia Correcher* y las nutricionistas *Doña Perfe* y *Verónica*. Tuvimos la fortuna de ser visitados por PKUs de otras comunidades que también nos ayudaron mucho con sus experiencias como *Lucia* de Madrid, *Eric Muncunill* de Catalunya el cual nos deleitó con un fabuloso taller de cocina.

Nuestros jóvenes PKUs también formaron parte de las charlas como *Mª José Edo* recientemente mama, *Sara* y *Sergio* que hacía poco habían participado en las pruebas de KUVAN. Tuvimos una presentación de la nueva web de Nutricia MUNDO METABOLICO de la mano de *Lucia Castro.* ►

Por la tarde mientras los más pequeños disfrutaban del teatro celebramos nuestra tradicional Asamblea con los temas típicos a tratar. También los jóvenes PKUs que asistieron a la ESPKU de Berlín nos contaron la experiencia, las novedades, nos enseñaron fotos etc.

Por la noche tuvimos una espectacular cena de gala donde se sirvió un menú muy elaborado bajo en proteínas para los PKUs que fue todo un éxito. Además de un maravilloso *CANDY Bar* con tartas y dulces bajos en proteínas que resultó ser exquisito para todos los presentes. Disfrutamos de un espectáculo de magia que hizo las delicias de los más peques y no tan peques, a cargo de LATROUPEMALABO. Y al finalizar acabamos la velada con un DJ magnifico, *José Molina*, además contamos con un original photocall dedicado a la PKU donde nos echamos unas risas haciéndonos fotos.

El domingo tuvimos una mañana lúdica muy divertida en el parque GULLIVER, es un parque que se encuentra en el Jardín del Turia de Valencia. Donde la principal atracción es una monumental escultura de GULLIVER de 70 metros a la que se puede acceder a través de rampas y toboganes. Además de divertidos paseos en bicicleta por lo que nos decantamos muchos. Fue una mañana estupenda con muchas risas donde disfrutamos todos los socios.

Finalizamos nuestras jornadas con una última comida juntos. En esta ocasión AVAPKU ha hecho un esfuerzo extraordinario para llevar a cabo la celebración que merecía 30 años. Desde aquí quisiera agradecer especialmente por el éxito conseguido un fin de semana espectacular; al comité organizador del evento, a los socios voluntarios, a los ponentes e invitados y al Hotel Silken Puerta Valencia. Por supuesto a nuestros socios y familiares, a nuestros colaboradores y a nuestro padrino el cocinero *Ricard Camarena*. ■

Felicidades por los 30 años de vuestra asociación

Felicidades por la labor que realizáis.

Felicidades por haber formado un grupo que camina unido con un único interés: mejorar continuamente el bienestar de vuestros seres queridos.

He de admitir que no conocía la enfermedad hasta que Paula me habló de ella. Es significativo, que yo que defiendo la relación intrínseca entre lo que comemos y como nos sentimos, no supiera de este grave problema. Soy padre de dos niños y puedo llegar a entender la preocupación que se produce cuando a alguno de vuestros hijos le diagnostican la enfermedad. Una enfermedad que de entrada ni entiendes, ni comprendes.

A partir del momento del diagnóstico, se inicia una travesía que sería muy complicada si no existiera una asociación como la vuestra. Después de conocer las peculiaridades de este síndrome, se me hace muy complicado que alguien tenga que seguir adelante solo y sin el apoyo de otras personas con casos similares. Entre todos os ayudáis en el camino y entendéis la necesidad del sacrificio permanente. Es emocionante ver que habéis cumplido 30 años como asociación. Un colectivo sólido, sin fisuras y con un único interés: mejorar el bienestar de los afectados por la enfermedad.

Mi compromiso con vosotros es total y aportaré mi granito de arena, si con él puedo ayudar a que se conozca más esta enfermedad minoritaria.

En todas nuestras recetas, siempre ponemos un par de ingredientes secretos: el cariño y el amor con el que hacemos nuestro trabajo. En este punto coincidimos porque vosotros le ponéis todos el cariño y el amor a la labor que lleváis a cabo. Os ánimo a seguir trabajando de esta forma por los vuestros.

Saludos.

Ricard Camarena.

La Investigación como un Horizonte de Esperanza

para las enfermedades metabólicas hereditarias

Aitor Calero García
Presidente de la FEEMH

El 28 de junio se celebra anualmente el día internacional de la fenilcetonuria. Este día conmemora el día del nacimiento de dos importantes investigadores: los doctores *Robert Guthrie* (creador e impulsor de la prueba del talón para la detección precoz) y *Horst Bickel* (creador de la dieta baja en proteínas necesaria para gozar de buena salud en los afectados).

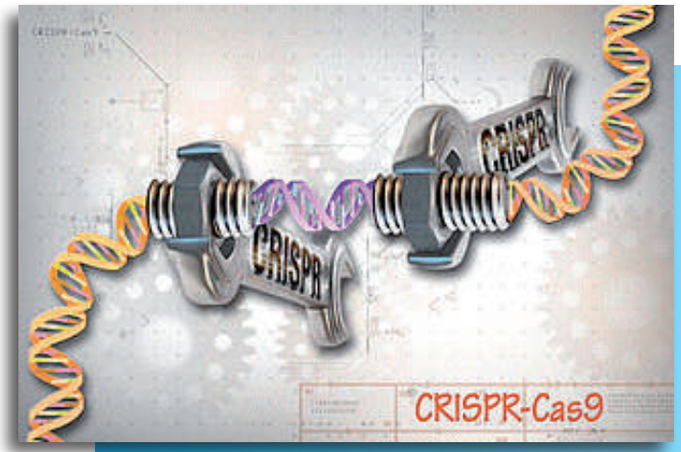
La PKU fue la primera de las metabolopatías detectadas y permitió avanzar en la investigación, detección y el tratamiento de muchas otras metabolopatías como, por ejemplo, la homocistinuria, la tirosinemia, la citrulinemia o las acidurias y acidemias orgánicas.

Sin embargo, es importante recordar que el descubrimiento, tratamiento y posterior diagnóstico temprano de la fenilcetonuria, no hubiera sido posible sin el impulso de *Borgny Egeland*, una madre que, allá por principios del siglo pasado en Noruega, insistió en que trataran de curar a sus dos hijos.

Sin el incentivo y el impulso que incorporan los familiares y afectados en la investigación de sus propias enfermedades y afecciones, sería mucho más difícil avanzar en la investigación.

Recientemente, se han descubierto técnicas novedosas de ingeniería genética que podrían permitir la curación de los afectados

Por este motivo, la Federación, entre una de sus principales líneas estratégicas de actuación de su decálogo, tiene la del apoyo a la investigación básica en enfermedades metabólicas. Es cierto que lo más urgente para las familias es el día a día, en lo que se refiere a la compra alimentos, detección de niveles de fenilalanina o los problemas con los comedores escolares. Sin embargo, tenemos que mirar también al horizonte, y apostar por la investigación básica, porque



lo que realmente sería importante es la curación total de cualquiera de nuestras metabolopatías.

Es cierto que, ahora mismo, puede parecer muy lejano el día en que alguno de los que actualmente están afectados por una enfermedad metabólica, se les pueda curar del todo. Pero hay motivos para el optimismo. Recientemente, se han descubierto técnicas novedosas de ingeniería genética que podrían permitir la curación de los afectados. No estamos hablando de seleccionar embriones libres de cualquier gen potencialmente peligroso, lo que se conoce como el consejo genético, sino la posibilidad de que una vez haya nacido una persona con una metabolopatía, sea factible su curación. ▸

El descubrimiento de los CRISPR-CAS9 por parte de un grupo de investigadores (en los que participaba también un investigador español), ha abierto un nuevo mundo dentro de la biología y de las técnicas de ingeniería genética. Con este descubrimiento los investigadores disponen de una herramienta muy precisa para modificar la secuencia de ADN justo por donde se quiera. Aplicado al caso de las enfermedades metabólicas hereditarias, sería posible usar CRISPR-CAS9 para extraer la secuencia de ADN que provoca la metabolopatía, y reemplazarla por una secuencia correcta. Lo más interesante es que se podría hacer en células en vivo del hígado, y esto permitiría una curación completa del afectado metabólico.

Es nuestra obligación como asociaciones de pacientes y afectados, apoyar decididamente la investigación en metabolopatías

Ya se han hecho algunos estudios en laboratorio, en los que ratones con tirosinemia, han sido curados de la enfermedad por completo. Como es normal, el salto de un animal de laboratorio a un ser humano requiere un proceso muy cuidadoso y controlado, y por tanto llevará algunos años, pero lo que nos tiene que motivar es que hace pocos años, muchas de las metabolopatías que hoy se detectan y se tratan con regularidad, ni siquiera se conocían.

Obviamente, el peso de la investigación básica siempre va a recaer en los centros de investigación y en los científicos. Sin embargo, es nuestra obligación como asociaciones de pacientes y afectados, apoyar decididamente la investigación en metabolopatías y es por ello que la Federación siempre tendrá una línea de colaboración abierta con la investigación, a través de la captación de fondos, colaboración directa en proyectos, becas o la simple cesión de información para que pueda ser posible esta investigación.

En particular, desde la Federación queremos empezar a trabajar con jóvenes investigadores de forma que, a través de becas o acuerdos de colaboración con universidades y centros de investigación, se puede fomentar este tipo de investigación básica que, poco a poco, puedan contribuir a nuevas terapias para las enfermedades metabólicas.

Máquina para el análisis de las metabolopatías

No debemos renunciar a ser ambiciosos y a lograr que, en el futuro, las enfermedades metabólicas hereditarias puedan ser curadas. Pero los pasos hay que empezar darlos hoy mismo. ■

Vitaflo®

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

Asociación de Navarra

El 18 de mayo se publicó en la web del Gobierno de Navarra la noticia de que "*Salud aumenta de dos a siete las enfermedades metabólicas detectables precozmente en recién nacidos*", el consejero explica que "de *esta forma, el programa de detección precoz de metabolopatías congénitas (PDPMC) que actualmente se desarrolla en Navarra se adecúa a lo exigido por la normativa estatal, que incluye esta ampliación en la cartera de servicios asistenciales del Servicio Nacional de Salud*".

A simple vista tendríamos que estar contentos de que por fin en Navarra, pasemos de las dos incluidas hasta el momento (hipertiroidismo congénito y fenilcetonuria) a siete, incluyendo estas cinco nuevas (fibrosis quística, acidemia glutárica tipo I, anemia falciforme, deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media y deficiencia de 3-hidroxi acil CoA deshidrogenasa de cadena larga).

Las determinaciones analíticas de Navarra se realizan en el Laboratorio de Salud Pública del Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco según el convenio de colaboración de ambas comunidades.

En nuestra asociación nos hacemos la siguiente pregunta: Si en el País Vasco se analizan diez enfermedades: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), la fibrosis quística, la anemia de células falciformes, Enfermedad de la orina de jarabe de arce, Homocistinuria, Aciduria glutárica tipo I, Acidemia isovalérica y Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga LCHAD y si los análisis de Navarra se hacen en el País Vasco, ¿porqué no se analizan para Navarra las diez enfermedades? ¿Navarra solo paga por siete? Todavía estamos perplejos.

En nuestra asociación nos hacemos la siguiente pregunta: si en el País Vasco se analizan diez enfermedades ¿porqué no se analizan para Navarra?

Por lo demás, el 2016, ha sido como todos los años. Nos hemos podido reunir en varias ocasiones para compartir experiencias, hablar de cocina y organizar nuestras actividades. Al igual que el año pasado, hemos podido realizar estas actividades con los fondos recibidos de las ayudas de Fundación Can y de la subvención del Gobierno de Navarra.

Nuestro primer encuentro fue en junio en Puente La Reina, en la Sociedad Gomacin, donde hicimos un taller de cocina de croquetas de queso y de chorizo patatero. Conocimos a una familia nueva, planeamos el viaje al congreso de Madrid y concretamos los días para la celebración de nuestra convivencia anual. Todo ello alrededor de una buena mesa y una buena comida, preparada por Sergio, uno de nuestros asociados.

En septiembre varias familias fuimos a Madrid, al congreso nacional organizado por la Federación. Para varios de nosotros, era la primera vez que íbamos y tanto las charlas como los actos organizados, merecieron la pena. Agradecer a la Federación la organización de este evento cada dos años.

El fin de semana del 14 de octubre, nos reunimos para pasar un fin de semana de convivencia, en el albergue Gure Sustraiak de Ollo (Navarra). De nuevo, nos acompañaron, la cocinera ►

Asociación de Navarra

especializada en dietas metabólicas del Hospital Sant Joan de Deu, *Tere Nonnato*, y su marido *Juan Ángel*. Desde aquí nuestro agradecimiento a los dos por compartir su tiempo con nosotros año tras año (y ya son unos cuantos). Los niños y los jóvenes hicieron a *Tere* un regalo espontáneo, que nos hizo emocionarnos a todos. Este año hemos podido contar con nuestro médico, el Dr. *Félix Sánchez-Valverde*, y con una de nuestras dietistas, *Arantza Ruiz de las Heras*, ambos del Complejo Hospitalario de Navarra. Tuvimos la oportunidad de charlar con ellos durante la celebración de una mesa redonda. En la jornada del sábado, nos acompañó, a título personal, *Iosu Vega*. El domingo, después de comer, dimos por terminada la convivencia, no sin antes repartir alimentos especiales a nuestros asociados. ■

Asociación de Cataluña

Estamos muy orgullosos del pasado año 2016, pues hemos podido mantener nuestra estructura. Gracias al trabajo y al compromiso de todas las familias, nuestra asociación cada dia está más consolidada.

El Banco de Alimentos bajos en proteínas que gestiona nuestra asociación, ha doblado sus ventas, facilitando un poco más, el día a día de nuestras familias.

El acto que más repercusión nos ha dado éste año, ha sido sin duda, el ser elegidos para representar, el libro de los *Relatos solidarios del deporte*. La recaudación de las ventas del libro se donará íntegramente a nuestra asociación.

Luis Suarez, jugador del FútbolClub Barcelona, nos ha arropado, dando mucha visibilidad a las enfermedades metabólicas, en especial a la PKU.

Uno de los días más emocionantes para nuestros chicos, fue la visita que hicieron al Camp Nou, para ver un partido del Barça.

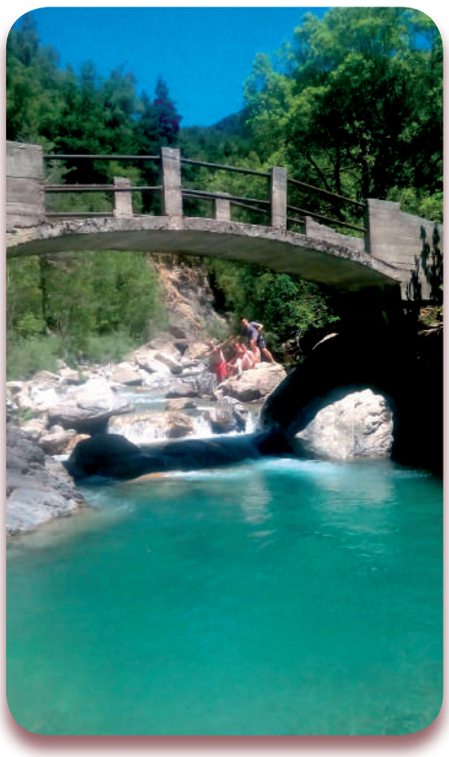
Los chicos pudieron hacerse fotos con los jugadores del equipo y pisar la hierba del campo , siendo por unos segundos, los grandes protagonistas. ■

Asociación de Aragón
Convivencia en Panticosa

La convivencia tuvo lugar en el periodo del 15-07-16 al 22-07-16 en un apartamento en Panticosa, situado a 1.184 m. de altitud, en pleno Valle de Tena (Huesca), población turística por excelencia. Se encuentra a orillas del río Caldarés, en el Pirineo Aragonés. Donde pudimos ponernos a prueba día a día practicando distintos tipos de actividades, tanto físicas como lúdicas, así como poner en práctica nuestras habilidades en la cocina.

El deporte es importantísimo para nuestra salud, pero mucho más para gente con metabolopatías que tiene que compaginar con la dieta, aportando los nutrientes necesarios en cada actividad para no llegar a la *autofagia*. Ya el primer día, para "*calentar*", nos pusimos las botas e hicimos una pequeña excursión a una poza que está a 5km del pueblo con subidas pronunciadas. Allí comimos unos ricos bocatas y nos bañamos en aquellas aguas tan frías.

Tuvimos otras actividades bastante emocionantes como el barranquismo, mezclando un paisaje impresionante con un recorrido variado y con nuestras habilidades motrices, empleando diversas técnicas. También hicimos Padel Surf en el pantano del Bubal. Una nueva modalidad que lo único que hacíamos era intentar tirarnos unos a otros, ja ja ja ja...



Nos tiramos por la tirolina más larga de Europa ubicada en Hoz de Jaca, nos aventuramos en el bosque haciendo tirolinas en un parque natural de Biescas y fuimos a las piscinas municipales de Panticosa, (necesitábamos descanso también).

Y para el colmo de los colmos, nos engañan para hacer una excursión de alta montaña, que saliendo desde el Balneario de Panticosa llegamos hasta los ibones de Bachimaña a 2200mts con una distancia de 6km, nos pusimos a prueba y la verdad, mereció la pena.

Fue una gran experiencia y a la vez divertida. Muchas risas y buena colaboración.

Gracias a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas y a las empresas colaboradoras se pudo realizar dicha convivencia, y pese a que al final fuimos pocos pudimos cambiar experiencias.

Para la próxima esperemos que haya más participación por parte de los jóvenes. ■

Asociación de Andalucía

El pasado 19 de febrero, la Asociación PKU y OTM de Andalucía organizo una convivencia campestre en el "*Cortijo El Campanero*", cerca de la localidad sevillana de Carmona, donde, por gentileza de los hermanos *Gálvez Sillero*, nos pudimos reunir y disfrutar juntos de una jornada de convivencia, en la cual se demostró, que la alimentación un tanto peculiar de nuestros niños no está reñida con el disfrute y la normalidad.

Mientras los niños disfrutaban de juegos al aire libre en un entorno natural, los padres, además de conocer a nuevos miembros de esta nuestra familia PKU y OTM, pudimos intercambiar experiencias y "*truquillos*" que son muy interesantes en nuestro constante aprendizaje para gestionar las diversas metabolopatías.

A la hora del almuerzo se disfrutó de una "*Paella metabólica*" que nada tenía que envidiar a otros arroces y que se adornó con unos "*mejillones de chorizo patatero*" que causaron la sorpresa y admiración de todos los asistentes.

También se contó con la asistencia de la *Dra. María Bueno Delgado* que vino al evento acompañada de su familia y en un ambiente distendido y desenfadado pudo dar respuesta a nuestras dudas e inquietudes para con nuestros hijos.

Al caer la tarde, todos marchamos con el firme convencimiento de haber asistido a una velada especialmente fructífera, sobre todo, por la importancia que supone el intercambio de vivencias que nos enriquecen a todos, padres e hijos, y por contribuir a fomentar una relación más cercana de los niños con los facultativos que los tratan, ya que en su mayoría solo se relacionan en la consulta.

Desde aquí queremos animar a los ausentes a que se sumen a la próxima cita y participen en crear asociación. ■

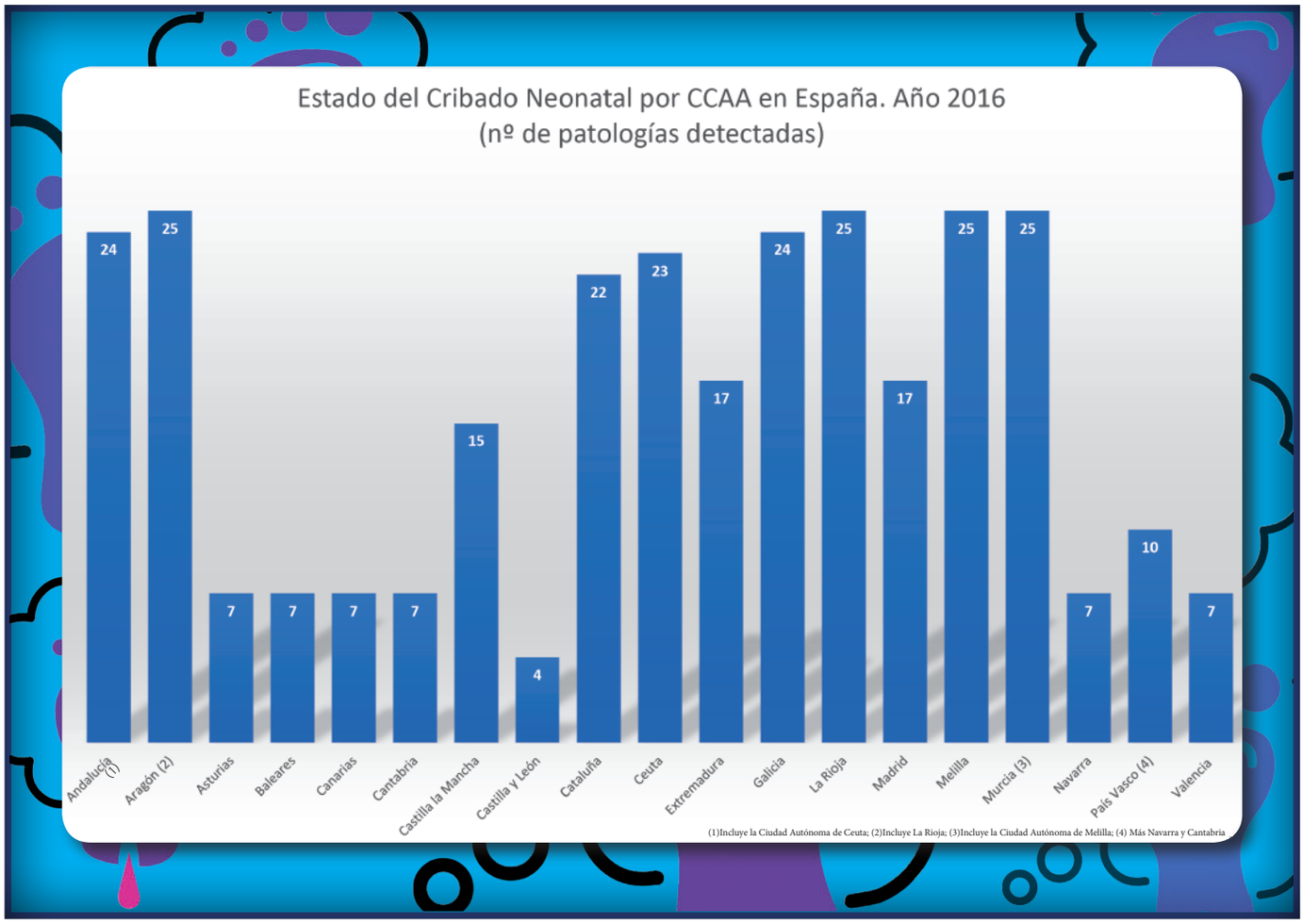
Velando por afectados y familiares durante más de 25 años

Federación Española
de Enfermedades Metabólicas
Hereditarias

ACAEMI

C/ Almirante Bonifaz 3 bajo
San Vicente de la Barquera
653 49 64 20
info@acaemi.es
www.acaemi.es

ACAEMI (Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas) se trata de una red de apoyo mutuo formada por familias y pacientes diagnosticados con alguna de las afecciones conocidas como errores congénitos del metabolismo.
Fundada en 2017 desde ACAEMI buscamos mejorar la calidad de vida de afectados y familiares, abarcando todos los ámbitos de actuación, haciendo principal hincapié en el control vital que requieren en cuanto a nutrición, dietética y apoyo psicosocial; trabajando por la importante tarea multidisciplinar de dar difusión, formación, organizar actividades lúdico-didácticas y gestionar un banco de alimento en la región para facilitar una mayor integración y desarrollo de todos los asociados. Así como ejercer de vínculo con administraciones, organismos, otras asociaciones y federaciones afines que resulten beneficiosas para nuestros intereses.



Entrevista a
Silvia García Rios

¿Alguna vez habías oído hablar de las enfermedades metabólicas hereditarias?

No, nunca había oído hablar de ellas.

¿Qué te supone diariamente el tener que hacer una comida especial para un enfermo metabólico?

La verdad es que lo hago con todo el cariño y no me supone esfuerzo añadido, es habitual, ya que tengo además otro tipo de comidas especiales que debo realizar, es una más de ellas.

¿Te parece fácil cocinar estos alimentos especiales? ¿ has encontrado alguna dificultad a la hora de cocinarlos?

Si, no me ha resultado difícil. Bien es cierto, que ciertos alimentos al principio requieren una preparación un poco distinta, pero desde que ya lo conoces y dominas, no tiene ningún problema.

¿Qué les dirías a los colegios que disponen de cocina propia y no aceptan cocinar este tipo de productos especiales?

Que no es comprensible ya que según se hacen otras dietas especiales, esta es una más. No se trata dificultad y no voluntad. No encuentro ninguna razón por la cual no pueda realizarse.

Haces comida para Carmen, una afectada por fenilcetonuria, ¿sabes en que consiste esta enfermedad y la dieta que tiene que llevar?

De la enfermedad solo conozco lo que respecta a la alimentación, que implica que el afectado/a debe tomar una dieta baja en proteínas. En un principio, la familia te indica una serie de pautas y una vez que las tienes adquiridas no hay ningún problema.

¿Qué pensaste cuando te dijeron que tenías que hacer una comida para un solo niño?

Nada en especial, ya que la experiencia me ha aportado que no se trata de la cantidad de comida que tengas que hacer, sino que deben hacerse todas las que resulten necesarias para que todos se alimenten correctamente. Tanto la dirección del centro como el comedor estamos comprometidos con la buena y adecuada alimentación de todos nuestros alumnos. ■

CEIP - colegio ***Ciudad de los Angeles***

Éric un Cocinero PKU

Éric Muncunill

Hola a todos.

Mi nombre es Éric tengo 32 años para 33, vivo en Manresa, una ciudad cerquita de Barcelona, y soy PKU. Mis principios en este camino de la vida fueron algo enigmáticos, ya que mis padres tuvieron que lidiar con una enfermedad totalmente desconocida no solamente para ellos sonó que también para muchos médicos. La información que teníamos tantos unos como otros era tan escasa que nuestra dieta era muchísimo más triste de lo que es ahora. Cuando me preguntan por como ha evolucionado el conocimiento de nuestra enfermedad y el abanico de productos alimentarios que disponemos pongo el mismo ejemplo: mis padres tenían que ir una vez al mes hasta Perpinyá (140 km) para comprar productos bajos en proteínas.

Desde muy pequeño empecé a mostrar interés por la cocina, ayudando a mi abuela a preparar los platos tanto para mí como para mi familia. Quizá para mí, esté debería ser un tema tabú pero la verdad es que me encantaba meterme en la cocina y preparar diferentes recetas.

Cursé mis estudios con toda normalidad hasta que acabé la ESO. Yo tenía muy claro que quería estudiar algo relacionado con la cocina, y si podía ser, conocer el mundo de los dulces cursando Pastelería.

Mis padres, con buen criterio, no veían nada claro que un chaval siendo PKU se metiera en un obrador de pastelería rodeado de productos que no podía probar y les daba algo de miedo que tuviera alguna debilidad en algún momento y me diera por picar cosas prohibidas.

Así que, con la idea de la Pastelería dejada de lado, comencé el curso haciendo bachillerato de letras. El curso lo llevaba bien, pero tenía la sensación que estaba haciendo algo que no me llenaba y decidí abandonarlo con la idea en la cabeza de empezar al año que viene el curso de Pastelería.

Al año siguiente el curso empezó, y yo empecé con mis estudios de Pastelería como cualquier otro alumno; eso si, mis padres pusieron en conocimiento al tutor de mi enfermedad por si salía algún problema.

A medida que el curso iba avanzando y mis controles en el hospital seguían siendo correctos mis padres se fueron dando cuenta que quizás el cambio de curso había sido lo mejor para mí. La verdad es que nunca sentí la necesidad de comer nada de lo que yo no podía, ya que siempre he sido muy respetuoso con mi dieta y conmigo mismo.

El curso acabó y empecé a trabajar de aquello para lo que me había estado formando, aprendiendo un oficio en que día tras día aprendes cosas nuevas.

Una día, en una visita al Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, uno de mis médicos, el Doctor Campistol me comentó: "*Oye, siendo pastelero, ¿porqué no pruebas de realizar recetas bajas en proteínas para ti y para gente como tú?* Y eso me dio que pensar. Alguien PKU, que ha estudiado pastelería, que trabaja de pastelero... por lo menos tenía que intentarlo. Y empecé a realizar pruebas en casa con nuestros productos. No fue nada fácil al principio ya que nuestras harinas no tiene nada que ver con las harinas normales, pues su reacción en una receta no tiene nada que ver.

Pero poco a poco fueron saliendo cositas y cuando ya tuve unas cuantas recetas se las llevé a mi médico y éste se puso en contacto con Nutricia para dar a conocer mi testimonio. Las recetas les encantaron tanto que me propusieron hacer un libro con mis recetas bajas en proteínas para compartirlas con todos los enfermos y familiares, con el fin de hacerles una dieta y una vida más rica en gustos y contrastes.

El libro se agotó rápidamente en Catalunya y estamos a la espera de realizar una segunda edición. ■

Torrijas

Ingredientes para una tostada:

- 1 Rebanada de pan bajo en proteinas
- Aceite de oliva para freir
- 7 ml. de sucedáneo de leche Loprofin®
- Azucar en cantidad suficiente
- 10 g. de preparado panificable Loprofin®
- 2 g. de sustituto de huevo Loprofin®

Receta de Éric Muncunill

NUESTRO SECRETO, EL SABOR

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 proteina- menos de 1gr por cada 100gr
- Bajo contenido de fenilalanina
- Ricos en fibra
- Faciles y comodos de usar

Mevalia | LOW PROTEIN

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

A BRAND OF Dr Schär

*Un paquete máximo por familia

TORTITAS y/o GOFRES

BAJOS EN PROTEÍNAS

Aline Leonardo

CANTIDADESPOR 100 GR DE ESTA RECETA

Proteína total	**0,5g**
Valina	103 mg
Leucina	125 mg
Isoleucina	99 mg
Arginina	125 mg
Lisina	97 mg
Metionina	48 mg
Fenilalanina	104 mg
Tirosina	117 mg

mg=microgramos
Tabla de nutrientes utilizada: ODIMET

INGREDIENTES

- 200 g de harina baja en proteína
- 70 g de azúcar blanco o moreno
- 300 mL de agua muy caliente
- 1 cdita. de esencia de vainilla
- 15 g de mantequilla o margarina vegetal (aprox. 1cda.)

ELABORACIÓN

- En un bol mezcle la harina el azúcar y la vainilla. Remueva todo muy bien con un batidor de varillas manual. A continuación, eche la mitad del agua hirviendo, remuévalo y luego el resto del agua.
- Cuando hayas mezclado bien y la masa tenga una textura parecida a la de la "leche condensada" eche la cucharada de mantequilla y remueva todo muy bien hasta que la mantequilla se haya derretido y mezclado con la masa por completo.
- En una sartén antiadherente, añada una pizquita de mantequilla y seguidamente unas dos o tres cucharadas de la masa. Deje que se haga de un lado y dale la vuelta hasta que esté doradita por ambos lados.

Si tienes gofrera, podrás utilizar la misma masa para hacer gofres siguiendo las indicaciones de uso del fabricante de ese electro doméstico.

Comparativa de Precios Diciembre 2016

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

	PRECIO PRODUCTO NORMAL			PRECIO PRODUCTO APROTEICO EQUIVALENTE				
Producto	Precio PVP envase	Cantidad (gr/ml)	Precio por Kg/l	Precio PVP envase*	Cantidad (gr/ml)*	Precio por Kg/L*	Sobrecoste	PORCENTAJE
Pan de Molde	1,00 €	480	2,08 €	3,86 €	400	9,65 €	7,57 €	363 %
Galletas	1,96 €	800	2,45 €	3,25 €	200	16,25 €	13,80 €	563 %
Harina	0,85 €	1000	0,85 €	3,36 €	500	6,72 €	5,87 €	691 %
Leche	0,68 €	1000	0,68 €	1,57 €	200	7,85 €	7,17 €	1.054 %
Macarrones	0,93 €	500	1,86 €	3,75 €	500	7,50 €	5,64 €	303 %
Cereales	3,15 €	750	4,20 €	14,40 €	375	38,40 €	34,20 €	814 %
Arroz	1,52 €	1000	1,52 €	3,04 €	400	7,60 €	6,08 €	400 %
Total	**10,09 €**		**13,64 €**	**33,23 €**		**93,97 €**	**80,33 €**	**598 %**

Asociaciones Metabólicas

Andalucía	Asociación PKU y OTM de Andalucía	690339557	Miguel de Unamuno, 9	41.020	Sevilla
Aragón	Asociación Aragonesa de PKU y OTM	976758183	Ermesinda de Aragón, 10	50.012	Zaragoza
Asturias	Asociación de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de Asturias	639266693	Manuel Gutiérrez, 15	33.600	Mieres
Cantabria	ACAEMI (Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metebólicas Innatas)	653496420	Almirante Bonifaz, 3 bajo	39.540	S.Vicente de la Barquera
Castilla y León	Asociación PKU de Castilla y León	923210560	Avda. del Cid Campeador, 106	09.006	Burgos
Cataluña	Asociación Catalana de Trastornos Metabólicos	654238747	Santa Rosa, 39	08.950	Esplugues de Llobregat
Extremadura	Asociación PKU y OTM de Extremadura	620140447	Avda. Lusitania ,9 - 2ºA	06.800	Mérida
Galicia	ASFEGA (Asociación PKU y OTM de Galicia)	982202410	Poeta Aquilino Iglesia Alvariño, 21	27.004	Lugo
Madrid	ASFEMA (Asociación de Metabólicos de Madrid)	910828820	Costa del Sol, 11	28.033	Madrid
Murcia	Asociación Padres Niños Jarabe de Arce y Otras Metabolopatías de la Región de Murcia	968516532	Alfonso X El Sabio, 59	30.203	Cartagena
Navarra	Asociación PKU y OTM de Navarra	677750815	Concejo de Ardanaz, 1-2ºC	31.016	Pamplona
Pais Vasco	Asociación PKU y OTM del País Vasco	944803241	Labur, 1	48.510	Trapagarán
Valencia	Asociación PKU de Valencia AVAPKUPV	669868557	Naturalista Rafael Cisternas, 2 - Pta.41	46.010	Valencia

MURAL DECORATIVO EN EL LOCAL DE LA **FEEMH** EN MADRID

Con la colaboración de:

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD