PENSANDO EN METABÓLICO

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias 2022

sumario

piensa en metabólico

presentación

3 Superando las dificultades

comunidad metabólica familias

9 Vida sin la enfermedad

19 El nombre de familia no es una casualidad

27
El papel de la telemedicina

Se entiende por telemedicina todas aquellas interacciones por parte de personal sanitario en relación a un paciente que se realizan sin compartir el mismo medio físico

encuentros jornadas convivencias

28 Asociación de Cantabria
Asociación de Aragón

29 Asociación de Valencia

30 Asociación de Galicia

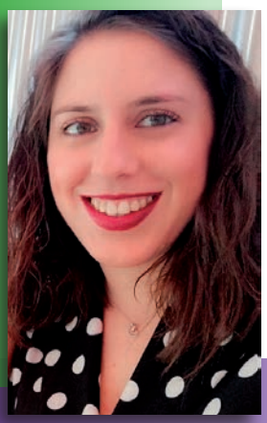
32 Asociación ACIMET

34 Asociación de Navarra

36 Asociación de México

38 Asociación ADCUM-Perú

25
Comida vegana, ¿aliada de los pacientes metabólicos?



4
Mi experiencia con el Kuvan

expertos metabólicos

17 El impacto de los estudios cualitativos

23 La autoestima

metabólicos y sociedad

7 Cuidar o curar

dossier adultos PKU

12 Podemos ser quienes queramos ser

13 Como la PKU influyó en la elección de mi carrera

14 Mi historia

DR Dietas Recetas

40 Bizcocho con zumo especiado de manzanas

42 Bolitas de brócoli rellenas de queso
- Coliflor gratinada al curry

43 Hamburguesas de verduras y chimichurri
- Canelones bajos en proteínas

44 Boniato relleno de verduras y cous cous - bajo en proteínas

45 Quiche de endivias

46 Coca salada de pulled pork vegano

Edita:
Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias - FEEMH
c/ Luis Ruiz, 75
local 30 - 28017 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: Helena Carpio
Vocal: Natalia Díaz
Vocal: Matilde Navas
Vocal: Olga Chaves
Editora: Ágata Bak
Maquetación y diseño: Joaquín Calero
Diseño de portada: Marta Suárez

Depósito Legal: M-5814-2016
ISSN: 2695-5547

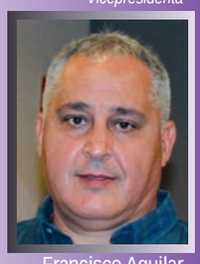
Distribución gratuita

abril 2022

Los editores de la revista Piensa en Metabólico *no nos hacemos responsables de las opiniones emitidas por nuestros colaboradores. Asimismo, colaboradores y editores, tampoco somos responsables por los comentarios de nuestros lectores publicados en el sitio web y redes sociales.*

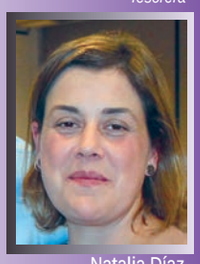
Aitor Calero
Presidente

Mei García
Vicepresidenta



Francisco Aguilar
Secretario

Helena Carpio
Tesorera



Natalia Díaz
Vocal

Matilde Navas
Vocal

Olga Chaves
Vocal

Superando las Dificultades

Quiero empezar el editorial de este año con una magnífica noticia. El cribado neonatal ha sido ampliado en la Comunidad Foral de Navarra hasta un total de 31 metabolopatías. Esto es un gran logro para toda la comunidad metabólica ya que, de ahora en adelante, todos los recién nacidos en Navarra, tendrán las mismas oportunidades de tener un diagnóstico y tratamiento adecuado al igual que ocurre en otras regiones de España. Enhorabuena a la asociación ARAPKU de Navarra, ¡seguimos avanzando!

Aprovecho también para dar la bienvenida a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) a ACIMET, Asociación Nacional de Afectados y Familiares con Acidemia Metilmalónica. Son ya 16 las entidades que integradas en la federación representando a más de 1.000 familias en toda España.

La historia de las enfermedades metabólicas hereditarias es la historia de la superación. Y gran parte de los artículos de esta edición de Pensando en Metabólico son historias increíbles de superación. De ahí la importancia del cribado y el diagnóstico porque, cuando a los metabólicos se les da esa posibilidad, pueden alcanzar cualquier cosa que se propongan: investigar, estudiar, hacer deporte, formar familias…

Igualmente importante es poder contar con terapias y medicamentos que permitan un mejor manejo de la enfermedad en todas sus fases y edades. Todo ello, por supuesto, con el consejo experto de los especialistas.

El otro elemento esencial para lograr que los afectados puedan tener una vida plena y satisfactoria son las familias y, junto con ellas, esas otras Familias (con mayúscula) que son las asociaciones, donde no solo encontramos información, alimentos o recetas, también encontramos apoyo moral, cariño y comprensión. Por ello, nunca me cansaré de repetir, ni de pedir, que participemos activamente en ellas. Si en un momento te fueron útiles, haz que lo sigan siendo en el futuro para los nuevos afectados. Nuestro colectivo es muy importante para un tratamiento integral de las metabolopatías.

Finalmente, quería hacer una petición especial a nuestros lectores. Nos gustaría que completárais una pequeña encuesta para conoceros mejor. Nos gustaría saber desde dónde nos leéis, qué contenidos os interesan, si la revista os ha gustado y que nos dejéis vuestros comentarios. Solo necesitáis escanear el código QR. Nos van a ayudar mucho a seguir mejorando.

Por último, y muy importante, muchas gracias a todos los voluntarios y socios colaboradores que nos apoyan. Hasta el año que viene.

...pensemos en metabólico.

Aitor Calero
Presidente

Mi experiencia con el Kuvan

Ana Mª Pena Amor

Hola me llamo Ana, tengo 39 años, soy de A Coruña (Galicia) y tengo Pku Clásica.

Hoy voy a contaros mi experiencia con un nuevo tratamiento que estoy tomando, el Kuvan.

No hace mucho que empecé con el Kuvan, de hecho, empecé a tomarlo en el mes de mayo de 2021, tras una prueba que me volvieron a realizar 18 años después para determinar si esta vez respondía bien. Hace 18 años me la hicieron por primera vez para saber cómo respondía al Kuvan y como resultado me dio un 24%. El mínimo de respuesta es del 30%, me faltaba muy poco para llegar. Así que en abril del 2021 me volvieron a realizar la prueba del Kuvan para ver si la respuesta sería positiva, ya que me dijeron que había muchos PKUs que estaban respondiendo al Kuvan.

Me realicé la prueba desde casa; la vez anterior fuí ingresada en el hospital de Santiago de Compostela. Tenía que tomar 10 pastillas un día y al día siguiente otras 10 pastillas y pincharme en el dedo cada ciertas horas. La prueba fue de esta forma: una semana antes de realizar la prueba me tuve que pinchar el dedo y enviar los análisis a Santiago para tener una referencia de mis valores de fenilalanina en sangre. Y el día que empecé la prueba primero me tuve que pinchar el dedo antes de tomarme los primeros 10 comprimidos Kuvan, era la toma 0. Tras pincharme, me tomé los 10 primeros comprimidos con agua mientras desayunaba. Unas 8 horas después de tomar el Kuvan me pinché de nuevo, serían las 4 de la tarde y volvería a pincharme de nuevo 8 horas más tarde, las 12 de la noche. A las 8 de la mañana volví a pincharme y después me tomé con el desayuno los otros 10 comprimidos que me quedaban para seguir con la prueba que finalizaba a las 8 de la mañana del día siguiente. Volví a pincharme 8 horas después a las 4 de la tarde y luego a las 12 de la noche y por última vez realicé otra toma de sangre a las 8 de la mañana del día siguiente.

Una vez realizada la prueba del Kuvan, envié las tomas de sangre al laboratorio de metabolopatías de Santiago de Compostela. Luego me enviaron los resultados a casa. No entendía mucho si había superado la prueba. Me puse en contacto con mi endocrino para saberlo. Me llamó el endocrino para decirme que los resultados fueron muy buenos y positivos, diciéndome que lo mínimo es alcanzar el 30% de respuesta y yo alcancé un 45%, casi 46%, de respuesta. Volví a Santiago para buscar el Kuvan y empezar con el tratamiento. Empecé con la mínima dosis, 3 comprimidos al día tomados en el desayuno, con control de mi dietista y realizando tomas de sangre cada 10 días y registrando y anotando lo que comía 3 días antes de realizar la toma de sangre. Y así fue como empecé mi experiencia Kuvan.

A partir de ahí tuve que adquirir más material para pincharme porque antes realizaba tomas de sangre cada mes y ahora con el Kuvan realizo tomas de sangre cada 10 días, esto fue para mí un gran cambio. Ahora estoy mejor controlada por la dietista y pinchándome cada pocos días. Mis niveles fueron bajando, pero había alguna subida que otra pero eran subidas muy leves gracias al Kuvan. Me costó un poco bajar de 6mg/dl de fenilalanina en sangre, porque al empezar tenía alrededor de 9 y actualmente estoy por debajo de 6. La dietista de momento no me agregó más alimentos proteicos a la dieta porque tengo que bajar de, 4 incluso tener un 3 para que me pueda ampliar un poco la dieta.

Esto lleva tiempo, no es empezar con el Kuvan y empezar a meter proteína, no, todo tiene un proceso, hay que tener paciencia y no desesperarse en el intento. Yo con el

Kuvan aún sigo mi dieta PKU, porque hay que tratar de bajar a lo mínimo posible para que la dietista te pueda ampliar un poco la dieta. La dietista te va guiando y hay que seguir los pasos. El internista experto en Pku y Otm me ha dicho que tomar el Kuvan no me va a liberar por completo la dieta, pero sí que me va a poder ampliar la cantidad de alimentos proteicos. Quiere decir, que con Kuvan no voy a dejar la dieta baja en proteína, pero si podré ampliar más la ingesta de proteína natural.

Sé que a algunos les resultará extraño y se preguntarán por qué tomo el Kuvan si no voy a poder liberarme por completo de mi dieta, o incluso decir, "*pues yo no hago la prueba porque total, ¿de qué me sirve tomar el Kuvan si no puedo tener dieta libre? mejor sigo mi dieta, sigo como hasta ahora*". Pues no saben lo que se pierden. Hay que aprovechar las oportunidades buenas que te da la vida, y si es con el Kuvan, aunque no puedas dejar tu dieta, hay muchos beneficios. Sé que para algunos no es suficiente, entonces tendrán que esperar a la terapia génica para que tengan la suerte de tener una dieta libre, pero yo ahora mismo estoy feliz y contenta con el Kuvan porque noto mucha mejoría.

En mi última revisión de Octubre en el Hospital de Santiago de Compostela, el endocrino me aumentó la dosis del Kuvan y ahora me estoy tomando 4 comprimidos al día durante el desayuno, y me dijo que con esta dosis y viendo que me iba bien con la dieta y los niveles, que iba a notar mucha mejoría, y que iba a ampliar más aun la dieta. Obviamente, aun no amplié nada porque bajé de 3, pero volví a subir un poquito en los niveles, solo un poquito. No doy saltos enormes en mis niveles como me sucedía antes del Kuvan. Pero ya la dietista me dijo que la próxima consulta telefónica me ampliaba la dieta, y porque me acababan de subir la dosis y ella quiere esperar un poco para saber que tal voy con la nueva dosis de Kuvan. Así que estoy muy cerca de poder ampliar mi dieta. ►

Mi experiencia con el Kuvan

Para ir concluyendo con mi experiencia con Kuvan, decir que para mí el Kuvan ha sido una bendición porque antes estaba en niveles que no bajaba de 8 mg/dl y podía superar niveles de 10 mg/dl hasta llegar a 11 o 12 mg/dl y con Kuvan ahora no me pasa, cambió mi vida, porque ahora suelo bajar mucho y si subo, no subo tanto ni doy esos saltos que me daban antes. Ahora es mucho más controlado, mis niveles mejoraron muchísimo, ahora estoy por debajo de 6 mg/dl concretamente en mi último análisis tengo un 4,9 mg/dl y llegué a estar anteriormente a un 2,7 mg/dl, ¿y por qué subí? pues porque el día que fui a hacerme las revisiones fui en ayunas para hacerme una analítica completa y también me tomaron sangre para marcar el nivel. Las ayunas afectan un poco en la subida de Fenilalanina, pero todo va bien y con el Kuvan voy a poder tolerar más proteína aun.

En la última llamada la dietista me amplió la dieta un poquito, dados los resultados donde me mantengo en 2,7mg/dl. Ahora me da patatas fritas, patatas asadas o cocidas y pistachos con sus gramos por día, obviamente no los como todos los días porque me lo advirtió, que no se trata de estar comiendo eso todos los días, que puedo comer hoy los 9 gramos de pistachos y mañana 20 gramos de patatas fritas y al día siguiente paso de comer más o incluso no como hasta 2 días después, porque tampoco quiero pasarme. Y a ver cómo iré así.

Mis conclusiones:

El Kuvan no cura la Pku. Kuvan es un tratamiento para la PKU que mejora la calidad de vida del paciente que llega a poder tener más tolerancia de proteína que antes. La PKU con el Kuvan la vamos a seguir teniendo toda la vida.

Hay que tener paciencia con el Kuvan. No es empezar y besar el santo, no. Cada tratamiento lleva su tiempo. Y como ya os he contado, desde mayo llevo con el Kuvan y aun no me han ampliado la dieta porque no llegaba a los niveles idóneos para ampliarla. Y ese día está cerca. Así que paciencia con esto. Os lo digo para que no haya sorpresas y no os lleguéis a desilusionar y a tener bajones de ánimo.

El Kuvan no libera la dieta por completo. Me lo dijo el internista ya varias veces y eso hay que tenerlo en cuenta para que no os llevéis disgustos. Tenemos que seguir con nuestra dieta PKU, el Kuvan nos hará más fácil el día a día con la ampliación de la dieta, tendremos más tolerancia de proteínas como ya os dije anteriormente.

¿Efectos secundarios con el Kuvan? Sí, hay algún que otro efecto secundario, pero no os alarméis porque es normal. Si miráis el prospecto, pone que el efecto secundario más probable es el dolor de cabeza, pero que es normal. Cuando empecé a tomar el Kuvan, me estuvo doliendo la cabeza durante 2 días, pero luego me desapareció. Es una reacción normal. Cuando me subieron la dosis a 4 comprimidos por día, también me dolió la cabeza los dos primeros días, pero me desapareció por completo y nunca más.

Para concluir, deciros que si os dan la oportunidad de hacer la prueba Kuvan, no os neguéis porque perdéis la gran oportunidad de poder comer un poco más de lo permitido y aunque os resulte un poco molesto, algún día agradeceréis que tantos investigadores y científicos hayan hecho el esfuerzo para sacar adelante un tratamiento que puede mejorar la calidad de vida y de salud del paciente PKU. También agradeceréis tener el Kuvan en casa y poder tomarlo, porque os aseguro que os cambia la vida a mejor, aunque sea un rollo tener que registrar la dieta cuando la dietista os lo mande hacer, pero estaréis satisfechos con vuestros niveles de Fenilalanina y con vuestra dieta Pku más ampliada.

Un saludo y cuidaros mucho. ■

Cuidar o curar

Malgorzata Henek

European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders.

La fenilcetonuria fue descrita por primera vez en el 1939 por Asbjörn Følling. La dietoterapia, tal y como la conocemos ahora, se empleó por primera vez en el año 1951. A lo largo de los años la calidad de la fórmula ha ido mejorando. También contamos con alimentos de uso médico especial. Cada vez más, la calidad y la variedad se hacen mayores. Otro hito en la historia ha sido la aparición de dos tratamientos, primero de Kuvan y luego de Palynziq, que permiten bajar el nivel de fenilalanina en la sangre y aumentar la tolerancia. La próxima etapa, la terapia génica, ya se vislumbra en el horizonte. Entonces, ¿cuidar o curar? Este dilema, si no se ha discutido ya, antes o después tendrá peso en nuestra vida.

La gestión del cuidado influye de forma significativa en la calidad de vida del paciente con fenilcetonuria. Si miramos en detalle cómo está organizado el cuidado, veremos un panorama muy amplio. Hay países con sistemas de cribado neonatal que además cubren muchas fórmulas, también las más avanzadas, pero no la comida especial.

Además, la demografía de los pacientes con fenilcetonuria va cambiando. Al principio la mayoría de los pacientes eran menores de edad; actualmente se ve cada vez más personas adultas. En unos años veremos en Europa los primeros seniors con PKU. Por eso es enormemente importante que el paciente goce de la atención médica adecuada para su edad, también del acceso al médico especialista, nutricionista y psicólogo, pues todo ello es requerido para el cuidado del paciente. European Society of Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria (ESPKU) pone mucha atención en ello y propone muchas medidas con el objetivo de concienciar sobre la calidad de cuidado de los pacientes con PKU. En el marco de una de las iniciativas de la E.S. PKU, The European Parliament Cross Party Alliance on PKU, durante una de las mesas redondas sobre PKU se ha tratado el tema del cuidado adecuado del paciente

adulto, desplegando ante los diputados el panorama actual, las expectativas y el modo de transición del paciente pediátrico al paciente adulto. El cuidado de los menores con PKU parece estar bien organizado. El cuidado del paciente adulto, no necesariamente. Hay países en los que los pacientes son llevados por médicos o dietéticos en hospitales especializados, donde aparte del conocimiento de la fenilcetonuria se revisa otras enfermedades propias de la edad adulta que pudieran influir en la calidad de la dietoterapia. Hay ▸

también países en los que los adultos con PKU siguen bajo la supervisión de médicos y nutricionistas infantiles.

Un factor importante de la gestión del cuidado es una clara y comprensible política del financiamiento de fórmulas y de alimentación de uso médico especial en PKU. Hay países que cubren tanto la fórmula como la compra de la comida baja en proteína. Otros ayudan a los pacientes con subsidios especiales; en otros, la compra de la comida recae en las familias. En algunos sitios se financia tanto Kuvan como Palynziq, mientras que en otros esto no es posible por ahora y posiblemente no lo será en un futuro cercano.

La terapia dietética en PKU confronta al paciente con diversos retos: ya sea buena organización, buena planificación, ya sea la voluntad fuerte, o finalmente esta autodeterminación que le impida tener los "días peores". Todos estos factores eventualmente influyen en su funcionamiento en la sociedad. Se trata de desafíos desconocidos para personas que no padecen la enfermedad. Por otra parte, la dietoterapia contribuye también, afortunadamente, a una mayor conciencia en materia de consumo, salud y nutrición.

Finalmente, es importante tener en cuenta las consecuencias de la falta de cuidados adecuados. Estas son distintas en niños y distintas en personas adultas. Los eurodiputados que forman parte de The European Parliement Cross Party Alliance on PKU han puesto de relieve, en el comunicado con ocasión del Día Internacional de Salud Mental, el peso que la atención adecuada tiene para los pacientes. La E.S. PKU monitorea también la legislación europea que podría influir en la calidad de atención al paciente PKU.

Si les preguntáramos a los pacientes si sueñan con una medicación que cure la PKU, la mayoría respondería que sí sin pensárselo dos veces. Actualmente hay distintos ensayos con métodos que podrían curar la PKU. Los pacientes reaccionan con alegría y entusiasmo ante cada noticia al respecto. Recordemos que un fármaco de este tipo tiene que ser no solo eficaz sino también seguro. No podemos renunciar a la seguridad. Supongamos, por el momento, que tenemos ya el medicamento. Es seguro. Es eficaz. ¿Qué es lo que sigue? Es difícil prever el precio del fármaco que cura la PKU; no obstante, los estándares que tenemos o que vamos a conseguir en la gestión del cuidado y la atención al paciente así como la política de financiamiento en salud pública influirán sin duda en la implementación del nuevo medicamento.

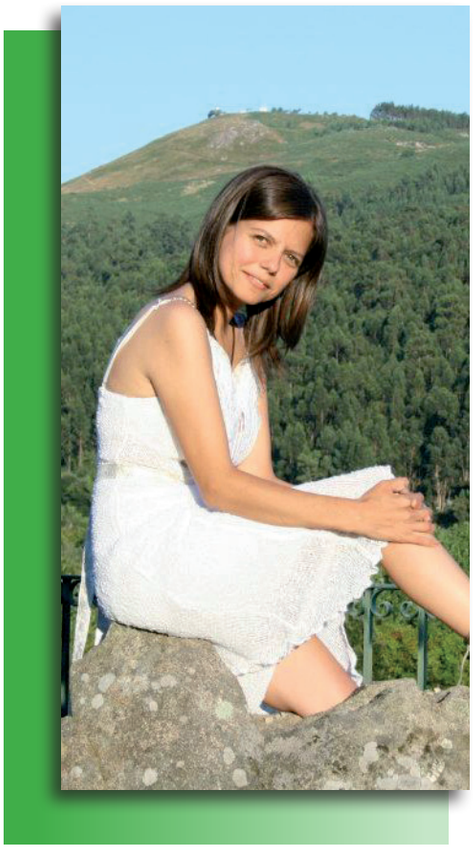
La fenilcetonuria fue descrita por primera vez en el 1939 por Asbjörn Følling. La terapia dietética tal y como la conocemos ahora se empleó por primera vez en el 1951.

¿Cuidar, atender o curar, un medicamento? Es una pregunta a la que los pacientes responderíamos sin problema. Curar, medicamento. ¿Atención o cura? Si lo vemos desde una perspectiva amplia, ambas cosas están relacionadas. Una cosa no excluye a la otra. La cura es, no obstante, el sueño de todo paciente PKU. Es el futuro que esperamos. ■

El transplante de Julieta

Vida sin la enfermedad

Julieta Rocha



Me llamo Julieta Rocha, tengo 43 años, tengo formación artística: tengo curso superior de fotografía. Nací con un error innato del metabolismo de las proteínas: déficit ornitina carbanil transferasa (OTC).

Comencé a tener los primeros síntomas, convulsiones, comas, etc., a los 6 meses de edad. El diagnóstico lo conseguí a un año de edad y para ello tuve que ir a Paris. En Portugal no sabían nada.

En aquella época el tratamiento era muy rudimentario, el benzoato de sodio, aminoácidos y vitaminas. Es el mismo ahora, para este error genético no existen todavía muchas opciones de medicación más allá de la dieta hipoproteica. Pero entonces la dieta baja en proteína era básicamente zumo de naranja, verduras y más verduras y todo minuciosamente pesado en la báscula. Y es que no existían productos hipoproteicos y la medicación tenía que ser gestionada por una farmacia, ya que todavía no había nada en el mercado farmacéutico para mi dolencia

De pequeña pasé mucha hambre, pues solo podía comer 10 gramos de proteína. Después eso iba creciendo y cumplí bien con el tratamiento hasta mis 11 ó 12 años. Después los pediatras que me daban seguimiento salieron del hospital y vi a otra pediatra que básicamente no me proporcionaba medicación ni recetas para que pueda tener acceso a los productos hipoproteicos y medicamentos, no me hacía análisis ni nada.

En la dieta que hacía me restringía mucha cosa más de lo que podía y debía comer, pues vivía con miedo de tener alguna crisis, y como no sabía cómo andaban los valores de mi dolencia, no tenía control analítico. Sentía, sin embargo, que no estaba muy bien, muchas veces mis padres y mi hermano fueron a buscarme a la escuela, porque yo ya estaba casi a punto de entrar en coma. Recuerdo que varias veces me dormí en la escuela y despertarme 3 o 4 días después en mi cama. Mis padres no me llevaban al hospital o a urgencia pues sabían que la médica no iba a hacer nada y ellos iban haciendo lo que sabían y podían.

Viví así parte de la infancia, adolescencia y vida adulta. Hasta que un día me harté. Precisaba ayuda urgente, yo podía sentirlo en mi cuerpo. Fui a un canal de televisión a hablar de mi situación, que no tenía asistencia ni acceso al medicamento o a productos hipoproteicos.

Un día después de haber ido a la TV recibí una llamada telefónica del hospital de Santo Antonio. Me han dicho que allí se habló de mi caso y mi situación y me preguntaron si no ►

Vida sin la enfermedad

quería ir hasta allí a tener una conversación con un equipo de médicos interesados en mi caso. También me ofrecieron seguimiento.

Yo fui y vi, claro, que el hospital de São João al enterarse quiso volver a tener contacto conmigo para que volviera con ellos. Pero claro, después de la negligencia que sufrí por su parte durante años yo no quería ya tener nada que ver con ellos. Pasé al seguimiento en el hospital de Santo Antonio.

En el momento de volver a ser atendida por los médicos había estado casi 21 o 22 años sin cualquier tipo de tratamiento o productos hipoproteicos. Esto, como lo saben, deja secuelas en el caso de nuestras dolencias.

A lo largo de estos veintitantos años mis padres intentaron encontrar médicos que nos pudieran ayudar, mas ninguno tenía la especialidad en esta área y la enfermedad era demasiado compleja.

Un día, debería tener veintipocos años, un médico les propuso a mis padres hacer el trasplante. Mis padres descubrieron, sin embargo, que sería un experimento para el médico, que él no tenía conocimiento de otros casos como el mío ni tenía otros pacientes con mi patología. En esta época yo no estaba en crisis y no sabía si el trasplante ayudaría o resolvería cualquier cosa de mi enfermedad. Entonces mis padres se pusieron a investigar a ver si alguien en el mundo con mi enfermedad se había sometido al trasplante. Por eso se negaron a seguir ese tratamiento. No volvimos hablar de ello nunca más hasta que entre 2015 y 2017 la enfermedad empeoró. Yo prácticamente no salía ya del hospital y la medicación dejó de hacer cualquier efecto.

A finales del 2016 mi médico me envió para la consulta pre-trasplante y en agosto del 2017, concretamente el día 10 de agosto, me sometí a la intervención. La verdad es que no tuve mucho tiempo para pensar sobre el transplante, pues pasaba la vida internada, casi siempre en cuidados intermedios o intensivos. Entonces dije que sí, pues en mi caso en concreto si no lo hubiera hecho, solo saldría del hospital en una caja. No tenía otra opción.

El trasplante es una intervención quirúrgica enorme. El modo en que me prepararon para ella fue decirme que o bien me sometía a la operación o bien ya no me quedaba mucho tiempo. El post-operatorio no fue tan malo como pensé; mi cuerpo ya había estado tan mal, yo ya había vivido en modo de supervivencia, que esto fue como un alivio para el organismo. Ciertamente, unos días después todavía tuve unos picos de toxicidad del amonio en la sangre y en el cuerpo. Pero eso era que el organismo necesitaba mucho tiempo para desintoxicarse (el médico me dijo que para quedar sin ningún rastro del amonio en el organismo debería esperar un año más o menos) y para que los valores de mi enfermedad, con la que había convivido día a día, bajaran.

La sensación con la que yo vivía en mí día a día era como si anduviera todos los días y horas con la sensación de estar drogada o resacosa. Después del transplante no tuve grandes molestias o dolores porque tenía

mucha medicación analgésica y tranquilizante, etc. Dos días de haber salido de cuidados intensivos y haber ido para la enfermería del servicio de transplante yo ya estaba sentada y con ganas de salir fuera de la cama. La única cosa que no había ido muy bien en el postoperatorio fue la falta de comunicación entre el equipo de transplantes y el equipo de las dolencias metabólicas para el cambio brusco del tipo de alimentación.

En resumen, que cuando me han permitido comer, solo me pusieron un plato de comida normal, o sea arroz, carne etc., y yo tuve que adaptarme (yo, una persona que nunca había comido este tipo de alimentación, principalmente proteína animal). Esto es muy complicado. No hablé con la psicóloga pero si cambiar de dieta puede ser difícil a nivel físico, a nivel psicológico o emocional es aún peor, si a ello le juntamos que en los últimos meses previos al trasplante no conseguía ni hacer la dieta, pues todo lo que me mantenía eran sueros y sonda nasogástrica, por donde la dieta líquida iba hasta el estómago.

Yo aprendí a vivir una vida prácticamente normal con la enfermedad, aunque no era fácil. Vivía enferma todos los días, vomitaba casi todos los días y a veces, varias veces el mismo día. No sentía que vivía en este mundo, parecía que vivía en otra dimensión, como en modo automático. Muchos días no vivía sino sobrevivía.

Puedo decir que recuerdo haber ido a la escuela y de vuelta, pero si me hubieran preguntado que pasó ese día no me acordaría de nada. Ni siquiera como había llegado y salido de allí. Muchas veces mi hermano y padre tenían que buscarme con el coche porque yo ya no sabía el camino a casa, lo que hacía o quien era. Todo ello porque los niveles de amonio en la sangre y el organismo estaban altos.

Ahora, después de transplante, gané mucha calidad de vida. Ya no necesito tomar aquella medicación entera (eran más de 80 comprimidos diarios), y además los suplementos.

Pero claro, vivir tantos años con la dolencia, y principalmente aquellos 20 y pocos años sin acompañamiento médico y sin medicación dejaron algunas secuelas y quedé con ciertas discapacidades.

Ahora tomo inmunosupresores para evitar el rechazo del órgano, calcio y hierro, porque debido a la dieta baja en proteína quedé con déficit de calco y anemia crónica. Las precauciones que tengo con la alimentación son precauciones que cualquier trasplantado debe observar. Casi no como carne o pescado porque mi cuerpo no se adaptó muy bien a estos alimentos. Cuando los ingiero me dan diarreas, me siento hinchada, con cólicos y llena de dolores.

A pesar de todo soy muy feliz y agradecida por todo que viví y lo que me queda. Tengo mucha voluntad de vivir y de experimentarlo todo y esto no lo podría haber hecho sin el trasplante. ■

Podemos ser quienes queramos ser

Bárbara Reig

Buenos días a todos/as, me llamo Bárbara, tengo 37 años y, desde que tengo uso de razón, mi vocación ha sido la de cuidar a los demás, así como a mi llevan toda la vida cuidándome, tanto mis padres, como mis enfermeras, nutricionistas, especialistas metabólicos, maestros/as, etc..

Cuando se me ofreció escribir este artículo, me pedían que compartiera con vosotros la experiencia de cómo la PKU, había influido en la elección de mis estudios, o del camino profesional que seguiría. Os confieso algo, ¡¡ni yo misma lo sé!! Si bien es cierto, que sin darme cuenta y de manera inconsciente, durante toda mi carrera, he ido eligiendo los trabajos siempre, relacionándolos con la PKU, ¿por qué? pues creo que en parte, era un terreno en el que me sentía cómoda y segura, ya que tenía quizás, más información acerca de ella que mis propios/as profesores/as. Además de ello, y ya enfocándome en la finalización de mis estudios, y una elección de la que sí fui consciente, os voy a comentar qué Trabajo de Fin de Grado elegí y porque lo hice.

Ya iba por mi quinto año de universidad, donde compaginaba (a la perfección) un trabajo como Directora del Departamento Sanitario de una empresa privada, a la vez que terminaba mis últimos 18 créditos de la carrera, entre los cuales estaban los 9 dedicados a mi TFG. Me dejaron elegir la temática y a la profesora que sería mi tutora (Alicia, profesora de salud infantil y del adolescente), y es en este momento cuando vi mi oportunidad de hacer algo por mí, y algo de lo que sentirme orgullosa, porque sabría que habría servido para algo. En estos momentos se me ocurrió ligar mi vida profesional, la cual estaba dedicada a la enfermería, con mi vida personal, la cual venía determinada por un error del metabolismo de los aminoácidos, que no podía obviar, y que siempre iba a formar parte de MI, la PKU. Y de esta forma escribí el título: "*El papel de la enfermería en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes PKU y sus familias*". Busqué muchísima información, me esforcé en hacer un gran trabajo y también en hacer una genial exposición del mismo. En el turno de las preguntas, sucedió justamente lo que yo esperaba que sucediera, mi tribunal quedó sorprendido por la temática que elegí, me dijeron que no era un tema "*común*" y que había corrido el riesgo de no encontrar la suficiente información, pero que aún así, había hecho un magnífico trabajo, que me lo agradecían y que iban a hacerme muchas preguntas, ya que ellos/as no dominaban el tema. Así fue, y contesté una por una todas sus preguntas, al finalizar una de las profesoras que conformaban el tribunal me preguntó ¿Por qué este tema? y le dije; no sé si se ha dado cuenta, pero en la mayoría de la bibliografía existente en referencia a la PKU y el desarrollo de los y las pacientes PKU, siempre se hace mención a que quizás, un paciente pku, llevando una dieta adecuada y unos controles bien gestionados, puede llegar a ser una persona "*normal*" con un coeficiente dentro de la media "*estándar*" y muchas lindeces más, las cuales creo que se siguen viendo así porque la gente no realiza estudios a día de hoy, mostrando a la sociedad que una persona con pku es exactamente igual de capaz que cualquier otra de ser un estudiante/profesional brillante; que si llevas bien la dieta, puedes incluso tener una inteligencia superior a la media (como cualquier otra persona no pku). Le dije que, sobre todo, me encantaría poder eliminar ese estigma que se tiene con los pacientes metabólicos, con respecto a que nos cuesta más conseguir todo, no tenemos la misma capacidad de concentración, la dieta hace difícil nuestra convivencia social con el resto de compañeros/as de clase/universidad/colegio, etc. porque es básicamente mentira, yo no

me siento así, he tenido compañeras a las que les ha costado mucho más que a mí, mi vida social es muy rica y estable, al igual que mi capacidad de concentración, que es bastante buena.

En resumidas cuentas, creo que realicé ese trabajo, para reivindicar el derecho de los y las pacientes pku a ser tratados en igualdad de condiciones que cualquier otro/a alumno/a. A vosotros, que me estéis leyendo, recordaos que; tenemos pku, pero eso no nos impide soñar y esforzarnos por alcanzar nuestros sueños, no somos ni más ni menos que nadie. No tengáis miedo nunca. Creed en vosotros mismos/as, cumplid la dieta (aunque sea un poco tediosa a veces, os aseguro que hoy en día hay muchísimas más opciones que hace 35 años, cuando yo era pequeña), seguid el tratamiento a raja tabla (la fórmula, los análisis, las vitaminas suplementarias; ¡todo!)

Si eso lo hacemos bien, y tenemos la salud controlada, en las demás esferas de la vida, no nos diferenciamos en nada de nadie, podemos ser quienes queramos ser y hacer lo que siempre hayamos soñado hacer. En mi caso fué, ser enfermera y seguir estudiando medicina, porque me apasiona saber más, en vuestro caso, para cada persona, será una profesión distinta, pero al fin y al cabo, el camino siempre es el mismo, el de la constancia y la voluntad: seamos o no PKU.

Un saludo muy fuerte para todos y todas y ánimo en vuestros caminos profesionales, seguro que si os esforzáis, llegareis tan alto como os propongáis. ■

Como la PKU influyó en la elección de mi carrera

Dalibor Dujmic

Me gusta decir que soy un PKU que aprovechó totalmente su PKU y la ha puesto trabajar a su servicio. Creo firmemente que, de no tener la PKU, jamás habría viajado tanto y vivido en distintos países de Europa.

Cuando empecé a trabajar en Croacia, trabajé para la compañía distribuidora de Nutricia, ya que siempre pensé que la PKU iba a ser una ventaja para mí con las que otros no podrían competir. Cuando me puse a trabajar allí, pensaba construir mi carrera en el sector de marketing directamente con Nutricia.

En aquel momento me di cuenta que mi PKU no iba a ser suficiente para conseguirlo. Necesitaba ampliar mis conocimientos de marketing, así que me apunté a un programa MBA en Marketing en la mejor escuela del sureste europeo, esto es, en *Zagreb School of Economics and Management.* Así, empecé a filtrar el rumor entre los empleados de Nutricia presentes en las conferencias E.S.PKU que estaba a punto de acabar el MBA y que estaba abierto a cualquier empleo potencial.

Y finalmente llegó el día en el que fui contratado por Nutricia Global con sede en Amsterdam.

Trabajar para Nutricia fue la mejor elección que he hecho en mi vida. He aprendido un montón, he crecido personal y profesionalmente. No solo adquirí más habilidades de marketing, también me convertí en una persona más fuerte y aprendí que nada es imposible. He tenido la suerte de tener a una manager que apoyaba mis ideas y de la que pude aprender. Todavía sigue siendo mi inspiración hoy.

Con Nutricia he viajado a muchos rincones de Europa y Asia. E incluso ahora, cuando ya no trabajo a tiempo completo para Nutricia y soy más bien un *partner,* me siento muy feliz y agradecido de tener la oportunidad de moldear el futuro de la PKU.

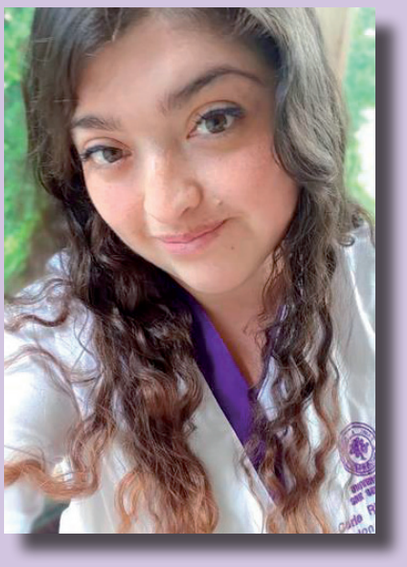
Mientras tanto, estoy ganando experiencia en la industria IT para mi curriculm. Trabajo en el desarrollo del negocio (ventas) para un fabricante sueco de software. Estoy de camino para convertirme en un marketer hecho y derecho, con experiencia en ventas y marketing. ■

Mi historia

Carla Riquelme

Mi nombre es Carla Riquelme Maldonado, y fui diagnosticada con fenilcetonuria clásica a los 15 días de nacida. Tengo 28 años, soy de nacionalidad chilena y vivo en la Décima Región de los lagos en la ciudad de Puerto Montt. Actualmente me dedico a trabajar de medio tiempo como terapeuta integral encargada de las terapias de masaje de relajación, reflexología podal y apiterapia en un centro médico llamado Centro Medico Integral Armonía que cuenta con un equipo de profesionales de salud integral. Todos en conjunto buscamos un tratamiento integral de nuestros pacientes, desde el área médica y además complementamos por el área de la medicina alternativa.

El camino de los estudios ha sido bastante difícil para mí ya que inicialmente no tenía el hábito de estudiar, por lo que me costaba mucho organizar mis tiempos. Pero como todo en la vida



aprendí y hoy en día me encuentro en mis últimos años de mi amada carrera, Nutrición y Dietética, muy feliz, ya que este año soy licenciada.

Estoy contenta sobre todo con mi progreso y mi crecimiento a través de los años. Como mencioné anteriormente me costó bastante, pero esta es la carrera que siempre quise ya que crecí viendo como era el trabajo de un nutricionista sobre todo en el ámbito de nuestra enfermedad. Me gustó mucho el apoyo que recibió mi familia desde el minuto uno cuando fui diagnosticada al nacer. El equipo mé-

dico fue espectacular, cálido y cercano y, según me relata, mi mamá se sintió muy acogida por las doctoras. En ese momento quien atendió a mi mamá y a mí fue la Dra. Verónica Cornejo y la Dra. Erna Raimann. En conjunto, todo el equipo metabólico del INTA tuvo verdaderamente mucho que ver en mi decisión de estudiar nutrición ya que como ellos me gustaría mucho convertirme en el día de mañana en esa nutricionista quien entregue apoyo a los padres y personas con PKU. Hoy en día aporto desde mi experiencia y un poco con los conocimientos que voy adquiriendo en mi carrera realizando talleres para reforzar el cálculo de fenilalanina a partir de la dieta o realizando talleres de cocina. Esto lo hago cada vez que tengo la oportunidad. La idea nació de la necesidad de incluir a las personas de regiones que se encuentran alejadas de las actividades que se realizan en la capital y de esta manera puedan vivir la experiencia de compartir experiencias, aprender cocina con los productos aproteicos y sobre todo reforzar el cálculo de fenilalanina en la dieta. Y es que es necesario como PKU saber calcular nuestros alimentos y desenvolvernos de forma independiente en todos los ámbitos con la finalidad de poder compartir un poco con otras personas PKU. De forma podemos compartir nuestras experiencias.

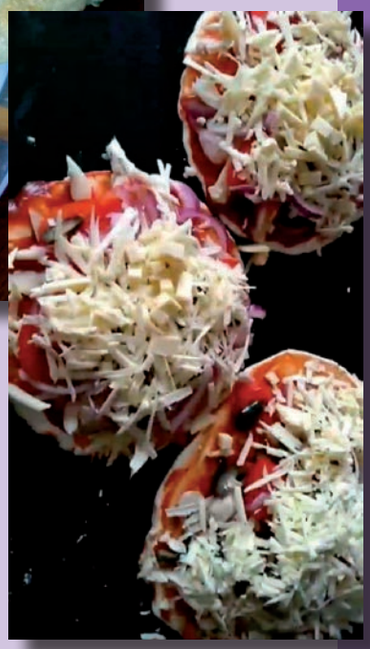
Finalmente me gustaría dejarles como mensaje a todos los niños y adolescentes con PKU: no tengan miedo a estudiar en la universidad o lanzarse a algún desafío. Con un adecuado control y manteniendo buenos niveles, los PKU somos tan capaces como todos de hacer una carrera universitaria, aprender un idioma o realizar cualquier desafío que nos propongamos solo hace falta las ganas y la perseverancia para poder lograrlo, Animo a todos un gran abrazo. ■

Redes sociales con contenido PKU:

https://www.instagram.com/carlanicole1234/?hl=es-la

https://www.instagram.com/pkuideas/?hl=es-la

Usuario: carlanicole1234 y PKUIDEAS.



Imágenes taller PKU

SIENTE EL CAMBIO
ÚNETE A LA EVOLUCIÓN
EN EL MANEJO NUTRICIONAL

POWERED BY PHYSIOMIMIC Technology

PKU GOLIKE

PKU FOODIES ©

ÚNETE A LA EVOLUCIÓN en el manejo nutricional de la PKU.
En la plataforma @PKUFOODIES encontrarás atractivas sugerencias dietéticas y culinarias para hacer de tus comidas la mejor, agradable y saludable manera de tomar tu fórmula PKU.

contacto@rendonlab.com

ABSORCIÓN FISIOLÓGICA DE AMINOÁCIDOS

SABOR, OLOR Y RETROGUSTO MINIMIZADOS

RENDON EUROPE Laboratories
RENDON EUROPE LABORATORIES S.L.

¡ Descárgate el recetario !

Comunidad de pacientes con enfermedades raras

El impacto de los estudios cualitativos

Bernadette Gilroy
Irish PKU Association/Munster Technology University

Mi historia

Me alegra mucho tener la oportunidad de compartir con vosotros mi experiencia acerca del impacto de los estudios cualitativos en la comunidad de pacientes con enfermedades raras. Ante todo, y en primer lugar, soy madre de una niña con fenilcetonuria, activista en el movimiento asociativo PKU y de enfermedades raras e investigadora.

Aunque mi hija tiene diagnóstico oficial y tratamiento disponible, al igual que otros integrantes de la comunidad de pacientes con enfermedades raras sí percibíamos algunas lagunas importantes en asistencia médica y tratamiento de esta compleja, invisible y a menudo no entendida condición. Sentía que mucha literatura sobre PKU no tenía tanto impacto para alguien que vive con esta enfermedad.

Al involucrarme en las actividades de la comunidad más amplia de pacientes con enfermedades raras, conocí un mundo totalmente diferente. Escuché activamente a los pacientes expertos que hablaban de su experiencia vivida y los retos diarios que encontraban en su camino, en el que seguían manejando su condición mientras tenían que mantenerse a sí mismos o a sus seres queridos. Necesitaban de forma desesperada una sólida plataforma desde la que expresar sus dudas y documentarlas para que puedan llegar al sistema de atención médica y contribuir a formar futuras políticas de salud pública.

Intervención del Público y Pacientes

Public and Patient Involvement [Intervención del Público y Pacientes], o PPI como se conoce mejor en Irlanda, ofrece esta oportunidad, ya que proporciona herramientas para que los representantes de pacientes se conviertan en colaboradores en investigación o incluso co-investigadores. Pueden utilizar su experiencia, opiniones y conocimientos sobre su enfermedad rara para identificar prioridades de investigación y apoyar así comunidades de pacientes. Los representantes de pacientes son invitados por instituciones académicas para colaborar en planificación, diseño, desarrollo, distribución, interpretación, diseminación e implementación de la investigación. Es vital que el representante de pacientes esté involucrado en cada paso de estudio. No se trata de cumplir con un requisito; más bien, los representantes están en el centro del proceso de toma de decisión. Reciben instrucciones con descripción del trabajo, en las que especifica su rol y responsabilidades dentro del proyecto de investigación. El documento está redactado en un lenguaje claro, sin la complejidad de terminología científica. No es necesario tener experiencia previa, sin embargo, los investigadores académicos sí ofrecen un curso preparativo para apoyarlos así en su trabajo.

Yo fui una representante de pacientes. Después de la reunión con Profesora Asistente Suja Somanadhan en University College de Dublín (en el marco de Rare Disease Research Partnership), fui invitada a co-impartir un taller de investigación para pacientes PKU y sus familias en Irlanda, con el objetivo de identificar cuáles son sus prioridades en investigación. Los aspectos que hemos sacado en claro eran las barreras y ayudas para vivir bien con fenilcetonuria en Irlanda. Fui colaboradora de derecho pleno desde el principio en este estudio y fui yo la que explicó a nuestro socio académico cómo navegar en nuestro mundo PKU. Me sentí empoderada. Mi experiencia, criterio y conocimiento fueron importantes y nuestro trabajo en conjunto se convirtió en una plena y significativa colaboración de investigación.

El impacto de la investigación.

Sin datos cuantitativos sólidos las enfermedades raras siguen su lucha por ofrecer evidencia en el proceso de evaluación de las tecnologías sanitarias, mediante el que se determina la ►

subvención de los medicamentos. Nuestros resultados, sin embargo, fueron compilados a base de testimonios de los pacientes para apoyar el proceso de evaluación de una terapia de sustitución enzimática para PKU para nuestro Centro Nacional de Farmacoeconomía [National Centre for Pharmacoeconomics] que los debatirá los siguientes meses. Los hallazgos de esta investigación han nutrido también la primera estrategia de cuidado de enfermedades raras en Irlanda llevada a cabo con nuestra Oficina Nacional de Enfermedades Raras [National Rare Disease Office]. La investigación fue presentada también ante European Brain Council para contribuir al proyecto de investigación en economía de salud y los resultados. Lo hemos expuesto en el programa profesional de European Society for PKU and Allied Disorders en el 2021; un póster sobre este tema fue aceptado en la Conference on Rare Diseases en 2020. En él informábamos a la audiencia académica acerca de las necesidades no cubiertas y retos significativos que padece la comunidad PKU irlandesa. Como investigadora-colaborada hace poco fui invitada a dar una charla ante la compañía estadounidense Synlogic que trabaja en el desarrollo de un medicamento sintético y biótico para la PKU. Esta compañía aspira a comenzar los ensayos clínicos en Europa y busca la aprobación de la Agencia Europea de Medicamento. Por ello, querían incluir nuestros datos en su solicitud.

Mi experiencia como PPI no ha acabado todavía. Toda investigación tiene que alimentar investigaciones futuras y esta, hasta la fecha, nos ha llevado hacia el desarrollo de un nuevo estudio sobre PKU en Irlanda, esto es, uno centrada sobre la experiencia familiar vivida. En este caso, los co-investigadores son los padres, cuidadores, hijos adultos, esposos, parejas, hermanos y abuelos de las personas con fenilcetonuria en la isla de Irlanda. En esta situación yo soy el socio académico y estoy trabajando en el desarrollo de un panel con co-investigadores: representantes de familias.

Observaciones finales.

PPI puede ser todo un reto para los representantes de pacientes y puede requerir de apoyo adicional para fomentar participación plena. Pueden aparecer temas sensibles con los que se identificarán fácilmente; también puede pasar que se necesite implementar prácticas de gestión de autocuidado. PPI implica tener una buena "conciencia de uno mismo" y comprender bien qué nos motiva a la hora de involucrarse. Hay que buscar aprobación de los comités éticos; no obstante, esto puede tardar, ya que para algunas instituciones académicas la verdadera PPI es un concepto relativamente nuevo. Cada uno debe reflexionar sobre su práctica investigadora a lo largo de todo el proceso para, de esta forma, mantener integridad investigadora y así ofrecer una evidencia sólida y ética en vistas a empoderar voces que no se escuchan a menudo en la comunidad de enfermedades raras.

Os deseo todo lo mejor en vuestro viaje hacia el PPI. ■

Día mundial de la PKU, Edificios del gobierno, Dublín, Irlanda.

Bernadette Gilroy
Presidenta de PKU Association of Ireland

www.pku.ie Twitter: @sheehangilroy

Para más información sobre Red PPI en Irlanda, visita: www.ppinetwork.ie

El nombre de familia no es una casualidad

Ana Mª Herrero, Tania Crego
M. Ángeles Garcìa,
Judit Ruiz, Miriam Frìas
Familias GA

Recibir el diagnóstico de la enfermedad de un hijo es algo para lo que nunca estamos preparados, pero si a ello se le suma que es una enfermedad "*rara*" de la que nunca has oído hablar, se acentúan más si puede los sentimientos y además del miedo, rabia y tristeza, también surgen mil dudas, mil preguntas, y muchos porqués, que nunca tendrán respuesta.

En un mundo en el que estamos tan habituados a preguntar al "*Doctor Google*" cualquier cosa, el resultado en estos casos es realmente peligroso, puesto que suelen ser enfermedades muy complejas, y difíciles de entender e incluso explicar en un primer momento.

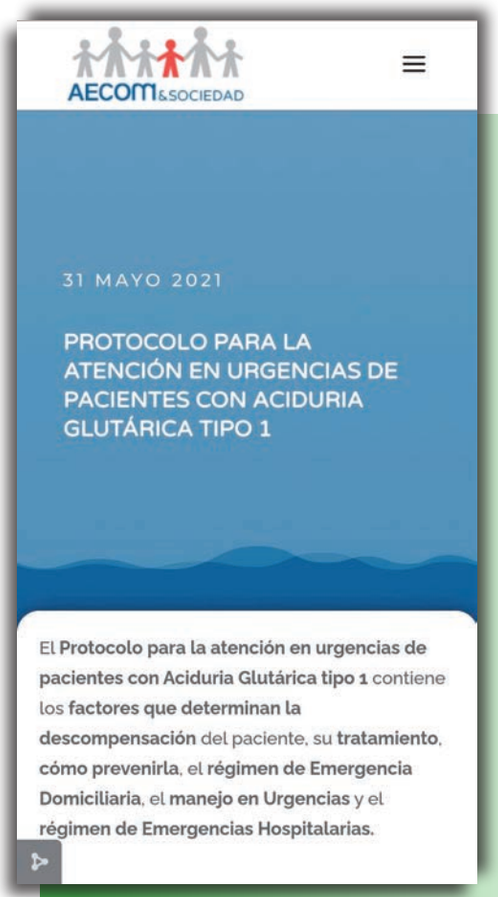
"En nuestro caso, el diagnóstico fue a través de la prueba del talón, y Jaime está en tratamiento desde que tiene 3 días de vida. Durante la primera semana, no fui capaz siquiera de decir el nombre de la enfermedad. No podía memorizarlo y me parecía un trabalenguas. Pero cuando por fin pude, me puse manos a la obra a buscar a alguien más que estuviera andando el camino que empezábamos a recorrer nosotros; alguien que hubiera pasado por ello y nos pudiera dar un poco de ánimo y comprensión para afrontar lo que está y estaba por venir, más allá del acompañamiento de los profesionales que trataban a Jaime, necesitábamos algo más '*tangible*' y cercano y fue cuando encontramos a través del Hospital 12 de Octubre la Asociación llamada Familias GA.

Con esta nueva Familia (con mayúscula), no solo encontramos respuesta en aspectos médicos de la enfermedad, sino que también encontramos apoyo emocional, que es realmente necesario"

indica Ana, madre de Jaime, de 10 meses afectado de Aciduria Glutárica de Tipo 1.

El nombre de Familias GA no es casualidad. No es solo una asociación formada por familias afectadas por la Aciduria Glutárica, es una nueva familia para todos los que un día entran a formar parte de ella: es un nexo de unión para padres, madres, jóvenes y adultos con la misma enfermedad. Un lugar en el que esta enfermedad rara pasa a ser normal y convivir con ella, es algo cotidiano.

"Conocí a su presidenta Helena Carpio dos días después del diagnóstico de Marco. Ella fue la persona que a toda la oscuridad que había inundado nuestra vida le puso un rayito de luz. Con su voz, su esperanza, su alegría, su optimismo, su fuerza, su ▸



Publicación del protocolo de urgencias de Beatriz Casado en la página de AECOM

El nombre de familia no es una casualidad

energía, su historia y su realidad –que ahora también era nuestra– hizo que empezáramos a caminar en un mundo desconocido en el que pensábamos que nadie nos daría la mano. ¡Qué equivocados estábamos! Entramos a formar parte de esta '*familia*' sin conocernos de nada. Muchas mamás y papás nos dieron la bienvenida y nos hicieron ver que no estábamos solos. Después de conocerlos, empezamos a respirar y por supuesto, también a caminar mirando hacia adelante y aceptando poco a poco que nos había tocado vivir con una enfermedad catalogada popularmente como '*rara*'.

No ha sido ni es un camino fácil, por lo menos en lo que a los primeros meses se refiere y eso que Marco solo tiene 10 mesecitos. La llegada del diagnóstico, el correspondiente '*duelo*', la aceptación, el parón de mi carrera profesional, la dieta... todo ha supuesto un esfuerzo extraordinario para poder salir adelante desde la primera semana de postparto. Sin embargo, la asociación siempre ha estado ahí.

Siempre destaco la terapia con otros papás. A los dos meses de saber que Marco tenía GA1, Helena nos habló de hacer terapia con otros padres y no nos lo pensamos. Recuerdo que en las primeras sesiones yo solo lloraba desbordada por la situación, los pensamientos, sentimientos, incertidumbres… pero mamás como Raquel, Vicky, Ángeles, Mari Ángeles, Caridad… hicieron que de la primera sesión a la última hubiera un cambio abismal. Nos dieron tranquilidad, esperanza, pero también nos hicieron ser realistas y saber cómo estar alerta con cada una de sus historias.

Es mucho lo que nos aporta la asociación."

Miriam, es la madre de Marco, de 10 meses.

Historias muy duras, y de las que todos aprenden como las de Mª Ángeles y su hija Carla de 12 años:

"Mi peor pesadilla comenzó 10 días después del nacimiento de mi primera hija, Carla. Nos llamaron del hospital para decirnos que Carla había sido diagnosticada con una enfermedad rara llamada Aciduria Glutárica Tipo 1. No sólo eso, sino que, a pesar de haber sido diagnosticada al nacimiento, Carla tenía sólo un 5% de posibilidades de no descompensarse y que probablemente moriría antes de los 10 años, así que imaginaos el sentimiento que teníamos. Por aquel entonces no había asociación, estábamos prácticamente solos. Buscamos en Internet y ya podéis imaginar lo que veíamos, niños que estaban fatal, así que aún nos hundimos más.

Después de sufrir una desnutrición severa, motivada por

Tríptico de apoyo para el colegio de Luz Iglesias

el escaso conocimiento del personal que la trataba en determinado momento, llegó el primer ingreso de Carla. Colocamos sonda nasogástrica y cuando alcanzó el peso indicado nos fuimos a casa, en ese tiempo, aprendimos a usar una sonda e incluso a ponerla.

El desarrollo de Carla iba viento en popa, hasta que el día que cumplió los 5 meses, una fiebre y una mala actuación del equipo de urgencias, acabó en la temida descompensación, porque yo era una madre histérica, cuya hija sólo tenía 37,5 de fiebre y eso era febrícula (además de negarse a seguir el protocolo de emergencia que existen para estos casos).

Fueron meses malos, hasta que veíamos que Carla iba recuperando, hoy por hoy ha recuperado bastante y comparado a otros niños no nos podemos quejar, pero no dejas de pensar que todo se podría haber evitado con un simple glucosado en vena. Nuestra vida habría sido diferente.

Aunque llegamos tarde a la asociación (Carla ya tenía 7 años), nos ha aportado un montón, sobre todo el estar con gente que vive lo mismo que tú y sobre todo que se preocupa por lo tuyo. Hay otras asociaciones donde todo es más general y no hay nada tan específico como lo que nosotros necesitábamos. Tener esta asociación es una maravilla, sobre todo para las nuevas mamis, estoy segura que si la hubiésemos tenido desde el inicio, nuestra vida sería un 100% diferente."

La asociación, además de ser un punto de encuentro, ha sido el eje a través del que se han llevado a cabo diferentes iniciativas y proyectos como por ejemplo grupos de psicoterapia, terapia canina, talleres de contaje de lisina, ponencias de los investigadores de los posibles tratamientos y estudios, apoyo para la aplicación del régimen de emergencia en casa y en el hospital, se han recaudado fondos para financiar diferentes proyectos relacionados con la mejora de la calidad de vida de los afectados y sus familias, y se ha recibido financiación externa para el apoyar el gasto de terapias y productos de apoyo a través de diferentes convocatorias. Incluso se han elaborado documentos de apoyo como unos trípticos para la escolarización, realizado por los padres de Emma, otra niña afectada. Esas son sólo una parte de las iniciativas llevadas a cabo, dónde cada una de las familias "*aporta*" lo que puede, por ejemplo, Laura ha conseguido la colaboración de un Trabajador Social voluntario para atender a los miembros de la asociación que lo necesiten.

También los más jóvenes y mayores han hecho "*piña*", entre ellos Judit, una joven de 20 años afectada por GA1. ▸

Tríptico de apoyo para el colegio de Luz Iglesias

¿Qué es la aciduria glutárica tipo 1?

La aciduria glutárica tipo I es una enfermedada rara, congénita (hereditaria y crónica) del metabolismo. Se debe a un defecto en la enzima que degrada la lisina, aminoácido esencial que forma parte de las proteínas. Como resultado, se acumulan productos tóxicos en el cuerpo (ácidos), especialmente en el cerebro; donde puede provocar daños graves y permanentes, en especial durante los primeros 6 años de vida, que ocurren en forma de "crisis encefalopáticas". Si, gracias al diagnóstico y tratamiento precoces, se evita el daño cerebral en este periodo, los niños tienen grandes posibilidades de desarrollarse con normalidad. Si se produce una lesión, los cambios serán irreversibles.

¿Por qué se producen daños en el cerebro?

Los ácidos que se acumulan en el cerebro son especialmente dañinos ya que no se pueden eliminar. La cantidad de ácido aumenta si se ingieren alimentos ricos en proteínas o si el aporte energético (calorías) es insuficiente, y disminuye cuando se reduce la ingesta de proteínas y se garantiza un aporte energético adecuado.

Asimismo, si el cuerpo no obtiene suficiente energía y nutrientes de los alimentos que ingiere, entra en situación de "catabolismo", es decir, consume sus propias reservas y libera proteína del músculo, y con ello, aumenta la cantidad de ácidos. Esto es especialmente importante en el contexto de enfermedades infecciosas, incluso las benignas típicas de la infancia, sobre todo cuando hay **fiebre/febrícula, vómitos y diarrea.**

¿Cómo se detecta una crisis encefalopática?

No es posible identificar el momento exacto en que comienza una crisis encefalopática. Son alteraciones muy sutiles que, normalmente, llevan a cambios repentinos y, por último, irreversibles. También pueden producirse daños graves sin que se llegue a dar una crisis aguda. Fiebre, vómitos y diarreas son siempre síntomas de alarma, pero igualmente debe vigilarse la evolución en caso de estados generales no habituales, como un **decaimiento o irritabilidad importantes, disminución del tono muscular y rechazo de la ingesta.**

¿Cuál es su tratamiento?

Emma sigue un tratamiento diario, que combina una dieta baja en proteínas y suplementación con carnitina, así como un tratamiento de emergencia intensificado, de uso temporal, para el caso de infecciones febriles o gastrointestinales. Con estas medidas es posible prevenir los daños en aprox. el 90 % de todos los niños diagnosticados mediante cribado neonatal. El tratamiento de emergencia no siempre se puede llevar a cabo en casa, y puede suponer un ingreso hospitalario para administración de suero por vía intravenosa.

Dieta baja en lisina

Emma sigue una dieta restringida en proteínas, en la cual hay determinados alimentos prohibidos o de los que solo se permiten muy pocas cantidades (carne, pescado, huevos, lácteos); otros que deben consumirse en cantidades limitadas, pesados y registrados (cereales, legumbres, frutos secos, la mayoría de verduras y algunas frutas), y otros que puede consumir de forma libre (algunas frutas y verduras, azúcares y grasas, así como productos especiales sin proteína).

Si te gusta la información médica, te recomendo: *Aciduria glutárica tipo 1 - Guía para padres y pacientes.* Hospital Universitario de Heidelberg. Disponible online: https://bit.ly/33Rt8Eq

El nombre de familia no es una casualidad

"Hay muchos casos en que los médicos no saben lo suficiente ante situaciones concretas, o no tienen respuestas para todo lo que nos planteamos y quién mejor que alguien que haya pasado por la misma situación para entendernos y apoyarnos".

Para Judit no siempre ha sido fácil:

"En muchos casos, la sociedad, al verte diferente te discrimina de forma muy injusta y sin sentido; aquí he encontrado un lugar y unas personas que me escuchan y sobre todo me entienden. Una de ellas, es Tania."

Terapia canina gracias al proyecto de estudio neurocognitivo

Tania tiene 39 años y también tiene la enfermedad. Actualmente, para los padres de los más pequeños todo es más fácil puesto que la enfermedad se detecta previa a que haya ningún tipo de secuela o afectación a través de la prueba del talón, pero para personas como Tania, que fue una de las primeras diagnosticadas en España, es diferente:

"Después de cumplir más o menos la mayoría de edad, comenzaron a tratarme medicamente sólo de manera neurológica. No me seguían dietistas ni me hacían pruebas ni analíticas de mi enfermedad de ningún tipo. Era un seguimiento generalizado. Como un paciente más o menos normal.

Estuve perdida hasta que me propusieron inyectar toxina y, por una mala praxis, me dejó más limitada. Es más o menos cuando por Facebook encontré un grupo de la enfermedad y a la mamá de una niña también con aciduria. Desde entonces me ayudaron mucho, en cuanto a la información, pasos a seguir, derivación a médicos, especialistas en nuestra enfermedad…etc.

Y tengo que decir que el día que conocí a Helena y entré en la asociación, se apareció un ángel.

La asociación es nuestra manera de ser visibles ante el mundo, de ayudarnos y cuando tenemos un problema, dudas, y también no sentirnos solos y desamparados.

Es por ello, por lo que cuando uno está mal, el otro le ayuda a levantarse."

Todos coinciden en que la Asociación es un "*rayo de luz*" en el camino tan difícil a recorrer que surge tras el diagnostico. Porque como dice Tania, "**al final la asociación se trata de sentirnos acompañados, y si tenemos que ayudarnos a levantarnos entre todos, unos a otros nos levantamos**". ■

La Autoestima

Rodolfo Ramos Álvarez
Universidad de Granada

La autoestima, también conocida como autoconcepto, es un término psicológico que hace referencia en parte a cómo se percibe el propio sujeto pero sobre todo se refiere al grado y la forma en que una persona se valora a sí misma. Esta valoración de uno mismo está intrincadamente relacionada con la felicidad. Hay jóvenes que, por ejemplo, sin importar sus logros, sienten que no valen nada, que son feos/as, malos/as deportistas, con un cuerpo horrible o piensan que son los peores estudiantes. Tienen una baja autoestima y, por ello, no importa si los demás creen que son atractivos/as, interesantes y sacan, además, buenas notas.

En qué medida una buena autoestima predice el rendimiento académico o cómo obtener unas notas ayuda a subir la propia valoración personal, fue un tema de estudio central dentro de la psicología en las últimas décadas del siglo pasado. En la actualidad, no lo es tanto, pero la palabra autoestima ha logrado con el tiempo formar parte del lenguaje común de la sociedad. Se usa de forma frecuente en distintos contextos tanto formales como informales. Sin embargo, no es tan frecuente ser consciente de su importancia en el sano desarrollo de la personalidad futura adulta ni de sus consecuencias en la obtención de los logros personales en la vida y de cómo se interpretan estos. Es por ello que muchos padres y madres creen hacerlo bien cuando presionan a sus hijos hasta el límite, pensando que así su hijo/a podrá tener en unos años una magnífica formación que le hará tener un futuro mejor y más fácil. Le plantean unas expectativas de logro tan altas, de casi perfección, que jamás, salvo en contadas excepciones de niños talentosos, logrará. Otros progenitores, por el contrario, sobreprotegen a su retoño, temen frustrarle poniéndole límites, no quieren que sufra. En ambos casos, y por distintas razones, se crean en las familias las situaciones ideales para el desarrollo de una baja autoestima en el menor. Es una autoestima muy ligada y dependiente de la aprobación externa de los demás.

Dentro de la psicología, la autoestima se conoce y trata como un conceptos clave y fundamental. Es como la sal en la comida o el azúcar en un postre. Si no están, se nota. Sin embargo, si están, en su justa medida, todo funciona perfectamente. Su importancia reside en que se encuentra mediando en todos los procesos donde el YO entra en juego y esto es algo que sucede siempre y todo el tiempo. ¿Quién opina del tiempo que hace? Yo ¿Quién ha sido un buena novia o un estudiante ejemplar o un marido excelente? Yo. ¿Quién fue al gimnasio porque se lo propuso? Yo. ¿Quién se siente mal porque se ha saltado la dieta y piensa que nunca será capaz de lograr nada de lo que se proponga? Yo. Siempre es uno mismo quien evalúa de forma constante lo que ha hecho, sentido y pensado. Eso es la autoestima, o mejor dicho, lo que hace que pienses de forma positiva o negativa ante lo que haces, piensas o sientes, es la autoestima.

Explicado de una forma sencilla, se podría decir que la imagen que tenemos de nosotros mismos y la importancia que nos damos en ►

distintas situaciones, es decir, es el papel que creemos jugar en nuestro trabajo, en nuestra familia, con nuestros amigos… Influye en todo lo que hacemos, pero también en lo que creemos que podemos llegar a lograr. No es solo si creo que, por ejemplo, pinto bien. Es si pienso que algún día podré llegar a pintar muy bien si desarrollo mis habilidades. Es como el combustible de un cohete, que te permite llegar tan alto como la cantidad y calidad que posea pero, paradójicamente, la autoestima es también el paracaídas que te permitirá caer al suelo sin hacerte daño, independientemente de la altura de la caída.

Donde el Yo y la imagen que uno tiene sobre sí mismo se juega algo, allí está la autoestima. Es omnipresente y siempre está mediando en nuestra personalidad y en las valoraciones de lo que nos sucede. Por este motivo, tener una sana autoestima es algo que cualquier profesional de la psicología le recomendará desarrollar y fomentar en su hijo/a. Como padres y madres nos preocupa que nuestro menor piense que no vale nada o es una inútil o que no logrará ser aquello que quiere. Es por tanto clave tener presente algunas de las orientaciones y consejos que se dan a continuación:

Dígale a su hijo que le quiere. No por lo que hace o deja de hacer, no por lo que piensa o tiene intención de lograr. Le quiere porque existe, porque es él o ella. Evite comparar con hermanos o amigos.

Póngale límites, ayúdele a aprender a frustrarse y a aprender a lidiar con el sentimiento de no obtener todo lo que quiere. Sobre todo enséñele que no es malo sentirse mal por no obtener todo lo que uno quiere, pues forma parte de estar vivo y de tener deseos.

No use el verso ser para señalar errores o rectificar. Su hijo o hija no es torpe, quizás estaba torpe y tiró algo. No es malo, quizás se ha portado mal. No es tonto o tonta, quizás ha hecho mal un examen. No es inútil porque no aprende, simplemente no tiene la motivación adecuada o no se está esforzando lo suficiente. El verbo estar es transitorio y permite modificación y cambio. El ser permanece.

Detecte la autoprofecía cumplida en sus primeros momentos y párela. Si un niño cree que es malo se comportará mal, si cree que es tonto no estudiará.

Cuide el lenguaje a la hora de hablar de él o ella pero también de usted y de los que tiene alrededor. Los niños aprenden y repiten lo que ven. Si cuando comete un error usted dice en voz alta: soy un inútil. Su hijo lo hará también.

Hay muchas cosas más que usted puede hacer, pero estos son algunas orientaciones básicas que le servirán como referencia.

Un error común dentro de los padres y madres con hijos/as con enfermedades crónicas, sin importar cuál, y casi sin importar la gravedad de la misma, es el tema de la sobreprotección. Los progenitores con hijos enfermos, como puede ser una metabolopatía, suelen pecar de presentar estilos de crianza sobreprotectores. Esto quiere decir que se les suele consentir más de la cuenta, se les trata casi con pena y se les consiente más que al resto de los hermanos, si los hubiera. Esto conduce a niños infantilizados, irresponsables, con problemas de madurez, con tendencias egoístas y por ende con una autoestima baja o al menos muy dependiente de la inmediatez. Son niños y niñas que se sienten bien únicamente si logran lo que quieren al momento. No toleran que se les lleve la contraria y afirman que sienten que no valen nada si no se les da lo que piden. Son pequeños tiranos víctimas de la sobreprotección paterna. Este sería un tema para tratar largamente también, pero deben de saber que la sobreprotección engendra niños inseguros, esclavos de sus propias pulsiones y deseos. Su hijo o su hija tienen una enfermedad, no haga que, además, tenga un problema de salud mental. Ayúdele a ser feliz, póngale límites y favorezca su maduración, dígale que le quiere de forma incondicional, resalte sus virtudes y enséñele a aceptarse y a creer en sus capacidades. Tendrá más opciones de ser feliz cuando sea una persona adulta. ■

De compra con Nazaret

Comida vegana, ¿aliada de los pacientes metabólicos?

Nazaret Romero Román

Soy Nazaret Romero Román, soy PKU y quiero que seáis bienvenidos a mi cuenta de Instagram @mundopku. Por las tardes soy monitora deportiva y el resto de horas soy "cocinera" de recetas bajas en proteínas.

Tengo 29 años y soy de Campillos, un pueblo de Málaga. No siempre me ha gustado la cocina, pero conforme han pasado los años he ido involucrándome para ayudar a todos los PKU con mis recetas y sobre todo productos bajos en proteínas que voy encontrando por los supermercados.

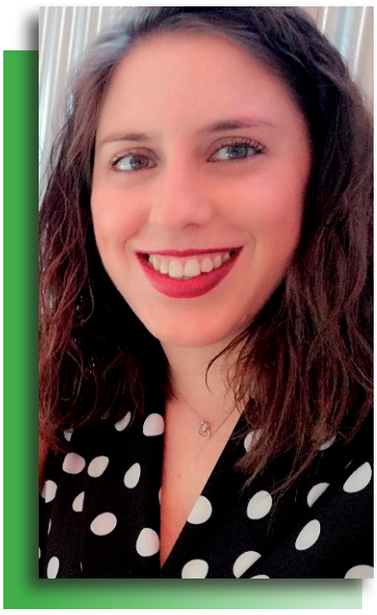
¿Podemos encontrar productos bajos en proteínas en supermercados? La respuesta es sí, solo es cuestión de ver las proteínas que contiene y saber si lo podemos incluir en nuestra dieta.

En los supermercados hay gran variedad de productos veganos y vegetarianos que podemos encontrar. Pero no todos son aptos para nosotros ya que en muchos de ellos incluyen proteínas de diferentes legumbres y como he comentado anteriormente hay que observar muy bien y saber si son aptos o no para nosotros.

Estos son algunos de los alimentos veganos o vegetarianos que podemos encontrar:

Alpro:

La marca Alpro tiene una gama de yogures Absolutely de diferentes sabores (coco, piña y



stracciatella) con 0,5 y 0,6gr de proteínas por 100gr de producto. También leche vegetal de coco recomendada por médicos nutricionistas por contener vitamina B12. Podemos encontrarlos en grandes superficies como Carrefour, Alcampo, El Corte Inglés…

Violife:

La gran marca de quesos veganos Violife, contiene una gran variedad de sabores en sus quesos (normal, mozzarella, chédar, parmesano, griego…). Además, en diferentes formatos, cuña, taco, crema, rallado, lonchas etc… Violife cuenta con lonchas de sabor a jamón, pavo y pollo y muchos más sabores… La característica de este producto es que es muy bajo en proteínas, ronda desde los 0gr hasta 1,5gr de proteínas por 100 gr de producto aproximadamente. Podemos encontrarlos en grandes superficies como Carrefour, Alcampo, El Corte Inglés… o en tiendas veganas. ▸

De compra con Nazaret

Comida vegana, ¿aliada de los pacientes metabólicos?

La lechera:

La lechera incluye entre todos sus productos una leche condensada veggie que con tiene pocas proteínas concretamente 1,6gr de proteínas por 100gr de producto. Podemos encontrarlos en grandes superficies como Alcampo, Carrefour, El Corte Inglés…

Vclub y Vemondo:

Seguramente que cuando llega el verano nos apetece tomar helados… En los supermercados Aldi, podemos encontrar diferentes helados veganos que contienen pocas proteínas, la marca es Vclub con sabores de coco-brownie (1,4gr de proteínas por 100gr de producto) y el otro es de sabor a caramelo (1,1gr de proteínas por 100gr de producto. Además, en Lild podemos encontrar de su marca Vemondo (marca veggie), helados veganos con sabor a cheesecake (1,2gr de proteínas por 100gr de producto). Para mi sin duda mi favorito.

Vegan Zeastar:

Y, por último, el gran descubrimiento es la marca Vegan Zeastar donde nos ofrecen salmón (1gr de proteína por 100gr de producto) y atún vegano con (< 0,5gr de proteínas por los 100gr de producto) podemos encontrar en páginas webs veganas.

Estos son algunos de los productos vegano o vegetarianos que podemos encontrar.

Compartir es vivir. Tener a gente que comparte productos que van encontrando, hará que disfrutemos más y mejor a la hora de cocinar y preparar platos divertidos. ■

El papel de la telemedicina

en el seguimiento de los Errores Innatos del Metabolismo

Dra. Amaya Bélanger Quintana

Coordinadora del CSUR de Enfermedades Metabólicas del Niño y del Adulto Hospital Ramón y Cajal, Madrid

Se entiende por telemedicina todas aquellas interacciones por parte de personal sanitario en relación a un paciente que se realizan sin compartir el mismo medio físico, es decir, sin estar en el mismo lugar. En nuestro entorno y sobre todo en el seguimiento a pacientes con enfermedades metabólicas, la telemedicina no es algo nuevo, ya que casi todos los centros atienden desde hace tiempo y con frecuencia consultas telefónicas o responden a correos electrónicos tanto de pacientes como de otros centros sanitarios. Sin embargo, debido a la pandemia por SARS-Cov2 y las necesidades de aislamiento y restricción de la movilidad, junto con el riesgo de complicaciones graves en caso de infección en algunos pacientes, han hecho que este tipo de atención pase de ser algo puntual y restringido casi de forma exclusiva a situaciones de emergencia a ser la forma habitual de atención tanto en Atención Primaria como hospitalaria. ¿Qué ventajas e inconvenientes tiene este tipo de atención médica? ¿Tiene sentido mantenerla en el futuro? Son estos puntos a debate y que voy a intentar explicar en este escrito.

La ventaja más evidente de la telemedicina es que reduce el tiempo que precisa el paciente para desplazarse hasta el centro sanitario y las esperas hasta poder ser atendido. Cuando hablamos de pacientes crónicos que tienen que acudir con cierta regularidad, esto supone un cambio significativo en su capacidad para integrarse en sus estudios o su jornada laboral, que no se ve interrumpida más que durante un tiempo limitado. En definitiva, puede ayudar a mejorar la calidad de vida del paciente y sus familiares. Además, ciertas formas de comunicación, como puede ser el correo electrónico, permiten al paciente una comunicación en cualquier momento, aunque la respuesta no sea inmediata. A este beneficio habría que sumar la reducción del riesgo de adquirir enfermedades trasmisibles (ya sea coronavirus u otras).

Sin embargo, la telemedicina tiene sus limitaciones. Quizá la más importante es que la interacción del médico con el paciente pierde naturalidad, las conversaciones son más cortas, concisas ("se va más al grano"), se tiene la oportunidad de explicar bien las cosas, gesticular, hacer dibujos o esquemas, etc. Por telemedicina se interactúa con los padres de los niños y en muchas ocasiones el paciente ni siquiera está presente, lo que como pediatra me supone una contradicción. Y lo que la telemedicina todavía no ha resuelto adecuadamente es la posibilidad de explorar al paciente, que es una parte fundamental de toda atención médica. En el caso de que haya que realizar además analíticas o pruebas complementarias, hacerlo a distancia puede ser también problemático.

Hay muchos avances técnicos que pueden mejorar la atención a distancia: dispositivos no sólo con audio sino también con imágenes, gadgets que permiten tomar ciertas constantes y trasmitirlas al médico en tiempo real, ampliación de las determinaciones que se pueden hacer en sangre u orina seca que se pueden remitir por correo, etc. Aunque estas técnicas son conocidas, a día de hoy no están a disposición de todos los centros y mucho menos de los domicilios de la gran mayoría de los pacientes.

En definitiva, la telemedicina tiene actualmente ya muchas ventajas y además su calidad y alcance es esperable que mejore rápidamente, por lo que debemos contar con ella. Sin embargo, es también probable que muchas de sus limitaciones no puedan superarse sólo con tecnología. No podemos olvidar que la relación del médico con su paciente es ante todo un intercambio no sólo de información, sino también de humanidad, cariño, confianza. Por este motivo, hay que intentar disponer de todos los medios a nuestro alcance para atender adecuadamente a cada paciente, y habrá que individualizar dependiendo de la enfermedad y las circunstancias personales de cada uno qué tipo de atención es la más adecuada en cada momento. ■

Asociación de Cantabria

Ante la imposibilidad de realizar encuentros presenciales hemos tenido que tomar la decisión de aplazar proyectos ya aprobados, destinados fundamentalmente a ayudar en la gestión de las diferentes situaciones en los que afectados y familiares nos vemos inmersos en el día a día, cuando en el hogar nos encontramos con alguna metabolopatía. Esto es, un taller grupal sobre parentalidad positiva y técnicas de validación emocional para los asociados de nuestra región. Además, se han pospuestos las anuales jornadas que celebrábamos bajo la temática "formación nutricional, alimentación, sana, saludable y consciente en enfermedades metabólicas", donde nos juntábamos, charlábamos largo y tenido a cerca de las novedades médicas y farmacéuticas, compartíamos trucos de cocina y productos, etc.

Las actividades que sí hemos podido desarrollar se han llevado a cabo mediantes reuniones de zoom, tanto para acordar asuntos propios del funcionamiento de la asociación, como para acercar a los socios la actualidad de la misma, conocer su opinión y sugerencias.

Hemos mantenido, también, la práctica, puesta en marcha dos años atrás, de dotar de una cesta de productos específicos bajos en proteínas a todas las familias socias de ACAEMI, previa consulta de sus necesidades, para así probar nuevos productos, por una parte, y ayudar en la costosa lista de la compra de los sustitutivos más básicos.

De organización ajena a nuestra asociación pero como beneficiarios destacamos el ser escogidos por una pareja de novios de Cantabria que se dieron el sí quiero este pasado septiembre, siendo el detalle a sus invitados, donde el dinero destinado a este fin nos lo han donado a nosotros. Aprovechamos este medio una vez más para agradecer el gesto a Raquel y Darío por su iniciativa que tanta ilusión nos ha hecho. ■

Asociación de Aragón

Este año 2021, no ha sido mucho mejor que el año pasado. Hemos continuado con esta extraña pandemia llena de dudas, miedo e incertidumbre. Hay familias que lo habrán pasado mejor, otras no tanto.

Por ello la junta decidió reunirse y dar a nuestras familias la adquisición de alimentos bajos en proteínas, desde nuestro banco de alimentos, con una reducción de entre un 10% y un 50% de la factura entre el 2020 y el 2021. No es mucho, pero intentamos ayudar lo máximo posible.

También hemos estado trabajando con el Hospital Miguel Servet en la elaboración de un equipo sanitario que pueda desvincular a los adultos del equipo del Hospital infantil, para que principalmente estén más desahogados y la atención a este rango de edad sea más individualizada, tratándose de una medida que beneficiaría tanto a pacientes como al sistema de Salud. Solo aporta aspectos positivos de cara al futuro y lo cual la hace imprescindible. Ha estado en "standy" por el mismo problema que nos arraiga a todos, el Covid. Pero tenemos ganas de retomarlo cuanto antes.

La Asociación ha intentado realizar una actividad en la que todos estén involucrados, tanto padres como niños o ►

Asociación de Valencia

Tras dos años de apenas actividad la AVAPKU, Asociación Valenciana de PKU, nos volvimos a reunir para celebrar una asamblea presencial (1ª postpandemia) en el Club Náutico de la localidad valenciana de Oliva el día 17 de octubre. Fue la 35ª asamblea realizada por la asociación (aunque normalmente se hace una convivencia de fin de semana en esta ocasión se realizó en un único día debido a la incertidumbre por las posibles restricciones) y estuvo marcada por el cambio en la Junta Directiva. Directiva actual que estará formada en gran parte por PKUs, entre los cuales estará el Presidente Sergio Orrios Palés (en el centro de la fotografía). No obstante, no nos gustaría dejar pasar este punto sin agradecer el trabajo y dar el reconocimiento que se merecen a los anteriores integrantes de la Junta Directiva por la labor llevada a cabo y porque han hecho que la AVAPKU sea un referente en organización y compromiso en el tejido asociativo y en nuestro ámbito de la PKU.

En esta asamblea además de debatir los puntos del Orden del día relativos al funcionamiento de nuestra Asociación contamos con la presencia de 2 representantes de Bioalacena, empresa de dedicada a la elaboración de comida vegana, vegetariana y baja en proteínas entre otras especialidades, que nos permitieron probar sus productos en la degustación realizada durante la comida y desde esta publicación les volvemos a dar las gracias por su amabilidad y predisposición en todo momento. ■

Pau Miñana Ocampo
Secretario AVAPKU

---

no tan niños, con el lema que siempre llevamos puesto, “Aprende a cocinar pensando en metabólico”.

Junto a charlas de nuestros médicos especialistas, elaboración de tapas bajas en proteínas y con la participación de una nueva empresa de Bioalacena enseñando sus productos. Por problemas personales, la hemos pospuesto para el 5 de febrero en el Centro Joaquín Roncal. Siempre teniendo en cuenta las limitaciones de aforo y distancias de seguridad. En unos días se abrirá, en nuestra web, el plazo de inscripción.

No obstante, una actividad a la que, si hemos contribuido, ha sido, esa gran carrera organizada por la Federación de Enfermedades Hereditarias en la que ha habido una participación alta, más de la que nos esperábamos, y ha tenido una repercusión bastante positiva. Hemos dado junto a más gente de todo el mundo, dos veces, la vuelta a España. Y es que creemos que es saludable y de suma importancia que la dieta de nuestros pacientes vaya ligada con el deporte.

Este año que viene seguiremos apoyando a nuestras familias e intentando convivir de la mejor manera con éste virus que nos acecha y que ha cambiado nuestra vida totalmente. ¡Lo llevaremos lo mejor posible!

Un abrazo a todos desde la Asociación Aragonesa de PKU y OTM. ■

Asociación de Galicia

Desde la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia –ASFEGA– queremos hacer un repaso de las actividades más destacadas de 2021. En este nuevo año esperábamos poder retomar las actividades presenciales, pero un año más nos hemos tenido que amoldar a la nueva situación haciendo variaciones en nuestras actividades previstas. Por todo ello, se trató de impulsar actividades con un nuevo formato metodológico debido a las restricciones vividas a causa de la crisis sanitaria.

Pusimos en marcha otra edición del Concurso de Recetas Bajas en Proteínas para que nuestras familias asociadas nos enviasen sus mejores recetas adaptadas a la dieta baja en proteínas. Cualquier socio o familiar al que le guste hornear o cocinar puede experimentar en la cocina y enviarnos su receta. Se trata de que todos los participantes compartan sus técnicas, sus trucos y su toque personal. Unos aprenden de otros compartiendo recetas y experiencia, lo cual es importante porque así todos ganan.

Los participantes debían presentar un plato a través de una fotografía de calidad, así como una fotografía del chef con el plato y adjuntar la receta explicada claramente. Hubo una alta participación, llegando a recibir numerosas recetas. De platos salados participaron las recetas: arroz con setas y tinta de sepia, pimientos del piquillo rellenos, tarta de tomatitos cherry, hojaldritos, canelones verdes, croquetas de arroz, trampantojo de bocata de calamares, hamburguesa de mijo, pasta a la italiana, trampantojo de vieira, paella metabólica y menestra de verduras con alioli. De platos dulces se recibieron las recetas: roscos fritos de coco, bizcocho loco, pan de leche, bizcocho de naranja, tarta de queso, tarta de arroz con leche sin horno, rosquillas de limón, muffins de manzana y canela, flan metabólico y tarta de fresas. Con todas estas recetas se elaboró un recetario digital que se compartió y se envió a todos los asociados.

Todos los participantes recibieron muestras de productos bajos en proteínas y participaron en el sorteo de un premio sorpresa. Además hubo premios para la mejor fotografía y para la receta más original.

Por suerte, tras el parón de 2020, pudimos volver a celebrar de formar presencial nuestra tradicional convivencia anual de familias de un fin de semana. Fue la XXIX Convivencia de Enfermedades Metabólicas y tuvo lugar en la Residencia de Tiempo Libre de Carballiño en la provincia de Ourense, los días 22, 23 y 24 de octubre, con la colaboración de la Xunta de Galicia.

Asociación de Galicia

A estas convivencias acuden familias metabólicas de distintos puntos de Galicia que pueden así interrelacionarse de forma directa, a la vez que se da una labor didáctica con conferencias, charlas y ponencias por parte de expertos en estas metabolopatías que proporcionan información a las familias.

El sábado la inauguración de la Convivencia corrió a cargo de D. Jacobo José Rey Sastre, Director General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica de la Xunta de Galicia, que valoró la importancia de este tipo de encuentros para compartir experiencias y adquirir mayores conocimientos sobre estas enfermedades.

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

• UN CAMINO YA CONSOLIDADO: 20 AÑOS DEL PROGRAMA GALLEGO DEL CRIBADO NEONATAL.

-Situación actual de los Programas de Cribado Neonatal.

-Dos décadas del Programa Gallego de Cribado Neonatal desde el Laboratorio de Metabolopatías.

-Evaluación clínica y resultados del programa gallego de cribado.

• DIETA Y NUTRICIÓN EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS.

-Un recorrido por el camino del tratamiento dietético de la fenilcetonuria. Trayectoria histórica y nuevos avances.

-Evaluación de la composición corporal y actividad física en pacientes con enfermedades metabólicas.

• NUEVOS ENSAYOS EN FENILCETONURIA Y GLUCOGENOSIS.

Este año hubo la posibilidad desconectarse telemáticamente para participar en todas las charlas y conferencias, por lo que aquellos que no pudieron asistir de forma presencial a la Convivencia tuvieron la opción desconectarse desde sus hogares.

Las ponencias fueron muy didácticas interesantes, con una gran acogida por parte de público. Se realizaron sesiones de preguntas a los ponentes participantes para que los asistentes pudiesen aclarar cualquier duda.

A continuación, tuvo lugar la pausa para la comida en la que los afectados pudieron degustar los diferentes platos elaborados por Teresa Nonnato, restauradora especializada en dietas bajas en proteínas, que año a año nos sorprende con menús metabólicos apetitosos y atractivos para estos días de convivencia.

En la jornada de tarde tuvo lugar la charla Estrategias y recursos para la mejora de la adherencia al tratamiento nutricional en los pacientes adolescentes y adultos con metabolopatías, a cargo de Josu Vega, especialista en productos metabólicos de Nutricia.

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

La XXIX Convivencia de Enfermedades Metabólicas resultó muy exitosa, puesto que después de un año sin vernos todos estábamos con ganas de poder acudir a estas convivencias para poder reencontrarnos, desde los mayores a los más pequeños.

Este contacto directo de las familias les permite intercambiar experiencias, soluciones a las dificultades del día a día y compartir su apoyo. También es importante la asistencia de las familias a este tipo de convivencias porque la familia es un soporte básico en la ayuda al paciente, y en estas reuniones obtienen información y asesoramiento para esa ayuda.

Por otro lado, a lo largo de todo el año nos hemos hecho eco de varias actividades telemáticas organizadas ►

Asociación de Galicia

por otras entidades como la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, la AECOM, otras asociaciones de otras Comunidades Autónomas... para que todos nuestros socios y socias pudiesen conocerlas y participar. Es este el caso de los seminarios web titulados: "En serio... ¡Otra vez ensalada!", Vacunas COVID, III Taller de Dieta Hipoproteica, I Taller de Dieta Controlada en Grasas, "Adherencia dietética, intercambio de experiencias", Taller Nutrichef...

También hemos participado en diversos actos benéficos como la iniciativa solidaria del concurso As Termas Suma, la I Carrera Virtual Metabólica organizada desde la FEEMH, el mercadillo solidario Diversiarte organizado por el Ayuntamiento de Lugo en colaboración con entidades del ámbito social... y organizamos una actividad de Crochet Solidario en la que con artículos confeccionados a crochet se recaudaban donaciones solidarias para nuestra asociación.

Desde ASFEGA queremos dar las gracias a todos y todas los que habéis sido participes de este año lleno de adaptaciones, pero también de reencuentros y momentos que quedarán en nuestro recuerdo para siempre.

Dejamos atrás un año agridulce con la esperanza y la ilusión de que en 2022 la pandemia deje de marcar nuestras vidas y nuestras actividades como asociación, y que podamos seguir llevando a cabo acciones que contribuyan a la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades metabólicas hereditarias. ■

Asociación ACIMET

La Acidemia Metilmalónica es una autosómica recesiva, por la cual, el cuerpo no puede descomponer ciertas proteínas y grasas, lo que produce la acumulación de ácido metilmalónico en la sangre.

La incidencia de la enfermedad es de 1 por cada 60.000 personas aproximadamente, por ello es considerada como una enfermedad poco frecuente.

Esta enfermedad es detectable a través de los programas de cribado neonatal (prueba del talón), aunque a día de hoy, la uniformidad de los paneles de este programa son desiguales entre comunidades autónomas, por ello algunas, aún no la incluyen entre una de las enfermedades congénitas graves, posibles a detectar desde el nacimiento.

Las señales y los síntomas normalmente son evidentes ya desde la primera infancia y varían de persona a persona. Éstos, pueden incluir vómitos, deshidratación, hipotonía, retraso en el desarrollo y fatiga. Las complicaciones a largo plazo pueden incluir problemas de alimentación, discapacidad intelectual y pancreatitis. Sin tratamiento, esta enfermedad puede resultar tremendamente grave, derivando incluso en coma o en la muerte de la persona afectada.

Dicho signos y síntomas son diferentes según forma de la enfermedad: acidemia-metilmalónica.

Forma Infantil (no responsiva a la VitaminB12 o subtipo enzimático mut0, cblC): Es el tipo más común de

Asociación ACIMET

acidemia metilmalónica aislada. Los niños son normales al nacer, pero desarrollan rápidamente letargo, vómitos y deshidratación. Además del aumento del hígado, hipotonía y encefalopatía. En las analíticas muestran ¿¿ severa, y elevación de amonio y glicina en la sangre. Puede haber sepsis neonatal.

Forma parcialmente deficiente o sensible a la vitamina B12 (subtipo enzimático mut-, cblA , cblB, cblD variante 2): Esta es una forma intermediaria de MMA aislada que se presenta en los primeros meses o años de vida. Los niños afectados pueden presentar problemas de alimentación (normalmente anorexia y vómitos), hipotonía y re¿¿¿. Algunos tienen aversión a proteínas y/o síntomas clínicos de vómitos y letargo después de la ingesta de proteínas. Estos niños están en riesgo de una descompensación metabólica por lo que es esencial que se establezca el diagnóstico y se inicie el tratamiento lo más temprano posible. Por lo general, no se sabe que la persona es afectada hasta que se presenta el primer episodio de vómitos, letargo o coma.

Por todo ello resulta esencial el diagnóstico y el tratamiento precoz. Consistente en evitar la intoxicación por la acumulación de ácido metilmalónico en sangre. Se logrará de diversas formas:

Administración de B12 (en las formas de la enfermedad que reaccionan).

Dieta baja en proteínas: No obstante, los aminoácidos son indispensables para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que se aportan mediante una fórmula especial que no contiene los aminoácidos precursores del ácido metilmalónico, valina, isoleucina, metionina y treonina.

Administración de carnitina que convierte el ácido metilmalónico tóxico en producto no tóxico excretado por la orina.

¿Qué es ACIMET?

Es la Asociación Nacional de afectados y familiares con Acidemia Metilmalónica -ACIMET-. Se creó en abril de 2021. Ante la necesidad de unir a afectados y familiares de todo el territorio Nacional para lograr dos cometidos claves:

Humano: darnos apoyo entre familiares y afectados, acompañarnos en los procesos de la enfermedad, compartir experiencias…

Científico: potenciar la investigación para mejorar tratamientos, calidad de vida de afectados y familiares, detección temprana…

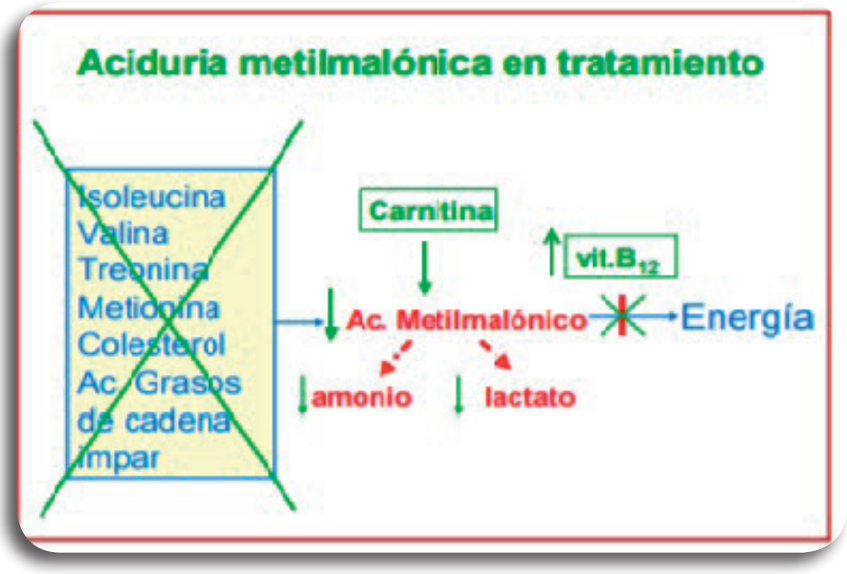
Partiendo de estos dos cometidos, los miembros de ACIMET tiene como fin lograr cumplir los siguientes objetivos principales :

La creación de una red de afectados de Acidemia Metilmalónica y sus familias, para lo cual es muy importante colaboración de los profesionales de la salud, dado que son el punto de enlace entre nosotros y los afectados.

Colaborar y promover la investigación científica, para mejorar los conocimientos sobre la enfermedad, para el desarrollo de tratamientos o terapias que aporten mayor calidad de vida a los afectados.

Visibilizar la situación de estos afectados, sensibilización social y de las autoridades de la importancia de un tratamiento dietético, educativo y clínico adecuado.

La promoción y desarrollo de las actividades de prevención, detección, y diagnóstico temprano de las secuelas e incapacidad derivadas del proceso de la enfermedad.



Asociación ACIMET

- Favorecer la integración de los afectados como colectivo en riesgo de exclusión social.

Promover el contacto entre centros de referencia, para que los pacientes reciban el tratamiento y terapias más adecuadas y actualizadas.

Ser interlocutor válido ante los organismos públicos y privados.

Promover el acceso igualitario en todo el territorio nacional a las técnicas de diagnóstico, tratamiento, terapias, medicamentos y alimentos necesarios.

Crear y gestionar una bolsa de ayudas materiales, personales o económicas para el apoyo a las familias.

Por todo ello, ACIMET durante su primer año de creación, ha comenzado a organizar diferentes actividades y eventos, como la II Carrera y Marcha solidaria, en Casavieja (Ávila), el próximo 9 de julio y el II Torneo de Pádel Solidario, en Alcorcón, el próximo 28 de mayo. También trabaja en la realización de una guía para apoyo a los nuevos asociados, colaboración con otras asociaciones de enfermedades raras y dar a conocer la Acidemia Metilmalónica dentro del ámbito sanitario.

Aunque los inicios son siempre duros esta joven Asociación se quiere dar a conocer para lograr una mejoría en la calidad de vida de los afectados y familias con Acidemia Metilmalónica. ■

Asociación de Navarra

El año 2021 ha sido el año de la esperanza, todos confiábamos en que sería el año del fin del COVID con la llegada de las vacunas, fin de las restricciones, etc. Lamentablemente no ha sido del todo así pero sí que hemos podido hacer cosas impensables en 2020.

Para nuestra asociación ha sido un año muy importante porque ha fructificado todo el trabajo realizado durante muchos años y muchas personas para la ampliación del cribado natal en Navarra. El pasado mes de junio, y después de una larga lucha por parte de ANAPKU, el pleno del Parlamento de Navarra aprobó por unanimidad la Ley Foral que regula el derecho al cribado neonatal ampliado en la Comunidad Foral para incorporar nuevas enfermedades genéticas a las diez que ya se detectan en la actualidad. Además, junto con esta ley, se plantea la creación de un Comité de Expertos Multidisciplinar que, con entre 6 y 9 miembros procedentes del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra, de los servicios de Pediatría, Genética, Medicina Interna, Endocrino-Nutrición e Inmunología del Complejo Hospitalario de Navarra y 2 de las asociaciones de pacientes relacionados con dichas patologías (una de ellas ANAPKU), se reúnan para tratar temas relacionados con el programa de cribado. En teoría se constituirá en 6 meses y el total de enfermedades a detectar será de 31.

Del mismo modo, se prevé la constitución de una Unidad de Enfermedades Raras-Metabolopatías que se ocupará de asistir a pacientes en edad pediátrica y a los que valorará también en edad adulta mediante una consulta de transición. ►

Asociación de Navarra

La verdad es que no podemos estar más contentos y orgullosos por la llegada de tan deseada ley, que evitará la discapacidad o la alteración del desarrollo e incluso la muerte de muchos niños y niñas navarros con la misma gota de sangre que hasta ahora. Este año 2022 no va a poder empezar mejor en nuestra comunidad para miles de familias que traerán al mundo a un niño o niña, por fin, con un cribado neonatal ampliado.

Poco a poco las cosas van volviendo a la normalidad en el resto de las actividades de la asociación, paradas debido a la pandemia por la seguridad de todos nosotros. Este año diseñamos unas camisetas chulísimas tanto de adulto como de niño, las cuales tuvieron una gran acogida entre nuestros familiares, amigos y conocidos.

En el mes de octubre pudimos reunirnos tras 20 meses de vernos solamente a través de las pantallas. Fue en Zolina, con una actividad con caballos donde pudimos disfrutar de un espectacular día con estos maravillosos animales, además de una deliciosa comida y un buen rato de sobremesa para hablar y también dar la bienvenida a Ismael, nuestro socio más joven con PKU.

Como el año anterior, hemos realizado talleres de cocina online con la puesta en común de deliciosas recetas, trucos culinarios y un intercambio de alimentos que vamos encontrando en el mercado bajos en proteínas para que otros socios y socias puedan probar.

Ojalá el año que viene podamos retomar muchas de las actividades que en la asociación organizamos con tanta ilusión: la casa rural, las quedadas para comer, carreras solidarias….y muchas otras que estamos pensando siempre para el bien de nuestra asociación y para darnos a conocer un poquito más en la sociedad.

Estos años han sido muy duros para nuestra presidenta Mireya Maeztu, y aun así, ahí ha estado trabajando para que todas las actividades de la asociación salgan adelante. Muchas de estas actividades y la compra de alimentos han sido gracias a la solidaridad de personas que rodean a Mireya que han querido colaborar con nuestra asociación, a lo cual solo podemos decir gracias de corazón, eskerrik asko guztiagatik. ■

Asociación Mexicana de Fenilcetonuria

Primera Conferencia Científica Global de Pacientes con Fenilcetonuria (PKU)

Son tiempos difíciles, la pandemia ha causado que nos adaptemos, actos tan sencillos como saludar, abrazar, reunirnos físicamente, han dejado de ser comunes y cotidianos, por lo que hemos tenido que crear nuevas formas de comunicarnos, de demostrar que nos importamos, de ser solidarios.

Desde julio de 2017 un grupo de organizaciones de pacientes con fenilcetonuria regionales y de varios países de todo el mundo acordó la creación de la primera asociación internacional para la fenilcetonuria; después de varios meses de trabajo, la asociación que se denominó Global Association for PKU (GAP) quedó legalmente constituida en febrero de 2018 y en julio de 2019, qquedó legalmente inscrita ante la Charity Comission for England and Wales. La asociación tiene finalidad ser una organización de apoyo y protección a las organizaciones y grupos nacionales y regionales de pacientes para reducir la brecha de la Fenilcetonuria en todo el mundo.

Como parte de sus actividades y a iniciativa de Monique Cooper y Louise Healy, de la Metabolic Dietary Disorders Association (MDDA) de Australia y con el apoyo de cada una de las asociaciones nacionales y regionales miembros de GAP, el pasado 10 y 11 de septiembre de 2021, se llevó a cabo, la primera conferencia científica global de pacientes con fenilcetonuria, obviamente de manera virtual, en estos tiempos, es difícil pensar que se haga de forma diferente.

La pandemia no nos detuvo, nos hizo adaptarnos para poder realizar un evento que permitiera reunir a pacientes de fenilcetonuria en todo el mundo en un evento maratónico de más de 16 horas sin interrupción (que abarcaron los días 10 y 11 de septiembre), que permitiera tener actividades en tres zonas horarias distintas (América, Australia y Europa), para generar la mayor participación de pacientes con fenilcetonuria y sus familias a nivel global.

Así, se dividieron las diferentes actividades en las tres regiones mencionadas, comenzando con las presentaciones principales para la zona de América a las 5 PM del 10 de septiembre tiempo del Este en los Estados Unidos de América (muy tarde en la noche en Europa y muy temprano del 11 de septiembre en Australia). Sin embargo, al ser el evento virtual, personas de todas partes del mundo podían estar conectadas, además de que el sitio web del evento www.globalpku.org/conference, quedarían grabados los eventos para poder verlos más adelante.

Durante 5 horas se presentaron varias pláticas y conferencias, coordinadas por los grupos de pacientes de toda la región del continente americano (National PKU Alliance de Estados Unidos, Canadian PKU, PKU México y PKU Chile), entre ellas la conferencia con mas asistencia (78 asistentes a la sesión en vivo) “How PKU is treated in North America” en la que Sara Guillén-López, Jerry Vockley y John Mitchell, especialistas de México, Estados Unidos y Canadá, respectivamente, moderados por John Adams de la asociación de pacientes PKU de Canadá, presentaron un panorama respecto a como es tratada la fenilcetonuria en los diferentes países y regiones de Norte América; otro tema interesante fue el presentado por la National PKU Alliance en relación al registro de pacientes con fenilcetonuria que están coordinando en Estados Unidos.

Una vez transcurridas las cinco horas de sesiones y presentaciones a cargo de la región de las Américas y ya siendo alrededor de las 11 PM del viernes 10 de septiembre (1 PM del sábado 11 de septiembre en Australia), se le cedió la batuta del evento (sin interrupción) a la región Asía-Pacífico, quien llevó a cabo la presentación de diversos temas hasta las 5 PM (9 AM del sábado en le tiempo de Europa), cediendo así la conducción del evento y la coordinación de las exposiciones a la Sociedad Europea de PKU (E.S.PKU), quienes continuaron de forma ininterrumpida con las actividades hasta la 1 PM del sábado 11 de septiembre (7 AM del sábado en la región del continente americano y 9 PM

en Australia). Posteriormente vino el cierre y clausura del evento.

Durante la jornada se presentaron temas muy interesantes, que permitieron a la comunidad PKU conocer los avances científicos para el diagnóstico y tratamiento, directamente de los especialistas que los están desarrollando.

El sitio web permitió que las organizaciones de pacientes pudieran hacer presentaciones de los programas que cada una de ellas desarrolla para obtener recursos y apoyar a los pacientes con PKU y sus familias, además de que a través de las cesiones de preguntas y respuestas, y del "chat", se podía tener comunicación al momento que los diferentes participantes en el evento.

En total hubo más de 22 exposiciones o presentaciones principales, tanto de expertos, asociaciones de pacientes y patrocinadores en el denominado "main stage" o escenario principal, y otro número similar en el denominado "showcase" o presentaciones individuales particulares a cargo de alguna asociación de pacientes o patrocinador en particular.

El evento reunió a más de 930 asistentes en todas las sesiones durante la jornada, además de que los vídeos de las mismas se han visto más de 300 veces después de terminado el evento. Las presentaciones individuales o "showcases" tuvieron casi 800 visitas y los estands o sitios para que cada asociación o país mostrará contenido propio, tuvieron casi 1000 visitas, lo que claramente permite un rango muy alto de exposición a cada una de las asociaciones participantes.

Desde mi punto de vista, algo que logró generar esa gran cantidad de asistentes, a pesar de que la mayoría de las presentaciones fueron en inglés, fue que los eventos en directo contaron con traducción simultánea a diferentes idiomas tales como español, portugués, turco, ruso, francés, etc.

El país que mas asistentes tuvo fue Australia con 69, sin embargo, analizándolo por región fue Europa la que más asistentes aportó con casi un centenar, de los cuales 28 de ellos fueron de Italia; el evento llegó a países, donde los organizadores no pensaron originalmente que llegaría: Kenia, Taiwán, Ucrania y Argelia, lo que demostró que los efectos de la pandemia, por lo menos en lo concerniente a la organización de eventos en línea, fueron positivos, ya que permitieron que personas de todas partes del mundo pudieran participar en el evento.

Es claro que se logró un evento global, como se propuso y gracias a la tecnología el evento alcanzó una gran audiencia, esperemos en un futuro, poder llevar a cabo más eventos como este, y que logremos llegar a un mayor número de personas.

En GAP ya estamos pensando en el siguiente, esperando que pueda ser mixto, si las condiciones lo permiten, de tal forma que podamos tener un mejor acercamiento de forma presencial, pero aprovechar la tecnología y de forma virtual poder llegar a más personas con fenilcetonuria y ayudarlos en el camino para reducir la brecha.

José de Jesús Muñoz Navarro.
Cofundador y Presidente de la Asociación Mexicana de Fenilcetonuria, A.C. y Cofundador y Vicepresidente del Consejo de Global Association for PKU (GAP).

PKU México
Asociación Mexicana de Fenilcetonuria A.C.

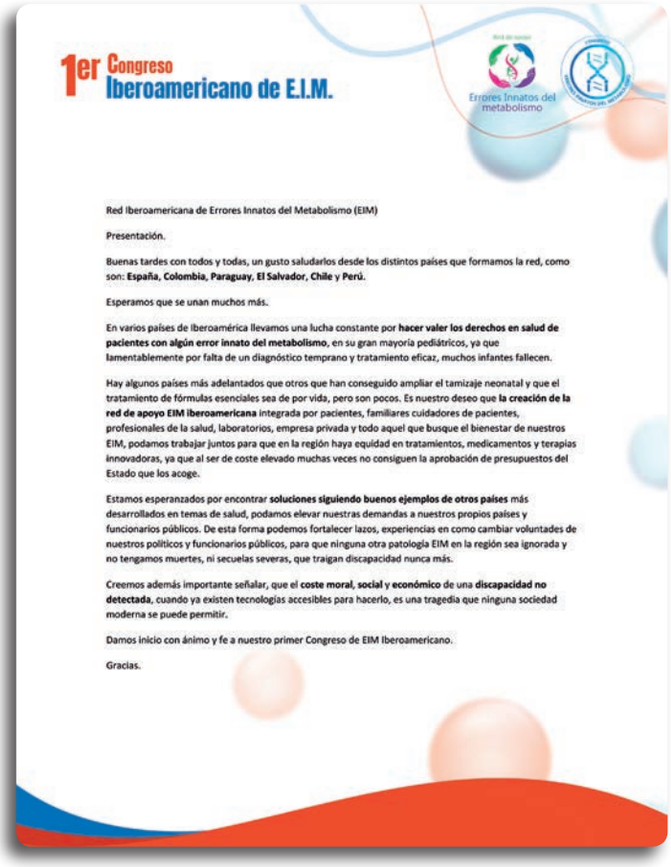
Asociación ADCUM-Perú

I Congreso Latinoamericano de E.I.M.

La idea de crear una red EIM es fortalecer a las asociaciones de pacientes, tener el apoyo de los funcionarios en salud de cada país, fortalecer vínculos, aprender los unos de los otros como mejorar en la gestión de medicamentos huérfanos, políticas sanitarias viables de acuerdo a cada realidad. Se espera que los laboratorios y empresa privada quieran invertir en Latinoamérica al tener una vista panorámica de las patologías y sedes centrales, dado que en traer siempre del extranjero produce mayores costos a los países.

Queremos también que los profesionales de la salud compartan experiencias e investigación. Por último, y no menos importante, que como pacientes nos sintamos UNIDOS en la búsqueda de una vida digna.

Por estos motivos, los países fundadores de la red convocaron su primer congreso, cuya inauguración pueden leer a continuación. - Miriam Ramírez -



1er Congreso Iberoamericano de E.I.M.

Errores Innatos del metabolismo

Red Iberoamericana de Errores Innatos del Metabolismo (EIM)

Presentación.

Buenas tardes con todos y todas, un gusto saludarlos desde los distintos países que formamos la red, como son: **España, Colombia, Paraguay, El Salvador, Chile** y **Perú**.

Esperamos que se unan muchos más.

En varios países de Iberoamérica llevamos una lucha constante por **hacer valer los derechos en salud de pacientes con algún error innato del metabolismo**, en su gran mayoría pediátricos, ya que lamentablemente por falta de un diagnóstico temprano y tratamiento eficaz, muchos infantes fallecen.

Hay algunos países más adelantados que otros que han conseguido ampliar el tamizaje neonatal y que el tratamiento de fórmulas esenciales sea de por vida, pero son pocos. Es nuestro deseo que **la creación de la red de apoyo EIM iberoamericana** integrada por pacientes, familiares cuidadores de pacientes, profesionales de la salud, laboratorios, empresa privada y todo aquel que busque el bienestar de nuestros EIM, podamos trabajar juntos para que en la región haya equidad en tratamientos, medicamentos y terapias innovadoras, ya que al ser de coste elevado muchas veces no consiguen la aprobación de presupuestos del Estado que los acoge.

Estamos esperanzados por encontrar **soluciones siguiendo buenos ejemplos de otros países** más desarrollados en temas de salud, podamos elevar nuestras demandas a nuestros propios países y funcionarios públicos. De esta forma podemos fortalecer lazos, experiencias en como cambiar voluntades de nuestros políticos y funcionarios públicos, para que ninguna otra patología EIM en la región sea ignorada y no tengamos muertes, ni secuelas severas, que traigan discapacidad nunca más.

Creemos además importante señalar, que el **coste moral, social** y **económico** de una **discapacidad no detectada**, cuando ya existen tecnologías accesibles para hacerlo, es una tragedia que ninguna sociedad moderna se puede permitir.

Damos inicio con ánimo y fe a nuestro primer Congreso de EIM Iberoamericano.

Gracias.

Red Iberoamericana de Errores Innatos del Metabolismo (EIM)

Presentación.

Buenas tardes con todos y todas, un gusto saludarlos desde los distintos países que formamos la red, como son: **España**, **Colombia**, **Paraguay**, **El Salvador**, **Chile** y **Perú**.

Esperamos que se unan muchos más.

En varios países de Iberoamérica llevamos una lucha constante por **hacer valer los derechos en salud de pacientes con algún error innato del metabolismo**, en su gran mayoría pediátricos, ya que lamentablemente por falta de un diagnóstico temprano y tratamiento eficaz, muchos infantes fallecen.

Hay algunos países más adelantados que otros que han conseguido ampliar el tamizaje neonatal y que el tratamiento de fórmulas esenciales sea de por vida, pero son pocos. Es nuestro deseo que **la creación de la red de apoyo EIM iberoamericana** integrada por pacientes, familiares cuidadores de pacientes, profesionales de la salud, laboratorios, empresa privada y todo aquel que busque el bienestar de nuestros EIM, podamos trabajar juntos para que en la región haya equidad en tratamientos, medicamentos y terapias innovadoras, ya que al ser de coste elevado muchas veces no consiguen la aprobación de presupuestos del Estado que los acoge.

Estamos esperanzados por encontrar **soluciones siguiendo buenos ejemplos de otros países** más desarrollados en temas de salud, podamos elevar nuestras demandas a nuestros propios países y funcionarios públicos. De esta forma podemos fortalecer lazos, experiencias en como cambiar voluntades de nuestros políticos y funcionarios públicos, para que ninguna otra patología EIM en la región sea ignorada y no tengamos muertes, ni secuelas severas, que traigan discapacidad nunca más.

Creemos además importante señalar, que el **coste moral**, **social** y **económico** de una **discapacidad no detectada**, cuando ya existen tecnologías accesibles para hacerlo, es una tragedia que ninguna sociedad moderna se puede permitir.

Damos inicio con ánimo y fe a nuestro primer Congreso de EIM Iberoamericano. Gracias.

Bizcocho con Zumo Especiado de Manzanas (Hot Apple Cider)

SONIA CARRASCO soniarecetaspku.blogspot.com

Este "hot apple cider" (o sidra de manzana si llevara alcohol), es un zumo casero de manzanas con especias como canela, clavo, jengibre, anís estrellado,... que se toma caliente y se elabora originariamente en Estados Unidos y Canadá durante la estación fría del año y de forma tradicional en Navidad.

Es perfecto para hacer un bizcocho o unas magdalenas, porque el sabor que aporta es tremendo de bueno.

Existen distintas versiones aunque todas muy parecidas. Algunas requieren de 2 horas y media de cocción mientras que otras versiones son algo más cortas o incluyen un chorrito de licor.

Yo os propongo mi propia versión que es mezcla de unas y otras y sin nada de alcohol.

PARA PREPARAR EL ZUMO

INGREDIENTES

Para unos 600 ml de zumo especiado de manzana:

- una botella de 750 ml de zumo ecológico de manzana (marca Gutbio de ALDI)
- 3 manzanas Royal Gala pequeñas, 2 si son grandes
- 3 cucharadas soperas no colmadas de azúcar blanco
- 1 palo y medio de canela
- 1 anís estrellado
- 4 clavos

ELABORACIÓN

- Escoger las manzanas bien rojas, pelar y trocear.
- Colocar en una cacerola alta junto al resto de ingredientes. Llevar a ebullición y dejar hervir a fuego medio-bajo durante 30 minutos, para que reduzca y la manzana quede bien tierna.
- Apartar del fuego y retirar los palos de canela, el anís estrellado y los clavos antes de pasarlo con la batidora. La textura espesa de este zumo se asemeja a un zumo de melocotón.
- Verter en un tarro de cristal (se puede utilizar el mismo que hemos comprado de zumo de manzana) y dejar enfriar antes de guardarlo y conservarlo en la nevera.
- Utilizar a conveniencia, tomar frío o caliente, recién hecho o calentándolo antes de tomar si ya lo tenemos en la nevera. Para la elaboración de recetas es necesario que esté frío.

CÁLCULO DE LA FENILALANINA

En el caso de mis hijos pku, la fruta es libre, por lo que este zumo es inapreciable para el cálculo de la fenilalanina. Hacer vuestros propios cálculos de ser necesario.

Bizcocho con Zumo Especiado de Manzanas (Hot Apple Cider)

PARA PREPARAR EL BIZCOCHO

INGREDIENTES

Para un mini bizcocho (de 2 a 4 raciones), dimensiones del molde redondo con aro desmontable de 12 cm × 6 cm:

- 125 gr de harina aproteica MIX LOPROFIN prep.panificable

- 7 gr de sustituto de huevo Loprofin o en su defecto almidón de maíz o Maizena (2 cucharaditas rasas)

- 7 gr de levadura química polvo tipo Royal (1/2 sobre)

- 50 gr de azúcar blanco

- mezcla de especias molidas: canela, clavo, anís, jengibre, hinojo,... 2 gr en total

- ralladura de 1/2 limón

- 25 gr de mantequilla sin sal derretida

- 125 ml de zumo casero especiado de manzana (elaborado previamente) a temperatura ambiente o frío, no vale recién hecho

- para decorar: 1/2 manzana Royal Gala pelada y cortada a láminas, caramelizada con 1 cucharadita rasa de mantequilla, 2 cucharaditas (7 gr) de azúcar moreno y un toque de canela molida.

ELABORACIÓN

- Empezar forrando la base del molde con papel vegetal. Reservar.

- Pelar media manzana, cortarla a láminas y colocarlas en una sartén con la mantequilla y el azúcar moreno. Hacer a fuego medio durante unos minutos hasta que el azúcar caramelice y la manzana quede tierna y dorada por ambas caras. Disponer las láminas en el fondo del molde cubierto de papel vegetal de forma armoniosa. Reservar.

- Preparar la masa del bizcocho poniendo en un bol todos los ingredientes secos primero: harina, sustituto de huevo o almidón de maíz, levadura, azúcar y especias. Mezclar con una cuchara, hacer un hueco en el centro y verter entonces la ralladura de limón, la mantequilla derretida y el zumo especiado de manzana.

Mezclar con la cuchara hasta que se integren bien todos los ingredientes de forma homogénea.

- Rellenar el molde con la masa vertiéndola sobre las manzanas caramelizadas.

- Llevar al horno previamente precalentado. Hornear a 180° unos 30-35 minutos, dependerá de cada horno y del tipo de molde utilizado. En definitiva, hasta comprobar que está cocido.

Bizcocho con Zumo Especiado de Manzanas (Hot Apple Cider)

- Sacar del horno y esperar unos minutos antes de quitar el aro desmontable. Pasar el bizcocho a un plato dándole la vuelta para que la manzana quede hacia arriba.

- Tomarlo cuando más os guste: recién hecho o una vez se haya enfriado. Recién hecho está super tierno y aunque ya al día siguiente pierde parte de esa esponjosidad, el sabor sigue siendo realmente delicioso.

CÁLCULO DE LA FENILALANINA

HARINA LOPROFIN MIX: según el fabricante, los 100 gr de producto contienen 0,31 gr de proteínas, así que los 125 gr tendrán (125×0,31) ÷100= 0,39 gr de proteínas. Multiplico por 35 mg phe (Prot.Medio Valor) 0,39×35= 13,56 mg phe.

SUSTITUTO DE HUEVO LOPROFIN/ ALMIDÓN DE MAÍZ: coinciden en su valor en proteínas a los 100 gr de producto. Según el fabricante, 0,33 gr de proteínas por 100 gr, así que los 7 gr tendrán (7×0,33) ÷100= 0,0231 gr de proteínas. Multiplico por 35 mg phe (Prot. Medio Valor) 0,033×35= 0,81 mg phe. Este ingrediente por la cantidad utilizada es inapreciable para el cálculo de la fenilalanina.

MANTEQUILLA: según el fabricante, los 100 gr de producto contienen 0,5 gr de proteínas, así que los 25 gr utilizados tendrán (25×0,5) ÷100= 0,125 gr de proteínas. Multiplico por 50 mg phe (Prot.Alto Valor) 0,125×50= 6,25 mg phe.

Tanto el zumo de frutas como la fruta en general es libre en la dieta de mis hijos. Hacer vuestros propios cálculos de ser necesario.

Suma: 13,56+0,81+6,25= 20,62 mg phe en total.

Si divido este mini bizcocho en 2 raciones: 20,62÷2= 10,31 mg phe cada ración.

Si divido este mini bizcocho en 4 raciones: 20,62÷4= 5,16 mg phe cada una de estas raciones pequeñas.

Considero esta receta prácticamente aproteica o libre de fenilalanina.

Bolitas de Brócoli Rellenas de Queso

NAZARET ROMERO
(@mundopku)

INGREDIENTES

-Brócoli
-Pan rallado bajo en proteínas
-Ajo y cebolla en polvo
-Sustituto de huevo
-Queso vegano violife
-Sal

ELABORACIÓN

- Cocemos el brócoli
- Añadimos el brócoli cocido a un bol y mezclar todos los ingredientes y le damos forma de bolitas e introducimos un taquito de queso
- Freidora de aire 180° unos 20 minutos o lo llevamos al horno.

NAZARET ROMERO

Coliflor Gratinada al Curry

INGREDIENTES

-Coliflor
-Queso vegano violife

Para la bechamel baja en proteínas (No pongo cantidades ya que la suelo hacer a ojo)

-Leche baja en proteínas
-Margarina
-Maicena
-Sal al gusto
-Curry al gusto

ELABORACIÓN

- Cocemos la coliflor.
- Mientras preparamos la bechamel baja en proteínas. En una cazuela añadimos la margarina y esperamos a que se derrita. A continuación, añadimos la maicena y mezclamos bien y dejamos que se toste.Añadimos la leche baja en proteínas, la sal y el curry y removemos bien para integrar todos los ingredientes. Removemos sin parar hasta que este espesa.
- Una vez la coliflor este cocida, añadimos la bechamel baja en proteínas y el queso y gratinamos en el horno.

Hamburguesas de Verduras y Chimichurri

NAZARET ROMERO

INGREDIENTES

-Calabacín
-Zanahorias
-Queso vegano rallado violife
-Sal
-Pimienta
-Chimi-churri (especias)
-Ajo en polvo
-Orégano
-3 cucharadas de pan rallado bajo en proteínas
-Sustituto de huevo

ELABORACIÓN

- Rayamos el calabacín y la zanahoria y dejamos escurrir el agua.
- En un bol añadimos todos los ingredientes y mezclamos bien para que todo se integre.
- Hacemos las hamburguesas.
- En una sartén con un poco de aceite la pasamos hasta que estén doradas.

Canelones bajos en proteinas

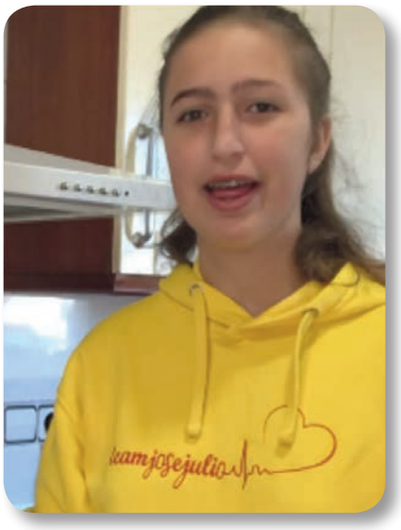
LEIRE MORENO

INGREDIENTES

Para las placas:
- yuca cocida
- mantequilla
- sal

Para el relleno:
- setas
- champiñones
- dos pimientos
- cebolla
- tomate frito
- aceite de oliva

Para la bechamel:
- 50g de queso bajo en proteínas
- 50g de cebolla
- 20g de mantequilla
- 180g de calabaza
- 180 ml de leche
- pimienta y nuez moscada



ELABORACIÓN

- Primero metemos la mantequilla con sal y la yuca cocida a la trituradora. Seguidamente para hacer el relleno, sofreímos el pimiento, la cebolla, el tomate, los champiñones, y las setas. Después para hacer la bechamel, picamos la cebolla 5s velocidad 5, en el caso de que lo hagamos en un robot de cocina, una vez picada la cebolla le añadimos la calabaza y la mantequilla y se sofríe todo. Una vez sofrito todo le echamos los demás ingredientes y lo ponemos 8 min 100º velocidad 1, lo trituramos todo 40s velocidad 8
- Para formar los canelones cogemos una bola grande de masa de yuca, la estiramos un poco con las manos y le ponemos papel film para poderlo aplanar con el rodillo, para más tarde cortarlo en forma de cuadrado yo he cogido un taper con la medida de placa de canelón para que quedaran todas de la misma medida.
- Ponemos el relleno y lo enrollamos. Echamos la bechamel y el queso rallado por encima .Poner en el horno hasta que esté doradito.

Si queréis ver la receta está en mi canal de YouTube “cocina baja en proteínas”

Boniato Relleno de Verduras y Cous Cous - bajo en proteínas

MAITE CIDONCHA

INGREDIENTES

- 2 boniatos
- Aceite de oliva
- Sal
- Pimienta
- 300 gr. Verduras variadas (zanahoria, puerro, calabacín, etc…)
- 50 gr. Cous cous bajo en proteínas

Queso rallado bajo en proteínas

ELABORACIÓN

- Cortamos los boniatos a la mitad, les echamos un chorrito de aove, sal y pimienta y los horneamos durante 40 minutos a 200°.

Mientras tanto, vamos salteando las verduras y cociendo el cous cous.

Una vez horneados los boniatos, mezclamos la carne que sacamos de éstos con la verdura y lo salteamos todo junto durante unos minutos.

Le echamos un poco de queso rallado y después vamos rellenando los boniatos.

¡¡¡Podemos acompañarlo con alguna salsa baja en proteínas y a disfrutar!!!

Quiche de Endivias

MERCÈ PADRÓS

INGREDIENTES

- Un paquete de masa de hojaldre de 250 g - bajo en proteínas
- Una bandeja de endivias
- Una cebolla pequeña tierna
- Un puerro (utilizar la parte blanca)
100 ml de nata
- Una cucharada sopera de harina, bajo en proteínas
- Una cucharadita de Agar-Agar en polvo
- Trocitos de grasa de beicon
- Pimienta
Nuez moscada
- Sal
- Aceite de oliva
- Queso bajo en proteínas o pan rallado bajo en proteínas

ELABORACIÓN

▪ Limpiar las endivias y cortarlas a trozos pequeños. Poner una olla con agua al fuego y cocer las endivias, añadiendo un poco de sal. Una vez cocidas, poner las endivias a escurrir y reservar; el caldo también se reserva.

▪ Cortar a trocitos la grasa de unas dos lonchas de beicon y freír en una sartén sin aceite. Reservar.

▪ Cortar la cebolla y el puerro a trozos muy pequeños. En una sartén añadir dos o tres cucharadas de aceite y sofreír la cebolla y el puerro a fuego medio, hasta que esté pochado. Añadir la cucharada de harina y un poco de sal, remover hasta que se liguen el sofrito y la harina. Añadir 100 ml del caldo que hemos reservado, seguir removiendo. Añadir las endivias ya cocidas y cortadas, volver a remover. Cuando esté unificada la masa, añadir 100 ml. de nata y el Agar-Agar, volver a remover. Finalmente añadir una pizca de pimienta y de nuez moscada y la grasita del beicon tostado. Remover unos minutos más y sacar del fuego. Reservar.

▪ En un recipiente que pueda ir al horno poner papel vegetal de horno (antes se moja un poco con agua), procurando que quede bien forrado, tanto las paredes como el fondo del recipiente. Encima del papel vegetal se incorpora la masa de hojaldre, procurando que se fije bien tanto en las paredes como en el fondo de la bandeja. Se pincha toda la masa de hojaldre con un tenedor, para que la masa no suba y si sobresale se corta. Hornear solo la masa de hojaldre unos 10 minutos, para que quede un poco tostada. Una vez que se saca del horno, añadir la masa de las endivias, se reparte bien en toda la base del hojaldre, añadir por encima el queso rallado o el pan rallado. Hornea durante unos 15-20 minutos.

COCA SALADA DE PULLED PORK VEGANO

ÉRIC MUNCUNILL
Ericnoprotein.wordpress.com

INGREDIENTES

(para el Jackfruit)

- 200 gr jackfruit en conserva
- 100 gr agua
- Una pizca de ajo en polvo
- Sal
- Pimentón picante
- Pimienta

(para la salsa con la que maceraremos el Jackfruit)

- 80gr kétchup
- 120 gr salsa barbacoa comercial
- Ajo en polvo
- Pimienta
- Sal
- 50 gr coca cola

(para la masa de la coca)

- 200 gr harina baja en proteína
- 80 gr agua
- 8 gr levadura Royal
- Sal al gusto

ELABORACIÓN

(del Jackfruit)

- Ponemos todos los ingredientes en una olla y cocemos durante 10 minutos.
- Escurrimos bien.
- Picamos el Jackfruit con la ayuda de un túrmix hasta tenerlo con aspecto filamentado (apariencia como de carne picada).

(de la salsa)

- Cocemos durante 10 minutos hasta obtener una crema suave.
- Añadimos el jackfruit y removemos bien. ¡Dejamos reposar!!

Bien, ¡¡¡ya tenemos el pulled pork!!!

(de la coca)

- Amasamos todos los ingredientes hasta tener una masa consistente y algo pegajosa.
- Colocamos la masa en una fuente de horno, le damos la forma deseada y colocamos el pulled pork por encima bien escampado.
- Complementamos con aceitunas, orégano y un par de lonchas de queso vegano con gusto a Jamón.
- 210 grados - 35 min.

"Siempre he colaborado con ongs y desde hace unos años me enteré del trabajo que realiza la Federación de Enfemos Metabólicos y decidí hacer donaciones anuales para su labor"
Margarita A.

"Mi amiga tiene un familiar con una enfermedad Metabólica, un día comencé a investigar en que consistian este tipo de enfermedades raras y decidí que era el momento de ayudarles con pequeñas aportaciones mensuales". **Arancha R.**

"Mi sobrina tiene fenilcetonuria y desde hace varios años colaboro mensualmente con la Federación para que puedan seguir trabajando por los metabólicos".
Laura S.

¿Sabes que tus familiares, amigos, compañeros de trabajo... cualquiera... puede colaborar con la FEEMH? .

La FEEMH es una entidad de utilidad pública nacional y nos puedes ayudar convirtiéndote en socio colaborador.

Hay muchas ONGs, pero a las más pequeñas nos cuesta mucho hacernos ver y necesitamos toda la ayuda posible.

¡Hazte socio colaborador! De tus aportaciones anuales, podrás desgravarte un 75% hasta un máximo de 150€. Es decir, una donación de 150€ solo te costará 38€ a final de año.

¡Ayúdanos, colabora!

Más información escaneando este código QR o en http://metabolicos.es/colabora

NUTRICIA AL LADO DEL PACIENTE

¿CONOCES NUTRICIA Mundo metabólico ?

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

www.mundometabolico.es

NUTRICIA METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

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

@mundometabolico

GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DE SANIDAD, CONSUMO Y BIENESTAR SOCIAL | SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES