

## **Resumen del XV Congreso Nacional de Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos, celebrado en el Palacio de Congresos y Exposiciones de Santiago de Compostela, 17-19 de Septiembre de 2010**

Tras la recogida de documentación y una **cena de bienvenida** en que se reunieron pacientes,



familias y facultativos implicados en PKU/OTM, la **apertura oficial del congreso** se realizó el sábado día 18, con unas palabras del presidente de AECOM, **Dr.Luis José Aldámiz Echevarria**, que, tras dar la bienvenida a los congresistas, presentó al comité científico de la Federación y presidentes de las sociedades científicas que la apoyan, AECOM, SEQC-DP y SEEIM.

Las primeras conferencias trataron del **Cribado Neonatal ampliado en Portugal (Dr.Hugo Rocha) y los Programas de Cribado en España (Dra.Daisy Castiñeiras)**. El Dr.Rocha resumió la evolución del cribado, desde 2 hasta unas 30 enfermedades, dados los avances tecnológicos (especialmente la espectrometría de masas en tándem) que lo han facilitado durante la última década. Resumió de forma didáctica la organización de una Unidad de Cribado, señalando la complejidad de la estructura de la unidad, dadas las funciones técnicas y ejecutivas que debe cumplir. La Dra. Castiñeiras nos resumió la evolución del Cribado Neonatal en España, desde su inicio en Granada en 1968, gracias a la iniciativa del Prof. Mayor Zaragoza, en Barcelona en 1969 por los Dres: Sabater y Maya, y en Madrid, en 1973, por la Prof.Ugarte, hasta su expansión a todo el país. Tras este recuerdo histórico, nos resumió el documento de consenso elaborado recientemente por un amplio grupo de trabajo a nivel nacional, patrocinado por la Federación Española de Fenilcetonuria y Otros trastornos Metabólicos y editado por el Real Patronato sobre Discapacidad: **Programas de cribado neonatal en España: actualización y proyectos de futuro**. Resaltó la labor de prevención de los programas de cribado y la necesidad de que se cumpla el principio de equidad en la atención preventiva que reciben los neonatos en España. Resaltó también la importancia de las Unidades clínico/bioquímicas de seguimiento de los pacientes diagnosticados y de la colaboración entre estas y las Asociaciones de padres.

A las 10,30 horas fue inaugurado el Congreso por **Doña Susana López Abella Secretaria Xeral de Familia e Benestar de la Xunta de Galicia**.

El **Prof. Jean-Marie Saudubray**, de l'Hôpital Necker-Enfant Malades, Hôpital de la Salpêtrière de Paris nos habló de su experiencia en el **"Manejo de las enfermedades metabólicas en la adolescencia y edad adulta"**. Señaló la importancia de la separación paulatina del niño-familia y la necesidad de organizar su independencia desde que el niño es capaz de razonar. La familia debe responsabilizar, educar y ayudar al niño a desenvolverse. El equipo de pediatras debe educar a las familias, estimular su independencia y contactar con la estructura del adulto y el equipo de adultos debe aprender la especialidad y organizar un registro. Por último, las

asociaciones de padres deben editar documentos, organizar cursos, colonias de vacaciones, etc...Resumió a continuación las características del adulto, libre y responsable, con vida independiente, que decide su destino, que acepta o no tratarse y que tiene otras obligaciones. Señaló los problemas del adulto: el seguimiento a largo plazo, el desconocimiento de la historia natural de los EIM tratados y de las complicaciones tardías, la existencia de posibles formas tardías desconocidas y no diagnosticadas, de EIM no diagnosticados por los pediatras y de formas leves del adulto no diagnosticadas, la nutrición y osteoporosis, la fertilidad, reproducción y embarazo, problemas psicosociales, problemas administrativos, etc...El manejo del adulto debe asumirse por médicos de adultos dentro de estructuras específicas del adulto. Finalmente, mostró una filmación "Cuisiner pour la vie" que muestra a los padres al diagnóstico de un nuevo EIM. Trata de un grupo de adolescentes con EIM con dietas restringidas en proteínas que realizan una colonia teórico-práctica en la Bretaña con un chef de cocina especializado en EIM. Señaló la importancia del concepto que "comer debe ser un placer", también para niños con dietas restringidas en determinados nutrientes (proteínas, grasas).

Un equipo de dietistas, **M<sup>a</sup> José Camba, Berta Ortigosa, Miriam Lozano y Amaya Peñalba**, moderadas por la Dra. Couce, expusieron de forma muy didáctica los **"Aspectos prácticos en la dieta del paciente metabólico"**.

Tras una comida de trabajo, la **Dra Vilaseca** mostró el portal: [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org), promovido por el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, que tiene por objeto proporcionar información y recursos a pacientes con EIM y sus familiares.



A continuación un grupo de **4 jóvenes PKU nos explicaron su experiencia** y cómo el buen control de su enfermedad les permite llevar una vida prácticamente normal, con limitaciones, casi exclusivamente relacionadas con la dieta especial.

La **Dra. Couce** resumió la **"Alimentación y cuidados de la embarazada con fenilcetonuria"** señalando la enorme importancia del control estricto de la dieta antes y durante el embarazo para evitar la embriopatía por PKU materna.

El **Dr. González Lamuño** realizó una extensa exposición sobre **"La genética en la enfermedades metabólicas hereditarias"**, donde resumió los conocimientos que conviene saber para entender el porqué de un EIM.

El **Dr.Campistol** resumió las **“Manifestaciones neurológicas de los errores innatos del metabolismo”**, señalando los principales síntomas y signos que llevan a sospechar estas enfermedades y la colaboración entre los distintas especialidades de una Unidad de metabólicas para el diagnóstico definitivo y seguimiento de estos pacientes.



Todas estas charlas fueron seguidas de unos espacios de **“Preguntas de los afectados”** en los que grupos de especialistas respondieron a las múltiples dudas y cuestiones de los asistentes.

Finalmente, se entregaron las **insignias de oro** a una serie de profesores y doctores que habían dedicado su vida

profesional al diagnóstico y seguimiento de los pacientes con EIM, que a su vez, agradecieron la distinción con unas palabras de agradecimiento. Se entregaron **diplomas de reconocimiento** a los autores del libro de cribado neonatal y a la empresa Nutricia SRL y se agradeció especialmente la magnífica organización del congreso al Vicepresidente de la Federación, Manuel Varela. El congreso se clausuró con la intervención de **Dña. Pilar Farjas, Conselleira de Sanidade de la Xunta de Galicia.**



**¡Felicitamos cordialmente a todos los organizadores por el éxito del congreso!**