



Málaga, 10 de Marzo de 2016

E-Mail: aspyoandalucia.oriental@yahoo.es

**Para padres de Hij@s con
Trastornos Metabólicos,
en especial, debido a un
Aminoácido de la Proteína**

**El mensaje que queremos dar con estas
narraciones es que ni tú ni tu hij@
estáis solos en esto...**

**Somos un grupo de padres y madres
que tienen hij@s con un trastorno
metabólico similar al de tu hij@**

Agradecemos a los papás y mamás que han contribuido con las narraciones adjuntas,
para ayudar a futuros padres, que pueden leer aquí, lo que hemos vivido.

Gracias también al departamento “Gastro”, al laboratorio y al dietista
del Hospital Materno Infantil de Málaga, por el empeño
y gran voluntad de ayudar a nuestros hij@s

Buena lectura y quedamos a la espera de que nos contactes!

Un cordial saludo, Werner Wegmann
Presidente (2015-2016)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al
amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de
marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Me llamo Silvia, soy mamá de Marcelo

Después de 42 semanas me provocan el parto, un parto difícil, mi bebé de tanta oxitocina se quedó sin pulso, yo estaba muy nerviosa, muchos médicos encima mía y ninguno me decía qué pasaba. Empezaron a darme combulsiones y me dijeron que el niño podría traer una vuelta en el cordón porque no era normal que no bajara. Me asusté muchísimo ya que mi hermana de 14 años tiene en su mano izquierda la falta de cuatro dedos debido a una vuelta de cordón.

Con todo esto decidieron hacer un cesárea urgente, que se me hizo eterna, y a la media hora de estar en quirófano mi bebé vino al mundo con 3.650 kilos y supuestamente “sano”.

Pasaron dos días y vinieron a hacerle su prueba del oído y del talón. La del talón ni cuenta le eché porque era una muestra de sangre que jamás pensé en nada malo. Sin embargo la del oído lo pasamos muy mal porque la tuvieron que repetir tres veces, ya que no lo veían claro. Nos dieron de alta y me fui un poco preocupada por lo del oído, pero ya aquí en el pueblo me dijeron que estaba perfectamente y que disfrutara de él, porque era un niño sano y fuerte.

A la semana de venir del hospital ya empezándome a recuperar de la cesárea, recibo una llamada del HOSPITAL INFANTIL VIRGEN DEL ROCIO (en el cual yo no dí a luz). Era un viernes por la mañana, me dijeron que tenía que estar el lunes a primera hora en la planta de nutrición, que tenían que revisar al bebé. Les pregunté que si pasaba algo y me dijeron que no me preocupara, ya que le tendrían que cambiar la leche y que no tenía importancia.

Pués en mi inexperiencia no le dí importancia ninguna y fuimos ese lunes tal y como nos dijeron.

Jamás se me pasaría por la cabeza lo que se nos venía encima. Entramos en la consulta y nos recibieron muy amablemente. El doctor Gonzalez Meneses ya me dió la noticia de que mi hijo era fenilcetonúrico y se me vino el mundo encima. No entendía nada, era como si estuviera escuchando a un chino, mucha información en tan poco tiempo. Aún me acuerdo de aquellas palabras que me dijo el doctor y es que si lo hacíamos bien, todo iría bien, pero si no lo hacíamos bien, podría tener consecuencias muy malas, como daño cerebral.

Yo ya no era yo, era una madre destrozada con 26 años y sin experiencia. ¿Cómo iba a ser capaz de sacarlo adelante? ¿Y si no lo hacía bien?

Muchas preguntas y la mayoría sin respuesta. Salimos del hospital y no podía ni pensar, estaba colapsada y muerta de miedo, una enfermedad que jamás había escuchado y que no sabía ni como pronunciarla. A partir de ahí ya no era lo mismo, sólo sabía llorar y leer en internet las consecuencias malas que podía tener.

Mi padre me ayudo muchísimo ya que empezó a investigar la enfermedad y bajo su corta sabiduría, en ésta me daba mucha esperanza y muchas respuestas a tantas preguntas.

Marcelo tiene una fenilcetonuria leve-moderada, empezamos a ir todas las semanas al hospital a sacarle muestras de sangre hasta que tuvo tres meses; a partir de ahí nos enseñaron a sacarle la muestra y empezamos a mandar por correo todas las semanas, porque vivimos a 70km del hospital. En estos tres meses de vida todo eran preguntas que los

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

médicos no querían apresurarse en contestar. Lo pasé muy mal, pero aún no me había enterado de lo complicado de ésta, ya que solo eran biberones. Le daba un bibi con proteínas y otro con formula fleet pku, según me indicaba su doctor.

Así fue pasando el tiempo y ya me fuí recuperando más y al cumplir sus cinco meses empezamos con la fruta. Para mi, otro paso atrás. Cuando las nutricionistas empezaron a enseñarme a calcular y a pensar en porciones, todo lo veía negro. No era capaz de quedarme con una sola fórmula, pero menos mal que mi marido en esos momentos era quien aprendía y ya luego me lo enseñaba en casa. Fué entonces cuando me hablaron del kuan, unas pastillas que si la toleraba podría tener una calidad de vida mucho más saludable, ya que podría tolerar más alimentos. Le hicieron la prueba a los 5 meses y tuve que esperar quince días que se hicieron eternos.

Pasaron estos días y me llamaron para darme la buena noticia, era apto para kuan, pero no podría empezar con éstas hasta mínimo los dos o tres años.

A los seis meses empezó la verdura y ya sentía que me volvía loca con tantas cuentas y porciones pero me fui acostumbrando y ya todo era mas fácil, ya empezaba a afrontar lo que mi hijo tenía y daba gracias por ser leve-moderada, porque podía haber sido peor.

En estos seis meses Marcelo empezó a vomitar y lo tuvimos ingresado 8 días, pero no por su enfermedad, sino porque tiene la válvula del estómago abierta y tal como entra, la comida salía.

Para mi ha sido muy difícil, ya que cuando vomita me descuadra las porciones y ya no sé la cantidad de proteínas que debo darle. Ha sido más duro el reflujo que la enfermedad en sí.

Cuando llegaron los 18 meses empezó con una pastilla y media de kuan, otra vez a volver a empezar con cuentas y fórmulas nuevas, pero mereció la pena. Mi niño comenzó a comer más cosas con proteínas, ya que antes le daba muchas cosas apteicas. Aún seguía con fórmula. Actualmente tiene 26 meses y toma cuatro pastillas, pesa 20.5kg

Marcelo lleva una alimentación con la cual come huevo, carne, pescado, legumbres en pocas cantidades a diario, ya que tiene 12.5gr de proteínas al día, que son cinco de lácteos y derivados, cinco de fruta y verdura y 2.5 de farináceos. Con los vómitos sigue igual, por eso me agobio mucho. Estamos esperando la respuesta de digestivo para ver si lo operan. Mando muestras de sangre semanalmente, y ya dejó de tomar fórmula.

Si tuviera que volver atrás jamás miraría internet, ya que sólo me trajo dolores de cabeza y muchas dudas. Nadie me informó de la cantidad de cosas apteicas que existen, por ello hasta cerca del año y medio, Marcelo no supo lo que era pan ni roscos ni cosas similares que normalmente a esa edad se le dan. Me enteré de la asociación de casualidad y gracias a ella, mi hijo empezó a comer muchas cositas que son apteicas y se las sumo a su alimentación con kuan. Tampoco sabía de grupos de whatsapp que tenemos las mamás con hijos con enfermedades metabólicas y que ayudan muchísimo.

A las futuras mamás que tengan hijos con esta enfermedad, que no se achaquen, que saquen fuerzas de donde las tengan, porque junto con los médicos somos su salvación, ya que haciendo su dieta bien, son niños normales. Sólo hay que echarle mucha fuerza y mucho coraje. Hay días que son malos porque una se colapsa y ya no sabes ni lo que estás

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

contando, pero con el tiempo te acostumbras y ya se hace por inercia. Hablen con los médicos, pregunten todas las dudas. A mi me vino muy bien entrar al grupo de whatsapp de las mamás, porque la experiencia de ellas me ha ayudado muchísimo.

Mi hijo es lo mejor que me ha pasado en la vida y volvería a pasar por lo mismo mil veces, con tal de tenerlo conmigo.

Muchos besos a todas las familias con hijos con pku o con otra enfermedad metabólica.

SI QUEREMOS....PODEMOS

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Fenilcetonuria de Nicolas

Era 11 de Agosto de 2006, un día antes de la boda tan esperada de mi hermana. Mi hijo tenía casi 2 meses de edad aquel entonces. Ese viernes de aquel día de Agosto no se me va olvidar en mi vida. Recibí una llamada de teléfono del Hospital Materno Infantil de Málaga diciendo que tenía que venir urgente a ingresar a mi hijo. Sin saber por qué, llena de preocupaciones y con las lágrimas en los ojos tuvimos que ir corriendo al hospital. Qué es lo que pasaba? Al entrar a esa consulta los médicos me hablaban de cosas muy raras que no podía entender, algo de genética, que mi hijo no podía comer proteínas y que todo aquello afectaba al cerebro. Ahí me derrumbé, impotencia, agobio, preguntando por qué a mi hijo le tocó algo así tan raro. En este momento no tenía respuestas, sólo lágrimas, ya no podía oír ni a los médicos.....

Se lo llevaron a la planta donde se quedó 24 horas, tan pequeño y desprotegido, con una madre llena de lágrimas y sin entender lo que pasaba a su bebé.

Mi hijo tenía Fenilcetonuria. Pero qué clase de nombre es? Madre mía, era algo tan complicado. Además tenían que sacarle sangre de su taloncito tan pequeño, todas las semanas, para controlar la fenilalanina. Claro, y tenía que aprender a hacerlo yo misma, más adelante. Se me caía el mundo encima.

Hoy en día han pasado casi 10 años. Mi hijo es un niño muy feliz, alegre..... Lleva una dieta equilibrada que consiste en frutas, verduras, productos bajos en proteínas y fórmulas especiales. Como las llama mi hijo, su “batido de medicina”.

Cada vez aprendemos más a cocinar cosas nuevas, para que se parezca más a la comida “normal” y con bastante variedad.

Creo que si volviera a recibir una noticia igual que ésta, lo tomaría con tranquilidad, porque con el tiempo aprendí que un niño “especial” es como si fuera cualquier otro. Crecen igual que todos los demás y se desarrollan bien. Lo más importante es coger esta enfermedad a tiempo. Y confiar en los especialistas, que gracias a esas grandes personas, que te lo explican todo, se vuelcan con cada niño con ese tipo y cualquier otra patología.

RELATO DE LIDIA MALJARENKO.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Soy madre de Irene (4 años) y Alicia (8 meses), la protagonista de esta historia

Alicia nació el día 30 de abril de 2015 , una niña sana, peso correcto etc....

A los quince días de vida, me llamaron de Málaga diciendo que había un error en la prueba del talón, que había que repetirla.

Se le hizo y al mes me volvieron a llamar, que la niña le salía la vitamina b12 baja, que había que bajar a Málaga para ver a qué era debida esa bajada.

La verdad no nos preocupamos mucho, ya que los médicos nos dijeron que quizá era por haber tenido yo un poco de anemia en el embarazo y ella tuviera ese déficit.

Así fue exactamente, incluso nos deribarón el alta. Alicia no tenía nada y que nos llamarían para decirnos los resultados, pero que nos fuésemos tranquilos que eso no era nada.

Al mes recibimos la llamada, nos comentaron que Alicia daba positivo en una enfermedad rara que a mi me sonaba a chino (acidemia metilmalónica mut 0)

No me lo podía creer, no paraba de llorar, ni dejaba hablar a la médica, ni podía hablarle a mi marido.

Eso no podía estar pasando, mi niña era super sana y no había dado señal de aquello.

Bajamos a Málaga y los médicos nos arrojaron mucho. Nos explicaron que su hígado no toleraba un aminoácido de la proteína (valina) y que con una dieta estricta su vida sería normal.

Se le hizo una biopsia para saber que tanto por ciento funcionaba su hígado. La verdad Alicia ha tenido mucha suerte a pesar de su enfermedad, su hígado funciona al 22 por ciento. También se le hicieron las pruebas en genética, era una mutación nueva y quizás inyectando vitamina b12 Alicia podría consumir más proteínas. Al día de hoy Alicia toma MMA, frutas y verduras contabilizadas. Es pequeña todavía, pero sé que hay muchos alimentos aptos y que hará una vida casi normal en su alimentación. La vida no es fácil y nadie quiere que le pase nada a sus hijos, pero quizás esto nos ha servido para llevar toda la familia una vida más sana.

Todavía estamos a la espera de otros resultados, ya que esto cambia todos los días y cada niño es un mundo.

Con fé, optimismo y cariño todo se lleva mejor. Gracias a que estamos formando una gran familia con estos niños y con las nuevas tecnologías, siempre estamos en contacto y cualquier duda es más llevadera.

Por eso con todo nuestro cariño a la nueva incorporación, no dudeis en contactarnos, vereis las cosas diferentes y que nuestros hijos son unos niños super sanos .

Un saludo y ánimo, nunca se debe perder la esperanza. Mamen.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Borja, con casi cuatro añitos



Este relato es parte de mi vida, va dedicado a los que somos, a los que estamos y a los que quedan por llegar a esta gran familia implicada de una forma u otra a las aminoacidopatias. Perdón aún no me he presentado, se agolpan tantos recuerdos en mi cabeza que se me pasó....

Me llamo Rosi, soy mamá de Borja con casi cuatro añitos ya....como pasa el tiempo, es un niño cariñoso, simpático, extrovertido y muy dulce, después de todo, lleno de vitalidad. Aún recuerdo aquel fatídico día, pero si os soy sincera no me gusta nada recordarlo aunque lo tengo grabado fotograma a fotograma en mi retina como si lo hubiese vivido ayer.

Era 8 de Mayo, tenía cita en el centro de salud para retirar las grapas, pues Borja nació por cesárea, sonó mi teléfono pero al estar tumbada en la camilla no tuve ocasión de responder, así que probaron suerte con el otro número y contestó mi marido...era el Dr. Blasco. Después de hacerle algunas preguntas que a mi marido le extrañaron bastante, el doctor le comentó que si no presentaba ningún síntoma de los que le había expuesto y que sin falta nos presentásemos muy temprano en la consulta N°4 de Gastroenterología, supongo que muchos de vosotros conocéis bastante bien.

Aquella noche fue eterna, el reloj parecía abrazar los minutos para no dejarlos pasar, no pegué ojo en toda la noche ¡¡que angustia el no saber qué nos esperaba!!

Llegó por fin la mañana siguiente después de la presentaciones de rigor tomamos asiento y el Dr. Blasco nos fue desglosando la información poco a poco, supongo para que nos diese tiempo a digerir que le sucedía a nuestro hijo.

Su diagnóstico "CITRULINEMIA" todos mis esquemas se hicieron pedazos en un segundo, el mundo se me paró en ese momento... una enfermedad metabólica, los genes suelen ser caprichosos y en esta ocasión vaya si lo fueron...un trastorno genético producido por el déficit de una de las seis encimas del ciclo de la úrea, que es la responsable de la eliminación del amoníaco de la circulación sanguínea después de una serie de pasos químicos en los que el nitrógeno, un producto de desecho del metabolismo de las proteínas, se elimina de la sangre y se convierte en úrea.

Normalmente la úrea se transfiere a la orina y se elimina del cuerpo.

En los trastornos del ciclo de la úrea, el nitrógeno se acumula en forma de amoníaco una sustancia muy tóxica y no se elimina del cuerpo, lo que da lugar a altos niveles sanguíneos de amoníaco.

El amoníaco llega al cerebro a través de la sangre donde se puede producir lesiones cerebrales, el coma, o.....

Tuvo que ser ingresado pues los niveles de amonio eran bastante elevados.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

En ese momento no eres consciente de lo que ocurre, no sabes si está sucediendo de verdad o estás en un mal sueño, me sentía tan culpable, la peor madre del mundo....

La noche fue nuevamente interminable, lo miraba y lo veía tan pequeñín y tan indefenso que la angustia me ahogaba, mi llanto era incesable, entre sollozos y lágrimas cogí papel y boli, me puse a escribir para evadirme un poco de aquellos momentos tan amargos, en aquel lienzo en blanco iba dibujando mi amargura en forma de palabras buscando una puerta de escape, me costaba afrontar la cruda realidad y éste fue el resultado.....

¿¿Dónde vas tan dañado corazón?? de palabras sordas tus anhelos dejando tras de mí un arco iris de esperanzas rotas y desconsuelo.

Amanece en el valle sombrío de mi alma pero el sol no llega allí con su mirada, la palabra miedo se esconde muy adentro, muy en el fondo de mi alma, esperando oír de nuevo ese llanto para intentar otra vez recuperarla...

Amaneciste en mi vida cuando Abril se iba marchando sin aparentar ninguna prisa, llegaste como un regalo, tu corazón junto al mío iba pidiendo permiso, pidiendo permiso a la vida que te va cediendo el paso y te quedaste dormido dulcemente en mi regazo .

Quisiera ser mariposa y revolotear entre nanas, acunarte con la luna hasta que amanezca mañana, ser tu refugio seguro donde encuentres paz y calma y elevarte hasta las nubes en tus sueños de almohada.

Un día me sentí culpable por tu salud aparente, no quiero que eso te haga nunca sentirte un ser diferente.

En el azul de tus ojos me gustaría navegar, navegar como un velero y a buen puerto hacerte llegar.

Dulce como el azúcar y blanco como la nácar quiero que me recuerdes en una noche estrellada, que busques la que más brille que ahí estará mi alma entre nubes de algodón y contándote una nana rondándote con los ángeles, con los ángeles de tu guarda que no te dejen nunca que en tu vida está mi alma....

Poco a poco fuimos volviendo a la normalidad, intentando llevarlo lo mejor posible, después de aquel ingreso fueron idas y venidas a consulta .

Primero cada semana, cada dos, cada mes y actualmente visitas cada cuatro meses aproximadamente con analítica completa, hasta hace poco hacíamos una al mes y la llevamos al laboratorio, pero en estos momentos no...por cierto mi agradecimiento al personal de laboratorio, excelente y en especial a la Dra.Raquel Yahyaoui por su dedicación.

El día a día de Borja es el de un niño normal entre "comillas", siempre con miedo a que tenga fiebre, a que coja alguna infección, etc...ahh y sobre todo la alimentación, ahora está en una etapa que le cuesta probar cosas nuevas.

Intento mezclar, hacerle dibujitos simulados con la comida en el plato para hacérselo más apetecible y haga por probarlos, aunque no siempre lo consiga, nadie dijo que era fácil, pero con el tiempo iremos cogiendo práctica y experiencia.

Procuro hacerle un menú lo más variado posible y aprovechando al máximo la cantidad de proteínas que puede tomar al día.

Si volviese aquel primer día cuando nos dieron su diagnóstico creo que no cambiaría nada, nuestras reacciones fueron tan humanas como la vida misma, nos costó mucho, vaya si nos costó asimilarlo, pero la vida hay que tomarla tal y como viene, el destino nos guardaba un capítulo un poco amargo pero gracias a Dios y al equipo médico de Gastroenterología del Materno Infantil y en especial al Dr.Blasco por su buen hacer, Borja es un niño feliz, hoy por hoy, eso si con algunas limitaciones pero lo importante que estamos aquí para seguir adelante...y aquí termino este relato que forma parte de un trocito de nuestras vidas....SIMPLEMENTE GRACIAS.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Nuestra hija Laura e hijo Pablo

Me llamo Sonia, soy de Ronda (Málaga), tengo 43 años y mi marido se llama Antonio, también de Ronda. Tenemos una hija de 13 años que se llama Marta, pero en realidad esta historia comienza con el nacimiento de nuestra 2ª hija: Laura.

Laura nació en julio de 2.005. ¿Cómo supimos que tenía Fenilcetonuria? A los 10 días nos llaman del Laboratorio de Hormonas del Hospital Materno Infantil de Málaga para comunicarnos que hay que repetir la prueba del talón. Sin saber nada más nos vamos al Centro de Salud de aquí de Ronda y enviamos la muestra. En breve nos vuelven a llamar del laboratorio mandándonos con premura al Materno, a la consulta de Gastroenterología, puesto que la prueba ha dado “positiva” (no nos dicen en qué) y que le tienen que recetar una “leche especial”. Mi pena entonces fue pensar que ya no podría darle el pecho y así lo pregunté, contestándome que ya me lo aclararían todo en la consulta de Gastro.

Allí conocimos al Dr. Javier Blasco, que fue quien nos recibió y nos dio la inmensa noticia (digo inmensa porque no sé cómo calificarla): - “Su hija tiene Fenilcetonuria”...

Mi mundo se vino abajo, no podría aunque quisiera relatar toda la información que nos dio el Dr. Blasco porque literalmente mi mente se bloqueó y se quedó en blanco. Él hablaba y hablaba y yo sólo me repetía: -“esto no es con mi hija, se equivocan, a mi niña no le ocurre nada de lo que dice”. Lo único que recuerdo fue el principio de todo lo que nos dijo:

-“La Fenilcetonuria es una enfermedad grave del metabolismo, pero dentro de lo grave que son todas ellas, es la mejor, puesto que con control y una dieta estricta exenta en fenilalanina, estos niños crecen sanos”.

Yo eso de que -dentro de lo malo era lo que mejor le podía pasar- como que no me daba ningún consuelo. Solo oía “grave” y mi cabeza no retenía otra cosa. Salimos de la consulta desenchajados y nos ingresaron a la niña en el hospital, puesto que había que sacar analíticas, muestra de orina de 24 horas, iniciar ya la fórmula o leche especial para que los niveles de fenilalanina en sangre, después de 15 días que tenía ya Laura, bajaran puesto que los tenía elevadísimos y el riesgo de daño cerebral era grande.

Ese día fue de locos, lo tengo marcado a fuego en mi cabeza, no he llorado más en mi vida. A todo esto, yo me desplazo a Málaga para un viaje que se suponía de ida y vuelta en el mismo día con mi otra hija que no contaba aún los 3 años, y menos mal que una de mis hermanas vive en Málaga y la tuvo en su casa todo el tiempo que duró el proceso de bajarle los niveles a Laura (estuvimos 1 semana entera en el Materno) puesto que a mí se me olvidó por unos días que tenía otra hija (aún hoy me siento un poco culpable). Lo siento, pero todo aquello me superó emocionalmente.

Ahora explico a grandes rasgos qué es la Fenilcetonuria (toda esta información me la aprendí después con el trascurso del tiempo y una vez aceptas lo que tiene tu hija): La fenilcetonuria es una enfermedad grave del metabolismo que si no se controla puede afectar al sistema nervioso central y al cerebro. Hay una enzima en su organismo que no trabaja la fenilalanina, uno de los aminoácidos esenciales de los que están formadas las proteínas, con lo cual hay que eliminar las proteínas de la dieta. El tratamiento sería:

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

_Dieta exenta en proteínas, o sea, solo frutas y verduras (olvidémonos de todo lo que venga del animal).

_Control semanal de sangre para conocer los niveles de fenilalanina.

_Fórmula completa de todos los aminoácidos y vitaminas necesarias para crecer sana, menos de fenilalanina.

_Uso de alimentos apteicos como harinas, pastas o galletas para completar su menú.

Decir esto solo es quedarse corto, porque el día a día de la fenilcetonuria es mucho más complejo puesto que la verdura y la fruta debe ir pesada y medida según la tolerancia a la fenilalanina que tenga cada niño, de hecho, se considera leve, moderada o grave según la cantidad de fenilalanina que toleren al día. En los alimentos prohibidos (los de origen animal y todos sus derivados) se incluye la soja y el aspartamo, por lo que todo aquello que lo contenga no lo pueden comer, por su alto contenido en fenilalanina. En el apartado de los cereales se incluyen las legumbres, el arroz y los frutos secos, que a pesar de tener origen vegetal son ricos en proteínas, por lo que o bien no lo pueden tomar o, en el caso de algunos con mayor tolerancia, lo pueden hacer pero en cantidades muy pequeñísimas. Siempre todo muy medido y contabilizado. Decir también que cuando se ponen enfermos (con resfriados, mocos, fiebre, vómitos, diarrea,...etc.) el organismo reacciona fabricando por sí mismo proteínas y claro, las crea con todos los aminoácidos incluyendo la fenilalanina, por lo que los niveles de PHE suben sin control ninguno, así que hay que evitar las infecciones en la medida de lo posible.

Los niveles se bajan eliminando o restando de la dieta los alimentos con mayor cantidad de fenilalanina, sin pasarnos, puesto que tan malo es para su organismo que los tengan muy bajos (significaría que no están tomando los aminoácidos suficientes y necesarios para un correcto y sano crecimiento) como que los tengan altos (puesto que se acumularía en el cerebro y podría producir daños graves e irreversibles).

Los niveles de fenilalanina solo lo podemos saber con una muestra de sangre que le sacamos en los primeros meses de edad semanalmente, y después se va ampliando a 2 semanas ó 1 mes según se hace más estable el crecimiento del niño y el control en el manejo de la dieta.

Hoy por hoy en 2.016 mi hija tiene ya 10 años, es una gran persona, buenísima estudiante y tiene muchísimas virtudes, pero lo que más me llena de orgullo es su fuerza de voluntad y lo responsable que es con su dieta, o sea, lo consciente que es en todo momento de la enfermedad que tiene y el hecho de considerarse y que la consideren como una más entre sus amigos/as a pesar de las diferencias en su alimentación.

Lo que más le gusta son las patatas fritas, así que cuando salimos a comer fuera ella disfruta con su plato preferido. Con 6 años le preguntaron una vez en la consulta, en uno de sus controles: -“¿Tú qué echas de menos en tu dieta, qué te gustaría comer que no puedes?”, a lo que Laura contestó: -“Más patatas”. Nos reímos todos porque no lo pensó ni un segundo, contestó súper rápido con lo tímida que es a veces. Lo tenía clarísimo.

El tiempo ha ido pasando entre penurias porque esta niña no come, a ver qué me invento para que le llame la atención y le guste, encontrar qué le gusta y explotarlo hasta la saciedad,... y mil y una batallas con la comida y los niveles que hemos ganado tanto ella como yo. Lo peor, que fueron los 4 primeros años, ya ha quedado atrás. Preguntarme ahora qué cambiaría de aquél día, ... pues creo que podrían haber tenido en cuenta que nos desplazábamos de

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Ronda a Málaga, si tenían la intención de ingresarnos a la niña una semana, al menos eso podrían habérselo dicho por teléfono para más que nada organizarnos con nuestra otra hija, pero bueno, si no nos quejamos en su momento no tiene ningún sentido hacerlo ahora. ¿Nos lo podrían haber dicho de otra forma? No sé si existe alguna forma de dar semejante noticia, si es mejor o peor crear antecedentes por teléfono, sinceramente no lo sé.

Pero mi historia no acaba todavía, puesto que en abril de 2.014 nace mi tercer hijo, Pablo. Después de las dos niñas no pensaba que la familia iba a aumentar. Tanto las niñas como mi marido y yo estábamos muy contentos y emocionados por el niño que nos faltaba y deseando desde el momento que supe que estaba embarazada que estuviera sano. Antes de cumplir la fecha de parto me puse en contacto con el Laboratorio de Hormonas para saber lo antes posible si tenía fenilcetonuria o no. La Dra. Nos indicó que mínimo había que esperar a las 48 horas de vida y que la primera prueba del talón que le hacen a los niños en el hospital se la enviáramos personalmente. Y así lo hicimos. Resultado de la prueba: POSITIVO. Volví a llorar lo que no estaba escrito, más que nada por todo lo que recordaba con Laura, lo penoso y duro que fueron los primeros años, pero tengo que decir que me equivoqué al comparar a Pablo con la hermana porque:

1º- La experiencia es un grado.

2º- La fórmula que toma Pablo está buenísima comparada con la que tomaba Laura.

3º- Pablo es muy bueno para comer.

4º- Por ser padres responsables y con experiencia por tener ya otra hija PKU, los controles iniciales semanales en la consulta de Gastro pasaron a ser desde un primer momento cada 2 semanas (los de sangre seguían semanales), y al poco ya eran como la hermana: cada 4 meses van los dos juntos.

5º- No estuvo ni un día ingresado puesto que la sangre se la sacaba yo y los niveles que había que controlar no eran tan elevados como los de Laura. Hay que decir que Pablo con 3 días de vida ya tomaba su fórmula exenta en fenilalanina.

¿Cómo me tomo la vida? Pues como viene, a veces se llora y otras veces se ríe uno del mundo, no nos queda otra. Mi único cometido como madre es que mis tres hijos sean felices, que lo son, y que estén siempre sanos, que también lo están, así que qué más puedo decir,.... Que este cuento (que es mi vida) se acaba y que somos muy felices y comemos perdices.... “perdices no, verdura y fruta, que las perdices tienen proteínas” jajajaja...

(No hagáis caso al chiste que es muy malo, por favor). Sed felices y comed lo que a vuestro organismo le siente bien. Besos, besos, besos.



Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos (ASPYO) fundada al derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo).

Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

RELATO DE VANESA LÓPEZ HINOJOSA

Trece de diciembre del dos mil doce, una llamada telefónica desde la Unidad de Gastroenterología del Hospital Materno-Infantil de Málaga adelanta a mi marido parte de la noticia que nos darían al día siguiente. Ahora le toca a mi marido dármele a mi, su manera de entrar en casa y su rostro ya anunciaban que algo no iba bien. Recuerdo perfectamente como en cuestión de segundos pasé de estar en las nubes a estrellarme contra el suelo, quizás suena algo exagerado pero eso fue exactamente lo que sentí. Pronto llegaron las lágrimas y las llamadas telefónicas a un familiar médico para que nos aportase algo de luz. Empezábamos a tener un poco más de información pero nos faltaba lo más importante, ¿qué diagnóstico concreto presentaría nuestra hija?

Por fin llegó la noche, ya quedaba menos para conocer qué patología tendría nuestra pequeña, habíamos decidido salir muy temprano hacia el hospital y así fue, a las 8 de la mañana ya nos encontrábamos allí. Recuerdo bajar del coche llorando y a mi marido consolarme, más tarde intercambiaríamos los papeles.

Llegó el ansioso momento de la noticia. Una doctora joven y dulce nos comunica el diagnóstico, inmediatamente mi marido se lanza a llorar, mi cabeza empieza a dar vueltas mientras planteo cuestiones que sinceramente no sé ni cómo surgían y mis ojos se detienen en mi hija, esa imagen junto con la primera vez que la vi quedarán para siempre en mi recuerdo.

Una vez en planta una multitud de emociones y sentimientos se apoderan de nosotros: miedo a no saber hacerlo bien y a lo desconocido, rabia, impotencia, preocupación y tristeza, mucha tristeza. Comienzan otra vez las lágrimas y las llamadas telefónicas de familiares y allegados que personalmente agradecí muchísimo, y entretanto un recuerdo bastante especial para mí: El Dr. Carlos Sierra había subido a planta a visitar a otra bebé y me tendió su mano, jamás olvidaré la calidez de sus palabras y el calor de su tez mientras me lanzaba mensajes tranquilizadores!!

Las semanas siguientes fueron duras, muy duras, había que encajar la noticia y afrontar algo que desconocíamos por completo, pero el documentarnos mucho sobre el tema y el apoyo que sentimos por parte de la Unidad de Gastroenterología, en especial el de la Dra. Juliana Serrano (no sé cuántas veces la pude llamar durante los dos primeros meses!!) nos ayudó bastante, así que pronto comprendimos que nuestra hija había llegado a este mundo dándonos una gran lección: había que vivir el presente y valorar las cosas que realmente merecían la pena!!!

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Evidentemente, que fuese creciendo sin ninguno de los problemas que podía implicar su metabolopatía también fue ayudando a que poco a poco normalizásemos la situación y a que empezásemos a sentirnos realmente afortunados por la gran oportunidad que una prueba tan sencilla como es la prueba del talón le había brindado a nuestra pequeña!!!

Actualmente nuestra hija tiene 3 años y 2 meses, el trastorno metabólico que presenta es Aciduria Glutárica tipo I y tanto su día a día como el nuestro transcurre con total normalidad, con la única diferencia de llevar una dieta diferente y el tener que llevar unas pautas especiales cuando presenta algún cuadro vírico. Empieza a comprender que no puede comer de todo pero disfruta muchísimo con todo lo que si puede comer!!!. Su dieta aunque es restringida permite incluir algunos alimentos con proteínas de alto valor biológico que generalmente camuflamos en las comidas para que no aprecie el sabor, aunque empezamos a darle también algunos de estos alimentos sin camuflar con la finalidad de que vaya adquiriendo autonomía y responsabilidad en su dieta y en un futuro sea ella misma la conozca dónde están esos límites.

A día de hoy cuando echo la vista atrás y recuerdo el día de la noticia soy comprensiva conmigo misma por todos aquellos sentimientos y emociones que se apoderaron de mí, todo lo desconocido genera miedo e inseguridad, sin embargo, si que cambiaría aquellos momentos en los que me sentí desafortunada precisamente por todo lo contrario, y es que el mensaje que me repito diariamente es el de "*gracias, gracias y mil gracias a la prueba del talón!!!!*"

Nuestro gran reto, que en un futuro ella se sienta también afortunada por ese diagnóstico precoz y que no se sienta diferente por una diferencia que acarrea sobretudo la misma etiqueta de enfermedad rara, partimos de la base de que *cada ser humano es único y especial sin dejar de ser uno más.*



Julia!

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

CARLOS, NUESTRO PEQUEÑO

¿Por dónde empezar? Bueno... nos hemos decidido a contar nuestra experiencia por si le puede servir a alguien algún día, a esos padres y familiares que, como nosotros, nos encontramos de repente con una realidad que ni siquiera sabíamos que existía. Así que, conocer casos reales y cercanos, pensamos que puede ser un consuelo en esos primeros momentos que son de los más difíciles en este tipo de problemas.

Carlos, nuestro pequeño, tiene ya cuatro años y una vida totalmente normalizada. Es un niño como otro cualquiera que va al cole (muy contento, por cierto), se va de excursión, va a los cumpleaños de sus amigos, viaja con nosotros en vacaciones, y vive contento la vida de un niño de cuatro años sin preocupación alguna.

Recordar los primeros días y meses de su vida, cuando ya nos enteramos de que tenía fenilcetonuria, me hace emocionarme y revivir en cierta manera aquellos momentos, pero ya desde la tranquilidad de verle bien y de haber comprobado que, efectivamente, como decían los médicos, es un niño como otro cualquiera.

Cuando Carlos tenía 13 días de vida, nos llamaron por teléfono un día a la hora de la comida. Era del materno y nos citaron para el día siguiente, nos dijeron que parecía que Carlos tenía una enfermedad metabólica (o algo así), algo que nos pilló totalmente por sorpresa. Al día siguiente nos explicaron en que consiste esta enfermedad, en resumen, es un error congénito del metabolismo. Carlos no metaboliza la fenilalanina, un aminoácido, y por tanto no la transforma en tirosina. Por este motivo tiene niveles mucho más altos de lo esperable de fenilalanina, y niveles muy bajos de tirosina, algo que resulta perjudicial y puede llegar a provocar daños a nivel cerebral muy graves. ¿Cómo evitamos esto? A través de una dieta muy estricta baja en proteínas (ya que en éstas se encuentra la fenilalanina que debemos evitar), y con el suplemento de la fórmula, un complemento que se tiene que tomar para compensar todo lo que no come al eliminar de su dieta los alimentos con más proteínas como la carne, el pescado, la leche, los huevos etc. así que en ello estamos (y estaremos).

Los comienzos fueron difíciles, Carlos comía más bien mal, y lo peor, vomitaba de manera continuada, y muchas veces después de haberse tomado la fórmula ¡horror!. Sobre los dos años todo mejoró y empezó a comer mejor y sobretodo a mantener todo lo que ingería. Actualmente tiene 4 años y come bastante mejor, tiene rachas pero, en general come bien, no muchas cantidades pero aceptable.

¿Qué come Carlos? Últimamente ha comenzado a tomar la fórmula en batido, algo que nos viene muy bien porque antes la tomaba en un formato de polvos que debíamos disolver en el puré (la única forma en la que se lo tomaba), por ello había que darle puré de verduras todos los días y dos veces al día. Pero ahora ha aceptado muy bien la fórmula en ese formato y ya tenemos más libertad para combinar los alimentos. Nosotros utilizamos mucho productos bajos en proteínas, ya que tiene fenilcetonuria clásica y tolera pocas proteínas. Le encanta la pasta, y su comida preferida es la lasaña (de verduras, por supuesto). También le gustan las croquetas, la tortilla de patatas (con sustituto de huevo), las patatas fritas (que tenemos que restringirle), o el gazpachuelo (en versión casi aprotéica). Le gusta más lo salado que lo dulce, así que no tenemos mucho problema cuando ve una tarta, precisamente el otro día le hicimos una de manzana en versión baja en proteínas, que no le gustó, y, por cierto, estaba muy buena, casi igual que la nuestra.

Como ya hemos comentado, los primeros meses fueron muy difíciles. Justo después del diagnóstico buscamos mucha información por Internet, pero yo, personalmente, una vez que ya sabía en qué consistía el problema, y que iba resolviendo las dudas con los doctores,

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

no he sentido la necesidad de buscar mucho más. Si pienso en qué haría diferente si volviera atrás, en un principio pensé que nada, que lo haría todo igual, pero ahora sí creo que insistiría más en conocer en persona a otros niños y familias con el mismo problema, sobretodo a niños un poco más mayores.

Actualmente ya conocemos algo más la fenilcetonuria, y cómo subir o bajar los niveles de fenilalanina según nuestro peque los tenga más o menos altos. Le hacemos la prueba de control del aminoácido cada 15 días, y llevamos en mano la muestra para que todo sea más rápido, vivimos en Málaga así que eso es una gran ventaja. Hemos visto que es un problema “llevadero”, y que hoy día él lo acepta bien, aunque es cierto que aún es pequeño y no tiene una conciencia real de lo que le ocurre. Personalmente no me gusta decir que Carlos es PKU (iniciales en inglés de fenilcetonuria). Nuestro hijo es un niño extrovertido, alegre, a veces desafiante, otras un poco cabezota, tiene el pelo castaño, los ojos oscuros, tiene fenilcetonuria, le gusta montar en bici e ir al parque... la fenilcetonuria es algo más en su vida, pero no lo que le define ni el centro de nuestras vidas, por eso no es PKU, es muchas cosas más.

Antes de terminar con este relato, sí me gustaría agradecer a los doctores del Hospital Materno Infantil de Málaga cómo se han portado con nosotros desde el principio, y todo el tiempo que nos dedicaron sobre todo en los primeros momentos. Que la doctora nos llamara para preguntarnos cómo iba Carlos, e incluso cómo estábamos nosotros (los papás), nos hacía sentirnos seguros y respaldados.

Ya para finalizar, sólo decir que a pesar de lo que nos ha tocado vivir, considero que hemos tenido mucha suerte, primero porque la detección de estos trastornos de manera temprana es fundamental, y segundo, porque es como si nos hubieran preguntado “¿Quieres evitarle a tu hijo un discapacidad grave?” la respuesta está clara “¡¡¡SÍ!!!”

Por cierto, Carlos tiene una hermana pequeña, Lucía, de dos años, y que ha nacido totalmente sana y sin tener fenilcetonuria.

Pepe y Ana



Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

LA HISTORIA DE GAEL



Gael nació en Málaga un día soleado de febrero de 2012 después de un bonito embarazo y un parto sin complicaciones. Un bebé hermoso, perfecto. Nada hacía presagiar lo que con la prueba del talón se le iba a diagnosticar, una enfermedad de las llamadas raras y de nombre casi impronunciable por nosotros en aquel momento, Fenilcetonuria clásica (el tipo severo). Recibimos la llamada del hospital Materno-Infantil a las dos semanas de su nacimiento. Habían detectado algo en la prueba del talón que nos explicarían en el hospital, y de lo que no nos querían hablar por teléfono. Nunca pensé que fuese algo grave. Pensé que en unas horas a lo sumo estaríamos de vuelta en casa y sabiendo la razón por la que Gael lloraba tanto sin saber el motivo.

El momento en el que nos dieron el diagnóstico lo viví como una pesadilla, un mal sueño. Aquellas palabras fueron un duro golpe – daño cerebral irreversible, retraso mental y psicomotor, – Se me hizo un nudo en el estómago que me duró muchos meses. A la responsabilidad de ser madre primeriza se sumaba la de aprender rápidamente la forma de mantener a mi hijo sano. Tendría una dieta muy estricta y limitada de por vida. Libre de carne, pescado, huevos, leche, legumbres, frutos secos...y lo que podría comer lo haría de forma controlada y pesando los alimentos. Cómo iba a alimentar a mi hijo?!!! Esta dieta además debía complementarse con un suplemento que tomaría de forma bebida varias veces al día. Durante meses soñé que alguien le daba a Gael algún alimento prohibido sin que yo pudiera evitarlo, tenía mucho miedo.

El primer año fue difícil controlar sus niveles de fenilalanina en sangre pero pronto aprendí a contabilizar la fenilalanina que podía ingerir cada día y sus altibajos en los niveles cada vez estaban más controlados, con análisis de una muestra de sangre semanales que aún debemos hacer.

Pero con el tiempo estos miedos se fueron disipando, sobre todo a partir de los 11 meses, cuando Gael comenzó a andar, esto marcó para mí un antes y un después, sentí que se estaba desarrollando con normalidad. Ya había memorizado con la práctica la fenilalanina que

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

contenía la mayoría de los alimentos y comenzado a recopilar recetas “especiales”, muchas gracias al contacto con otras familias que están en la misma situación.

Pensando en mi actuación durante los dos primeros años de Gael, supongo que actuaría de la misma forma, confiando en los doctores, y siguiendo sus pautas, aunque si creo que sería capaz de controlar sus niveles mejor ya que me llevó tiempo entender cómo reacciona su cuerpo. También leí muchísimo en Internet, lo cual era a veces doloroso, sobre todo cuando se trataba de pacientes no tratados, pero tenía que conocer y entender bien la enfermedad.

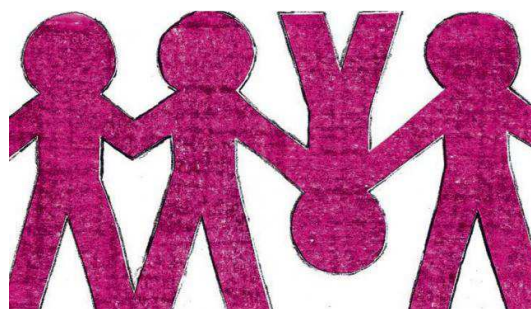
El final de esta historia es que hoy Gael tiene 4 años, y gracias al diagnóstico precoz, es un niño despierto, ágil y alegre, le gusta el cole, practica deporte y no se pierde una excursión. Viajamos con él sin problema, todo es cuestión de organizarse. Tiene una dieta variada de la que disfruta, sabe que algunos alimentos le hacen “pupa” y no los toma. Y se que aún es pequeño, pero estoy muy orgullosa de él y de cómo acepta su dieta.

Espero poder transmitir que después de la angustia inicial, viene la gran alegría de ver que nuestros pequeños crecen de forma normal y disfrutan de las mismas cosas que cualquier otro niño sano.

Un abrazo,

María del Mar Fernández García

UN DÍA RARO



Dedicado a Noa e Iris

17 de enero de 2.011, como el resto de los días, suena el despertador y perezoso me levanto, son las 7 de la mañana, hoy algo más cansado de los habitual, pues en el día de ayer corrí la Carrera Internacional “Noche de San Antón”, me arreglo y hago mi ansiado café, pongo las noticias en la tele y no veo ni oigo nada diferente durante esos quince minutos, terminado salgo de casa, pero antes subo a ver cómo sigue durmiendo Noa, mi primera hija que aún no tiene un mes. Salgo de casa, cojo mi coche y me dirijo a mi trabajo. Va pasando otra jornada más, de repente en la oficina, en mi mesa suena y vibra mi móvil, son las doce y media aproximadamente del mediodía

- ¿Quién será?- me pregunto.

Observo la pantalla y veo unos de esos números largos, en seguida pienso que será mi amigo desde su trabajo para decidme que salgo en la foto del Diario Jaén tras disputarse el día anterior la famosa carrera Internacional.

- ¿Diga?- contesto.

- ¿es usted padre de Noa Ávila?, pregunta una voz que no me es familiar.

- Si, - respondo

No recuerdo si se presentaron o me dijeron el nombre, lo que si recuerdo perfectamente es:

- Le llamamos del Hospital Materno Infantil de Málaga, ¿podría estar mañana aquí para hablar de su hija?, ella tiene una,

Mi mente, desde ese momento, se queda en blanco mientras por el auricular oigo las palabras de esa persona hablar mientras mi mente va por otra vía distinta a la de escuchar homocis no sé qué, metionina, análisis 24 horas, etc.

Después de unos 20 minutos al teléfono, me despido

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

- Perfecto, aquí le esperamos con su mujer y su hija para informarles- se despiden.
- Hasta mañana- respondo y cuelgo.

Descompuesto y algún compañero a mi lado, miro en mi mesa de trabajo, un papel delante de mi en la que no recuerdo si voluntariamente o involuntariamente, he escrito, homocistinuria, consulta 4, hospital materno Carlos Haya, Javier y un número de teléfono.

Pasan al menos media hora en la que algunos compañeros de trabajo intentan suavizar la situación, no será nada Javier, expresan la mayoría, y en ese momento caigo y resuenan unas palabras que recuerdo perfectamente en el centro de salud cuando le hicieron la prueba del talón.

- mientras no os llamen todo estará bien- dijo el enfermero.

Ahora es a mi el que me toca explicarlo todo a su madre y hacer una llamada.

Al día siguiente sin apenas conciliar el sueño, tanto por las necesidades propias de la recién nacida Noa, como por la incertidumbre de la llamada y de lo que nos van a explicar, nos dirigimos a Málaga.

- Consulta 4, aquí es- le digo a Marisa, esperaremos a que nos llamen.

- Hola- nos dice una enfermera muy simpática-

- Sois los de Jaén?- nos pregunta.

- sí, nosotros somos, los padres de Noa-

- Enseguida os atiende Javier.

Efectivamente, enseguida entramos a consulta, donde nos recibe Dr. Javier Blasco y Dra. Juli serrano. Nos explicaron ahora sí, todos los detalles de la Homocistinuria, la enfermedad rara que padece nuestra hija y que es el primer caso detectado en Andalucía.

Nos explican de forma sencilla en que consiste la Homocistinuria, de la vida que llevará Noa, de lo que puede y lo que no puede comer, de los problemas y riesgos que conlleva, calidad y esperanza de vida. Tendréis que venir la semana que viene y vuestra hija deberá estar ingresada en el hospital, le tomaremos orina durante 24 horas y diferentes analíticas de sangre.

El mundo se me vino encima, era primerizo y encima teníamos a una hija con una enfermedad y la pregunta que siempre me hago.

- ¿Por qué a mí?

Hace poco más de un año, se lo contaba a mi hija en forma de cuento....

...es una enfermedad en las que las personas cuando comen los alimentos, dentro de su cuerpo los descomponen en trocitos muy muy pequeños que luego son eliminados, pero tu cuerpo no elimina uno de esos trocitos que se llama homocisteína y se va acumulando en la sangre en forma de azufre que en grandes cantidades es malo. Hay otros niños que en lugar

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

de la homocisteína es otra cosa la que no pueden eliminar, no sois muchos en el mundo por eso eres una paciente especial.

Lo único y muy importante es que debes de tomar algunos medicamentos durante toda tu vida y tener una alimentación especial, para ser la primera de la clase, sacar buenas notas y que los huesos se hagan fuertes.

Hoy, Noa tiene ya cinco años, las analíticas se van distanciando en el tiempo, de 2 meses que fueron las primeras, pasaron a tres meses, durante los primeros años y actualmente cada cuatro meses, eso si, nunca te acostumbras a ver como a tu hija pasa un mal rato cuando le pinchan o durante las diferentes revisiones neurológicas, oftalmológicas o cardíacas.

De todo se aprende y con Noa he aprendido muchísimas cosas, me han cerrado muchas puertas, me han denegado muchos permisos y sobre todo la ignorancia de la gente, algunas muy duras que intento olvidar, pero aprendes otras cosas que valen mucho más la pena, quedándome con las positivas cómo la sentencia ganada y que va dejando jurisprudencia y que seguramente ayudará a mucha gente.

Noa, es hoy una chica normal como otra niña cualquiera de sus edad, que será siempre una campeona y que además de a sus padres, tiene una hermana, Iris de 15 meses que le alegra el día a día y que ejerce de hermana mayor y que dentro de no mucho tiempo ese cuento que yo le cuento de vez en cuando, se lo contara a su hermana, para que lo comprenda y vea que ella come otras cosas diferentes..

Además y para terminar, Noa ahora tiene otra familia de amigos y amigas que se llama aminoacidopatías cuyos papás y mamás se ayudan, y a pesar de tener diferentes problemáticas tenemos un denominador común que es la dieta aprotéica y que luchamos para nuestros hijos e hijas, para un futuro legal y socialmente menos raro ó como me gusta llamarlo a mí, un futuro menos frecuente.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

LA LLEGADA DE MI HIJA

Mi historia comienza con la llegada de mi hija. Una niña grandota y regordeta y como para cualquier madre, la niña más bonita del mundo. Pero esa alegría se trunca cuando recibo una llamada del hospital (mi hija tiene ocho días). La prueba del talón detecta una enfermedad metabólica y tengo que ingresar 24h para recogida de orina que confirmará la enfermedad.

El camino hacia el hospital se hizo eterno. Cuando llegamos a la consulta de gastro nos esperaban varios médicos y de laboratorio. Me siento con mi hija en brazos y empiezan a contarme en qué consiste la enfermedad. Demasiada información en un momento donde sólo tienes en la cabeza a tu niña y cómo puede estar sucediéndote todo esto.

A continuación, subimos a planta y comienza la recogida de orina. Pero la enfermedad ya estaba dando la cara y su médico, que coincidió estar de guardia, decide hacer análisis. Los resultados malos: amonio en casi 300. entonces, ponen medicación para intentar bajarlo y en 4h de nuevo análisis para comprobar la efectividad de la medicación. Pero el médico decide colocar vía central para hemodiálisis en caso que la medicación no funcione. Se la llevan a la UCI y colocan vía central. Ya han pasado 2h de la medicación y ante el estado de la niña, su médico sospecha que el tratamiento sí ha hecho efecto. Cuando puedo verla en la UCI, llegan los resultados y el amonio ha bajado a 60. Nos vamos a la habitación. Cuando llegamos la niña sufre una parada respiratoria, que gracias a la enfermera que estaba junto a ella y se dio cuenta. Ese momento, el peor, se queda grabado para siempre. No me lo podía creer, por la mañana estaba en casa con mi niña y 12h después casi pierdo a mi hija. Bueno 2 días después tuvieron que quitarle la vía por infección. Resumiendo, lo que iban a ser 24h de ingreso para recogida de orina, se convirtieron en 8 días de ingreso.

Los resultados del análisis de orina confirman ACIDEMIA PROPIÓNICA y lo que afecta son cuatro aminoácidos: valina, isoleucina, metionina y treonina.

Los controles en el hospital, al principio, fueron muy frecuentes: cada semana, 15 días, un mes...donde le hacían análisis de sangre seca, análisis para sus defensas y hemoglobina que tiene bajas, amonio, gasometría y control de aminoácidos entre otros.

En la actualidad, mi niña tiene un año recién cumplido y su alimentación se basa en: verduras y frutas, carne y pescado controlando la cantidad, los biberones de leche de fórmula y especial, y algún yogurt. En cuanto a las verduras y frutas intento variarlas para que tenga un sabor distinto y no se convierta en una monotonía de sabor.

Después de la experiencia, he aprendido que esta enfermedad se puede sobrellevar, adaptarse a controlar las proteínas. Que sí, mi hija tiene que llevar una dieta especial pero las madres somos unas expertas en preparar comidas con los mismos ingredientes pero que visualmente sea totalmente distinto y a nuestros niños se le haga atractiva la hora de la comida. También he aprendido que lo malo son las secuelas que la enfermedad te puede dejar, eso es realmente lo duro.

YOLANDA MORENO ORTIZ

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

UNA MIRADA ATRÁS

Querido lector,

Antes de comenzar este relato quiero que sepas que no ha sido sencillo redactarlo, es más, he postergado todo el tiempo posible antes de enfrentarme al teclado y mostrarte mi experiencia, pues supongo que a pesar de que ha transcurrido tiempo aún duele el recuerdo, por ello discúlpame si en algún momento opto por elegir un tono jocoso en alguna de mis vivencias, créeme que no es por frivolidad.

Esta historia comienza cuando decidimos, mi marido y yo, tener un segundo bebé para dar un hermanito o hermanita a nuestra primogénita, la cual no tiene ningún problema metabólico. El embarazo fue bastante bueno, nada de náuseas ni vomiteras por las mañanas, sin malestares generales, lo que se suele decir un “embarazo perfecto”. Dicen que a cada mujer le da por algo cuando está esperando, y a mí me dio por dos particularidades: La primera fue que no me apetecía nada comer carne, una curiosidad porque es algo que me encanta. De hecho, cuando estaba embarazada de mi primera niña me inflaba de filetes de ternera para cenar. La segunda fue que me dio una obsesión irracional por el jabón, hasta el punto de meterme un trozo en la boca. ¿Absurdo? Mucho, mirándolo ahora y fríamente, pero en aquel momento sentía una verdadera ansiedad por probarlo... La verdad es que no se si estas dos manías tienen que ver con el hecho de que mi hija tenga un error congénito de metabolismo, la primera quizás sea más probable que la segunda, pero en todo caso, nada de esto está comprobado científicamente.

Tuve un parto estupendo y una cuarentena magnífica, mi bebé no tuvo cólicos de lactante ni malestares que conllevaran a la falta de sueño. Ella dormía conmigo y descansábamos casi durante toda la noche, me extrañó que apenas hiciera tomas nocturnas pero no me preocupé demasiado porque el pediatra mantenía que el bebé estaba sano, y si descansaba tanto era porque mi leche le nutría lo suficiente.

Todo era ideal hasta que llegó la bendita prueba del talón, y la llamo así, porque gracias a ella pudimos saber algo que, sin duda, habría pasado desapercibido para nuestros ojos. Esta prueba recomienda que la extracción de sangre se realice después de las 72 horas de vida y que no pasara de la semana. A nosotros nos querían dar cita a los quince días después de haber nacido nuestra niña. Obviamente, protestamos, si la recomendación era antes de una semana no entendíamos que un centro de salud no pudiera hacer un hueco para una mínima extracción de sangre, y menos mal que accedieron a realizarlo al quinto día de su nacimiento. Muchas veces me pregunto qué hubiera sucedido si la hubieran realizado 10 días más tarde de cuando se la hicieron.

La vida con nuestra niña era perfectamente normal, no existían anomalías que pudiéramos percibir, ella comía y dormía mucho, algo similar a lo que hacía su hermana con su misma edad. Esa tranquilidad fue rota cuando, doce días después de haber hecho la prueba del talón, me llamó por teléfono el doctor del laboratorio de Murcia, el lugar donde la muestra de sangre había sido entregada, y me dijo que había que repetir la prueba del talón porque había mucha probabilidad de que mi hija tuviera una enfermedad congénita de metabolismo y que, además, era grave. Yo le pregunté impactada de qué enfermedad se trataba y él no quiso

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

decirme el nombre, pero insistió que esa misma tarde fuésemos al pediatra que nos atendía habitualmente en Melilla, porque ya había hablado con él para que me informara detalladamente. Insistí en que me dijese cuál era el nombre de la enfermedad y aunque parecía reticente me dijo el nombre, fenilcetonuria... Fenil... ¿Qué?... le pregunté. En la vida había escuchado un nombre tan estrambótico como ese. Y tras repetirlo me pidió que fuera al pediatra y que ni se me ocurriese buscar en internet nada que tuviera que ver con la enfermedad.

Cuando colgué el teléfono comencé a llorar, llamé a mi marido e hice justo lo que no debía hacer, buscar en internet... Todo lo que leía sobre la enfermedad mi cerebro lo resumí en microcefalia, deficiencia mental y motora... Lloré como nunca antes lo había hecho. Llegó mi marido del trabajo, había salido antes para estar conmigo y pasar juntos el trago. Seguí llorando mientras él me decía que dejase de mirar páginas relacionadas con la enfermedad, que nuestro pediatra y amigo de la familia, nos lo explicaría. Para mí no existía consuelo yo miraba a mi niña y la veía normal, perfecta, no podía ser posible aquello. Si existe un infierno en vida, para mí comenzó en ese preciso momento.

El pediatra de Melilla abrió la consulta solo para nosotros, y estuvimos mucho tiempo hablando sobre la enfermedad, él no había tratado antes con nadie con fenilcetonuria, pero comentó algo que continuamente repetirían todos los médicos a los cuáles visitaríamos, con dieta estos niños se desarrollan normal, solo hay que llevar muy bien su alimentación. Eso no era consuelo, mantuve el porte mientras hablaba y nos explicaba, también cuando fuimos al centro de salud para realizar esa segunda prueba del talón, pero fue llegar a casa para volver a llorar y seguir buscando información en internet de manera frenética, quería saber absolutamente todo sobre la fenilcetonuria, y especialmente, encontrar casos reales que pudieran darme calma y comprobar con mis propios ojos, que mi hija no iba a tener ningún tipo de retraso. No tuve suerte y esa noche apenas pude dormir, al igual que las cuatro siguientes.

El tiempo transcurrido entre que recibimos la información y los resultados de la segunda prueba del talón se puede resumir como ya dije antes, un infierno en vida. Notaba vacío dentro, siempre he sido una persona activa y fuerte, he salido al paso en cualquier circunstancia, pero esta situación acabó conmigo moralmente. No deseaba vivir, todo dolía demasiado, miraba a mi bebé y rogaba que hubiera un error en las analíticas. Aunque de alguna manera, en algún atisbo de lógica que aún quedaba dentro de mí, sabía que era improbable que fuera un error. Nadie se molesta en llamar al interesado y a su pediatra a no ser que crea firmemente que el bebé tiene la enfermedad. En el fondo ya sabía cuál iba a ser el desencadenante final de esta historia. Debo decir para ser justa y fiel a mi vivencia, que si no llega a ser por mi marido habría tocado el fondo más absoluto. Él estaba en todo momento pendiente de mí, no derramó ni una lágrima en mi presencia, aunque sus ojos otra cosa mostraban, mantuvo el porte y la serenidad en todo momento. Ponía cordura en aquel mundo de locos. Gracias a él volví a ser yo.

Recibimos la segunda prueba del talón y confirmó lo que en el fondo ya sabíamos. Mi hija pequeña tiene Fenilcetonuria, una enfermedad metabólica que se hereda de padres a hijos, y aunque nadie en mi familia ni en la suya lo había padecido con anterioridad, en nuestro caso se alinearon los planetas y consiguieron que de unos 15000 niños nacidos, la nuestra se llevase el premio gordo. Es irónico, jamás nos ha tocado la lotería y parece que para esto compramos todas las papeletas... ¡y sin saberlo!

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Cuando ya teníamos confirmado el diagnóstico tuvimos que viajar a Málaga para ingresar a Sofía, fue ahí cuando mi actitud cambió por completo. Dos hechos nos hicieron dar gracias a nuestra suerte: El primero fue que en el hospital Materno Infantil de Málaga encontramos niños en la consulta de oncología. Existen cosas peores que llevar una vida de dieta y la verdad, lamentarnos de lo nuestro viendo criaturas que están peor pues, te hace reflexionar. El otro hecho fue conocer a dos niñas con PKU (Fenilcetonuria) que tenían un desarrollo más que normal, este hecho nos llenó de alegría y esperanza. Esto fue posible porque los médicos de gastroenterología del hospital Materno Infantil han previsto la parte más humana, la ayuda psicológica a padres a partir de otras vivencias. Mi marido y yo agradecemos profundamente que lo hicieran porque nos ayudaron a mirar el futuro con optimismo y energías renovadas.

Fenilcetonuria..., enfermedad en la que un aminoácido, la fenilalanina, no puede transformarse en otro aminoácido, la tirosina. La consecuencia de ello es que la fenilalanina se acumula y afecta al sistema nervioso, provocando en caso de no poner remedio, retraso en quien lo padece. ¿Cuál es la solución? Una dieta baja en fenilalanina... Todo hasta ahí parece sencillo cuando te lo explica el médico, al menos hasta que se te ocurre preguntar, ¿qué alimentos no tienen fenilalanina?... Ahí descubres que casi todos los alimentos lo tienen, solo que frutas y verduras tienen cantidades más reducidas... En mi mentalidad de madre y cocinillas me pongo a pensar en el recetario habitual de mi casa, lentejas tienen fenilalanina, macarrones también, ya no hablemos de carnes, pescados, huevos y leche que son bombas atómicas... Entonces, ¿qué se supone que va a comer mi hija? ¿Hierba?... Este desencuentro con los alimentos se soluciona cuando te enseñan a calcular las raciones de proteínas que cada niño puede comer, todo en proporción a su grado de enfermedad. Lo que inicialmente pensamos que va a ser imposible: que nuestros hijos coman en un restaurante, que tengan una fiesta de cumpleaños normal, que no coman lo que deben o que coman lo que no deben... Todo esto se va solucionando con el tiempo y al final nada es imposible, depende de las barreras que cada uno se ponga.

Mi niña acaba de cumplir dos años. Mandamos muestras al laboratorio cada 15 días, y somos nosotros quienes le extraemos la sangre. Uno de mis miedos era que ella se negara o hiciera fuerza para que no le pinchase, pero cuando ve la aguja y el alcohol ella misma me da la mano. Confía en sus padres y sabe que lo que hacemos es por ella, aunque también influye de alguna manera la tiritita de Hello Kitty que se gana luego como premio. ¡Algún incentivo debe tener!

La dieta de Sofía es muy normalizada. Ella tiene la enfermedad leve moderada y además reacciona al Kuvan, yo la llamo la pastilla de la felicidad, lo que quiere decir que tiene más tolerancia a las proteínas, y por tanto su alimentación no es en exceso restringida. Come muchísima verdura, y aunque la fruta natural no es lo suyo, tenemos un trato con los potitos de frutas de una marca comercial. Puede comer algo de carne y pescado, pero estos alimentos solo tres veces en semana, en pequeña cantidad. Ahora está tomando lácteos a diario, algo que en otros casos de fenilcetonuria está totalmente prohibido. Sinceramente, creo que mi hija come muy sano. Muchas madres querrían ver a sus hijos comiéndose el plato de pisto que se come la mía, he hecho cremas de champiñones, de alcachofas, de berenjenas... y cada invención vegetal, le encanta.

Sin embargo, dejando de lado el papel de madre y metiéndome en la mentalidad niña, hay muchos dulces que nuestros hijos pueden comer. Bizcochos, magdalenas, croissants, cremas, mermeladas..., tan solo hay que buscar productos con bajas cantidades de proteínas y tener la disposición de meternos en la cocina. Caramelos, palotes, chupa chups y algunas marcas de gusanitos también pueden

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

comerlos. Mi niña disfruta con los “tochos” o “tizas” son unos caramelos parecidos a las nubes pero con frescos, cuando pide uno los abuelos le dan dos o tres y se va más feliz que una perdiz. Se les puede consentir siempre y cuando no excedamos los valores de proteínas que tienen marcados, y que de hecho, es muy importante respetarlos. En definitiva, nuestros hijos no tienen porqué ser diferentes al resto de los niños, tan solo comen distinto, por lo demás, son niños.

Es duro al inicio pero como todo, quien no se mueve no avanza. Dentro de nuestro avance hemos conectado un grupo de padres y madres cuyos hijos tienen dietas restringidas en proteínas, gracias al Hospital Materno Infantil y el maravilloso grupo de médicos especialistas en gastroenterología. Con las experiencias de unos y de otros estamos descubriendo nuevos productos que nuestros hijos pueden comer, así como recetas que salen sabrosas, nos apoyamos cuando a alguien le da el bajón y acogemos los nuevos casos de la enfermedad que van surgiendo. Somos una comunidad que está dispuesta a crecer, deseamos tener encuentros, cursos de cocina y cualquier evento que ayude a nuestros hijos a sociabilizar con niños y adultos que tienen su enfermedad.

En este trayecto de dos años he aprendido mucho y ya no hablo de la cultura médica relacionada con la fenilcetonuria, sino como persona. Me he vuelto mucho más sensible a los problemas de los demás y a la par trivializo bastante sobre los míos. Soy mucho más fuerte, resolutiva y práctica. No me lamento sobre mi suerte porque estoy segura de que soy la mujer más afortunada de la tierra, tengo un marido cariñoso, atento, un padrazo en definitiva, unas hijas dulces..., perfectas. Y aunque no me toque la lotería de Navidad, he sido premiada en el sorteo de la felicidad.

Ahora cuando miro atrás, me entenece haber estado tan triste por la metabolopatía de mi niña. Pero no cambiaría nada de aquel tiempo. Creo que la vida es un trayecto que ha de recorrerse para finalizar en el punto en el que ahora mi familia se encuentra. Era necesario llorar para ahora poder reír. Era necesario verlo todo negro para investigar y descubrir que los colores existen. Si hubiera existido un yo del futuro que volviera al pasado a calmarme, seguramente no lo habría conseguido, porque estaba obcecada en mi propia desdicha, algo tuvo que romperse en mí para darme cuenta de que esa no era la vía que debía recorrer, lo dicho, pasé mi proceso y gracias a ello ahora estoy aquí, con más energía que nunca y sobre todo, feliz.

Querido lector, espero que hayas disfrutado mi experiencia. Supongo que cada persona afronta su vivencia de manera distinta, pero al final todos nos unificamos cuando se trata de seguir adelante y luchar por nuestros hijos. El pasado nos sirve para aprender y el futuro siempre es incierto, hay que vivir cada día como si fuera el último, sin olvidar, de vez en cuando, echar una mirada atrás.



SOFÍA PRACTICANDO SU DEPORTE PREFERIDO

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Narración de los padres de Sergio Carrasco Pérez

Hace cinco años, el 7 de octubre de 2010, nacía nuestro hijo Sergio. Seguíamos en el hospital de Granada, porque me tuvieron que hacer una cesárea y notábamos que nuestro hijo, a los dos días de nacer, tenía una respiración muy agitada. Llamamos al médico y lo ingresaron en la UCI, después de hacerle analíticas, porque estaba muy deshidratado. Poco a poco fue mejorando y nos dieron el alta.

Cuando empezaba la normalidad, nos llaman del Hospital Materno Infantil de Málaga del Laboratorio diciéndonos que a nuestro hijo le han salido los valores altos en la prueba del talón. Me dicen unas palabras rarísimas que no sabía ni lo que era. Pensábamos que esto no nos podía estar pasando a nosotros. Tuvimos que hacerle otras dos pruebas del talón y enviarlas, pero seguían los valores igual, hasta que el día 10 de noviembre, nos dicen que tenemos que irnos a Málaga a hacerle una análisis de orina de 24 horas y de sangre, para confirmar la enfermedad. Viene un equipo médico a informarnos sobre la enfermedad, entre ellos Javier Blasco, su médico desde que se confirma la acidemia. Nosotros estábamos desconsolados, escuchando todo lo que nos decían. Podía ser una ENFERMEDAD RARA Y GRAVE llamada ACIDEMIA ORGÁNICA METILMALÓNICA y que la padecía muy poca gente. Nos recetan su suplemento especial hasta que vengan los resultados y todos los días llorando sin consuelo, mirando información durísima sobre la enfermedad por internet.

Al poco tiempo nos confirman por teléfono el diagnóstico. Nuestro hijo tenía un problema metabólico. Nos sentimos desbordados con varios sentimientos contrarios y se nos cae el mundo encima: ¿Por qué a nosotros? ¡Qué mala suerte teníamos! ¿Qué habíamos hecho mal?, ¿Habría comido algo que la hubiera provocado?....

A partir de ahí empiezan nuestras visitas a Málaga, con las analíticas, biopsias, cambios de menú y cálculo de proteínas,... intentando hacer frente a la enfermedad con una actitud de aceptación y confianza.

La enfermedad de mi hijo está causada por un déficit de metilmalonil CoA mutasa, una enzima que se encuentra en la vía catabólica de los aminoácidos (**valina**, isoleucina, treonina y metionina). El tratamiento consiste en una dieta baja en proteínas y medicación, carnitina y vitamina D, porque Sergio no responde a la vitamina B12. Mandamos la muestra de sangre cada mes o dos meses porque ahí miran la carnitina. No es una prueba tan importante en esta enfermedad.

La descompensación con frecuencia se desencadena como consecuencia de una sobrecarga metabólica por fiebre, gastroenteritis, estreñimiento...

Los primeros signos de descompensación en Sergio son que tiene menos apetito que el habitual, vómitos, el aliento le huele a acetona, la lengua muy pastosa, deshidratado, trastornos del movimiento, decaimiento, respiración agitada,...

Ante descompensaciones tenemos que bajar la valina a la mitad, aumentar carnitor, darle muchos alimentos ricos en azúcar, tomar fórmulas especiales que contienen azúcares e hidratos de carbono y si no mejora, ir al hospital a que le hagan gasometría y amonio para ver los niveles si los tiene bien.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

Lo peor que llevamos de su enfermedad, es que Sergio es un niño que nunca le ha llamado la atención la comida. Por eso se deshidrata y se descompensa bastante, pero todo ha sido leve. Por lo demás es un niño “muy especial”: fuerte, valiente y tiene un gran corazón, además de cariñoso, responsable, bueno, gracioso.... Gracias a la dedicación de los especialistas de Málaga, a su implicación y a nuestra experiencia, él va muy bien, intentando llevar su problema metabólico con total normalidad.

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos de Andalucía Oriental (ASPYO) fundada al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, que regula el derecho de asociación (BOE 73, de 26 de marzo). Inscrita en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Ministerio del Interior (MIR)

Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos MALAGA – SPAIN – EU

NARRACIÓN DE LOURDES AMAYA

Las primeras horas después de recibir la noticia de que nuestra hija tenía los niveles de fenilalanina elevados, fueron bastante duras y me llevó semanas y meses hacerme a la idea. Ella tenía Fenilcetonuria una enfermedad metabólica de la que yo no había oído hablar antes y de la que se daban pocos casos al año. Me explicaron en qué consistía esta enfermedad, las consecuencias tan terribles para su desarrollo y que tratamiento debía llevar para evitarlas. Esa fue la noticia tranquilizadora el tratamiento, que consistía en tomar una dieta baja en proteínas y uno suplementos para que estuvieran cubiertas sus necesidades alimentarias. De esta manera ella podría ser una niña normal. Recuerdo que pregunté cuanto de normal sería su vida si podría ir a colegios normales, me contestaron que por supuesto y esa pregunta tan simple hizo que pudiera asimilar mejor todo lo demás. Los siguientes meses me los pasé buscando información y deseando conocer a alguna madre que su hijo tuviera fenilcetonuria para comprobar que realmente se encontraba bien. Ya os podréis imaginar la de preguntas con las que llegaba a la consulta de gastro en las primeras revisiones.

Hoy en día Lucía tiene 11 años toma suplementos y lleva una dieta baja en proteínas. Su alimentación principalmente son las verduras, frutas y alimentos especiales bajo en proteínas como el pan, galletas y pasta. Solo se puede permitir una pequeña cantidad de proteínas al día en alimentos que dejo a su elección dentro de unas limitaciones. Tiene controles cada mes y visitas para revisión cada tres o cuatro meses. Va al cole como cualquier otro niño, es buena estudiante. Siempre ha comido en el comedor dónde le preparan su dieta baja en proteínas. Todos sus compañeros del colegio y amigos conocen su dieta. Ha conocido a niños con fenilcetonuria y pienso que ha sido muy positivo para ella porque así ve que no solo es ella la que debe privarse de algunos alimentos.

Mucho hemos aprendido en todo este tiempo y más que nos queda. Hemos aprendido a alimentarnos de una manera sana. Recuerdo que cuando el doctor me dio la noticia del problema me dijo que dentro de lo malo no era lo peor. En ese momento no lo entendí pero con el tiempo sí. Hoy me alegro de que mi hija naciera en estos tiempos.

Ahí os dejo mi experiencia reducida a unas líneas, imagino que algunos os sentiréis identificados, solo espero que os sirva de ayuda.