

La salut més enllà de la malaltia: el cas de la PKU



Agraïments

Vull agrair a Lula Vila, presidenta de l'Associació Catalana PKU-ATM i a la resta de membres de l'Associació el suport, l'atenció i l'interès que m'han brindat per fer aquest treball; a l'equip mèdic de malalties metabòliques de l'Hospital Sant Joan de Déu, especialment a la Dra.Gassió i a la Dra.Gutiérrez per dedicar-me el seu temps i clarificar-me la informació que m'ha permès fer aquest treball. Al meu tutor, Joan Carles Estrella per l'orientació i l'ajuda al llarg de tot el treball. A la Gina i la Berta, les meves cosines que pateixen la malaltia i a la seva mare, l'Angèlica que la viu dia a dia i sense les que no hagués trobat una motivació tant gran per fer el meu treball de recerca.

Índex

0.Introducció	- 4 -
1.Descripció de la malaltia	- 7 -
1.1.Què és la fenilcetonúria (PKU)?	- 7 -
1.2.Què és el metabolisme?	- 7 -
1.3.Què és la fenilalanina?	- 8 -
1.4.Què significa error metabòlic?	- 8 -
1.5.Què succeeix quan un nen/a neix amb la PKU?	- 9 -
1.6.Epidemiologia	- 10 -
1.7.Causes de la malaltia	- 11 -
1.8.Síntomes i conseqüències per a la salut de la PKU	- 13 -
1.9.Tractament	- 14 -
1.9.1.Altres opcions de tractament: Tetrahidrobiopterina (BH4)	- 18 -
2.Com afecta la PKU a la vida de les persones que la pateixen	- 19 -
3.Alimentació i PKU	- 21 -
3.1.Introducció	- 21 -
3.2.Alimentació equilibrada i saludable	- 21 -
3.3.Alimentació controlada en proteïnes	- 23 -
3.4.Aliments: els lliures, els controlats i els restringits	- 23 -
3.5.La piràmide de l'alimentació PKU	- 25 -
3.6.L'aspartam	- 26 -
4.Darreres novetats en la investigació	- 28 -
4.1.Noves tècniques de diagnòstic de les malalties metabòliques	- 28 -
4.1.1.Espectrometria de masses en tàndem	- 28 -
4.1.2.Seqüenciació de l'exoma	- 30 -
4.2.Avenços en la investigació de les malalties metabòliques	- 30 -
4.3.La teràpia gènica en les malalties metabòliques	- 31 -
4.4.Tractament amb xaperones en les malalties metabòliques	- 32 -
4.5.Com obtenir subvencions per a la recerca?	- 33 -
5.Què aporten les noves tecnologies al coneixement de la PKU?	- 34 -
6.L'Associació Catalana PKU-ATM	- 39 -
6.1.Funcions	- 39 -
6.2.Funcionament	- 40 -
6.3.Activitats que realitza l'Associació	- 41 -

6.3.1.Acollida i suport en el diagnòstic	- 42 -
6.3.2“La Cuineta”	- 42 -
6.3.3.Les colònies	- 44 -
6.3.4.Jornades i reunions per a familiars i afectats	- 45 -
6.3.5.Activitats d’educació i difusió de les malalties metabòliques	- 46 -
6.3.6.Materials	- 47 -
6.3.7.Activitats de suport a la investigació científica	- 47 -
6.3.8.Activitats relacionades amb la legislació vigent	- 49 -
6.4.Suport institucional	- 49 -
7.El Banc d’aliments	- 50 -
7.1.Com s’organitza?	- 51 -
7.2.Reflexió sobre de l’estada al banc d’aliments	- 52 -
8.Opinió dels afectats	- 54 -
8.1.Objectiu	- 54 -
8.2.Metodologia	- 54 -
8.3.Resultats	- 54 -
8.3.1.Descripció de la mostra	- 54 -
8.3.2Percepció sobre diferents aspectes de la malaltia	- 55 -
8.4.Discussió dels resultats	- 55 -
8.5.Conclusions	- 56 -
8.6.Gràfics	- 57 -
9.Elaboració d’un menú amb receptari	- 61 -
9.1.Criteris d’elaboració de les receptes	- 61 -
10.Conclusions	- 64 -
11.Bibliografia	- 66 -

0.Introducció

L'any 1978 l'OMS definia la salut com el complet benestar físic, psíquic i social de l'individu. Posteriorment en diferents conferències internacionals s'ha anat desenvolupant aquesta definició i avui en dia es defineix la salut com el conjunt de condicions físiques, psíquiques i socials que permeten a la persona desenvolupar i exercir totes les seves facultats en harmonia i relació amb el seu propi entorn.

Fins als anys setanta (i encara molta gent avui en dia) es considerava la salut com l'absència de malaltia, aquesta definició de l'OMS comporta un canvi molt important en el concepte de salut ja que va molt més enllà del concepte més medicalitzat d'aquesta, i planteja que per assolir uns nivells de salut adequats la responsabilitat no està com havia estat fins ara només en els sanitaris, sinó que recau en el propi individu i en la societat (1)¹.

Actualment es defineixen com a factors que condicionen la salut d'una banda la biologia humana (genètica, edat); en segon lloc el medi ambient i tot allò que envolta l'individu: factors físics (pol·lució, potabilitat de l'aigua, soroll); factors químics (exposició a substàncies tòxiques); factors biològics (virus, bacteris); factors socials (xarxa social entès com a relacions humanes); el tercer factor seria el sistema sanitari (accés a aquest, cost, qualitat...) i per últim els estils de vida (exercici físic, alimentació, conductes saludables...) (1).

Aquesta definició de salut implica com a àmbits relacionats amb la salut no només els àmbits sanitaris, sinó també aspectes socials com la cooperació, la participació, la solidaritat; aspectes politicoeconòmics (sensibilització social, democratització, polítiques mediambientals, organització laboral, polítiques sanitàries, serveis socials i de protecció...); aspectes educatius essencials per comprendre tot l'anterior i exercir-ne els drets així com tot el que fa referència a l'educació per la salut (1).

Tot i així interessos econòmics de grans multinacionals farmacèutiques o de lobis professionals s'han esforçat per mantenir en la nostra societat la idea de que la salut depèn de prendre aquest o aquell medicament, de ser soci d'una bona mútua o de fer-te una revisió anual, deixant de banda la responsabilitat personal i social en la salut, i tot el que fa referència a la prevenció.

¹ Els números entre parèntesis (*) corresponen a referències de la bibliografia.

Així doncs la finalitat d'aquest treball serà descriure la PKU i com les persones afectades fan front a la malaltia ja que són un clar exemple per entendre aquesta definició de salut. Tal com veurem al llarg del treball el paper de la biologia, de la genètica, dels serveis mèdics, és important, però no més que el de l'educació sanitària, la solidaritat, la implicació, la participació i el treball en equip entre afectats i professionals, les conductes saludables, la prevenció, l'economia o la política.

La hipòtesi de la que partirem és que en el tractament de la fenilcetonúria els aspectes d'educació per la salut, els hàbits alimentaris, la cooperació, la solidaritat i l'associacionisme juguen un paper tan important com els aspectes sanitaris.

Els objectius que pretenem seran:

- Explicar en què consisteix aquesta malaltia
- Descriure els diferents elements que intervenen a l'hora de fer front a la PKU: sistema sanitari, hàbits alimentaris, educació per la salut, associacionisme, investigació científica... Com interactuen i es potencien entre ells.
- Analitzar el paper de l'Associació Catalana PKU-ATM en l'afrontament de la fenilcetonúria.
- Redactar un document que pugui ser d'utilitat per a qualsevol família o persona que desconegui aquesta malaltia, incloent informació sobre aspectes mèdics, biològics i genètics, dietètics i alimentaris, amb un receptari del menú d'una setmana, actualització dels recursos existents: associacions i activitats que ofereixen, recursos 2.0 i estat de la investigació actual.

La metodologia que hem utilitzat per realitzar el treball ha estat bàsicament observacional mitjançant: consulta de documentació (llibres, articles, materials didàctics...); observació directa (com a voluntària a l'Associació i assistència a les activitats organitzades durant els darrers nou mesos); entrevistes a persones clau (professionals, familiars d'afectats, membres de l'Associació); realització i anàlisi d'una enquesta als socis de l'Associació.

Les etapes que hem seguit han estat recerca d'informació i observació mitjançant l'assistència a totes les activitats organitzades per l'Associació des del mes d'abril fins al mes de novembre; durant el mes de juliol assistència com a voluntària al banc d'aliments i redacció de la part científica; setembre investigació mitjançant enquestes;

de setembre a desembre recopilació de les notes fetes en les observacions i redacció de la resta del treball.

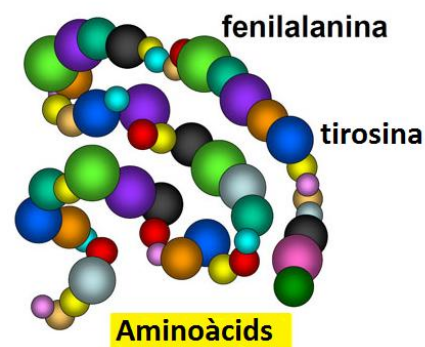
La principal dificultat ha estat el maneig de grans quantitats d'informació que ens ha estat difícil de sintetitzar i ponderar el pes adequat que requeria l'objectiu del treball.

Una altra dificultat ha estat que els temps no han estat controlables ja que cada activitat es realitza segons un calendari establert (jornades, colònies, assemblees...) i ha calgut esperar que toqui o sigui l'època per poder-ho incloure en el treball.

1.Descripció de la malaltia

1.1.Què és la fenilcetonúria (PKU)?

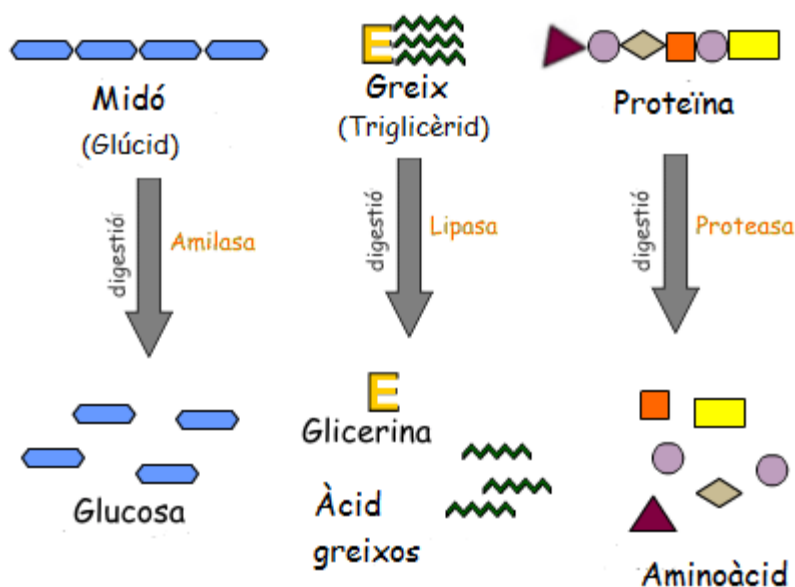
La fenilcetonúria (PKU) de l'anglès Phenyl-Keton-Uria, és un error congènit del metabolisme de la fenilalanina, causat per la deficiència d'un enzim, la fenilalanina hidroxilasa. Aquesta deficiència causa una acumulació de fenilalanina en la sang, l'orina i els teixits, i també un defecte de la tirosina (2,3).



Cadena d'aminoàcids

1.2.Què és el metabolisme?

El metabolisme és el conjunt de reaccions químiques que es produeixen en el nostre organisme gràcies a les quals es generen tots els compostos que formaran els nostres òrgans i teixits, i també l'energia que necessitem per poder viure, moure'ns, créixer i pensar, és a dir, perquè funcioni tot el nostre cos, especialment el cervell. Totes aquestes reaccions es realitzen en cadena formant vies metabòliques, de manera que cada compost té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se convertint-se en energia. Aquestes reaccions es produeixen gràcies a l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten (2).

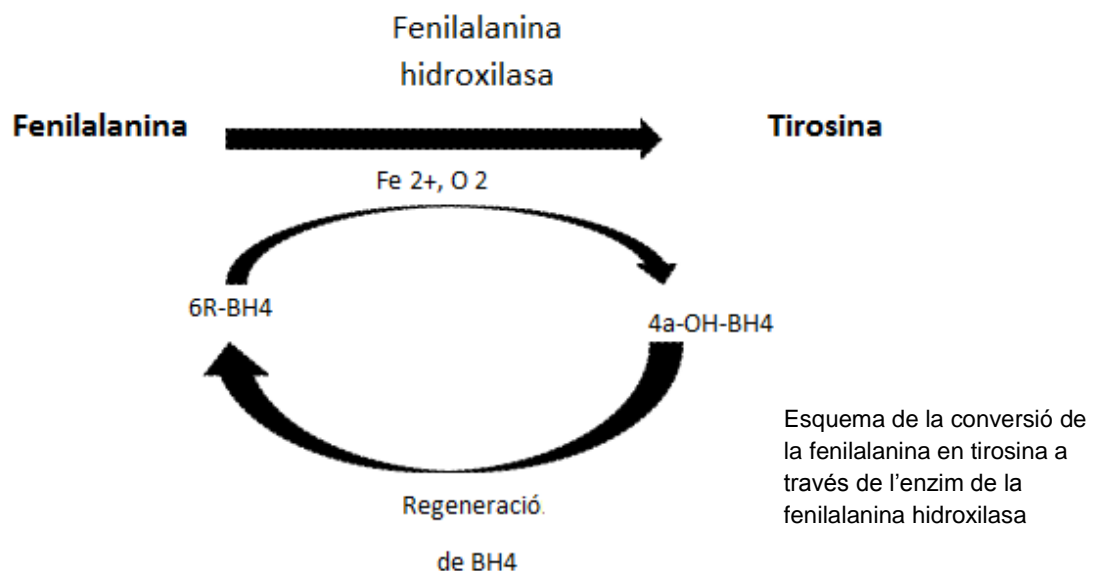


Esquema explicatiu de la degradació dels diferents nutrients mitjançant les diferents vies metabòliques

1.3.Què és la fenilalanina?

La fenilalanina és un aminoàcid, molècula simple que forma part de les proteïnes. Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'enllacen com les perles d'un collaret, en un ordre especial per a cada una d'elles, que determina la seva forma en l'espai i, per tant, el seu bon funcionament. Quan les proteïnes es degraden, s'alliberen els aminoàcids i aquests poden utilitzar-se per formar noves proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia.

La fenilalanina té la seva pròpia via metabòlica, per la qual és capaç de formar un aminoàcid molt semblant a ella mateixa, la tirosina, per l'acció d'un enzim: la fenilalanina hidroxilasa (PAH) (2).

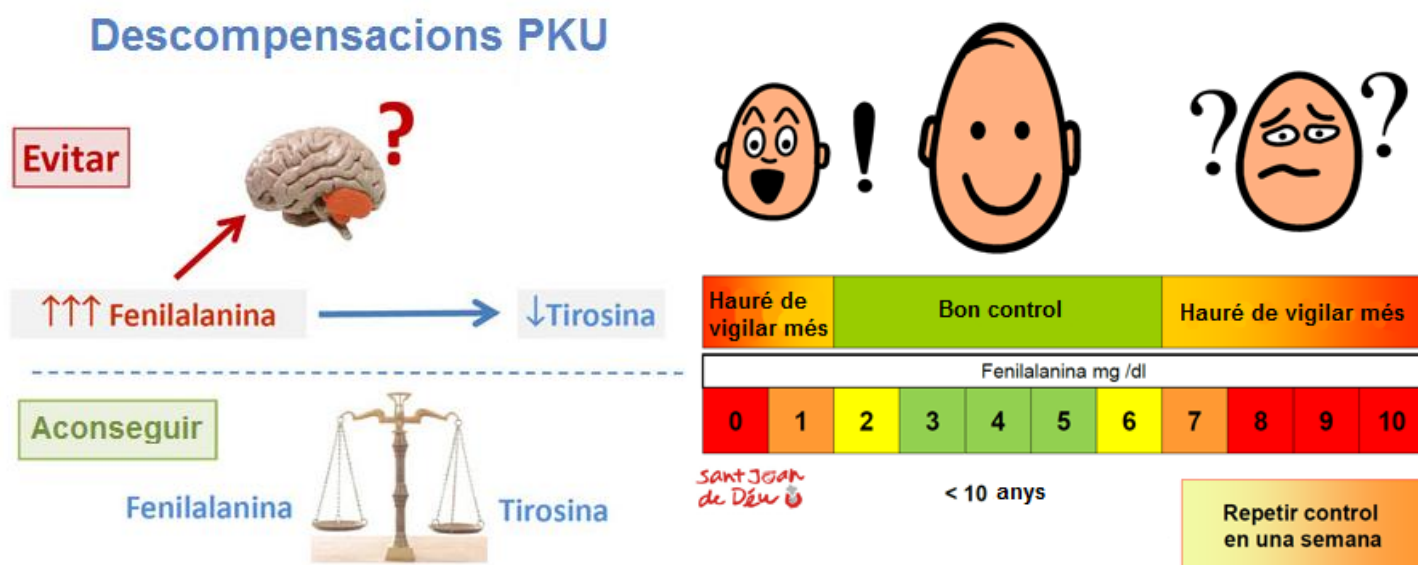


1.4.Què significa error metabòlic?

Quan hi ha un error en el metabolisme, algunes d'aquestes reaccions no es produeixen tan eficaçment com seria d'esperar i els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els que s'haurien de formar són deficitaris. En el cas de la PKU, és un error del metabolisme de la fenilalanina, que no pot convertir-se en tirosina perquè falla l'enzim que col·labora en aquesta reacció: la fenilalanina hidroxilasa. Això causa una acumulació de la fenilalanina en teixits i cèl·lules, que provoca un augment de la seva concentració en sang i orina (2).

1.5.Què succeeix quan un nen/a neix amb la PKU?

El nen/a neix normal, sense cap tipus de problema ja que fins al moment del part és la mare la que s'encarrega de metabolitzar tots els compostos, i ella ho fa correctament tot i ser portadora de la informació errònia que és capaç de transmetre la PKU. Però quan neix el nen, i comença a alimentar-se i metabolitzar per si sol, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen els aminoàcids, cadascun dels quals es metabolitza correctament seguint la seva pròpia via. No obstant això, la fenilalanina tindrà interferida la seva via de transformació en tirosina, ja que la fenilalanina hidroxilasa no s'ha format bé, i la fenilalanina començarà a acumular-se. En canvi la tirosina no es formarà en quantitat suficient per poder ser utilitzada en la síntesi de les proteïnes que necessita l'organisme del nadó per créixer. Aquí es on apareix l'error metabòlic. S'ha trencat l'equilibri que ha d'existir en l'organisme entre tots els compostos per a què el metabolisme funcioni correctament. Això pot comportar una sèrie de conseqüències negatives per al nen, que no es detectarien fins passat molt temps, quan a causa d'aquest mal funcionament metabòlic comencessin a aparèixer conseqüències importants i irreversibles, per això és tant important el diagnòstic precoç de la PKU.



Esquema de la relació fenilalanina/tirosina i del control dels nivells de fenilalanina
Font: Guia metabòlica

1.6.Epidemiologia

L'any 1963 un microbiòleg nord-americà, Robert Guthrie va idear un mètode de detecció de la fenilalanina en sang per ser aplicat a tota la població en el període neonatal, que va permetre la detecció precoç de la malaltia i evitar així les conseqüències irreversibles que es donaven en els pacients no tractats.

La detecció precoç de la fenilcetonúria a Espanya, es va iniciar l'any 1968 a Granada, posteriorment, es van iniciar programes a Barcelona (1970) i Madrid (1973) (2).

Les dades epidemiològiques de les que disposem a Catalunya actualment es basen en el criatge neonatal que s'ha implantat des de fa 30 anys, amb la popularment coneguda *prova del taló*, que es realitza a Catalunya al 99,5% dels nadons i que fins ara permetia detectar tres malalties genètiques: la PKU, la fibrosi quística i l'hipotiroïdisme congènit (3). El 2012 va entrar en vigor l'ampliació del criatge neonatal fins a 22 malalties, que fins ara no es detectaven fins que ja havien provocat problemes irreversibles en els afectats, un gran pas endavant que permetrà el tractament precoç de moltes malalties que evitaran aquestes conseqüències en els afectats.

La incidència de PKU a Catalunya és de 1:10105 recent nascuts vius, el que equival a una mitjana de 2 nadons per any (2).

A nivell mundial és de 1:15000 recent nascuts vius. La incidència és molt variada depenent de la zona geogràfica, per exemple a França es diagnostiquen de 50 a 60 casos anuals, mentre que a la Xina no s'ha detectat cap cas d'aquesta malaltia (3).

Les dades epidemiològiques fan pensar que aquest error genètic està vinculat a la raça, ja que la malaltia gairebé no es dona en persones de raça negra o asiàtica i en canvi sí que apareix en persones de raça caucàsica i especialment en persones del nord d'Europa; mentre que en europeus del sud la incidència és menor i en indis d'Amèrica del Nord i gitanos, la malaltia és molt poc freqüent (3).



Imatge de l'anàlisi pel criatge neonatal

Font: Bul·letí de Salut

1.7.Causes de la malaltia

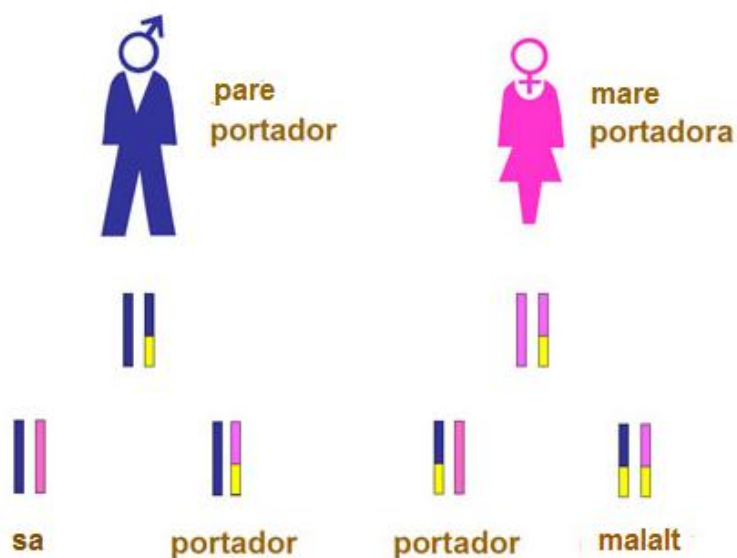
Les causes de la malaltia són de base totalment genètica. El DNA (àcid desoxiribonucleic) és una gran molècula formada per una llarga cadena de nucleòtids en forma de doble hèlix. La seqüència de nucleòtids determina el codi genètic, les instruccions per a sintetitzar les proteïnes. El DNA conté la informació necessària per a sintetitzar les proteïnes. Les proteïnes formen part de les cèl·lules i dels òrgans amb diverses funcions, per això el funcionament correcte d'una cèl·lula o d'un òrgan depèn de la seqüència del DNA. El nucli del DNA, seria com una enciclopèdia on trobem recollida tota la informació que heretem del pare i que determina en gran part qui som i com funciona el nostre organisme (4).

Els gens són la mínima seqüència del DNA, s'organitzen en forma de cromosomes i es troben en el nucli de la cèl·lula, cada cromosoma és una llarga cadena de DNA i n'hi ha 23 parells diferents, és a dir en total 46 cromosomes, dels quals 23 provenen de l'espermatozoide (codi genètic transmès pel pare) i 23 de l'òvul (codi genètic transmès per la mare). Aquests cromosomes contenen els gens responsables que determinen en gran mesura les característiques d'un individu (5).

Els caràcters transmesos pels gens poden ser dominants (si un al·lel del parell de cromosomes conté aquell caràcter ja és suficient per a què s'expressi en l'individu) o recessius (cal que els dos al·lells del parell de cromosomes continguin aquella característica per a què s'expressi en l'individu). Per exemple, tenir el grup sanguini A+ depèn d'un cromosoma dominant, per això, és el grup sanguini més prevalent. La PKU ve determinada per un gen recessiu, per això és una malaltia poc freqüent, ja que cal que tant l'al·lel heretat del pare com de la mare contingui aquesta mutació (4).

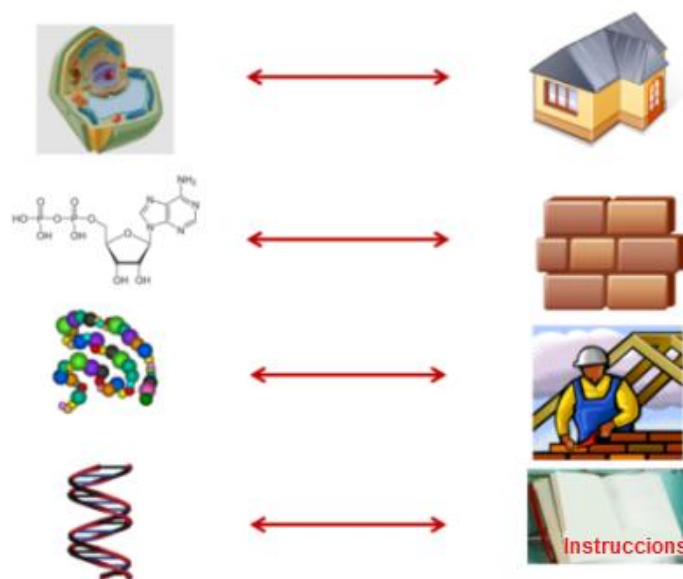
Diem que la fenilcetonúria és un error congènit perquè naixem amb ell, ja que és hereditari. Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos, està determinada genèticament (codificada), és a dir que heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que cada una de les reaccions del metabolisme es realitzi sense errors. Si heretem de tots dos pares una informació errònia i parcialment alterada (que és molt habitual en alguns punts del metabolisme, com el que causa la PKU), aquell pas concret funcionarà malament i es pot arribar a produir una malaltia metabòlica hereditària (2).

Herència autosòmica recessiva



Heretabilitat de la PKU
Font: Fundación LAES

La unitat bàsica de l'ésser humà són les cèl·lules, que serien com una casa, cada una de les parets serien les proteïnes, formades per maons, que serien els aminoàcids. El DNA és el que conté les instruccions de com han de ser aquestes cases. Un error en les instruccions, que seria una mutació gènica, provocaria una deficiència. En la PKU la deficiència consisteix en què l'enzim de fenilalanina hidroxilasa (PAH) no realitza la seva funció correctament dificultant el procés de síntesi de les proteïnes i la conversió de la fenilalanina en tirosina, el que provoca que no es puguin sintetitzar les proteïnes i acabin provocant toxicitat (2).



Comparació de les parts d'una cèl·lula amb les d'una casa
Font: CIBERER

1.8.Síntomes i conseqüències per a la salut de la PKU

El desequilibri metabòlic que pateix la persona afectada de PKU fa que l'acumulació de fenilalanina provoqui toxicitat al sistema nerviós central, a més la manca de tirosina afecta al creixement general d'aquests nens i especialment a la síntesi de melanina i de dopamina, això provoca l'aparició dels símptomes següents en la PKU no tractada (2,6):

- Afectació de la producció corporal de la melanina que comporta pell blanca, cabells rossos i ulls clars
- Mida cranial inferior a la normal (Microcefàlia)
- Moviments convulsius de braços i cames
- Erupcions cutànies
- Tremolors
- Postura inusual de les mans
- Olor de florit de la pell, l'orina i l'alè

A més d'aquest símptomes el no tractar la PKU pot comportar malalties diverses, les més freqüents són (6):

- Retard en les habilitats mentals i socials
- Trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH)
- Retard mental
- Epilèpsia



En un estudi realitzat per l'equip mèdic de l'Hospital de Sant Joan de Déu s'ha pogut comprovar que tot i tractar correctament la PKU amb una dieta adequada, aquests nens presenten més dificultats escolars i menors capacitats intel·lectuals en comparació amb la població general (9).

Les persones afectades de PKU que segueixen el tractament adequat des dels primers dies de vida minimitzen totalment aquests símptomes, si bé tot i així presenten nivells de fenilalanina més elevats que la població general, el que pot provocar que en grau moderat (depenent del bon compliment dietètic) presentin algun dels símptomes o trastorns esmentats. Per això és de gran rellevància en aquesta malaltia les conductes alimentàries i aquí hi juga un paper molt important l'educació per la salut.

D'altra banda, l'alimentació restrictiva en proteïnes que han de fer aquestes persones al llarg de la seva vida pot comportar altres problemes de salut, com pot ser la osteopènia (disminució de la massa òssia per sota dels límits normals) (2).

Així mateix les persones amb PKU presenten habitualment nivells inferiors de tirosina que com hem dit afecta a la síntesi de la melanina i la dopamina i això comportarà amb major freqüència problemes de la pell i trastorns neurològics, com el TDAH (2).

1.9.Tractament

El tractament clàssic de la PKU va ser descrit pel metge alemany Horst Bickel l'any 1953 i consisteix bàsicament en la restricció de la fenilalanina de la dieta. Això evita que aquest aminoàcid s'acumuli en sang, orina i teixits i pugui danyar altres parts de l'organisme, especialment el cervell (2,10).

Es considera important també aportar un suplement de tirosina, ja que és deficient com a conseqüència de la interrupció de la via metabòlica causada pel defecte del PAH. La tirosina forma part de les proteïnes i és un aminoàcid precursor dels neurotransmissors (8).

Els principis bàsics que orienten l'alimentació del nen PKU són els mateixos que en un nen sa. Les necessitats calòriques diàries aportades pels aliments, el suplement especial i el repartiment calòric són les apropiades per a cada edat.

La dieta dels nens amb PKU es basa en la reducció d'aliments rics en proteïnes, que per tant ho són en fenilalanina (8).

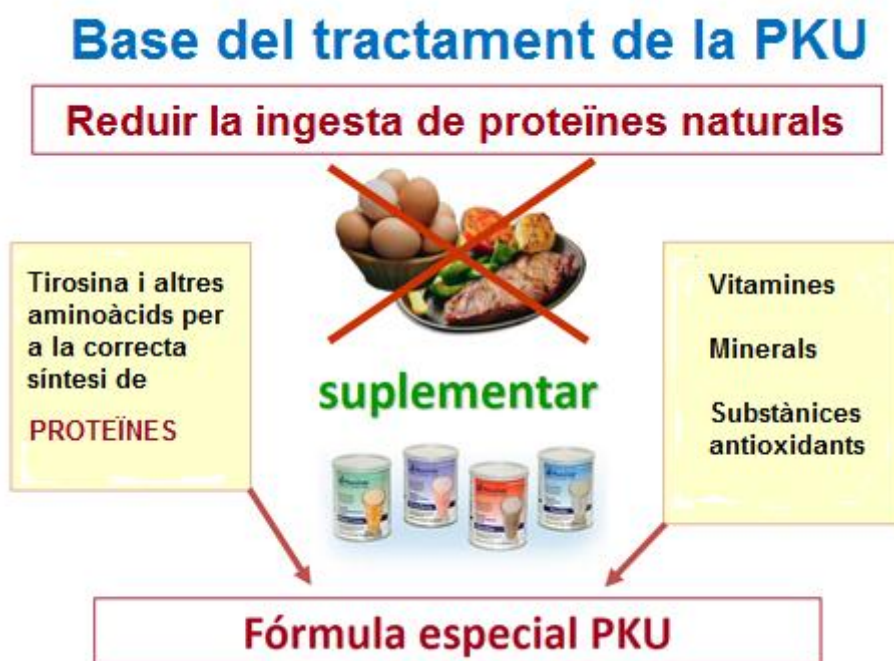
La gran majoria d'aliments contenen una font de proteïnes (i fenilalanina) en quantitats diferents, alguns aliments són més rics en proteïnes que d'altres.

Es poden classificar en tres grups diferents (8):

- Aliments amb proteïnes d'alt valor biològic (PAVB): en general proteïnes d'origen animal com carn, peix, ous, llet i derivats, que contenen gran quantitat de proteïnes i per tant estan molt restringits.
- Aliments amb proteïnes de mitjà valor biològic (PMVB): cereals, llegums i derivats dels quals se n'ha de controlar la ingesta.
- Aliments amb proteïnes de baix valor biològic (PBVB): verdures, hortalisses i fruites tenen una baixa quantitat de fenilalanina i el seu consum pot ser major.

Aliments com l'oli, els greixos, el sucre o la mel no contenen fenilalanina per tant la seva ingesta és lliure.

La restricció de les proteïnes en la dieta s'ha de combinar amb l'administració d'una fórmula especial que conté tots els aminoàcids de les proteïnes (especialment tirosina), excepte la fenilalanina. La fórmula conté a més altres vitamines, oligoelements i substàncies antioxidants per evitar la deficiència de micronutrients que causa la restricció de les proteïnes naturals en la dieta (2,8).



Font: Guia metabòlica

La fenilalanina és un nutrient essencial, ja que l'organisme la utilitza per formar entre altres moltes proteïnes, les dels músculs, enzims, hormones o anticossos. Per tant és important que el nostre organisme rebi una certa quantitat de fenilalanina que s'aporta a través de la dieta, ajustant-ne la quantitat al grau de tolerància de cada pacient. És important que no hi hagi un excés de fenilalanina, ja que això interfereix en la producció de substàncies i en la regulació dels neurotransmissors, cosa que pot donar lloc a greus i irreversibles problemes neurològics (2).

Com qualsevol nen normal, els nens/es amb PKU han d'anar introduint progressivament els aliments al llarg dels dos primers anys de vida, tot i que en el seu cas, el nombre d'aliments permesos serà molt inferior. Per aquest motiu aquesta etapa és especialment difícil ja que és difícil trobar l'equilibri entre les necessitats

nutricionals d'un nen en creixement, les limitacions de tolerància segons l'edat i les limitacions dels nens amb PKU (2).

En el període de lactància, als nens amb PKU així que són diagnosticats, se'ls retira la llet materna substituint-la per la fórmula especial sense fenilalanina, fins que la concentració sanguínia d'aquest aminoàcid es trobi dins del marge de valors recomanat. Un cop superada aquesta fase, es pot començar a combinar la fórmula especial sense fenilalanina, amb fórmules adaptades o llet materna, segons el grau de tolerància del pacient, que ve fixada per la concentració plasmàtica de fenilalanina (2).

A partir dels sis primers mesos de vida en els quals s'ha alimentat exclusivament de la fórmula especial o una combinació d'aquesta amb la llet materna, el nen ha d'anar incorporant a la seva dieta nous aliments com cereals, purés de verdures o aliments sòlids. En aquest període es sol disminuir la ingesta de llet materna o adaptada, però es segueix complementant l'alimentació amb la fórmula sense fenilalanina.

Les necessitats calòriques aportades pels macronutrients, han de ser les apropiades per a cada edat (8).

A mesura que els nens/es van creixent i fins que arriben a l'edat adulta, les dosis de la fórmula sense fenilalanina es van adequant a les seves necessitats i canvis metabòlics propis de la seva edat, però la fórmula exempta de fenilalanina serà imprescindible durant tota la vida, ja que amb una dieta tant restrictiva en fenilalanina mai arribaríem a cobrir les necessitats proteiques (2).

És necessari repartir aquesta fórmula en tres o quatre dosis diàries per assegurar que la proporció de tots els aminoàcids necessaris sigui regular al llarg del dia.

D'altra banda, per tal de poder seguir una dieta adequada, una gran part dels aliments que consumeixen les persones amb PKU com la llet, el pa, la pasta i la gran majoria d'hidrats de carboni, són aliments especials, específics per a persones amb PKU o altres trastorns metabòlics i no contenen (o en molt baixa quantitat) proteïnes, per tant, estan exemptes de fenilalanina i són de lliure consum.

La dieta restringida en proteïnes, així com la fórmula especial sense fenilalanina es mantindran al llarg de la vida, ja que s'ha demostrat que la interrupció del tractament pot comportar als pacients conseqüències, com la disminució del coeficient

intel·lectual, problemes de caràcter, comportaments en forma d'agitació, trastorns del son, tremolors i altres complicacions neurològiques greus (2).

Per altra banda s'ha demostrat també la importància del bon i estricte seguiment que un equip multidisciplinari format per metges de diferents especialitats i altres professionals estableixen sobre el pacient amb PKU. Cada pacient s'ha de fer uns exhaustius controls bioquímics de sang seca, que realitza el mateix pacient i envia posteriorment per tal que les mostres siguin analitzades. Inicialment, aquests controls es realitzen setmanalment i a mesura que el pacient va creixent amb menys freqüència, per tal de verificar que els nivells de fenilalanina siguin els correctes (7). Després d'analitzar les mostres es procedeix a la discussió dels resultats: si les anàlisis surten bé, i els nivells de fenilalanina són els adequats, per tant s'està fent un bon control, els resultats s'envien al domicili del pacient. En cas que no surtin bé, i els nivells de fenilalanina estiguin per sobre dels recomanats, un nutricionista es posarà en contacte amb el pacient per tal de corregir aquest mal control nutricional.

A part d'això, cada pacient segueix un control hospitalari que inclou visites amb els diferents especialistes: gastroenterologia, dietètica, neurologia, psicologia i anàlisi bioquímica general. La freqüència d'aquests controls també variarà en funció de l'edat.



Imatge representativa de l'atenció multidisciplinària al pacient, és a dir el treball conjunt d'especialistes, pacients i famílies pel correcte seguiment de la malaltia.

1.9.1. Altres opcions de tractament: Tetrahidrobiopterina (BH4)

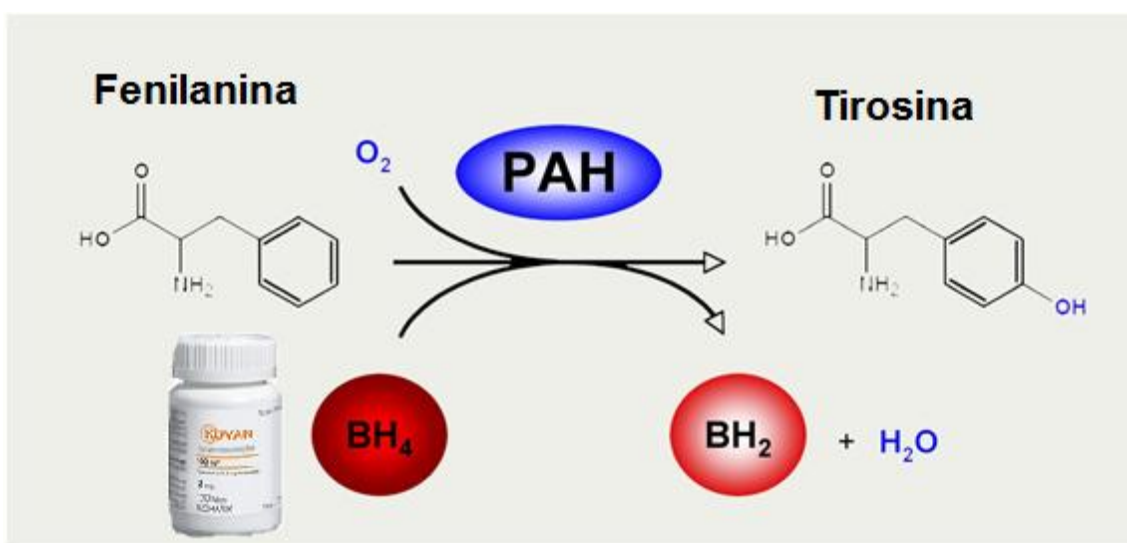
L'any 1999, el metge i científic japonès Shigeo Kure juntament amb els seus col·laboradors de la Universitat de Tokio, van descobrir que alguns pacients amb PKU responien a l'administració del cofactor BH4, que provocava un descens en els seus nivells de fenilalanina. El BH4 és un coenzim indispensable per a la reacció de conversió de la fenilalanina en tirosina, que és deficitària en els pacients amb PKU (6).

El tractament amb BH4 però, només és aplicable a pacients amb mutacions que responen al cofactor.

Per saber si un pacient respon al tractament, es realitza una prova de sobrecàrrega de BH4. L'administració del cofactor farà augmentar l'activitat residual de la fenilalanina hidroxilasa en els pacients que hi tinguin una bona resposta, disminuint així la concentració de fenilalanina plasmàtica, al transformar-se en tirosina. Es considera una bona resposta quan la concentració màxima de Phe disminueix entre un 30% i un 50% vint-i-quatre hores després de la sobrecàrrega (2).

Un dels principals inconvenients d'aquest tractament és que com ja hem dit, només hi responen alguns pacients, els que tenen mutacions més lleus o moderades del gen PAH als quals aquest enzim encara els treballa una mica.

Per als pacients que sí responen al tractament amb BH4, implica una sèrie d'avantatges: l'augment de la tolerància de la fenilalanina, que permet liberalitzar la dieta restringida en aquest aminoàcid, fent innecessària la fórmula especial (2).



Esquema de la funció del Kuvan

Tot i així, la BH4 no augmenta la tolerància d'igual forma a tots els pacients tractats, de manera que la ingesta proteica pot arribar a ser lliure en alguns pacients amb molt bona resposta al tractament, però serà sempre controlada i optimitzada en tots ells.

En resum, el tractament amb BH4 és una teràpia efectiva en molts pacients amb PKU lleu o moderada, que els permet fer una dieta més lliure seguint sempre un bon control clínic i nutricional, sense efectes secundaris.

La BH4 és comercialitzada al mercat per la companyia farmacèutica BioMarin sota el nom de Kuvan.

2.Com afecta la PKU a la vida de les persones que la pateixen²

Les persones amb PKU conviuen amb una sèrie de factors al llarg de la vida, que esdevenen més o menys significatius depenent de la seva edat: un d'ells és l'exhaustiu control mèdic que han de seguir, això comporta que tot sovint hauran d'interrompre les seves activitats habituals (l'escola o la feina) per anar a les visites, la qual cosa els pot comportar problemes laborals o dificultats escolars; s'hauran de sotmetre al llarg de tota la vida a analítiques, i per tant extraccions de sang més o menys molestes.

El gran inconvenient que presenta la malaltia és la dieta estricta (baixa en proteïnes) que han de seguir. Això suposa una gran privació, que pot comportar en els pacients amb PKU, sobretot quan són nens la sensació de sentir-se diferent de la resta ja que no poden fer les mateixes coses que els altres. Això pot dificultar les relacions socials ja que no sempre podran fer el mateix que els seus companys per exemple quan vagin de colònies, es quedin a dormir a casa d'un amic, o simplement a dinar en un restaurant, o viatjar. Ja que la seva dieta sempre serà molt especial i això pot fer que els privi de moltes coses i d'alguna manera els allunyi una mica de la resta, en algunes etapes de la seva vida. Així mateix en la vida adulta la necessitat de mantenir aquesta dieta, pot ser un impediment per desenvolupar certes professions que requereixin viatjar sovint, menjar fora de casa... Una dificultat molt important és la despesa econòmica que suposa la compra dels productes especials que consumeixen ja que són molt més cars que els necessaris per una alimentació normal.

² Consultar entrevista a un familiar (Annex II).

Avui per avui, la fórmula especial i el tractament amb BH4, estan subvencionats per la seguretat social al nostre país, si bé no és així a tots els països. En aquest cas cal afegir al cost dels productes dietètics, la despesa farmacèutica d'aquests medicaments que pot arribar a superar els 800 euros mensuals.

Com ja hem comentat, algunes de les seqüeles que deixa la malaltia són trastorns com el TDAH, que poden comportar dificultats a l'escola (9) així com problemes per assolir un bon funcionament sociolaboral i familiar o malalties com l'osteopènia, que pot suposar un impediment a l'hora de realitzar activitats esportives.

Tot i els nombrosos inconvenients podem extreure'n alguns aspectes positius d'aquest problema de salut: la dieta restringida priva a les persones afectades de menjar aliments considerats poc saludables, dels quals les persones amb una dieta lliure en fan un abús (brioixeria, lllaminadures...). Són aliments, principalment hidrats de carboni que estan restringits en aquesta dieta, i tot i trobar-ne d'adaptats a les seves necessitats mai n'hi haurà la gran quantitat que n'ofereixen els productes normals.

L'altre aspecte, és el fet d'agafar certes conductes d'autoresponsabilitat i disciplina a l'hora de controlar la dieta, que et pot portar molts avantatges en altres àmbits de la vida.



Materials orientats a explicar als nens la malaltia per ajudar-los a adquirir conductes responsables amb la dieta
Font: contes "La colla metabòlica"

3.Alimentació i PKU

3.1.Introducció

Com hem tractat en anteriors parts del treball, l'alimentació és el tractament principal de la PKU. La dieta que segueixen aquest tipus de pacients ha de ser baixa en proteïnes. Això no només inclou fer una dieta totalment vegetariana, sinó que també s'ha d'excloure qualsevol altre aliment que contingui una alta quantitat de proteïnes com els cereals, els làctics, les llegums o els fruits secs.

Actualment, podem trobar una gran quantitat de productes especials baixos en proteïnes al mercat, pensats exclusivament per a aquells afectats per trastorns metabòlics com ho és la PKU, que tot i ser la malaltia metabòlica amb major incidència, no és l'única que requereix una dieta exempta de proteïnes. Altres malalties metabòliques com la leucosis o altres trastorns del cicle de la urea també requereixen com a tractament una dieta semblant (10).

3.2.Alimentació equilibrada i saludable

Una alimentació equilibrada i adequada ha de satisfer les necessitats nutricionals d'una persona, per tant ha d'aportar la quantitat adequada d'energia i nutrients per garantir el bon funcionament del cos humà. És molt important que l'alimentació sigui variada, de manera que cobreixi tots els requeriments nutricionals i sigui també agradable al paladar per evitar la monotonia dels menús, sobretot en situacions com la de la PKU en què la dieta és tant limitada.

Les persones necessitem uns requeriments nutricionals determinats per aconseguir un estat nutricional correcte.

L'Organització Mundial de la Salut (OMS) recomana que per a què l'organisme tingui l'aportació d'aliments necessària i per realitzar una dieta adequada cal que diàriament mengem un 50-55% d'aliments rics en hidrats de carboni i sucres (cereals, llegums i derivats). El 30-35% han de ser lípids o greixos (olis i els greixos que contenen carns i altres aliments). Un 12-15% han de ser proteïnes (carn, peix, ous...). Cal a més que la dieta contingui fibra, vitamines i minerals, que s'obtenen bàsicament de fruites i verdures (8).

Els aliments es classifiquen en diferents grups segons els nutrients que contenen en major quantitat.

CONTINGUT DELS PRINCIPALS NUTRIENTS DELS GRUPS D'ALIMENTS	
GRUP D'ALIMENTS	NUTRIENTS PRINCIPALS
Carn, peix i ous	Proteïnes
Llet i derivats	Proteïnes i calci
Cereals i derivats	Hidrats de carboni i fibra
Fruites	Sucres, vitamines, minerals i fibra
Verdures i hortalisses	Fibra, vitamines i minerals
Olis i greixos	Lípids

Font: Guía para realizar una alimentación controlada en proteínas

Per poder seguir les recomanacions s'han de consumir aliments de tots els grups en proporcions determinades. Per fer-ho més clar i més visible, es va dissenyar la piràmide de l'alimentació saludable, que permet visualitzar de manera simple tots els grups d'aliments i la freqüència amb la que s'han de consumir per cobrir els requeriments nutricionals.

La piràmide es divideix en aliments de consum diari i aliments de consum ocasional.

A la base de la piràmide es troben els aliments rics en hidrats de carboni (cereals, pasta, arròs, pa, farina, patates, etc.), aquest són de consum diari ja que aporten l'energia que necessita el cos. Un graó per sobre, es troben les fruites i verdures que s'han de consumir en gran quantitat. Dins del mateix graó també trobem l'oli d'oliva, que s'ha de consumir diàriament ja que conté propietats beneficioses per a la salut.

A continuació trobem els làctics i tots els aliments proteics (8). Finalment, a la part superior de la piràmide es troben els aliments de consum ocasional, com els embotits i els dolços, aquests aliments s'anomenen també complementaris.

En la piràmide també s'indica la importància de realitzar activitat física diària així com recorda la importància de beure almenys quatre gots d'aigua al dia.



Font: Institut Català de la Salut

3.3. Alimentació controlada en proteïnes

El tractament de determinades malalties metabòliques, entre elles la PKU consisteix en limitar la ingesta dels aminoàcids que tenen la via metabòlica afectada (la fenilalanina en la PKU), per tant, s'han de restringir les proteïnes d'alt valor biològic i substituir-les per preparats especials per tal de cobrir els requeriments nutricionals adequats a cada edat (8).

3.4. Aliments: els lliures, els controlats i els restringits

El primer pas per seguir adequadament la dieta controlada en proteïnes és retirar el consum de tots aquells aliments que continguin proteïnes d'origen animal (PAVB).

El segon pas, serà substituir els cereals i els seus derivats (pasta, pa, arròs, cereals, farines, galetes, etc.) per altres productes baixos en proteïnes, disponibles al mercat, pensats exclusivament per persones afectades per malalties metabòliques. També es restringiran les llegums i els fruits secs, ja que contenen grans quantitats de proteïnes. Finalment, és important potenciar el consum adequat de fruites, verdures i greixos. Si es segueixen aquests preceptes no és necessari comptabilitzar les proteïnes ni els

aminoàcids de les fruites, verdures i hortalisses (PBVB), ja que no contenen grans quantitats de proteïnes com els aliments restringits.

Per fer més senzilla la classificació dels aliments segons restringits, controlats i lliures, i sobretot orientat a que els nens amb PKU, que a mesura que van creixent s'han de fer responsables de la seva alimentació, de saber què poden menjar i què no s'ha establert la classificació del semàfor, que consisteix en classificar els aliments en tres colors: vermell (productes restringits), groc (productes controlats) i verd (productes lliures). El simbolisme de cada color del semàfor s'adapta perfectament al "perill" de la consumició de l'aliment a la vegada que per als nens resulta molt més fàcil de comprendre.



PRODUCTES RESTRINGITS: PROTEÏNES D'ALT VALOR BIOLÒGIC
Carn, peix, ous, llet i derivats, productes que continguin aspartam
PRODUCTES CONTROLATS: PROTEÏNES DE MITJÀ VALOR BIOLÒGIC
Cereals, llegums, fruits secs, dolços
PRODUCTES LLIURE: PROTEÏNES DE BAIX VALOR BIOLÒGIC
Fruites, verdures, hortalisses, tubercles

Font: Applied nutrition

Veien les restriccions alimentàries anteriors, és molt important cobrir adequadament les necessitats i recomanacions tant d'energia com de nutrients que necessita el pacient.

El percentatge de proteïnes total recomanat és del 12-15%, però al realitzar la dieta baixa en proteïnes aquest percentatge és clarament menor, d'un 4-6% (8,10).

Ja que tots els aliments permesos en la dieta són baixos en proteïnes, de vegades és necessària la suplementació de la dieta amb aliments que continguin proteïnes d'alt valor biològic, que es consumeixen en quantitats precises, repartides al llarg del dia i controlades pel metge segons el grau de tolerància del pacient.

Els aliments més utilitzats per realitzar aquestes equivalències proteiques són el iogurt, la llet i els formatges, només en pacients amb una tolerància molt alta s'utilitza la carn o el peix.

Aquests aliments s'han d'incloure en la dieta en quantitats molt petites, en cap cas són lliures, per això s'aconsella ocultar-los en el menú perquè el nen no identifiqui el sabor d'aquest l'aliment en particular i el confongui amb un aliment de lliure consum (8).

Aliment	1g de proteïna	2g de proteïna	5g de proteïna
Iogurt	30g	60g	125g
Llet	30mL	60mL	150mL
Formatge en porcions	8g	16g	40g
Formatge curat o semicurat	4g	8g	20g
Carn	5g	10g	25g
Peix	6g	12g	30g

Font: Guía para realizar una alimentación controlada en proteínas

3.5.La piràmide de l'alimentació PKU

L'alimentació dels pacients amb PKU és molt diferent de la normal, per tant la piràmide alimentària també ho serà.

D'entrada, les bases són les mateixes: els aliments es divideixen en els de consum diari i consum ocasional. Dins dels aliments de consum diari, en els dos primers esgrons de la piràmide hi ha els hidrats de carboni (pa, arròs, farina, pasta, patates, cereals...) i també les fruites i verdures, aquests dos esgrons són iguals tant per l'alimentació PKU com per la normal, però en el cas de la primera, tots els productes derivats dels cereals hauran de ser especials, baixos en proteïnes (8,10).

El tercer i quart esgró de la piràmide és el que més canvia. En l'alimentació normal, aquí trobaríem en primer lloc la llet i els seus derivats (formatge, iogurt...) i en segon lloc la carn, el peix, els ous, llegums i els fruits secs. Tots aquests productes contenen proteïnes d'alt valor biològic, restringides en la dieta PKU i que es substitueixen per els complements nutricionals i les fórmules especials sense fenilalanina necessàries per cobrir la manca de nutrients per garantir el correcte desenvolupament dels pacients.

Al mateix esgraó podríem incloure també els sucedanis de llet o el iogurt especial baixos en proteïnes (8).

Finalment, en els aliments indicats de consum ocasional (embotits, gelats, refrescos, dolços, lllaminadures, gelats...), trobaríem els mateixos en les dues dietes, tot i que en la PKU molts d'aquests productes (els embotits i els dolços) haurien de ser especials, baixos en proteïnes. En el cas de les lllaminadures, els gelats i els refrescos, cal sempre comprovar en l'etiqueta del producte que no continguin aspartam (8,10).



Font: Institut Català de la Salut

3.6.L'aspartam

L'aspartam és un edulcorant no calòric descobert l'any 1965 que es va començar a comercialitzar als anys vuitanta. S'utilitza en nombrosos aliments comercialitzats per tot el món per diferents marques i correspon al codi E951 a Europa.

La seva capacitat per endolcís és de 150 a 200 vegades superior al sucre tradicional, amb l'avantatge que no és un compost calòric, per això s'utilitza en gairebé la majoria del productes "light".

L'aspartam s'elabora al combinar dos aminoàcids de les proteïnes, l'àcid aspàrtic i la fenilalanina, també conté una petita dosi de metanol (10).

La molècula d'aspartam conté: 50 fenilalanina, 40 aspartat, 10 metanol.

El màxim component de l'aspartam és la fenilalanina, per tant tots els productes que en continguin quedaran completament exclosos de la dieta.

Els principals productes que contenen aspartam són:

- Els productes sense sucre o "lights"
- Les aigües amb sabors
- Els polvos per a begudes
- Les salses preparades per cuinar
- Els medicaments per a nens
- Els cereals
- Els iogurts
- Les sodes de dieta
- Els substituïts del sucre
- Els xiclets i caramels

Actualment l'aspartam és motiu de controvèrsia, ja que estan apareixent nombrosos estudis i informes que denuncien la perillositat d'aquest compost i les conseqüències que pot tenir per a la salut dels humans. Encara que de moment cap d'aquests estudis o informes ha estat acceptat oficialment per les autoritats sanitàries internacionals, el que sí que han fet aquestes autoritats és demanar informes als seus organismes de confiança per verificar la perillositat d'aquest element.

4.Darreres novetats en la investigació³

El passat 17 de novembre es va celebrar a l'Hospital Sant Joan de Déu, la XV reunió per a pacients i familiars amb PKU i altres trastorns del metabolisme.

Es tracta d'unes jornades organitzades conjuntament entre l'Hospital i l'Associació Catalana PKU-ATM, adreçada a tots els pacients i familiars afectats per algun trastorn metabòlic. Aquestes jornades, que es celebren anualment, tenen com a objectiu explicar als afectats i als seus familiars els avenços científics que s'han produït en el seu camp, informar-los sobre investigacions i recerques que s'estan duent a terme en el camp de les malalties metabòliques i altres aspectes més socials de la malaltia.

Enguany, en el transcurs de la jornada estaven programades cinc conferències sobre aspectes científics i socials de les malalties metabòliques.⁴

Els temes tractats són els següents:

4.1.Noves tècniques de diagnòstic de les malalties metabòliques

Intervenció a càrrec del Dr. Aleix Navarro Sastre (Institut de Bioquímica Clínica, Hospital Clínic, CIBERER).

En aquesta conferència, es va parlar de les noves tècniques de diagnòstic de les malalties metabòliques que s'han desenvolupat darrerament. Després d'una breu introducció sobre la formació i la funció de les cèl·lules i les proteïnes al nostre cos, de manera molt didàctica es van presentar els grans avenços realitzats en aquest camp i que han suposat un gran pas endavant en la detecció precoç d'aquestes malalties.

4.1.1.Espectrometria de masses en tàndem

Fins ara, per realitzar les anàlisis de les mostres per al diagnòstic precoç del programa de cribratge neonatal català, s'havien de realitzar els estudis de les mostres per detectar si hi havia manca d'algun compost que determinés el diagnòstic d'alguna malaltia genètica. Per cada malaltia, s'havia d'utilitzar una tècnica de detecció diferent. Per realitzar tants anàlisis es necessitava una mostra molt gran i tot plegat comportava molt temps per obtenir els resultats i un cost elevat.

³ Informació obtinguda dels vídeos de les conferències (Bibliografia: altres materials consultats).

⁴ Vegeu programa de les jornades (Annex IV).

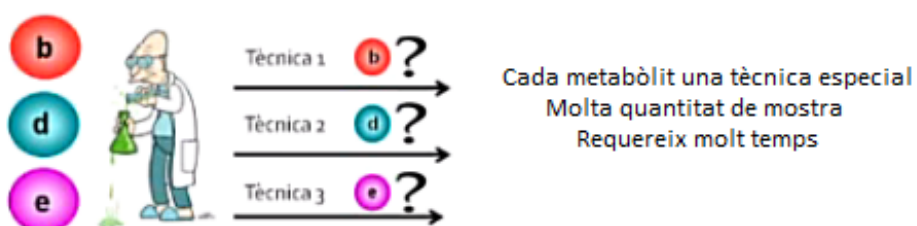
La gran millora introduïda en aquest camp, és l'espectrometria de masses en tàndem. Un espectròmetre de masses és un instrument especialitzat que detecta molècules calculant la seva massa.

L'espectròmetre de masses permet detectar simultàniament moltes molècules diferents en una sola prova i així determinar si hi ha deficiència d'algun compost i a partir d'aquí detectar la malaltia.

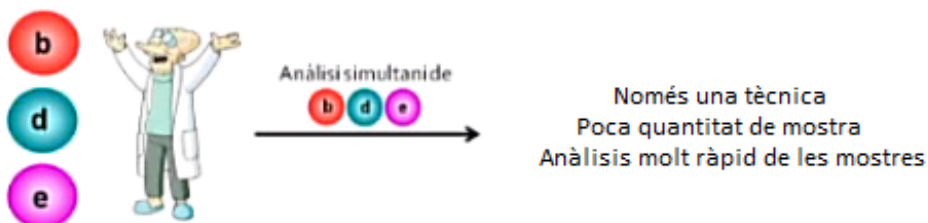
Això suposa, que amb una petita quantitat de mostra i un temps aproximat de dos minuts es pot realitzar una anàlisi més detallada i precisa per ajudar a la detecció d'aquestes malalties en els primers dies de vida del nadó, minimitzant així els riscos que suposa la ignorància de la malaltia, i a un baix cost econòmic.

Aquest gran avenç ha suposat l'ampliació del cribratge neonatal expandit a Catalunya, que ha passat de tres a vint-i-dues malalties detectables precoçment.

Noves tècniques de diagnòstic



Quines millores hi ha hagut en la metodologia? Espectrometria de masses en tàndem



Esquema dels avantatges de l'espectrometria de masses en el diagnòstic
Font: Institut de Bioquímica Clínica

4.1.2.Següenciació de l'exoma

La seqüenciació de l'exoma és una altra tècnica de detecció precoç de malalties hereditàries, que permet la captura i seqüenciació de la proporció codificant del genoma humà. Tot i ser un procediment més complex i costós que l'anterior, la seva aplicació en determinades malalties és molt eficient. És el cas de pacients amb un diagnòstic clínic clar d'una patologia genètica heterogènia, en què amb tècniques més antigues es faria l'anàlisi consecutiva de cada gen per identificar la malaltia.

4.2.Avenços en la investigació de les malalties metabòliques

Intervenció a càrrec de la Dra. Antònia Ribes (Institut de Bioquímica Clínica, Hospital Clínic, CIBERER)

En aquesta conferència es van explicar els avantatges de l'organització en xarxa en la investigació de les malalties rares que du a terme el CIBERER⁵.

Va explicar els projectes des dels quals està treballant aquest consorci i els objectius que es plantegen:

- La millora del diagnòstic: mitjançant la teràpia basada en el tipus de mutació, s'està treballant en la recerca de nous gens que ajudin al diagnòstic de molts pacients amb malalties hereditàries.
- Estudiar la fisiopatologia de les malalties: intentar esbrinar on es produeix el dany en la cèl·lula amb l'objectiu de trobar la millor manera d'actuar sobre la malaltia.
- La investigació de nous tractaments:

Teràpia enzimàtica substitutiva: consisteix en administrar periòdicament un enzim actiu a un pacient amb una malaltia causada per una deficiència enzimàtica amb l'objectiu de substituir la deficitària i corregir així el defecte.

Teràpia gènica: consisteix en la inserció de gens funcionals absents en el genoma de l'individu amb cèl·lules i teixits per tractar la malaltia.

⁵ Centre d'Investigació biomèdica en xarxa de malalties rares.

4.3.La teràpia gènica en les malalties metabòliques

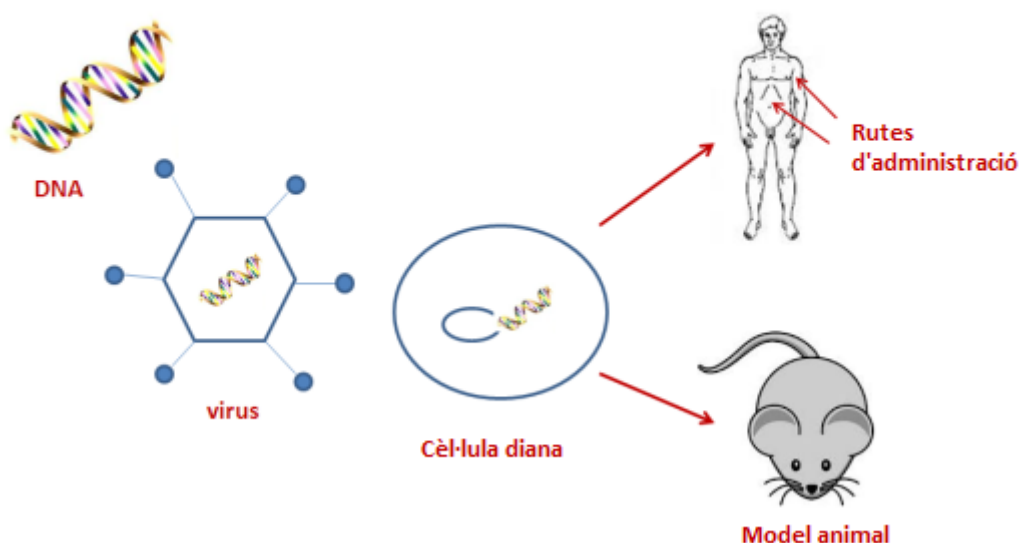
Intervenció a càrrec de la Dra. Virginia Haurigot (Centre de Biotecnologia animal i Teràpia Gènica)

Va explicar les bases de la teràpia gènica en les malalties metabòliques i les investigacions que s'estan realitzant actualment en malalties metabòliques que actualment no disposen de cap mena de tractament.

Va explicar el principi de la correcció creuada, pel que corregint el defecte genètic d'algunes cèl·lules, la proteïna enzimàtica correcta generada és capaç d'internalitzar-se amb altres, i a llarg termini corregir el defecte. Va destacar la importància de disposar d'un vector adequat per poder introduir el gen terapèutic en els teixits adequats (habitualment s'utilitzen virus) on ha d'expressar-se la proteïna. Va comentar la necessitat de trobar les vies d'administració òptimes per arribar a totes les àrees cerebrals, degut a la dificultat que suposa actualment expressar la proteïna enzimàtica al cervell.

Finalment va recordar que és una teràpia en fase de desenvolupament, però que està donant grans resultats en diferents investigacions i assajos clínics i que s'esperen avenços en aquest camp en els pròxims anys.

Teràpia gènica



Font: Guia metabòlica

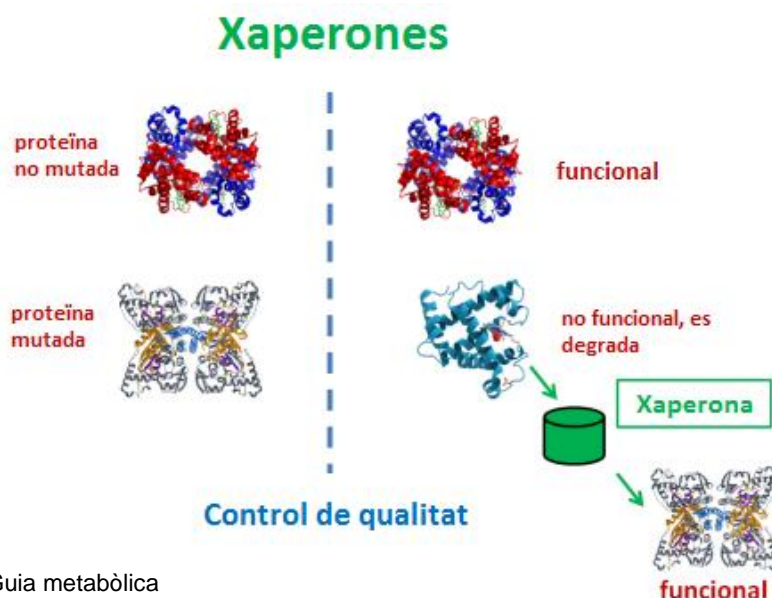
4.4.Tractament amb xaperones en les malalties metabòliques

Intervenció a càrrec del Dr. Marc Martinell, fundador de Minoryx Therapeutics

En aquesta conferència es va explicar la funció d'aquests compostos farmacològics (xaperones) que s'utilitzen per rescatar les proteïnes enzimàtiques mutades que tenen una activitat reduïda facilitant així el seu bon plegament i evitant-ne la degradació. Aquest tipus de tractament és específic d'algunes mutacions que afecten al plegament de les proteïnes dins de cada malaltia. És una investigació complexa, ja que els fàrmacs utilitzats han de ser capaços de diferenciar entre proteïnes semblants, per a no modificar l'activitat dels enzims que no han patit una mutació, que podrien causar efectes secundaris.

Es van assenyalar les diferents etapes que s'han de recorre en l'estudi de les noves xaperones: la selecció mitjançant sistemes computacionals d'un nombre reduït de molècules actives (aproximadament cinc) a partir d'uns 10.000 compostos inicials. La valoració de l'efecte de la possible xaperona sobre l'estabilitat tèrmica, l'augment de l'activitat enzimàtica i l'absència de toxicitat. Una vegada seleccionades les molècules òptimes, es pot començar l'estudi experimental amb cèl·lules, models animals i finalment l'assaig clínic amb persones fins a poder comercialitzar el producte.

Com en el cas de la teràpia gènica, va avançar que en aquest camp s'està investigant amb malalties metabòliques hereditàries que actualment no disposen de cap mena de tractament.



Font: Guia metabòlica

4.5.Com obtenir subvencions per a la recerca?

Intervenció a càrrec de Mercè Tura, membre de l'Obra Social Sant Joan de Déu

Aquesta intervenció va ser de caire més social, orientada a informar i encoratjar les famílies a implicar-se i tenir iniciativa a l'hora d'aconseguir donacions i subvencions per a la recerca, en moments com aquests de crisi econòmica, en què les polítiques de govern són l'austeritat i les retallades. Va destacar la importància creixent del finançament privat davant de la dificultat d'obtenir finançament públic. Va comentar també la nova llei de mecenatge, que entrarà en vigor el 2013 i que afavorirà el creixement del finançament privat.

També va posar èmfasis en el paper que tenen les associacions de pares i pacients en aquest aspecte, i de la seva tasca per a potenciar la investigació de la malaltia que els afecta. Va destacar la confiança dels donants en el bon ús de les seves donacions i la gran eficàcia de les accions informadores dels implicats en la divulgació de les seves necessitats com la base per dinamitzar i sensibilitzar a la població i animar-los a contribuir amb les seves donacions.

Al final de la seva intervenció va comentar algunes iniciatives dutes a terme per associacions com la de PKU o pares a títol propi que havien assolit gran èxit. Va subratllar el fet que des de l'inici de la recessió econòmica i l'augment de la pobresa entre la població els donatius personals han augmentat de manera significativa demostrant així la sensibilització i solidaritat de la població en moments difícils.

5.Què aporten les noves tecnologies al coneixement de la PKU?

Les noves tecnologies 2.0 ens aporten noves eines educatives per la salut, en difusió de nous coneixements i en obtenir espais d'intercanvi d'experiències i d'interacció entre iguals que faciliten una millor adaptació a les malalties. Les malalties metabòliques es beneficien també d'aquesta tecnologia i cada vegada es poden trobar més recursos interactius que faciliten l'accés de moltes més persones a aquesta informació i aquest espai d'intercanvi.

Algunes de les aportacions de les noves tecnologies són les següents:

1. Contacte metge malalt.

Els afectats de PKU necessiten controlar quinzenalment els nivells de fenilalanina en sang, per la qual cosa s'han de realitzar anàlisis clíniques i segons els resultats d'aquestes anar modificant la dieta. Les tecnologies informàtiques representen una gran eina pel seguiment mèdic, sovint el correu electrònic o la telemedicina poden evitar desplaçaments a la consulta del metge amb el consegüent estalvi econòmic, de temps, energètic... que suposa tant pels afectats, pel sistema sanitari com per la societat en general.

2. Educació i informació sobre la malaltia.

A la xarxa trobem centenars de pàgines webs dedicades a la PKU. Tot i ser una malaltia minoritària, arreu del món hi ha casos i tots junts formen un col·lectiu que tot i ser bastant desconegut per la població general, disposa d'una gran quantitat de materials en tots els idiomes, que tracten aspectes molt diferents: com informació general sobre la malaltia, indicacions i consells sobre la dieta, estudis de caire més científic que s'estan duent a terme en diferents llocs del món i que poden suposar grans avenços en el tractament de la malaltia i fins i tot recursos molt utilitzats pels pares a l'hora d'explicar als fills la seva malaltia per tal de que entenguin de manera senzilla què és i com els afecta.

Per ajudar als nens a aprendre bé els aliments permesos i els que no ho són, s'han creat videojocs en xarxa, que tenen com a objectiu que el jugador (el nen amb PKU) sigui capaç de reconèixer els aliments que el seu personatge (l'afectat de PKU) pot consumir per estar sa i guanyar la partida.

Molts d'aquests materials provenen d'altres parts del món, on aquesta malaltia és més comuna que no pas aquí, però en els darrers anys s'ha avançat molt en aquest aspecte i actualment es poden trobar en xarxa molts materials d'aquest caire en castellà i català.

www.fenilcetonuria.es

Pàgina de la Universidad de Granada supervisada per metges, pediatres i dietistes que ofereix recursos innovadors sobre la PKU en castellà. És d'utilitat tant per a professionals de la salut com per a estudiants i qualsevol persona interessada en el tema, però sobretot per afectats de PKU.

www.pku.com

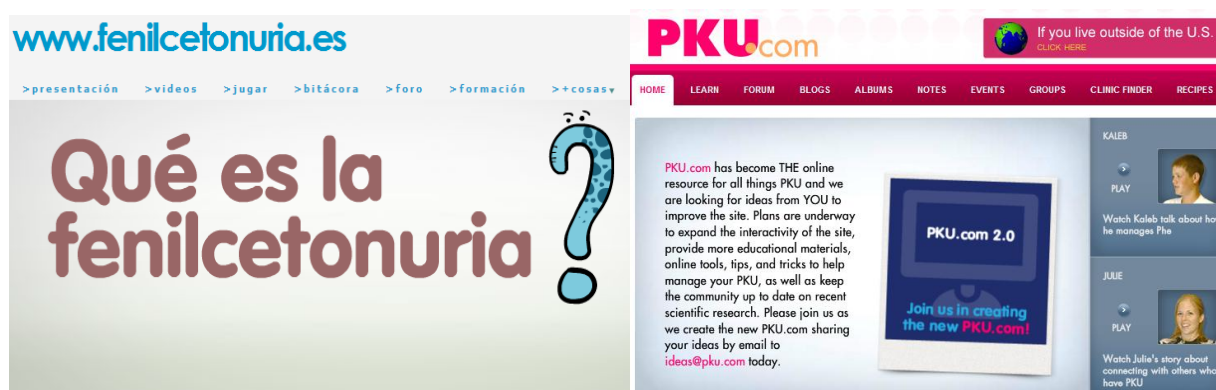
Pàgina americana, creada pel laboratori farmacèutic BioMarin a on es pot trobar informació general sobre la malaltia i a on els usuaris poden comunicar-se a través dels blogs, els fòrums i també compartir fotografies i receptes PKU.

www.pkunews.org

Pàgina en anglès, d'informació general i notícies sobre la PKU. També recomana llibres sobre diferents aspectes relacionats amb la malaltia i recull fons per al Guthrie-Koch Scholarship Program⁶.

www.shsnutrition.com

Pàgina en anglès a on es poden trobar recursos d'alimentació i nutrició general, consells per enriquir i millorar les dietes.



Pàgines web dedicades a la PKU

⁶ Programa de beques, que dona ajuts econòmics als afectats de PKU dels Estats Units per accedir a la universitat.

3. Suport social entre els afectats.

Moltes pàgines web, blogs i xarxes socials ofereixen un espai d'interacció per persones afectades en que poden compartir experiències, facilitant així el procés d'adaptació a la malaltia.

Les xarxes socials com Facebook o Twitter són una gran eina per les associacions i grups de pacients que han tingut la iniciativa de crear diferents grups dedicats a la PKU que els serveixen per compartir experiències, consells i informacions sobre la malaltia. Hi participa gent d'arreu d'Espanya i fins i tot alguns llatinoamericans, que aprofiten per fer les seves consultes sobre la malaltia, ja que sempre obtenen molt bones respostes. S'hi afegeixen també diferents marques comercials PKU per fer publicitat dels seus productes i els membres dels grups comparteixen receptes seves de diferents plats. També publiquen articles i notícies sobre l'evolució de diferents aspectes de la malaltia. Així mateix en diferents blogs o mitjançant els xats de les pàgines web i les xarxes socials els afectats poden compartir les seves pors, inquietuds, emocions i sentiments respecte a tot el que afecta a la malaltia.

Jóvenes PKU

Grup obert de joves i familiars afectats de PKU a Facebook. Comparteixen articles i notícies entre altres, i responen a preguntes formulades per altres usuaris.

Grupo PKU Fenilcetonuria

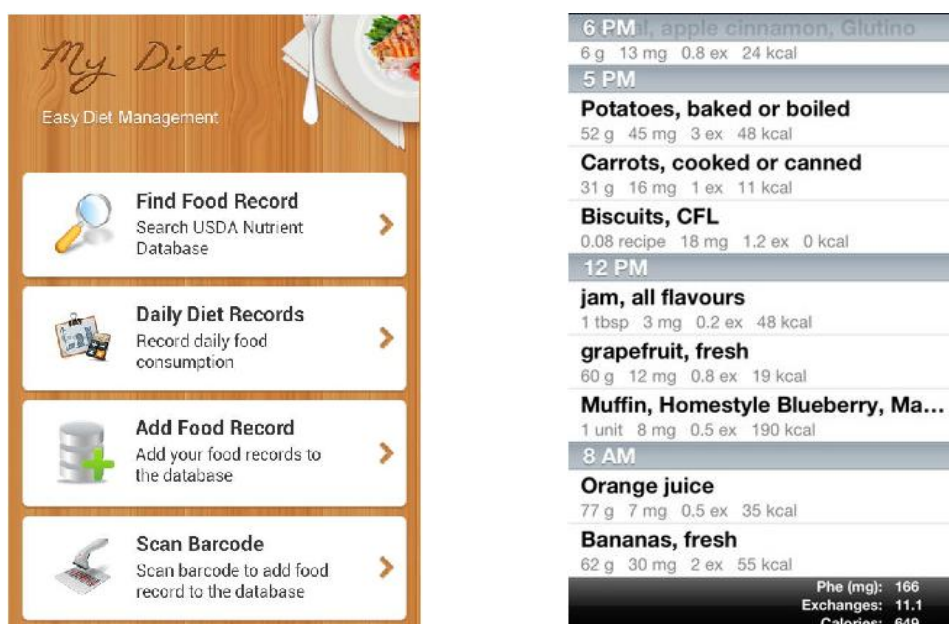
Grup obert a Facebook de familiars, amics i persones amb PKU o altres trastorns del metabolisme per compartir experiències i intercanviar receptes.



Pàgina sobre la PKU a Facebook

4. Aplicacions útils.

Els telèfons intel·ligents i les tauletes disposen d'aplicacions per aquests dispositius de totes les categories. En el cas de la PKU podem trobar aplicacions que ens ajuden en el maneig de la dieta, des de calcular els valors nutricionals dels aliments fins als components proteics de les diferents marques comercials d'aliments. Tot plegat permet a la persona amb PKU portar un seguiment de la dieta i assegurar-se que pren les quantitats de fenilalanina adequades.



Aplicacions per al mòbil sobre el maneig de la dieta

Així mateix el poder disposar de totes les tecnologies 2.0 des del mateix telèfon mòbil o una tauleta fa que es pugui comptar amb tots els recursos mencionats en els punts anteriors, des de qualsevol lloc i sense necessitat de tenir davant la pantalla de l'ordinador la qual cosa representa una gran facilitat per a tots els afectats i un valor afegit que els dóna una gran mobilitat i llibertat, ja que poden fàcilment des de qualsevol lloc obtenir una informació vital o connectar-se amb el seu metge.

My PKU diet

Aplicació gratuïta disponible per a telèfons mòbils que ajuda en el control de la dieta. Conté els valors nutricionals de tots els aliments, permet portar el control de les quantitats de fenilalanina que es consumeixen i també escanejar el codi de barres dels productes i obtenir-ne tota la informació nutricional.

AccuGo for PKU

Aplicació de pagament (0,89€) dissenyada per facilitar el maneig de la dieta que aporta una manera fàcil i ràpida de calcular la quantitat de fenilalanina de tots els productes consumits.

DietWell for PKU

Aplicació de pagament (4,49€) que guia les persones que han de seguir una dieta baixa en proteïnes oferint informació de més de 7500 productes adequats disponibles en el mercat. També permet programar dietes i recordatoris per la fórmula o el Kuvan.

PKU DietBook

Aplicació gratuïta d'informació i seguiment sobre la dieta, control de la fenilalanina en cada àpat i llista d'aliments adequats.

6.L'Associació Catalana PKU-ATM⁷

L'Associació Catalana PKU-ATM és una associació de caràcter voluntari sense ànim de lucre, composta per familiars (normalment són pares) i afectats de fenilcetonúria i Altres Trastorns Metabòlics (ATM).

Va ser creada l'any 1986 per iniciativa d'unes quantes famílies amb fills afectats per aquests trastorns, amb l'objectiu de tenir un òrgan de representació per poder unir-se per lluitar pel benestar dels seus fills. La seva creació va ser impulsada per l'equip mèdic que atén les malalties metabòliques de l'Hospital de Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, seguint el model d'altres associacions existents a Europa i als Estats Units. En la seva creació també hi va tenir un paper important el funcionament i la filosofia d'atenció al malalt que té l'Obra dels Germans de Sant Joan de Déu, titulars de l'hospital i que des de sempre s'han caracteritzat per donar molta importància als aspectes socials i humans de la malaltia. Al llarg d'aquests anys de funcionament la cooperació entre equip mèdic, associació i l'obra social de l'orde dels germans de Sant Joan de Déu ha estat cabdal pel bon desenvolupament de la tasca d'uns i altres.

6.1.Funcions

L'Associació té com a finalitat principal donar suport a les famílies a nivell psicològic i social així com lluitar pels seus interessos i el seu benestar.

Algunes de les seves funcions són:

- Informar adequadament la societat sobre la importància de la detecció precoç d'aquestes malalties i col·laborar amb els centres mèdics en la divulgació de la informació i el coneixement d'aquestes.
- Proporcionar assessorament i recolzament a les famílies, per a què comparteixin l'experiència de tenir un/a fill/a afectat per la PKU o un altre trastorn metabòlic
- Organitzar per als socis tota classe d'activitats que millorin el coneixement de la malaltia, l'educació sobre hàbits dietètics per afrontar-la, compartir trucs i experiències.

⁷ Informació obtinguda d'entrevistes i trobades amb membres de l'Associació Catalana PKU-ATM. Vegeu annex II

- Participació a les trobades nacionals i internacionals sobre la malaltia que s'organitzen conjuntament amb la resta d'associacions tant estatals com europees.
- Organitzar activitats lúdico-educatives per als nens afectats (colònies, tallers, cursos de cuina...)
- Col·laboració amb els equips mèdics en estudis d'investigació en tot allò relacionat amb avenços i progressos sobre la PKU i la resta de malalties metabòliques.
- Facilitar recursos pràctics per millorar l'adaptació de l'alimentació dels afectats: cerca i incorporació de nous aliments especials per a les dietes.
- Incentivar i informar als adolescents a seguir correctament la dieta, ja que es troben en una etapa difícil de la vida que sovint comporta problemes en aquest sentit. S'organitzen trobades entre adolescents i altres pacients que han passat per aquesta etapa per a què comparteixin experiències.

6.2.Funcionament

Està registrada com a associació de voluntaris sense ànim de lucre i es regeix per les normes que regulen aquesta activitat. La formen un grup de 113 socis, la majoria pares de pacients, afectats de PKU o d'algun altre trastorn metabòlic. Els socis provenen de tot Catalunya, la majoria avui per avui són pares d'afectats, ja que la detecció precoç mitjançant el criatge neonatal es fa des de fa 30 anys i per tant la majoria de diagnosticats encara viuen amb els pares, però és possible que en els propers anys vagi augmentant el nombre de socis/pacients i això també faci canviar algunes dinàmiques de l'Associació.

La junta directiva està formada pels mateixos socis. Hi ha una presidenta, que s'encarrega de representar els socis davant de l'equip mèdic i altres institucions i vetlla pels seus interessos, també s'encarrega d'organitzar el banc d'aliments. La vicepresidenta ajuda a la presidenta en totes les seves funcions i sobretot s'encarrega d'organitzar el banc d'aliments i les activitats o reunions. També hi ha un tresorer que s'encarrega d'administrar l'Associació, buscar suports econòmics i fer totes les gestions administratives que tenen a veure amb l'Associació.

Almenys dues vegades a l'any, s'organitza una assemblea de socis, on s'exposa l'estat dels comptes, les novetats, els avenços científics i les activitats que s'organitzaran durant l'any.

L'Associació no rep cap tipus de subvenció per part d'organismes públics des del 2010, per tant el finançament va a càrrec dels socis que paguen una quota anual de 97€ i que suposa la principal font d'ingressos de l'Associació. De tant en tant, també es rep alguna donació voluntària, i des de l'Associació s'organitzen diferents activitats per recaptar fons com per exemple loteries. El pressupost anual de l'associació està al voltant dels 12.000€

Al ser una associació amb un pressupost tant baix, no disposa de personal contractat. Els membres de la junta i els responsables del banc d'aliments són els mateixos pares, que voluntàriament s'organitzen i sacrifiquen gran part del seu temps lliure per poder tirar endavant l'Associació ja que és un projecte que valoren.

Tot i que els suports econòmics són pocs, des de l'Hospital Sant Joan de Déu reben assessorament i informació. Se'ls cedeixen espais, i organitzen de manera conjunta moltes activitats. També reben suport de la Federació Espanyola de Malalties Metabòliques Hereditàries, de la que formen part juntament amb la resta d'associacions d'Espanya.

L'Associació manté contacte habitual amb les famílies mitjançant el correu electrònic, des d'on informen de totes les reunions, activitats, trobades o xerrades que es realitzen sobre el tema. L'Associació també disposa d'un telèfon de consulta i informació per a qualsevol dubte o pregunta que se'ls plantegi als pares o algun membre de l'Associació.

6.3. Activitats que realitza l'Associació

Una de les principals funcions de l'Associació és organitzar activitats de caire lúdic i social per a tots els afectats amb l'objectiu d'aconseguir que aquests nens, vegin que no són els únics que pateixen aquesta malaltia que els obliga a fer aquesta dieta tant restringida, molt diferent de la resta dels seus amics. Les principals activitats que organitza són:

6.3.1.Acollida i suport en el diagnòstic

Cada vegada que es diagnostica un nen amb PKU o algun altre trastorn metabòlic, des de l'equip mèdic s'avisava a la presidenta de l'Associació, que va a l'hospital a visitar la família per proporcionar-li més informació sobre la malaltia, d'una manera més subjectiva i personal de la què es dona per part de l'hospital, i també s'informa de l'existència de l'Associació.

Aquest servei és de gran ajuda per a moltes famílies que en aquest moment es troben molt perdudes pel fet que han diagnosticat una malaltia al seu fill que segurament no sabien que existia, i com és normal se'ls fa un món pensar que el seu fill haurà de fer una dieta molt restringida de per vida i que haurà de sotmetre's a un exhaustiu control mèdic. Per això el testimoni d'una persona que viu aquesta situació des de fa més temps els tranquil·litza en aquests moments inicials.

6.3.2“La Cuineta”

La cuineta és una iniciativa de l'Hospital Sant Joan de Déu, en la que col·labora l'Associació. És un programa d'educació de tècniques culinàries, aplicades a pacients amb malalties metabòliques. Aquí s'imparteixen classes de cuina programades, adreçades als pares i mares amb fills que han de seguir una dieta especial. Els pares es familiaritzen amb els productes que poden consumir els seus fills, la seva forma d'utilització, aprenen receptes noves i diferents maneres de cuinar els productes permesos i especials amb la finalitat d'aprendre a elaborar plats més atractius tant en la presentació com en el sabor i que els nens els acceptin millor.

S'ha de tenir en compte, que els aliments especials pateixen grans modificacions per fer-los aptes per al consum de pacients amb malalties metabòliques. Això fa que siguin més difícils de cuinar, per això resulta important la seva existència i l'assistència i participació dels pares a les classes de cuina on també aprenen a manipular correctament els aliments, el temps de cocció, el repòs de la massa, si es poden congelar...

Una de les coses més importants que aporta, és el contacte entre els pares que viuen una mateixa situació, i que es poden donar consells els uns als altres, de tècniques que utilitzen ells per fer que els seus fills mengin; com s'ho fan a les festes d'aniversari per

que el nen no es senti diferent, quan van a un restaurant, les lllaminadures permeses i totes les experiències que viuen les famílies en el dia a dia. Tot plegat resulta d'allò més útil a la resta, sobretot a les famílies amb nens més petits, que segurament si no tinguessin suports com aquests se'ls faria molt més difícil portar amb normalitat aquesta situació.

Les classes són impartides per les cuineres de l'Hospital, que s'encarreguen d'elaborar un menú el més consensuat possible i supervisat per les dietistes de l'Hospital per tal que sigui el més variat, equilibrat i atractiu possible sempre dins dels límits de la dieta.

La cuineta es fa un cop al mes, en dos torns: els dimecres a la tarda, ja que és el dia de visita a l'hospital pels pacients amb malalties metabòliques i així molts aprofiten la visita al metge, i es torna a repetir els dissabtes. La cuineta està ubicada a l'edifici docent de l'Hospital. Les classes estan adreçades exclusivament als pacients de l'Hospital Sant Joan de Déu.



Espai on es realitza l'activitat de "La cuineta"
Font: Guia metabòlica

6.3.3.Les colònies

Les colònies de l'Associació són una de les principals activitats que organitza i una de les més ben acollides pels pares que hi participen.

S'organitzen cada estiu en algun racó de Catalunya, principalment paratges naturals, per que els nens pugin gaudir de l'aire lliure i realitzar diferents activitats a l'exterior.

Estan pensades com una oportunitat que tenen els pares i els nens diagnosticats amb PKU o ATM de compartir experiències i sensacions així com consells i trucs a l'hora de cuinar, introduir aliments nous i educar. Estan adreçades a nens i joves que han de seguir dietes baixes en proteïnes per tal que puguin explicar les seves inquietuds i compartir uns dies amb persones que viuen la mateixa situació que ells, aprendre coses noves sobre la seva malaltia i divertir-se participant en les nombroses activitats recreatives organitzades pels monitors de la casa de colònies.

Les colònies solen ser de tres dies a l'estiu, durant els quals s'organitzen nombroses activitats per a totes les edats: xerrades sobre la malaltia i avenços científics, tallers de cuina, activitats per als nens relacionades amb les malalties metabòliques i altres de caire més lúdic com jocs a la piscina, excursions pel bosc, tallers de pintura, discoteca...

La preparació del menjar pels nens va a càrrec de les cuineres de l'Hospital i de la Cuineta que s'encarreguen de preparar una gran varietat de menjar baix en proteïnes per a cada àpat per a què els nens puguin gaudir d'unes colònies dedicades a ells.

Les colònies estan obertes tant als socis com als que no ho són i a tots els pares, germans i amics. Per als nens afectats que són socis les colònies són gratuïtes ja que les subvenciona l'Associació, només els acompanyants han de pagar una quantitat que sempre s'intenta que sigui la mínima possible per tal que moltes més famílies s'animin a participar-hi.

Com que és una bona activitat per fomentar la convivència de pacients amb trastorns metabòlics, des de l'Hospital Sant Joan de Déu també s'intenta buscar finançament per part de laboratoris mèdics i altres institucions amb la finalitat que aquells nens que no formen part de l'Associació i que a causa de dificultats econòmiques no poden participar a les colònies aconseguixin una subvenció per poder anar-hi.

Així doncs l'Associació organitza aquestes colònies ja que sovint els nens amb aquestes malalties no poden participar de les colònies adreçades a la població general a causa

del problema de l'alimentació, i així tenen l'opció de viure unes colònies. Solen tenir una bona acollida, sobretot entre les famílies amb nens més petits, ja que allà troben el suport i la formació que reben normalment a les activitats organitzades per l'Associació o l'Hospital però a més, conviuen amb altres famílies que tenen nens més grans i més experiència sobre com portar la malaltia i això suposa una gran ajuda.



Imatge de les colònies organitzades per l'Associació l'any 2011
Font: particular

6.3.4.Jornades i reunions per a familiars i afectats

Cada any, des de l'Associació i en col·laboració amb l'Hospital s'organitzen diferents trobades, congressos, jornades i reunions tant de caràcter mèdic com social.

La majoria són més aviat científiques i es parla dels avenços en la investigació de la malaltia, noves tècniques de diagnòstic, teràpies genètiques i nous tractaments. També es fan, però, trobades de caire més social en què s'intenta que els afectats i les famílies comparteixin experiències. Algunes d'aquestes activitats són sopars per afectats o taules rodones tant de pacients com de familiars.



Sopar de joves amb PKU
Font: Associació



Imatge d'un dels congressos
organitzats per l'Associació
Font: particular

6.3.5. Activitats d'educació i difusió de les malalties metabòliques

Conta Contes

Per fer difusió de la malaltia s'organitza el conta contes, una activitat que es va començar a realitzar l'any 2011 en algunes biblioteques públiques de Barcelona per explicar alguns dels contes relacionats amb la PKU i les malalties metabòliques amb l'objectiu de donar a conèixer malalties minoritàries com aquesta als nens i nenes i sensibilitzar la societat sobre la situació en la que es troben algunes famílies catalanes que tenen nens afectats.



Imatges del conta contes PKU en una biblioteca de Barcelona
Font: Associació



6.3.6.Materials

L'Associació també col·labora en l'elaboració de materials educatius i de difusió. Normalment es fan conjuntament amb l'equip mèdic però l'Associació participa tant en l'elaboració d'alguns apartats com en la difusió d'aquests un cop editats. En les darrers anys s'ha creat la Guia metabòlica, la pàgina web bàsica que conté tota la informació sobre les malalties metabòliques; "La repostería de Èric" un llibre de receptes baixes en proteïnes creat per un afectat de PKU; la col·lecció de contes infantils "La colla metabòlica" una eina molt útil per explicar la malaltia als nens i ensenyar-los com seguir la dieta adequadament.



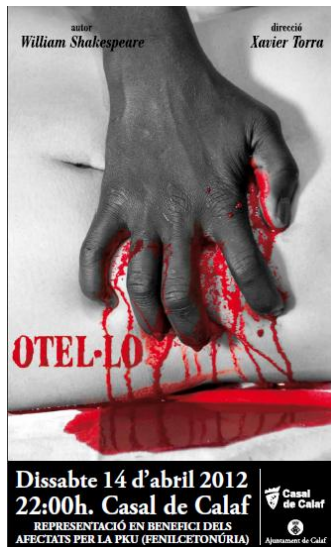
Font: Guia metabòlica

6.3.7.Activitats de suport a la investigació científica

Donat que al nostre país els recursos destinats a la investigació són escassos i més si parlem de malalties minoritàries, sovint l'equip mèdic de Sant Joan de Déu demana suport a l'Associació quan necessita finançament per tirar endavant algun estudi. Així els socis es mobilitzen i cadascú dins de les seves possibilitats organitzen activitats per recaptar fons. S'han fet concerts, obres de teatre, festivals de música... Al Casal de Calaf el passat 14 d'abril es va representar l'obra teatral "Otel·lo" per part de l'agrupació teatral de Calaf. La protagonista és mare d'una nena afectada de PKU. Es van recollir al voltant de 2500€ que es van destinar íntegrament a la investigació que realitza l'equip mèdic de Sant Joan de Déu.

La societat calafina també va contribuir mostrant la seva solidaritat a la investigació i cal ressaltar especialment que hi va haver la possibilitat de comprar entrades per la fila

zero, es a dir persones que no assistien a l'espectacle però compraven l'entrada per col·laborar amb la causa i amb aquesta modalitat es va aconseguir un 20% de la recaptació.



Programa d'Otel·lo a Calaf



Programa del musical Grease a Olot



El passat 25 de novembre l'agrupació teatral de l'Hospital de Sant Joan de Déu va representar el musical "Grease" al teatre municipal d'Olot. Una membre de l'Associació que és d'Olot va aconseguir que es cedís aquest espai a cost zero de manera que tots els ingressos de taquilla van poder destinar-se a la investigació.

També han prestat la seva col·laboració en l'elaboració de diferents estudis sobre la malaltia, estudis realitzats per metges de l'Hospital i que demanen col·laboració per diferents temes. Per exemple facilitar que els nens hi participin, com es va fer en l'estudi realitzat a l'Hospital que estudiava si la PKU tot i estar tractada des del naixement influïa d'alguna manera en els problemes escolars d'alguns pacients o en el subdesenvolupament de les seves funcions cognitives.

6.3.8.Activitats relacionades amb la legislació

Des de l'Associació s'actua com a grup de pressió i sensibilització a nivell polític per tal d'aconseguir legislacions que protegeixin als afectats per aquestes malalties: el 2014 entrarà en vigor una llei que obliga a tots els fabricants a etiquetar i fer-ho correctament, tots els aliments. Aquesta normativa ha estat aprovada gràcies a la pressió política exercida per l'Associació als parlamentaris catalans.

També s'han mantingut reunions amb la conselleria de salut per tal que els canvis en el finançament dels fàrmacs no afectessin als medicaments que necessiten aquests pacients i minvessin greument les economies de les famílies amb afectats de PKU i ATM.

6.4.Suport institucional

Tota la tasca duta a terme per l'Associació no seria possible sense el suport de l'Hospital Sant Joan de Déu que pertany a l'Orde Hospitalari dels Germans de Sant Joan de Déu, una de les organitzacions internacionals de cooperació sense ànim de lucre més grans del món que presta atenció als col·lectius més vulnerables a través d'hospitals, centres de salut, serveis socials, centres assistencials i comunitats de religiosos.

L'Hospital de Sant Joan de Déu

L'Hospital defineix la seva missió com arribar a ser un hospital capdavanter i de referència per a l'assistència pediàtrica en el qual el pacient i la seva família han de percebre que són el centre de la seva feina. El seu model assistencial compagina harmònicament la ciència, els avenços tècnics i la humanització, des del respecte a la dignitat de la persona. Busquen la màxima competència dels seus professionals, tant en els aspectes tècnics com en la vessant humana, tot donant assistència integral basada en el treball multidisciplinar.

Els valors que guien la seva tasca són: la hospitalitat com a valor suprem de l'Orde dels Germans de Sant Joan de Déu que engloba la resta de valors; la qualitat que és la base del servei que ofereixen i la seva gestió; el respecte a totes les persones assistides; la responsabilitat en el servei que presten i l'espiritualitat per guiar a cada persona en la recerca de significat i sentiment transcendental.

7.El Banc d'aliments

El banc d'aliments és un projecte de l'Associació Catalana PKU-ATM que té l'objectiu de facilitar a tots els afectats per algun trastorn metabòlic que requereix com a tractament una dieta baixa en proteïnes, un espai on trobar tots aquests aliments, en un mateix lloc i a un preu més econòmic.

La idea d'un banc d'aliments va sorgir fa tres anys, per la necessitat de les famílies d'obtenir els aliments necessaris per l'alimentació dels seus fills en un mateix espai i a un preu inferior. Es calcula que l'alimentació d'un nen amb un trastorn metabòlic d'aquest tipus és tres vegades més cara que la d'un nen sense cap problema, per tant la dificultat d'algunes famílies a l'hora d'assumir el cost dels aliments pels seus fills es feia cada vegada més gran com a conseqüència de l'elevat cost d'aquests productes.

Finalment el 2012 l'Hospital Sant Joan de Déu va cedir a l'Associació un espai dins del mateix hospital per tal que les famílies poguessin aprofitar la visita al metge per fer la compra. El banc d'aliments, el primer de Catalunya, es va inaugurar el 9 de juny del 2012 i des d'aleshores funciona els dimecres i el primer dissabte de cada mes.

Des de la seva inauguració ha funcionat amb regularitat i ha tingut molt bona acollida per part de les famílies, ja que els suposa un gran avantatge trobar tots els productes en un mateix lloc i sobretot els suposa un gran estalvi, ja que al fer compres molt grans es poden obtenir els productes a més bon preu.⁸



Banc d'aliments PKU situat a l'Edifici Docent de l'Hospital Sant Joan de Déu
Font: Associació

⁸ Informació obtinguda a partir de l'experiència com a voluntària al banc d'aliments. Del 27/6 al 25/7.

7.1.Com s'organitza?

El banc d'aliments està obert a tothom, però a l'estar gestionat per l'Associació, els socis poden obtenir els productes a preu de cost. Als no socis, se'ls aplica un recàrrec del 20%, ja que les despeses del banc es cobreixen amb els diners de l'Associació, tot i aquest increment els continua resultant molt més econòmic.

L'objectiu del banc d'aliments és autofinançar-se però en cap cas l'objectiu principal és fer caixa per l'Associació sinó oferir un servei important a totes les famílies.

Les famílies poden fer la seva comanda per correu electrònic i anar només a recollir-la o bé anar directament al banc i triar allà els productes.

La compra de productes està gestionada per la junta, que s'encarrega de fer les comandes a les diferents cases comercials.

Molts d'aquests productes especials estan fabricats a l'estranger, i per tant els ports són bastant elevats. Tenint en compte que el cost del producte també ho és, les famílies, que havien de fer la compra per internet en pàgines especialitzades com Ecodiet o Hiproten, els resultava molt car.

El fet de tenir un banc d'aliments fa possible fer comandes molt més grans a les cases comercials i així obtenir els productes a millor preu, els ports també resulten menys costosos. Fer la compra al banc d'aliments suposa per tant obtenir els productes entre un 30 i un 40% més barats, un gran estalvi per les famílies.

La venda dels productes al banc, l'organitzen els mateixos pares de l'Associació, que de manera voluntària fan torns cada setmana per poder obrir el banc. Això és una demostració del compromís que tenen la majoria dels pares amb l'Associació i les ganes de dur a terme nous projectes i iniciatives per anar creixent a poc a poc i ajudar en tot el que sigui possible a la bona adaptació a la malaltia.

Per poder veure de més a prop com funcionava el banc d'aliments vaig oferir-me a l'Associació per treballar de voluntària durant el mes de juliol. Va ser una gran experiència poder estar allà i vaig aprendre moltes coses. Durant la meua estància vaig redactar un petit diari, per explicar com funcionava el banc d'aliments, totes les coses que anava aprenent i les conclusions que en treia.

7.2. Reflexió sobre de l'estada al banc d'aliments

Després de quatre setmanes fent albarans, paquets, coneixent diferents famílies, diferents situacions i històries vaig descobrir una sèrie de coses que desconeixia abans de fer la meua estada allà⁹. Aquesta experiència m'ha ajudat a conèixer de forma directa aspectes del banc d'aliments que desconeixia, i és que a part de donar un servei a les famílies per l'estalvi de temps i de diners que els suposa, els aporta molt més, ja que hi ha un valor afegit per les relacions humanes que jo no sospitava fins que ho vaig conèixer en primera persona.

Abans d'anar-hi pensava què podia aportar jo al banc d'aliments i vaig pensar en ajudar-los a dissenyar algun sistema de compra on-line per que no calgués ni tant sols desplaçar-se a l'Hospital per fer la compra. Quan vaig estar allà però em vaig adonar del meu gran error i el primer que vaig aprendre és que no pots fer-te una idea clara de les coses sense conèixer-les a fons.

Una de les conclusions més importants que en trec és que hi ha un factor humà insubstituïble, el suport emocional que reben les famílies, l'intercanvi d'experiències, i la comprensió que reben per part de persones que viuen la mateixa situació que ells, no el pot aportar el consell d'un metge o d'un especialista que tot i que coneix molt bé el tema no té l'experiència de conviure dia a dia amb aquesta situació. Dels professionals reben la informació científica, dels afectats reben el suport que els ajuda a portar-ho a terme i a tirar endavant.

Una altra conclusió és la importància de la tasca educativa en dietètica i nutrició que duen a terme les encarregades del banc d'aliments i també les famílies entre elles, ja que sovint quan tenen visita amb el dietista no se'ls acudeixen tots els dubtes en aquell moment i és al banc d'aliments o també en altres activitats organitzades per l'Associació on poden clarificar dubtes i fer aquest aprenentatge, no només de temes dietètics i d'alimentació sinó també de simples trucs que té cada família per fer que els nens acceptin millor certs aliments de la seva dieta.

Com a conclusió final destacaria el valor afegit que tenen les relacions humanes ja que quan persones amb un alt nivell d'implicació es posen a treballar per una causa

⁹ Vegueu el diari complet a l'annex V.

aconsegueixen donar en aquella activitat no només el seu valor pràctic sinó un valor humà que va més enllà.

Sense tots aquest aspectes, l'associacionisme, la cooperació i la solidaritat el banc d'aliments no seria possible, ni tindria el valor afegit que té. Tampoc sense totes les persones que tot i tenir un fill amb unes necessitats especials, una feina i moltes altres obligacions, dediquen gran part del seu temps de forma generosa i altruista per tal d'oferir suport i ajuda a famílies amb el mateix problema i és gràcies a tots aquests aspectes que un projecte com el banc d'aliments triomfa i assoleix tanta importància.



Membres de l'Associació i metges de l'Hospital en la inauguració del banc d'aliments
Font: Associació

8.Opinió dels afectats

8.1.Objectiu

A partir d'una enquesta ens hem proposat obtenir informació sobre la percepció que tenen els familiars i afectats de PKU pel que fa a diferents aspectes de la malaltia.

8.2.Metodologia

Hem dissenyat una enquesta seguint criteris de concreció i simplicitat; és a dir que les preguntes fossin clares i fàcils d'entendre per tothom, que no es poguessin donar diferents sentits o interpretacions a la pregunta que provoqués confusió en la resposta. L'enquesta té dues parts diferenciades, una que pretén obtenir informació sobre les característiques de l'informador i una segona part en què se'ls demana l'opinió sobre diferents aspectes de la malaltia utilitzant una escala de tipus likert¹⁰.

Per obtenir les respostes de l'enquesta s'ha enviat un e-mail a través de l'Associació a tots els socis, acompanyat d'una carta on s'explicaven els objectius de l'enquesta juntament amb un link que els conduïda directament a la pàgina web *d'Encuesta fácil* on directament contestaven l'enquesta.

8.3.Resultats

De les 113 famílies associades em obtingut resposta de 40. El que significa que hem obtingut resposta d'un 35,39% dels membres de l'Associació, per tant podem considerar les dades com a força representatives d'aquesta població.

8.3.1.Descripció de la mostra

La mostra està formada per 40 persones de les quals un 79% són dones; el 82% són pares o mares i només un 15% són pacients. Les edats estan compreses entre els 15 i els 61 anys, si bé el 53% tenen entre 35 i 45 anys. Pel que fa al nivell d'estudis de les persones enquestades el 66% han cursat estudis superiors, el 31% han cursat el batxillerat o equivalent i el 3% el graduat escolar. El 75% no realitzava tractament amb Kuvan.

¹⁰ Escala psicomètrica utilitzada en enquestes (principalment d'investigació i ciències socials) on les respostes són de 1 a 5 depenent del grau d'acord o desacord de la persona enquestada amb la pregunta formulada.

8.3.2 Percepció sobre diferents aspectes de la malaltia

El 88% consideren que el paper de l'equip mèdic per a la bona evolució de la malaltia és molt important, només un 22% el puntua com a important i ningú el considera gens, poc o mitjanament important.

Pel que fa a la dieta, el 100% dels enquestats la consideren molt important.

En quan a la informació i l'educació sobre la malaltia el 100% ho considera també molt important. Respecte al paper de l'Associació el 68% la considera com a molt important, el 21% la considera important i l'11% mitjanament important. Pel que fa al banc d'aliments el 84% el considera molt important, un 8% important i un altre 8% mitjanament important. El 50% considera les colònies com a molt importants, el 43% com a importants, el 2% com a mitjanament importants i el 5% com a poc importants. La "Cuineta" és considerada com a molt important pel 60%, un 32% la considera important i un 8% mitjanament important. Respecte a les jornades informatives organitzades per l'Associació, el 68% les considera molt importants, el 25% importants, i el 7% mitjanament importants. Finalment el 69% considera molt important l'ajuda mútua rebuda pels membres de l'Associació en el moment del diagnòstic i al llarg del procés, el 26% la considera important i el 5% mitjanament important.

8.4. Discussió dels resultats

Si ens fixem en les característiques de la mostra observem que obtenim un perfil molt homogeni: la majoria dels enquestats tenen un nivell d'estudis alt, no fan tractament amb Kuvan, i tenen una edat compresa entre el 30 i els 45 anys. Això ens ha de fer pensar que el resultat de les enquestes obtingudes, respon a un perfil determinat de famílies. De fet en les activitats que organitza l'Associació ja es pot observar que la majoria de les famílies que participen de forma més activa compleixen aquestes característiques. El fet de no respondre al tractament amb Kuvan fa que estiguin molt més implicades amb l'Associació, ja que per ells tots els aspectes com la dieta o l'educació sobre la malaltia són més rellevants que pels que poden prendre el Kuvan, que al no haver de seguir la dieta tant estrictament la malaltia es minimitza molt en l'aspecte social, i queda com a prioritari el control mèdic. Possiblement el factor educatiu, també hi juga un paper important ja que tenir més recursos personals facilita sovint la capacitat de valorar la implicació en aquest tipus d'associacions. Pel que fa a

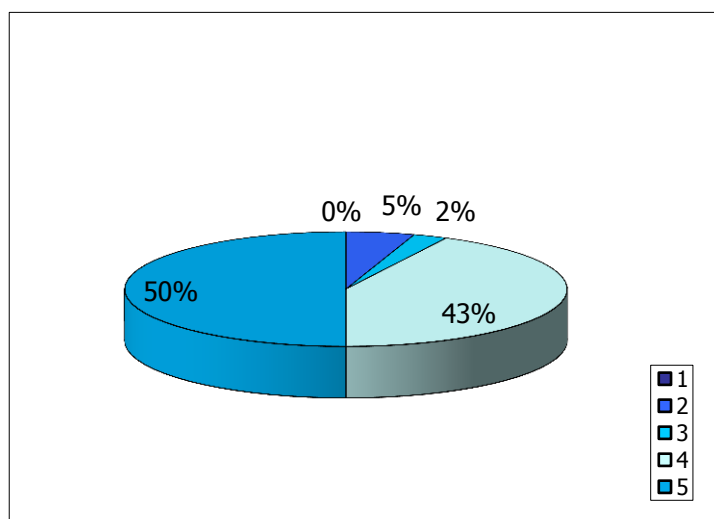
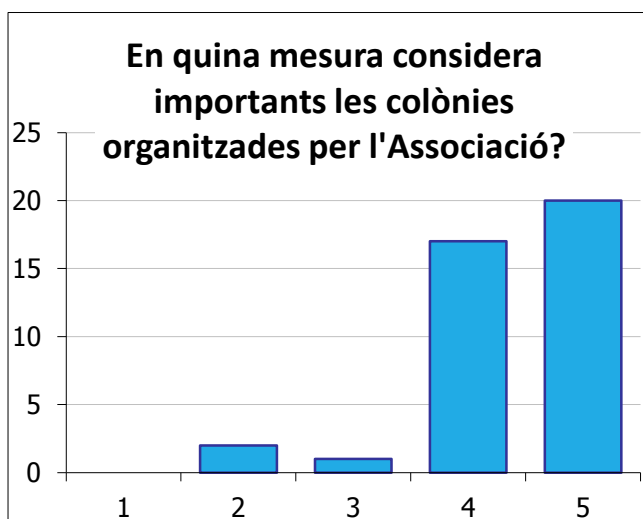
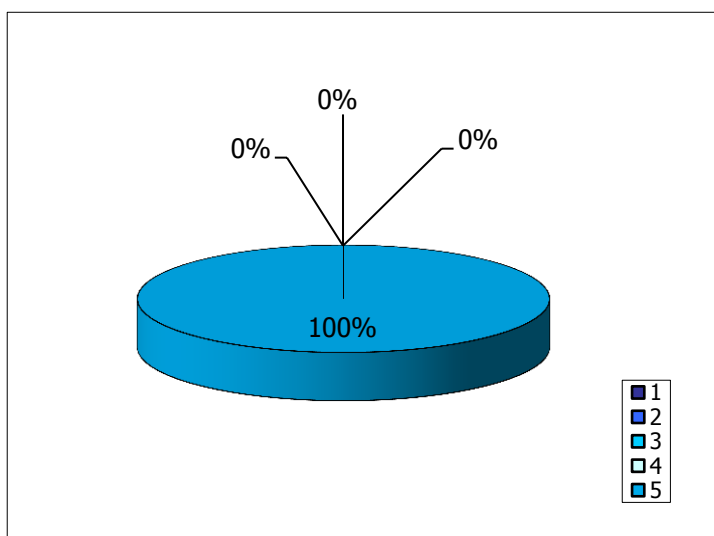
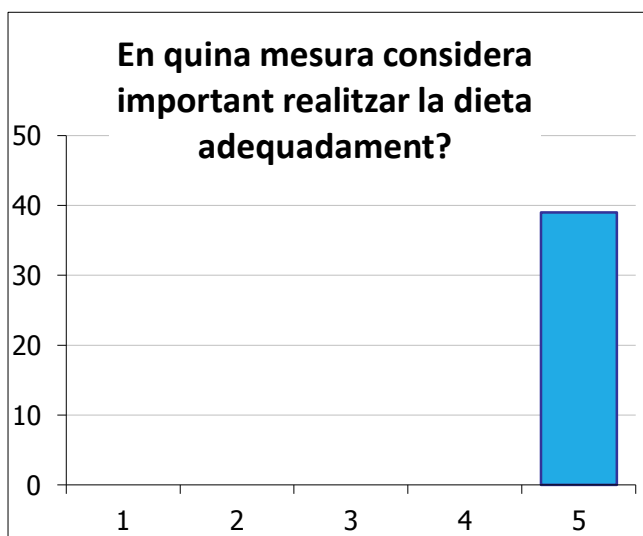
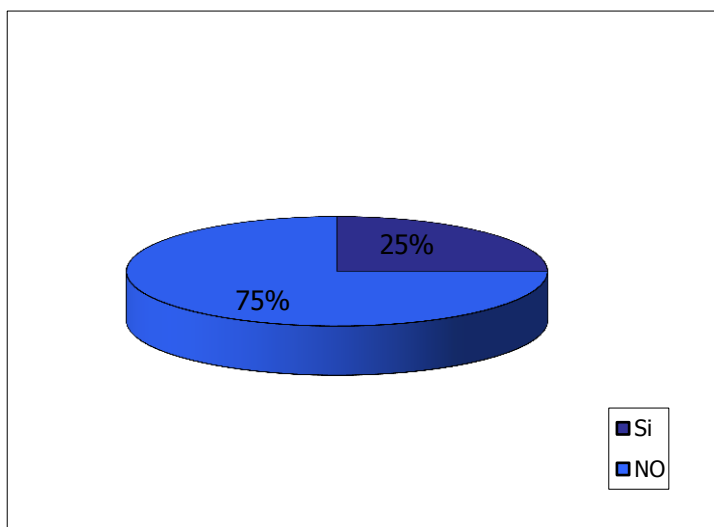
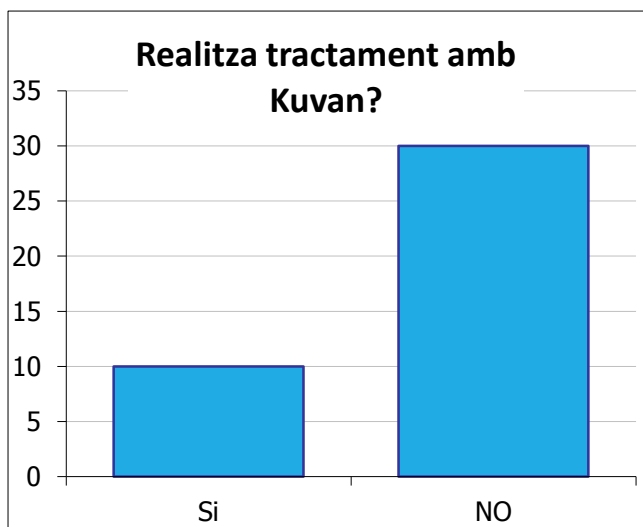
l'edat, donat que el cribatge neonatal es va iniciar fa uns trenta anys, és lògic que la majoria de pares tinguin entre 25 i 55 anys.

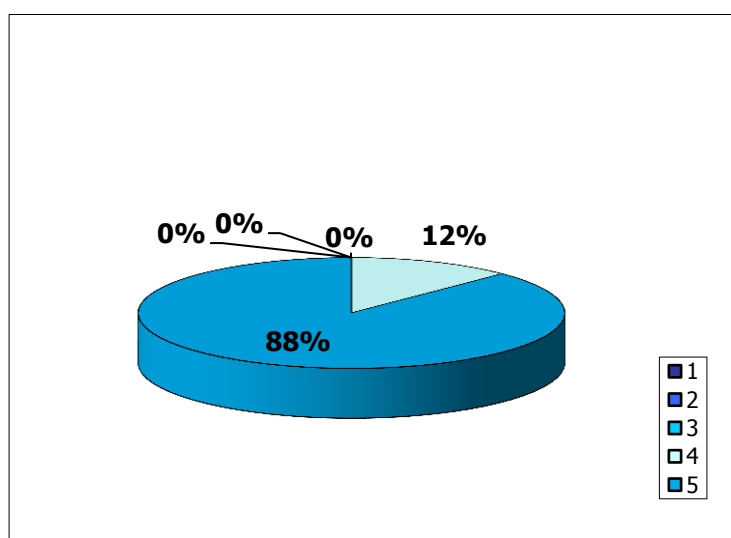
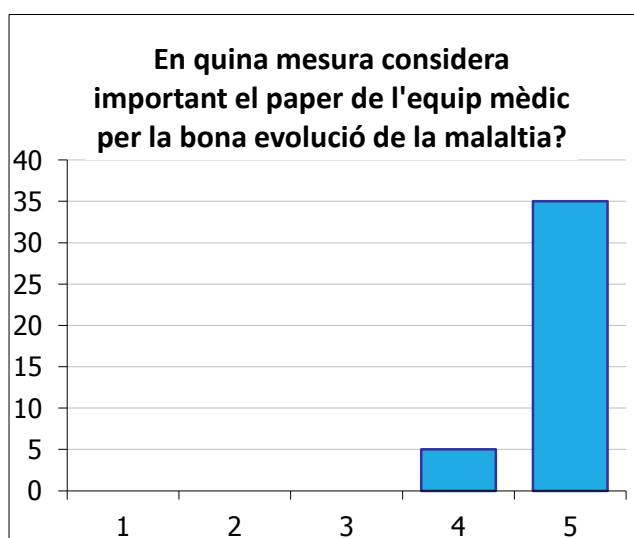
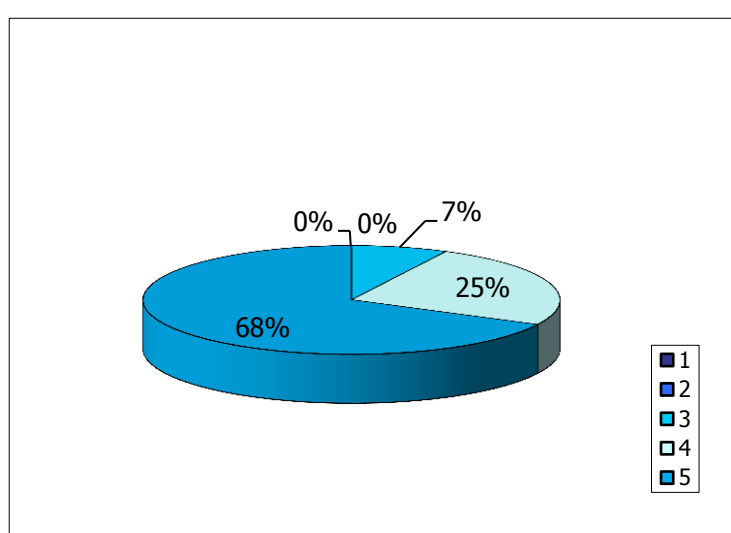
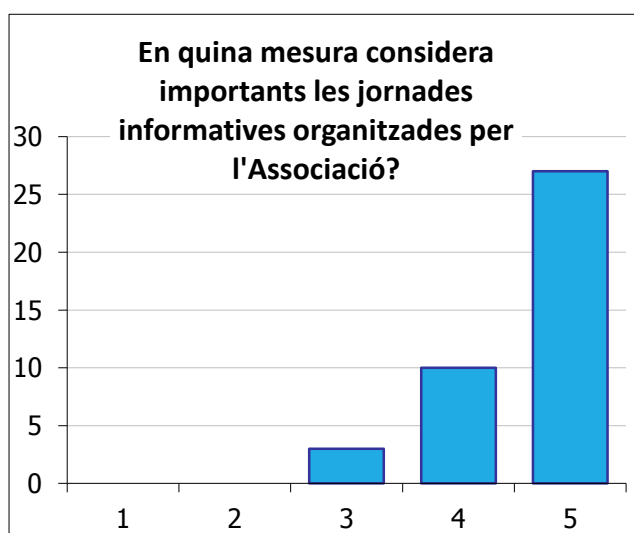
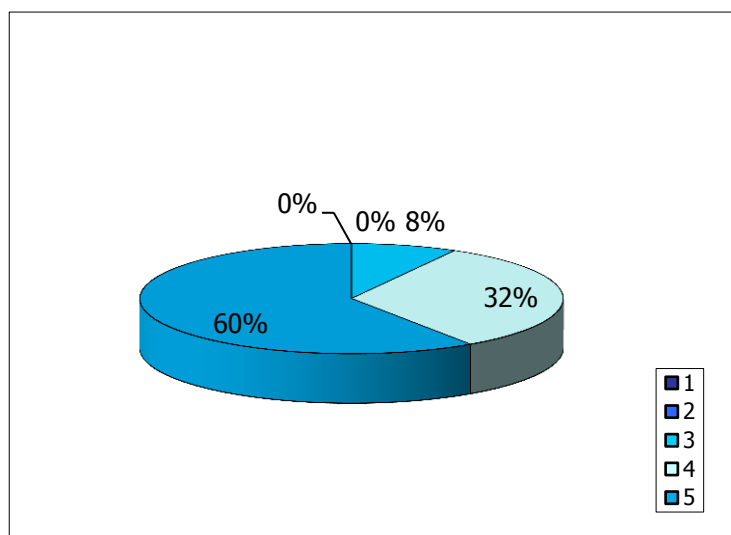
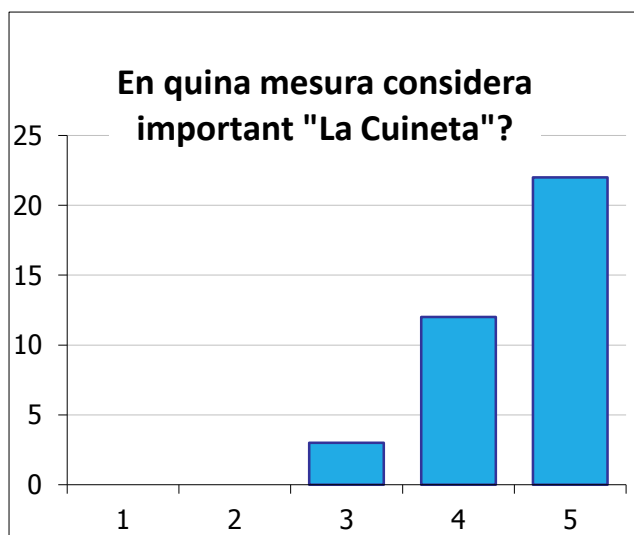
Si ens fixem en la percepció que tenen les famílies respecte el paper mèdic, la dieta, l'educació i l'Associació, hi ha una gran unanimitat pel que fa a la valoració de la seva importància. Quan entrem però a valorar les diferents activitats de l'Associació aquí trobem ja més discrepàncies, especialment en l'activitat de les colònies en què un 5% les considera poc importants mentre que la resta estan entre importants, molt importants i mitjanament importants. Seria interessant saber el grau de participació que han tingut totes aquestes persones en les diferents activitats, ja que això ens aportaria informació addicional sobre els aspectes que els han dut a tenir aquesta opinió de l'activitat, doncs és possible que les persones que consideren les colònies com a poc importants no hi hagin participat mai ja que les consideren com una activitat només de lleure, mentre que les persones que les consideren com a molt importants pot ser que siguin els que realment hi han participat i han vist que són molt més que una simple activitat de lleure ja que com passa amb el banc d'aliments o amb la "Cuineta" totes les activitats que organitza l'Associació acaben tenint un valor afegit de suport entre els afectats que els permet compartir experiències i situacions sobre la malaltia i al mateix temps aprenen més coses sobre aquesta. Caldria doncs fer una segona enquesta que recollís el nivell de participació de les persones enquestades i poder establir la relació entre la seva opinió i el seu nivell de participació.

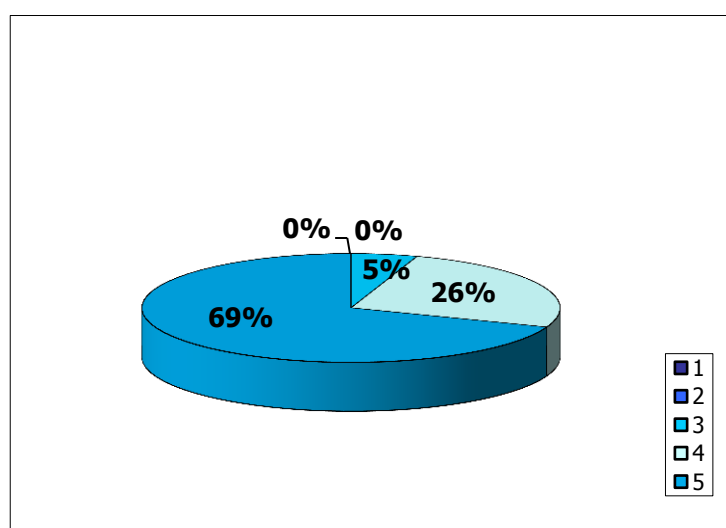
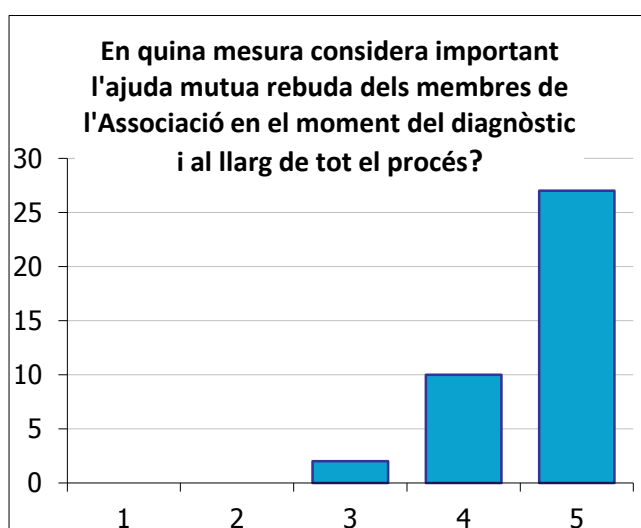
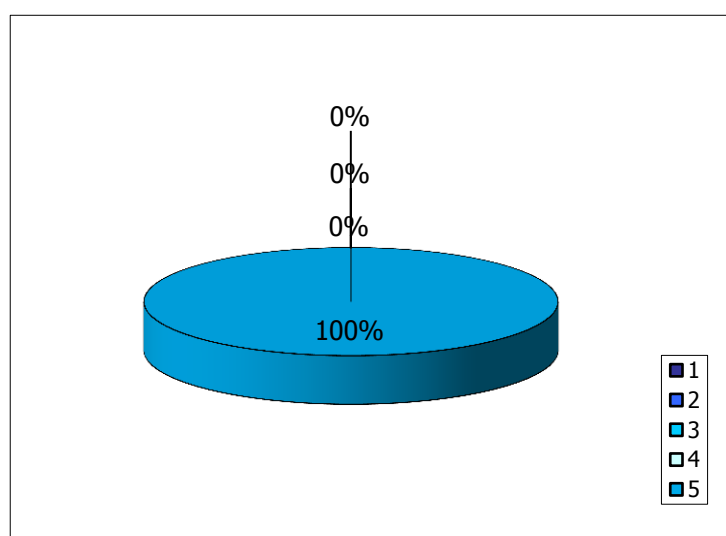
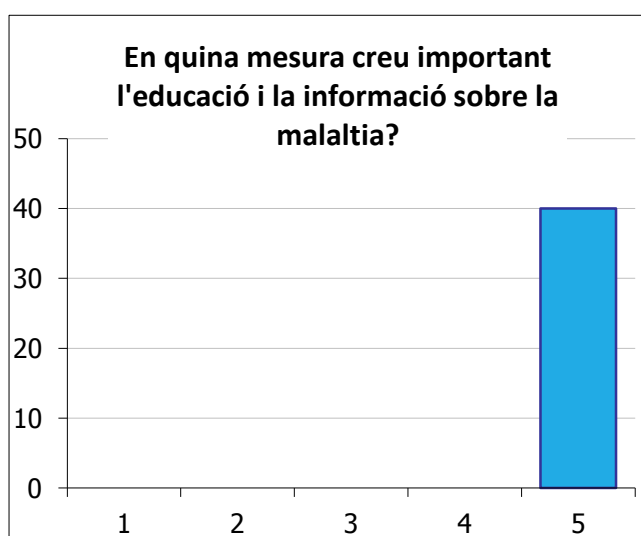
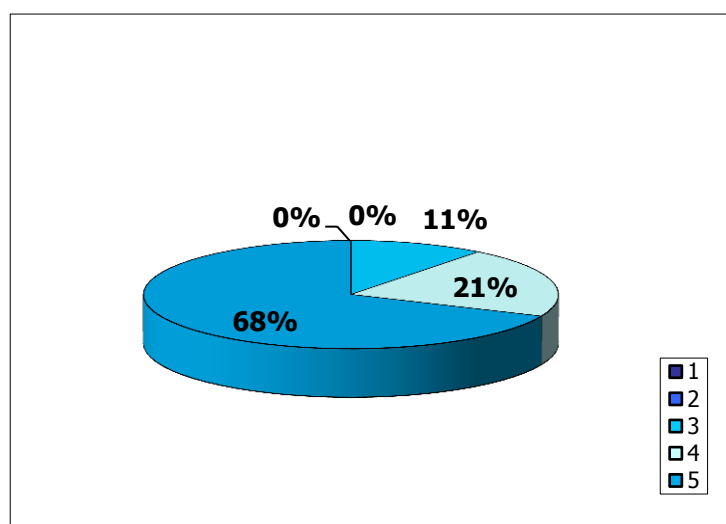
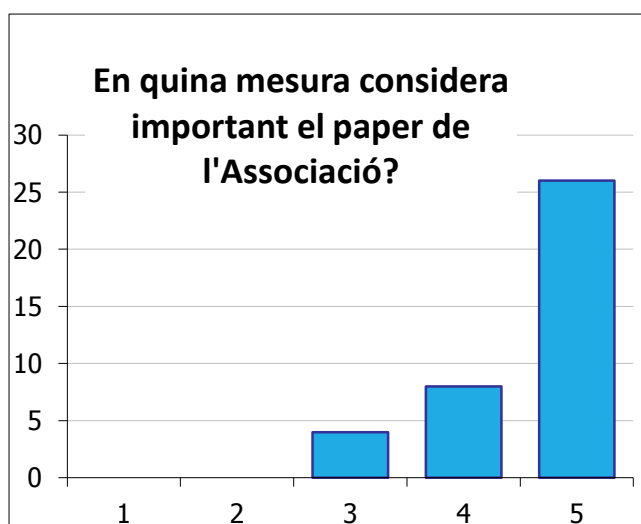
8.5.Conclusions

Els resultats obtinguts a l'enquesta són representatius d'un subgrup determinat de famílies afectades. Tots ells valoren molt positivament no tan sols el paper de l'equip mèdic sinó també altres aspectes del tractament de la malaltia, les activitats de l'Associació en general estan molt ben valorades destacant el banc d'aliments, que com es recull en l'entrevista feta a la presidenta de l'Associació i en l'apartat específic del banc d'aliments és una iniciativa molt ben acollida per la gran majoria de les famílies i valorada com a conseqüència del bon resultat que està donant en els seus primers mesos de funcionament.

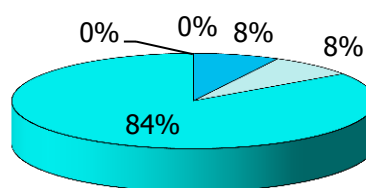
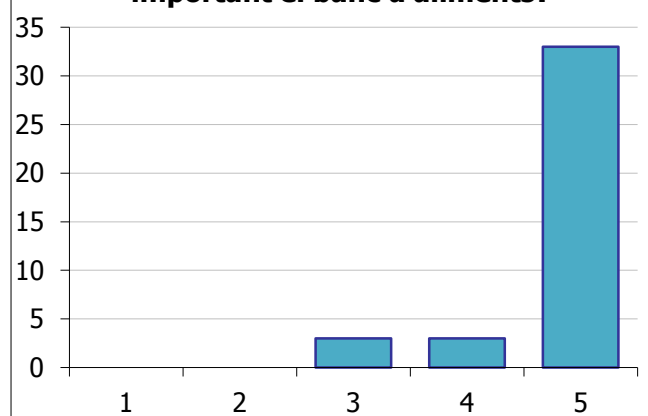
8.6.Gràfics







En quina mesura considera important el banc d'aliments?



9.Elaboració d'un menú amb receptari

Donat que aquest treball intenta ser una eina d'ajuda a persones que pateixen o vulguin saber més coses sobre la malaltia hem elaborat un receptari que inclogui les receptes d'un menú PKU d'una setmana. Creiem que pot ser un bon recurs disposar d'un menú completament adaptat als requeriments de la dieta i pot ajudar a les famílies a l'hora de preparar els àpats.

9.1.Criteris d'elaboració de les receptes

El factor principal que contribueix al creixement i desenvolupament normal d'un nen és la seva alimentació. En el cas dels nens amb PKU en què la dieta és el tractament principal de la malaltia resulta encara molt més rellevant.

Com s'ha parlat en altres punts del treball, aquesta dieta és bastant limitada ja que molts aliments contenen quantitats significatives de proteïnes, i per tant de fenilalanina. Es restringeixen tots els aliments que contenen altes quantitats de proteïnes i, tot i que alguns poden ser substituïts per productes comercials baixos en proteïnes, aliments com la carn i el peix, essencials en una dieta equilibrada, no podran aparèixer en el menú d'una persona amb PKU.

Essent coneixedors de la importància de la dieta per al bon pronòstic de la malaltia dels seus fills i de les limitacions d'aquesta, als pares els sol preocupar l'acceptació que els seus fills tindran per seguir una dieta molt diferent a la resta de nens i els preocupa saber si ells seran capaços de transmetre'ls la importància que té seguir-la adequadament.

Per establir els criteris del menú setmanal, ens centrem en la realitat alimentària i en les dificultats que tenen les famílies a l'hora d'elaborar els plats¹¹.

- **Varietat:** intentar evitar la monotonia d'una dieta ja per si sola molt limitada intentant fer plats atractius i diferents per tal d'evitar limitar encara més la dieta.

¹¹ Informació obtinguda a partir de les entrevistes i el testimoni de les famílies. Vegeu receptari a l'annex VII.

- **Equilibri:** intentar que la dieta sigui el màxim d'equilibrada possible i que compleixi els requeriments nutricionals fixats per l'OMS.
- **Proximitat:** intentar que els diferents plats inclosos en la dieta siguin el més semblants possibles a la dieta mediterrània, per tal d'intentar que siguin el màxim d'iguals possible a la dieta que segueix la població general.
- **Practicitat:** tenint en compte el tipus de vida que porten avui dia les famílies, en què la majoria de les vegades tots dos pares treballen i no tenen temps per cuinar, cal buscar plats que no requereixin molt temps d'elaboració.

Seguint aquests criteris hem elaborat el menú setmanal (esmorzar, dinar, berenar i sopar) equilibrat, real i variat enfocat a l'alimentació d'una persona amb PKU aportant el màxim nombre d'aliments permesos possibles per tal d'intentar fer més fàcil l'acceptació de la dieta a les persones que l'han de seguir i intentant que sigui el més semblant possible a la que segueix qualsevol persona sana.

MENÚ PKU

DILLUNS	DIMARTS	DIMECRES	DIJOUS	DIVENDRES	DISSABTE	DIUMENGE
-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Cereals PKU	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Pa PKU amb mantega	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Galetes PKU	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Magdalenes PKU	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Panets de xocolata PKU	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Xurros PKU	-Fórmula nutritiva -Suc o llet PKU -Pancakes PKU amb fruita
-Sopa de pasta PKU -Mandonguilles vegetals -Fruita	-Macarrons PKU amb tomàquet -Milaneses d'albergínia -Flam	-Crema de xampinyons -Croquetes -Formatge PKU	-Espaguetis PKU a la carbonara -Envoltinis de verdures -Fruita	-Albergínies farcides -Torrada de brandada de patata -Fruita	-Amanida d'enciams amb fruita -Lasanya de verdures i bolets -Crema catalana	-Arròs PKU a la cassola -Braç de gitano
-Galetes -Fruita -Fórmula nutritiva	-Cereals -Fruita -Fórmula nutritiva	-Pa PKU amb xocolata -Fruita -Fórmula nutritiva	-Galetes -Fruita -Fórmula nutritiva	-Pa PKU amb melmelada -Fruita -Fórmula nutritiva	-Fruita -Fórmula nutritiva	-Fruita -Fórmula nutritiva
-Nyoquis de patata -Carabassó amb alvocat gratinat -logurt PKU -Fórmula nutritiva	-Crema de carabassó -Anelles de ceba a la romana -Fruita -Fórmula nutritiva	-Amanida de pasta PKU -Hamburguesa vegetal -Fruita -Fórmula nutritiva	-Amanida de tomàquet i formatge agar-agar -Quiche de xampinyons -logurt PKU -Fórmula nutritiva	-Amanida de magrana i formatge agar-agar -Truita de patates -Fruita -Fórmula nutritiva	-Pizza vegetal PKU -Fruita -Fórmula nutritiva	-Vichissoise -Empanada de verdures -logurt PKU -Fórmula nutritiva

10.Conclusions

La hipòtesi inicial d'aquest treball era que en el tractament de la fenilcetonúria els aspectes educatius per la salut, els hàbits alimentaris, la cooperació, la solidaritat i l'associacionisme juguen un paper tant important com els aspectes sanitaris. Després d'haver realitzat el treball d'investigació a partir de l'observació, la recerca d'informació, les enquestes d'opinió, i les entrevistes penso que la hipòtesis queda confirmada ja que com hem pogut explicar al llarg del treball molts dels nens amb PKU no poden rebre cap tractament farmacològic i el seu bon estat de salut depèn de seguir la dieta adequadament, per la qual cosa tots els suports que reben des de l'Associació són de vital importància tant per l'aspecte d'informació i educació com el suport emocional, la transmissió d'actituds i models o el suport pràctic i econòmic. Si bé, també hem pogut constatar tant en l'observació com en les enquestes a les famílies, que sense el lideratge dels professionals mèdics tot plegat no seria possible ja que són ells qui impulsen i/o donen suport a la majoria d'activitats que porta a terme l'Associació, i és el treball interdisciplinari de l'equip mèdic en cooperació amb l'Associació qui fa possible tota aquesta activitat. La combinació entre la implicació de les persones afectades en l'Associació i la filosofia d'atenció a la salut dels professionals de l'Hospital Sant Joan de Déu són els que fan possible tota aquesta tasca.

Aquesta recerca ens permet posar de relleu a partir de l'exemple de la PKU (aplicable a moltes altres malalties i a la prevenció de la majoria d'aquestes) que la salut va molt més enllà de la malaltia i la responsabilitat que hi tenim tots com a individus i com a membres d'una societat. Malgrat que la cultura del consumisme i del mínim esforç en la que vivim actualment, ens vulgui fer creure que la salut depèn de la consumició d'un fàrmac.

Pensem que seria interessant exportar aquesta hipòtesi i aquest tipus d'investigació basada en aspectes socials, a altres malalties, per tal de crear una major consciència de la importància d'aquests aspectes no mèdics en la salut, per tal, que com a societat, anéssim prenent consciència de la nostra responsabilitat, especialment tenint en compte que en la situació econòmica actual potser no ens podrem permetre una salut

basada en la medicalització i la farmacologia i els aspectes de prevenció seran bàsics per tenir una bona salut.

Si traiem conclusions del que m'ha aportat personalment aquest treball, l'experiència com a voluntària al banc d'aliments ha estat una de les coses més satisfactòries, ja que no només m'ha permès aprendre coses sobre la malaltia que m'han estat molt útils a l'hora de fer el treball, sinó que m'ha aportat també lliçons que podré aplicar a molts altres aspectes de la vida: com no es pot opinar sense conèixer les coses, descobrir la satisfacció personal que s'obté ajudant els altres de forma voluntària, o la generositat d'algunes persones que regalen el seu temps a una causa.

El fet de realitzar aquest treball també ha complert un dels meus objectius inicials plantejats a l'hora d'escollir el tema, el desig d'aprendre, de descobrir més a fons tots els aspectes de la PKU, la malaltia que afecta a dues de les meves cosines i de la que mai havia sentit a parlar fins fa poc més de dos anys i que ha canviat la forma de veure l'alimentació i la cultura que l'envolta dins la nostra família. Tot plegat m'ha motivat especialment i m'ha ajudat a realitzar el treball i passar-m'ho bé.

Un altre dels objectius era conèixer els aspectes socials de la malaltia i especialment el paper de l'Associació Catalana PKU, per saber com jo, com a individu i membre d'una societat hi podia contribuir, penso que he assolit satisfactòriament aquest objectiu.

També ens plantejàvem crear un document útil per persones que s'inicien en el coneixement d'aquesta malaltia, esperem amb aquest treball haver contribuït a la difusió, a un major coneixement i a la sensibilització de la societat per aquest tipus de malalties minoritàries i concretament per la PKU i les malalties metabòliques. Al llarg del treball ens hem adonat que el propi treball, és una peça més del trencaclosques que formen totes les activitats que sorgeixen de l'Associació i que han estat objecte del nostre estudi. Esperem poder-li donar la màxima difusió per que pugui ser d'utilitat.

Finalment vull remarcar que la realització d'aquest treball, m'ha aportat un aprenentatge molt rellevant: de temes científics que jo no havia estudiat al meu batxillerat, de temes més socials com per exemple com realitzar una enquesta, aspectes de síntesis i redacció d'informació, com elaborar una bibliografia, referenciar informació o documents gràfics o llegir articles científics en anglès. Tot plegat aprenentatges que em seran de gran utilitat pels estudis universitaris.

11. Bibliografia

Referències

- (1) GIMÉNEZ, Pilar; TORDERA, Mónica; BELTRÁN, Lurdes. *Educació per la salut. Recolzament psicològic al pacient*. Barcelona. Itamar, 2011.
- (2) VILASECA, Maria Antònia; SERRANO, Mercedes; EGEA, Natalia, i altres. *Guia metabólica*. 2012; Disponible a: <<http://www.guiametabolica.org>>, 2012.
- (3) DEL OLMO, Ana Isabel. *Comparación de dos métodos cuantitativos para determinación de Fenilcetonuria en neonatos en el Hospital General San Juan de Dios*. Guatemala. Universidad San Carlos de Guatemala, 2008.
- (4) PIERCE, Benjamin. *Genética un enfoque conceptual*. New York. Ed. médica Panamericana, 2005.
- (5) ALBEERTS, Bruce; BRAY, Dennis; JOHNSON, Alexander, altres. *Introducción a la biología celular*. Barcelona. Omega, 1999.
- (6) MAYOR, Federico; CASCALES, Maria. *Enfermedades metabólicas*. Madrid. Instituto de España Real Academia Nacional de Farmacia, 2006.
- (7) RAMOS, Rodolfo. *Breve manual de apoyo a padres debutantes en la fenilcetonuria*. Granada. Universidad de Granada, 2010.
- (8) GUTIÉRREZ, Alejandra; CATALÁN, Natalia; EGEA, Natalia, i altres. *Guía para realizar una alimentación controlada en proteínas*. Barcelona. SHS, 2009.
- (9) GASSIÓ, Rosa; FUSTÉ, Eugenia; LÓPEZ-SALA, Anna; ARTUCH, Rafael; Vilaseca, MA; CAMPISTOL, Jaume. "School performance in early and continuously treated phenylketonuria". *Pediatric Neurology* 2005 Oct;33(4):267-271.
- (10) RUIZ, Mónica; DALMAU, Jaime, i altres. *Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo*. Madrid. Drug Farma, 2007.

Altres materials consultats

Diccionario Espasa de medicina. Pamplona: Facultad de medicina, Universidad de Navarra, 1999

NAVARRO, Aleix. *Noves tècniques de diagnòstic de les malalties metabòliques*.
<http://www.youtube.com/watch?v=y1zqNNG5OAU&feature=player_embedded>
[consulta: 29.11.2012].

RIBES, Antònia. *Avenços en la investigació de les malalties metabòliques*.
<http://www.youtube.com/watch?v=sA6ayOv0l4A&feature=player_embedded>
[consulta: 29.11.2012].

MARTINELL, Marc. *Tractament amb xaperones en les malalties metabòliques*.
<<http://www.youtube.com/watch?v=ye8X4Fs1Ks>>.[consulta: 29.11.2012].

TURA, Mercè. *Com obtenir subvencions per a la recerca?*.
<<http://www.youtube.com/watch?v=EzpaOkym2qw&feature=youtu.be>>
[consulta: 29.11.2012].