

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

## ANNEXOS



## **Índex dels annexos**

### **Annex I**

Glossari

### **Annex II**

Entrevistes:

- Dra. Rosa Gassió (neuropediatra de l'Hospital Sant Joan de Déu)
- Angèlica Cuadros (mare d'una nena PKU)
- Dra. Alejandra Gutiérrez (dietista-nutricionista de l'Hospital Sant Joan de Déu)
- Lula Vila (presidenta de l'Associació Catalana PKU-ATM)

### **Annex III**

Resum i article de la Dra. Gassió: "School performance in Early and Continuously Treated Phenylketonuria"

### **Annex IV**

Programa de les jornades per pacients i familiars amb PKU i ATM

### **Annex V**

Diari de la meva estada al banc d'aliments (juliol 2012)

### **Annex VI**

Enquesta a pacients i familiars amb PKU

### **Annex VII**

Receptari

## Annex I

# GLOSSARI<sup>1</sup>

**Tirosina:** aminoàcid sintetitzat per l'organisme a partir de l'aminoàcid essencial fenilalanina. Es troba en la majoria de proteïnes. Un cop sintetitzat dóna lloc a la tiroxina i l'adrenalina.

**Comorbiditat:** presència d'un o més trastorns o malalties, a més de la malaltia o trastorn primari, que poden ser seqüeles d'aquesta o no.

**Fenilalanina:** és un tipus d'aminoàcid, molècula simple que forma part de les proteïnes.

**Enzim:** molècula de naturalesa proteica que catalitza reaccions químiques

**Aminoàcids:** classe heterogènia de molècules que tenen una propietat característica: presenten un grup àcid carboxil i un grup ami, units al mateix carboni. S'agrupen en llargues cadenes de vint aminoàcids diferents per formar les proteïnes.

**DNA:** àcid desoxiribonucleic. Conté les instruccions genètiques utilitzades en el desenvolupament i funcionament de tots els organismes i és el responsable de la seva transmissió hereditària.

**Gens dominants:** al·lel que fa que sempre s'expressi aquell fenotip, tant si es troba en dosis doble, havent rebut una còpia de cada pare (combinació homozigòtica) com en dosis simple, en la que només un dels pares aporta l'al·lel dominant en la seva gàmeta (heterozigosis).

**Gens recessius:** membre d'un parell al·lèlic impossibilitat de manifestar-se quan l'al·lel dominant hi és present. Per a que aquest al·lel s'observi en el fenotip, l'organisme ha de posseir dues còpies del mateix, una del pare i una de la mare.

**Melanina:** pigment de color fosc format pels melanoblasts i melanòcits a partir de la dopa. S'emmagatzema a la pell i altres òrgans, és la responsable de protegir-nos dels raigs ultraviolats, si bé també es troba a altres parts del cos humà com el cervell però se'n desconeix realment la seva funció en aquests òrgans.

**Dopamina:** és un neurotransmissor utilitzat per les neurones de la substància negra. Activa els receptors dopaminèrgics dels ganglis basals. Està relacionat amb molts dels processos cerebrals bàsics.

---

<sup>1</sup> Informació obtinguda a partir del *Diccionario Espasa de medicina*. Pamplona: Facultad de medicina, Universidad de Navarra, 1999

**Ostopènia:** fa referència als trastorns de la remodelació òssia en la que existeix pèrdua de massa òssia o densitat esquelètica.

**Micronutrients:** substàncies que l'organisme dels éssers vius necessita en petites dosis. Són indispensables per als diferents processos metabòlics dels organismes vius.

**Neurotransmissors:** diferents compostos químics que alliberen les neurones a la superfície pressinàptica i es lliguen als corresponents receptors de la superfície postsinàptica. Són essencials per les connexions neuronals.

**Gastroenterologia:** especialitat mèdica que s'ocupa de totes les malalties de l'aparell digestiu.

**Control bioquímic:** anàlisis de sang que estudien els percentatges dels components sanguinis i els comparen amb valors de normalitat.

**Coenzim:** molècula orgànica, freqüentment derivada de les vitamines, que s'uneix a la molècula proteica (apoenzim) per formar un enzim actiu (holoenzim).

**Prova de sobrecàrrega:** consisteix en administrar una dosi determinada de la substància o component a estudiar i a partir d'anàlisis clíniques determinar com és la seva assimilació per part de l'organisme.

**Mutació:** qualsevol modificació d'una seqüència del DNA.

**TDAH:** (Trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat) Trastorn de conducta que apareix en la infància. Es manifesta com un augment de l'activitat física, impulsivitat i dificultat per mantenir l'atenció en una activitat durant un període de temps continuat.

**Xaperones:** proteïnes que ajuden al correcte plegament d'altres cadenes polipeptídiques in vivo, però que no formen part de les estructures ensamblades quan aquestes estan realitzant la seva funció biològica normal.

## Annex II

## ENTREVISTA A ROSA GASSIÓ: NEURÒLOGA DE L'HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

La doctora Gassió és doctora en medicina per la Universitat de Barcelona. Actualment exerceix com a neuropediatra a la unitat de trastorns de l'aprenentatge (UTAE) de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. També forma part de l'equip d'atenció als pacients amb malalties metabòliques.

### **1. M'ha explicat que ha realitzat la tesi sobre la PKU. Em podria resumir en que ha consistit i quins aspectes concrets ha tractat?**

El títol de la tesi es "Les funcions cognitives en pacients amb fenilcetonúria". El que vaig fer va ser agafar un grup de pacients amb fenilcetonúria, els nens amb fenilcetonúria que han estat diagnosticats a través de la prova del diagnòstic precoç, la prova del taló que es fa als nadons i que van començar el tractament dietètic de la fenilcetonúria durant les primeres setmanes de vida. Amb aquests nens vaig fer l'estudi de les funcions cognitives, se'ls van fer proves de intel·ligència, d'atenció, de concentració, de memòria, de motricitat, de funcions executives, de funcions viso-espacials, viso-constructives per veure si realment aquests nens que en teoria són nens que han estat diagnosticats i tractats des del naixement i no haurien de tenir la seqüela més greu de la fenilcetonúria no tractada que és el retard mental, es complia o no. Són nens tots amb una intel·ligència dintre de la normalitat però molts d'ells tenen problemes d'atenció o de concentració, i això fa que de vegades no vagin prou bé a l'escola. En l'estudi, també vaig veure quins d'aquests nens tenien dificultats d'aprenentatge i quins no, tot això relacionat amb els paràmetres metabòlics d'aquests nens, és a dir amb la fenilalanina que tenien i amb altres alteracions metabòliques que poden ser secundàries a la dieta que fan i la fenilalanina elevada. Vam fer tres grups d'estudi: un grup eren els nens amb fenilcetonúria que han de fer un tractament, un grup de nens amb fenilcetonúria que el seu enzim encara treballa una mica, que són els nens que diem que tenen una hiperfenilalaninèmia moderada i llavors hi havia el grup de PKU amb tractament dietètic, el grup de nens amb hiperfenilalaninèmia que no necessiten fer cap tipus de dieta i finalment un grup de nens control i els vaig comparar tots tres. El grup de nens control eren nens sans la major part dels quals eren amics dels nens amb fenilcetonúria, em van portar algun amic de

l'escola vam fer el grup control i el vam comparar: quines diferències hi havia en les proves que els hi passàvem, quins anaven millor a l'escola, quins tenien més problemes a l'escola...

**2. Quin grau de incidència hi ha actualment de PKU? Hi ha països amb més prevalença d'aquesta malaltia?**

Actualment la freqüència de nens nascuts amb PKU esta en 1:10000-12000. Es calcula que de mitjana neixen dos nens a l'any amb fenilcetonúria a Catalunya.

Sí, no tots els països tenen la mateixa freqüència, a Europa per exemple els països del nord com Irlanda, Suècia o Finlàndia registren unes taxes de incidència més altes que a la resta d'Europa. Això es deu al tema genètic, ja que depenent de les zones i poblacions es donen alteracions genètiques més característiques. Els irlandesos per exemple normalment tenen relacions amb gent d'Irlanda, llavors si hi ha una mutació que és més prevalent en una població i tu tens un fill amb una parella que pertany a la mateixa població tens més probabilitats que el nen quedi afectat. Tot té relació amb la genètica. Hi han altres races que no tenen tanta incidència de PKU i sí la tenen amb altres malalties. Per exemple a l'Àfrica hi ha més anèmia falciforme, a la zona mediterrània la talassèmia, tot això es per temes genètics.

**3. Si hi ha un cas de PKU a la família, és possible que hi hagi més incidència en aquesta si altres membres tenen fills?**

Tot depèn de si els altres membres són portadors de la malaltia. Per que neixi un nen amb fenilcetonúria tant el pare com la mare han de ser portadors de la malaltia, i tot i ser-ho només hi ha un 25% de possibilitats de que el nen neixi amb PKU. Però es veritat que hi ha molts casos de famílies en les quals hi ha més d'un membre amb PKU.

**4. Quins efectes pot tenir sobre la salut d'un nen o nena amb PKU que no segueixi la dieta adequadament i ingereixi una quantitat de proteïnes massa alta?**

Que li puja la fenilalanina, perquè no pot metabolitzar les proteïnes, li falta l'enzim que es la fenilalanina hidroxilasa, llavors les proteïnes es degraden i obtenim els aminoàcids. En concret els altres els metabolitzem per altres enzims no passa res però el que metabolitza la fenilalanina si no funciona prou



bé el teu cos acumula la fenilalanina, que es tòxica per al cervell, per la resta d'aparells del cos no és tòxica, però pel cervell sí, per això si no es tracta pot provocar retard mental o com s'anomena ara discapacitat intel·lectual. Però aquesta, que és la conseqüència més greu de la fenilcetonúria no tractada es dona a llarg termini, ja que per que això succeeixi es necessiten acumular grans dosis de fenilalanina i que arribin a ser tòxiques pel cervell. Per això es fa el diagnòstic precoç, ja que així ens assegurem que tots són diagnosticats al néixer. Per tant avui en dia els únics casos de fenilcetonúria no diagnosticats en les primeres setmanes de vida es donen o bé per un fals negatiu, tot i que és molt poc probable, o per que són gent nascuda abans de l'any 1982 que és quan es va implantar el cribratge neonatal a Catalunya, i que han estat diagnosticades de més grans, o bé persones immigrants que al seu país no hi ha una cobertura total del cribratge neonatal i que tenen un nen amb retard mental, llavors quan arriben aquí es fa l'estudi i es diagnostica que tenen fenilcetonúria. Però això avui no hauria de passar, almenys en el nostre entorn, que per això hi ha aquesta prova. Tot i això si que és veritat que els nens amb fenilcetonúria els seus nivells de fenilalanina són una mica més elevats que els valors de la població general normal, però no podem erradicar del tot les proteïnes de la dieta, amb la qual cosa es tracta de buscar un equilibri dins d'un marge, que tot i ser més alts hem d'estar segurs que aquells nivells són segurs pel cervell i no provoquen cap problema, sí que de vegades uns nivells una mica més alts dels recomanables dins del rang de seguretat poden portar problemes com la hiperactivitat, dificultats d'atenció i concentració, per això es recomana que aquests nens segueixen una dieta el més correcta possible per que aquests problemes d'atenció no et donen problemes a la vida diària, però sí a l'escola. Però en principi són nens que tenen una intel·ligència dintre de la normalitat.

#### **5. Per que els nens amb PKU tenen més comorbiditat amb trastorns com el TDAH?**

La fenilalanina, a través de l'enzim de la fenilalanina hidroxilasa es converteix amb tirosina, que es el que necessitem per fabricar la dopamina. La xarxa cerebral que coordina les funcions executives, com el control de la impulsivitat,

de la hiperactivitat i de l'atenció, és el circuit frontoestriat al còrtex prefrontal, que fa servir com a neurotransmissor la dopamina, com ja t'he comentat abans els nens que tenen fenilcetonúria, tot i que segueixin la dieta adequadament tenen uns nivells de fenilalanina una mica més elevats que la població general, però com que no tenen aquest enzim, no poden sintetitzar o obtenir la quantitat adequada de tirosina per poder mantenir uns nivells de dopamina adequats, això fa que la seva simptomatologia sigui la d'un TDAH. Els nens amb TDAH que no tenen fenilcetonúria el que els passa és que tenen un dèficit de dopamina, per un altre mecanisme, als nens amb fenilcetonúria els passaria una mica el mateix, obtenim menys síntesis de dopamina arrel de que aquest enzim no ens permet obtenir la quantitat adequada de tirosina que es el que necessitem per sintetitzar la dopamina.

#### **6. A part del TDAH, hi ha comorbiditat amb altres malalties?**

No, el TDAH el que si que pot fer es que vagis malament a l'escola. També hi ha altres trastorns que es donen sobretot a partir de l'adolescència pel fet d'haver de seguir una dieta tan estricta o fer el tractament amb el Kuvan, que és el cofactor de la DH4, el cofactor d'aquest enzim, el Kuvan el que fa es fer que aquest enzim treballi millor i llavors el circuit funciona. Això permet a aquests nans no seguir una dieta tan estricta i se'ls permet menjar certs aliments. El problema és que el Kuvan no funciona a tots els nens amb PKU, només a uns quants que responen quan se'ls fa la prova. Els problemes es presenten quan alguns nans arriben a l'adolescència, que és una etapa difícil i alguns se'ls fa difícil seguir la dieta correctament per que els pares ja no estan tant a sobre i pot ser que es descontrolin una mica, però també quan ja són més grans, el límit de seguretat de fenilalanina pel cervell es canvia en un marge una mica més ampli. Si que hi han estudis que diuen que el fet de seguir una dieta tant estricta pot portar dificultats en aquests nois, i per això dins de l'equip de seguiment de la PKU hi ha un psicòleg, que a part de donar assessorament als pares quan es dona algun cas de que un nano està una mica deprimit o té algun altre problema més de l'àmbit psicològic, aquesta persona està allà per ajudar-lo i s'encarrega de fer-li un seguiment.

**7. He llegit que els nens amb PKU tendeixen a ser més rossos i tenir la pell molt blanca. Això només es dona si no es segueix la dieta adequada? A què es degut?**

Sí, ser molt rossos i tenir la pell molt blanca és un dels símptomes de la PKU no tractada. Això es deu a que a partir d'aquí s'obté la tirosina i la melanina, que és el que ens dona el color de la pell. El quadre típic d'un nen PKU no tractat es pell molt blanca amb èczemes, molt ros, amb els ulls blaus, retard mental... A la que a un nen PKU no tractat se li comença a posar un tractament, se li va enfosquant el cabell, el color de la pell... Això servia com un altre indicador clar per diagnosticar la PKU, quan no es tenia el cribratge neonatal expandit.

**8. En que consisteix el tractament farmacològic (Kuvan) per a la PKU? Funciona d'igual manera a tots els afectats? A què es deu?**

És un tema genètic, hi ha mutacions que són més severes i altres que ho són menys. Llavors hi ha mutacions que fan que no tots els nens amb PKU no els hi funciona al cent per cent la fenilalanina hidroxilasa. Hi han alguns que per exemple els hi funciona al cinquanta per cent, seixanta per cent o setanta per cent i altres als que no els hi funciona gens. Llavors si el teu enzim és dels que no funciona gens, vol dir que la mutació que tens és de les severes amb la qual cosa, no respons bé al Kuvan perquè el teu enzim té molt poca o nul·la activitat. De moment però es l'únic tractament que s'ha demostrat que funciona, tot i que només sigui en alguns casos i en general ha suposat un gran avenç ja que gairebé no té efectes secundaris i et permet fer una dieta menys restringida en proteïnes i en alguns casos fins i tot dieta normal, però controlant la ingesta de proteïnes, tampoc pots ingerir-ne tantes com vulguis. Els desavantatges que té es que s'han de prendre moltes pastilles i que és molt car.

Aquest és un tema que s'està estudiant molt, i actualment hi ha molts tractaments en fase de investigació. Igual que està en investigació també el tema de la manipulació genètica, que consistiria en arreglar el dèficit de la mutació, però això ja és un tema més a llarg termini.

- 9. Aquests nens han de seguir una alimentació molt restrictiva i sovint es difícil trobar l'equilibri de les dosis adequades dels nutrients bàsics que necessiten per créixer i desenvolupar-se. Penses que és molt difícil trobar aquest equilibri? Penses que això els hi pot portar seqüeles? Quines? Què s'hauria de tenir en compte per evitar aquestes seqüeles? Quin símptomes ens podrien alertar d'això?**

Precisament per això hi ha aquests equips, on hi ha neuropediatres, neuropsicòlegs, gastroenteròlegs, nutricionistes, psicòlegs, neuròlegs, equips multidisciplinars precisament per que això es faci més fàcil. Fan un seguiment molt d'aprop ja que a mesura que els nens van creixent, els seus requeriments energètics van canviant i s'han d'anar calculant les dosis de proteïna que es necessiten molt sovint, ja que no és la mateixa la quantitat de proteïnes que necessites quan estàs a una determinada edat de creixement que quan ja ets gran, però en el fons no és tant complicat, si que d'entrada pot semblar una cosa molt complicada, però sempre tens un equip d'especialistes al teu costat per a qualsevol dubte i que quan et fan els anàlisis a la que veuen que se't disparen els nivells de fenilalanina et truquen i et donen una sèrie de consells i canvis en la dieta per rebaixar els nivells, és una dieta molt vegetariana, quan són més grandets, si que has de saber què pots menjar i què no i controlar les dosis d'alguns aliments, però ara amb internet els pares poden trobar un munt de receptes i consells que facilitin seguir una dieta com aquesta perquè allà pots trobar mil receptes totes adaptades a tu.

- 10. Sobre l'atenció interdisciplinària. ¿Quins professionals creu que han d'intervenir-hi? Considera l'atenció interdisciplinària imprescindible en malalties com la PKU?**

Jo crec que sí, almenys la unitat que tenim aquí a l'hospital és un privilegi, no sé si a tots els hospitals tenen un equip tant complert com aquest. Aquí cada setmana hi ha reunions de l'equip de metabòliques on es comenten casos dels nens, es repassen els nivells, les mostres... Són nanos que a part de venir cada x mesos a la visita amb cada un del especialistes són nanos que estan molt controlats sobretot amb els nivells de fenilalanina, i després hi ha tot un equip al darrera, igual les famílies no veuen tota la gent que hi ha darrera d'aquest

equip, i que es puguin reunir cada setmana, amb la feina que té aquest hospital, per parlar exclusivament dels nens amb fenilcetonúria que s'estan controlant aquí, es un luxe que a moltes altres malalties els agradaria tenir. Realment es necessari, perquè veus al nen amb la seva globalitat.

**11. Pensa que les teràpies genètiques o el fet d'haver interpretat el genoma humà tindrà una repercussió futura en el tractament o prevenció de la malaltia?**

Sí, la genètica és el futur de tot, però en aquest cas en concret ja no és tant el genoma humà, se sap a on està la mutació, hi ha unes sis-centes mutacions descrites, és un tema que està molt estudiat, ara ja només es qüestió d'aplicar tècniques de modificació genètica quan sigui el moment i es vagi desenvolupant mica en mica, però no sols en la fenilcetonúria, sinó en moltes altres malalties, la genètica és el futur.

**12. Quines línies de investigació estan obertes actualment? Perspectives de futur.**

Hi ha varies línies de investigació obertes, però el boom de tot va ser el Kuvan, trobar un cofactor que faci que la teva activitat enzimàtica millori va ser un gran avenç en aquest camp. També hi han varis estudis des del punt de vista de la genètica molecular en fase de investigació, com la teràpia gènica, però res aplicable a curt termini.

**13. Com veu el paper de l'associació? I el del banc d'aliments?**

Jo no estic molt ficada en aquest tema, però com que sí que estic a les reunions de l'equip de PKU cada setmana sento que es comenta que per part de l'associació sorgeixen moltes iniciatives i em sembla una cosa genial. No sé ben bé com treballen, però sí que fan una feina molt important i suposo que tot el suport que reben per part dels professionals i el suport que es donen els pares entre ells és una feina molt important i que està ajudant molt.

**Moltes gràcies Dra. Gassió l'entrevista m'ha resultat molt interessant i m'ha ajudat a entendre molt més la malaltia, li agraeixo molt que hagi dedicat una part del seu temps a una simple alumna de batxillerat.**

## ENTREVISTA A UN FAMILIAR

L'Àngelica és la mare de la Gina. Als quinze dies de vida, la Gina va ser diagnosticada de fenilcetonúria clàssica. Ara té dos anys i mig. En el seu cas el tractament amb Kuvan no va funcionar i per tant ha de seguir la dieta estrictament.

### **1.Com et vas sentir quan vas saber que la teva filla tenia una malaltia de la que no havies sentit mai a parlar?**

El fet de ser una malaltia desconeguda provoca molta inquietud, perquè fins que no vas coneixent en què consisteix i totes les característiques amb les que hauràs de conviure tens molt neguit, perquè saps que és una cosa greu, però no saps com encarar-ho.

El primer moment va ser molt dur, els metges ho comparen amb un sentiment de dol. És una cosa que no t'esperes mai que et passi a tu. Passes totes les fases típiques de negació, de ràbia, fins que arriba el moment que acceptes que t'ha tocat això i que has de seguir endavant. La gran sort que tenim, es que existeix el diagnòstic precoç i t'adones del que això suposa, que tot i la malaltia, gràcies al diagnòstic en els primers dies de vida no es solen produir complicacions i pot dur una vida normal, només amb la limitació d'una restricció alimentària, i s'hi això és manté no ha de tenir cap altre efecte advers. Però fins que arribes al moment en què comences a conèixer la malaltia i com van les coses la sensació és de molta tristesa, desolació i preocupació.

Amb el temps la preocupació hi continua sent, perquè penses què passarà quan la dieta depengui d'ella mateixa, si li hauràs transmès bé la importància de seguir-la, però això no ho saps fins que t'hi trobes i dia a dia et vas tranquil·litant perquè vas aprenent a conviure i al final tot és una qüestió alimentària que si es fa bé, no té més.

### **2.Què és el que més et preocupava a l'inici?**

El que més em preocupava, i de fet em segueix preocupant és el fet de saber si seré capaç de transmetre-li la importància de seguir estrictament la dieta, de mantenir-la, que ella sigui autosuficient per dir "això ho puc menjar i això no", que quan jo no sigui al seu costat sigui capaç de fer aquest exercici, i això depèn de com li ensenyi jo, i em preocupa molt, perquè ningú sap ben bé com fer-ho, depèn una mica de la seva personalitat, de com ho vius tu i de factors imprevisibles i per això ha estat sempre la meva principal preocupació.

### **3.Com han canviat els teus hàbits, la visió de la vida, de la salut, el què és important o no arran de la malaltia?**

Els meus hàbits personals no han canviat, perquè jo la consciència alimentària, de seguir una dieta equilibrada i menjar bé sempre l'he tinguda a nivell de l'entorn familiar i per tant no ha suposat un gran canvi en aquest sentit.

Sí que han canviat però els hàbits de compra, ja que comprar per a ella significa estar molta estona llegint etiquetes, els valors nutricional, mirant altres productes, per veure si ho podrà o no consumir i intentant incorporar algun aliment nou per evitar la monotonia de la dieta. Canvien els hàbits, sobretot en el sentit que abans agafaves unes galetes qualsevol i ara, ni que siguin per a tu t'estàs a mirar quines tenen poca proteïna per si en vol n'hi puguis donar una mica. D'altra banda, també és cert que passes molta més estona a la cuina, intentant investigar amb diferents aliments, preparant-li coses noves per fer la dieta més variada, i no caure sempre en el mateix i aquí és on la cuineta que organitza l'Associació PKU i les receptes que proporciona resulten tant útils.

### **4.Què és el que t'espantava més al primer moment del diagnòstic, i tampoc ha estat tant difícil i el que no t'esperaves i que t'ha comportat moltes dificultats?**

Bé, ara vaig veient que ella mateixa va reaccionant i sap que hi ha coses que no pot menjar i no insisteix en excés en provar-les i també sap més o menys el que sí que pot menjar i veig que a poc a poc sembla que ho està entenent i ho va acceptant relativament bé. Per altra banda, una cosa que ara m'està preocupant cada vegada més per les qüestions econòmicosocials que s'estan vivint és el fet que ella a part de l'alimentació depèn d'una fórmula farmacològica molt cara que per sort ens la cobreix la seguretat social al 100 per cent, però de la manera que està actualment la sanitat un té por que això algun dia no pugui ser així, i de fet s'ha hagut de lluitar bastant per a que continuï sent així ja que hi han hagut moments de dubte amb aquest tema. Llavors penses "si algun dia jo he d'assumir el cost que això suposa no sé si podré", i aquest dubte el tenim jo i tota la resta de famílies en aquesta situació. És un medicament realment molt car, vital per als nostres fills i necessari de per vida. Ningú et garanteix que sempre estarà subvencionat, per tant és un tema que cada vegada em fa patir més.

## **5. Com veus el paper de l'Associació i de les activitats que organitzen?**

Tenim molta sort de tenir una Associació com aquesta, és una gran sort que existeixi. Fa una gran feina. Disposar d'aquest punt de recolzament és fonamental perquè t'ajuda molt a portar la malaltia amb normalitat. Les activitats que organitzen estan molt bé, sobretot les colònies, que són fantàstiques, són una gran ajuda tant per als nens com per als pares. És una activitat molt difícil de d'organitzar i de dur a terme, i jo l'agraeixo molt i sóc conscient de la feina que porta i considero que ho fan molt bé, és una activitat per a tots realment positiva.

D'altra banda, per a mi, l'única cosa que falta a l'Associació és una mica més d'esforç a l'hora d'acollir les noves famílies, ja que has de ser tu qui faci l'esforç per integrar-s'hi. Per a mi és l'única cosa que potser falla una mica, que no et facilitin més l'entrada, però és un aspecte molt menor respecte a les coses bones que aporta que són moltes.

## **6. Com veus el paper de l'equip mèdic?**

L'equip mèdic també fa una gran feina, n'estem molt contents. Veiem que dia a dia intenten muntar activitats noves relacionades amb la dieta i altres aspectes de la malaltia que complementen d'alguna manera la manca de temps que tens en les visites, quan de vegades no tens temps de preguntar tots els dubtes que tens, no es poden centrar en cada cas tot el que voldrien, més per una falta d'organització que de voluntat per part de l'equip mèdic i en general estic contenta de l'atenció rebuda, tot i que en el meu cas, no estic gaire satisfeta amb la primera entrada, ja que va ser molt dur que a l'hospital ens ajuntessin amb una altra família amb una nena que també acabaven de diagnosticar a la que li va funcionar la prova de sobrecàrrega amb Kuvan i a nosaltres no, i això va ser dur i hauria preferit viure-ho amb més intimitat. Va ser un cas excepcional, i entenc que l'hospital ho va fer amb bona voluntat, però no van contemplar aquesta possibilitat i en aquell moment no van tenir en compte el que això suposava i veure que a ells els hi funcionava i a tu no va ser realment dur, en un moment en què encara no ets conscient del que suposa la malaltia, és molt diferent la forma en que ells van marxar de l'hospital amb la que ho vam fer nosaltres.



**7.Què diries a una família amb un diagnòstic recent, que ara es troben en la mateixa situació que t'has trobat?**

Els diria que entenc perfectament totes les preocupacions que tenen perquè jo també les vaig tenir i ho vaig passar molt malament, i sóc conscient que em podrien haver donat notícies molt pitjors, tot i que en aquell moment tot el que et diuen et sembla molt dolent, però que arriba el moment en què els vas veient créixer i veus que són nens normals i espavilats i que se n'aniran sortint amb la seva alimentació i ho acabes portant amb normalitat.

ENTREVISTA A ALEJANDRA GUTIÉRREZ: DIETISTA - NUTRICIONISTA DE L'HOSPITAL  
SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA

La doctora Gutiérrez treballa actualment a la secció de gastroenterologia, hepatologia i nutrició infantil de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. També forma part de l'equip d'atenció als pacients amb malalties metabòliques de l'hospital.

**1. Seguir la dieta és fonamental per als pacients amb PKU. En què consisteix exactament?**

És una dieta difícil i de per vida. Es basa en la no ingesta d'aliments rics en proteïnes com la carn, el peix, els ous, la llet...

La dieta és bastant vegetariana, ja que uns dels aliments majoritaris són la fruita i la verdura. A més, aquesta dieta ha d'anar acompanyada d'una fórmula especial, que conté tots els aminoàcids i nutrients que necessita el cos excepte la fenilalanina i que resulta essencial per al seu correcte desenvolupament.

Si es segueix la dieta adequadament, el pronòstic per la PKU és molt bo, i els pacients poden dur a terme una vida normal.

**2. És difícil o dur per a un nen seguir una dieta tant estricta? Quines son les principals dificultats que presenta?**

Més que dificultats per als nens, els pares es troben amb que han d'assumir al naixement del seu fill que té una malaltia com aquesta, i que li és imprescindible un tractament nutricional basat en una dieta sense proteïnes, i això no és fàcil d'acceptar, depenent de la família. Des de l'hospital es proporciona formació i ajuda en tot moment per poder adaptar i reemplaçar els aliments proteics per altres que no ho són. El fet de no sentir-se sols, també ajuda a la família a acceptar la malaltia.

**3. En quina etapa del desenvolupament resulta més complicada la dieta per al pacient PKU? Per què?**

No és ben bé que sigui més complicada, però hi ha dos èpoques en què el nen creix molt i el seu organisme necessita més nutrients, això obliga a estar molt pendents dels nivells de fenilalanina (Phe) que presenta, i modificar la dieta en funció de si estan alterades o per sota del nivell recomanat. Aquestes dos etapes són el primer any de vida i l'etapa de la pubertat.

**4. Quines recomanacions fan als pares quan els diuen que els seus fills no mengen bé?**

Depèn de cada cas. El fet de tenir una dieta tant restringida pot provocar dificultats a l'hora de menjar, però no moltes més de les que pot tenir un nen normal. Als nens amb PKU se'ls ha d'adaptar la dieta, el nen ha de tenir una bona oferta alimentària i anar introduint varietat de fruites, verdures i altres aliments permesos que no sempre són ben acceptades pel nen. Nosaltres el que fem, és recomanar als pares elaborar plats més atractius i variats per als nens.

**5. Es pot considerar que cada pacient amb PKU és diferent, i per tant la dieta ha de ser personalitzada?**

La dieta ha de ser personalitzada pel que fa a la quantitat de proteïnes que s'han d'incloure en la dieta, segons la tolerància individual de cada pacient. A part d'això, les bases de la dieta seran iguals per a tots els pacients.

**6. Com es compensa la no ingesta de proteïnes i la falta d'alguns aminoàcids essencials?**

Es compensa amb els suplementos nutricionals que contenen tots els aminoàcids essencials excepte la fenilalanina, que s'indiquen en funció de l'edat. S'han d'incloure en la dieta entre 3 i 4 porcions al dia i s'hauran de prendre tota la vida.

**7. Els pacients als que els funciona el Kuvan poden fer una dieta completament lliure?**

Tot i prendre el Kuvan, han de mantenir la dieta controlada pel que fa a les proteïnes, indicada en cada pacient, però si que és veritat, no és tant restringida i toleren una quantitat de proteïnes més alta. La tolerància al Kuvan és individual en cada pacient.

**8. El grau de tolerància de la proteïna tendeix a augmentar o a disminuir amb l'edat?**

La necessitat de proteïnes augmenta en èpoques de major demanda nutricional, el primer any de vida i l'etapa de la pubertat. Un lactant necessita 2 grams de proteïna per kg. de pes al dia, mentre que un nen de deu anys necessita 1 gram de proteïna per kg. de pes al dia.

**9. Quins nivells de fenilalanina es considera que ha de tenir un pacient amb PKU? Aquests nivells varien en funció de l'edat?**

Els nivells de fenilalanina estan indicats en funció de l'edat del pacient, les dades exactes es poden trobar a la Guia metabòlica<sup>2</sup>

**10. Quins canvis s'introdueixen en la dieta quan els nivells de fenilalanina estan per sobre dels recomanats?**

Les necessitats nutricionals en una nen es veuran condicionades per diversos factors, per això quan un pacient té els nivells de fenilalanina elevats, s'ha de valorar la quantitat de fenilalanina que ingereix, equilibrar-ho amb les proteïnes que necessita lliures de fenilalanina i ajustar-ho en funció de les calories que necessita el pacient i a partir d'aquí es fan petites modificacions en la dieta.

**11. La restricció alimentària dels nens amb PKU pot comportar a llarg termini seqüeles per la salut per falta d'algun nutrient essencial?**

La restricció alimentària és només de fenilalanina, la resta de nutrients essencials que no poden ser incorporats a través de l'alimentació ho són a través de la fórmula especial que prenen els pacients precisament per a que no els falti cap d'aquests nutrients essencials.

**12. Fins a quin punt resulta importat per a una dona PKU embarassada seguir la dieta estrictament? Quines conseqüències pot tenir per a ella o per al fetus no fer-ho?**

Si una pacient PKU està embarassada, ha de seguir la dieta de manera molt més estricta ja que el fetus està exposat a concentracions de fenilalanina més elevades que les de la sang materna. El fet de no realitzar la dieta correctament pot ocasionar en el nen danys irreversibles, especialment neurològics i també pot afectar als òrgans vitals.

---

<sup>2</sup> La Guia metabòlica és el portal de l'Hospital Sant Joan de Déu dedicat a la informació de les malalties metabòliques hereditàries.

**13. Com veu el paper de l'associació i el del banc d'aliments?**

L'associació fa una gran feina. Organitzem moltes coses conjuntament amb l'hospital. El banc d'aliments és una cosa molt positiva per a les famílies ja que els ofereix grans avantatges. És una cosa que feia molta falta.

## ENTREVISTA A LULA VILA: PRESIDENTA DE L'ASSOCIACIÓ CATALANA PKU-ATM

Lula Vila és fisioterapeuta, i actualment treballa com a rehabilitadora a INSCOR. Es va unir a l'Associació Catalana PKU-ATM quan la seva filla va ser diagnosticada de PKU, ara n'és la presidenta.

**1. Què és l'Associació Catalana PKU-ATM i quina funció té?**

És una associació voluntària, sense ànim de lucre, que té com a finalitat donar suport a les famílies amb membres afectats per la PKU i altres malalties metabòliques.

**1. Quin és el seu principal objectiu?**

El principal objectiu és orientar i donar suport a les famílies sobre el control i el seguiment de la malaltia. Després tenim altres objectius com son : col·laborar amb l'equip mèdic, fomentar la participació entre els associats, organitzar diferents activitats i iniciatives per als associats i també establir relacions amb altres associacions.

**2. Quan es va fundar? Qui? Amb quin objectiu?**

Es va fundar l'any 1986, motivats per la necessitat d'unes quantes famílies.

**3. Quants socis té?**

Ara mateix són 113 famílies associades.

**4. Quines activitats organitza?**

Organitzem activitats de caire social i lúdic; com ara les colònies per a tots els nens i nenes, festivals de música, obres de teatre, concerts, celebració del dia de Sant Jordi, etc...

**5. Com es finança? Rep subvencions, ajudes, donacions?**

El finançament va a càrrec dels mateixos associats, que paguen una quota anual, no es rep cap mena d'ajuda per part de l'Administració. De tant en tant també es rep alguna donació voluntària.

**6. Quin procediment segueix quan l'avisen que ha nascut un nen amb PKU?**

Normalment els metges de l'hospital informen la presidenta que ha nascut un nen i aquesta fa una visita a la família del nen mentre estan ingressats a l'hospital, per informar-los sobre la malaltia i l'associació.

**7. Quines funcions té com a presidenta de l'Associació?**

Representar a totes les famílies amb nens i joves afectats d'aquestes malalties congènites i vetllar pels interessos de tots els afectats. Actualment també m'encarrego de l'organització del banc d'aliments.

**8. Com sorgeix la idea de la creació d'un banc d'aliments?**

Per la necessitat de poder disposar de tots els productes baixos en proteïnes que formen part del tractament d'aquestes malalties a un preu més ajustat i en un espai centralitzat.

**9. Quina funció té un banc d'aliments com aquest?**

La de procurar productes especials baixos en proteïnes per a l'alimentació dels nens i joves afectats de diferents trastorns metabòlics, a un preu ajustat.

**10. Com s'organitza?**

Des de l'Associació es compren els productes especials directament a les cases comercials i quan les famílies van a passar consulta a l'hospital aprofiten per comprar. L'espai està cedit per l'Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona, però la gestió i l'organització va a càrrec de l'Associació.

**11. Està obert a tothom?**

Si està obert a tothom, tothom que vulgui pot venir a comprar sense cap problema. Per als associats els productes són a preu de cost, les famílies que no pertanyen a l'Associació s'incrementa un 20% el preu del producte.

**12. On s'obtenen els productes?**

Els productes es compren directament a les cases comercials especialitzades en aliments baixos en proteïnes. Molts d'aquests productes provenen de l'estranger. Són productes molt especials que no es troben a qualsevol supermercat i tenen un preu de venda molt alt.

**13. Com es finança el banc d'aliments?**

Es finança ell mateix, som les mateixes famílies que paguem les despeses que se'n deriven amb els diners de l'associació. L'objectiu no és que sigui rentable, sinó que ofereixi un servei a les famílies. No es rep cap mena de subvenció.

**14. Pel que sembla, ha costat molt d'aconseguir un espai i posar-ho en marxa.**

**Com ha estat aquest procés?**

Si, la veritat es que ha estat un procés molt difícil i que ha durat prop de tres anys. Ens vam reunir amb la gerència del hospital i vàrem haver de redactar un document amb els pros i les contres de tenir un "banc d'aliments". També vàrem fer una comparativa de la resta de comunitats autonòmiques.

**15. Com es senten després d'aconseguir-ho?**

Estem molt contents i satisfets, i esperem que pugui funcionar molts anys.

**16. Quina és la relació entre l'associació i l'equip mèdic? Com es coordina? Fan reunions freqüents? Quin suport reben per part de l'Hospital?**

La relació amb l'equip que porta les malalties metabòliques i l'Associació és molt bona. Intentem mantenir una relació de treball constant i ens reunim cada mes i mig, sobretot de fa un any que juntament amb l'Obra Social de Sant Joan De Déu, intentem cercar fons per a la recerca en les malalties metabòliques hereditàries.

Ja fa més de vuit anys que l'Hospital Sant Joan de Déu organitza "La cuineta", que són classes de cuina especial baixa en proteïnes impartides per les cuineres del mateix hospital.

**17. Quina és la relació amb les altres associacions d'Espanya o d'Europa?**

Una vegada a l'any s'organitza una reunió de treball amb les diferents associacions de l'Estat Espanyol per tal de posar en comú els temes d'interès principals. Aquest any s'ha tractat el tema del "copagament" i s'ha redactat un document adreçat al Ministerio de Asuntos Sociales.

**18. Creu que la difusió té un paper important en malalties minoritàries com la PKU? Com es dona a conèixer l'associació?**

Personalment penso que es molt important fer difusió d'aquestes malalties. De fet fa tres anys vàrem participar a la "Marató de TV3" dedicada a les malalties minoritàries, encara que, som conscients de la dificultat que comporta aconseguir grans ajuts econòmics per a la investigació ja que el nostre col·lectiu, és un col·lectiu molt petit.



**19. Quins objectius es plantegen per al futur?**

De cara al futur ens preocupa molt intentar aconseguir per a Catalunya que l'Administració posi en marxa "el cribratge neonatal ampliat". Fa més de cinc anys que des de l'Associació lluitem i ens reunim amb els responsables de Salut Pública per tal d'aconseguir-ho.

També ens agradaria molt que totes aquelles famílies a les que els hi és difícil aconseguir les fórmules o les vitamines per als seus fills afectats ho tinguessin més fàcil, podent-les demanar directament a la farmàcia del l'Hospital.

**20. Quines són les principals dificultats amb les que es troben?**

La principal dificultat és la manca de recursos. Si tinguéssim alguna subvenció podríem abaratir els productes especials que els nostres fills necessiten per alimentar-se.

## Annex III

## El rendiment escolar dels pacients amb PKU tractats des del naixement

La Dr. Rosa Gassió, neuropediatra de l'Hospital de Sant Joan de Déu ha tractat en un dels articles de la seva tesi sobre la PKU, si els nens que pateixen la malaltia, tot i fer la dieta correctament tenen més dificultats a l'escola que la resta de nens de la seva edat. S'han realitzat diferents estudis sobre aquest tema, i molts són contradictoris. Per això en aquest estudi l'intenten aclarir, i treure'n la seva pròpia conclusió.

Per realitzar l'estudi han agafat 26 nens amb PKU diagnosticats des del néixer i que han seguit la dieta adequadament, comparant-los amb un grup control de 21 nens sans. Tots tenien entre 8 i 16 anys, del grup de PKU 14 eren nens i 12 nenes. Es van excloure els nens amb altres malalties cròniques, diagnosticats de forma tardana i els que no seguien correctament la dieta. El grup control estava format per 11 nens i 10 nenes, que eren companys de classe dels nens amb PKU i que van participar de forma voluntària. Pertanyien a la mateixa àrea geogràfica i tenien un nivell social i acadèmic similar als nens amb PKU.

Es van estudiar les funcions cognitives, amb tests d'intel·ligència clàssics per a nens, es van realitzar proves per mesurar les capacitats visoespecials, la memòria visual, la memòria immediata, les habilitats d'aprenentatge auditiu i verbal, la capacitat de psicomotricitat fina, l'atenció i les funcions executives. També es va mesurar el rendiment escolar a partir de les notes que va obtenir cada nen a l'escola i a partir d'entrevistes amb els pares per determinar si necessitaven classes de reforç, havien repetit curs o tenien alguna altra dificultat. Per saber si seguien correctament la dieta es va fer un control dels resultats de fenilalanina agafat els dels sis primers anys de vida i els dels sis últims mesos abans de començar l'estudi.

Els resultats de l'estudi van determinar que en les proves sobre funcions cognitives dels nens amb PKU van obtenir resultats significativament més baixos que els pacients control, diferències significatives en psicomotricitat fina, atenció i funcions executives.

Pel que fa als resultats escolars, 16 dels 26 nens amb PKU presentaven problemes de rendiment escolar, 10 necessitaven reforç escolar, 3 havien repetit curs i dels més grans de setze anys, 2 de 6 havien deixat l'escolaritat abans d'acabar els estudis secundaris. Per altra banda, 5 de 21 dels nens control presentava problemes, 4 necessitaven reforç i un havia repetit curs. Cap havia abandonat els estudis.

Els pacients amb problemes escolars, en els controls bioquímics de fenilalanina havien presentat nivells més alts del normal, tot i no ser una diferència significativa.

S'han donat dos hipòtesis diferents a les conclusions de l'estudi: un motiu pot ser una disfunció del còrtex prefrontal causada pels baixos nivells de dopamina com a conseqüència dels baixos nivells de tirosina al cervell. La segona hipòtesi és que les altes concentracions de fenilalanina desestabilitzin la melanina i creien disfuncions en els exons de les neurones provocant disfuncions neuronals.

Tot i aquests resultats, el baix nombre de pacients que han participat en l'estudi fa que no es puguin treure conclusions definitives.

## Annex IV

## Annex V

## DIARI DE L'ESTADA AL BANC D'ALIMENTS

Dimecres 27 de juny de 2012

Avui he començat la meva estada com a voluntària al banc d'aliments de productes baixos en proteïnes per persones amb PKU i altres trastorns metabòlics. El banc d'aliments es troba a l'edifici docent de l'Hospital Sant Joan de Déu, a Esplugues de Llobregat. Això suposa un gran avantatge per a moltes famílies, sobretot les que resideixen fora de Barcelona, ja que poden aprofitar la visita al metge per anar al banc d'aliments i trobar tot el que necessiten centralitzat en un lloc i a més bon preu que als comerços especialitzats en productes dietètics. El banc d'aliments no és exclusiu per malalts PKU, sinó que està pensat per donar resposta als afectats de tot tipus de malalties metabòliques.

El banc d'aliments està obert els dimecres de deu del matí a tres de la tarda, coincidint amb l'horari de visites de la consulta de trastorns metabòlics. Avui és el tercer dia que obre, ja que s'ha inaugurat tot just fa tres setmanes.

A l'arribar, m'he trobat amb les responsables del banc d'aliments, la Lula Vila, presidenta de l'Associació Catalana PKU i ATM, i la Mei García, la vicepresidenta.

Com que era el primer dia, m'han ensenyat com funcionava tot: com s'organitzaven les caixes i les estanteries amb els aliments, ordenats per marques, com funcionava el programa amb el qual es comptava quants productes quedaven i com es cobrava el pagament dels productes als clients.

Ha estat un matí tranquil en general, però ha vingut gent de tot Catalunya, fins i tot de les Balears, que aprofitant que tenien la visita amb el metge han passat pel banc per comprar els productes que necessitaven. Per la gent que ha vingut, m'he adonat que, com tota malaltia afecta a gent de totes les cultures, i he pensat que seria interessant de comparar com viu la malaltia una família catalana amb una del Marroc, per exemple.

Abans d'anar-hi, havia estat pensant en oferir-me per ajudar-los a organitzar un sistema de compra on-line amb el qual totes les famílies poguessin des de casa seva comprar el que necessitessin i rebre-ho a domicili, vaig estar donant voltes a altres idees per ajudar a difondre el banc d'aliments... Però després de passar allà el primer matí, he comprès que el més important no és la compra d'aliments, sinó el suport i

l'intercanvi d'experiències que les famílies que hi van aconseguir, entre elles i especialment per part de les dues responsables del banc d'aliments la Lula i la Mei ambdues mares afectades, amb una gran experiència assolida a partir de les seves vivències i de treballar per l'Associació. El suport i la comprensió que reben allà per part de persones que viuen la mateixa situació que ells no es pot comparar amb el consell d'un metge o un especialista, que tot i conèixer molt bé el tema, no té l'experiència de viure 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.

En un primer moment m'he sentit molt petita, quasi avergonyida d'haver pensat tantes coses sense conèixer el tema a fons, i m'he posat a treballar de peó: tragar caixes, omplir estanteries, fer albarans... intentant observar, escoltar i aprendre.

La primera lliçó però és aquesta: no es pot opinar ni planificar sense conèixer de primera mà un tema.

Dimecres 11 de juliol de 2012

Segon dia com a voluntària al banc d'aliments. Abans d'obrir a les deu del matí ja hi havia dues famílies esperant per comprar, així que des del primer segon a l'últim ha estat intens.

Ha estat un dia especial ja que ha vingut un equip de la Sexta que estava fent un reportatge sobre les malalties metabòliques. L'Hospital de Sant Joan de Déu es pioner en aquest tema i no han volgut perdre l'oportunitat d'entrevistar els metges experts en el tema i aprofitant que el banc d'aliments es troba aquí han volgut conèixer de què es tractava i com funcionava: han entrevistat a les famílies que estaven comprant, a la presidenta de l'Associació i han pogut veure la importància del banc d'aliments des de la perspectiva dels mateixos usuaris. Des de l'Associació i les mateixes famílies es valora de manera molt positiva el fet de què una televisió important com ho és la Sexta s'interessi per realitzar reportatges de malalties minoritàries com la PKU ja que ajuden a la difusió i a la conscienciació de la gent i, tal com relaten pares i professionals, és una cosa fonamental. El banc d'aliments és un espai molt petit i el fet de tenir les càmeres i els periodistes gravant a dins durant bona part del matí ha provocat un petit



col·lapse de famílies que s'esperaven a fora per comprar i les que despatxàvem tampoc donàvem a l'abast. Tot i les cues i el fet d'haver d'esperar-se una bona estona per fer la seva compra, les famílies han respòs molt bé esperant pacientment i es pot dir que el dia ha estat realment positiu.

Dimecres 18 de juliol de 2012

Tercer dia al banc d'aliments, i la veritat és que cada dia l'experiència és més positiva. Tot el que estic aprenent dia a dia aquí al banc d'aliments, coneixent famílies, casos i històries diferents no ho podria aprendre de cap altra forma. Al ser el tercer dia, ja puc dir que m'he adaptat completament: aprenent-me els preus, l'estanteria on es troba el producte que em demanen, els diferents tipus de producte, les marques comercials i les seves característiques o l'explicació de com es prepara el iogurt. Això m'ha permès sentir-me molt més còmoda i confiada de poder ajudar realment als clients que em demanen alguna cosa.

El que també he descobert amb aquesta estada és la importància de la tasca educativa en dietètica i nutrició que porten a terme la Lula i la Mei, com també les famílies entre elles, ja que sovint quan tenen hora amb la dietista no se'ls acudeixen tots els dubtes en aquell moment i és el banc d'aliments o també en les altres activitats organitzades per l'Associació que fan el seu aprenentatge no només de qüestions dietètiques, sinó de petits trucs per a què els nens acceptin millor els aliments de la seva dieta.

Es nota que l'agost és a prop i el banc d'aliments estarà tancat fins el setembre ja que cada setmana hi ha més gent i tothom compra quantitats més grans. Això s'afegeix al fet de què ja no arriben més comandes per reomplir les estanteries i cada vegada hi ha menys varietat de productes.

Avui ha vingut gent de tots els racons de Catalunya, fins i tot una família de Calaf. No ens coneixíem, però m'ha pogut explicar el seu cas i jo l'objectiu del meu treball, ha estat molt interessant coneixe'ls ja que no sabia que hi hagués més casos de malalties metabòliques que el de la meva cosina.

També ha vingut una família del Pont de Suert que tenien dos nens bessons de deu anys, els dos amb PKU, al ser de tant lluny i ja que venen a Barcelona només quan

tenen la visita al metge han fet la compra més gran que s'ha registrat al banc d'aliments fins ara i ens han deixat amb les estanteries buides.

La nota negativa del dia la deixen les dures situacions que pateixen algunes famílies, avui he conegut una família que tenien un nen de tres anys amb una malaltia del cicle de la urea, i que acabaven de saber fa poc que el nen pateix una important falta de maduració d'una part del cervell i que degut a això mai podrà parlar ni sentir-hi. La veritat és que és molt dur veure situacions com aquesta i m'ha fet reflexionar molt.

Tret d'això la jornada ha estat molt positiva per al banc d'aliments ja que ha funcionat molt bé i està essent tot un èxit.

Dimecres 25 de juliol de 2012

Quart i últim dia al banc d'aliments. S'ha notat que era l'últim dia abans de vacances ja que des del primer moment no ha parat de venir gent, i cada dia que he passat aquí he pogut conèixer famílies i històries diferents. El poder estar allà em permet també poder parlar amb les famílies, que m'expliquen el seu cas, pregunta'ls com veuen el banc d'aliments, que ha suposat per a ells, com s'ho feien abans per comprar els aliments, l'estalvi que els hi suposa el fet de comprar-los a preu de cost... En general tothom n'està molt satisfet del servei que dóna i ho valoren com una de les coses més positives que ha impulsat l'associació. Una de les coses bones que ha portat també el banc d'aliment és l'increment d'altres a l'Associació ja que pel fet de ser soci els aliments es venen a preu de cost, i per als no socis hi ha un increment d'un vint per cent. Això és motiu suficient perquè a moltes famílies que abans no els interessava ser de l'Associació se'n facin ara ja que els suposa un estalvi important.

Algunes de les famílies que han vingut avui eren immigrants, de països com el Marroc, el Senegal o Ucraïna, on el cribratge neonatal no té una cobertura per a tota la població i per tant molts nadons no són diagnosticats al néixer. Una de les famílies que ha vingut, de nacionalitat marroquí tenia una nena de tres anys que havia estat diagnosticada amb un any, quan la família va arribar a Catalunya. Per sort, no li ha quedat cap seqüela. Els pares m'han explicat que la van detectar perquè era una nena molt moguda que no parava quieta i no dormia, i s'alegraven de poder estar a

Catalunya ja que pensaven que al seu país hagués estat molt difícil de fer el diagnòstic, de rebre un seguiment mèdic com el que reben a Sant Joan de Déu i de seguir la dieta baixa en proteïnes per la falta d'aliments especialitzats.

Ha estat molt interessant el poder parlar amb famílies d'immigrants que viuen la mateixa situació però amb una cultura i uns costums molt diferents, i estic contenta perquè la majoria s'han mostrat bastant oberts a explicar-me el seu cas i sempre resulta interessant conèixer situacions diferents.

En general el banc ha funcionat a ple rendiment durant tot el matí, l'únic problema ha estat que cap al final molts dels productes s'han anat acabant i moltes famílies no han trobat tot el que volien.

Valoro com a molt positiva la meua estada d'aquests dies al banc d'aliments i em sap greu que s'acabi, ja que he pogut conèixer moltes famílies que viuen la mateixa situació, i he après moltíssimes coses, no només sobre les malalties metabòliques, sinó també sobre alguns dels aspectes en què es centra el meu treball, l'associacionisme, la cooperació i la solidaritat, ja que sense tots aquest aspectes, el banc d'aliments no seria possible, ni tindria el valor afegit que té.

També he après molt de la qualitat humana de les dues responsables del banc d'aliments, que a més de tenir una vida professional i una família amb un fill amb necessitats especials, dediquen de forma altruista el poc temps que tenen a l'Associació.

## Annex VI

## **ENQUESTA PER A FAMILIARS I PACIENTS AMB PKU**

Dona ☐ Home ☐

EDAT: \_\_\_\_\_

### RELACIÓ AMB LA PERSONA PKU

Pare/Mare ☐

Germà ☐

Pacient ☐

Altres ☐

### REALITZA TRACTAMENT AMB KUVAN?

Sí ☐

No ☐

### ÉS VOSTÉ O EL SEU FAMILIAR SOCI DE L' ASSOCIACIÓ CATALANA PKU-ATM?

Sí ☐

No ☐

En quina mesura considera important el paper de l'equip mèdic per la bona evolució de la malaltia? (Valori de 1 a 5 com, 1 gens y 5 molt)

1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐

En quina mesura creu important la realització de la dieta correctament?

1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐

En quina mesura considera important la informació i l'educació sobre la malaltia?

1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐

En quina mesura considera important el paper de l'Associació?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

En quina mesura considera important el banc d'aliments?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

En quina mesura considera importants les colònies organitzades per l'Associació?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

En quina mesura considera important la "Cuineta"?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

En quina mesura considera importants les jornades formatives organitzades per l'Associació?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

En quina mesura considera important l'ajuda mútua rebuda dels membres de l'Associació en el moment del diagnòstic i al llarg de tot el procés?

1 ☐      2 ☐      3 ☐      4 ☐      5 ☐

Moltes gràcies per la seva col·laboració

## Annex VII

# Sopa de pasta

## Ingredients

Per a 4 persones

- 780 ml de caldo de les verdures
- 125 g de pasta PKU baixa en proteïnes



Preparació del caldo: 1 litre i 1/2 d'aigua

Verdures per fer el caldo:

- 2 porros
- 2 naps
- 2 rames d'api
- 2 xirivies
- Opcional: 1 cuixa de pollastre amb pell que després de bullir 1/2 hora amb les verdures es retira.

## Elaboració

- Incorporar tots els ingredients en una olla amb aigua i fer-ho bullir.
- Quan les verdures estan cuites, es retiren del caldo.
- Afegir la pasta al caldo bullint i deixar coure uns 10 minuts aproximadament

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 5,4
- Lípids (g): 1,0
- Hidrats de carboni (g): 60,1
- Energia (Kcal): 271,0
- Fenilalanina (mg): 139,3



# Mandonguilles vegetals

## Ingredients

Per a 4 persones

- 200g de xampinyons
- 75g de patates
- 15g de ceba crua
- 15g d'all picat
- 10g de pa rallat especial PKU baix en proteïnes
- 15g de mantega
- 15g de salsa de tomàquet
- Julivert
- Oli d'oliva
- Sal



## Elaboració

- Bullir la patata i una vegada cuita, retirar la pela.
- En una paella, saltejar els xampinyons tallats, la ceba, l'all i el julivert.
- Afegir a la paella la salsa de tomàquet i la mantega i deixar coure 5 minuts.
- En un bol, xafar la patata amb una forquilla i afegir la salsa preparada anteriorment. Barrejar i deixar reposar
- Donar forma a les mandonguilles i arrebossar-les amb el pa rallat.
- Fregir les mandonguilles.
- Servir acompanyades de salsa de tomàquet.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2
- Lípids (g): 14,2
- Hidrats de carboni (g): 53,2
- Energia (kcal): 331,1
- Fenilalanina (mg): 75,7

# Nyoquis de patata

## Ingredients

Per a 4 persones

- 1kg de patates
- 200g de Maizena
- 50g de mantega
- 3 tomàquets madurs
- Oli d'oliva



## Elaboració

- Bullir les patates amb la pell. Deixar-les refredar, pelar-les i xafar-les amb la mantega fosa.
- Afegir Maizena progressivament fins que quedi un puré modelable.
- Fer boletes de la mida d'una cullereta de cafè i dona'ls forma amb els dits.
- Rallar els tomàquets i sofregir-ho amb una mica d'oli d'oliva, 4 minuts.
- Bullir els nyoquis amb aigua salada durant 4 minuts.
- Escórrer els nyoquis i afegir la salsa de tomàquet.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 1,95
- Lípids (g): 10,7
- Carbohidrats (g): 50,2
- Energia (Kcal): 304,5
- Fenilalanina (mg): 69,7

# Gratinat de carabassó i alvocat

## Ingredients

Per a 4 persones

- 4 carabassons
- 3 alvocats
- Mitja llimona
- 1 tassa de salsa beixamel
- 15g de formatge rallat especial PKU baix en proteïnes



## Elaboració

- Tallar el carabassó a tirs longitudinals d'un centímetre i passar-les per la planxa.
- Posar l'alvocat en un recipient, afegir-hi sal i unes gotes de suc de llimona. Batre fins a obtenir una crema.
- Col·locar a la placa de forn les tirs de carabassó, afegir per sobre la crema d'alvocat, la beixamel i empolsar amb formatge rallat per sobre.
- Gratinar al forn a 240º durant 10 minuts.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 5,65
- Lípids (g): 25,27
- Hidrats de carboni (g) 22,8
- Energia (Kcal): 341,3
- Fenilalanina (mg): 151,2

# Macarrons amb salsa de tomàquet



## Ingredients

(Per a 4 persones)

- 4 tomàquets madurs
- 1 ceba
- 10g de mantega
- 300g de macarrons PKU baixos en proteïnes
- Oli d'oliva
- Formatge rallat especial PKU

## Elaboració

- Rallar la ceba i fregir-la amb l'oli d'oliva.
- Rallar el tomàquet i afegir-lo a la ceba ja cuïta, deixar coure 5 minuts i afegir la mantega.
- Bullir els macarrons 10 minuts aproximadament.
- Afegir els macarrons al sofregit, el formatge i remenar durant 1 minut.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2,63
- Lípids (g): 6,72
- Hidrats de carboni (g): 76,71
- Energia (Kcal): 368
- Fenilalanina (mg): 95,89

# Milaneseses d'albergínies

## Ingredients

Per a 4 persones

- 2 albergínies
- 1 culleradeta de substitutiu d'ou
- 3 cullerades soperes de Maizena
- 200 cl d'aigua
- All i julivert
- Sal
- 50 ml d'oli d'oliva
- Pa rallat especial PKU baix en proteïnes



## Elaboració

- Pelar les albergínies i tallar-les verticalment a rodanxes d'un centímetre.
- Salar i deixar-les reposar 10 minuts.
- Barrejar la Maizena amb el substitutiu d'ou, l'aigua, la sal, l'all i el julivert fins a obtenir una barreja líquida.
- Arrebossar les rodanxes d'albergínia, passar primer per la barreja d'ou i després pel pa rallat.
- Fregir les rodanxes d'albergínia amb oli d'oliva fins que estiguin dorades.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 1.75
- Lípids (g): 25
- Hidrats de carboni (g): 33
- Energia (Kcal): 367
- Fenilalanina (mg): 1.85

# Crema de carabassó

## Ingredients

Per a 4 persones

- 300g de carabassó
- 15cl de nata líquida
- 40g de formatge rallat especial PKU
- Sal i pebre



## Elaboració

- Retirar part de la pell i tallar el carabassó a rodanxes gruixudes i fer bullir amb poca aigua.
- Retirar una tercera part de l'aigua de bullir, i passar el carabassó i la resta de l'aigua per la batedora, afegint progressivament la nata líquida.
- Afegir el formatge rallat i acabar de batre.
- Afegir sal i pebre al gust.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïna (g): 1,9
- Lípids (g): 3,3
- Hidrats de carboni (g): 4,5
- Energia (Kcal): 140
- Fenilalanina (mg): 36

# Anelles de ceba a la romana

## Ingredients

Per a 4 persones

- 1 ceba tallada a anelles
- 1 cullerada de farina especial PKU baixa en proteïnes
- ½ cullerada de llevat
- Aigua amb gas
- Oli
- 200g d'arròs especial PKU baix en proteïnes



## Elaboració

- Escaldar les seves 30 segons amb aigua bullint.
- Preparar la massa per arrebossar amb la farina, el llevat i una mica d'aigua amb gas fins que quedi espessa.
- Passar les anelles de ceba per la pasta.
- Fregir les anelles de ceba amb oli calent en quantitat
- Servir-ho acompanyat de l'arròs bullit.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 3,03
- Lípids (g): 28,12
- Hidrats de carboni (g): 62,63
- Energia (kcal): 553,10
- Fenilalanina (mg): 79

# Crema de xampinyons

## Ingredients

Per a 4 persones

- 2 cebes tendres
- 400 g de xampinyons
- 40 ml d'oli d'oliva
- 2 cullerades soperes de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 800 ml de caldo de verdures
- 50 ml de nata líquida o 160 ml de nata vegetal
- 1 cullerada de formatge rallat baix en proteïnes
- Sal i pebre al gust



## Elaboració

- Sofregir la ceba picada amb oli d'oliva.
- Afegir els xampinyons y coure'ls durant 15 minuts.
- Afegir la farina baixa en proteïnes i el caldo. Deixar bullir 20 minuts.
- Afegir la nata líquida o vegetal i passar-ho per la batedora fins que quedi una crema fina .

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2,6
- Lípids (g): 10,7
- Hidrats de carboni (g): 13,5
- Energia (Kcal): 160,7
- Fenilalanina (mg): 73,4



# Croquetes

## Ingredients



Per a 4 persones

- 500 g de rovellons
- 1 ceba
- 1 all picat
- Julivert i nou moscada
- 4 cullerades de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 300 ml de succedani de llet
- Oli d'oliva
- Pa rallat especial PKU baix en proteïnes
- Guarnició: arròs especial PKU baix en proteïnes

## Elaboració

- Rentar i tallar els rovellons en taquets i fregir-los amb la ceba.
- Afegir al sofregit, la farina fins a obtenir una massa consistent.
- Deixar refredar, i donar forma a les croquetes.
- Arrebossar les croquetes primer amb el succedani de llet i després passar pel pa rallat.
- Fregir les croquetes amb oli d'oliva.
- Bullir l'arròs i servir-lo com a guarnició.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 4,4
- Lípids (g): 7,5
- Hidrats de carboni (g): 69,8
- Energia (Kcal): 364,3
- Fenilalanina (mg): 101,7

# Amanida de pasta

## Ingredients

Per a 4 persone

- 200g d'espirls especials PKU baixos en proteïna
- 1 carabassó
- 100g de pinya
- 2 tomàquets
- 1 pebrot vermell
- 1 alvocat
- 1 pastanaga
- 150g d'olives verdes



## Elaboració

- Tallar en trossets petits el carabassó, el pebrot i la pastanaga i fer bullir.
- Tallar en trossets petits el tomàquet, la pinya l'alvocat i les olives.
- Bullir la pasta 10 minuts.
- Escorre la pasta i barrejar-la amb les verdures.
- Amanir amb oli sal o una vinagreta.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïna (g): 2,41
- Lípids (g): 6,41
- Hidrats de carboni (g): 56,99
- Energia (kcal): 285,55
- Fenilalanina (mg): 62,1

# Hamburguesa vegetal

## Ingredients

Per a 4 persones

- 100g de pebrot vermell
- 100g de pebrot verd
- 100g d'espàrrecs verds
- 100g de pastanaga
- 200g de tomàquet sofregit en conserva
- Oli d'herbes (julivert i alfàbrega)
- Sal i pebre
- Metilcel·lulosa (1g per cada 150g de verdures cuites)



## Elaboració

- Pelar la pastanaga i picar-la amb la resta de verdures.
- Escaldar els pebrots 30 segons amb aigua bullint i sal, i 1 minut els espàrrecs i la pastanaga.
- Posar les verdures en un bol i barrejar amb una cullera. Pesar 150g de verdura i afegir 1g de metilcel·lulosa. Remenar bé i posar a la nevera per refredar.
- Fer un motlle cilíndric de la mida d'una hamburguesa amb un plàstic semirígid o un motlle que s'adapti.
- Posar el farcit dins del motlle i pressionar perquè quedi compacte.
- Fregir les hamburgueses a foc moderat pels dos costats (només s'ha de daurar l'exterior)
- Servir amb salsa de tomàquet d'acompanyament i l'oli d'herbes.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 3,41
- Lípids (g): 0,8
- Hidrats de carboni (g): 14,8
- Energia (kcal): 80,23
- Fenilalanina (mg): 170,5

# Spaghetts a la carbonara

## Ingredients

Per a 4 persones

- 400g d'spaghetts PKU baixos en proteïnes
- 40g de cansalada (només el greix)
- 30ml d'oli d'oliva
- 200ml de nata vegetal
- 50g de formatge rallat especial baix en proteïnes



## Elaboració

- Bullir la pasta en una olla amb oli, sal i unes fulles de llorer
- En un recipient, barrejar la nata vegetal i el formatge rallat
- Fregir a la paella el greix de la cansalada tallat a daus, quan agafi color afegir la nata vegetal i el formatge rallat i coure 4 minuts a foc lent
- Afegir la pasta i barrejar-la amb la salsa carbonara

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2,59
- Lípids (g): 22,53
- Hidrats de carboni (g): 94,10
- Energia (kcal): 586,72
- Fenilalanina (mg): 97,2

# Envoltinis de verdures

## Ingredients

Per a 4 persones

- 4 carabassons
- 2 albergínies
- 10 tomàquets *cherry*
- 5g de Maizena
- Oli de gira-sol
- Sal i pebre negre
- 100g d'oli d'oliva
- 40g de vinagre agredolç



## Elaboració

- Bullir 5 minuts els carabassons senceres amb oli i sal.
- Escalivar al forn les albergínies fins que estiguin toves.
- Tallar el carabassó a fines làmines al llarg i fer grups de 4 làmines intercalant-les l'una amb l'altra per poder embolicar l'envoltini.
- Tallar les albergínies per la meitat, buidar-les i afegir a la polpa oli d'oliva, sal i pebre. Picar el conjunt amb un ganivet
- Posar en una vora de les làmines de carabassó la polpa d'albergínia i enrotllar-la com un caneló.
- Saltar els tomàquets *cherry* amb una gota d'oli fins que la pell es desprengui fàcilment i salar-los.
- Com a acompanyament: tallar unes rodanxes fines de carabassó, empolsar-les amb la Maizena i fregir-les a foc suau fins que quedin cruixents i daurades.
- Posar al plat els envoltinis i els tomàquets i amanir-ho amb oli d'oliva i vinagre agredolç.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 4
- Lípids (g): 17,2
- Hidrats de carboni (g): 8,6
- Energia (kcal): 207,3
- Fenilalanina (mg): 200

# Amanida de tomàquet amb formatge de base agar-agar

## Ingredients

Per a 4 persones

- 1 kg de tomàquets
- 100ml d'aigua
- 50ml de nata líquida
- 1 cullerades soperes de mantega
- 1 cullera de cafè d'agar-agar
- Sal
- Oli
- Orenga



## Elaboració

- Posar en un casset l'aigua, la nata, la mantega i la sal.
- Quan bulli, afegir l'agar-agar sense deixar de remenar fins que es dissolgui tot.
- Colocar en el motlle i deixar refredar a la nevera fins que qualli.
- Tallar els tomàquets i el formatge a rodanxes.
- Amanir amb oli, sal i orenga

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2.66
- Lípids (g): 24.53
- Hidrats de carboni (g): 13.79
- Energia (Kcal): 275.81
- Fenilalanina (mg): 79.58

# Quiche de xampinyons

## Ingredients

Per a 4 persones

Per a la massa:

- 500 g de patates
- 250 g de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 1 cullerada de mantega
- Sal al gust

Per a la quiche:

- Un manat de cebes tendres
- 250 g de xampinyons trossets
- 20 g de julivert picat
- 150 ml de nata vegetal
- 30 g de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 45 ml d'oli d'oliva
- 30 g de formatge rallat especial
- 200 ml de succeani de llet
- Sal y pebre al gust



## Elaboració

- Bullir les patates pelades i tallades a quadres. Aixafar-les amb una forquilla i afegir la mantega. Deixar refredar. Un cop fred, afegir la farina.
- Amassar amb les mans fins que no s'enganxi i sigui fàcil de manipular.
- Estendre la massa i folrar el motlle.
- Rentar i tallar les cebes i sofregir-les. Afegir els xampinyons i el julivert picat.
- Afegir la nata líquida vegetal i deixar coure uns cinc minuts.
- Dissoldre la farina amb el succeani de llet, afegir-ho al sofregit i remenar.
- Repartir el sofregit de xampinyons sobre la massa, afegir el formatge rallat i gratinar al forn.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 5,4
- Lípids (g): 19,1
- Hidrats de carboni (g): 98,5
- Energia (Kcal): 587,7
- Fenilalanina (mg): 184

# Albergínies farcides gratinades

## Ingredients

Per a 4 persones

- 4 albergínies
- 1 kg de tomàquets madurs
- 3 cebes tendres
- 4 dents d'all
- 200 g de formatge especial PKU baix en proteïnes
- 45 ml d'oli d'oliva



## Elaboració

- Tallar les albergínies per la mitat i buidar-les. Tallar a trossos petits la polpa i posar-ho amb aigua .
- Posar al forn, a 190º, durant 15 minuts.
- Sofregir la ceba i l' all amb oli d'oliva, afegir el tomàquet rallat i deixar coure 4 minuts.
- Escorre l'albergínia i afegir-la amb el sofregit, deixar coure 3 minuts.
- Farcí les albergínies amb el sofregit i afegir el formatge rallat a sobre.
- Deixar gratinar al forn 2 minuts.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes(g): 6,02
- Lípids (g): 22
- Hidrats de carboni (g): 33,5
- Energia (Kcal): 356
- Fenilalanina (mg): 60



# Torrades de brandada de patata

## Ingredients

Per a 4 persones

- 4 llesques de pa de motlle especial PKU baix en proteïnes
- 20ml de succedani de llet
- Oli d'oliva
- 2g de formatge per a decorar
- 4 patates petites
- 3 dents d'all
- Julivert



## Elaboració

- Bullir les patates, retirar-ne la pell i xafar-les amb una forquilla.
- Fregir els alls pelats amb oli d'oliva fins que agafin color daurat. Afegir-hi les patates i sense deixar de remenar afegir el succedani de llet, el julivert i remenar 2 minuts fins a obtenir una massa totalment uniforme.
- Depositar la brandada al plat i deixar refredar fins que s'endureixi.
- Repartir la brandada per sobre de les llesques de pa.
- Empolsinar les llesques amb el formatge i gratinar al forn.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 3,6
- Lípids (g): 12,73
- Carbohidrats (g): 43,04
- Energia (kcal): 296,1
- Fenilalanina (mg): 99,09

# Amanida de magrana i formatge de base agar-agar

## Ingredients

Per a 4 persones

- 1 magrana
- 200g de formatge de base agar-agar
- 1 escarola



## Elaboració

- Rentar l'escarola i tallar-la.
- Desgranar la magrana i reservar.
- Tallar el formatge a daus.
- Afegir la magrana i el formatge a l'escarola.
- Amanir amb oli sal, reducció o vinagreta.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2,5
- Lípids (g): 23,52
- Hidrats de carboni (g): 8,27
- Energia (Kcal): 245,6
- Fenilalanina (mg): 69.06

# Truita de patates

## Ingredients

Per a 4 persones

- 280 g de patates
- 80 g de ceba
- 50 g de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 150 cl de succedani de llet
- ½ cullerada sopera de substitutiu d'ou



## Elaboració

- Pelar i tallar les patates. Picar la ceba.
- Fregir la ceba i les patates amb oli calent, vigilar que no quedin dures ni cremades.
- En un bol apart, barrejar el succedani de llet, la farina especial i el substitutiu d'ou i batre.
- Quan les patates i la ceba estiguin cuites, barrejar amb el preparat d'ou.
- Coure i donar forma a la paella a foc moderat.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 3,8
- Lípids (g): 23,7
- Hidrats de carboni (g): 48,2
- Energia (kcal): 421,7
- Fenilalanina (mg): 166,4

# Amanida d'enciam i fruita

## Ingredients

Per a 4 persones

- 200g d'enciam
- 200g d'escarola
- 200g de rècula
- 200g d'enciam de fulla de roure
- 200g de poma
- 200g de taronja
- 200g de raïm
- Oli d'oliva



## Elaboració

- Rentar i tallar els enciams.
- Pelar la taronja i la poma, tallar la taronja a daus petits i la poma a làmines.
- Col·locar en un bol els diferents tipus d'enciam barrejats.
- Afegir la taronja, el raïm i les làmines de poma.
- Amanir amb oli d'oliva i reducció.

## Valors nutricionals

- Proteïnes (g): 2.5
- Lípids (g): 10
- Hidrats de carboni (g): 45
- Energia (Kcal): 283
- Fenilalanina (mg): 40.2

# Lasanya de verdures i bolets

## Ingredients

Per a 4 persones

- 6 làmines de pasta PKU baixa en proteïnes
- 4 tomàquets madurs
- 6 espàrrecs blancs en conserva
- 75g de xampinyons
- ½ ceba
- 250ml de llet de nata
- 12g de Maizena
- 25g de mantega



## Elaboració

- Picar la ceba i els xampinyons i sofregir amb la mantega, un cop reduït afegir un raig de nata líquida i deixar que redueixi una mica
- Escorre els espàrrecs i passar-los per la paella
- Tallar el tomàquet a rodanxes primes i fregir-lo un minut a la paella
- Bullir les làmines de pasta
- Untar un motlle amb mantega per posar al forn, posar les làmines de pasta i repartir el tomàquet, els espàrrecs i el farcit de xampinyons
- Posar una altra làmina de pasta i repetir l'operació fins a la tercera làmina
- Per fer la beixamel, sofregir la ceba i la mantega i afegir la llet de nata. En un bol apart, agafar una mica de líquid i dissoldre la Maizena amb una cullera. Barrejar-ho tot i deixar espessir
- Repartir la beixamel per sobre i posar-ho al forn 10 minuts a 180º.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 4,8
- Lípids (g): 38,9
- Hidrats de carboni(g): 33
- Energia (kcal): 340
- Fenilalanina (mg): 243

# Crema catalana

## Ingredients

Per a 4 racions

- 200g de llet de nata
- 40g de sucre
- 14g de Maizena
- 1 branca de canyella
- Pell de llimona
- Pell de taronja
- Colorant groc alimentari



## Elaboració

- Escalfar a punt d'ebullició la llet de nata, el sucre i ralleu les pells de llimona i taronja, deixar reposar tapat. Afegir un polsim de colorant amb unes gotes de llet i barrejar gradualment fins que assoleixi el color de la crema.
- Colar i tornar a escalfar la crema. Dissoldre la Maizena amb una cullerada de líquid i coure remenant constantment.
- Deixar refredar en cassoles per a crema o en un recipient per guardar.
- Un cop freda, es pot cremar amb sucre.
- Afegir canyella en pols per sobre.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 0,8
- Lípids (g): 12
- Hidrats de carboni (g): 14,5
- Energia (kcal): 168
- Fenilalanina (mg): 40

# Pizza vegetal

## Ingredients

- 250g de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 7g de llevat en pols
- 4g de sal
- 200ml d'aigua
- 15ml d'oli d'oliva
- 3 tomàquets *cherry*
- 3 xampinyons
- 3 cors de carxofa confitats
- Salsa de tomàquet
- Orenga
- 5 olives negres
- 5g de bacon greixos
- Julivert
- Sal



## Elaboració

- Barrejar la farina amb la llevat. Afegir l'aigua, l'oli d'oliva i la sal. Unir tots els ingredients fins a formar la massa.
- Amassar fins a obtenir una pasta flexible que no s'enganxi i estirar-la.
- Untar una placa de forn amb oli i col·locar la massa de la pizza i deixar reposar.
- Cobrir la base amb la salsa de tomàquet
- Afegir els tomàquets *cherry* tallats per al meitat, els xampinyons laminats i els cors de carxofa.
- Col·locar els tires de bacon i les olives negres.
- Afegir orenga i julivert al gust.
- Coure al forn a 200º, durat 15 minuts.

## Valors nutricionals

(Per ració)

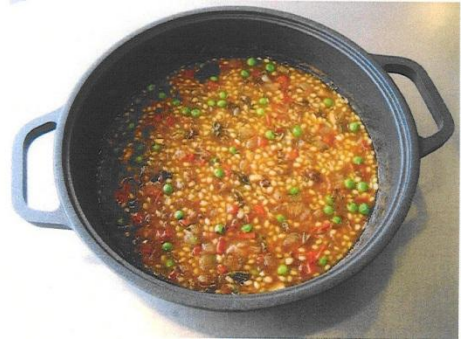
- Proteïnes (g): 5,41
- Lípids (g): 30,08
- Hidrats de carboni (g): 85,19
- Energia (Kcal): 621,28
- Fenilalanina (mg): 165,26

# Arròs a la cassola

## Ingredients

Per a 4 persones

- 750g de brou de verdures
- 1 tomàquet madur
- 1 pebrot verd
- 1 pebrot vermell
- ½ ceba
- 2 dents d'all
- 100g d'arròs especial PKU baix en proteïnes
- 75g de pèsols
- Sal, pebre i oli d'oliva



## Elaboració

- Picar la ceba, l'all i els pebrots i sofregir-ho amb oli d'oliva.
- Rallar el tomàquet i afegir-lo al sofregit.
- Deixar-ho coure i afegir el brou de verdures.
- Afegir l'arròs i deixar-ho coure 25 minuts.
- Afegir els pèsols, sal i pebre al gust.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 1,7
- Lípids (g): 20,4
- Hidrats de carboni (g): 25,7
- Energia (kcal): 292,7
- Fenilalanina (mg): 86



# Braç de gitano

## Ingredients

Per a 6 persones

- 6 cullerades d'oli d'oliva
- 6 cullerades de sucre
- Un vas de farina especial PKU baixa en proteïnes
- Mig vas de nata vegetal
- Mig vas d'aigua
- La pell rallada de mitja llimona
- Un sobre de llevat
- Melmelada de maduixa o taronja
- Sucre glaç



## Elaboració

- Barrejar l'oli, el sucre, la farina, la nata, l'aigua, la pell de llimona i el llevat en un recipient i batre fins a obtenir una massa homogènia.
- Posar paper antiadherent en una plata de forn i repartir la massa amb una espàtula deixant una capa fina.
- Coure al forn a 180º durant 10 minuts.
- Repartir la quantitat de melmelada desitjada, i enrotllar la base a poc a poc.
- Amb l'ajuda d'un colador, empolsinar el braç de gitano amb sucre glaç.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 0.6
- Lípids (g): 12.7
- Hidrats de carboni (g): 45.5
- Energia (Kcal): 298
- Fenilalanina (mg): 10.1

# Vichissoise

## Ingredients

Per a 4 persones

- 75g de porro
- 10g de mantega
- 20g de ceba
- 50g de patata
- ½ cullerada de suc de llimona
- 25ml de nata líquida
- Sal, pebre, nou moscada i llorer



## Elaboració

- Rentar els porros i retirar-ne la part verda.
- Tallar la part blanca a rodanxes molt fines.
- Escalfar la mantega en una cassola i sofregir el porro i la ceba durant 5 minuts.
- Afegir la patata, el caldo de verdures, el suc de llimona, la nou moscada, el llorer, la sal i el pebre.
- Coure a foc lent durant 30 minuts fins que les verdures estiguin tendres.
- Amb la batedora, batre la sopa fins que quedi homogènia.
- Afegir la nata líquida i escalfar de nou, sense arribar a l'ebullició.
- Deixar refredar i guardar a la nevera. Es recomana servir freda.

## Valors nutricionals

(Per ració)

- Proteïnes (g): 2,75
- Lípids (g): 11,79
- Hidrats de carboni (g): 21,16
- Energia (kcal): 204,95
- Fenilalanina (mg): 42

# Empanada de verdures

## Ingredients

Per a 4 persones

Per a la massa:

- 250 g de farina especial PKU baixa en proteïnes
- 50 ml d'oli d'oliva
- 100 ml d'aigua
- Sal

Per al farcit:

- 1 ceba
- 100 g de carabassó
- 4 cullerades d'oli d'oliva
- 100 g d'albergínia
- 100 g de pebrot vermell
- 150 g de tomàquet
- Sal i pebre al gust



## Elaboració

- En un bol, barrejar la farina, l'oli d'oliva i la sal, després afegir l'aigua i batre fins a donar forma a la massa. Tapar i reservar.
- Tallar totes les verdures a daus petits i sofregir-les amb oli fins que quedin cuites. Afegir sal, pebre i orenga al gust.
- Dividir la massa de l'empanada en dos parts iguals i estirar-la.
- Folrar una plata de forn amb paper antiadherent i col·locar la massa.
- Cobrir la massa amb el sofregit de verdures deixant 3cm al voltant per unir la massa. Amb la resta de la massa tapar l'empanada fent pressió als costats per unir les dues meitats i que quedi ben tancada.
- Pintar la l'empanada amb una barreja de 4 ml d'ou i 15 ml d'aigua.
- Posar al forn durant 20 minuts a 200º.

## Valors nutricionals

- Proteïnes (g): 2,01
- Lípids (g): 12,86
- Hidrats de carboni (g): 55,85
- Energia (Kcal): 347,5
- Fenilalanina (mg): 52,82

