



Portada > [Área Científica](#) > [Especialidades](#) > [Enfermedades raras](#) > Seguimiento en adultos de errores congénitos metabólicos

imprimir | tamaño

UNIDAD ESPECÍFICA DE ATENCIÓN Y PÁGINA WEB INFORMATIVA

Seguimiento en adultos de errores congénitos metabólicos

"Los problemas neurológicos que pueden provocar los errores congénitos metabólicos no son característicos, sino muy diversos y no siguen un modelo", ha afirmado Merche Serrano, neuropediatra del equipo de [Guiametabolica.org](#), del Hospital San Juan de Dios, de Barcelona.

Sara Domingo - Lunes, 28 de Febrero de 2011 - Actualizado a las 00:00h.

☆☆☆☆☆

0 comentarios

compartir ([¿qué es esto?](#))



Mei García y Rafael Artuch.

De los trípticos a la página web. Ese ha sido el trayecto recorrido por la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital San Juan de Dios, de Barcelona, para llegar a www.guiametabolica.org y divulgar información sobre los errores congénitos del metabolismo (ECM), un grupo de enfermedades consideradas raras para las que la unidad pionera en España para tratar adultos se encuentra en el Hospital Clínico de Barcelona.

Los ECM son variaciones del ADN que generan proteínas anómalas cuya estructura y función están alteradas, provocando un mal funcionamiento de las células y órganos. Los pacientes con ECM, en su mayoría niños, requieren un abordaje multidisciplinar. "Los problemas neurológicos que pueden provocar los ECM no son característicos, sino muy diversos y no siguen un modelo", afirma Merche Serrano, neuropediatra del equipo de [Guiametabolica.org](#). "Básicamente hay dos tipos: los derivados de las enfermedades que cursan con intoxicación, como crisis encefalopáticas, y los procedentes de un déficit, que son más variables".

El web cuenta además con la colaboración de una dietista, una bioquímica y la presidenta de la Asociación Catalana de Trastornos Metabólicos Hereditarios (PKU-ATM), madre de una niña con ECM.

Toda la información sobre los ECM de la página es elaborada y revisada por los miembros del equipo de [Guiametabolica.org](#). "Abarca una parcela que no estaba cubierta en habla hispana", afirma Mei García, presidenta de PKU-ATM. Pero esta página ofrece más, como foros en los que médicos y usuarios intercambian comentarios y dudas o una página de Facebook para los familiares. Debido a las restricciones dietéticas de muchos de estos pacientes, el web ofrece una guía de recetas ideadas por el equipo y por las propias familias, en cuyo caso son siempre revisadas por la nutricionista. Asimismo, cada mes se destaca un alimento del que, además de toda la información nutricional, se cuelgan refranes, cuentos o adivinanzas. ¿Y si se quiere comer de

VISTA:



INFORMACIÓN RELACIONADA

[Lo que un vector lentiviral lograría en Fanconi](#)

[Un grupo de laboratorios se une para potenciar los medicamentos huérfanos](#)

[El 76% de los pacientes con patologías raras se han sentido discriminados](#)

MÁS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

[Lo que un vector lentiviral lograría en Fanconi](#)

El equipo de Juan Bueren, del Ciemat y del Ciber de enfermedades Raras, lleva más de diez años trabajando en anemia de Fanconi. Ahora, gracias a la ayuda de la Fundación Genoma España, a través de su proyecto Fancogene, han desarrollado un medicamento huérfano destinado a combatir el tipo A de esta enfermedad rara.



[Un grupo de laboratorios se une para potenciar los](#)

fuera de casa? Un mapa recoge los restaurantes, asociaciones, unidades de tratamiento, farmacias o cualquier otro tipo de recursos recopilados por los usuarios.

De niño a adulto

Las enfermedades congénitas metabólicas están catalogadas como enfermedades raras, patologías poco frecuentes que afectan apenas a unas pocas personas en nuestro país. La unidad del San Juan de Dios ha realizado un registro de enfermos de fenilcetonuria y han contabilizado 700 pacientes en toda España.

"Al ser hereditarias, las ECM se presentan en la infancia, pero cuando aparecen en adultos los médicos no conocen estas enfermedades y no saben qué son", afirma María Antonia Vilaseca, coordinadora científica del web, que hasta su jubilación trabajaba en el laboratorio bioquímico de enfermedades metabólicas del San Juan de Dios. Por tal motivo, este hospital pediátrico trata a más de 50 pacientes mayores de 18 años, con los cuales se enfrentan a problemas logísticos tan simples como que las camillas se les quedan pequeñas.

"Nosotros no tenemos experiencia con enfermedades de adultos, como un infarto de miocardio", explica Rafael Artuch, jefe del Grupo e Investigador del Centro de Investigación Biomédica enRed de Enfermedades Raras (Ciberer) en el San Juan de Dios. Por esto y debido al aumento de pacientes en edad adulta con ECM gracias a un mejor diagnóstico y tratamiento, aunque para la mayoría no hay cura, se comienza a plantear la necesidad de crear unidades de seguimiento de adultos con enfermedades metabólicas.

En esto, el Hospital Clínico de Barcelona es pionero. Recientemente ha reconocido la creación del grupo de trabajo de pacientes adultos con enfermedades raras (perteneciente al Ciberer), en el que se incluye la Unidad de Seguimiento de Adultos con Enfermedades Metabólicas. A la hora de traspasar los pacientes del centro pediátrico al Clínico ha habido que explicar a los pacientes el porqué del cambio a otro hospital, según Francesc Cardellach, director de este grupo de trabajo. "Se pretende que la unidad de adultos sea una continuidad de la pediátrica añadiendo cosas que como adulto se requieren, por ejemplo, ginecología en las mujeres u otro especialista", ha resumido García.

El origen de la web

Todo comenzó con la edición de un pequeño libro sobre la fenilcetonuria (PKU), una enfermedad metabólica causada por la deficiencia de una enzima, la fenilalanina hidroxilasa, que provoca una mala metabolización de la fenilalanina. Sin embargo, un libro seguía siendo demasiado aparatoso así que decidieron hacer un tríptico. "Era más fácil para los padres ver un tríptico que no leerse un libro", afirma María Antonia Vilaseca. Aun así, el libro sigue editándose con información actualizada.

Poco a poco los trípticos se fueron editando cada vez de más enfermedades según se iban diagnosticando y recopilando información sobre cada una de ellas. "Si a la familia le das material editado les da la sensación de que no es tan raro lo que padecen, de que hay gente que se ocupa de ello y les es más fácil entenderlo y explicarlo a las familias, a los colegios...", asegura Vilaseca. Hasta que se decidió crear una web propia no sólo con datos y números, sino con otro tipo de recursos que facilitaran a los usuarios la normalización de sus vidas y pudiesen contactar con personas en la misma situación. La web cuenta hoy con información de 53 ECM.

medicamentos huérfanos

El 76% de los pacientes con patologías raras se han sentido discriminados

En hemoglobinuria paroxística nocturna, mejor supervivencia

Tribuna: Patología rara y Genética Clínica

Opinión en Diariomedico.com. Grid of authors and topics: J.C. March (Pantallas ¿saludables?), Antonio Gual (Motivos y motivaciones), M. Á. Prieto (Pantallas ¿saludables?), Carlos Artundo (Salud y acción), M.ª Ángeles Planchuelo (Entre humos anda el juego), Asensio López (Diálogos desde primaria), Sergio Minué (La gestión incierta).

ENTREVISTAS EN TWITTER



Twitterview a Marina Geli

Lea la tw itterview con Marina Geli, ex consejera de Salud de Cataluña. Para saber cómo seguir estas entrevistas en directo, consulte nuestra guía 'Tw itter en tres minutos'.

☆☆☆☆☆ ¡vota!

0 comentarios

compartir (¿qué es esto?)



imprimir



tamaño



HAZ TU COMENTARIO

Escribe tu comentario

COMENTARIOS

Número de caracteres (500/500)

introduce tu comentario

Usuario logueado

ENVIAR

Condiciones de uso

- Esta es la opinión de los internautas, no de Diario Médico.
• No está permitido verter comentarios contrarios a las leyes españolas o injuriantes.
• Reservado el derecho a eliminar los comentarios que consideremos fuera de tema.
• Para cualquier duda o sugerencia, o si encuentra mensajes inadecuados, puede escribirnos a dminternet@unidadeditorial.es

Aviso Legal

En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal, le comunicamos que los datos que nos facilite serán tratados e incorporados en un fichero propiedad de Unidad Editorial Revistas, SL, empresa editora de Diario Médico y Diariomedico.com con domicilio en Madrid, Avenida de San Luis 25, (28033), a los efectos de poder proporcionarle nuestros servicios. El usuario podrá ejercitar sus derechos de acceso, rectificación y cancelación de datos personales mediante el correo electrónico dminternet@unidadeditorial.es.

Telva | El Mundo | Marca | Expansión | Yodona | Aprende Inglés | Correo Farmacéutico | Dmedicina | Jugandovoy | Expansión Y Empleo | Su Vivienda |



Mapa Web | Contacto | Aviso Legal | Publicidad

©2011. Madrid. Unidad Editorial, Revistas

La información que figura en esta página web, está dirigida exclusivamente al profesional destinado a prescribir o dispensar medicamentos por lo que requiere una formación especializada para su correcta interpretación. S.V.P. nº 712-L-CM concedida por la Comunidad de Madrid, autoridad competente en la materia, el 10 de junio de 1997.

Nosotros subscribimos los [Principios del código HONcode](#).
[Compruébelo aquí.](#)

