

## Resumen de la Reunión de la Asociación Española para la Galactosemia

El día 20 de noviembre se celebró en el Hospital Sant Joan de Déu la reunión de la **Asociación Española para la Galactosemia y la Asociación de padres con hijos PKU y Otros Trastornos Metabólicos (OTM)**.

Por la mañana tuvo lugar la **Asamblea de la Asociación Española para la Galactosemia**. Al acabar la misma, la Dra. Vilaseca presentó a los padres el portal **Guía metabólica** (<http://www.guiametabolica.org>), centrando su explicación en los temas generales y en la **información específicamente de Galactosemia**. Se comentaron especialmente los **consejos** y los datos referentes a las **pautas de alimentación y las recetas especiales restringidas en galactosa**. Se informó de los proyectos de futuro y se pidió la colaboración de todos para llevarlos a cabo, así como la participación activa en el portal, enviando recetas nuevas, por ejemplo, y temas de interés para el grupo.

A continuación los niños y niñas fueron obsequiados con una fantástica **Comida Especial de contenido bajo en galactosa y proteínas (grupo PKU/OTM)**, obra de las **Sras. Teresa Nonnato y Alicia Chacón**, asesoradas por el equipo de Nutrición del HSJD. Felicitamos especialmente a las artistas implicadas que lograron una comida magnífica, de gran calidad e inmejorable aspecto y sabor.

A las 15:30 comenzaron las **Reuniones Científicas** de los diferentes grupos de enfermedades.

La sesión de padres con hijos afectados de Galactosemia iba dirigida principalmente a la elaboración de un futuro programa de seguimiento de las funciones cognitivas y aspectos psicológicos de los pacientes con este ECM.

Al inicio de la sesión la **Dra. R. Gassió**, neuropediatra, presentó una revisión bibliográfica acerca de los déficits neuropsicológicos más frecuentemente asociados a la Galactosemia, así como una descripción de lo que es la dispraxia verbal, trastorno del lenguaje muy frecuente en los niños con Galactosemia.

La sesión permitió a los padres exponer sus preocupaciones y necesidades y compartir múltiples experiencias, lo que se vio enriquecido así mismo por la aportación de padres de otras Comunidades Autónomas que explicaron la atención que recibían sus hijos por parte del equipo médico.

Recogiendo los diversos puntos de vista la **Sra. M<sup>a</sup> E. Fusté**, psicóloga clínica, constató la diversidad de respuestas a la enfermedad según los distintos pacientes y señaló la importancia de no generalizar sino considerar las características específicas de cada

enfermo. El nivel intelectual, las funciones neuropsicológicas, los aspectos emocionales y la dinámica familiar serán variables determinantes de la evolución futura.

Se concluyó la sesión con el compromiso de elaborar un protocolo eficaz en la atención a los niños afectos de galactosemia.

Entre los temas generales destacamos la mesa redonda sobre **Adolescencia y enfermedades metabólicas**, moderada por el **Dr.F.J. Cambra** y en la que intervinieron **4 jóvenes con ECM: galactosemia, defecto del ciclo de la urea, leucinosis y PKU**.

En el debate se comentó cómo afecta un ECM a la vida del adolescente, a su relación familiar (sobreprotección o estímulo a la responsabilización), a su entorno social (amigos, estudios, trabajo, viajes y salidas) y a su interés en conocer mejor y estar al día de las novedades relacionadas con su enfermedad).

La activa participación de los adolescentes y sus padres ayudó a comprender el impacto y las repercusiones de un ECM en el adolescente y su familia.

Se pasó, a continuación, un vídeo sobre los **ECM en la adolescencia** filmado por el **Prof. Jean Marie Saudubray**, en el que se muestra como los adolescentes con ECM se desenvuelven con normalidad a pesar de sus dietas restringidas en proteínas naturales.

Agradecemos la **colaboración especial de los Voluntarios** que nos ayudaron durante todo el día en la atención a los niños PKU y OTM que asistieron a la reunión.

**Unidad de Seguimiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu.**