

IV Jornada HPH Catalunya. Hospital Sant Rafael, Barcelona. Novembre 2016

20 anys d'Abordatge integral de la Fenilcetonúria (PKU)

Unitat de Referència a Catalunya per al tractament de la Fenilcetonúria

Egea Castillo N.* Campistol Plana J.*Serra Alacid M.** Unitat de Malalties Metabòliques*. Experiència pacients**

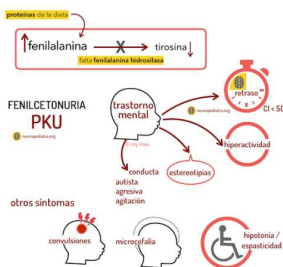
negea@sjdhospitalbarcelona.org marisa@sjdhospitalbarcelona.org

Introducció

La PKU és un trastorn genètic en què es produeix una alteració del metabolisme de la fenilalanina. Com a conseqüència, augmenta la concentració de Phe en plasma i disminueix la Tyr.

En aquesta malaltia, la dieta específica estricta sense fenilalanina, és la eina terapèutica bàsica.

La participació coordinada entre els diferents professionals, famílies, pacients i l'associació, és imprescindible.



Objectiu

- 1.- Rebre a tots els nomenats amb diagnòstic positiu a hiperfenilalaninèmia de Catalunya
- 2.- Oferir una assistència integral per aconseguir que puguin portar la mateixa vida que qualsevol altre nen.
- 3.- Acompanyar les famílies i els pacients perquè coneguin, comprenguin la malaltia i prenguin conjuntament les decisions que vagin sorgint.
- 4.- Ser accessibles
- 5.- Facilitar la transició a l'Hospital d'adults.
- 6.- Treballar conjuntament amb l'Associació Catalana de PKU i altres errors del metabolisme.

Material i Mètode

La Unitat està formada per un equip multidisciplinari de neuropediatres, bioquímics, gastroenteròlegs experts en nutrició, dietistes, psicòlegs i treballador social.

- 1.- Treballem conjuntament amb els pacients, famílies i aquelles persones del cercle pròxim del nen com són l'escola i menjador escolar, assistència primària ...
- 2.- Oferim assistència telemàtica mitjançant el Portal del pacient.
- 3.- Disposem d'un programa de Transició a l'hospital d'adults amb l'H. Clínic.
- 4.- Realitzem dues Jornades a l'any per a pacients i famílies.
- 5.- Disposem d'una "Cuina dietoteràpica" on impartim classes de cuina per a les famílies.
- 6.- L'Hospital disposa d'un espai físic, el "Banc d'Aliments", on les famílies poden comprar en sortir de la consulta, segons indicacions de la dietista, els productes especials aptes per a aquests pacients. Està organitzat per l'Associació de pares.
- 7.- La Unitat ha creat i manté una pàgina web específica per a pacients de tot el món. També col·labora l'Associació catalana de pacients.

Resultats

| | 2016 | Total |
|-------------------------------------|--------|-------|
| Pacients actuals | 120 | 250 |
| Jornades pares | 2/any | 40 |
| Classes de cuineta (11 anys) | 18/any | 189 |

Classes de formació - educació nutricional 11
Persones formades 450

Classes per a famílies de Marroc 6
Famílies formades 42

Conclusions

Las Jornades formatives i les lúdiques ajuden a difondre els avenços en la malaltia, reforcen el coneixement de les famílies, i donen seguretat a les famílies.

Les activitats amb les famílies ens ajuda a comprendre les dificultats del dia a dia per tractar la malaltia, i són clau en la millora de la qualitat de vida dels pacients. Els pacients tenen una vida normalitzada.

www.guiametabólica.org ens apropa a famílies d'arreu del món que busquen respostes als seus dubtes i comparteixen experiències, receptes, etc.

