

XX CONGRESO ANUAL INTERNACIONAL CIENTÍFICO-FAMILIAR

Segovia 25, 26 y 27 de octubre de 2019



Cada año nos reunimos en el momento más trascendental que tiene la Fundación, las familias, los colaboradores, y los médicos e investigadores que van desarrollando su trabajo y nos hacen una puesta al día. Un Congreso son tres jornadas de encuentro. Días de comunicación, de estar en contacto con médicos y profesionales que desarrollan una labor inmensa, y de convivir con estar en contacto todas las familias pueden y tienen su momento en estas jornadas para ese contacto más personal.



Segovia fue el marco para presentar, entre otros temas, los últimos avances en estudios, ensayos y posibles terapias. Se anunció el inicio de los ensayos con Efavirenz en pacientes afectados, una vez terminados los estudios y los ensayos con ratones que durante cinco años ha realizado la Dra. María Dolores Ledesma, **del Centro Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO)**. Ensayos que va a dirigir el Dr. Jordi Gascón, **Neurólogo del Hospital Universitario de Bellvitge**, que realizará en este Hospital y que cuenta con la preceptiva autorización del Ministerio de Sanidad. El tratamiento oral con Efavirenz de los ratones NPC mejoró la memoria y ansiedad, redujo el colesterol en la sinapsis y aumentó su esperanza de vida un 30%.

Vimos con el Dr. Villarubia, del Servicio de **Hematología Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid**, la evolución en Fase 2 y 3 de los ensayos en Adultos y Pediátricos del tipo A/B, cuyos resultados van siendo muy

alentadores, pero sin conclusiones todavía. Todos esperamos la aprobación de un fármaco entorno al 2023 cuando las autoridades sanitarias lo aprueben.

La Dra. Mercé Pineda, **Neuróloga Infantil del Centro Médico Teknon de Barcelona**, nos explicó los avances registrados en el Registro Europeo de portadores, un trabajo que nos permite reunir datos de todos los pacientes afectados y que éstos den su consentimiento informado para poner a disposición de médicos, asociaciones y farmacéuticas, datos de la enfermedad a nivel internacional, no solo europeo, con gran interés para el futuro.

La Dra. Mireia del Toro, Neuropediatra del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, nos explicó los ensayos con Ciclodextrina y Arimoclomol, y las nuevas terapias para los próximos años. El Arimoclomol está en fase de autorización para estar en dos años en fase de comercialización en Europa. La Ciclodextrina, en Estados Unidos, está muy avanzada porque no tienen otro tratamiento alternativo.

Nuestros amigos y colaboradores, a los que agradecemos su cariño y compañía, participaron con nosotros de ese momento tan especial y de tan significado en la tarde del sábado 26 de octubre con la suelta de globos que siempre hacemos en memoria de todos nuestros niños y niñas que nos han precedido y a los que nunca olvidamos.



El sábado por la noche tuvimos una Cena Benéfica para poder terminar este día con alegría y hermanamiento familiar. Fue un momento muy especial y emotivo donde estuvimos acompañados por todos nuestros amigos de Segovia y alrededores que colaboran incansablemente con la Fundación y nos ayudan a poder hacer realidad nuestro eslogan de este año: ¡Alcanzando metas!

Durante la cena aprovechamos para agradecerles a todos su implicación, cariño y dedicación durante todo el Congreso, así como con la preparación del mismo y su desarrollo.

Durante la cena, además, tuvimos el placer de contar con la actuación musical de nuestro grupo segoviano favorito, El Albor de la Yesca, que nos amenizó la noche y nos deleitó con sus canciones. También, los niños de la Fundación Diego y M^aCruz, nos dedicaron dos canciones muy especiales.

Fue una velada inolvidable.

