

17 DE FEBRERO, DÍA NACIONAL DE NIEMANN-PICK



Vuelve a ser 17 de febrero y, como todos los años, tenemos marcado en el calendario que hoy es una fecha especial para todas las personas que formamos parte de la comunidad española de Niemann-Pick.

Este año es el primero que conmemoramos, con plena normalidad, nuestro día nacional. Han sido más de dos años en los que hemos convivido, como todos, con una pandemia mundial provocada por la crisis sanitaria del COVID19. Ha sido muy duro para todos los colectivos que se han visto afectados por esta crisis, pero las personas del colectivo de enfermedades raras nos hemos sentido más olvidadas de lo habitual. Si algo nos ha enseñado y reforzado la pandemia ha sido a no rendirnos ante las adversidades, a adaptarnos a las necesidades sobrevenidas y, sobre todo, a valorar lo verdaderamente importante de la vida, pero a la vez nos ha mostrado una realidad dura y complicada en el día a día de Niemann-Pick.

El año pasado, por fin, pudimos comenzar el ensayo clínico con Efavirenz, un ensayo que debía haber empezado a principios de 2020 pero que la pandemia frenó. La investigación es uno de nuestros fines fundacionales, fin por el que apostamos desde los inicios de la Fundación como el mecanismo que nos tiene que llevar a conseguir tratamientos que mejoren la calidad de vida de los afectados y que, con todo lo avanzado, podamos tratar la enfermedad. Llevamos ya 9 meses de ensayo y tenemos muchas esperanzas en que pueda haber un segundo año para que se pueda seguir mostrando la eficacia de este medicamento en Niemann-Pick tipo C.

La investigación es la vía principal, por no decir la única, que permite que los profesionales conozcan la enfermedad y puedan abordarla con los pacientes. Los ensayos clínicos son primordiales para poder tener una medicación que trate la enfermedad, y una buena muestra de ello es el tratamiento que se ha aprobado para ASMD. ¡Qué gran noticia! En junio de 2022, después de muchos años de investigación y de ensayo, La Comisión Europea aprobó Xenpozyme® (Olipudasa alfa) como la primera y única terapia de sustitución enzimática para el tratamiento de las manifestaciones del sistema nervioso central del Déficit de Esfingomielinasa Ácida (ASMD) en pacientes pediátricos y adultos con ASMD tipo A/B o ASMD tipo B.

Pero para conseguir que se lleve a cabo la investigación es muy importante que todo nuestro entorno conozca la enfermedad y las dificultades por las que pasa el colectivo de enfermedades raras. Es muy importante que la sociedad sepa que existimos, qué necesidades tenemos, y qué es Niemann-Pick. Y para ello la divulgación y la concienciación son elementos básicos para conseguirlo.

Y por eso hoy, 17 de febrero, conmemoramos nuestro día, el de Niemann-Pick, para que la gente que no sabe qué enfermedad padecemos, nos conozca; para que las personas que no conocen cómo vivimos, sepan cómo es nuestro día a día; para que aquellos que cierran los ojos ante nuestra situación, se vean obligados a abrirlos; porque, aunque muchas veces seamos invisibles, formamos parte de la sociedad.

Este 2023 nos ha permitido, como decíamos, volver a la normalidad a la hora de dar visibilidad a nuestro colectivo, y nos llena de orgullo ver como las familias y las ciudades se vuelcan con nosotros, como por ejemplo lo ha hecho la Corporación Municipal de La Unión, con su alcalde a la cabeza, que es un municipio murciano donde viven dos afectados con Niemann-Pick tipo C y que han colgado en el balcón del Ayuntamiento una pancarta para dar visibilidad a nuestro día nacional, y que además, han iluminado su fachada con nuestra imagen.

Toda una muestra del cariño y la solidaridad que este municipio siempre nos demuestra.

Las enfermedades raras afectan a una población minoritaria y por eso no se priorizan. Pero nosotros seguiremos trabajando para que eso cambie. Porque queremos seguir avanzando y teniendo oportunidades. El día 28 de febrero, además, es el día mundial de las enfermedades raras, y tenemos una oportunidad magnífica para volver a demostrar, una vez más, la fuerza de los invisibles.

Por una causa, la vida.
Siempre.

Seguimos apostando por uno de nuestros fines

LA INVESTIGACIÓN

La FUNDACIÓN NIEMANN-PICK hace un donativo de **71.056,25 €**

INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DE BELLVITGE

#BellvitgeInvestiga

Día Nacional de Niemann-Pick 17 DE FEBRERO