



# señsaciones

Diciembre 2011 · Número 11 · Periodicidad Anual

Investigación, Atención familiar

Divulgación y Comunicación

## 10 Aniversario de la Fundación: el inicio de un Proyecto 2001

Nuestra primera Orla: María, Jose Agustín, Juan Antonio, Magdalena. Con su vida dibujaron un Proyecto, la Fundación Niemann Pick

# 2011

Hoy con Asociaciones/Fundaciones de 9 países unidos afrontamos objetivos comunes en la INPDA





**Edita**  
Fundación Niemann Pick de España,  
C/Cronista Muntaner nº 27, 1º1º  
Lleida

**Coordinación**  
Julia González (Lleida)  
Sandra Rodríguez (Lleida)  
Alba Bautista (Lleida)  
Cristóbal Fernández (Cartagena)

**Ilustraciones**  
Javier Meléndez  
Los niños y niñas de la Fundación

**Maquetación**  
Elena Mariño

**Impresión**  
Magallanes Proyectos Gráficos, S.L.

**Redacción**  
*Alicante:*  
Pepita Sendra  
*Ávila:*  
Ana María Martín  
*Barcelona:*  
Actelion  
Hospital Bellvitge  
Begoña Fernández  
*Cartagena:*  
Cristóbal Fernández  
Isabel Esteban Pérez  
Julia Pretel  
*Córdoba:*  
Rafael González  
*Fuenlabrada:*  
Salud Guerra Vega  
José Antonio Guerra Vega  
Carmen, Alba y Carolina,  
amigas de Raúl  
*Huelva:*  
Rubén Santiago  
*Madrid:*  
Dalcy Montenegro  
*Pontevedra:*  
Encarna Sánchez  
*Quesada:*  
Noelia Cuenca  
Anónimo  
*Sevilla:*  
Juan Pedrajas  
*Talavera de la Reina:*  
Isabel Hontanilla  
Antonio Abellán  
Oliver Abellán  
Marta Abellán  
*Viladecans:*  
Jose María Fernández



Foto de familia II Reunión INPDA – Talavera de la Reina 13 y 14 de Noviembre

# SUMARIO

- 3** Cuaderno para la Memoria
- 4** Escrito embajador de España en Bosnia y Herzegovina
- 5** Club Deportivo Payasos Crouss - Un regalo para la Fundación
- 6** Hay un pasado que se fue para siempre, pero hay un futuro que todavía es nuestro
- 7** Talavera con la Fundación Niemann Pick
- 8** Diez años son toda una vida
- 9** Convivencia familiar 2011  
Taller de arteterapia
- 10** Amiga, Madre, Esposa y Presidenta...
- 11** Il escuela de formación crear-feder formando personas, inspirando acciones
- 12** XII Conferencia Científico Familiar y II Reunión de la INPDA
- 14** Para una persona muy especial
- 15** Graduación de Samuel
- 16** Nuestro gran tesoro
- 17** Mi sueño real  
Concierto en el Teatro Cinema Corrales
- 18** Orla
- 20** Recomendaciones alimentarias - para pacientes tratados con Miglustat
- 22** Cuando mi hija nació...
- 23** Nuestra Fundación
- 24** Un día en la rehabilitación de Raúl
- 26** Niemann-Pick Tipo C. La carrera científica no cesa
- 28** Y han pasado 10 años
- 29** Por fin
- 30** El padre más maravilloso del mundo
- 31** Moises tú sí que vales...
- 32** Gracias por pintar nuestra historia, Javier
- 34** Agradecimientos

# Cuaderno para la Memoria

*Hijo, si fueses música, nos envolverías con sonidos de ése allá cercano.*

*Gracias por hacer de mí un hombre sin temores, nos has dejado el mejor legado:*

*Luchar por el necesitado, en la mayor de las carencias, ¡Qué poco valor tiene lo material, cuando se marcha la vida! y cuantas esperanzas abrimos ante lo imposible.*



Con estas palabras de nuestro querido amigo, compañero y I presidente de la Fundación Niemann Pick de España, Juan Girón, comenzaba la primera edición de nuestra revista "Sensaciones" allá por el 2001 y con ella la lucha contra la enfermedad y la soledad de las familias afectadas.

En la edición del 2007 Juana Contreras nos saludaba como II presidenta de nuestra Fundación. Ella comenzaba agradeciendo a Doctoras, Familias, Socios, Colaboradores, Amigos y en definitiva a todos los que de una manera u otra están a nuestro lado dándonos su apoyo y colaboración para que este proyecto siga adelante.

Yo quiero darles las gracias a Juan por su trabajo incansable, por su fuerza e ilusión y por saber transmitirnos las ganas de seguir luchando hasta el final y a Juani, porque a pesar de todos los obstáculos que la vida le ha puesto en su camino, decidió seguir trabajando por nuestros niños y por nuestra fundación y aferrarse a la ilusión de ver como muchos de los sueños del 2001 se habían hecho realidad, pese a todas las dificultades que encontramos en esta travesía.

Hoy me toca a mi presentarme como III presidenta de la fundación. Lo hago con una gran ilusión de seguir trabajando para conseguir algún día, el objetivo más importante para todos nosotros, la cura para el Niemann Pick.

También noto una gran sensación de vértigo por la responsabilidad adquirida ante una tarea ardua, difícil y a veces hasta desesperante por la complejidad de la enfermedad, pero con constancia, esfuerzo y trabajo espero que este barco siga navegando.

Seguramente este trabajo será mucho más lento de lo que todos deseamos y sobre todo cuando dejamos por el camino ilusiones y seres muy queridos.

Por ello me gustaría pedirnos paciencia y confianza, aunque sé, por propia experiencia, que es muy difícil cuando sientes que el tiempo se te escapa entre las manos. También agradeceremos vuestra fidelidad y colaboración mantenida durante estos años, en este proyecto por la VIDA, que todos y cada uno sigamos unidos en él, hasta alcanzar el horizonte soñado, la curación de esta enfermedad, así será como el Niemann Pick nunca nos vencerá.

Solo me queda deciros que estoy a vuestra disposición para lo que necesitéis como presidenta, pero sobre todo como madre. Y despedirme como comencé con una frase de nuestro querido Juan Girón.

*Por quienes nos acompañan cogidos de la mano  
Y por los que de su recuerdo nace el camino.  
"Una causa la vida"*

Isabel Hontanilla





S/RF°:

N/RF°:

NÚM: Correspondencia N° 140

Re:

SIN CLAS

SIN CLAS

El Embajador de España

Sarajevo, 15/11/2011

D<sup>a</sup>. Isabel Hontanilla Hontanilla  
Presidenta  
Fundación Niemann Pick de España.  
C/ Cronista Muntaner 27, 1º 1º  
25001 Lleida

*Querida Isabel,*

En relación con el menor español [REDACTED] y las gestiones realizadas por esa Fundación, deseo, señora Presidenta, agradecerle su labor y apoyo pidiéndole haga llegar, muy especialmente, mi más caluroso reconocimiento al doctor D. Alfonso Verdú por el informe médico preceptivo enviado. Ello, finalmente, nos ha permitido transmitir con perfecta claridad a las autoridades competentes españolas, la triste realidad sobre la gravedad de la enfermedad Niemann-Pick tipo C que padece [REDACTED].

Ruego transmita mi más sincero agradecimiento a D<sup>a</sup>. Julia González Casado por la encomiable labor también desempeñada, así como a cuantas personas hayan podido intervenir en las gestiones en favor de este menor.

*Un abrazo,*

El Embajador de España

*Alejandro Alvargonzález*

Alejandro Alvargonzález San Martín



# CLUB DEPORTIVO PAYASOS CROUSS

## UN REGALO PARA LA FUNDACION

*Sin duda este grupo de jóvenes amantes del fútbol sala y del deporte en general, de la barriada sevillana de Bellavista, son un gran regalo para la Fundación Niemann Pick de España, ya que contribuyen aportando siempre optimismo, alegría, frescura, nuevas ideas de colaboración, pero sobre todo un cariño por nuestros niños que reconocen como suyos y una gran admiración por las familias que componen esta Fundación y que luchan para que encontremos una solución cuanto antes. Sienten admiración y ganas de luchar junto a nosotros cuando comprueban los importantes retos que se van superando día a día en pos de los niños, como terapias, calidad de vida, investigación, nacimiento de niños libres de la enfermedad, etc.*

*Son muchos, innumerables diría yo, los gestos y granitos de arena que este CLUB modesto en lo deportivo, pero muy grande en lo humano, que ha tenido con nosotros a lo largo de estos diez años.*

*Desde la Fundación Niemann Pick de España quiero agradecer una vez más al CLUB DEPORTIVO PAYASOS CROUSS su ayuda y sobre todo el cariño demostrado, haciendo mención especial al equipo femenino (uno entre los nueve que componen el club desde Benjamines a Sénior) por lucir con gran orgullo y dignidad el nombre de la Fundación en todos sus partidos oficiales.*

*Juan Pedrajas*



# HAY UN PASADO QUE SE FUE PARA SIEMPRE, PERO HAY UN FUTURO QUE TODAVÍA ES NUESTRO

Queridos Lectores;

Me llamo Jose María, padre afectado, nací en Córdoba y me casé con Rosa María en la misma ciudad, tuve una hija, María, que nació en Barcelona, y en la actualidad vivimos en Viladecans, provincia de Barcelona.

Haceros esta pregunta;  
¿Qué es el futuro sino un montón de hojas en blanco esperando que alguien las llene de historias? Y tenemos la oportunidad de llenar esas hojas, toda la familia Niemann-Pick.

Os comento mi historia.

Un 12 de octubre de 2001 viajamos a Cartagena, no era un viaje de placer sino para conocer un grupo de personas que habían fundado una Fundación llamada Niemann-Pick de España dónde posiblemente nos podíamos sentir identificados. A mi hija le habían diagnosticado la enfermedad Niemann-Pick.

Siempre hago referencia cuando saco la conversación al recibimiento que allí nos dieron, FUE INCREÍBLE. Cuando nos reunimos con ellos, la fundación hacía pocos meses que se había fundado. Escribo estas líneas porque así fue nuestro inicio en la Fundación. Han sido y serán, de eso estoy seguro, unos años maravillosos los vividos dentro de la Fundación Niemann-Pick España. A los pocos meses de estar en ella, me incorporé al Patronato, donde en un primer periodo ejercí de vocal, trabajando, aportando ideas, realizando presentaciones de ésta Fundación en Viladecans, organizando eventos y tratando de informar y divulgar la enfermedad a todos los ciudadanos, empresas y organismos de mi ciudad.

En el segundo periodo y el actual soy el coordinador externo. Éste periodo se caracteriza por el trabajo que debemos desarrollar, día a día, cada uno desde su cometido, se trabaja los 365 días del año.

Dentro del Patronato hay padres que no son afectados y que dedican su tiempo a nuestros hijos afectados y a nuestras familias, todo su tiempo, hasta el tiempo libre, las vacaciones, etc. Sé que ellos no quieren agradecimientos ni reconocimientos, pero se lo merecen de verdad, merecen que les dedique unas líneas de mi escrito, porque cuando hay una reunión, ya sea de patronato o conferencia (siempre se realizan en fin de semana) ellos viajan quilómetros,



perdiendo sus días de descanso del trabajo de cada uno, para colaborar y aportar ideas a esta nave, para trabajar como los que más y para luchar contra esta maldita enfermedad. Por cosas como ésta y muchas más nos sentimos orgullosos, hablo en nombre de mi familia también, de poder compartir esta andadura con ellos, seres maravillosos que lo dan todo a cambio de nada.

Apreciadas Familias, os animo a que organicéis eventos y actividades, en vuestra ciudad o pueblo, sobretodo como agradecimiento a todas las personas que están a vuestro lado y que se merecen ese reconocimiento. Y a vosotros, queridos lectores, os animo a participar en ellas y a que nos acompañéis en esta difícil andadura que nos ha tocado vivir, sin vosotros todo sería aún más difícil.

Y por último me gustaría dedicar este pequeño párrafo a mis compañeros.

El éxito es ese viejo trío: habilidad, oportunidad y valentía. No se sale adelante celebrando éxitos sino superando fracasos. El único hombre que no se equivoca es el que nunca hace nada, de ahí que la imaginación y la experiencia van de la mano. Solas no andan. Vientos y olas están siempre de parte del navegante experto. Y los navegantes expertos son los que van en nuestro barco. Para los valientes el futuro es la oportunidad y la vocación es la espina dorsal de la vida.

Una cosa más, es muy fácil obtener fama pero es muy difícil merecerla.

JOSE MARIA FERNÁNDEZ MOLINA

grupo  
**ARACONSA**

Fundación  
**NIEMANN-PICK**

Así abrimos, día a día,  
nuevos caminos!

# TALAVERA CON LA FUNDACIÓN NIEMANN PICK



Desde la Fundación Niemann Pick de España queremos dar nuestro agradecimiento especial a Paco's Peluqueros, por su apoyo incondicional año tras año. Por saber implicar a la Asociación de Peluqueros de Talavera de la Reina y su Comarca y a un gran número de personas que hicieron posible esta Gala Solidaria a favor de nuestra Fundación.

En ella pudimos ver cómo trabajan estos maravillosos profesionales, creando peinados de fiesta y fantasía con formas y colores increíbles, esto mezclado con una ilusión y emoción desbordante por colaborar con

nuestro proyecto, nos hizo pasar una tarde mágica que esperamos se vuelva a repetir pronto.

De igual manera agradecemos al Gimnasio Wellnes Center por celebrar con nosotros el día Nacional de Niemann Pick, por segundo año consecutivo con su clase especial de spinning.

Todos los compañeros que colaboran y participan en esta clase con su gran esfuerzo pedaleando durante tres horas, nos aportan el apoyo y las fuerzas necesarias para seguir renovando ilusiones día a día.

GRACIAS A TODOS POR ESTAR A NUESTRO LADO

Isabel



**Clase Especial Spinning**

Clase 3 horas - Día 26 Febrero

Donativo de 10 € para colaborar con Fundación Niemann Pick de España

...que quieren ser acompañados...  
...y por los que de su recuerdo hace el camino...

17 de Febrero - Día Niemann Pick

**Bicicleta o**  
Para quien quiera colaborar y no pueda participar

Organiza:  
**WELLNESS CENTER**

SPINNING, PILATES, JUDO, PUMP, GOLF, PASTELERÍA, FORTALECIMIENTO GLOBAL, ACTIVO

AVDA. MADRID 25, LOCAL 1 (TALAVERA)  
TEL: 952 48 04 95 - MOV: 976 485 048 - 952 485 054

**GALA BENÉFICA**  
A FAVOR DE  
**FUNDACIÓN NIEMANN PICK ESPAÑA**

www.fnp.es

de PELUQUERÍA

En CAMARILLO

DÍA 28 DE NOVIEMBRE  
a las 19.30 apertura de puertas  
a las 20.00 comienzo de la Gala

Venta de entradas en  
taquilla de Dirección Naval  
Praceta 106

Patrocinadores:



La mejor calidad de nuestros tomates se traduce en su sabor, su textura carnosa, su jugosidad, su perfecta madurez.

## Oro rojo

CASI cuida sus tomates para que sus clientes lo aprecien con toda su calidad, todo su valor. El valor del oro rojo.



Carretera de Níjar - Los Partidores - 04120 La Cañada - Almería  
ESPAÑA - Telf.: 950 62 60 07 - Fax: 950 29 08 63 - [www.casi.es](http://www.casi.es)

Especialistas en tomate  
Expertos en calidad.





# Diez años son toda una vida

Diez años son toda una vida. No solamente una parte de la vida.

Diez años nos han brindado conocer muchas vidas, algunas muy pequeñas, pero todas llenas.

Las que hemos conocido en nuestros niños son para leer en su mirada, en su vida misma una lección, la de un maestro, pequeños pero grandes maestros. Es lo que dijo cuando entreveíamos la posibilidad de poner en marcha esta Fundación a finales del 2000, nuestro primer Presidente y añorado Juan Girón.

Son tantas las experiencias acumuladas, las sensaciones, las buenas y las duras, y amargas también, que no es posible sintetizarlas si no es en la propia vida de cada uno de nosotros y en nuestra propia experiencia.

Presentamos nuestros diez años.

Cuántas cosas que no caben en este papel. Cuántas cosas que no podemos traducir en palabras porque no sabemos encontrarlas.

Cuántas lágrimas, cuánta impotencia y cuántas sonrisas. Y todo mezclado y a veces al mismo tiempo. ¿Que cómo es posible? Por una razón. Porque estos momentos siempre se superan con la tranquilidad que nuestra conciencia nos da cuando vemos lo que somos capaces de hacer y generar. Y cómo es posible superar incluso la mayor adversidad que puede mostrar la vida.

Nuestra vida en la Fundación como Proyecto se fundamenta en lo vivido y en lo realizado en el pasado y se proyecta hacia el futuro.

Se han cumplido muchos objetivos impensables hace algunos años. Dificultades, muchas. Incomprensiones, también. Todas las tareas humanas son incompletas, y también todas las personas muestran sus propios rasgos de personalidad y no siempre en la línea del trabajo en equipo.

Es verdad que no nos cabe a nosotros todavía hacer

un análisis de lo que es y ha significado este Proyecto que personaliza la Fundación. Pasa en la vida que los hechos se valoran con su trascendencia real al paso de bastantes años. Pero confiamos y sentimos que igual que un logro científico es la base de otro mayor, hoy es innegable la trascendencia de todo el trabajo realizado a nivel científico, su repercusión en el tratamiento y prevención de la enfermedad y en definitiva en que esta escalera nunca hemos parado de subirle peldaños. Diez años de investigación paralelos a diez años de Fundación.

Y es innegable también la labor de apoyo, orientación y comunicación por y para las familias. La única forma de verlo es sentir que no siempre ha sido así, que

hace unos años sólo había silencio, incomprensión y soledad. Algo peor que la propia enfermedad.

Cuántas lecciones de dignidad, de entrega y trabajo han protagonizado durante estos años nuestras familias, nuestros amigos colaboradores y socios que nos dan con su confianza una

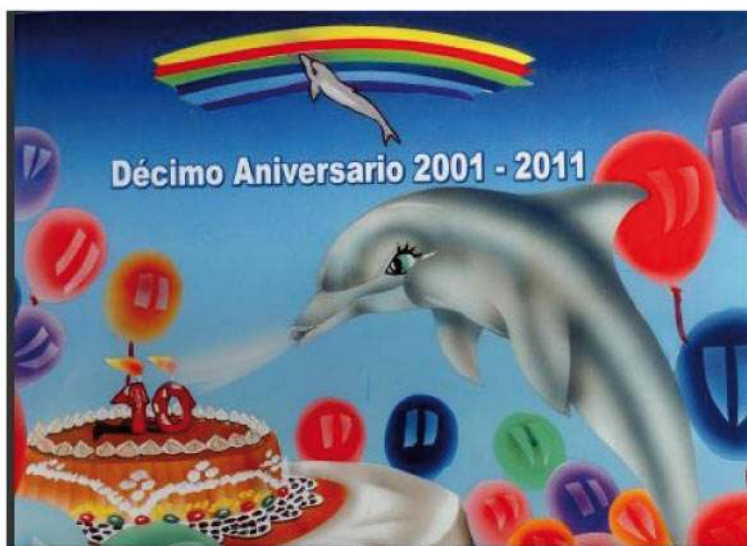
base económica fundamental para soportar este Proyecto.

Y ahora con estos diez años, queremos rendir un sincero homenaje a todos los que han escrito alguna de sus líneas en este libro que son Renglones de nuestra vida.

Hay un futuro cada vez más cercano donde se estrecha el cerco contra la enfermedad, donde el esfuerzo representado por los nueve países que hemos formado una Alianza Internacional nos permita llegar más lejos y mucho más pronto. Unidad de medios, de criterios y de esfuerzo.

A todos, nuestro abrazo por compartir con nosotros cogidos de la mano, estos años.

Cristóbal Fernández  
Secretario





# Fuenlabrada CONVIVENCIA FAMILIAR 2011 ... Y llegó el día.

Un año más Fuenlabrada abrió sus brazos para recibir a la Fundación Niemann Pick de España y hacernos sentir el calor y cariño de su gente que nos acompañó durante todo el fin de semana. A lo largo del viernes empezaron a llegar las familias al Hotel Gema, al que aprovecho para dar las gracias una vez más por su entrega con esta causa.

Fue un encuentro muy emocionante, besos, abrazos y lágrimas entre los que ya nos conocíamos y una calurosa bienvenida a las familias que asistían por primera vez. Salimos todos juntos del hotel con destino a los Salones Capilla Real donde tendría lugar la IV Cena Benéfica a favor de la Asociación Niemann Pick de Fuenlabrada, que como todos sabéis ha sido creada con los mismos fines de la Fundación. El salón estaba lleno, casi doscientas personas nos acompañaban en una noche donde todos teníamos un solo pensamiento: La lucha contra Niemann Pick.

Una vez más Fuenlabrada mostraba su cara más solidaria aportando su granito de arena. La cena fue todo un éxito, hubo momentos muy emocionantes como cuando los compañeros del colegio de Raul le hicieron entrega de varios regalos y leyeron unas cartas escritas con todo el amor del mundo hacia él. También hubo momentos de risas y diversión, la subasta dio mucho juego y la presencia de algún espontáneo que no dudó en hacer que por un momento nos olvidáramos de tanto dolor. No puedo olvidarme que todo esto fue posible gracias a la colaboración que todos los años nos brinda Salones Capilla Real: ¡Gracias amigos!

El sábado fue un día muy intenso, muchas cosas que hacer y poco tiempo. Comenzamos con una reunión de gran

interés en la que participamos todos, una reunión productiva que nos hacía mucha falta.

La tarde comenzó con un taller a cargo de Jose Antonio Guerra con la ayuda de Carmen Robles y Toñi Delgado. El tema de este taller era "La Colaboración", la participación fue alta con plena predisposición a pasarlo bien, entre risas y juegos nos dimos cuenta de la importancia de remar todos en una misma dirección, canalizando el trabajo realizado en un precioso mural para terminar rindiendo un emotivo homenaje a la que fuera nuestra presidenta durante 5 años, Juani Contreras.

Después de la cena todavía nos quedaban ganas de fiesta y así lo hicimos, improvisamos un karaoke en principio pensado para los niños, pero se nos fue de las manos y sólo nos faltó pelearnos por los micrófonos.

Al día siguiente llegó el momento de las despedidas, un momento difícil y quizás más emotivo que el del reencuentro, todo había salido tan bien que no queríamos que terminara. Besos, abrazos, más besos, más abrazos... Hasta que Raulillo rompió el encanto con una de sus frases: "Cada mochuelo a su olivo" y así fue, se fueron marchando sin saber que una vez más han dejado huella en Fuenlabrada.

*Salud Guerra.*



## TALLER DE ARTETERAPIA

Un año más quiero daros las gracias por ponerlos en mis manos con tan buena predisposición regalándome momentos inolvidables, también quiero hacer una mención especial a Carmen y Toñi sin cuya colaboración y generosidad no hubiese podido realizar este taller. Este era precisamente el tema de este año: "La Colaboración" y no ha sido casual.

Como todos sabéis últimamente ha habido voces discordantes entre los miembros de la Fundación, diferencia de opiniones que han concluido lamentablemente con la baja de varios socios. Teorías conspiratorias, intereses ocultos, supuestos contratos millonarios con las compañías farmacéuticas... Sinceramente no sé mucho de cómo funciona el patronato de la Fundación ni de sus cuentas ¡Ni me interesa! Lo que sí sé es que Raul Garrido (mi cuñado para más señas) forma parte del maléfico patronato y se sigue levantando todas las mañanas a trabajar, que su hijo (mi sobrino) sigue igual de enfermo y que él tiene tanto interés como el que más en que se encuentre una cura.

Es difícil gestionar el dolor, imposible asumir la pérdida de un hijo, algo así te arrebató el control de tu vida, uno quiere

pensar que es capaz de proteger lo que más quiere, que es capaz de encontrar una solución pero por mucho que nos empeñemos no está en nuestras manos, al menos no mucho más de lo que ya estamos haciendo, aportar nuestro pequeño granito de arena para que se siga investigando, mantenernos informados, apoyarnos y confiar en que algún día den con el remedio para que otras familias no tengan que sufrir lo que estamos sufriendo nosotros.

Buscar un culpable, tener alguien a quién gritar, ponerle una cara o un nombre al causante de tanto dolor es una manera de tratar de recuperar el control, pero dejad de buscar, nuestro único enemigo se llama Niemann Pick.

*Jose Antonio Guerra Vega*





## AMIGA , MADRE ,ESPOSA Y PRESIDENTA.....

Disculpadme si hago un poco mía también esta historia, su protagonista es la mamá de Juan Antonio. No quería hablar con ella, no quería saber nada que me pudiera hacer más daño, pero al final los llamé, aquellos padres, aquella madre que me ofreció su experiencia, su dulzura, su cariño y todo el amor que sentía por su hijo se lo transmitió al mío, no nos conocíamos en persona, pero nuestro corazón era uno, nuestros hijos eran uno y nuestra lucha también era una, el Niemann Pick.

Era mi mayor apoyo, mi energía, la que me hacía superar todos los baches –“Isa, que... palante”.

Estábamos tan compenetradas que nuestros hijos se marcharon casi juntos, cogidos de la mano, en el último suspiro de mi José Agustín, estaban allí, al teléfono y en el último adiós los conocí, te conocí. Gracias Juani, mamá de Juan Antonio, por todo lo que me ayudaste.

En pocos días después nos reunimos y fundamos esta Fundación junto a un puñado de personas luchadoras, ella pasó a ser la esposa del presidente; dicen que detrás de un gran hombre siempre hay una gran mujer y aquí no cabe duda. A la sombra de Juan ayudaba y cooperaba en todo, con su estilo y clase personal se recorrió “la seca y la meca”, habló con Melody, con los del Río, ¡hasta con la Duquesa de Alba! Yo le decía, - ¡Estás loca!, pero no cesaba en su empeño, en cabezonería no le gana nadie. Gracias Juani, mujer del Presidente, por apoyar tanto a todas las familias y ser tan terca.

Pasó un tiempo y la nombramos Presidenta, recuerdo que tenía miedo, no era su mejor momento personal, estaba claro, pero antepuso nuevamente a los niños



y a la causa dejando atrás su dolor. Lidió toros muy bravos, capeó en plazas muy hostiles, ella genio y figura; durante su mandato, esta Fundación ha tenido grandes logros, una gran reputación en el mundo, el respeto de los médicos y alguna meta alcanzada.

Gracias Juani, por ser esa presidenta incansable, en lo bueno y en lo malo, dándolo todo durante el camino.

Ahora os quiero presentar a mi gran amiga Juani Contreras, mamá de Juan Antonio, esposa de Juan, ex presidenta de la Fundación Niemann Pick de España y ahora vocal del Patronato de esta, su casa. Os presento a una mujer incansable, astuta, luchadora, todo temperamento y todo corazón, Juani, no nos dejes nunca.

Te queremos

*Isabel Esteban Pérez*

### Cartagena - Solidaridad del Colegio Hermanos Maristas

Este curso, desde EKISOL (Equipo de Solidaridad del colegio La Sagrada Familia, HH Maristas), hemos decidido colaborar con la Fundación Niemann-Pick. Para ello hemos enfocado nuestras campañas de Solidaridad, explicando a los alumnos a través de ellas en qué consiste esta enfermedad y qué labor realiza dicha Fundación.

Esperamos que nuestra pequeña contribución pueda ayudar en algún aspecto a mejorar todo aquello que sea necesario para poder vencer esta enfermedad o al menos paliar sus efectos en los niños afectados.

Muchas gracias y seguiremos en contacto.

*Julia Pretel, coordinadora de EKISOL.*



## II ESCUELA DE FORMACIÓN CREER-FEDER FORMANDO PERSONAS, INSPIRANDO ACCIONES.



Nuestra Fundación, en su afán de servir a nuestras familias con información, formación y recursos, estuvo presente el pasado mes de Noviembre en CREER –Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias en Burgos.

Del 3 al 6 de Noviembre 2011 estuve, como padre y como Coordinador Externo de la Fundación junto con mi esposa, en las II ESCUELA DE FORMACIÓN CREER-FEDER FORMANDO PERSONAS, INSPIRANDO ACCIONES.

Unas jornadas que han tenido como objetivo proporcionar herramientas y estrategias para mejorar la acción asociativa, un año más la Escuela de Formación ha pretendido ser un punto de encuentro e intercambio de todos los agentes de las ER y un espacio para sensibilizar, informar y formar a profesionales, familiares y asociaciones sobre la realidad que acontece a las personas con patologías poco frecuentes.

Ha contado con cuatro módulos de temática especializada.

1. Acceso a los recursos socio sanitarios en ER.
2. Intercambio de buenas prácticas en ER.
3. Difusión y sensibilidad en las ER.
4. Importancia del movimiento asociativo.

Los objetivos marcados fueron:

- Sensibilizar, informar y formar a familias, asociaciones y profesionales.
- Creación de una guía técnica de la escuela de formación anual.

Fortalecer a las personas afectadas y familias en la atención en ER.

Proporcionar herramientas útiles a las asociaciones para mejorar el conocimiento y facilitar su acceso a los recursos sociales, sanitarios, educativos y laborales.

- Sensibilizar sobre el papel, fundamentalmente a las asociaciones y su importancia a la contribución en la mejora de la calidad de vida de los afectados.
- Crear vínculos sobre familia y paciente.
- Convivir con una persona afectada con ER.
- Ser parte activa de la asociación y colaborar en el doloroso camino hacia la buena calidad de vida del paciente.

Mi mujer y yo, como padres afectados, hemos aprendido mucho en esta escuela de formación, hemos entendido aún más si cabe las relaciones que se crean entre el paciente, los especialistas y las asociaciones/fundaciones.

Quiero decirlo y me reitero que ha sido una experiencia muy valiosa para nosotros y para nuestra Fundación, ya que lo hemos podido compartir con todas las familias.

Me siento muy orgulloso de poder compartir y vivir jornadas como ésta, en la que se aprende, se comprende y se comparten muchas experiencias.

Un saludo

Jose María Fernández Molina



# XII Conferencia Científico Familiar y II Reunión de la INPDA

Se ha desarrollado en Talavera de la Reina, durante los días 12, 13 y 14 de noviembre de forma conjunta estos dos acontecimientos de extraordinaria importancia para todos nosotros.

La Conferencia Familiar fue el Sábado 12 con un programa repleto de ponencias que ocuparon íntegramente el día.

En la presentación del acto, D. F. Javier Corrochano, (Subdelegado del Gobierno de Toledo) y siempre colaborador de nuestra Fundación y el Sr. Alcalde de Talavera de la Reina, D. Gonzalo Lago, (médico de profesión) nos dieron su apoyo y reconocimiento y nos mostraron especial sensibilidad por el trabajo que la fundación está realizando, por la importancia que esto tiene para todas las familias afectadas.

Tuvimos entre nosotros la presencia excepcional de los siguientes Doctores:

Dr. Edward Schumann (Profesor de Ciencias Genéticas, en la Escuela de Medicina Monte Sinaí de New York), investigador sobre la enfermedad tipos A y B muy centrado en los ensayos con esfingomielinasa.

Dra. Marie Vanier (Directora de Investigación en INSERM Instituto Nacional de Salud en Francia y Médico Investigador) Ella es un gran referente en el diagnóstico de la enfermedad de Niemann pick, y nos indicó como están en estos momentos los ensayos en ratones y gatos con ciclo dextrina.

Dr. Forbes (Denny) Porter, Investigador principal sobre terapias con ciclo dextrina, nos explicó que actualmente tiene en proceso de redacción del protocolo médico para el ensayo clínico con este compuesto. La Fase 1 de éste ensayo se realizará con un solo paciente, y está previsto que comience en 2012. Si todo se desarrolla con normalidad y recibe la aprobación de la FDA para su inicio.

Dr. Marc Patterson del Departamento de Medicina Genética, Pediatría y Neurología, de la Clínica Mayo, en Rochester, Estados Unidos. Experto en la clínica de la enfermedad tipo C y que desarrolló en su ponencia una evolución sobre la clínica y el tratamiento de ésta enfermedad.

Todos ellos son personas de relevancia mundial en el campo de la investigación de Niemann Pick A, B, y C. Tenerlos juntos en nuestra Conferencia y en España ha sido todo un lujo para nosotros y para muchos médicos que nos han acompañado en estas jornadas.



Junto a ellos intervinieron la Dra. María del Socorro Pérez (investigadora de la Fundación Sant Joan de Deu que junto a la Dra. Mercè Pineda están trabajando los últimos años tanto

en los protocolos que demostraron la eficacia del Miglustat para frenar la enfermedad de Niemann Pick, como en una escala de discapacidad que es fundamental para la valoración y en el seguimiento de estos pacientes.

Judit Macías- Vidal (Estudiante de Doctorado) junto a la Dra. María José Coll (Instituto de Bioquímica Clínica del Hospital Clinic de Barcelona) trabajan en el proyecto de investigación:

“Análisis de los mecanismos implicados en la enfermedad de Niemann-Pick tipo C: generación de un modelo murino de la enfermedad y valoración de una nueva aproximación terapéutica mutación dependiente”.

Este proyecto está cofinanciado por los fondos FIS del Carlos III Y La beca de investigación Juan Girón de la Fundación Niemann pick de España.

Laura Rodríguez Pascau, que publicará en pocos días su tesis doctoral y con el Dr. Daniel Grinberg y la Dra. Lluís Vilageliu han trabajado con nosotros en un proyecto de investigación financiado por la fundación entre otros y nos adelantó la exposición de su tesis doctoral desarrollando un análisis genético y molecular en los tipos A, B y C.

Las Dras. Anteriormente citadas han publicado varios estudios a nivel internacional sobre los trabajos realizados durante estos años sobre Niemann Pick.

Si fueron ricas las ponencias en datos y muy ilustrativas en los esquemas de trabajo que se siguen a nivel de investigación, lo fueron también los respectivos coloquios que siguieron a las mismas. Todas las familias preguntaron y contactaron a nivel personal incluso con los investigadores y sinceramente que el nivel de satisfacción que todos tuvimos fue altísimo.

La traducción simultánea por auriculares inalámbricos fue fundamental para el perfecto desarrollo de éstas ponencias, casi todas en Inglés. Aquí hicieron un gran trabajo Angélica Gómez y Enrique Pilar que junto a su esposa María Patorniti, también interprete estuvieron muy atentos durante estas jornadas a cuantos necesitamos comunicarnos en distintos idiomas (Inglés, Francés, Italiano, etc...)

Enrique además está trabajando desinteresadamente con nosotros en la traducción, simultánea de las reuniones que cada tres meses tenemos los representantes de cada país para la Alianza Internacional, por videoconferencia.

Junto a todos nosotros destacamos también la presencia de aprox. 40 personas representantes de Asociaciones o Fundaciones Niemann Pick de Canadá, Estados Unidos, Argentina, Italia, Francia, Alemania, Suiza y Reino Unido que participaban tanto en nuestra Conferencia como en la posterior reunión de la Alianza.

Actelion y Genzyme, dos importantes laboratorios que han colaborado en la reunión de la INPDA trajeron varios representantes desplazados ex profeso desde Suiza, Estados Unidos y Barcelona.



Es importante destacar que dentro de la emotividad que tuvo la jornada, culminó con un detalle finalizando la cena con una rosa y un breve resumen en un video de lo que ha sido y es nuestra Fundación, y unas palabras de Cristóbal Fernández, nuestro Secretario, porque este acontecimiento Internacional, se desarrolla también dentro de la conmemoración del 10 Aniversario de nuestra Fundación.

Los días siguientes, 13 y 14 de Noviembre fueron exclusivos para los delegados de la INPDA (Alianza Internacional Para la Enfermedad de Niemann pick), y los diferentes doctores y doctoras que con este motivo también se desplazaron.

El intercambio de opiniones e información y los compromisos que a nivel médico se registraron se desarrollarán con toda seguridad en los próximos dos años.

Se ha abierto un foro de comunicación entre Fundaciones / Asociaciones que es primordial y estamos seguros que se va a potenciar mucho el contacto, dando continuidad a muchos proyectos y su desarrollo

Han pasado dos años, desde la primera reunión en Edimburgo, han sido intensos hasta la propia organización de este segundo encuentro internacional ha supuesto

una labor muy dura porque como antes he indicado los contactos se establecen siempre cada 3 meses por videoconferencia.

Valoramos muchísimo nuestra Fundación esta gran labor que multiplica por mucho la efectividad de nuestro trabajo y se van a desarrollar con toda seguridad muchos objetivos que nunca aisladamente cada país por su cuenta podría realizar.

Agradecemos a cuantos han venido su presencia, muy especialmente a todos los doctores que de manera desinteresada nos prestan su atención, su cariño y comprensión.

El próximo encuentro de la INPDA será en Estados Unidos en el 2013.

Es mucho el trabajo que se nos acumula pero también es mucha la satisfacción que sentimos todos porque vemos que hay avances, que cada vez la investigación da nuevos resultados y se ha creado una dinámica imparable donde afectados, investigadores y laboratorios estamos unidos en un mismo compromiso.

Isabel Hontanilla  
Presidenta Fundación Niemann Pick de España



**SABOR DE ALMERÍA**

**Nuevas Instalaciones**  
**Ctra. de Níjar, Km. 8**  
**Frente a aeropuerto**

**Tfnos.: 950 290 660**  
**950 293 548**  
**Fax: 950 292 310**



# Para una persona muy especial

Lo más bonito es que cada día que te veo sé que va a ser especial porque tú eres especial.

Cuando me pasa algo sacas los dientes para defenderme, abres la boca y te comes a quien se ponga por delante, lo mejor no es eso, lo mejor es cuando me dices una de esas cosas que sólo de tu boca suenan bien, que sólo me gusta si me la dices tú.

Que eres precioso por fuera y por dentro, que daría mi vida y más por verte sonreír como te mereces porque no te mereces nada de lo que te ha pasado, pero todo va a ser pasajero, que a mí me tienes para todo lo que necesites.

¿Sabes una cosa? si volviera a nacer me gustaría volver a conocerte porque estos dos añitos en los que he tenido la suerte de conocerte me has enseñado muchas cosas.

Lo fuerte que eres, cómo te superas día a día, lo más importante... lo feliz que eres y que nos haces a los que estamos a tu lado, que no cambies eso nunca, que eso te hace especial.

No soy una simple compañera de clase, soy una amiga y quiero que estemos juntos siempre. Que cuando te digo te quiero se queda corto porque te adoro, si tú te hundes yo me hundo y si tú sonríes soy la más feliz del mundo, así que quiero ver esa preciosa sonrisa siempre.

Te quiere mucho, tu amiga, Carmen.

## RAUL.....

Para el mejor amigo que una persona pueda desear.

Raul, eres mi mejor amigo y siempre nos lo pasamos muy bien juntos, eres muy gracioso y divertido.

Desde que éramos pequeños me he llevado genial contigo y esto durará para siempre. ¡Raul, te quiero mucho, mucho, mucho! y no olvides que me tienes para lo que necesites De tu amiga Alba.

## Querido Raulito:

¡Qué decirte!

1. Que eres una de las mejores personas que he conocido en mi vida, que no me arrepiento de haberte conocido.
  2. Que siempre tendrás a una amiga que te ayudará en todo lo que necesites
  3. Te quiero un montonazo mi niño.
  4. Que quiero que siempre me saques esa sonrisa que me sacas todos los días.
- Un besazo.

¡¡¡¡Te quiero muchísimo!!!!  
Carolina.



# GRADUACIÓN DE SAMUEL

Hace 10 años nuestras vidas cambiaron extraordinariamente. En septiembre del 2001 nos dieron el diagnóstico de Samuel, tenía la enfermedad de Niemann-Pick. Fue un cúmulo de sensaciones inexplicables; rabia, impotencia, dolor y sobre todo sentir que estábamos ante un abismo del que era imposible escapar y aún peor, con un pronóstico de vida para Samuel de unos diez años.

Uno de los cambios importantes fue el colegio, hoy recuerdo la angustia y desesperación que pasamos cuando tuvimos que enfrentarnos a las primeras consecuencias de la enfermedad, a consecuencias de las cuales tuvimos que matricularlo en un colegio de educación especial, en aquellos momentos un mundo totalmente desconocido para nosotros. No podíamos imaginar las experiencias y sentimientos que tendríamos la oportunidad de vivir y sentir en este colegio.



Hoy recuerdo como a medida que Samuel se integraba en el cole nosotros también lo hacíamos, participando en todas las propuestas que nos llegaban del cole, desde pertenecer a la directiva del AMPA pasando por formar parte del consejo escolar y como no, participando con los niños en todas las actividades, como las fiestas del cole, excursiones, carnavales, piscina, hipoterapia, acampadas, concursos de repostería, semana cultural y lo mejor de todo, los viajes de fin de curso a la playa, donde tuve la oportunidad de compartir cada año cinco días con niños, profesores y algunas madres. Creo que son las vacaciones más agotadoras y a la vez más divertidas y gratificantes que he pasado, haciendo actividades durante todo el día, en la playa, piscina, fiestas de pijamas y las inolvidables noches de baile con nuestros niños.



En junio celebramos la Graduación junto con otros cuatro compañeros más, fue súper emotivo para todos, y para nosotros en especial, poder ver la graduación de Samuel, y que se encuentre en estos momentos con una calidad de vida aceptable ha sido el mejor regalo que podíamos pedir.

Nos gustaría que estas palabras fueran un pequeño homenaje a todas las personas que durante estos años han estado al lado de Samuel, desde los compañeros hasta la directora, pasando por conserjes, cuidadoras, profesores, logopedas, fisioterapeutas, etc. En definitiva, todas las personas que se han preocupado por él y le han ayudado a ser feliz. Quisiéramos nombrar a todos uno por uno, pero seguro que se nos olvidaría alguien. Nuestro agradecimiento más sincero para el BIOS.

Nunca nos planteamos la posibilidad de dejar el BIOS, así se llama nuestro cole, pero ese día ha llegado, Samuel cumplirá 21 años en Octubre, edad máxima de permanencia en el mismo; ahora tendrá que comenzar una nueva etapa en APACE, será su nuevo cole, y esperamos sea igual de buena y positiva que la anterior

Antonio, Isabel, Oliver y Marta



# NUESTRO GRAN TESORO

Hola, soy la madre de Dafne Saldias. Para todos los lectores de Sensaciones y la familia de la Fundación NIEMANN PICK y digo familia porque así es como me siento después de conocerlos a todos personalmente. Como saben, llevo muy poco en la Fundación, después de haberlos conocido el día 17 de Junio que se llevó a cabo la cena benéfica en Fuenlabrada como todos los años se hace, para recaudar fondos benéficos para la investigación del NIEMANN PICK la enfermedad que tienen nuestros hijos. Pues ese día descubrí que no estoy sola, al saber que tengo el apoyo de toda esa gente tan maravillosa las cuales pasan por la misma situación o quizás más complicada que la mía, ahora sé que no

que hay una esperanza, que hay personas que están investigando esta enfermedad.

Quiero dar las gracias a toda esta familia porque eso es lo que son para mí... sobre todo a Salud y Raúl de Fuenlabrada que estuvieron brindándome su apoyo desde el primer día que me dieron la noticia de la enfermedad de mi niña.

A Julia que es como la segunda madre para estos niños, deja todo su tiempo por seguir luchando para encontrar una luz para estas familias.

También quiero agradecer a la trabajadora social del colegio de mi niña, Ely, que fue la única que me ha entendido y apoyado, también a todos los padres de los compañeritos de mi niña, y a todos los de la Fundación que he tenido el gusto de conocer a personas maravillosas. Con esas ganas y fuerza que me dan por seguir adelante no sólo a mí sino a todas esas familias que pasan por lo mismo.

Sigamos adelante con muchas ganas, esperanza por nuestros hijos. Por los que están y los que ya nos dejaron. Para que no sea en vano el sufrimiento y la lucha de cada día.

Con estas líneas expreso mi agradecimiento, mis sentimientos y mi opinión

sobre la experiencia que estoy viviendo con todas estas familias. Con Julia que es una gran mujer, amiga y como madre, por lo que demuestra hacia todas estas personas afectadas con la enfermedad, y su esposo que siempre esta apoyándola y apoyándonos a cada uno de nosotros, dándonos cariño, consuelo y esperanza.

Con todo ello llego a decirles que mi esperanza es aún más grande. Aunque la gravedad de esta enfermedad sigue ahí. Gracias.

DALCY MONTENEGRO PADILLA



estoy sola. Porque sé que tenemos mucho en común, el mismo dolor, el mismo sufrimiento y sobre todo las ganas de seguir luchando por la esperanza que tenemos para nuestros niños. Y gracias a esta Fundación seguimos teniendo la esperanza de que muy pronto encontraran esa cura. Por lo que nos dan y nos hacen sentir esta Fundación, por todo eso les llamo familia.

Cuando nos dan el diagnóstico de esta enfermedad creemos sentirnos solas, sin que nadie entienda tu sufrimiento, tu desesperación, el dolor de sentir esa impotencia de no poder hacer nada. Todo esto lo dejas atrás al saber



## Mi sueño real

Aquella noche pensé que sería imposible dormir, sin embargo...

Cuando fui consciente de lo que pasaba, ella ya estaba allí de nuevo, casi ausente, inmóvil, rodeada de personas, las fui esquivando hasta llegar a ella, tumbada y sin su sonrisa, lo comprendí todo, ya era tarde, pero volví a mirarla y ella me devolvió la mirada y tras esto me sonrió con esa sonrisa tan grandiosa, tan llena de vida, de las mejores que he podido observar, y entonces Magdalena se levantó, se despojó de todo y se puso a caminar, sí, a caminar como una adolescente, llena de vitalidad.

Yo, llena de alegría no quería hacer otra cosa que seguirla, disfrutar de aquello. Después de un buen rato de paseo llegamos, no estoy segura a dónde, tampoco importaba mucho, solo quería mirarla, pero ella insistió con su mirada que mirara alrededor y de nuevo con su sonrisa; A mi alrededor todo vestía de azul, de un azul pastel, era colosal y bajo mis pies un mar jovial y tranquilo a la vez, me sorprendió el hecho de no saber que me sostenía en aquel sitio, pero eso



no era lo importante, ella estaba a mi lado y mejor que nunca, volví a mirarla y esta vez no la vi...

Me desperté feliz, hasta que comprendí que fue solo un sueño, que la realidad era ese día tan distinta... la vi por última vez, ojalá no hubiera sido simplemente un sueño, un sueño que no es solamente mío, un sueño que tiene que dejar de serlo para convertirse en una realidad.

Donde vaya te llevaré conmigo, Magdalena.

*Noelia Cuenca Carmona*

## Aljaraque - Huelva



## Concierto en el Teatro Cinema Corrales

El grupo "The Dreamers" se forma ante todo por un grupo de amigos que quieren llevar la música y la alegría del género Doo Wop a todas las personas. Si además de hacerlo con la sociedad en general podemos ayudar a un colectivo como son los enfermos de Niemann Pick la satisfacción es aún mayor. Saber que haciendo lo que más nos gusta como es cantar estamos colaborando poniendo un granito de arena en el desarrollo de una fundación que hace una labor tan importante, nos llena de orgullo. Fue una tarde mágica, el escenario perfecto y el público se entregó por completo a nuestro espectáculo ¿Qué más podemos pedir? Música, solidaridad e ilusión fue lo que vivimos aquel 12 de marzo de 2011.

Gracias por contar con nosotros y por dejarnos vivir aquel momento tan entrañable. Sin duda permanecerá en la memoria de "The Dreamers" como un día muy especial para nosotros y allí a donde vayamos llevaremos a los enfermos de Niemann Pick en un huequito de nuestro corazón.

Rubén Santiago



# Fundación Niemann



**Dafne  
Madrid**



**Ainhoa  
Ávila**



**Alba  
Algeciras**



**Robert  
San Fernando  
Cádiz**



**Iker  
Badalona  
Barcelona**



**Rosa María  
Viladecans  
Barcelona**



**Mª Jesús  
Almería**



**Samuel  
Talavera de la Reina  
Toledo**



**Pablo  
Petrer - Alicante**



**Alberto  
Huelva**



**Juan Antonio  
Sevilla**



**Xavier  
Vic**



**Xian  
Vigo - Pontevedra**



**Sheila  
Tenerife**



**María de la O  
Plasencia  
Cáceres**



**María Inmaculada  
Plasencia  
Cáceres**



**Jose Antonio  
Arcena  
Huelva**



**Rafa  
Lerez  
Pontevedra**



**José Manuel  
Los Dolores  
Murcia**

# Pick de España por ellos



o  
ando



Joaquín  
Sevilla



Mónica  
Madrid



Alberto Manuel  
Granada



Raúl Garrido  
Fuenlabrada  
Madrid



Magdalena  
Quesada - Jaen



Carla  
Barcelona



Aroa,  
Ojos de su madre  
Ávila



José Agustín  
Cartagena  
Murcia



Diego  
Salamanca



Raúl  
Sevilla



Kosta  
Valladolid



Caridad Carmen  
Burujón - Toledo



Luís Miguel  
Ourense



Monserrat  
Ourense



Paula  
Murcia



Tania  
Escalonilla  
Toledo



Alvaro  
San Sebastián



Antonio Manuel  
San Fernando  
Cádiz



# RECOMENDACIONES ALIMENTARIAS

PARA PACIENTES TRATADOS CON MIGLUSTAT



## INTRODUCCIÓN

Hay distintas situaciones clínicas o tratamientos que pueden provocar intolerancias alimentarias.

En su caso, usted ha iniciado o va a iniciar un tratamiento con un medicamento (Miglustat Zavesca®) que, de forma ocasional, principalmente en las fases iniciales puede provocar una intolerancia a algunos hidratos de carbono, especialmente a los disacáridos, aunque cada persona tiene una capacidad de tolerancia diferente.

En esta guía encontrará las recomendaciones alimentarias y la dieta a seguir que le orientarán sobre cómo introducir los alimentos que contienen disacáridos en función de su tolerancia.

## PAUTA ALIMENTARIA INICIAL

### Características de la dieta:

Experiencias en el tratamiento con miglustat recomiendan empezar la dieta al inicio del tratamiento para tratamiento y dieta normal.

Si aparecieran diarreas o síntomas gastrointestinales, se iniciará de nuevo la dieta desde la primera fase.

Esta primera propuesta consta de una tabla con los alimentos permitidos y desaconsejados, así como de un patrón alimentario con las equivalencias alimentarias correspondientes.

**Tabla 1: Alimentos bajos en disacáridos y sin lactosa**

ALIMENTOS	PERMITIDOS	DESACONSEJADOS
<b>Leche</b>	Leche baja en lactosa (de venta en hipermercados) Leche en polvo sin lactosa (de venta en farmacias)	Leche de vaca/oveja/cabra entera o semidesnatada o desnatada, líquidas o en polvo Leche condensada
<b>Bebidas</b>	Batido de soja y batido de almendra	Bebidas comerciales con lactosa
<b>Quesos</b>	Queso curado o semicurado Tofu	Queso fresco (requesón, Burgos, cuajada)
<b>Yogures</b>	Yogur de soja	Yogur entero o natural desnatado o de frutas. Yogur pasteurizado después de la fermentación. Actimel.
<b>Postres lácteos</b>	Ninguno	Postres elaborados con leche (natillas, crema catalana, arroz con leche, flan, Petit Suisse, mousse de queso, etc.)
<b>Otros postres</b>		Carne de membrillo, jalea, gelatina
<b>Fruta</b>	Toda	Cítricos con moderación
<b>Helados</b>	Helados caseros (yogur+fruta) túrmix / helados de zumo de fruta	Helados cremosos de cualquier sabor. Helados de hielo
<b>Salsas</b>	Bechamel preparada con leche o bebidas permitidas	
<b>Pastelería</b>	Pasteles elaborados con batido de soja	Galletas de chocolate Pastelería elaborada con leche
<b>Otros</b>	Tofu, Seitan	Frutos secos (almendras, avellanas, nueces)



## PATRÓN ALIMENTARIO

### Desayuno



Leche sin lactosa (200 cc = 1 taza) (equivalente) con azúcar  
Queso semicurado (50 g) (equivalente)  
Fruta (1 pieza)

### ½ Mañana



Queso semicurado (50 g) (equivalente)  
Carne de membrillo

### Almuerzo



Arroz (45 g en cocido) (equivalente) con verdura  
Carne (sin restricción) con guarnición de verdura  
Aceite sin restricción  
Fruta (1 pieza)

### Merienda



Yogur de soja (1 pieza)  
Fruta (1 pieza)

### Cena



Patata (50 g en crudo) (equivalente) con verdura  
Pescado (sin restricción) con guarnición de verdura  
Aceite sin restricción  
Fruta (1 pieza)

### Antes de acostarse



Yogur de soja (1 unidad) (equivalente)

## EQUIVALENCIAS ALIMENTARIAS

### LECHE SIN LACTOSA (200 cc)



Los 200 cc (una taza) se pueden sustituir por UNA de las siguientes propuestas:  
2 yogures naturales de soja  
unidades de quesitos en porciones  
g de queso semi o curado

### ARROZ (45 g en cocido)



Los 45 g se pueden sustituir por:  
20 g (en crudo) pasta de sopa  
50 g (en crudo) maíz o pasta o legumbre  
120 g (crudo/cocido) patata  
100 (cocido) legumbre  
125 (cocido) pasta o arroz  
6 unidades de "tortas" de arroz o galletas María  
50 pan blanco  
30 biscotes

## VERDURA



Si se encuentra en una situación de diarrea, las verduras más aconsejables son:

Calabaza, zanahoria, calabacín, judía verde, berenjena, cebolla cocida, champiñón.  
Finalmente, y cuando las deposiciones hayan mejorado, puede introducir verduras crudas como: la lechuga, la escarola, el tomate, el pimiento, los espárragos, el pepino y las endibias; y las verduras cocidas más fibrosas y flatulentas como las espinacas, las acelgas, el brócoli, la coliflor, etc.

## CARNE (sin restricción)



Una ración (1 filete) equivale a:

Ternera, pollo sin piel, caballo, buey, conejo, lomo, pechuga de pavo, hígado de ternera.

## PESCADO (sin restricción)



Una ración (1 filete) equivale a:

**Pescado blanco:** merluza, rape, pescadilla, lenguado, bacalao, gallo, bacaladilla; y el mismo peso para: calamares, pulpos, sepia.  
**Pescado azul:** sardina, boquerón (fresco o en vinagre), atún, salmón, caballa, emperador, gambas, langostinos, cigalas.

## HUEVOS (sin restricción)



Una ración equivale a:

Dos huevos enteros, puede tomar 4 huevos a la semana.

## FRUTA



Si se encuentra en una situación de diarrea, las frutas más aconsejables son:

Manzana al horno, manzana rallada, compota de manzana y pera, melocotón, albaricoque y pera en almíbar, plátano maduro.



## PAUTA ALIMENTARIA DE PROGRESIÓN

### Segunda fase de la pauta alimentaria:

Si la tolerancia a la fase inicial es correcta y las deposiciones están estables puede introducir más cantidad de disacáridos en forma de arroz, pasta italiana, legumbre, pan, frutos secos.

### Tercera fase de la pauta alimentaria:

Esta última fase se caracteriza por la inclusión de la lactosa (disacárido de la leche). Después de confirmar la tolerancia a las pautas descritas se podrá introducir la lactosa en forma de yogur de leche de vaca, observando la tolerancia digestiva. Si tolera 2 yogures al día, puede introducir la leche por la tarde acompañada de otros alimentos ya tolerados.



## ANEXOS

### Hidratación:

Es muy importante que vigile su hidratación. Debe beber un mínimo de 1L/día de agua. En caso de diarrea, debe beber un mínimo de 1,5L de líquidos fuera de las comidas principales: agua o bebidas isotónicas (Aquarius®, Isostar®, Gatorade®), infusiones con azúcar o caldos vegetales.

### Control del peso:

Es muy importante evitar la pérdida de peso, por eso es necesario que se pese una vez a la semana. En caso de pérdida importante, comuníquese a su médico o dietista.

### Preguntas más frecuentes:

#### ¿Qué son los hidratos de carbono?

Los hidratos de carbono son uno de los principales componentes de la dieta y son un grupo de alimentos que incluyen almidones y azúcares.

#### ¿Qué alimentos contienen hidratos de carbono?

Los alimentos que contienen hidratos de carbono son el grupo de los farináceos (pasta, arroz,

patata, pan, legumbres, cereales y pastelería), la leche y algunos de sus derivados, las verduras, las frutas y las bebidas azucaradas.

#### ¿Qué son los disacáridos?

Los disacáridos son un tipo de hidratos de carbono.

#### ¿Qué alimentos contienen disacáridos?

Se aconseja una dieta baja en disacáridos.

#### Ver la tabla 1.

#### ¿Qué es la lactosa?

La lactosa es un azúcar que se encuentra en la leche y en algunos de sus derivados (leche, queso fresco, requesón y postres lácteos) y en algunos productos elaborados.

En los quesos curados o semicurados y en los yogures hay una cantidad despreciable.

#### ¿Qué síntomas da la intolerancia a la lactosa?

La intolerancia a la lactosa se caracteriza por molestias gastrointestinales, como son la distensión abdominal, el aumento de los gases o el aumento de las deposiciones después de la ingestión de alimentos que contienen lactosa.

## CUANDO MI HIJA NACIÓ...

Cuando mi hija nació, dijo Dios:

“Por un tiempo os prestaré a una hija mía, para la améis mientras viva y la lloréis cuando muera. Serán seis o siete semanas, treinta años o quizás tres, ¿queréis cuidarla por Mí hasta que yo la llame?”

Os alegrará con su encanto, os enseñará a ver la vida de un modo diferente, y aún si su estancia es breve, tendréis preciosos recuerdos de ella que os aliviarán vuestra pena.

No puedo deciros cuanto tiempo se quedará, puesto que todo en la Tierra es pasajero, pero ahí abajo, se enseñan lecciones que quiero que ésta mi niña, aprenda.”

Dios suspiró y sonrió, y dijo de nuevo:

Os la presto para que alcance a muchas almas, y las toque con su alegría.

Mirad que busqué por todo el mundo las personas adecuadas, y entre la multitud que camina por la vida, os elegí a vosotros, como padres, como familiares, como amigos.

Dadle todo vuestro amor, porque se multiplicará como las aves del cielo, no creáis que es labor vana, ni me odiéis cuando me la lleve de regreso.



Me gustaría que dijerais: “Señor, hágase Tu Voluntad, por la alegría que ésta nos ha traído, correremos todos los riesgos.”

Así, durante once cortos años, la acogimos con ternura, la quisimos todo lo que pudimos, y por la felicidad que hemos conocido, estaremos siempre agradecidos. Pero Tú Señor, viniste a buscarla antes de lo que pensábamos.

Bendito Dios, perdona nuestra aflicción, y ayúdanos a comprender.

Anónimo

Un regalo que se le hizo a una madre de nuestra Fundación y quiere compartir con todos nosotros.  
Un abrazo

# NUESTRA FUNDACIÓN

¡Hola querida fundación!

Al cumplirse 10 años de tu creación, me siento en la obligación de escribir algo en nuestra revista, después de mucho tiempo sin hacerlo.

Fundación... te acuerdas del comienzo. ¿Qué valientes fueron los que te crearon? ¿Qué coraje tuvieron? ¿Qué fuerza? ¿Cuánto tenemos que agradecerles, al dar ese paso tan importante, sin saber muy bien hasta dónde podían llegar en ese desierto tan grande y tan vacío?

Como tú bien sabes amiga mía, mi familia y yo no podíamos más, fueron 10 años antes de conocerte con la desesperanza de ningún futuro por delante, cansados de luchar solos, de pronto encontramos un oasis pequeñito pequeñito en medio de aquel desierto, tenía un nombre "Fundación Niemann-Pick de España", desde ese momento esa soledad de tantos años quedó atrás, ya no era Encarna Sánchez la que llamaba a las puertas de televisiones y periódicos, sin que nadie me abriera una puerta, pero cuando empecé a llamar con una revista que hablaba de una enfermedad rara llamada Niemann-Pick, cambió todo.

¿Te acuerdas cuando empezamos a labrar, para empezar a sembrar? Con que fuerza lo hacíamos (¿os acordáis padres?). Como se fue por hospitales y provincias donde había una familia afectada. Poco a poco fueron llegando familias desesperadas, pero dispuestas a sembrar y arrimar el hombro, todo por nuestros hijos. Muchos los hemos perdido por el camino, quedando vacíos y sin ilusiones, otros padres llegaban con la fuerza de sus hijos vivos, después empezamos a ver como aquellos surcos, áridos y secos comenzaron a dar frutos, hoy diez años después me pongo a mirar hacia atrás y me siento orgullosa de los logros que se han conseguido.

Hace seis años, cuando murió mi hijo, María Varela (periodista) escribió un artículo en el Diario de Pontevedra (titulado: "Encarna")

"Cuando hace tres años le pregunté donde albergaba su esperanza abrió un baúl desbordado de informes médicos, cartas a autoridades y recortes de periódicos.

Hace sólo unos días Encarna cerró su baúl, se le escapó la esperanza, tras la mirada azul de su Rafa, en vísperas de su día (el día de La Madre). Bajó los brazos de madre coraje y me mostró las palmas de sus manos cansadas, ya vacías, porque nadie supo darle una respuesta.

Encarna sabía que por ser Niemann-Pick, una enfermedad que afecta a unos pocos, las alas que Rafa necesitaba, no llegarían a tiempo. Hoy se pregunta si su incansable búsqueda y la fuerza de su hijo habrán servido para que algún día, un niño que quizás no ha nacido, alguien pueda ofrecerle una respuesta a esas alas. Quiero pensar que sí.

Que alguien volverá a abrir su baúl seguro que muy pronto."

Tenía razón María, mirar hacia atrás y luego pensar si podéis tener el baúl abierto y lleno de esperanza y no tengáis que cerrarlo como me pasó a mí.

Un abrazo fuerte, querida Fundación Niemann-Pick de España.

Encarna Sánchez.



## UN DÍA EN LA REHABILITACIÓN DE RAÚL

Todos los miércoles a las seis, Raúl acude puntual a su sesión de rehabilitación. Han pasado cerca de 4 años desde que nos conocimos y en este tiempo nos hemos tenido que ir adaptando el uno al otro. Raúl tiene 33 años, sus síntomas empezaron a los 21 y no fue hasta los 27 que se le diagnosticó la enfermedad de NPC. Pero además, él no está sólo, su hermano se encuentra en su misma situación.

Aún recuerdo el primer día que vinieron al centro; unas semanas antes, Carmelo, su padre, vino a informarse de qué tipo de tratamiento podrían seguir sus hijos; y siendo una enfermedad poco conocida, para mí fue el comienzo de un reto.

Fueron unos días dedicados a buscar información por Internet, ver videos que nos prestó Carmelo y leer la revista Sensaciones, intentando recopilar la máxima información sobre la enfermedad.

Raúl no sabe que padece esta enfermedad y a veces

no entiende porque tiene que venir a rehabilitación o por qué tiene que hacer un ejercicio, y una de sus frases más repetidas es “esto no sirve para nada”, así que cada día los dos hacemos un esfuerzo para amenizar ese ratito que pasamos juntos.

Para Raúl es muy importante trabajar el equilibrio, camina como un bloque, cuando tiene que girar lo hace de golpe. Es habitual verlo chocar contra la pared o el quicio de la puerta, y en lugar de bajar escaleras, se tira escalón tras escalón. Son muchos los ejercicios que hemos probado y gran parte de la sesión la dedicamos a este punto.

Raúl trabaja sobre una pelota, así consigue mejorar su equilibrio y la estabilidad de la pelvis. Mientras, trabajamos otros aspectos, y como desvía su atención en otro ejercicio, consigo que mantenga la postura sin darse cuenta, de modo que lo integra sin ser consciente de ello. Al mismo tiempo, nos dedicamos a hacer ejercicios con las manos. Tiene







que repetir los movimientos que hago y, después de estos años, es importante observar la mejora de esta destreza, no tanto porque sea capaz de hacerlo, sino porque le beneficia en las actividades de su vida diaria. Aprovechamos y delante del espejo hacemos carantoñas, tiramos besos, sacamos la lengua para llevarla a un lado y a otro, guiñamos los ojos, todo esto para trabajar la musculatura de la cara, al principio le costaba mucho tirar un simple beso y ahora hasta guiña el ojo cuando lo hace.

Después pasamos a la colchoneta; hacemos ejercicios para mejorar el tono de la musculatura de la pelvis y de las piernas. Un ejercicio que le va muy bien son las diagonales de Kabat del miembro superior; se trabaja con una gran amplitud y en todos los posibles movimientos de la articulación. Y acabamos haciendo unos ejercicios respiratorios con inspiraciones dirigidas al vientre, lateral de la parrilla costal y parte superior del tórax.

Media vuelta y a ponerse a cuatro patas para trabajar la estabilidad del tronco y la de la cintura escapular y pélvica; a veces sobre el suelo y otras con la mano sobre un balón medio desinflado.

Volvemos a la pelota, nos lanzamos el uno al otro una pelota más pequeña, según el día una de tenis u otra un poquito más grande, y hacemos un mini partido. Aquí Raúl trabaja el equilibrio y, lo más importante, la coordinación mano-ojo. Al iniciar la rehabilitación Raúl siempre estaba con la mirada perdida, hacía los ejercicios pero no miraba lo que estaba haciendo. Ahora consigue seguir la pelota y seguir el recorrido cuando la lanza, había intentado otros ejercicios pero no conseguía tan buenos resultados.

Y por último, seguir una línea recta; con un pie delante del otro tiene que ir avanzando por una



recta en el suelo. Al principio se agarraba donde podía, si ponía la línea muy cerca de la pared, se apoyaba en ella y si la llevaba hacia el otro lado, se dejaba caer hacia la camilla. Después de muchos intentos y colocaciones estratégicas de la línea, ahora hace tres vueltas en un momento y sin apoyo.

El ejercicio anterior se podría considerar el último, ya que al final nos dedicamos a chutar una pelota y más que un ejercicio es un juego, pero tiene una gran acción terapéutica. Engloba un apoyo unipodal importante en el equilibrio y la coordinación ojo-extremidad inferior. Ahora es capaz de colocar la pelota e incluso intenta levantarla y chutar, aunque no siempre con éxito.

¿En qué puedo decir que ha mejorado? Mi pared habla por sí sola. Aunque parece una tontería, antes siempre encontraba la marca de sus dedos y sus manos, tocaba limpiarlo al finalizar el día. Ahora apenas se ven marcas. Todo esto indica que no necesita apoyarse para mantener el equilibrio. Ahora puede corregir los desequilibrios que tiene al andar por sí solo.

A día de hoy, después de cuatro años de fisioterapia, es capaz de mirarte cuando le hablas y ya no anda con la mirada perdida. Antes, cuando un ejercicio no le interesaba, se le veía como ausente porque miraba en todas direcciones menos a aquello a lo que debía prestar atención. Ahora, sus manos tienen más habilidad, se podría decir que no son tan torpes, siempre dentro de los límites de su enfermedad.

Hoy es miércoles, en un rato Raúl llegará puntual a su sesión de rehabilitación.

Begoña Fernández Márquez



# Niemann-Pick Tipo C.

## La carrera científica no cesa

*Rafael González de Caldas Marchal.*

*Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátricas. Unidad de Gestión Clínica de Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Reina Sofía de Córdoba*

Saludos a todos, un año más es para mí un placer y un gran honor compartir este espacio con todos vosotros.

El pasado año hacía un comentario sobre la difícil situación que presentan estas enfermedades catalogadas como "raras" en lo que tratamiento e investigación se refiere. Hacía una reflexión sobre la importancia que la industria puede, aunque pueda ser de un modo egoísta, pero útil a fin de cuentas, en el desarrollo de estos avances.

Pues bien, el pasado Abril tuve la suerte de asistir al Tercer Simposium Científico sobre Niemann-Pick tipo C en Praga. Se trata de una reunión científica internacional, de manera crucial apoyada por la industria, en la que se reúnen neurólogos, pediatras, investigadores, psicólogos, psiquiatras y demás profesionales que en algún momento intervienen en el diagnóstico, tratamiento o desarrollo de nuevos avances en el campo de la enfermedad. Durante dos días casi 400 profesionales de todo el mundo presentaron, actualizaron y discutieron prácticamente todos los aspectos de la enfermedad. Desde las últimas técnicas diagnósticas o de screening desarrolladas hasta

como optimizar de la mejor forma el papel que las asociaciones de pacientes tienen en el manejo de las personas afectas de la enfermedad.

Fue un momento muy emocionante, ya que asistir a un foro científico de ese nivel con los principales expertos mundiales en la enfermedad fue verdaderamente estimulante. No sólo sirvió para la discusión y resolución de posibles dudas, paradojas o problemas que se nos puedan presentar en nuestra asistencia diaria, sino que fue una verdadera puesta al día sobre la enfermedad. Y la verdad, me congratula poder decir que esta puesta al día es continua, que a lo largo y ancho de todo el mundo hay instituciones y personas que dedican gran parte de sus esfuerzos materiales y humanos en el estudio y tratamiento de esta cruel enfermedad. Nos inspira a todos a colaborar y participar en esta lucha.

Allí tuve el placer y el privilegio de conocer y compartir las experiencias de personas de la talla de Mercé Pineda, de todos vosotros de sobra conocida, Frédéric Sedel y Marie T Vanier, dos de las principales figuras que en Francia hay sobre la enfermedad. Daniel S Ory de Estados Unidos, Alasdair Parker y Christian J Hendriksz en Reino Unido, Bruno Bembi en Italia, Hans Klunemann y Thorsten Marquardt en Alemania. Así hasta un gran número de expertos de 12 países nos pusieron al día de en qué situación se encuentra la enfermedad y a qué dificultades nos enfrentamos.

De esta forma, pudimos ver que se está haciendo hincapié en la importancia que pueden tener el diagnóstico precoz y los marcadores de la enfermedad como los oxysteroles, moléculas derivadas del colesterol que se alteran y se



Alda. Alhambra, 18  
ZAPILLO - ALMERÍA

Tel: 950 264 487

elevan en estadios precoces de la enfermedad. Estos y otros marcadores permitirían seleccionar a los pacientes subsidiarios de someterse a pruebas más específicas como el cultivo de fibroblastos con tinción de filipinas o el estudio genético de las mutaciones de la enfermedad, técnica que ya algunos postulaban como sustituta de las técnicas de las filipinas. Aunque todavía no hay unanimidad en este campo. Estos marcadores podrían también servir teóricamente como controles biológicos de la efectividad del tratamiento, este control hasta ahora es únicamente clínico. También en una ponencia muy interesante se hacía un análisis crítico de las terapias alternativas que se están desarrollando para la enfermedad, casi todas en fase de experimentación. Una de las cosas en la que se insistió mucho fue en la importancia de sospechar la enfermedad y conocer las manifestaciones más características que nos deben alertar sobre la posibilidad que un paciente pueda padecer la enfermedad y así comenzar a realizar los estudios pertinentes. Otra de las cosas que me parecieron más edificantes fue la importancia que se le dio al seguimiento y mantenimiento de los enfermos y sus familias desde el punto de vista psicológico y humano, nuestra labor no acaba con el



diagnóstico y la aplicación de un tratamiento farmacológico, debemos acompañar a las familias y ayudar a estas y a los enfermos en cada uno de los problemas y dificultades que van a encontrar a lo largo del desarrollo de la enfermedad ya que, como saben todos los miembros de esta asociación, muchos de ellos no son exclusivamente médicos. La importancia de proporcionar la mejor calidad de vida a nuestros enfermos, la asistencia a los familiares, la importancia del papel que juegan las asociaciones de pacientes... Todos los aspectos de la enfermedad como ya he dicho tuvieron cabida en este foro.

No quiero aburrirlos con más datos y nombres técnicos pero sí transmitirles que aunque los conocimientos y posibilidades que se tienen sobre esta enfermedad no son todavía extensos, hay profesionales que trabajan incansablemente en el avance y mejora de los mismos, que se preocupan y que no se olvidan de nuestros enfermos a pesar de que se trate de una de esas "enfermedades raras" como las llaman algunos. Nos ayudan al resto de profesionales a mantenernos al día y estimulan para que continuemos formando y estudiando, ya que como dice un proverbio árabe "los ojos no ven lo que la mente no sabe". Hemos de agradecerles a todos ellos el fantástico trabajo que están realizando y esperar que poco a poco consigamos mejorar la calidad y esperanza de vida de nuestros enfermos y sus familias.

® Nice

## Y han pasado 10 años

Fue el 13 de septiembre del 99, lunes, habíamos pasado mi marido y yo un fin de semana de terror, esperando "la noticia", y no era buena, no, nos dieron cinco años de vida para nuestro pequeño, para el príncipe de mi casa, para el niño más bueno, generoso y lindo que os podáis imaginar, eso no se olvida, ese día lo tengo grabado en mi retina como tantos otros que vinieron después, tan malos o peores.

Había que sobreponerse por nuestro hijo, luchar, contra todo y contra todos, contra la inexperiencia de los médicos, la nula ayuda existente para su calidad de vida, nada de rehabilitación (la pagábamos nosotros), nada de pañales (los pagábamos nosotros), nada de colegios con experiencia (ante una crisis leve nos llamaban urgentemente), los cuales tampoco demostraban un cariño especial por los niños (ojalá mi hijo no hubiera pisado esos portales ni un sólo día), pero mi marido estaba todo el día trabajando, teníamos una niña de un año a la que llevábamos casi todo el día a la guardería y que también nos necesitaba y tenía que acudir a ella, una casa que atender aunque no puedo ni debo quejarme pues siempre estuve acompañada de familiares y amigos que le daban a mis hijos, a mi Jose Agustín un amor inmenso y a mí siempre una palabra de aliento, pero al final todo el dolor era mío y de su padre.

Durante 18 meses vivimos su decadencia, cómo se apagaba su sonrisa, cómo nos decía adiós poco a poco. Siempre queremos pensar que él no sufría, me moriría de pena si eso hubiera sido así. Mi príncipe se merecía por valiente, porque siempre fue un valiente que en su adiós, su silencioso adiós los ángeles se lo llevaran en volandas. Todavía no puedo con esa imagen del último día, me duele demasiado.

Si nuestra vida siguió casi con normalidad tras la marcha de mi príncipe, fue siempre gracias a la Fundación Niemann Pick de España, gracias a unas personas que querían luchar, como nosotros, contra esta maldita enfermedad, entonces nadie preguntó si eran padres, familiares o amigos, estábamos unidos contra el mal que se llevaba a nuestros niños y lo único que nos importaba era que había que trabajar juntos, unidos y dando gracias por poder empezar esta batalla, que por entonces no teníamos esperanzas de ganar.

Señores, amigos, socios, colaboradores, familias...



han pasado 10 largos años, de hacer quizás hasta el ridículo, de ir mendigando a veces, haciendo bingos benéficos, y lo que se nos presentaba, años de mucho llanto y muchas alegrías, de ver irse a niños y ver nacer el futuro y la esperanza en nuestras entrañas, de saber que existen ayudas para todos los niños y una atención personalizada tanto a ellos como a sus padres, que tenemos "peso" en el mundo en este tema, que los niños tienen "esperanza", Dios mío, qué hubiera dado yo por tener una migajita de esperanza, que los pasos van en buen camino y aquellos doctores con nombres tan raros ya son de la familia, los conocemos y nos conocen, ¡SI UN SOLO PADRE HUBIERA TENIDO REAÑOS HACE 20 AÑOS ESTO ME ESTARÍA PASANDO A MÍ!, pero eso no ha sido posible, tengo envidia como madre y también me siento muy orgullosa como PATRONA de esta Fundación de todo lo logrado en estos años, orgullosa de pertenecer a este equipo de luchadores, padres o no, familiares o no, pero especiales seguro que sí.

Aunque sea hasta difícil de comprender dadas las circunstancias, ME ALEGRO DE HABEROS CONOCIDO Y DE QUE FORMEIS PARTE DE MI VIDA, DE NUESTRAS VIDAS.

Mi hijo, mi Jose Agustín también os quiere, me lo dijo en un sueño.

Aquí mi homenaje a estos diez años de amor, de lucha y de gloria.

Os quiero a todos

Isabel Esteban

# Por fin

Por fin! Sí, por fin, sé lo que es tener que pasar una noche en vela, tener que estar cuidándote, mimándote, acariciándote porque lloras, quizás tengas... ¿Hambre?, ¿Frío?, ¿Te duele la boca? ó ¿tienes sueño pero no te puedes dormir? No me quejo, encima doy las gracias por poder tener la oportunidad de vivir esta experiencia, es lo más bonito que le puede pasar a una mujer.

Cada vez que te miro me iluminas el día, por muy duro que pueda ser, sólo ver esa preciosa cara y esa constante sonrisa es imposible no caer rendida ante ti y devolverte todo el cariño que me das.

Son casi 15 meses junto a ti, sin separarnos ni un solo día, eres mi sueño hecho realidad, saber que durante la noche al despertarme puedo tocarte... que eres real, ya no un sueño, que al levantarme por la mañana estás a mi lado y sigues siendo real.

En este tiempo ya son muchas cosas las que hemos compartido, a cuál más bonita... Tus cumple meses, tus fiestas, las navidades, los reyes magos, etc. ¡Qué bonito fue para todos nosotros! Las pasadas navidades volvimos a creer en ellos como cuando era una "pequeñaja", el día de tu primer cumpleaños; con tus primos, tu "tate", toda la familia y amigos, etc.

En todo este tiempo, desde que naciste, no he parado de hablarte de tu hermanita Aroa, ese lucero que tenemos cuidándonos y guiándonos día a día, te he enseñado fotos de ella y aunque todavía no lo percibes ni lo entiendes siempre la vas a sentir a tu lado, ella es nuestra luz, siempre estará con nosotros, siempre presente en nuestras vidas. Me encanta cuando te enseñé las fotos y le das un beso... ¡Te pareces tanto a ella! Es imposible no mirar fotos de los dos y no ver como os parecéis.

Doy gracias a Dios por volver a dejar sentirme feliz, ilusionada y llena de vida... todo esto sin olvidar todo lo que en la vida te va a tocar vivir pero me siento tranquila, ella va a estar siempre a tu lado, hagas lo que hagas y estés donde estés. Las etapas en la vida son muy diferentes entre ellas y hay que saber llevarlas, como llevas una mochila en tu camino.

Dentro de poco será tu bautizo, otra vivencia más, otro momento más que guardar en las retinas, en la mente y qué bonito poder tenerlos, poder disfrutarlos, poder vivirlos.

Hay veces que me da miedo tener la sensación de necesitarte siempre a mi lado, quisiera tenerte siempre junto a mí y quererte cada día más y más si cabe. Es un sentimiento tan difícil de explicar cuando ya has tenido una hija y te la ha arrebatado una maldita enfermedad...



te vuelves más protectora, acaparadora e incluso susceptible a todo y a todos.

Te miro y te miro y no me canso de mirarte, sé que dentro de unos meses vamos a pasarlo muy mal los dos, pero es lo mejor para ti, vas a estar con otros niños y aunque estaremos menos tiempo juntos, vas a jugar, vas a reír, vas a divertirme, vas a disfrutar... vas a vivir.

No me gustaría, querido hijo, despedir esta carta sin que supieras que la Fundación Niemann Pick de España y sus integrantes nos han apoyado en todo momento. Que cuando entré, después de que tu hermanita Aroa se fuera, fue una mezcla de sensaciones, ya que empezaba a pertenecer a una Fundación que llevaba el nombre de la enfermedad que nos arrebató a lo que más queríamos pero a pesar de ello en ella encontré el aliento que me faltaba para seguir adelante, seguir luchando por vivir, conocer otras familias que me entendieran fue lo más importante para mí. Y después de todo lo que me aportó y me ayudó, hizo que mi sueño se fuera haciendo poco a poco más real, ya que sin ellos no me hubiera atrevido a buscarte, siempre seremos parte de ellos y siempre estaré agradecida por ayudarme a tener lo que más quiero en este mundo, que eres tú, mi vida.

Queridos Javi y Yarey,  
Gracias por hacerme la mujer más feliz del mundo.  
Gracias por compartir vuestra vida junto a mí.  
Gracias a Dios por mandaros a mi lado.

Os quiero.

Y por supuesto no me olvido nunca de mis dos luceros.

Ana María Martín San José.

## EL PADRE MÁS MARAVILLOSO DEL MUNDO

Voy a contaros la historia de mi familia brevemente. Me casé hace 54 años, un 22 de septiembre de 1957 con un hombre maravilloso, Víctor Deza Esteban. Al año nació mi hijo, Víctor, un niño precioso. Ya de recién casados tuvimos que hacernos cargo de mis padres, los dos enfermos, él con una demencia senil, ella enferma del corazón. A los siete años nació mi hija.

Nosotros vivíamos en Barcelona pero por cuestiones laborales de mi marido tuvimos que trasladarnos a Alicante. Para mí supuso un cambio muy grande pero lo aceptamos todos, incluidos mis padres que se vinieron con nosotros.

A los pocos años de residir en Alicante, a mi padre se le diagnosticó un cáncer de páncreas y en tres meses falleció. Mi madre aún vivió siete años más, y cuando por fin pensaba que ya íbamos a poder vivir mi marido y yo tranquilamente, él empezó con su enfermedad. En ese momento mi hijo ya estaba casado y tenía una niña, y mi hija estaba a punto de casarse.

Mi marido se jubiló de banca con 57 años y cuando pensábamos que íbamos a poder vivir una vejez agradable empezaron los problemas. En un principio pensábamos que eran cosas de la jubilación, le cambió el carácter y pasó a ser una persona huraña, algo que no había sido nunca, pues siempre fue el mejor marido y padre que podía haber encontrado.

Sus problemas poco a poco fueron agravándose, tenía problemas de movilidad, no sabía comer, parecía como si poco a poco fuera haciéndose un bebé.

Consultamos a varios médicos: neurólogos, medicina interna, geriatras, etc. y más o menos todos venían a coincidir en que era un alzhéimer, pero ni a mis hijos ni a mí nos convencía el diagnóstico. Durante ese periodo mi hijo enfermó y lo que en principio parecía una neumonía terminó siendo una leucemia que se lo llevó con 37 años. Esto supuso un fuerte golpe para todos, pero debido a que mi marido cada vez estaba peor lo pudimos sobrellevar.

A los pocos meses después de llevar a mi marido a diferentes médicos de Barcelona y Pamplona nos hablaron de un neurólogo de Alicante, lo llevamos y él fue quien realmente dio con la enfermedad: Niemann Pick tipo C, muy poco conocida en ese tiempo, pero por desgracia acertó en todo lo que



nos dijo: que cada vez tendría más problemas de movilidad, de respiración, terminaron haciéndole una traqueotomía, de deglución, se le alimentó durante 5 años a través de una sonda gástrica, etc. Tuvimos que hacer reformas en casa para poder hacerle la vida más cómoda a él y nosotros, ya que nos fuimos a vivir con mi hija. Pienso que lo que realmente al final le hizo vivir un poco más fue la llegada de una nueva nieta por parte de mi hija, esa niña era la única que le hacía reaccionar, y la única que de vez en cuando le hacía esbozar una sonrisa, pues el resto del tiempo era como si estuviera totalmente ido ya que a causa de la traqueotomía no podía hablar y la mirada totalmente perdida.

Finalmente decir que después de 11 años de sufrir esta enfermedad, mi marido nos dejó el 26 de abril de 2002 acompañado de toda su familia. Quiero pensar que murió en paz y que ya quería descansar, porque realmente lo suyo ya no era vivir, de la cama al sillón y del sillón a la cama. Era poco más que un bebé grande que había desaprendido todo.

Sí puedo decir que fue el marido y el padre más maravilloso del mundo, siempre con una sonrisa e intentando hacer lo mejor para su familia.

*Pepita Sendra Aparici*

## MOISES TÚ SÍ QUE VALES....

Moisés Urbán es compositor y músico. Pero músico de los ángeles. Él tiene su lucha como cada uno de nosotros, con su vida diaria, su familia y además saca un poco de su tiempo para expresar su sentimiento y su creatividad en un pentagrama solidario y enternecedor. Cuando se canta o se escribe con el alma y el corazón, salen las más bellas canciones. Son poesías llenas de amor y comprensión por nuestros niños y sus familias.

Conoció a nuestros niños a través de Javián, otro chico encantador que ha colaborado en algunos actos benéficos y en una de las dos canciones que Moisés compuso para nuestros niños.

Sus canciones resumen en su letra y en su música el sentimiento de lo que es la lucha diaria de los afectados y nuestros sentimientos por ellos.

Él ha puesto en marcha varios conciertos movilizando músicos, autoridades municipales y consiguiendo teatros donde expresar lo que se siente, como solo los músicos saben hacerlo.

Pero conseguir esto sin ser familia de un afectado, sin tener ningún niño en Elche, reviste una particular dificultad. En una ocasión, un presentador de radio le preguntó a Moisés, con motivo de la presentación de un festival pro fundación en su ciudad, ¿Moisés, hay en Elche algún niño afectado de Niemann Pick? Y él respondió, el afectado por Niemann Pick en Elche, soy yo. Respuesta que encierra en sí misma el compromiso y la identificación que él, como todos nosotros sentimos.

Los que vivimos en la zona de Levante tuvimos la suerte de compartir con Moisés sus conciertos en Elche o Almoradí.

Lo hemos visto todos participando en un programa de televisión con nuestra canción interpretada al piano de principio a fin. Moisés lleva la música con él, y con él va la Fundación, en la que estamos muy orgullosos de que el himno lleve el nombre de Moisés Urban.

MOISÉS, TÚ ERES FUNDACIÓN.



**Moisés Urban:**

***Mi Ángel (himno de nuestra Fundación)***

*Mi mitad, mi poesía, mi centro, mi vida,  
Razones para luchar no me faltan  
Escribo con tinta triste  
A la vez enfurezco de alegría  
Al notar que la fuerza se me multiplica.  
A Dios le pido  
Que me escuche un día más  
Y a mi niño le canto lo que me pida.  
Déjame entrar, déjame ver, déjame sufrir por el  
Mi ángel yo se que volará  
Ayúdame a comprender  
Déjame entrar, déjame ver, déjame sufrir por el  
Mi ángel yo se que volara  
Ayúdame a comprender, ayúdame a comprender.  
Sueño con el día que el sol alumbre el camino  
Y la esperanza vaya directa a mi corazón  
Y en mi ventana cada noche gritarle a este mundo  
Que en el cielo hay ángeles sin pecado  
Y a dios le pido otra vez que me escuche un día mas  
Y a mi niño le canto lo que me pida  
Déjame entrar, déjame ver, déjame sufrir por el  
Mi ángel yo se que volara  
Ayúdame a comprender  
Déjame entrar, déjame ver, déjame sufrir por el  
Mi ángel yo se que volara  
Ayúdame a comprender, ayúdame a comprender.*



## GRACIAS POR PINTAR NUESTRA HISTORIA, JAVIER

Javier Meléndez es un trabajador de artes gráficas de Sevilla, padre de familia y a pesar de no tener ningún hijo afectado por Niemann Pick, quiso ponerse en el lugar de los padres en esta situación y cambiar un poquito esta cruda realidad aportando la luz, el color, la ilusión y esperanza que ha sabido reflejado en sus pinturas.

Javier no ha pintado nunca paisajes, ha pintado su corazón y el nuestro.

Ha expresado con sus trazos el sentir de nuestro arco iris, que está lleno de esperanza, de la esperanza que nos indica que algún día cada vez más cercano nuestro deseo será una realidad y nunca lo perderemos de vista porque lo queremos tener siempre en el horizonte de nuestro navegar.

Su obra o su trabajo no han sido ni son exclusivamente sus pinturas, sus acuarelas, sus felicitaciones navideñas para los socios año tras año y lienzos para éste o aquel evento benéfico que se organiza en cualquier lugar de España donde una familia encabezaba la imagen de su Fundación para que con la venta o subasta del cuadro se pudiera aportar algo más. Javier no ha reparado nunca en costes porque estos materiales eran parte de su propia expresión.

No solamente ha sido trabajo. Ha sido su sentimiento, sus sensaciones, su poesía y lo ha expresado también en las páginas de esta revista en varias colaboraciones.

Ha pintado estación a estación la historia de nuestra fundación, le ha dado color y sentimiento a cada paso que dábamos, ha dedicado sus trazos y sus



pinceladas a cada uno de nuestros niños, por eso y por muchas cosas más, gracias por compartir tu arte y parte de tu vida con nosotros.

*Fundación Niemann Pick*

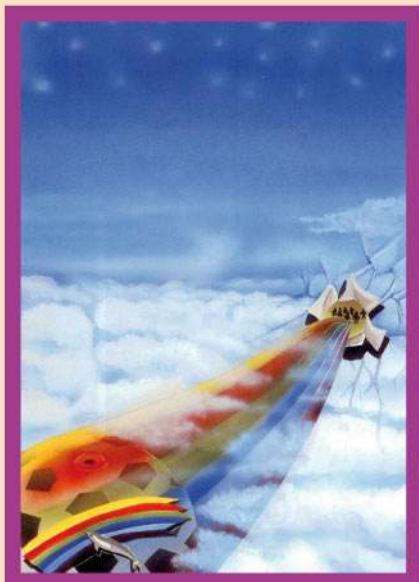
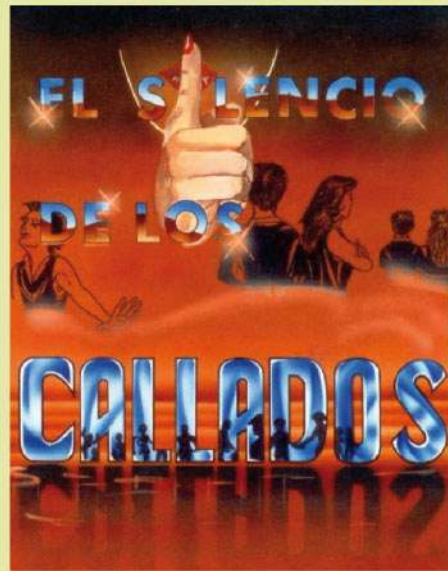
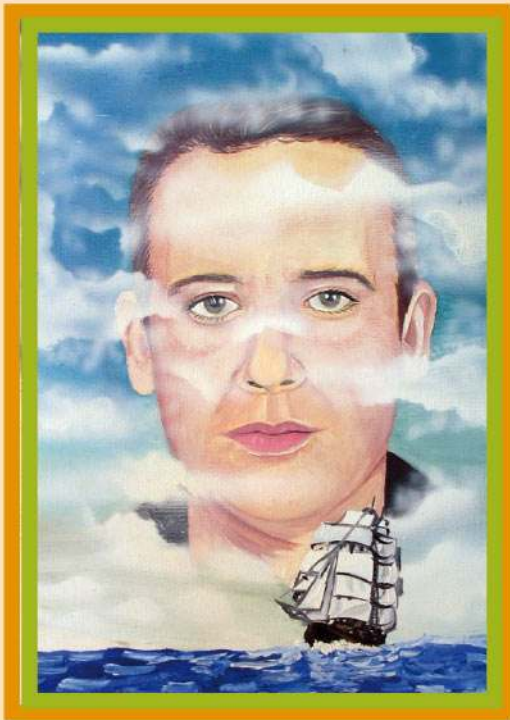
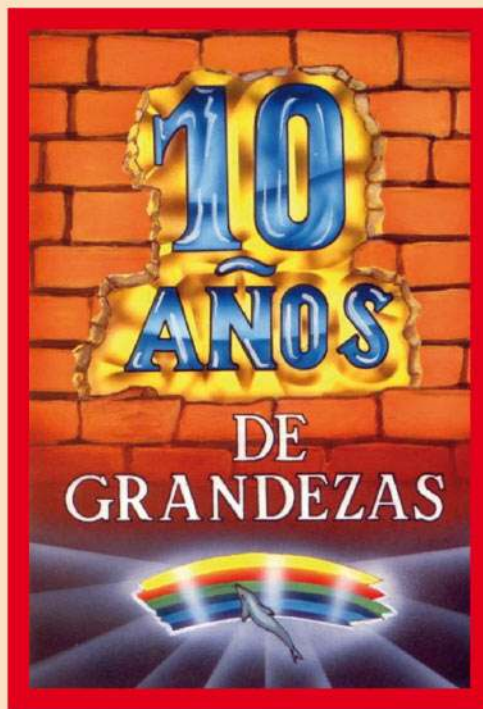
### *Promociones inmobiliarias*



*Dehesa de  
Palomarejos*

*Carretera Nacional, 5 Punto Km 112,900 • 45600 Talavera de la Reina (Toledo) • Telf.: 925 81 85 51*





# Agradecimientos

## DESDE VILADECANS

Agradecemos su siempre atención y ayuda al Excmo. AYUNTAMIENTO DE VILADECANS

Radio Ilusiones por su colaboración con la Fundación noche tras noche.

Al Casals de Entidades Pablo Picasso

## DESDE SAN FERNANDO

Ayuntamiento de San Fernando por su continuo apoyo a nuestra causa.

## DESDE ALMERIA

Excmo. Ayuntamiento de Almería  
Periódico Diario La Voz de Almería

Periódico Diario de Almería

Comercial Alcazaba

Universidad de Almería

Fotos Leyva

Fernando González Cique

Imprenta Gutenberg

Antonio Jesús Ruano Tapia

María del Mar- Trabajadora social

Farmacia Zapillo

Panadería Lola

Hermandad del Gran Poder

Academia de Baile Danzaria

Pinturas Píncel

Agrupalmería, S.A.

Cooperativa Agrícola San Isidro CASI

Almería Surbus

A la Hermandad del Gran Poder, por las atenciones que tenían con María Jesús.

## DESDE SEVILLA

Ayuntamiento de Sevilla

Asociación de la Prensa Sevillana

Asociación de Veteranos del Real Betis

Asociación deportiva "Los Mares"

Centro Deportivo "Los Mares"

D. Guillermo Caballero "Wili" y Señora

D. Camilo Pérez

COPE Radio

José Antonio Hoyos Sánchez "Seple" y familia

C.D Payasos Crouss y en especial a su

equipo femenino y junta directiva

Miguel Ángel Tornay

Juguetería Amparito

Olimpic de Triana Fútbol Sala

## DESDE TALAVERA DE LA REINA

Ayuntamiento de Talavera de la Reina

Hotel Be Smart Talavera

El Corte Inglés Talavera

Marga de Tecnicopi

Cerámica San Ginés

Magallanes Proyectos Gráficos, S.L.

David Cerezo Tello

Restaurante El Aljibe

Oficina de Turismo Talavera

Compañía de Baile Mirian Jiménez

Enrique Pilar

María Patorniti

Alumnos Escuela Oficial de Idiomas de

Talavera

Floristería Marga

Mario Rodríguez

Sara y Paula Fernández

Nefali Mendez

Salones Prado del Arca

Publicidad y Artes Graficas Subjetive

Gimnasio Wellnes Center

Peluquería Paco's

Gabinete Estetica Elisa

Estetica Marisa

Estilismo Renovattion

Pastelería el Duende

Muebles Taray

Muebles Noni

Lamparas San Francisco

Retales Saten

Desvan de Blanca

La Montearagueña

Farmacia el Prado

Carnicería Kike Araujo

Ceramica Alfar Artesano

Ceramica Artesanía Talavera

Colegio Educacion Especial Bios

Inma González

## DESDE FUENLABRADA

Ayuntamiento de Fuenlabrada

Colegio Madrigal

Campo de golf Candeleda

Campo de golf Talayuela

Baloncesto Fuenlabrada SAD

Juan Carrion y peña barcelonista de totana

Salones capilla real

Hotel Gema Fuenlabrada

Club de golf green Alcorcon

## DESDE CARTAGENA

Colegio Maristas Sagrada Familia

Muy agradecidos a los siguientes ayuntamientos por su aportación a nuestra causa:



San Fernando



Almería



Fuenlabrada



Viladecans



Talavera de la  
Reina



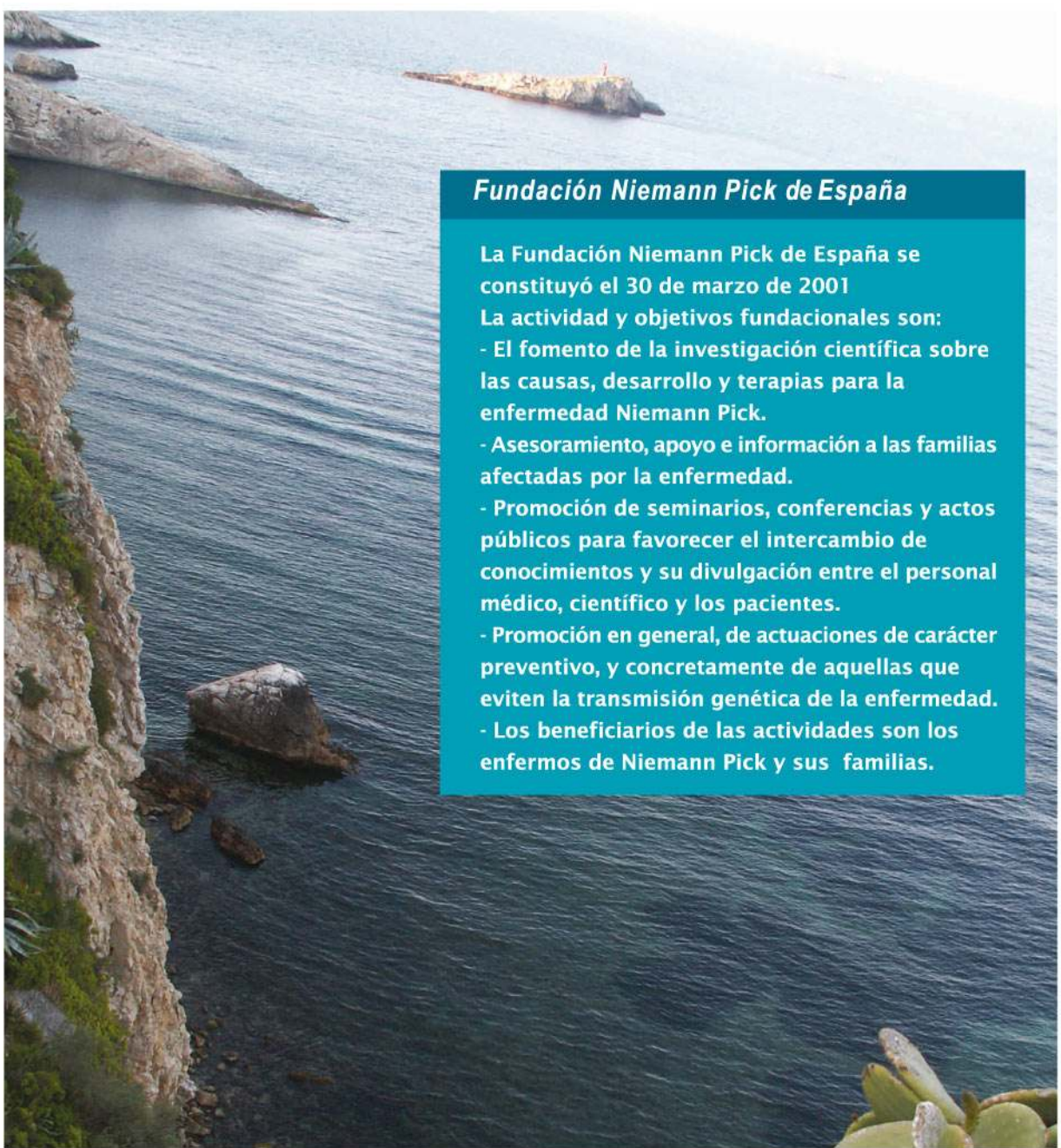
Sevilla

Gracias a la colaboración:



Obra Social "la Caixa"





## Fundación Niemann Pick de España

La Fundación Niemann Pick de España se constituyó el 30 de marzo de 2001

La actividad y objetivos fundacionales son:

- El fomento de la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapias para la enfermedad Niemann Pick.
- Asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas por la enfermedad.
- Promoción de seminarios, conferencias y actos públicos para favorecer el intercambio de conocimientos y su divulgación entre el personal médico, científico y los pacientes.
- Promoción en general, de actuaciones de carácter preventivo, y concretamente de aquellas que eviten la transmisión genética de la enfermedad.
- Los beneficiarios de las actividades son los enfermos de Niemann Pick y sus familias.

**Fundación Niemann Pick  
de España**



[www.fnp.es](http://www.fnp.es)

Tel.: 973 20 61 17

Donaciones "La Caixa", 2100 4770 12 0200090316

Nombre y apellidos:  DNI y letra:

Dirección:  C. Postal:  Población:

Teléfono de contacto:  e-mail:

Banco o Caja de Ahorros:

20 dígitos de la cuenta (C.C.C.):

Aportación:  6€  12€  18€  30€  Otra cantidad \_\_\_\_\_ €

Periodicidad:  Mensual  Trimestral  Semestral  Anual



Firma

Los datos recogidos en este impreso serán exclusivamente para ser tratados por la Fundación Niemann Pick de España quedando protegidos por la Ley 15/1999 de 13 de diciembre de Protección de Datos de carácter Personal (L.O.P.D.).



UN MUNDO POR UNIR