



senⁿsaciones

Diciembre 2012 · Número 12 · Periodicidad Anual

11 años

de trabajo junto a nosotros



con su esfuerzo y dedicación
siempre a nuestro lado..

Nuevo Proyecto!

Registro Europeo para afectados por Niemann-Pick tipo A, B y C

**Edita**

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

Coordinación

Julia González (Lleida)
Alba Bautista (Lleida)
Jery González (Cunit)
Cristóbal Fernández (Cartagena)
Isabel Hontanilla (Talavera)

Ilustraciones

Los niños y niñas de la Fundación
Xavier Álvarez
Álvaro Sánchez
Isa Sánchez
Lorena
Mireia
Yarey

Maquetación

Elena Mariño
Oliver Abellán

Impresión

SOID (Talavera de la Reina)

Redacción

Almería:
Miguel Lopez
María Sanchez
Cartagena:
Cristóbal Fernández
Isabel Esteban
Lola Gutiérrez
Estepa:
Fali Ramírez
Huelva:
Rubén Santiago
Lleida:
Manoli Castro
Madrid:
Dalcy Montenegro
Orense:
Familia de Luis Miguel
Sevilla:
Juan Pedrajas
May Valenzuela
Lola Castilla
Talavera de la Reina:
Isabel Hontanilla
Antonio Abellán
Oliver Abellán
Marta Abellán
Dr. Ángel Ortega
María y Enrique
Tarragona:
Jery González
Mar Souto
Viladecans:
Jose María Fernández



Foto de la II Reunión de la INPDA

S U M A R I O



- 2** Cuaderno para la Memoria
- 3** XIII Conferencia Científico-Familiar - Castelldefels, 10 de noviembre de 2012
- 5** Registro Europeo para afectados por Niemann-Pick
- 6** Sensaciones
- 7** Hasta donde llega el desconocimiento de la enfermedad de Niemann Pick
- 9** Vivencias
- 10** Desde el corazón
- 11** Una vez más, juntos
- 12** "Niemann Pick: una causa... la vida"
- 13** Hay Vida antes de la muerte
- 14** Mi familia, mis compañeros, mi Fundación
- 15** A nuestro lado con esfuerzo y dedicación
- 17** Orla
- 19** No es cuestión de investigar, también es cuestión de sensibilidad
- 21** Cuidados respiratorios en la enfermedad de Niemann-Pick
- 23** Homenaje a una Gran Mujer
- 24** 17 de Febrero. Día Nacional de Niemann Pick
- 25** Eventos Solidarios
- 27** Viaje a ninguna parte
- 28** La Sinrazón
- 29** Nuestros Artistas
- 30** Poemas
A mi hijo
- 31** Mi vida se fue contigo
Almería, seguimos Navegando
- 32** Paisajes del alma
Hasta siempre ... Luilli
- 33** Agradecimientos

Cuaderno para la memoria

La crisis que a nivel económico azota a la sociedad, también afecta a las ONG'S. Sabemos que los valores humanos están muchas veces supeditados a la realidad en la que vivimos. No podemos escapar a ella. Por todo ello tiene mucho valor la confianza y fidelidad expresada en nuestro Proyecto, en nuestra Fundación por nuestro colectivo de asociados y colaboradores.

Nos pasan los años, son 11 como Fundación. Vivimos no cada año sino cada día y cada mes con constancia en nuestro trabajo.

Nuestra Fundación vive abierta a todos los avances que la investigación nos pueda aportar.

El año pasado estuvieron con nosotros los investigadores de más reconocimiento a nivel mundial que hay en Niemann Pick. Durante este año ha habido varios encuentros de comunicación y trabajo entre ellos. Las conclusiones no siempre son inmediatas, pero hay una labor tenaz y también constante que traerán los resultados.

También tuvimos la ocasión de conocer cómo el Dr. Denny Porter preparaba un ensayo con ciclodextrina como tratamiento para NPC, vía intratecal (directamente al cerebro). Este ensayo se comenzará a principios del 2013 en Estados Unidos para un único paciente como fase 1. La Dra. Vanier en su exposición nos comunicó los ensayos realizados a nivel de gatos eran muy satisfactorios.

Estamos convencidos que ciclodextrina se irá consolidando como nuevo tratamiento.

Todo necesita su tiempo. Niemann Pick es en sí mismo una carrera por la vida, a veces en situaciones de auténtica desesperación porque siempre los padres y familias queremos que sea una evolución mucho más rápida. Pero debemos tener en cuenta que en apenas estos últimos 5-6 años los avances en terapias han sido importantes.

Pero hay otro campo de mucho interés, en continuo crecimiento, incluso paralelamente, es que cuando mayor es la difusión médica de la enfermedad y de los propios avances logrados también es necesaria una actualización de la información médica. En



España, a través de laboratorios Actelion se ha realizado una labor de formación y orientación para profesionales en diversos hospitales para facilitar el diagnóstico de la enfermedad. Se han editado también varios folletos de orientación en este mismo sentido.

Esto es muy importante para nosotros como familias. Porque cuando más rápido sea el diagnóstico y la aplicación de los primeros tratamientos, mucho mayor será la calidad de vida de cualquier afectado.

La implicación de profesionales y laboratorios es primordial, tanto como empuje y la organización de las propias familias en la Fundación.

No hay motivación desde posturas personalizadas, sino desde el conjunto organizado.

Como se hace desde la INPDA, una Alianza formada por 9 países que está sentando las bases de un trabajo conjunto a nivel mundial donde familias, investigadores y laboratorios tengamos puntos de referencia comunes. Con reuniones de trabajo por videoconferencia cada tres meses y cara a cara, cada dos años. Ya se empiezan a tener resultados positivos de los objetivos marcados en Edimburgo, en el 2009, y reafirmados en Talavera en el 2011.

Tenemos motivos para sentirnos orgullosos y satisfechos de la labor realizada. No olvidamos que partimos de poco y que ahora podemos ofrecer a las familias la posibilidad de comunicarse y entablar una relación, pero sobre aquel primer folio en blanco hemos escrito en este cuaderno de bitácora un diario preciso de nuestra navegación, de nuestro dolor, nuestra alegría por lo logrado y por recibir la aportación humana que tenemos, entre los que estás tú, querido lector.

Hay una gran crisis en nuestro país y en nuestra sociedad, pero esperemos que los valores de solidaridad nunca decaigan.

Gracias a todos.

La Fundación.

XIII Conferencia Científico-Familiar – Castelldefels, 10 de noviembre de 2012

La celebración de una conferencia familiar es el acto central de la Fundación.

Tiene siempre una doble finalidad. Poder ofrecer a las familias un contacto médico que les reporte una actualización médica sobre la investigación de la enfermedad y la evolución de las posibles nuevas terapias. Y de otra parte es un marco de encuentro, intercambio de experiencias y convivencia.

Es siempre un día esperado, intenso, difícil de organizar, pero que una vez más ha respondido a nuestras expectativas.

La investigación es algo que no se dimensiona en unos meses o en pocos años, pero 11 años de labor nos va dando una perspectiva de que el trabajo realizado por la Fundación en España ha dado siempre sus frutos en los tratamientos y cuidados paliativos con los enfermos de Niemann Pick.

Judit Macías, presentó las conclusiones de su ponencia doctoral "Aspectos moleculares de la enfermedad de Niemann Pick".

Fue muy interesante ver y escuchar un resumen de sus años de trabajo en la investigación de la enfermedad resumida en su Tesis. Se va deduciendo que en el futuro los tratamientos serán individualizados para los pacientes. Ello significa que el mayor conocimiento de las causas y mecanismos que generan esta enfermedad abre más posibilidades a tratamientos mucho más efectivos. Y es también muy importante ver que hoy el pronóstico estadístico de afectados con relación a la población existente es más bajo que el estimado hace algunos años, porque hay bastante más información a éste nivel entre todos los médicos. Hoy se diagnostican más casos que apenas hace un par de años. La importancia de este dato es que puede permitir aplicar un tratamiento mucho antes sin que el daño neurológico esté avanzado.

Tuvimos la suerte de escuchar la experiencia clínica del Dr. Marcos Madruga del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. Las exposiciones de los doctores que llevan la clínica de cualquier paciente siempre son interesantes y se pueden comprender con facilidad por todas las familias, él nos hizo la comparativa de tres casos reales y su evolución. El Dr. Madruga se formó en una parte de su carrera profesional con el Dr. Patterson en Estados Unidos, la Dra. Mercè Pineda

y el queridísimo por él y apreciado Dr. Ruiz del Portal.

muy Es muy importante la labor de formación a nivel médico. En éste hospital y en otros de gran importancia en nuestro país se han dado cursos de sensibilización y formación sobre

Niemann pick para profesionales médicos que ayudará a detectar los síntomas y llegar a un diagnóstico temprano de ésta enfermedad. Estos cursos están promovidos por Actelion.

También tuvimos la ocasión el marco de ésta conferencia de contactar con el Dr. Jordi Pérez del Hospital Valle de Hebrón de Barcelona. Es un especialista de medicina interna que a través de una asociación médica en España, trata temas de formación sobre las enfermedades raras y establecimos contacto para un intercambio de datos y posible participación en alguno de sus encuentros.

Como fundación siempre estamos dispuestos a colaborar en estos temas y para ellos es importante escuchar a las asociaciones de afectados.

Ciclodextrina es una terapia todavía en fase de ensayo en la que tenemos grandes esperanzas.

Por ello quisimos invitar a La Dra. Begoña Arias, jefa de Servicio de pediatría y Neonatología del Hospital Sanitas la Zarzuela, ella nos expuso el tratamiento iniciado con Ciclodextrina como uso compasivo, en un paciente NPC. Este tratamiento lleva en aplicación 6 meses pero deben esperar un año para llegar a unas primeras conclusiones, a día de hoy según la doctora no han aparecido efectos adversos y parece que existe una leve mejoría y estabilización del paciente, también se le sigue administrando Zavesca.

Como Fundación tenemos gran esperanza en que este tratamiento marque una nueva etapa y una vez más hemos querido ofrecer a las familias toda la información posible. De esta manera será cada familia con su médico quien pueda decidir el inicio o no de este nuevo tratamiento.



Nos acompañó desde Inglaterra la enfermera Jackie Imrie que ha trabajado hasta su reciente jubilación con la Asociación del Reino Unido en la atención a enfermos y familias. Fue muy interesante ver cómo esta enfermedad se trata en siete centros de referencia y la cobertura que tienen los afectados por Niemann Pick en este país. Ellos hacen un trabajo similar al nuestro pero con una antigüedad de algo más de 25 años. Una referencia importante.

Por la tarde siempre guardamos un momento para intercambio de experiencias y convivencia con las familias.

Compartimos nuestro momento de homenaje y recuerdo a los que viven "en Nuestra Memoria" y por ellos lanzamos al cielo nuestros globos que se elevan llevando consigo nuestro sentimiento y nuestra siempre renovada esperanza.

La organización de esta conferencia corrió a cargo de nuestra coordinadora familiar Julia y de José M^a Fernández como anfitrión, el cual tuvo la idea de finalizar ésta jornada con la actuación de un grupo de baile flamenco de Viladecans que nos inundaron de luz y color con sus bailes y música, y la especialista Susana Martí que nos dirigió un taller de risoterapia, lo cual agradecemos enormemente.

Este año asistió a esta conferencia una familia nueva, una familia que llevaba varios años a la búsqueda del diagnóstico de su hijo y que después de estas jornadas se van con la sensación de pertenecer a nuestra gran familia, con ganas de luchar juntos para ganar esta batalla.



Es importante que nuestra labor de investigación, ayudas personalizadas y sensibilización, sobre todo a la comunidad médica siga adelante. Tan solo una semana después de nuestro encuentro en Castelldefels, ha contactado con nosotros otra nueva familia con dos hijos afectados por NPC. Otra familia que lleva 18 años buscando un diagnóstico.

Como podemos ver, esta situación se repite una y otra vez, es una pérdida de tiempo precioso para iniciar tratamientos y mantener la calidad de vida de los afectados.

Terminamos agradeciendo a los doctores y doctoras que vinieron, su participación y a todos aquellos que sin conocernos personalmente también nos dieron un poco de ellos mismos para hacer de ésta jornada una vez más un encuentro inolvidable.

Fundación Niemann Pick.



Registro Europeo para afectados por Niemann-Pick

La Comunidad Europea ha aprobado y subvencionado éste Proyecto en el cual participarán la Fundación Niemann Pick de España y el Hospital Clinic de Barcelona.

En el transcurso de la reunión que la INPDA tuvo en Noviembre del año pasado, en Talavera de la Reina, conocimos un proyecto que el Dr. Tarekegn Hiwot Del Hospital de Birmingham tenía en mente, era un registro de pacientes con la enfermedad de Niemann pick A,B,C, idea que fue reforzada por todos los países asistentes.

A principios de este año el Dr. Hiwot nos propuso trabajar juntos y pedir una subvención a la Comunidad Europea, para la financiación. A pesar del momento económico por el que atravesamos en el que cada vez es más difícil conseguir financiación para este tipo de proyectos o para investigación.

Durante el verano recibimos la feliz noticia de que Bruselas había aceptado financiar gran parte de este trabajo que se realizará en tres años. La Fundación Niemann Pick de España estará en él, junto con otros 10 participantes.

Entre los 11 participantes esta la INPDA (Alianza Internacional para la Enfermedad de Niemann Pick) a través de la cual se recogerán los datos de otros países no Europeos por lo que se convierte en un proyecto mayor si cabe. Podríamos estar hablando sin lugar a dudas del primer trabajo fruto de la Alianza establecida por los 9 países que estamos integrados en ésta plataforma de trabajo.

Para éste Proyecto, que comenzará en enero de 2013, tenemos los siguientes objetivos y esperamos importantes resultados.

Objetivos:

- Proporcionar un inventario de pacientes, cómo y dónde están.
- Profundizar en el conocimiento de la historia natural de las tres enfermedades.
- Fomentar la colaboración con la industria y las organizaciones de pacientes tanto de Europa como



del resto del mundo.

- Evaluar la efectividad clínica de la gestión y la calidad de atención.
- Establecer correlaciones genotipo-fenotipo.
- Establecer pruebas de diagnóstico rápido en los distintos laboratorios.
- Establecer laboratorios especializados para el diagnóstico molecular de los pacientes.

Entre los resultados esperados podemos destacar:

- Habrá un cambio en el volumen y la calidad de la investigación clínica en las enfermedades de Niemann Pick.
- El registro se puede transferir a los científicos que exploran los mecanismos que generan los trastornos neurodegenerativos.
- Habrá un cambio en la eficacia clínica.

Es por todo lo expuesto un paso fundamental en el estudio de la enfermedad de Niemann pick y no se perderá la pista nunca de pacientes diagnosticados.

Es muy importante el conocimiento y el intercambio de datos médicos. Este registro de portadores marcará desde luego como vimos en nuestra Conferencia Científico familiar del pasado 10 de Noviembre, un antes y un después en la investigación y tratamientos de Niemann Pick.



SENSACIONES...



SENSACIONES..... hace mucho tiempo que sé de vosotros, me atrevo a decir que desde vuestro nacimiento, pero creía que en mi vida no había cabida para nada más, ¿para qué involucrarme? me limitaba a seguir vuestros pasos desde lejos. Os he visto luchar desde mi mundo, sin hacer aprecio de la labor que hacéis, con el convencimiento de que con la compra de unas papeletas de lotería, ya ponía mi grano de arena a vuestra lucha y que con ese gesto tenía "el perdón Divino".

SENSACIONES..... qué equivocada he estado, ahora, desde hace unos cuantos meses, vivo vuestra lucha de muy cerca, lucho con vosotros, colaboro con vosotros, incluso río y lloro con vosotros. Ahora os voy conociendo, y os aseguro que sólo me resta quitarme el sombrero ante tanta humanidad, tanto amor, tanta entrega, tanto tesón, incluso tanta fuerza para levantaros cuando se os pone la zancadilla, simplemente os levantáis y seguís adelante con la cabeza más alta si es posible.



SENSACIONES..... de Isabel, que no la conozco personalmente pero ya me ha robado un pedacito de corazón por su amor incondicional y su valentía con su hijo, sobre todo en los malos momentos que han pasado este verano, cuando más hundida tenía que estar, siempre ha tenido una sonrisa al otro lado del teléfono para dedicarnos. Gracias presidenta por estar ahí y por ser como eres.

SENSACIONES..... Cristóbal, eres genial tío, la balanza perfecta, siempre mediando y calmando las tormentas, siempre pendiente de todo y tratando que esta lucha no acabe y aportando tus buenas y delicadas palabras. No cambies nunca.

SENSACIONES..... qué os podría decir de Julia, que la quiero con toda mi alma, que con los cuarenta y pico años que hace que la conozco, creo que ahora sé realmente como es mi querida hermana y sinceramente me gusta y estoy orgullosa de como es mi hermana.

SENSACIONES..... ¡si señor! en estos meses es lo que me aflora en la piel día a día, SENSACIONES, de admiración hacia estas grandes personas, sensaciones de amor, sí amor, sobre todo de amor hacia estos niños que voy conociendo poco a poco. Nunca imaginé que estas personitas fuesen tan grandes y que pudiesen dar tanto con una simple mirada.

Jery



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 - Las Peñuelas - 04100 La Cañada - Almería
 CHIPANA - Telf: 950 82 60 00 - Fax: 950 25 08 83 - www.casi.es

Especialistas en tomates
 Cometas en calidad



Hasta donde llega el desconocimiento de la enfermedad de Niemann Pick



Todos somos conscientes de que la enfermedad de Niemann pick es una gran desconocida, incluidos los profesionales que no la han tratado, y de alguna manera podemos entenderlo, por su baja incidencia. Pero, ¿qué pasa cuando este desconocimiento llega a poner en peligro la vida de un afectado?

Los afectados de Niemann Pick son personas normales que en algún momento de su vida pueden tener otra enfermedad común o accidente, como puede ser una apendicitis, sarampión, alguna fractura, etc. El hecho de tener esta patología de base o cualquier otra enfermedad "RARA" no puede ser el motivo para no tratar otros problemas sin relación con su enfermedad que puedan surgir en cualquier momento de la vida.

Hoy quiero contaros brevemente nuestra experiencia por si en algún momento os sirve de ayuda. El pasado mes de agosto, Samuel comenzó a sentirse mal con vómitos y dolor abdominal. En primer lugar lo llevamos al centro de salud, y en vista de que no mejoraba por la tarde lo llevamos al hospital. Su ingreso fue inmediato y tras su valoración la sospecha era de obstrucción ileocecal. El tratamiento en cualquier otra persona seguramente habría sido una intervención quirúrgica de urgencia, pero como Samuel tenía Niemann Pick los cirujanos que lo vieron en ese momento, por miedo a las complicaciones, optaron por la administración de antibióticos. Tras cuatro días con este tratamiento el estado de Samuel

había empeorado hasta llegar a ser crítico, bajo estas circunstancias solo quedaba intervenir a vida o muerte. Ahí vino el segundo gran problema cuando el Jefe de Servicio de la UCI de este hospital decidió que un chico con 21 años y Niemann Pick no era un paciente viable, sin consultar previamente con los doctores que tratan habitualmente a Samuel y poniendo en evidencia su total desconocimiento de la enfermedad y del paciente. La consecuencia de esta decisión era fatal y la única solución que nos ofrecían en este hospital era la sedación.

Tras 24 horas de lucha agotadora por nuestra parte, infinidad de llamadas telefónicas a especialistas que conocen esta enfermedad, a amigos y sobre todo a los doctores que llevan a Samuel y conocen su evolución y después de varios intentos, conseguimos trasladarlo a otro hospital, allí fue intervenido de urgencia por vólvulo intestinal, obstrucción intestinal e isquemia mesentérica. Fuimos conscientes en todo momento de la gravedad de la situación en sí misma y del riesgo que corría con la dificultad añadida de tener Niemann Pick. Samuel ha pasado dos largos meses en el hospital, de ellos más de mes y medio en la UVI Pediátrica, muchos días en estado crítico pero superando todo tipo de complicaciones que han ido surgiendo durante este tiempo. A pesar de todo quisimos que tuviese la misma oportunidad que cualquier otra persona habría tenido y gracias a la decisión que tomamos en ese momento y a las personas que nos apoyaron, hoy con algunas secuelas después de esta grave intervención, sigue en casa con nosotros y con una calidad de vida aceptable.

El objetivo de contar nuestra experiencia es el de llevar a la reflexión tanto a pacientes como a los profesionales que en momentos puntuales tienen que tratar a este tipo de pacientes. Hacerles entender





que consultar con los médicos de referencia de estas enfermedades y conocer la evolución de cada paciente es esencial y no significa ser un mal profesional sino todo lo contrario, reconocer las limitaciones personales demuestra la grandeza de las personas.

El gran problema de las enfermedades poco frecuentes es su desconocimiento tanto para profesionales como para la población en general, con todos los problemas que esto conlleva. Pienso que pedir una segunda opinión sería lo correcto en estas ocasiones.

Por último queremos mostrar nuestro más profundo agradecimiento al Hospital Virgen de la Salud de Toledo desde la Gerencia hasta los auxiliares, pasando por doctores y enfermeros, que han tenido contacto con Samuel.

A la Gerencia por permitirle la estancia en la UVIP porque aunque es mayor de edad, quien mejor conoce esta enfermedad y a Samuel es su Neurólogo Pediátrico, pediatras en general por llevar tratándole

desde que tenía 7 años, a los cirujanos que pese a las circunstancias quisieron agotar todas las posibilidades, a las enfermeras y auxiliares por sus cuidados y su cariño hacia Samuel y con nosotros y por supuesto a los pediatras intensivistas por no tirar la toalla ni un solo momento, por intentarlo todo en las situaciones más complicadas, por su profesionalidad, por su cercanía y cariño.

También quiero agradecer al neumólogo de Samuel, el ha sido una pieza clave en este proceso, pues desde que llegamos por primera vez a su consulta y de eso ya hace algún tiempo, se ha preocupado por conocer todo lo referente a la enfermedad y todos sus cuidados han tenido mucho que ver para que pudiera superar esta situación.

Al fisioterapeuta que trabaja con él día a día y a todos los buenos amigos que nos han ayudado a salir de esta mala experiencia.

Un abrazo para todos ellos de los padres y hermanos de Samuel.



Vivencias



Antonio, hijo mío, hace 37 años Dios nos concedió el regalo de tu llegada a nuestras vidas. Eras un niño precioso, risueño, sano, dócil y juguetón. Tu adolescencia transcurrió feliz. Pertenecías al grupo de scouts del colegio y cuando ibais de acampada y senderismo, tu mochila se llenaba de energía y entusiasmo. Te gustaba la naturaleza. Andar por el campo, subir a la montaña y compartir los momentos agradables que te proporcionaba la convivencia con tus compañeros.

Pensábamos que todo esto era beneficioso para ti ya que no tienes hermanos con los que compartir esas experiencias. La sonrisa y la amabilidad siempre han sido algo natural en ti; aún hoy sigues siendo una persona alegre y optimista. Yo diría que agradecido a la vida y a tanto amor que recibes de todos nosotros: tus padres, el resto de tu familia y todos los que te conocen.

Llegó el momento de tu entrada en la Universidad y te fuiste de casa a estudiar fuera lo que habías elegido; lo aceptamos con ilusión aunque con cierta tristeza porque suponía estar alejados e iba a ser la primera vez que nos separáramos; pero el sacrificio merecía la pena porque era lo mejor para tu futuro y para tu proyecto de vida.

Al poco tiempo de comenzar tus estudios universitarios empezamos a detectar señales de alarma que no sabíamos interpretar: algo se estaba rompiendo en ti, algo no funcionaba y tus estudios se iban ralentizando hasta tener que dejar la carrera en 4º de Farmacia.

Antonio, mi amor, jamás hemos oído de ti una palabra amarga o de reproche a la vida cuando tus sueños y tus proyectos han quedado aparcados ante la situación que estamos viviendo; digo "estamos" porque no estás solo en el camino, papá y yo luchamos contigo y por ti para que sigas siendo fuerte y un día poder vivir ese milagro que esperamos del futuro: tu recuperación. Y lo vas a conseguir, tú y todos los demás niños y jóvenes de nuestra familia de Niemann Pick porque estáis en el mismo barco remando en la misma dirección. Ese es nuestro reto. Cuando entramos en la Fundación y gracias al apoyo, la generosidad y la orientación de las primeras personas que conocimos en ella (Júlia, coordinadora de la Fundación, José María y su mujer, Rosa, Juani, que entonces era presidenta de la Fundación, Juan Pedrajas y su mujer, May) se empezó a abrir para nosotros un nuevo horizonte de esperanza; ya no estábamos solos, teníamos a unos padres que luchaban por lo mismo que nosotros.

Hoy, después de casi dos años en la Fundación, podemos decir que sois nuestra segunda familia; nunca olvidaremos el cariño con que nos acogisteis en el primer encuentro familiar al que asistimos; volvimos a Sevilla satisfechos y con un bagaje de afectos y fuerza para seguir adelante.

Y qué decir de esos profesionales de la Medicina, prestigiosos doctores, que en nuestro país (nuestras queridas doctoras Mercè Pineda y María José Coll) y fuera de él, investigan y trabajan con ahínco para ganarle la partida a esta tremenda enfermedad. Tuvimos la oportunidad de comprobarlo en los dos congresos científico-familiares a los que hemos asistido y que nos parecieron un modelo de buena organización, gracias al buen hacer y al intenso trabajo de coordinación de la Fundación.

¡Gracias de todo corazón a nuestros doctores, al Patronato y a los demás miembros de nuestra familia de Niemann Pick!

Nuestro agradecimiento también a los doctores Pablo Mir, María Teresa Cáceres y Sílvia de Jesús, que forman parte del equipo de Neurología del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla que con tanto cariño y profesionalidad atienden a Antonio.

Lola Castilla.



DESDE EL CORAZON

Queridos lectores: si leéis estos renglones, fácilmente entenderéis que están escritos con el corazón. Podréis sumergiros durante unos minutos en la historia (breve pero a la vez larga) de esta nuestra y vuestra Fundación.

Breve en el tiempo, (once años caminando) pero larga si nos ponemos a repasar y relacionar acontecimientos y situaciones que se han ido dando a través del tiempo. Estos acontecimientos y situaciones, siempre han ido unidos inexcusablemente a los sentimientos, tanto de las familias afectadas que conviven y a la vez luchan contra la cruel enfermedad que padecen sus hijos, como a las personas que con su trabajo, sacrificando su tiempo, hacen que la Fundación siga su difícil camino.

A lo largo de estos once años hemos ido encontrándonos con personas que desde todos los niveles de nuestra sociedad, se han acercado aportando su granito de arena, para llegar a donde actualmente se encuentra la Fundación, consiguiendo esta, cumplir con creces los fines que se propusieron desde su creación.

- * Promover la Investigación Médica.
- * Favorecer la Comunicación entre las Familias y ante la Sociedad.
- * Orientación y Ayuda Familiar para la mejora de la calidad de vida de los afectados.

Por otra parte, nos gustaría si nos permitís, haceros partícipes de algunas frases y comentarios que a lo largo de estos once años se han venido publicando en los distintos números de nuestra revista, y que sin duda han calado muy hondo en el corazón de quienes lo han leído, y que en algunos casos se han convertido con el tiempo en eslogan de la Fundación para actos benéficos y nuestros productos de marketing.

Pionero en este tema sin duda es nuestro Presidente Fundador Juan Girón Sánchez, que con su imaginación, facilidad de palabra y literatura, y habiéndose sentido como la mayoría de las familias afectadas, en los comienzos de la enfermedad de sus hijos (un autentico naufragos) y que después encontrando a otros afectados en el tortuoso camino de la enfermedad, convirtió a la fundación Niemann Pick de España en LA NAVE PARA LA ESPERANZA, zarpando ésta en Lérida rumbo a lo que entonces era desconocido, y navegando por un mar con tremendas tempestades pero siempre con grandes ESPERANZAS. Siempre atracaba en algún puerto por el mes de noviembre (Conferencia Familiar), para incorporar a su tripulación a nuevos miembros y zarpar de nuevo con esperanzas renovadas hacia el próximo puerto.



Nace así en su Cuaderno de Bitácora frases como:

- "Una causa...La vida"
- "Gracias hijo por dejarme el mejor legado: luchar por el necesitado en la mayor de las carencias"
- "Encontraremos naufragos en total soledad y desesperanza, le tenderemos nuestra mano y nunca volverán a sentirse solos."
- "Llevamos una tripulación de honor que son esos niños de los que tanto aprendemos, razón de ser de este nuestro proyecto."
- "Nada será fácil, pero con ustedes alcanzaremos ese puerto que todos queremos que deje de tener la denominación de utópico, por ser ese puerto el de la curación."
- "Por quienes nos acompañan de la mano y por los que de su recuerdo nace el camino."

Si has leído hasta aquí querido lector, solo quiero pedirte que te unas a esta Fundación, así estarás ayudando para intentar salvar la vida de unos niños, con la seguridad de estar salvando la vida de unos padres.

DESDE EL CORAZON...

JUAN PEDRAJAS Y MAY VALENZUELA

UNA VEZ MÁS, JUNTOS



Qué bonito es volver a estar juntos, volver a ver todas las familias de la Fundación reunidas.

Cómo se siente el calor de la compañía de todos y los intercambios de palabras y apoyo de cada uno. Una se siente tan segura de sí misma al ver que no estamos solos, que seguimos unidos, como lo que somos, UNA GRAN FAMILIA.

La familia de la Fundación Niemann Pick: porque todos seguimos la misma causa, seguimos juntos y unidos para poder conseguir las metas por las que estamos luchando, NUESTROS NIÑOS.

Quiero agradecer a Julia y Manolo, a todos los miembros del Patronato y a los médicos, que dan su tiempo y esfuerzo a cambio de que todos los niños no pasen necesidades y que nosotros, los padres, nos sintamos apoyados y seguros de los que tenemos en la Fundación. Es lo mejor que nos ha podido pasar: conocer esta Fundación y que existan personas tan humanas como ellos.

Con nuestra Fundación, lograremos alcanzar nuestras metas y algún día podremos decir que es hora de largar el ancla porque nuestro barco ha llegado a su destino.

A Dios le pido otro día más que me escuche y que nuestros niños estén bien como debe ser, que el arco iris ilumine con sus coloridas luces brillantes por nuestras ventanas, que los delfines nos transmitan esa seguridad y firmezas que demuestran y poder tener a mi hija conmigo porque es mi vida, la razón para seguir luchando.

También quiero agradecer especialmente a M^a Ángeles, trabajadora social del colegio de Dafne. Desde el momento que la conocimos nos ha brindado apoyo, cariño y comprensión. Desde que mi niña está en ese colegio está muy cuidada y querida por todos sus tutores, profesores y médicos. Me siento

muy contenta y agradecida por los cuidados y atenciones que tiene mi niña en ese centro. Agradecerles a todos ellos por colaborar comprándome lotería de Navidad de la Fundación y también a Jesús, el de la ruta, por el trato que le da a Dafne, es muy cariñoso y atento.

Gracias a Julia conocí este colegio, porque como siempre, ella está pendiente de nuestros niños y de sus necesidades, siempre que la llamamos está ahí para nosotros. Es la segunda madre de todos ellos, eso lo sabemos todos, dedica su tiempo en saber que están bien y Manolo siempre está apoyándola.

Lo que debemos hacer todos nosotros es, no sólo llamarla para pedir algo, sino también preguntar como está y qué necesita, ya que sabemos que lo único que quiere es que estén bien nuestros niños.

Ellos necesitan nuestro apoyo porque la Fundación tampoco puede hacer milagros. Estoy segura de que si pudieran, ya lo habrían hecho.

También quiero agradecer a los padrinos de mi niña: Adriana, Neithan y a su familia por el apoyo que siempre nos brindan y que también colaboran con los calendarios y la lotería. Son socios de la Fundación y eso demuestra que no seguimos solos y que hay personas que confían en nosotros.

Finalmente agradecer a los tíos de Dafne: Willy, Gladys y a su familia, que siempre están pendientes de ella.

Me siento muy orgullosa de poder compartir y vivir jornadas como esas cuando estamos todos juntos, porque se aprende, se comprende y se comparten muchas experiencias

Un saludo.

Dalcy Montenegro



“Niemann Pick: una Causa... la Vida”



Hace 4 años conocimos una terrible enfermedad cuya existencia antes ni imaginábamos: Niemann Pick. Desde entonces empezamos a ver la vida bajo otra perspectiva.

Nos preguntamos qué podíamos hacer nosotros para aportar nuestro granito de arena en la lucha contra esta “injusticia” que le había tocado vivir a unos niños inocentes y a sus familias. Lo único que se nos ocurrió fue poner a disposición nuestros conocimientos de inglés para facilitar la comunicación entre las familias, los médicos y las asociaciones de otros países, permitiendo así la difusión de la información. Para nosotros no es nada pero para ellos es mucho y no paran de agradecérselo con manifestaciones de afecto que nos llenan y nos animan a seguir adelante. Y es justo sobre ellas, las familias, sobre las que nos gustaría decir unas palabras.

Desde que los hemos conocido nos hemos planteado vivir de otra manera, centrándonos en lo que realmente importa en esta vida. Nos han enseñado, sin saberlo, sólo con sus gestos en la cotidianidad el amor, la perseverancia y la lucha, a pesar del dolor que alberga sus corazones. Estos padres no tienen tiempo que perder en castigarse con los sentimientos de culpabilidad del “¿por qué me ha tocado a mí?”. No quieren llorar a todas horas porque saben que cada minuto perdido en llanto es un minuto



de lucha y dedicación que le están quitando a sus hijos. No quieren pensar en que pasará dentro de unos años, prefieren disfrutar de cada instante que pasan juntos.

Es esta actitud la que hace de ellos unos seres especiales, unos ángeles de la guarda en tierra de estos niños que tanto les necesitan. Por estas razones queremos dar las gracias a toda esta grande familia, por enseñarnos a sonreír a la vida y a la enfermedad. Desde aquí queremos animarles a seguir adelante en esta lucha y nosotros también queremos seguir adelante con ellos, todos juntos bajo el lema de nuestra Fundación: “Niemann Pick: una causa...la vida”

Maria, Enrique y Alice



Avenida Alcazaba, 18
ZAPILLO - ALMERÍA

Tel: 950 264 487



¡Hay vida antes de la muerte!

NO ELEGIMOS NACER, NI TAMPOCO ELEGIMOS LA FAMILIA EN LA QUE NACEMOS, PERO ELLO CONDICIONA NUESTRA VIDA.



El primer rol que desempeñamos, es el de hijos, y es en edades tempranas cuando configuramos nuestra personalidad. Somos como esponjas, y todos los impactos que recibimos, los entendemos como válidos. De ahí la responsabilidad que tenemos como padres, de dar lo mejor de nosotros

mismos, para que los surcos cerebrales, o los caminos, que van a ser la base vital del cerebro de nuestros hijos, sean nítidos, y firmes, llenos de positivismo y esperanza.

A nivel hormonal, si estamos felices, generamos dopamina, y si estamos decaídos serotonina, pero además, si tenemos estrés, éste hace que activemos las alertas del miedo, del temor y actuemos en consecuencia.

Cuando nacemos, pensamos que tenemos dominio de nuestro tiempo, de nuestro mañana, creemos que es algo que depende de nosotros, si comemos bien, no tendremos una enfermedad, si hacemos deporte, viviremos mas años, si ...si...si.....son todo hipótesis, y aunque es verdad que hay que estar lo mejor posible, en este supuesto dominio del tiempo, lo único que es real, es que ahora mismo me siento honrada de escribiros estas palabras....es decir lo único real es este momento presente.

Nuestra vida es un presente continuo, todos y cada uno de los instantes, que vivimos, son únicos e irrepetibles, el vivirlos, con intensidad, con coherencia y alegría, es el verdadero sentido de nuestra vida, y de la vida de las personas que nos rodean.

Una de las experiencias, más maravillosas, sino la que más- es ser padres, uno siente que ese "ser", es el regalo más grande. Todos tenemos expectativas, queremos lo mejor, cuidarlos y protegerlos como un tesoro. Pero a veces, estas expectativas, se convierten en una gran frustración cuando algo de lo que habíamos previsto no se cumple.

Si nos dicen que nuestro hijo esta enfermo, se nos cae el mundo, nos sentimos culpables y responsables, de lo que esta ocurriendo. Y nos preguntamos ¿Por qué a mí?

Es aquí en este momento tan duro, y crucial...., cuando nuestras actitudes, y sentimientos, se nos pueden volver en contra, nos frustramos, nos inhibimos, nos encerramos en esta nueva realidad, con la que no contábamos, nos sentimos perdidos....y la desesperación y tristeza, se vuelven nuestras compañeras de viaje...

Es por ello, que por coherencia con nuestra propia vida, y sabiendo que lo único real es este presente, por lo que debemos tener la suficiente FUERZA EMOCIONAL, para decirnos.... ¿Por qué no me iba a ocurrir a mí? Y ¿Qué puedo hacer para no desfallecer? Es mi hijo, lo más sagrado, lo más importante de mi vida, lo que quiero más que a mí mismo, y esta en mi mano hacer su vida mejor.

Positivar esta realidad tan extrema es la mejor opción. Tengo a mi hijo conmigo, y debo luchar por el. Mi felicidad, incide en su felicidad, mi actitud, condiciona su actitud...una sonrisa, lleva añaña otra sonrisa...un abrazo, otro....La única diferencia entre tu y tu hijo, es el factor tiempo, y la enfermedad, pero nadie nos asegura el futuro, ni siquiera a los que están-estamos sanos....por ello, cada día es un regalo...para empezar, para compartir, para sumar, para querer, para equivocarse, para pedir perdón....son momentos que jamás volverán, por ello es ahora en este instante, cuando debemos decir:

**GRACIAS POR FORMAR PARTE DE MI, VIDA,
PORQUE MI VIDA SIN TI, NO HUBIESE SIDO LA
MISMA. TE QUIERO.**

No quiero despedir estas palabras, sin dar las gracias a Elvira García, (ex alumna de un curso de Inteligencia Emocional impartido en la Confederación de Empresarios de Murcia), por permitirme abrir los ojos...a vuestra valentía, generosidad, y lucha. Os admiro, y sois un ejemplo, que me invita a ser cada día mejor y a vivir mi presente con más apertura hacia los demás. Esto es lo que nos vamos a llevar, lo demás se queda aquí.

Vuestra amiga:
Mar Souto Romero

*Doctora en Competencias emocionales en la
Educación Superior*

Mi familia, mis compañeros, mi Fundación

Hace bien poquito, el 10 de noviembre de este año, hemos celebrado nuestra XIII Conferencia Científico-Familiar con toda la ilusión y esfuerzo del mundo.

Hemos asistido familias nuevas y veteranas, todas ellas con el propósito de acompañarnos y ver lo que, entre todos como FUNDACIÓN NIEMANN PICK DE ESPAÑA, estamos consiguiendo con nuestra lucha y nuestro trabajo. Por la parte que me toca, mi única intención ha sido que todos estuviésemos cómodos, respaldados por la Fundación y que encontráseis interesantes e importantes todas las ponencias y exposiciones que nuestros doctores invitados y a la vez agradecerles todo su trabajo y su tiempo.

Quiero agradecer de todo corazón vuestra asistencia porque es nuestra forma de demostrar y demostrarnos que deseamos ver un poquito de luz en esta enfermedad y decir al mundo entero que seguiremos luchando siempre. Hemos escuchado la parte científica que nos interesa Hemos vivido "En nuestra memoria"

Hemos disfrutado de unas risas

Nos hemos deleitado con un cuadro flamenco
Hemos bailado

Hemos llorado

Y hemos disfrutado de esas sonrisas que son lo que más importan, las de nuestros niños.

Cada uno sabe lo que se ha llevado, cada uno ha sacado su conclusión, cada uno sabe lo que ha vivido, pero yo personalmente quiero que sepáis que... Como padre afectado estoy muy orgulloso de todo lo que ha dado de sí estas jornadas y tengo que quitarme el sombrero ante las ponencias que allí se expusieron, en mi piel me he llevado todo el calor humano que vosotros me habéis entregado. "Gracias compañeros de lucha" Por último quiero agradecer, aunque la palabra gracias se queda muy corta, a tres personas por su trabajo, su dedicación, su ilusión. Agradecer a los capitanes de nuestro barco:

A Isabel, madre de Samuel, que nos demuestra lo que es ser persona, madre y presidenta, que está siempre con el timón de nuestro barco por muchos obstáculos que encuentre en su vida, y sobre todo en estos últimos meses cuando nuestro Samuel está pasando por malos momentos.

A Cristóbal, nuestro gran mediador, nuestro secretario, que sin tener hijos afectados por la enfermedad, navega por nosotros desde hace ya trece años.

Y a Julia, que con todo su peso de una familia, un marido, un hijo y unos padres que la necesitan, dedica todo su tiempo a nuestros niños, dedica toda su atención a nuestra Fundación, todos sabemos que para ella las familias y sus necesidades es lo primero.

Toda esta lucha, también tiene su polo negativo, hay personas que sin ninguna razón intenta desacreditar a estas increíbles personas, porque no dedicarles también dos líneas ya que lo único que consiguen es que nos unamos más en la lucha y nos den fuerzas para demostrar la importancia de nuestro trabajo. Un trabajo que ha conseguido, en trece años, avanzar mucho, de no tener nada en el año 2000, a ser una de las Fundaciones más prestigiosas en cuanto a investigación sobre la enfermedad y haber conseguido crear una Alianza Internacional con la gran consideración y respeto de el resto de los países aliados.

He querido hablar un poco de la conferencia de Castelldefels y de estas personas que son Fundación, que son auténticos pilares de ella, que siguen aquí, a pesar de que intenten dinamitarlas, aquí siguen, aunque muchas veces les cuesten lágrimas de rabia, de impotencia por la pérdida de alguno de nuestros niños, aquí siguen, y nosotros con ellos.

Por último os hablo de mí, soy un padre afectado, socio de la Fundación y patrono de gestión, coordinador externo e imagen de la Fundación.

Como padre estoy satisfecho de la gestión que se lleva con la enfermedad, con los doctores y con la propia Fundación y me encuentro acompañado y arropado por todos.

Como patrono y coordinador externo e imagen, quiero compartir con vosotros que tenemos relación con todas las Asociaciones de enfermedades raras, así como con FEDER y otras Instituciones Oficiales.

Como socio, estoy siempre informado con todo lo que conlleva la Fundación.

GRACIAS a todos los socios, familias, amigos, entidades colaboradoras y sobre todo, gracias a mi Ayuntamiento en Viladecans por su activa colaboración con la FUNDACIÓN NIEMANN PICK DE ESPAÑA.



A nuestro lado con esfuerzo y dedicación



Las doctoras Mercé Pineda y María José Coll, llevan 11 años de colaboración y trabajo altruista con nuestra Fundación.

La Dra. Mercé Pineda, neuropediatra del Hospital San Juan de Dios, ha tratado en su consulta con muchas familias y ha diagnosticado clínicamente a muchos pacientes con enfermedad de Niemann-Pick, especialmente del tipo C. Tal vez casi durante toda su vida profesional.

Y la Dra. María José Coll, bioquímica ha realizado las confirmaciones diagnósticas en el Institut de Bioquímica Clínica del Hospital Clínic de Barcelona, a través del diagnóstico bioquímico y molecular de pacientes y de sus familiares.

Es importante que nuestros amigos y colaboradores de nuestra revista Sensaciones conozcan el trabajo y los objetivos que nos siguen uniendo.

Tuvimos el primer contacto con ellas apenas unos meses después de constituida la Fundación, en Marzo del 2001 cuando el entonces nuestro inolvidable Presidente Juan Girón, constataba telefónicamente con la Dra. Pineda, porque sabíamos que trataba en su consulta algunos niños y era un punto de referencia en España en la clínica de ésta enfermedad.

Nuestro interés era poder abrir un camino en el estudio y la investigación de la enfermedad. Nuestro objetivo era muy sencillo, lo resumía Juan con la fresa de "ojala algún día podamos haber contribuido a la solución de ésta enfermedad con algún proyecto apoyado por nosotros".

Y se hizo realidad éste deseo compartido con todos, desde el primer momento.

De aquel primer contacto telefónico de Juan con Mercedes Pineda y el traslado que hizo ella de su mensaje a María José Coll, surgió la primera posibilidad de colaboración: la realización de un primer proyecto que consistió en buscar las mutaciones causantes de la enfermedad de Niemann Pick tipo C en los pacientes diagnosticados en aquel momento en toda España de esta enfermedad. Este proyecto que además pretendía poder establecer correlaciones entre el tipo de mutaciones y la clínica que presentaban los pacientes, fue rápidamente presentado en Cartagena en Octubre del 2001, en el marco de nuestra II Conferencia familiar... Pasaron 4 años de trabajo, de apoyo económico nuestro a ésta labor con la contratación de las primeras becarias que harían el trabajo necesario bajo la dirección de Las doctoras Pineda y Coll, siempre con una actitud totalmente altruista.

Y fue posible identificar las causas genéticas de la enfermedad en los pacientes diagnosticados en España y con ello fue posible poder realizar la labor de prevención necesaria para que en el árbol familiar próximo no se dieran en el futuro nuevos casos de Niemann Pick C y al mismo tiempo se posibilitaba mediante consejo genético a familiares más lejanos, el nacimiento de niños que podrían ser portadores, pero no padecer la enfermedad.



Aquel primer estudio de investigación fue presentado en un Congreso de enfermedades degenerativas en Madrid y las doctoras captaron la atención de Actelion para abrir la posibilidad de iniciar tratamiento a nivel experimental con Zavesca en sus propios pacientes.

Se abrió una segunda puerta muy deseada. Un tratamiento que precisó la realización de un protocolo médico, la aprobación de las autoridades sanitarias del Estado y Hospitalarias y las primeras familias que voluntariamente quisieron participar en éste ensayo.

La principal característica del mismo era que aquel año del 2004 en España se iniciaba el ensayo por debajo de los 14 años de edad, una barrera no superada en los anteriores inicios que se realizaron fuera de España. Rápidamente el protocolo médico fue trasladado a diferentes Hospitales en toda España y la Dra. Mercè Pineda inició un trabajo largo en tiempo para ir centralizando los datos médicos precisos que cada doctor facilitaba de su propio paciente.

Recordamos en la Fundación siempre la tensión que suponía afrontar un tratamiento millonario en pesetas, que costeaban en aquel momento los diferentes hospitales, con pruebas de control muy caras que abonaba la propia Fundación para ver la incidencia de ésta medicación en el freno del deterioro neurológico de la propia enfermedad.

Paralelamente, fue preciso hacer un seguimiento de la evolución de *éstos primeros pacientes*. *Eran ensayos y había que obtener datos demostrativos*. Y esta labor se hizo bajo su dirección con una becaria contratada en el propio Hospital con la subvención de Actelion, el Laboratorio propietario de ésta medicación.

Durante todos estos años, ambas doctoras han realizado muchas publicaciones de sus conclusiones y trabajos en las principales revistas técnicas de edición médica a nivel mundial. Se pueden consultar en nuestra web .

Trabajos que siempre han supuesto abrir puertas en investigación a un conocimiento de la enfermedad en puntos hasta el momento que nunca se había logrado llegar. El avance ha sido impresionante durante estos años.

Nuestra intención es reflejar en estas líneas la importancia y el gran interés que ha supuesto su aportación a la investigación de ésta enfermedad.

Fruto de este trabajo continuado ha sido su asistencia y participación a muchos congresos internacionales para promover y extender el conocimiento de la enfermedad en diferentes medios y con diferentes profesionales. Y para nosotros como afectados y como Fundación, cuando más se extienda el interés médico, mucho mejor para el mañana de ésta enfermedad.

Cada año han explicado de forma directa y personal en las diferentes Conferencias médico familiares, la actualización médica sobre la enfermedad.



Han estado y siguen estando a disposición y en contacto con la Fundación formando con nosotros parte básica en el Comité de asesoramiento médico de nuestra Fundación.

Hoy es una realidad que la enfermedad al identificarse genéticamente, permite una labor de prevención evitando su transmisión, es una realidad el nacimiento de 16 niños entre padres portadores sabiendo que no padecerán la misma.

El conjunto de datos presentados a la EMEA por la Dra. Mercè Pineda con los ensayos de Zavesca fue fundamental para que se aprobara este tratamiento como válido para Niemann Pick.

Y hoy... seguimos. Ahora ya nos movemos a nivel de un trabajo internacional de coordinación de esfuerzos con doctores e investigadores.

El logro de la investigación es abrir puertas en el conocimiento y futuras terapias para la enfermedad.

Tenemos que apreciar y valorar lo mucho que vale y supone elaborar un proyecto de investigación y después buscar subvenciones y apoyo económico para hacerlo realidad.

Hay multitud de pasos y gestiones que sólo ellas conocen. Han tenido en todo momento una iniciativa que se ha basado sin duda en la propia motivación que les ha dado el cariño por su profesión y sin duda también saber que contaban en todo momento con el apoyo de nuestra Fundación.

Nada les ha obligado nunca a ir más allá de atender sus propias consultas, pero hemos de reconocer que lo que hoy significan es algo muy importante no solo para nosotros sino también porque son un punto de referencia junto a otros profesionales fuera incluso de nuestro país.

Nosotros como Fundación valoramos su generosidad y su trabajo.

Fundación Nieman



*Dafne
Madrid*



*Ainhoa
Avila*



*Alba
Algeciras*



*Roberto
San Fernando
Cádiz*



*Iker
Badalona
Barcelona*



*Rosa Maria
Viladecans
Barcelona*



*Mª Jesús
Almeria*



*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*

Man Piék de España

... por ellos



Joaquín
Sevilla



Mónica
Madrid



Alberto Manuel
Granada



Jorge Francés
Enguera



Raúl Garrido
Fuenlabrada
Madrid



Magdalena
Quesada - Jaen



Carla
Barcelona



Aroa,
ojos de su madre
Avila



José Agustín
Cartagena
Murcia



Diego
Salamanca



Raúl
Sevilla



Kosta
Valladolid



Caridad Carmen
Burujón - Toledo



Luis Miguel
Ourense



Monserrat
Ourense



Paula
Murcia



Tania
Escalonilla
Toledo



Alvaro
San Sebastián



Antonio Manuel
San Fernando
Cádiz

No es cuestión de investigar, también es cuestión de sensibilidad

Nuestro reconocimiento a Judit Macías Vidal y María Pérez Poyato por sus trabajos de investigación y colaboración con la Fundación



Durante años, desde que comenzamos los trabajos de investigación en nuestra Fundación en el año 2002 y hasta la fecha actual bajo la dirección de las Dras. Mercè Pineda y María José Coll, han trabajado diversas becarias que han desarrollado su labor en el Hospital San Juan de Dios o en las instalaciones del Hospital Clinic.

Creemos sinceramente, que también esta época de su formación antes del doctorado les ha aportado en lo personal y profesional cosas muy importantes.

Hoy escribimos de una manera muy especial para resaltar la labor de Judit Macías Vidal y María Pérez Poyato.

Judit es licenciada en Biología y fue contratada por la Fundación (Beca de Investigación Juan Girón) para la realización de varios trabajos de investigación, el actualmente en desarrollo "Análisis de los mecanismos implicados en la enfermedad de Niemann Pick tipo C..." que está subvencionado por el Instituto Carlos III y el Ministerio de Ciencia e Innovación.

Sus años de experiencia y trabajo con nosotros (2006 hasta la fecha) le han servido para poder elaborar y presentar su tesis doctoral el pasado 26 de octubre que ha preparado bajo la dirección de la Dra. María José Coll y cuyos trabajos ha realizado en la Sección de errores Congénitos del Metabolismo (IBC) del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clinic. Hoy ya es doctora.

La Dra. María Pérez Poyato es licenciada en Medicina y especialista en Pediatría. Ha realizado trabajos de investigación como Neuropediatra en el Hospital San Juan de Dios bajo la dirección de la Dra. Mercè Pineda

y presentó su tesis doctoral el pasado mes de julio.

La Dra. María Pérez Poyato ha trabajado desde julio de 2007 hasta mayo de 2012 como investigadora para la Fundación Sant Joan de Déu en colaboración con Actelion Pharmaceuticals para el proyecto "Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Evaluación clínica de pacientes con administración del inhibidor de sustrato N-butyldeoxynojirimycin (OGT918)". Investigadora principal: Dra. Mercè Pineda.

María hizo lectura de su tesis el pasado 2 de julio y actualmente desarrolla su labor asistencial como neuropediatra en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander.

En septiembre de este año fue galardonada con el premio "**Archibald Garrod Award**" por su trabajo en las lipofuscinoses neuronales ceroides, motivo de su tesis doctoral, dirigida por las Dras. Pineda y Milá. La Sociedad para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (SSIEM) otorga cada año este premio al autor del estudio más completo, y representativo de las características clínicas, tratamiento y seguimiento de una enfermedad metabólica, que haya sido publicado durante el año anterior en la revista de la Sociedad, el Journal of Inherited Metabolic Disease (JIMD). Es importante destacar que es la primera investigadora española en recibirlo.

Judit Macías recibió el **premio FEEL** a la mejor publicación de investigación en España durante el 2009.



Creemos que ambos reconocimientos en el ámbito científico y de la investigación indican claramente el valor añadido que supone la aportación y el trabajo de nuestras queridas doctoras y el alto valor que tiene y ha tenido su aportación.

Ellas han sido coautoras, junto con la Dras. Mercè Pineda y María José Coll, de varios estudios seleccionados por su interés para su edición en varias publicaciones de interés internacional para las profesiones de Medicina.

Destacamos algunas de las publicaciones de las que son autoras, que se pueden consultar en todo su contenido en nuestra web () en el apartado Investigación.

2009 – Molecular Genetics and Metabolism

“El proceso de degradación de RNAs mensajeros que codifican para proteínas truncadas en 9 alelos de pacientes Niemann-Pick tipo C en España”

Macías-Vidal J, Gort L, Lluch M, Pineda M, Coll MJ.

Mol Genet Metab. 2009, 97 (1):60-4

Obtuvo el premio FEEL a la mejor publicación de investigación en España durante el año 2009

2010 – Molecular Genetics and Metabolism

“Experiencia clínica del tratamiento con Miglustat en pacientes pediátricos con enfermedad de Niemann Pick tipo C: una serie de casos”

Pineda M, Perez-Poyato MS, O’Callaghan M, Vilaseca MA, Pocovi M, Domingo R, Ruiz Portal L, Verdú Pérez A, Temudo T, Gaspar A, García Peñas JJ, Roldán S, Martín Fumero L M, Blanco de la Barca O, García Silva MT, Macías-Vidal J, Coll MJ.

Mol Genet Metab. 2010, 99 (4): 358 – 66

2010 – Clinical Genetics

“Estudio molecular realizado a los pacientes Niemann Pick tipo C, profundizando en el análisis de las mutaciones que afectan al mecanismo de splicing”

Macías-Vidal J, Rodríguez-Pascau L, Sánchez-Ollé G, Lluch M, Vilageliu L, Grinberg D, Coll MJ, el Grupo NPC Español de Trabajo

Clin Genet 2011, 80 (1): 39-49

2011 – Current Pharmaceutical Biotechnology

“Nuevos agentes y enfoques para el tratamiento de la enfermedad de Niemann – Pick tipo C”

Pérez- Poyato MS y Pineda M

Curr Pharm Biotechnol 2011, 12 (6): 897 – 901

2012 – Gene

“Iniciación y discontinuación del tratamiento con inhibidor de substratos en pacientes con Enfermedad de Niemann-Pick Tipo C”

Pérez- Poyato MS, O’Callaghan M, Pineda M

Gene 2012, 506 (1): 207-10



Siempre hemos mostrado en nuestras conferencias científico-familiares nuestro reconocimiento de forma directa y personal a todas las entonces becarias que durante años han trabajado con nosotros y hoy, doctoras que han realizado sus tesis/proyectos sostenidos por nuestra Fundación.

Queda un vínculo entre la Fundación y una parte importante de su formación personal y profesional que no podemos olvidar ni ellas ni nosotros. Tienen nuestro cariño, nuestra felicitación por la brillantez de su trabajo. Nunca han sido profesionales por horas, nunca.

Cuando les hemos pedido ir a un Congreso o reunión que podía ser de interés para todos, siempre hemos tenido su disponibilidad personal. Niemann Pick es un capítulo importante para ellas y estamos seguros que contribuirán con su formación a extender lo que conocen con otros profesionales para sensibilizarles frente a esta enfermedad que poco a poco por su mayor conocimiento dejará de ser considerada rara y en proceso de curación. Es nuestro mejor deseo y el de ellas.

La Fundación



Cuidados respiratorios en la enfermedad de Niemann-Pick

Introducción

El hecho de que la enfermedad de Niemann-Pick (NP) en sus distintas variantes, pueda afectar como trastorno de almacenamiento lisosómico a diferentes órganos, hace que resulte siempre conveniente evaluar una potencial afectación respiratoria en cada uno de nuestros pacientes. Sin embargo, poco se sabe todavía de cómo la dolencia afecta al aparato respiratorio y el conocimiento de que disponemos actualmente, parte de series de casos aislados recogidos en la literatura médica, en parte por la baja prevalencia de este trastorno. Estas series de casos, han mostrado una afectación pulmonar bastante frecuente. Las células de NP se acumulan en los septos y sacos alveolares, tráquea, paredes bronquiales y bronquiolares y en la pleura. De entre las variantes más comunes de esta enfermedad y centrándonos en los tres tipos primarios, en el tipo A se produciría una afectación respiratoria temprana, desde los primeros meses de vida y paralela a la afectación neurológica que acontece. En el tipo B se ha descrito una repercusión crónica visceral que puede incluir de forma tardía y también frecuente al pulmón, con una afectación que a veces será descubierta de forma casual durante la evaluación del paciente por sintomatología respiratoria (tos crónica o falta de aire con los esfuerzos) o infecciones pulmonares recurrentes y presentando como hallazgo más común la presencia de una afectación del intersticio pulmonar (es decir del parénquima que rodea a las vías aéreas) que es no específica de esta enfermedad y que tiene un curso generalmente progresivo. En el caso del tipo C donde se produce un trastorno del transporte de colesterol, con un acúmulo de surfactante pulmonar funcionalmente inactivo, la afectación respiratoria puede ser muy temprana produciendo situaciones de distrés respiratorio en un pequeño subgrupo de enfermos (NPC2) mientras que en el resto, la afectación pulmonar será variable y puede ser progresiva en el tiempo, produciéndose también frecuentemente una enfermedad pulmonar intersticial (NPC1).

Evaluación respiratoria del paciente con Niemann-Pick

Es importante que el paciente sea evaluado por el pediatra o neumólogo infantil o de adultos según su

edad, ante la aparición de cualquier sintomatología respiratoria. Dentro de las manifestaciones clínicas más frecuentes por lo tanto, debemos prestar atención a la presencia de tos crónica, disnea, es decir sensación de falta de aire o ahogo con intolerancia al esfuerzo e infecciones respiratorias recurrentes como datos potenciales de afectación respiratoria por la enfermedad. También deberíamos prestar atención al grado de somnolencia diurna de cada paciente, déficit de concentración y necesidad de dormir incorporado, como signos de alarma de que pueda estar ocurriendo un trastorno de la ventilación alveolar. Dentro de la evaluación inicial respiratoria de la enfermedad y en su seguimiento clínico, el neumólogo puede solicitar estas pruebas:



- **Pruebas de función pulmonar:** Podremos utilizar distintas pruebas funcionales dependiendo de la edad y grado de colaboración del paciente. De forma básica podemos obtener información relevante a la hora de establecer si existe un defecto ventilatorio mediante la realización de una espirometría forzada. La evaluación de la pletismografía puede informarnos de forma completa sobre los volúmenes pulmonares del paciente y confirmar una alteración ventilatoria restrictiva, característica de la enfermedad. Mediante las presiones máximas estáticas en boca, una prueba relativamente sencilla, podemos obtener información sobre el estado de los músculos respiratorios inspiratorios y espiratorios del paciente. La medición de la capacidad tusígena a través del pico-flujo de tos, debe realizarse de forma rutinaria. Por último, puede resultar especialmente útil la realización de la prueba de capacidad de transferencia o difusión de monóxido de carbono en situaciones donde sospechemos una afectación intersticial pulmonar y que puede estar disminuida a consecuencia del depósito celular de esfingomielina o colesterol. Las distintas pruebas de esfuerzo pueden también ayudar a

establecer una limitación inicial en la capacidad para el ejercicio.

- **Estudios del sueño:** A través de una oximetría nocturna, una poligrafía cardiorrespiratoria o una polisomnografía podremos entender si existe algún trastorno de la respiración durante el sueño que sea susceptible de corrección.
- **Pruebas de diagnóstico por imagen:** La radiografía simple de tórax, constituye la prueba de imagen de cribaje inicial a la hora de detectar una afectación intersticial del parénquima pulmonar. La tomografía axial computarizada torácica, especialmente de alta resolución, ofrece una confirmación de la existencia de afectación parenquimatosa, mostrando más característicamente la existencia de un patrón intersticial retículo-nodular, engrosamiento de los septos y asociado a opacidades que adoptan la apariencia de vidrio deslustrado, aunque estos hallazgos, no específicos pueden variar.
- **Gasometría arterial y pulsioximetría:** Nos sirven para establecer de forma directa o indirecta, cómo está el intercambio gaseoso de forma precisa en situaciones de vigilia, determinando en la primera el nivel de oxígeno y de dióxido de carbono de nuestra sangre arterial.
- **Fibrobroncoscopia:** Esta prueba invasiva, puede tener valor diagnóstico y muy parcialmente terapéutico y puede ser requerida en una proporción elevada de casos. La realización del lavado broncoalveolar muestra característicamente macrófagos alveolares cargados de lípidos o espumosos (células de Niemann-Pick) pudiendo orientar el diagnóstico y ayudando a identificar infecciones intercurrentes.
- **Ecocardiografía:** Nos permitirá evaluar el flujo arterial pulmonar y analizar datos de afectación cardíaca consecuencia de un trastorno respiratorio crónico o valorar la presencia relativamente frecuente de un síndrome hepatopulmonar.

Cuidados respiratorios en el paciente con Niemann-Pick

Los tratamientos neumológicos extrahospitalarios en esta dolencia, están enfocados desde una vertiente preventiva y otra dirigida a corregir las complicaciones respiratorias de la enfermedad y controlar los síntomas derivados de la hipoventilación.

Dentro de este esquema, resulta esencial la prevención en la aparición de infecciones respiratorias derivadas de un insuficiente aclaramiento de las secreciones

respiratorias, por debilidad de la musculatura respiratoria y/o una tos ineficaz o por un trastorno de la deglución que esté facilitando la aspiración de alimentos líquidos o genere problemas de penetrancia de los sólidos, para lo que será importante realizar un abordaje nutricional específico. En este contexto, en ocasiones deberemos aplicar ayudas mecánicas para lograr una tos asistida eficaz y un suficiente aclaramiento de secreciones, de forma combinada con una adecuada fisioterapia respiratoria que podría establecerse como un cuidado diario más del paciente.

El uso combinado de chalecos percusivos y de la insuflación-exsuflación mecánica, junto a la tos asistida manual pueden resultar útiles junto a terapias farmacológicas, aunque el uso de tratamiento mucolítico y la adyuvancia en el empleo de tratamientos broncodilatadores fuera de contextos clínicos específicos, puede resultar limitada. El tratamiento antibiótico precoz ante signos de infección bronquial, esto es: presencia de un esputo purulento (con color), debe consultarse y realizarse bajo control médico, resultando aconsejable. El neumólogo deberá realizar un control periódico de estas terapias y establecer su eficacia y tolerancia en el tiempo por parte del paciente.

La presencia de insuficiencia respiratoria, cuando el paciente muestre unos valores de oxígeno por debajo de un umbral clínico establecido, puede implicar la necesidad de implementar un tratamiento oxigenoterápico prolongado, especialmente en situaciones agudas y en la recuperación de las mismas.

La demostración de un trastorno respiratorio relevante durante el sueño o la presencia de hipercapnia (elevación del dióxido de carbono en sangre) en vigilia, junto a algunos síntomas neurológicos, pueden traducir la presencia de una hipoventilación alveolar relevante y obligarían a valorar la implementación de un programa de soporte ventilatorio domiciliario mediante un respirador de forma no invasiva (máscara) o invasiva (traqueostoma).

En este último contexto y especialmente en situaciones de insuficiencia respiratoria avanzada, no podemos obviar el abordaje de las directivas avanzadas de cada paciente y de las opciones terapéuticas dirigidas a lograr una adecuada paliación de los síntomas.

Dr. Ángel Ortega González.

Médico neumólogo.

Hospital General Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina.

HOMENAJE A UNA GRAN MUJER

Voy a rendir un humilde homenaje a una persona especial.

Dicen que quien tiene un amigo, tiene un tesoro y es cierto, soy alguien afortunada por tener cerca amigos excepcionales e Isabel Hontanilla se encuentra entre ellos.

Cuando la conocí teníamos en común un proyecto que es la Fundación. Persona discreta se fue ganando mi confianza casi sin hacer ningún esfuerzo y de ese modo me dejó entrar en su vida.

He descubierto a lo largo del tiempo una persona que abre su corazón y a pesar de los golpes de la vida sigue confiando sin reservas y que regala fortaleza aunque a veces se encuentre agotada.

Mucho ha hecho por la Fundación que sólo unos pocos parecen reconocer. Las personas que la conocen la apoyan incondicionalmente y no sólo eso, la quieren y respetan, pero yo la he visto en su hogar en ese espacio que todos tenemos sagrado y que a pocas personas damos entrada, la he visto manteniendo la unidad con los suyos, guardando sus lágrimas y dando alegría y esperanza.



Ha ido allí dónde ha habido una familia que sufría llevando a Samuel, a los eventos sin reclamar gastos a la Fundación, ha estado atenta cuando ha habido algún niño hospitalizado, ha viajado (no ha sido por placer) lejos de su casa siempre en interés de todas las familias y nunca ha esperado gratitud aunque sí el respeto como cualquier otra madre.

Isabel, me siento orgullosa de contarme entre tus amigos, con tu esposo Antonio y tus tres hijos formáis una piña que se fortalece en la adversidad, mereces todo lo bueno que puede regalar la vida y te recuerdo que las personas como tu jamás están solas porque siempre cuentan con buenos amigos.

Manoli Castro



SABOR DE ALMERÍA

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

Tfnos.: 950 290 660
950 293 548

Fax: 950 292 310

17F DÍA NACIONAL DE NIEMANN PICK



17 DE FEBRERO
DÍA NACIONAL DE NIEMANN PICK EN ESPAÑA

Tu ayuda es importante.
Colabora con

Fundación Niemann Pick de España
www.fnpe.es

Haz tu donación en la cuenta: 2100 4770 12 0300050346 (IBAN)

Para más información sobre la enfermedad y sobre la Fundación Niemann Pick de España visita la web: www.fnpe.es, envía un correo electrónico a info@fnpe.es o llámalo al 873 266 117.

Colabora por una buena causa: la vida



Año tras año, tenemos esta fecha que da Honor y Memoria a un Proyecto que nació este mismo día del año 2001 cuando la Fundación se presentaba por primera vez ante la sociedad.

Esta fecha marcó el inicio de un cambio, la dinámica de una enfermedad hasta ahora incurable a la cual procuramos con mucha lucha irle borrando las dos primeras letras. Son muchas las cosas que se han cambiado. Y muchas más las que nos quedan por cambiar pero la esperanza es cada vez mayor.

La primera victoria en la lucha contra una enfermedad rara es que deje de ser desconocida. Que deje de ser ignorada. Y este es el principio para originar conciencia y con ella surge la solidaridad en forma de incentivo para la investigación médica, para orientar y ayudar a las familias y ahora más que nunca poder dar el mayor significado a la divulgación y comunicación social.

Es un día para salir y reclamar en nuestras ciudades y pueblos, en nuestros entornos de trabajo y de relaciones de amistad que formamos parte de un proyecto con un gran fin y con unos valores inmensos.

Para dar a conocer a la sociedad, a los que nos quieran escuchar, que pese a todos los momentos difíciles y dificultades posibles, seguimos aunando esfuerzos.

Desde el 2010 unimos nuestro esfuerzo a otros 9 países que forman con nosotros una plataforma internacional que está a su vez propiciando y favoreciendo el trabajo de un grupo impresionante de médicos e investigadores, a unos laboratorios médicos que nos ayudan y ofreciendo también a todas las familias una plataforma de unidad y trabajo.

Hoy seguimos investigando la enfermedad, son ya 10 años continuados de investigación en España con la inestimable colaboración de nuestros socios y colaboradores que nos permiten sostener este trabajo, de

los doctores que altruistamente nos dan su tiempo y su ciencia, y también algún Laboratorio que siempre pone su nota de cariño y solidaridad muy especial en este día.

El 17 de Febrero es un momento para no olvidar y reafirmar los valores de este Proyecto que personaliza la Fundación Niemann Pick de España.

Es un momento para reconocer vuestra ayuda y celebrar con vosotros que nuestra lucha, la de todos, es cada vez más fructífera.

Damos las gracias a todas las familias que han participado este año en la venta de lapiceros solidarios, donados por Actelion Pharmaceuticals.

Gracias por vuestra sensibilidad.



Eventos

DE TODO CORAZÓN POR UNA BUENA CAUSA...



Según D. Antonio Torrejón, un colaborador con la Fundación desde hace tres años, "*Niemann Pick no es una enfermedad rara en Algeciras*".

El pasado 21 de Abril, por segundo año consecutivo, en la Plazoleta de Vides de Algeciras, se celebró el SEGUNDO MERCADILLO SOLIDARIO al objeto de poder recaudar fondos en apoyo a nuestra causa. Para Antonio, no sólo era poder ayudar desde Caritas de la Parroquia Nuestra Sra. De la Luz, sino en condición de vecino y amigo de la familia Navarta.

Se realizó una exhibición de Taekwondo a cargo del equipo de ITF Demo Team. También hubo una animación infantil a cargo del grupo Animagic de Algeciras. Se colocó una barra de refrescos y comidas que habían sido donados por vecinos y por un bar cercano a ellos, Los Remedios. Lo más laborioso fue la instalación de unos stands de trabajos manuales, juguetes, cacharrería y dulces. Todos ellos estaban con la única misión de

recaudar fondos para la Fundación.

Desde la Fundación queremos agradecer a todos los que han participado: Grupo de Manualidades de la Iglesia, Grupo de Madres encargadas de Dulces, Grupo Scout Impeesa, Animagic, ITF Demo Team de Taekwondo, MotoClub al sur del sur, Reyes Mayos 98, Barrio vivo, Coordinadora Algeciras sur, AA.VV. Toreros, Yesera y Cortijo de Vides, Fundación un Barrio de todos, Ayuntamiento de Algeciras y a varios partidos políticos asistentes y al equipo de Caritas Parroquial de Nuestra Sra. De la Luz de Cortijo de Vides.

El día 15 de diciembre se celebrará el IV Mercadillo solidario: "Una Navidad para todos", para las más de 200 familias que actualmente son atendidas en Caritas de la Parroquia Nuestra Sra. De la Luz, de Cortijo de Vides, en Algeciras. Esperamos que este Mercadillo tenga el mismo éxito que se tuvo en los anteriores. Las familias de la Fundación estaremos para apoyarlos también.

Nuestro agradecimiento a D. Antonio Torrejón, así como a todas aquellas personas y entidades que hacen posible este tipo de eventos, tan importantes para nuestro sostenimiento como Fundación.

¡MUCHAS GRACIAS!

VIII CENA BENEFICA EN TALAVERA DE LA REINA

Como cada año por el mes Febrero organizamos, la ya popular cena Benéfica a favor de la Fundación Niemann pick de España. Esta cena tiene varios objetivos, uno de ellos es recaudar fondos para seguir promoviendo proyectos de investigación sobre esta enfermedad y ayudar a los afectados a mantener la mejor calidad de vida posible. El segundo y no menos importante es llamar la atención sobre las necesidades de los afectados a políticos, médicos, prensa y ciudadanos en general, y así conseguir que cada día sea un poco menos "RARA" y más conocida. Este año asistieron más de 200 personas, las cuales nos transmitieron el cariño y apoyo necesario para seguir adelante.

En nombre de los afectados de Niemann Pick un abrazo para todos vosotros..



V CARRERA NOCTURNA DE TOLEDO: CADA VEZ A MÁS.

El pasado 20 de octubre tuvo lugar en el Casco Histórico de la preciosa ciudad de Toledo la ya consolidada Carrera Nocturna a beneficio de nuestra Fundación.

Este evento deportivo ha sido promovido por la Asociación de Vecinos "La Mezquita", en colaboración con el Patronato Deportivo Municipal del Excmo. Ayuntamiento de Toledo, la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha y varios patrocinadores privados. Desde aquí nuestras más sinceras gracias por apoyar y colaborar en dicha organización para que todo saliera adelante. Nada de esto sería posible sin la promoción de Rubén Lozano, que siempre está ahí y que, año tras año, se implica y contacta con quien sea necesario.

Cada año son más los participantes (este año ha superado las 1.100 inscripciones) lo que ha supuesto un cambio en la configuración de la salida y de la llegada y un itinerario, como siempre, por las emblemáticas calles del centro de Toledo.

La plaza Zocodover albergó un magnífico montaje de luz y sonido, un cronometraje, si cabe, más profesional y reparto de camisetas entre los participantes. Este año, de color rosa.

La entrega de premios fue presidida por el Director General de Deportes, D. Juan Carlos Martín, la diputada de Deportes, Doña Sagrario Gutiérrez y el concejal de Deportes de Toledo D. Alfonso Martín, entre otros. Por parte de la Fundación estuvieron nuestra Presidenta Isabel Hontanilla y Nuria Calvo.

Desde aquí, nuestra enhorabuena a los ganadores: Pedro Luis Molero y Marisa Sánchez y nuestro reconocimiento a todos los participantes.

Muchas gracias por apoyarnos.

Las familias de la Fundación.



NO HAY DOS SIN TRES

Dicen que no hay dos sin tres y esperamos que sin cuatro, sin cinco, etc. En el gimnasio Wellnes Center de Talavera de la Reina llevamos ya tres años celebrando el día nacional de Niemann Pick con una clase especial de Spinning de tres horas. Más de cuarenta personas participan en esta clase, tres horas de esfuerzo intenso, con ilusión y poniendo todo el corazón para darnos su apoyo en este día, con la esperanza de que todo este esfuerzo un día se vea recompensado, recompensado con el final que todos esperamos, tener el tratamiento definitivo que cure la enfermedad de Niemann Pick.

Gracias a todos los que participáis en este evento por vuestro esfuerzo y generosidad, y sobre todo a Javi y Tito por vuestro apoyo incondicional.

Antonio Abellán



Viaje a ninguna parte

Conozco un lugar carente de nombre, pero es tan insignificante para algunos que ni siquiera viene reflejado en el mapa. En ese lugar, sea cual sea la época del año los cerezos siempre están en flor. Os hablo de un valle precioso, enorme, donde todo es explosión de luz y de color. La gente nunca enferma, no envejecen, los niños son siempre niños. En ese lugar, los animales juegan unos con otros sin miedo alguno, un león es capaz de reposar junto a una tierna y pequeña gacela sin que esta sienta temor a sus fauces.

En este bello lugar no existen normas ni reglas impuestas, nadie es mejor que nadie, aquí todo es perfecto.

Acabo de llegar al único hotel del valle y tras registrarme, una bonita camarera me acompaña personalmente a mi habitación.

La chica es joven, sé que sólo desempeña su trabajo pero yo soy todo un caballero y me niego a entregarle mi equipaje. Soy de los que sigo pensando que es el hombre el que tiene que mimar a la mujer. Yo, como buen periodista, además de la maleta llevo incorporado mi lápiz en mi oreja derecha, también llevo una libreta en uno de los bolsillos de la chaqueta, por si acaso. En mi profesión nunca se sabe donde te puede asaltar la noticia, a pesar de que estoy aquí precisamente para hacer un reportaje.

Mi mano palpa el bolsillo en busca de la libreta... Por un momento dudé si la había guardado en la maleta junto a las demás. Parecerá raro pero aún conservo todas las libretas que he usado a lo largo de mi vida, soy de la antigua usanza, me niego a entrar en el mundo de los ordenadores, mi alma, mis ganas, se quedan con la máquina de escribir y jamás renunciaré a ese tipo de teclas.

-¿Sería tan amable de concederme unos minutos? -le pregunté a la camarera- Necesito averiguar ciertas cosas de este magnífico lugar.

La chica se mordió el labio en aptitud molesta. -Verá, -vaciló ella- tengo cosas por hacer, pero si me dice qué necesita intentaré facilitárselo cuanto antes.

¡Por Dios! Qué antipática, pensé. Por qué se mostraba tan austera conmigo, otro gallo me cantarí si fuera joven y guapo como ella. La verdad, me quedo con las ganas de colocarla en su sitio, en fin, la salva su juventud y su belleza, también el parecido que le encuentro con Alicia.

Alicia de mi vida, mi bella esposa, mi Alicia. Nadie como ella para describir el cauce del Serengeti



en época de lluvia, su infinidad de colores, incluso parecías percibir toda clase de aromas al recrearte en sus cuadros. Nadie como ella inmortalizó escenas tan hermosas del Masai Mara, de sus extensas llanuras secas y polvorientas.

-¿Qué desea, en qué puedo ayudarlo?

La pregunta de la camarera me devolvió a la realidad.

-Quisiera hablar con esos niños que merodean por el jardín, -los señalé emocionado-me gustaría saber sus inquietudes, lo que piensan, sí desean vivir en otro lugar que no sea este hermoso valle.

-Julián -me habló la mujer utilizando mi nombre de pila, en ese momento me di cuenta de que yo no sabía el suyo.

-Señorita, disculpe ¿Cómo se llama?

-África, me llamo África.

-Vaya -exclamé asombrado y es que verdaderamente lo estaba- ¿Sabe? hace segundos estaba recordando ese continente.

-Referente a los niños -prosiguió ella.

-¿Cree que alguno de sus padres pondrá impedimento alguno? -la interrumpí- No soy mala gente, no piense mal de mí, no me considere un bicho raro ni nada por el estilo, por supuesto pueden estar presentes cuantas personas mayores lo soliciten.

La tal África enmudeció, sus ojos observaban a los niños a través de la ventana, muy lentamente su mirada terminó posada sobre mí. Noté cierto brillo de emoción en sus ojos, hasta podía asegurar que estaba a punto de llorar. En ese momento me desarmó, ya no la vi tan hostil conmigo.

-¿Alguno de esos niños es suyo? -llegué a pensar.

África lo negó con la cabeza, también descubrí en su boca una tenue sonrisa.

-No, ninguno es mío, de hecho no tengo hijos, aunque me gustaría tenerlos algún día.

Yo le devolví la sonrisa, fue grande, ancha, llana, por un pequeño instante ella llegó a igualarla en amplitud.

-Algún día serás una madre estupenda -vaticiné.

-Gracias Julián, mire, dentro de una hora se servirá la cena en el comedor, después de cenar hablaremos de todo esto ¿Qué le parece?

-Sí claro, perdone que la entretenga, por un momento olvidé que hay otros huéspedes alojados en el hotel, mientras tanto, haré tiempo acoplando la ropa en el armario.

-Nos vemos después -se despidió la chica.

Nada más salir al pasillo África se pegó a la pared y rompió a llorar sin consuelo. Siempre era igual con su padre, siempre ocurría lo mismo. Ya no sabía qué

hacer, qué decir, le dolía tanto verlo así, la enfermedad avanzaba a pasos rápidos.

El Alzheimer le robó su identidad, su vida, su profesión, hasta hace dos años, su padre había sido un estupendo médico, dirigía el geriátrico donde se encontraba y que él confundía con un maravilloso hotel. En sus delirios se creía periodista. Los animales, los niños, los árboles en flor que él veía sólo eran pinturas.

No era capaz de recordar que esos dibujos fueron plasmados en los muros del jardín por su madre. Aquello sólo eran meros recuerdos de todos los viajes que Alicia y Julián hicieron juntos.

Lola Gutiérrez

LA SINRAZÓN

No sé, a veces me fluyen las palabras solas, se agolpan las ideas en mi mente, la inspiración llega... y se queda, pero hoy no es así y no preguntéis porqué.

Le doy vueltas a la razón y la sinrazón vuelca su tesoro sobre mí, quizás la necesite para sobrevivir

Es difícil seguir adelante, vivimos unos tiempos duros donde no hay cabida para la melancolía, donde prima lo precario y nos olvidamos de lo importante, de la pequeña pero intensa lucha por salir de este tsunami que nos produce esta enfermedad día a día.

Conseguir saltar las olas cuando te encuentras sola y vacía de la presencia del ser al que más querías es una tarea bien difícil, pero aferrándonos a este árbol, robusto de amor, de cariño, trabajo y esfuerzo de todas estas MARAVILLOSAS personas que siempre están aquí siempre, nuestras posibilidades de victoria serán más.

Quizás no lo sepamos valorar por el momento vivido, por la angustia del sufrimiento, por la rabia contenida a veces, por la desesperación y la urgencia, que la vida se nos va, se nos escapa, se nos cuele de entre los dedos... o se nos ha colado ya...

Pero no debemos ser injustos, la vida ya es en sí bastante injusta, "agarraremos" el amor que nos ofrecen, la mano que nos tienden, la esperanza que nos susurran, la oportunidad que nos brindan, esa



oportunidad que muchos quisieran haber tenido. Ese amor que desfallece a nuestro alrededor por el miedo al sufrimiento, la esperanza que se pierde si no estamos unidos es esta lucha, la oportunidad de seguir amando a unos seres que llegan y... que ya no están.

Perdonarme pero la sinrazón se apoderó de mi hace ya un tiempo y quizás por eso quiero seguir luchando por todos los niños... por todos nosotros.

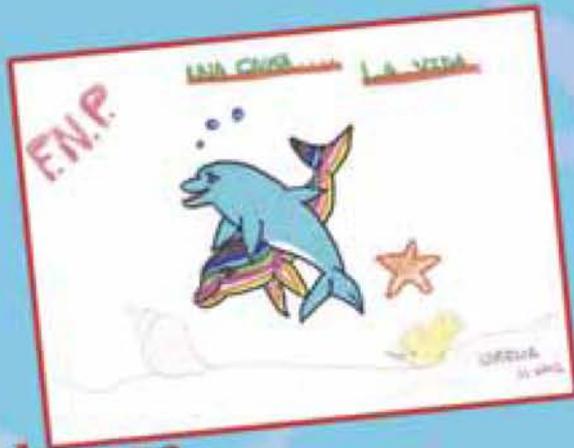
Esa misma sinrazón que me susurra "adelante, míralos, ellos te necesitan y tú a ellos, sigue luchando contra viento y marea, no te dejes abatir, que la razón no te turbe" y sabéis... pienso hacerle caso.

M^a Isabel Esteban, mamá de Jose Agustín

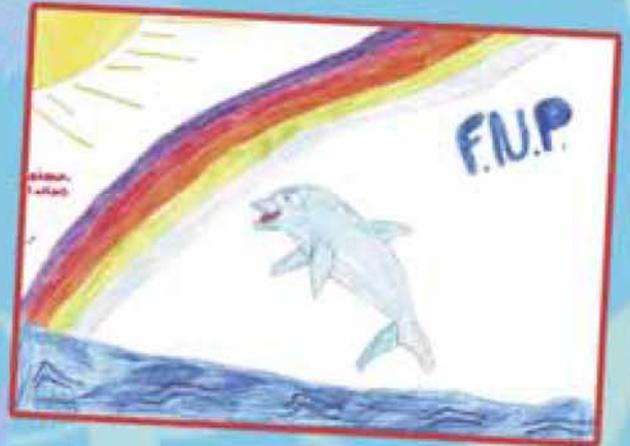
nuestros artistas



Isa



Lorena



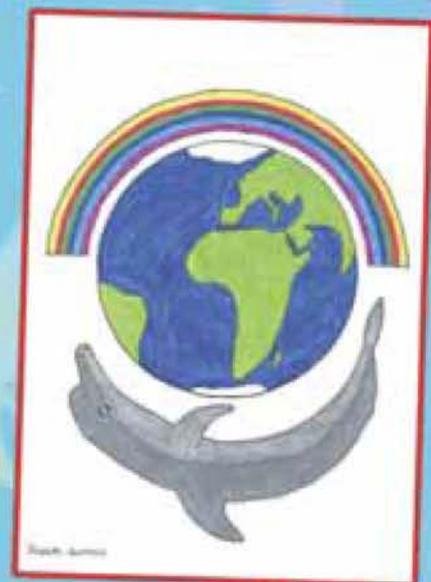
Mirella



Alvaro



Yarey



Xavier

Poemas

*Mira siempre de frente al horizonte
y si vuelves la vista a tus espaldas,
que sea para hundir el mal del daño
que quebró tu cariño y tu esperanza.*

*Sigue siempre adelante, que el camino
se abre más amplio cada vez que pasas.*

*La luz es para todos, y el destino
nos prueba a veces, y otras nos encauza.*

*No esperes vanas ilusiones muertas,
no creas más en lo que tú batallas,
que cuando tu morada esté desierta,
muy pocos buscarán recuperarla.*

*Pero cree en la vida porque es bella
y en la gente que de ti no se separa.
Cree en la flor, el niño, las estrellas
y cree en ti porque jamás te fallas.*



*Si supiera que ésta sería la última vez que dormir te viera,
te abrazaría más fuerte y le suplicaría al Señor que te protegiera.
Si supiera que ésta sería la última vez que a ti, salir por esa puerta viera,
te abrazaría y te besaría y te haría volver para abrazarte y besarte una vez más.
Si supiera que ésta sería la última vez que tu voz al orar oyera,
grabaría cada gesto, cada mirada, cada sonrisa, cada una de tus palabras, para escucharlos
y verlos otra vez, día tras día.
Si supiera que ésta sería la última vez,
tomaría uno o dos minutos más para decirte "te quiero hijo mío" en vez de dar por sentado
que ya lo sabías.*

A mi hijo



*Un hijo es como una estrella
a lo lejos del camino:
Una palabra muy breve
que tiene un eco infinito.
Un hijo es una pregunta
que le hacemos al destino.
Hijo mío, brote nuevo,
en mi tronco florecido.
Si no sé lo que será
de ti cuando me haya ido,
si no es mío tu mañana,
¿por qué te llamo hijo mío?
El tiempo, como un ladrón,
quiere robarme a mi hijo
y llevárselo muy lejos,
hacia una mañana indeciso,
donde no pueda abrigarle
con el sol de mi cariño.
¡Es mío! Le grito al tiempo,
y el tiempo responde: ¡Es mío!
Y así se lo va llevando
poco a poco de mi mismo,
igual que a una rama el viento,
igual que a una flor al río.*

De José María Pemán

Lola Castilla

Mi vida se fue contigo

Mi pequeño Joaquín, ya hace tres años que te fuiste a vivir una vida mejor... Esa maldita enfermedad arrebató tu cuerpo poco a poco. Lo que nunca consiguió arrebatarte fue tu sonrisa, aun cuando tu cuerpo ya no podía más tú seguías sonriendo...



Sé que donde estas ahora puedes correr, jugar, saltar, volar alto, libre como lo eres ahora de esa enfermedad que no te dejó tener la oportunidad de tener una vida digna. Cariño de mí te llevaste todos los besos que te pude dar, todos los abrazos y todos los "te quiero" del mundo.

Tu hermano te echa de menos, me acuerdo lo que te reías con él, te alegrabas sólo con verlo. Ahora ya es un hombrecito, este año ha empezado el instituto. Tú podrías estar cómo él, esta es la rabia tan grande que llevo por dentro de no entender esta vida tan injusta...

Llegan las Navidades, nunca serán las mismas sin ti. Seguimos adelante sobreviviendo a esta vida. Tus abuelos, tus titas y tanta gente que te querían te llevan en sus corazones y no se olvidan de ti. Eres un ejemplo de supervivencia, te lo aseguro, eres un héroe, un maestro que me enseñó a ser valiente, a valorar más cosas, a ser mejor persona y a saber que si una madre no se muere por un hijo no se muere por nadie...

"TU MADRE QUE NO TE OLVIDA NI UN SEGUNDO DE MI VIDA, Y TE QUIERE CADA DIA MÁS. TE QUIERO JOAQUIN"

Fali

Almería, seguimos Navegando

La pérdida de nuestra hija, María Jesús, ha sido lo peor que nos ha pasado en nuestra existencia, es cuando valoramos lo que realmente vale una vida.

Se nos fue la ilusión, solos nos queda el sentimiento y los recuerdos en nuestros corazones, que nunca podremos olvidar, ya que María Jesús, fue y sigue siendo un ángel para nosotros y para todas aquellas personas que la trataron en los días de su vida.



Ahora, como una familia que somos de la Fundación Niemann Pick, no podemos olvidar lo que un día comentamos, que si no llegásemos a tiempo para nuestros hijos, que nuestra lucha fuese algún día válida para los demás, y para toda la humanidad. Ese es nuestro propósito, y esperanza como dije, yo personalmente, mientras mis fuerzas puedan, seguiré con esta misión.

Un fuerte abrazo para toda nuestra familia, la Fundación Niemann Pick de España.

Miguel y María.



**Recuérdame
amándote,
mirándote a los ojos
atándome a tu vida.
Recuerda que mi
alma siempre estará
tatuada en tu piel.
Ana M^o Martín.**

**Si bonita era Cazorla,
sus ríos y sierras, hace
nueve años apareció
una estrella en su cielo
y sus aguas ahora hacen
que brillen más.**

Loli Belando.



**Tu lugar favorito, princesa. Te queremos.
Carmen Morales.**



Hasta siempre... Luilli!

Ha sido largo y duro el camino, pero tú has luchado como un campeón. Todos hemos sufrido mucho con tu sufrimiento y con la impotencia de no poder hacer más que cuidarte cada día. A pesar de tu partida, sigues estando en nuestras vidas, en el corazón de todos y cada uno de nosotros. Tu ausencia nos ha dejado un gran vacío. ¿Sabes cómo lo llenamos? Recordando el ser especial que fuiste, tu sonrisa y tu carcajada, tu cara de agradecimiento. Recordando cómo te quería la gente, tu familia, tus vecinos, las personas de la calle...

En fin, esto no es un adiós, es un hasta siempre. Recuerda que nunca, nunca, dejarás de estar entre nosotros. Que te queremos con locura y que allá donde estés, sigues siendo nuestro niño... nuestro ángel... Te queremos Luilli.

Tu familia.

La familia de Luis Miguel, quiere agradecer a la Fundación Niemann Pick España todo su apoyo y, en especial, a la coordinadora familiar, Julia González Casado.

Muchas gracias a todos.



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

Excmo. Ayuntamiento de Viladecans por su activa colaboración con la Fundación Ateneu de Entidades de Pablo Picasso, en especial a M^a José, Meritxell y Montse
Hotel BCN Events
Excmo. Ayuntamiento de Castelldefels

DESDE SAN FERNANDO

Excmo. 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

Excmo. 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
Olimpí de Triana Fútbol Sala

DESDE TALAVERA DE LA REINA

Excmo. Ayuntamiento de Talavera
Peluquería Ideas
Restaurante Gredos
Restaurante Nevada
Cafetería Duende
Pastelería Duende
Centro Estético Elysa
Gabinete de Estética Marisa
Colegio de Educación Especial B.I.O.S.
Carnicería Kike Araujo
Master Cadena Talavera
Mercería Anaís

Floristería Marga
Cerámica San Jines
Retales Corrochano
Papelería Case
Perfumería, Droguería, Juguetería Godoy
Relojería Castañón
Farmacia El Prado
Polisma S.L.
Muebles Noni (Horcajo de Los Montes)
Peluquería Paco's
Gimnasio Wellness Center
Cafetería La Cremme
Lucas (programador informático)
Mario Rodríguez (diseñador gráfico)
Enrique Pilar (traductor)
María Patorniti (traductora)
Rubén Lozano
Inma González (presentadora)

DESDE ALGECIRAS

A las mujeres que están en Manualidades en la Iglesia
Grupo Scout Inmpeesa
Fundación Proyecto Un Barrio de Todos
Barrio Vivo
AA.VV: Toreros, Yesera y Cortijo de Vides
Coordinadora Algeciras Sur
Animagic Espectáculos
Equipo Demo Team I.T.F. de taekwondo
Motoclub Al Sur del Sur
Delegaciones de Feria y Fiestas
Participación Ciudadana del Excmo. Ayuntamiento de Algeciras

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



San Fernando



Almería



Algeciras



Viladecans



Talavera de la Reina



Sevilla



Fuenlabrada

Gracias a la colaboración:



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

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.).



*Nunca una noche
ha vencido al amanecer,
y nunca un problema
ha vencido a la esperanza.*

Fundación Niemann Pick
de España

