

FUNDACIÓN NIEMANN PICK

DE ESPAÑA

sensaciones

Diciembre 2013 · Número 13 · Periodicidad Anual

Sede social: C/ Cronista Muntaner nº 27 - 1º - 1ª • 25001 Lleida • www.fnp.es · Teléfono 973 206 117

POR ELLOS...



LO CONSEGUIREMOS



**INPDR: REGISTRO
INTERNACIONAL DE
PACIENTES PARA
LA ENFERMEDAD DE
NIEMANN PICK
TIPO A, B Y C**





Conferencia científico-familiar en Castelldefels 2013

SUMARIO

EDITA

Fundación Niemann Pick de España,
C/Cronista Muntaner nº27, 1º1º,
25001 Lleida

COORDINACIÓN

Oliver Abellán (Talavera)
Isabel Hontanilla (Talavera)
Julia González (Lleida)
Alba Bautista (Lleida)

ILUSTRACIONES

Familias y colaboradores de la
Fundación Niemann Pick

DISEÑO Y MAQUETACIÓN

Eva Mª Martínez Gómez

IMPRESIÓN

SOID Talavera de la Reina

REDACCIÓN

Cristóbal Fernández
Lola Ledesma
Dr. Xavier Llòria
Jim Green
Jordi Gascón
Jackie Imrie
Jordi Cruz
Patronato
Ceci Bertran
Carmelo Fernández
Pepi Salcedo
Rosa Mª Hoya
Lola Castilla
Javier Meléndez
Miguel López
María Sánchez
Eli Sevilla
Jery González
Julia González
Vicente Moreno
Manolo Campos
Isabel Jordà
Elisenda Bertran
Manoli Castro

3. EDITORIAL
4. 13 AÑOS DE INVESTIGACIÓN PROMOVIDA POR LA FUNDACIÓN NIEMANN PICK DE ESPAÑA
8. ¿QUÉ ESTÁ PASANDO EN EL MUNDO DE NIEMANN PICK?
11. DRA. LOLA LEDESMA.
12. LA ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK EN ADULTOS
14. AVANZAMOS JUNTOS EN EL CONOCIMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C (NPC)
16. RETOS DE FUTURO
17. LA PUERTA A UNA NUEVA ESPERANZA
18. CAMPAÑA BENÉFICA EN VIC
20. ORLA
22. COMPARTIENDO MOMENTOS
23. PADRES MUY AGRADECIDOS / ACTO DE AMOR
24. LUZ DE ESPERANZA EN LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES
25. EL PAPEL DE LA ENFERMERA ESPECIALISTA EN NIEMANN PICK EN EL REINO UNIDO
26. LA SONRISA MÁS BONITA DEL MUNDO / MELODY
27. POEMAS
28. NO ESTÁIS SOLOS
29. QUEREMOS SEGUIR SOÑANDO...
HA COMENZADO UN NUEVO TIEMPO
30. GRAN COLABORACIÓN DE LAS ENTIDADES DEPORTIVAS Y SOCIALES
32. CAMPEÓN DE CAMPEONES / ALMERÍA, SEGUIMOS NAVEGANDO
33. PERSONAS CON DON
34. AGRADECIMIENTOS

Editorial

Este próximo año 2014 se cumplirá el centenario desde que el pediatra Albert Niemann describiera ésta enfermedad y sus efectos. Observada con sus primeros estudios realizados directamente sobre un núcleo concreto de población.

Viene bien una breve reflexión sobre cómo el avance en los descubrimientos de la genética de Niemann Pick se iniciaron en la década de los 80 y tomaron un impulso notable en los 90 sobre todo con la identificación de los genes NPC1 y NPC2. A partir del 2002, nuestra Fundación empieza a nivel nacional una labor continuada en investigación, ampliamente descrita en estas páginas.

Pero siempre, y en todo caso, han sido movimientos aquí, en Reino Unido y en Estados Unidos, propiciados por los propios afectados unidos y organizados.

Todas las enfermedades raras tenemos puntos en común, el poco interés social y una promoción de nuestra problemática escasa, que en la mayoría de los casos tenemos que hacer nosotros mismos como interesados. Si hacemos memoria de éste año 2013, vemos que los meses pasan rápidos, pero llevan consigo muchas actuaciones.

En investigación, dos proyectos en marcha.

A nivel Europeo participamos en el Registro de pacientes con un grupo de trabajo organizado, en el que contamos con el asesoramiento de Doctores y Coordinador de Proyectos Internacionales, entre otros.

En desarrollo el tercer año del actual Convenio con el Clinic para un trabajo en colaboración con el Instituto Carlos III de Madrid (Fondos FIS).

Hemos pasado desde hace escasamente 4 años de tener varios criterios médicos en países de primera línea en Europa y un gran desconocimiento de lo que se hacía al respecto en los restantes países, a confluir criterios y diseñar puntos de actuación comunes. Sin duda un avance.

Hoy en día damos mucha importancia a Internet y a la información que podemos encontrar en este medio, pero no siempre es la correcta. Para nosotros lo importante e imprescindible son los congresos médicos, el análisis y el debate interno entre profesionales y sus conclusiones.

A nivel familiar se mantiene el contacto, asesoramiento y atención con un programa de ayudas que pueden solicitar las familias cuando lo necesiten. Recientemente hemos vivido unas jornadas de convivencia muy importantes dentro de un programa de trabajo amplio a nivel médico y científico en nuestra XIV Conferencia Familiar en Castelldefels, el pasado Noviembre.

Somos como Fundación un proyecto vivo, en evolución, que intenta adaptarse al momento que vivimos, avanzar en lo posible y aportar iniciativas.

Y aquí estamos. Vivir en compañía y en atención a la enfermedad como padres y madres con el tiempo que nos resta de éstas labores de trabajo, experimentar nuestra angustia y ansiedad y al mismo tiempo el alivio de ver cómo otras personas nos dan lo mejor de sí mismas y ver el lento pero imparable avance en el que estamos, es sin duda, la mejor contribución que podemos hacer a la vida de nuestros hijos. Y ciertamente una gran compensación porque todos luchamos con un único fin y por ellos es por lo que hacemos y a los que dedicamos este esfuerzo.

Niemann Pick es un enemigo poderoso, que nos ocasiona mucho dolor. Pero al que queremos vencer.

Agradecemos el apoyo solidario que muchas personas han tenido una vez más durante todo este año para que no decayera un ápice nuestra actividad. Personas que muchas veces no conocemos pero que participan con nosotros de éste trabajo a lo largo de nuestra geografía. Y a los que organizáis eventos deportivos como la Nocturna de Toledo, la Clase especial de Spinning, Gala de peluquería, la cena benéfica en Talavera de la Reina, el Festival de magia en Vic, también a los que compráis lapiceros, pulseras, calendarios o lotería. Para todos, nuestra mayor consideración y agradecimiento.

Con vuestro apoyo seguiremos avanzando en una nueva singladura de esta nave llamada Fundación Niemann Pick de España.

Fundación Niemann Pick de España.



13 Años de Investigación promovida por la Fundación Niemann Pick de España

La investigación de la enfermedad promovida y financiada con el esfuerzo de todos los que formamos este gran proyecto se da de forma continuada desde el año 2002 hasta la fecha. Durante estos años hemos suscrito diferentes convenios de investigación con instituciones como el Hospital Clinic de Barcelona, la Universidad de Barcelona y el Hospital San Joan de Deu. Para que una labor de esta envergadura se ponga en marcha y de forma continuada durante tantos años, dando con ello cumplimiento al primero de nuestros fines como Fundación, es necesario que se realicen de manera coordinada los siguientes pasos:

- Elaboración de proyectos de investigación con objetivos previstos y definidos. La redacción del mismo conlleva un estudio muy detallado de lo que se pretende, basado no solo en las posibilidades técnicas para realizarlo sino en una amplia documental referenciada en especialistas e investigadores anteriores que han abierto un campo de posibilidades también por explorar. No es fácil encontrar a personas dispuestas a plantear un proyecto y después dirigirlo durante los años que tenga prevista su duración, de forma desinteresada.
- Implicación de los Centros de Investigación de referencia, firmando acuerdos o convenios de colaboración y contratando para ello la labor de un becario que realice el trabajo bajo la supervisión del director del Programa.
- Búsqueda de financiación. Para generar el necesario apoyo económico desde la Fundación hemos contado con la colaboración de donaciones de Instituciones, particulares o empresas, organizando eventos deportivos o benéficos y solidaridad a varios niveles.
- Análisis y conclusiones. Repercusión de estos trabajos. Se han difundido en congresos médicos y se han publicado sus conclusiones en revistas especializadas de gran prestigio nacional e internacional.

Beca de Investigación Juan Girón

Para garantizar el desarrollo de la investigación, nuestra Fundación creó la Beca de Investigación Juan Girón.

El nombre de esta beca hace honor a nuestro primer Presidente que creía firmemente que el mayor logro que podríamos aportar como Fundación sería promover la investigación para dar una solución a ésta enfermedad.

La investigación desarrollada, es un trabajo lento pero constante y con resultados.

Esta enfermedad fue descrita por el doctor Albert Niemann en 1.914. Y fue una gran desconocida hasta los primeros trabajos de investigación abiertos en la década de los 90 para iniciar el proceso de identificación genética y localizar los genes NPC1 y NPC2.



Los primeros trabajos abordados por nuestra Fundación (1) posibilitaron durante los años 2002 al 2005 la identificación de las causas genéticas de la enfermedad en los pacientes afectos ya diagnosticados desde el año 1995.

Gracias a esta financiación que incluía una becaria a tiempo completo y otra a tiempo parcial, llevamos a cabo la puesta en marcha de la metodología necesaria para el completo diagnóstico bioquímico.

co, así como para el diagnóstico molecular de los pacientes españoles.

Además, se pudo realizar una base de datos de los pacientes españoles y una escala de discapacidad para la evaluación clínica de dichos pacientes.

Después a partir del 2.006 y hasta el 2010 se firmó un II Convenio con la Fundación Clinic (Hospital Clinic) (2) donde se evaluó el efecto de las distintas mutaciones encontradas en pacientes Niemann-Pick tipo C sobre la estabilidad de la proteína NPC1 y se realizó un análisis de la vía de degradación según la mutación presente y de una posible aproximación terapéutica.

Las conclusiones de estos trabajos sirvieron para conocer las causas genéticas exactas en cada enfermo, localizar y por lo tanto desde los años 2005 y 2006 se comenzó a prevenir portadores dentro de la rama familiar y por último ofrecer un consejo genético a las familias que posibilitaría el nacimiento de niños y niñas entre portadores con la certeza durante las primeras semanas de embarazo de un diagnóstico que indicara a los padres si eran portadores o no, de alguno de los genes causantes de la enfermedad.

En el 2004 (3) iniciamos la colaboración mediante convenio con la Universidad de Barcelona para trabajar en éste Proyecto en común con otro grupo también de enfermedades raras, la de Gaucher y San Filippo tipo A con rasgos comunes con Niemann Pick, por ser de tipo lisosomal.

También fue este mismo año en 2004 cuando comenzamos los ensayos iniciales con Zavesca inicialmente en el Hospital San Joan de Deu con dos pacientes mediante un acuerdo con Laboratorios Actelion y un protocolo médico elaborado por la Dra. Mercé Pineda para su aplicación por primera vez en el mundo a pacientes menores de 14 años.

Este protocolo fue seguido posteriormente por todos los hospitales de nuestro país.

En el 2007 (4) se realiza un Convenio entre el Hospital San Joan de Deu y Laboratorios Actelion. El objeto del mismo era evaluar y registrar la situación inicial del paciente antes de comenzar el tratamiento, pruebas de seguimiento a realizar durante la fase de tratamiento y evolución del paciente con la contratación de la Dra. María Pérez Poyato para estos trabajos.

No fueron años fáciles. Hubo que vencer muchos obstáculos. La Sanidad depende en España de cada Comunidad Autónoma y siendo los Hospitales los que deben de cargar con los costes de la medicación en esta fase, nos encontramos con problemas diversos que en algún caso nos llevó a realizar un plante ante un centro hospitalario en Barcelona y posteriormente ante el Parlament.

Pero a todos los pacientes sin excepción llegó el tratamiento hasta que en diciembre del 2008 la doctora Mercé Pineda presentó sus conclusiones centrando los resultados del trabajo en España a la EMEA (Organismo descentralizado de la Unión Europa que evalúa la validez científica de un tratamiento para su aplicación en seres humanos) y fue admitido y aconsejado el tratamiento con Zavesca para todos los enfermos de Niemann Pick tipo C en Europa.



Muchos países pasaron a denominarlo como un tratamiento más de la Seguridad Social. Esto fue un logro importantísimo. La primera medicación que demostró su efectividad frenando el avance de la enfermedad hasta una determinada fase de la misma. Pero aumentando la calidad y la expectativa de vida.

En el terreno de la investigación unas veces se dan logros y otras no. Siempre hay un margen, pero los trabajos iniciados siempre se soportan sobre experiencias y estudios o conocimientos anteriores y todo va sumando.

Los nuevos logros han posibilitado fijar nuevas metas y objetivos. La investigación es una puerta abierta, una dificultad menos, una mayor calidad de vida para el enfermo, un alivio y una esperanza aumentada para todos.

En el año 2011 (5) empezamos a trabajar en un nuevo proyecto con la colaboración del instituto Carlos III con el objetivo claro de crear un modelo genético en un ratón con la enfermedad de Niemann Pick y con unos objetivos hoy en desarrollo, ya que este proyecto estará en curso durante todo el 2014. Sus objetivos son:

- Examinar la eficacia del tratamiento con inhibidores del proteasoma.
- Comprender los mecanismos implicados en la génesis de la enfermedad de Niemann Pick tipo C.

Este trabajo se realiza bajo el marco de un proyecto FIS (Fondo de Investigación Sanitaria) concedido por el Ministerio de Ciencia e Innovación con número de expediente PI10/0936.



En abril del 2013 (6) hemos iniciado el primer gran trabajo fruto de la colaboración surgida en la INPDA (organización que nos agrupa a 9 países con diferentes asociaciones o fundaciones Niemann Pick que aglutina a su vez un comité médico internacional). Este Proyecto se realizara en 3 años. Cuenta con la financiación de la Unión Europea y se desarrollará entre los países de la Unión que puedan aportar datos para crear un Registro de portadores.

¿Qué significa esto? Entre otros, podemos indicar:

- Supone conocer dónde y cómo están los pacientes de Niemann Pick en cada país.
- Conocer la historia de la enfermedad tipos A, B y C. Medir y evaluar la eficacia clínica de la atención recibida.
- Y se espera como conclusiones un cambio de inercia, un aumento en el apoyo a la investigación de ésta enfermedad y conseguir al mismo tiempo una mayor eficacia clínica.

(1) “Estudio de la expresión fenotípica y de su relación con el genotipo en pacientes españoles afectados de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C.”

Dra. M. Pineda por parte del Hospital de Sant Joan de Déu y la Dra. MJ Coll por parte del IBC.

(2) “Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Aproximación a la caracterización funcional de la proteína NPC1 y estudio de su correlación con el genotipo y el fenotipo.”

Dra. M^a José Coll Rosell y Judit Macías Vidal.

(3) “Reducción de la actividad del enzima glucosil-ceramida sintasa (GCS) mediante la utilización de RNA de interferencia pequeños (siRNAs). Posible estrategia terapéutica para la enfermedad de Niemann-Pick tipo C.”

Laura Rodríguez-Pascau, 1,2,3; Laura Gort, 2,4; Edward H. Schuchman, 5; Lluisa Vilageliu, 1,2,3; Daniel Grinberg, 1,2,3; y Amparo Chabás.

(4) “Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Evaluación clínica de pacientes con administración del inhibidor de sustrato N-butyldeoxynojirimycin (OGT918).”

M. Pineda

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

Dra. M^a José Coll Rosell, Judit Macías Vidal

(6) “Registro de pacientes con enfermedad de Niemann-Pick A, B y C”

Coordinador del proyecto es el Dr. Tarek Hiwot del Hospital de Birmingham (Inglaterra). Por España participan: Dra. Maria José Coll. Hospital Clínic, Barcelona (España). Por la Fundación Niemann Pick de España: Dra. Mercè Pineda, Isabel Hontanilla, Enriquer Pilar y María Patorniti.

¿Cuánto ha supuesto la inversión en Investigación promovida por la Fundación en nuestro país?

El siguiente cuadro refleja fielmente lo que cada Convenio ha supuesto en inversión. Hemos realizado estos Proyectos y en el total de todos estos años 2002 al 2014 la inversión directa de la Fundación ha sido 332.000 € y la aportación realizada en sendos proyectos por Laboratorios Actelion y el Instituto Carlos III ha supuesto un monto final de 533.000 €.

Es importante para nosotros que nuestros colaboradores, familias y voluntarios que han aportado su esfuerzo para recaudar fondos para este fin puedan sentirse orgullosos de su cumplimiento.

Becas de Investigación Juan Girón

2002– 2005	I Convenio Fundación - Clinic	74.000 €
2004 – 2008	Convenio Univ. Barcelona	38.000 €
2006 – 2010	II Convenio Fundación Clinic	100.000 €
2007 - 2012	Actelion – Hosp. San Joan de Deu	150.000 €
2011 - 2014	III Convenio. En desarrollo	120.000 €
	Instituto Carlos III	51.000 €
	Fondos Fundación	332.000 €
	Total inversión realizada	533. 000 €

Publicaciones a nivel internacional de nuestros trabajos de investigación.

Muchos de estos trabajos han sido publicados en revistas especializadas a nivel Médico por su gran interés científico. Toda esta información esta ampliada en nuestra página web www.fnp.es

Hemos querido mostrar de manera cercana en este artículo el trabajo de estos años para que todos los que aportamos a este Proyecto un poco de nosotros mismos podamos sentir que estamos cambiando la dinámica incurable de una cruel enfermedad.

Que estamos haciendo algo único, sólo posible desde las organizaciones de pacientes. Que la cura es posible, pero tenemos que abrir puertas y descubrir mecanismos todavía ignorados de la enfermedad.

Pero si no paramos en esta inercia, y no lo vamos a hacer, de la misma manera que estos hechos y documentos aquí presentados nos muestran un continuo avance que nos ha posibilitado llegar donde no imaginábamos hace unos años, confiamos también que los logros venideros serán aún mayores porque sumaremos esfuerzos a nivel mundial, para realizar los próximos trabajos sin el límite de las posibilidades de un país determinado, sino donde sea factible desarrollarlo. Todo, queridos amigos lectores, tiene un valor multiplicativo.



El mérito es la constancia y la tenacidad. La confianza de vosotros como socios colaboradores, aún mantenidos en momentos de crisis no solo económica sino también de valores. Pero merece la pena.

Cristóbal Fernández Sola
Secretario Fundación

¿Qué está pasando en el mundo de Niemann Pick?



INPDA

“International Niemann Pick Disease Alliance”

En la reciente conferencia científico-familiar de la FNP en Barcelona, me pidieron que hablara de ¿qué está pasando en el mundo de la enfermedad de Niemann Pick? Y la verdad es que están pasando tantas cosas en el mundo de NP en este preciso momento que fue un verdadero reto hablar de ello en 30 minutos.

El mensaje hubiera sido mucho más sencillo y resumido hace cinco años, o incluso tan sólo dos años atrás, porque estaban pasando muchas menos cosas que ahora. De modo que el mensaje que llevé conmigo fue un mensaje de mucho trabajo, de esperanza y de desafío, así como la certeza de que, a veces, cuando más te acercas a la cima de la montaña, el camino se vuelve más desafiante y se requiere un apoyo cada vez mayor para ayudar a alcanzar esa cima. Esto hay que hacerlo intentando buscar siempre ruta mejor y más rápida.

Sin embargo, aunque cada vez estamos más cerca, el hecho es que cuando una familia recién diagnosticada nos pregunta si hay algún tratamiento, nosotros tenemos que decir, por ahora, que sólo hay una intervención terapéutica (que ralentiza la progresión de la enfermedad) para NPC. Las buenas noticias son que actualmente existen varios ensayos de otros tratamientos tanto para los tipos A y B, como para el C.

Ensayos:

Si queremos que las posibles terapias estén algún día al alcance de todos los pacientes, tenemos que asegurarnos de que los productos sean seguros y eficaces. También es necesario conocer las dosis y los métodos de administración. Nunca es tan sencillo y rápido como a cualquiera de nosotros le gustaría. El reto es, para empezar, identificar los productos. Después, probarlos, hacer ensayos y comercializarlos lo antes posible.

A continuación se incluye un resumen de los ensayos actuales y propuestos de NP. Para más información se puede consultar la FNP y muchas otras fuentes en internet. La fase I de un ensayo es un estudio de seguridad, la fase II estudia la seguridad y los niveles de dosis, y la fase II/III de un ensayo se ocupa de la seguridad y de la eficacia.

Muchos de vosotros sabréis que actualmente se está llevando a cabo la fase I/II de un ensayo de terapia de sustitución enzimática para pacientes de NP tipo B. Se está llevando a cabo como un estudio de centros gemelos en el Mt Sinai, centro médico de Nueva York, EEUU, y el Salford Royal Hospital, Manchester, Reino Unido. La enzima ha sido desarrollada por Genzyme, una compañía Sanofi, con base en Boston, EEUU. Después de muchos años de desarrollo y de muchos otros años de estudios iniciales, este ensayo finalmente se puso en marcha en 2013. Hasta la fecha el progreso ha sido esperanzador y esperamos más datos detallados de los resultados que se espera faciliten la transición a la fase II/III del ensayo.

También se ha iniciado un estudio de fase I en el NIH, instituto nacional de salud, Bethesda, MD, EEUU, sobre el uso de la ciclodextrina para tratar a pacientes de NPC. Este estudio se encuentra en sus fases iniciales y ha tenido un contratiempo que provocó que se tuviera que cambiar el método de administración, que se rediseñara parcialmente el ensayo y se comenzara de nuevo. Actualmente el ensayo está en marcha con tres pacientes que están recibiendo pequeñas dosis de ciclodextrina.

Uno de los principales aspectos de este ensayo es que está apoyado y gestionado por la agencia gubernamental, NIH, y, aunque también hay empresas farmacéuticas implicadas, no son las que gestionan este ensayo. Esto es prácticamente una situación única. NPC es extremadamente afortunado por ser una enfermedad implicada en esta inicia-

tiva tan importante y por beneficiarse de la inversión de millones de dólares financiados por el gobierno estadounidense para darle un nuevo uso a un medicamento que ya estaba disponible.

También conocemos otros dos ensayos potenciales para NPC, aunque todavía no tenemos claro la planificación temporal o los detalles de estos estudios. Uno es para la proteína de choque térmico conocida como HSP70, producida por una compañía holandesa llamada Orphazyme. El segundo es un inhibidor HDAC que está siendo desarrollado en EEUU.

En este momento hay un enorme grado de interés científico y clínico en NPC y se publican nuevos artículos de investigación casi semanalmente. Esto parece estar sucediendo por distintas razones.

- Las proteínas NPC1 y NPC2 son parte de un proceso fundamental dentro de la célula. Comprender este proceso podría desvelar la clave de numerosas enfermedades más comunes.
- Los gobiernos y las organizaciones internacionales (UE y la OMS) están tomando conciencia de la importancia de gestionar y comprender enfermedades raras que, colectivamente no son raras, y de forma conjunta podrían albergar la respuesta para una mejor comprensión de la condición humana.
- NP es muy afortunado ya que tiene una red cohesionada y cooperativa de científicos, clínicos y organizaciones de pacientes que, de forma colectiva, están intentando acelerar el proceso.

Necesitamos aprovechar toda la ayuda que podamos conseguir para estas enfermedades ya que los desafíos que presentan son extremadamente complejos.

NP es tratable:

Quería destacar que, aunque actualmente sólo tenemos tratamientos farmacéuticos limitados que sean eficaces, aún hay mucho por hacer para mejorar la calidad de vida y, como resultado, aumentar la esperanza de vida. La comprensión de la progresión, los síntomas y los efectos de estas

enfermedades está mejorando continuamente. Esto significa que una gestión y unos controles eficaces podrían significar una enorme diferencia para los pacientes. Sería largo detallar aquí todas las posibilidades, pero vuestros médicos, organizaciones de pacientes y especialistas os pueden aconsejar sobre muchos aspectos relativos a la gestión de los síntomas, fisioterapia, dieta, estilo de vida, gestión del sueño, etc, etc...



Como familias y cuidadores nuestros objetivos, al mismo tiempo que buscamos tratamientos, siguen siendo hacer todo lo posible para mejorar la calidad de vida y la esperanza de vida.

Organizaciones de pacientes:

Actualmente existe organizaciones de NP en numerosos países en todo el mundo y siguen creándose muchas otras.

- Associazione Italiana Niemann Pick (Italia)
- Asociación Niemann Pick de Argentina (Argentina)
- Delegación canadiense de la NNPDF
- Fundación Niemann-Pick de España (España)
- National Niemann Pick Disease Foundation (EEUU)
- Niemann-Pick Disease Group (Reino Unido)
- Niemann-Pick Selbsthilfegruppe (Alemania)
- Niemann-Pick Suisse (Suiza)
- Vaincre Les Maladies Lysosomales (Francia)
- Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (Holanda)

Individualmente estas organizaciones realizan un enorme esfuerzo para intentar facilitar el progreso en el cuidado de los pacientes, trasladar información y facilitar la investigación. Juntos, como miembros de la alianza internacional INPDA, intentar ahorrar tiempo, coordinar la comprensión y acelerar el progreso.

La INPDA - The International Niemann Pick Disease Alliance

La INPDA, una alianza de organizaciones de pacientes de NP de todo el mundo, intenta mejorar el progreso mediante la colaboración y el intercambio de información. Se reúne cada tres meses por video conferencia. Además del apoyo mutuo, la INPDA tiene tres proyectos en marcha:

- Registro internacional para la enfermedad de Niemann Pick. Un proyecto apoyado por la UE para crear y gestionar un registro de pacientes para NP tipo A, B y C. Propiedad de las organizaciones de pacientes pero creado y gestionado por profesionales con el objetivo de:
 - o Incrementar la comprensión de las enfermedades
 - o Mejorar el diagnóstico
 - o Facilitar los ensayos
 - o Mejorar la calidad de vida de los pacientes

Los pacientes y sus familias deberían asegurarse, a través de sus médicos, de que se incluyan sus datos en este registro. Esto podría ser crucial para el proceso de los ensayos y para identificar dónde se encuentran los pacientes exactamente. La INPDA facilitará la participación en el registro que debería empezar a funcionar en 2014.

- Proyecto de concienciación internacional de NPC Este proyecto intenta concienciar sobre NPC a los profesionales para reducir el tiempo que se tarda en conseguir un diagnóstico y también para ayudar a identificar a aquellos pacientes que aún están sin diagnosticar.
- Encuentro bianual científico/clínico: Este proyecto está financiado por las organizaciones familiares de Alemania y Suiza y se celebra en Francia. Pretende reunir, de forma bianual, a los principales científicos y clínicos en el campo de NPC, con la intención de acelerar el progreso investigando los próximos pasos y fomentando futuras colaboraciones.

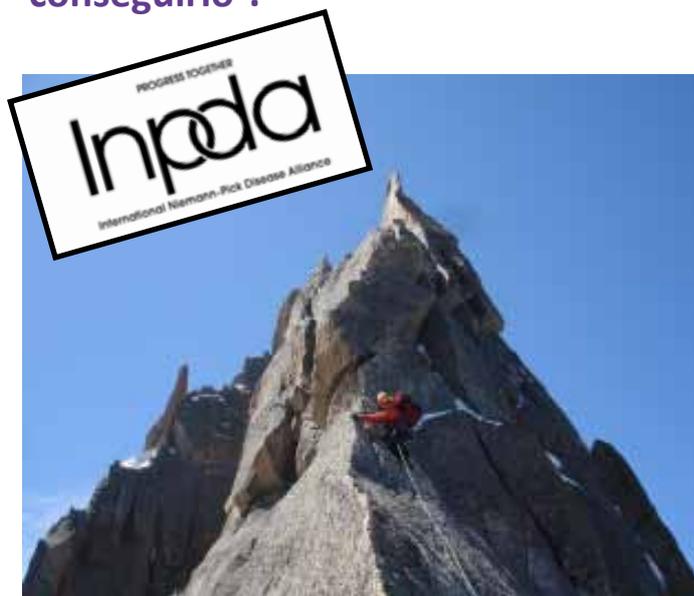
Jim Green



Marcar una diferencia:

Mientras escalamos la montaña de Niemann-Pick podemos tener la siguiente impresión:

“No podemos siempre ver hacia dónde vamos pero sabemos que la dirección es hacia arriba y sabemos que debemos trabajar juntos para conseguirlo”.



La FNP ha desempeñado un papel decisivo a la hora de facilitar enormemente el desarrollo y el progreso llevado a cabo en la enfermedad de Niemann-Pick a lo largo de los años. Junto con los científicos y clínicos españoles y sus colegas en todo el mundo han realizado una contribución significativa al progreso.

.....

Dra. Lola Ledesma. Científico titular del CSIC y Jefe de grupo de investigación sobre lípidos en la patología neuronal del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (Madrid).

.....



La Dra. Ledesma lleva diez años trabajando en los tipos A y B con varias publicaciones sobre estos trabajos. Desde 2008 es Jefe de grupo en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (Científico Titular del CSIC), Madrid, España. También es miembro ordinario de la Sociedad Española de Neurociencia y de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular.

Evaluadora de revistas científicas:

FEBS letters, Brain Research, Journal of Neurochemistry, Neuroscience, PLoS One.

Evaluadora de la Agencia Española de Evaluación y Prospectiva (ANEP) y Miembro del Comité Científico Asesor de la NNPDF. En nuestra última conferencia del mes de noviembre ella nos habló de:

- La investigación sobre los efectos en cerebro de la deficiencia en la esfingomielinasa ácida
- El ensayo clínico que se está llevando a cabo por infusión de la enzima recombinante en pacientes tipo B

Respecto al primer punto los resultados presentados se obtuvieron utilizando el modelo de ratón carente de la enzima esfingomielinasa ácida que mimetiza la enfermedad tipo A. La falta de la enzima afecta no sólo a las neuronas sino también a las células gliales que posibilitan el funcionamiento neuronal.

La esfingomielina, lípido que degrada la esfingomielinasa, se acumula tanto en los lisosomas como en la superficie de todas estas células alterando la capa de mielina, la capacidad de defensa frente a infecciones y la comunicación sináptica. Estrategias orientadas a disminuir los niveles de la esfingomielina en lisosomas y superficie han revertido parte de estos defectos en ensayos en ratón.

Estas estrategias incluyen la introducción en el cerebro del gen correcto de la enzima por terapia viral o mediante el uso de células madre y tratamientos farmacológicos con compuestos capaces de activar enzimas análogas a la esfingomielinasa ácida. Los trabajos de investigación en el modelo de ratón han identificado por tanto posibles dianas terapéuticas y estrategias para modularlas que pueden ser la base para futuras terapias para tipo A y B.

Por otro lado, se explicaron detalles del primer ensayo clínico en pacientes tipo B por infusión intravenosa de la esfingomielinasa ácida recombinante. Se reportó que los primeros resultados están siendo positivos ya que los pacientes no están presentando reacciones adversas y se está obteniendo un aumento de la actividad de la enzima. El ensayo por tanto sigue su curso. Desafortunadamente esta terapia no es viable para los pacientes tipo A ya que la enzima recombinante no puede atravesar la barrera hematoencefálica y por tanto llegar al cerebro.

En las discusiones se planteó también la posibilidad de desarrollar terapias comunes para los tres tipos Niemann Pick A, B y C ya que parte de los defectos celulares se deben a la acumulación o mala distribución de los mismos lípidos.

Tenemos un campo por explorar en este sentido y nuestra Fundación quiere apoyar económicamente su desarrollo durante el próximo año.

La Enfermedad de Niemann Pick en Adultos

Las enfermedades lisosomales se denominan así por estar en relación a una estructura celular llamada lisosoma. Estas estructuras son pequeñas vesículas intracelulares que contienen sustancias, cuya función consiste en degradar moléculas inservibles. La disfunción de estos lisosomas puede provocar enfermedades por depósito de las sustancias no degradadas. Tienen una frecuencia muy baja y por eso las denominamos enfermedades raras, pero el conjunto de todas ellas es mucho más frecuente: en general, las enfermedades lisosomales afectan a 1/10.000 nacimientos. Más del 50 % de ellas afectan al Sistema Nervioso Central de manera importante.

Una de éstas enfermedades lisosomales, es la enfermedad de Niemann-Pick tipo C, la cual se define como un enfermedad rara neurodegenerativa de depósito lisosomal caracterizada por un trastorno del transporte intracelular de colesterol, por un acúmulo de colesterol, fosfolípidos y glucoesfingolípidos (principalmente gangliósidos GM2 y GM3) en el encéfalo y otros órganos (hígado y bazo) y por tener unas manifestaciones clínicas heterogéneas. Afecta a 1/150.000 nacimientos y en un 5-20% de los casos se presenta en adultos, los cuales tienen más de 16 años. Se cree que está infradiagnosticada y que por tanto, su incidencia y prevalencia son superiores.

Es una enfermedad autosómica recesiva provocada por mutaciones en los genes NPC1, que representan el 95% de los casos, y en el gen NPC2. Ambos son genes que forman unas proteínas que llevan su mismo nombre y que intervienen en el transporte intracelular de lípidos. El acúmulo de lípidos en las células conlleva una disfunción y alteración de la estructura de éstas, cosa que es especialmente importante en el sistema nervioso central por la repercusión funcional que implica.

Esto se traducirá en una serie de síntomas que podemos resumir en tres grandes grupos:

- Cortical:
 - Deterioro cognitivo: 85%. Puede ser Frontal (disejecutivo y desinhibido) o Temporal (mnésico).



- Epilepsia: 50%. Puede ser de cualquier tipo.
- Alteraciones PSQ: 30%. En forma de psicosis y agresividad. Se caracterizan por la refractariedad al tratamiento, el cual suele tener efectos secundarios.
- Subcortical/Cerebelosa/troncoencefálica:
 - Trastornos del movimiento: 70-80%. Distonía (manos y cara)
 - Ataxia/Sdme. Cerebeloso: 85%
 - Parálisis Supranuclear de la mirada: 80%
 - Sdme pseudobulbar: 70-80%. Disfagia.
 - Cataplexia: 50%
 - Sordera NS: 15%
- Visceral
 - Esplenomegalia: 60%
 - Hepatomegalia
 - Pneumopatía. Mayor severidad, NP-C2.
 - Trombocitopenia

Algunos de los signos más importantes de esta enfermedad son:

Parálisis supranuclear de la mirada, consiste en la dificultad para realizar movimientos sacádicos (rápidos) hacia arriba o hacia abajo, empezando típicamente por la afectación de la mirada inferior. Es importante diferenciarla de otras enfermedades, ya sean degenerativas, infecciosas, adquiridas o genéticas. En concreto, la enfermedad de Gaucher tiene predilección por afectar la mirada horizontal.

La ataxia o el síndrome cerebeloso, consisten en una dificultad en la coordinación de movimientos y de la marcha, la cual se traduce en un desequilibrio que puede provocar caídas.

La cataplejía gelástica consiste en el hecho de caer al suelo, sin otra explicación, cosa que conlleva descartar las caídas por epilepsia, por síncope, por la ataxia y accidentales. Suele estar desencadenada por la risa o estímulos emocionales.

La esplenomegalia es el aumento del tamaño del bazo, detectado por exploración o por ecografía, ya que el bazo no se palpa hasta que dobla su tamaño.

La enfermedad de Niemann-Pick presenta diferentes manifestaciones según la edad de debut del paciente de manera que cuanto menor es el paciente, presenta mayor afectación visceral y cuanto mayor es, presenta mayor afectación cortical, siendo una constante la parálisis supranuclear de la mirada y la esplenomegalia.

Esta afectación cortical es más frecuente cuanto mayor el paciente, llegando a presentarse el deterioro cognitivo y los síntomas psiquiátricos en el 75% de los casos.

Después de una historia clínica y una exploración completas, las exploraciones complementarias que realizaremos a nuestros pacientes son:

- Analítica general, ceruloplasmina, TSH
- Ecografía abdominal
- RM craneal: permitirá ver la atrofia cerebelosa. Se pueden realizar estudios de espectroscopía y volumetría como posibles marcadores.

- EEG
- Audiometría/PEA
- Valoración PSQ
- Estudio NPS
- Videonistagmografía

El diagnóstico de la enfermedad se realiza por técnicas bioquímicas (test de tinción Filipina) y por confirmación de la presencia de mutaciones genéticas.

El tratamiento debe abordarse desde dos puntos de vista:

1. Tratamiento sintomático.

Los profesionales sanitarios atenderán las peticiones y molestias del paciente para tratar con fármacos o con medidas no farmacológicas todos los síntomas de la enfermedad con el objetivo de mejorar su calidad de vida. En este sentido, la rehabilitación, juega un papel importantísimo.

2. Tratamiento específico.

Son tratamientos farmacológicos que pretenden intervenir en el proceso de depósito de lípidos que se desarrolla en esta enfermedad. Disponemos de un tratamiento (Miglustat) que ha demostrado su eficacia en diferentes ensayos clínicos y que ha demostrado respuestas en diferentes marcadores clínicos, biológicos y radiológicos.

Disponemos de otro tratamiento en desarrollo, pero que ha demostrado cierta utilidad en ensayos clínicos con muy pocos pacientes, pero que puede constituir una alternativa para los pacientes que no pueden recibir Miglustat y que presentan un empeoramiento clínico.

Avanzamos juntos en el conocimiento de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC)

Después de darle muchas vueltas, he llegado a la conclusión que este es el título que mejor refleja el contenido de mi artículo. He dudado mucho entre utilizar la palabra tratamiento y la palabra conocimiento. Como veis, ha ganado el conocimiento. ¿Y sabéis qué? Me alegro mucho de que sea así. Y entre otras cosas, me alegro porque esto también describe perfectamente el espíritu de Actelion.

Visto desde la perspectiva de alguien ajeno a la industria farmacéutica, el papel de un laboratorio farmacéutico parece concreto y simple: investigar sustancias y desarrollar fármacos para el tratamiento de enfermedades. Muchos considerarán que, en el caso de NPC, una vez comercializado un tratamiento, en Actelion podríamos quedarnos satisfechos y buscar otros tratamientos para otras enfermedades, sin darle más vueltas a NPC y sin mirar atrás.

Nada más alejado de la realidad. En este complejo viaje que supone esta enfermedad, nos tenéis de compañeros. En Actelion queremos que sea así ya que nos mueve el espíritu de conocer mejor la enfermedad y la realidad que la rodea. Sólo así podremos optimizar los tratamientos. Y esta realidad no es meramente científica; abarca también aspectos humanos y sociales, entre otros.

Quiero daros unas pinceladas de nuestra colaboración en la investigación y difusión del conocimiento de esta enfermedad. Insisto en el término colaboración ya que, como veréis a continuación, nada de lo que hacemos como empresa sería posible sin la participación de expertos clínicos, analíticos, químicos, estadísticos, académicos y, sobre todo, la colaboración de pacientes y familiares.

Buscar nuevos tratamientos y como mejorar lo presente

Por un lado, el conocimiento que hemos adquirido hasta el momento con el tratamiento actual nos permite determinar mejor que características óptimas deberían tener un tratamiento ideal. Esto no es tarea fácil ni tiene garantizado el éxito. Saber lo que buscamos, nos permite diseñar mejor las sus

tancias candidatas a posterior estudio. Es una labor ardua en la que participan muchos expertos de nuestra compañía, cada uno aportando su granito de conocimiento, para buscar un tratamiento que sea el máximo eficaz y seguro. Seguimos investigando.

Buscar nuevos tratamientos no quiere decir abandonar el perfeccionamiento de lo existente. El tratamiento actualmente disponible puede y debe ser optimizado. Ahora conocemos mejor el perfil de eficacia y seguridad del mismo. Sabemos que la tolerancia (su perfil de efectos secundarios) debería ser mejorada. Estamos trabajando en posibles nuevas formulaciones (forma en que se presenta el medicamento) para mejorar su tolerancia y aumentar la comodidad de los pacientes.

Pero nuestras investigaciones no se centran sólo en la forma física del medicamento. Estamos estudiando con detalle el efecto del medicamento sobre algunas sustancias que existen en el intestino y que podrían tener relación con esta tolerancia al tratamiento. Queremos conocer si la tolerancia intestinal del medicamento depende de estas sustancias y si esto explicaría que hubiera pacientes con mejor o peor tolerancia, y si la administración de otras sustancias de forma simultánea podría mejorar la misma.

Mejorar la detección y diagnóstico de la enfermedad

Una enfermedad rara, como es el caso de NPC, presenta un problema añadido a la hora de conocer sus características. El número de pacientes, tan limitado, hace que la información sea escasa. Por este motivo es necesario buscar sistemas que permitan recoger el máximo de información para que esta pueda ser posteriormente estudiada. En esta línea, en Actelion disponemos del Registro de NPC que, a nivel Europeo, recoge información de aquellos pacientes que reciben tratamiento, pero que incluye también pacientes no tratados. Periódicamente se remiten datos a la Autoridades Sanitarias para su evaluación y conocimiento, a la vez que se publican datos del mismo en foros científicos.



Un aspecto fundamental en la lucha contra una enfermedad es su detección precoz. Cuando existen tratamientos disponibles, es muy importante iniciar estos lo antes posible. Por el motivo apuntado anteriormente, NPC presenta tres problemas destacados: en primer lugar, sus signos y síntomas son poco específicos (poco exclusivos de la enfermedad) y por ello suele confundirse con otras enfermedades más frecuentes. En segundo lugar, y añadido al punto anterior, el nivel de sospecha (nivel de alerta acerca de la enfermedad) por parte de muchos médicos es bajo (hay que decir que esto es habitual en enfermedades raras). Por último, y en tercer lugar, no existen todavía pruebas de laboratorio o test rutinarios que sean de fácil realización y con un coste bajo, y cuyo resultado permita detectar más fácilmente aquellos posibles pacientes.

Desde Actelion estamos colaborando activamente en mejorar la situación apuntada en el párrafo anterior. Por un lado, estamos colaborando en la difusión de la enfermedad entre los profesionales sanitarios, promocionando conferencias, simposios, congresos, publicaciones y reuniones científicas entre diversos especialistas nacionales e internacionales.

En segundo lugar, y con el objeto de mejorar el nivel de alerta y diagnóstico de NPC, hemos colaborado en desarrollar una herramienta clínica (el denominado Índice de Sospecha) que ha sido publicado ya y que ayuda a los clínicos a determinar si la sospecha de un posible paciente es alta o baja y remitir así, a los pacientes con elevado grado de sospecha, a pruebas más concluyentes. En tercer lugar, desde Actelion estamos apoyando a grupos de expertos en la investigación de nuevos marcadores de laboratorio (los denominados oxisteroles). Esperamos que el papel de estos marcadores se confirme y se extienda su uso. Ello permitirá un mejor y más precoz

diagnóstico de los pacientes con sospecha de enfermedad.

En una enfermedad rara y grave, es fundamental que el diagnóstico se confirme de forma inequívoca. Es decir, que se diagnostiquen los verdaderos casos. En el momento actual contamos con pruebas bioquímicas y genéticas que permiten confirmar el diagnóstico de forma fiable en la mayoría de casos. En algunos, sin embargo, es necesario realizar estudios más complejos y no siempre se consigue identificar las mutaciones con precisión.

El avance de la tecnología en los últimos años permite disponer de metodologías muy sofisticadas a un coste accesible. En la actualidad, desde Actelion estamos colaborando con grupos de científicos en la búsqueda de nuevas técnicas que permitan conocer mejor la genética de la enfermedad y su posible relación con otras alteraciones de otros genes.

Mejorar el reconocimiento social de las enfermedades raras

En algunas ocasiones, lo extraordinario llama la atención y se hace eco extenso en la sociedad y la política.

En otras, la mayoría, lo infrecuente pasa desapercibido por falta de conocimiento e interés. En este segundo caso se encuentran las enfermedades raras. Desde Actelion, estamos contribuyendo activamente a la difusión y reconocimiento de NPC, entre agentes sociales, políticos y sanitarios, tanto a nivel local como internacional, con el fin de fomentar la atención sanitaria y la inversión en investigación científica.

El factor humano

No quiero acabar este escrito sin unas líneas para reconocer el compromiso y entrega de mis compañeros en Actelion. Más allá de la pertenencia a una compañía y el desempeño profesional, existe algo que nos une y motiva en el día a día: el deseo de contribuir a mejorar las vidas de quienes están directamente afectados por la enfermedad, es decir pacientes y familiares.

Nos mueve un objetivo común con vosotros. Avancemos, pues, juntos en el conocimiento de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C.

Dr. Xavier Llòria
Director Científico
Actelion Pharmaceuticals España

RETOS DE FUTURO



La Fundación Niemann Pick de España representa a un pequeño grupo humano afectado por una enfermedad "RARA".

Esto hace que no sea fácil desarrollar las iniciativas que surgen y máxime cuando no encontramos en el entorno las condiciones más favorables. Solo un proyecto de gestión consolidado puede seguir navegando durante 14 años.

Mirar hacia atrás y ver los logros conseguidos nos ayuda a mantener la constancia, tenacidad y el claro objetivo de cómo y hacia donde caminamos, también nos da satisfacción y nueva motivación para seguir adelante.

No nos olvidamos de quien nos ayuda a conseguir estos retos, una parte muy importante son los más de 450 socios colaboradores, que a pesar de vivir estos momentos de gran dificultad para todos, siguen dándonos su confianza y apoyo económico.

Otra parte importante son un grupo de profesionales médicos, investigadores, etc. Que nos han aportado su experiencia y valores necesarios para llegar hasta donde hoy estamos.

La enfermedad puede ser incurable pero además de investigación podemos ofrecer un nexo de comunicación entre familias.

Esto nos ayuda a ganar calidad de vida para los afectados y sus familias, durante estos años hemos aprendido unos de otros a través de las experiencias vividas y con el asesoramiento de doctores en diferentes especialidades como Neuropediatras, Neurólogos, Endocrinos, Digestivos, Neumólogos, Logopedas, Psicólogos, Fisioterapeutas, etc. Todos ellos nos han ayudado a comprender y manejar la sintomatología de la enfermedad.

El futuro se cimenta en el presente. Esto es algo inexorable en la vida y en cualquier organización. El primer reto de futuro es la posibilidad de desarrollar y ampliar campos de investigación a través de la Alianza Internacional, como ya estamos desarrollando en un primer proyecto.

Es decir, hablamos de una labor de futuro que sólo es posible a nivel médico. La comunicación de ideas, experiencias, posibilidades, necesidades más perentorias de este pequeño mundo, pero muy complejo de la enfermedad de Niemann Pick es básico para la investigación. Estamos en un momento extraordinariamente importante.

Esta comunicación es lo que siempre hemos pedido como pacientes y es ahora cuando se está haciendo habitual, entre Investigadores y también con Asociaciones de pacientes a través de la INPDA.

Basta indicar como muestra el reciente Proyecto iniciado para crear un Registro de Pacientes Internacional que cuenta con el apoyo económico de la Unión Europea.

Nuestro segundo reto tan importante como el anterior es seguir apoyando la investigación en España. Esto lo hacemos a través de la Beca de investigación Juan Girón

No queremos que la crisis afecte a este aspecto. Y entre nuestros objetivos para el 2014 esta financiar un nuevo proyecto de investigación para Niemann Pick tipo A/B.

Otro nuevo reto de futuro es el contacto y comunicación con Fundaciones de ámbitos diferentes en nuestro país para compartir experiencias y analizar posibilidades de trabajo conjunto. Como Patronato creemos que es importante marcarnos objetivos o metas que podamos conseguir, aunque para ello tengamos que dedicar paciencia, trabajo y mucha tenacidad. Retos de futuro y dificultades van de la mano. No hay uno sin otro. Y nuestra tarea es allanar el camino necesario para que los afectados y sus familias sean los beneficiarios de todo este entramado de trabajo, y puedan tener hoy y en el futuro las mejores opciones posibles, que es lo que se merecen.

La puerta a una nueva esperanza

Se aproximan las fechas de nuestro congreso científico-familiar de noviembre. Todos nosotros desde los distintos lugares donde residimos esperamos con ilusión y cierta impaciencia nuestro reencuentro anual. Probablemente se incorporen a nuestra cita algunas familias que serían acogidas con todo nuestro cariño y apoyo, como así lo hemos vivido todos cuando llegamos a la Fundación por primera vez.

En todos nosotros hay expectación por conocer los avances médicos y saber cómo se va desarrollando la investigación que se lleva a cabo sobre Niemann-Pick tipo B y C. Expectación que también viene acompañada de mucha esperanza.

Sabemos que se nos va a informar de cómo una proteína humana actúa reduciendo el acúmulo de lípidos en el organismo. Sabemos también que no es una cura definitiva pero se espera que los pacientes mejoren clínica y neurológicamente, lo que puede cambiar la calidad de vida y el futuro de nuestros hijos...

Mientras tanto ellos viven felices su día a día a pesar de sus dolencias y sufrimientos sin saber que todo lo que se hace en la Fundación es por ellos y para ellos. Nuestros niños y jóvenes lo que demandan simplemente es nuestro amor, nuestra atención y nuestra dedicación plena.

Cuando nos reencontramos en nuestras reuniones periódicas, nuestros niños son un poco hijos de todos; les damos nuestra ternura, nuestros besos, y reímos con la fresca espontaneidad de Alba y Raúl; nos cautiva la cara bondadosa de Samuel y la tierna mirada de Dafne; nos atrae la risa sonora de María, la sonrisa abierta de Antonio y Xavier, la alegre naturalidad de Jorge, la serenidad de los



hermanos Raúl y Álex... Así podríamos ir nombrando uno a uno porque todos tienen algo especial.

Por todo esto podemos decir que además del objetivo común que nos une, formamos una gran familia que va fortaleciéndose poco a poco.

A pesar de no ser numerosa en miembros, nuestra Fundación es fuerte y está bien cimentada. Cuando algunas personas interesadas en saber acerca de ella me preguntan y les hablo de nuestros proyectos y nuestros logros, quedan sorprendidas de lo que vamos consiguiendo. Cada día luchamos por acoger a más personas que se sumen a nuestra causa, con la divulgación, el trabajo o la colaboración económica, y sobre todo por implicar al personal médico, investigadores que trabajan para seguir avanzando en el estudio y conocimiento de esta enfermedad y un día permitir que los padres puedan tener unos hijos totalmente sanos.

Médicos de otras especialidades distintas a la Neurología trabajan transversalmente aunando sus esfuerzos para mejores resultados.

Nosotros sabemos que nada de esto sería posible sin el ímprobo trabajo de los miembros del Patronato, la investigación médica, y la implicación de los laboratorios y las familias.

No puedo terminar estas líneas sin hacer alusión a dos mujeres extraordinarias: Julia e Isabel Hontanilla, para las que las palabras "vida personal" y "tiempo libre" no existen. Para mí son referentes y ejemplos de generosidad, coraje y fe e ilusión en lo que hacen para conseguir lo que se proponen. ¡Ánimo a todos y adelante en nuestra andadura! ¡Lo vamos a conseguir!



CAMPAÑA BENÉFICA EN VIC

Como madre de Xavier, un joven de 20 años afectado de Niemann Pick tipo C, y también como socia de la Fundación Niemann Pick de España desde abril de 2007, quise colaborar en la divulgación de la enfermedad y recaudar fondos para contribuir en los proyectos de la Fundación. Aunque supe el diagnóstico de mi hijo hace 6 años, por circunstancias personales no me sentí capaz de llevar a cabo esta aspiración durante los primeros años. Como estaba claro que sola no podría conseguirlo, pedí ayuda a mis familiares y amigos a finales del 2011.

En un encuentro informal descartamos distintas posibilidades y nos centramos en organizar un espectáculo en algún lugar de Vic, nuestra ciudad, con algún artista interesante. Durante unos cuantos meses buscamos el lugar y el artista idóneo. Respecto al lugar, solicitamos a los responsables de L'Atlàntida, un nuevo espacio municipal de artes escénicas inaugurado recientemente en Vic, la posibilidad de obtener gratuitamente una sala de 800 localidades para nuestro proyecto benéfico. Los estatutos prevén esta posibilidad dos veces al año y tras realizar los trámites necesarios, los responsables aceptaron nuestra solicitud. Respecto al artista, pienso que la providencia jugó un papel clave. Me explico: mi hermana Elisenda conoció casualmente a la entonces presidenta del club de fans del Mag Lari, un excelente profesional del mundo de la magia y del espectáculo. Gracias a ella, pudimos contactar con el representante del artista, con el cual llegamos a un acuerdo económico para hacer el espectáculo Sonrisas y Magia el 19 de mayo de 2013 en L'Atlàntida. Este espectáculo consiste en un montaje



de apariciones y desapariciones, de participación del público, de un diseño de luces espectacular y de una extraordinaria selección musical.

Después de estos avances, ya en diciembre de 2012, formamos una comisión de nueve personas: Pep (coordinador de la campaña), Anna, Marta, Isabel, Agustí, Elisenda, Iris y Albert, todos con una enorme ilusión y voluntad para ayudar a Xavier.

Entonces establecimos las prioridades: la divulgación del espectáculo y, por extensión, la divulgación de la Fundación, de la enfermedad y de la situación de mi hijo y de otros afectados de Niemann Pick. En primer lugar, para dar a conocer a Xavier, junto con mi sobrina Iris, diseñadora gráfica, realizamos un vídeo de aproximadamente 20 minutos de duración cuyo contenido reflejaba el día a día de Xavier, el proceso de su enfermedad, las características de ésta y el anuncio de la campaña solidaria.

En segundo lugar, elaboramos un flyer o folleto informativo y en tercer lugar, Iris creó una





pulsera vistosa, atractiva, con el bonito lema de la Fundación y vendible a un precio muy económico (1€). Y ya con el producto de merchandising (10.000 unidades), con sus correspondientes expositores y los flyers, más el vídeo, un roll-up y dos lonas como reclamo visual, empezamos la campaña de divulgación.

Presentamos la campaña en las escuelas e institutos, en entidades deportivas, en comercios, en organismos públicos y privados... Salimos en los medios de comunicación: televisión, periódicos y radio. Todos los miembros de la comisión, junto con muchos otros amigos, familiares y conocidos, hicimos un enorme despliegue de la campaña en Vic y comarca. Fueron cuatro meses, de febrero a mayo, intensos y productivos. La gente de la comarca de Osona fue muy receptiva y enseguida colaboraron con nuestra causa, ya fuera con su interés por la enfermedad, con la compra de pulseras o con la compra de entradas para el espectáculo.

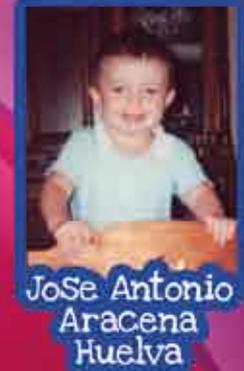
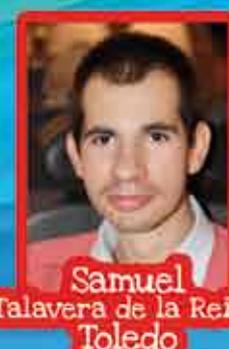
Y finalmente llegó el 19 de mayo: el Mag Lari estuvo super cariñoso con Xavier; el público se entregó desde el primer momento; hicimos divulgación de la enfermedad; se presentó un baile de alto nivel como final de fiesta; Sergi Vidal, en representación de la Fundación, emocionó al público; salieron los compañeros de escuela de Xavier con el mensaje "No estáis solos"; proyectamos, como muestra de agradecimiento, muchas de las fotos que hicimos durante la campaña. En definitiva, fue un éxito total y absoluto. Y ya como conclusión, me gustaría animar a familiares, amigos y conocidos de enfermos de Niemann Pick a colaborar con nuestra causa.



Sabemos que esta patología no es una buena noticia, pero puedo aseguraros, después de mi experiencia en esta campaña, que no estamos solos, que podemos contar con nuestra Fundación que lucha diariamente para mantener viva nuestra esperanza y que la gente que nos quiere y que nos rodea está dispuesta a apoyarnos en nuestra lucha y a contribuir a que estos niños y jóvenes puedan aspirar a un futuro mejor.

Ceci Bertran

Fundación Niemann



... Pick de España

... por ellos



Joaquín
Sevilla



Antonio
Sevilla



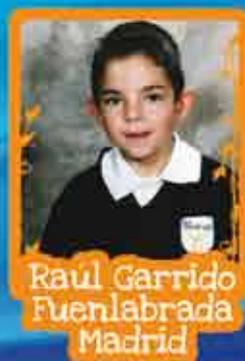
Raúl Giráldez
Sevilla



José Agustín
Cartagena
Murcia



Jorge Fracés
Enguera



Raúl Garrido
Fuenlabrada
Madrid



Carla
Barcelona



Aroa,
ojos de su madre
Avila



Alberto Manuel
Granada



Mónica
Madrid



Diego
Salamanca



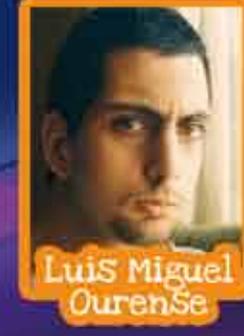
Magdalena
Que Sada
Jaén



Kosta
Valladolid



Caridad Carmen
Burujón-Toledo



Luis Miguel
Ourense



MonSerrat
Ourense



Paula
Murcia



Tania
Escalonilla
Toledo



Alvaro
San Sebastián



Antonio Manuel
San Fernando
Cádiz

COMPARTIENDO MOMENTOS

Casi una vida llevo formando parte de nuestra gran familia y tan solo quiero compartir con vosotros alguno de mis MOMENTOS.

Los comienzos los recuerdo duros, algunas familias intentábamos hacernos oír, con mucha ilusión queríamos llegar muy lejos, poniéndonos metas que entonces nos parecían inalcanzables, queríamos que encontraran algo que frenara la enfermedad y tan solo cuatro años después nos presentan una pequeña luz con un medicamento que “parecía funcionar”. Año tras año la familia crecía, los amigos se hacían más amigos, se unían doctores, colaboradores, todos luchando por y para ellos.

No os voy a negar que ha habido muchos momentos difíciles y duros, cada vez que uno de nuestros niños subían a la guardería del cielo para mí era como si me arrancasen un pedacito del corazón. Esos eran los momentos en que en mi cabeza se agolpaban muchas preguntas teniendo la sensación de que algo nos dejábamos, algo no estábamos haciendo lo suficientemente rápido. Pero la realidad es que el tiempo no juega a nuestro favor, las metas que intentamos conseguir se hacen esperar, momentos desesperantes.....

Mirando ahora hacia atrás... ¡ madre mía ¡..., el gran número de personas que formamos esta familia, el alcance mundial que hemos conseguido , los prestigiosos profesionales que han unido a nuestra lucha, la Alianza Internacional INPDA, el Registro Europeo, todos persiguiendo las mismas metas, aquellas metas que al principio nos propusimos.

Momentos, cuando ves esas caritas, esas sonrisas...



¿hay dinero en el mundo para pagar esos momentos? ¿Hace falta preguntarse el porqué de esta lucha durante casi una vida? ¿Vale la pena seguir persiguiendo metas ¿ ¡¡¡¡¡CLARO QUE SI!!! Sin lugar a dudas, quiero más momentos, quiero el día en que podamos decir . . ¡CONSEGUIDO ¡
ESTA ES AHORA NUESTRA META.....
QUIERO ESE MOMENTO

Manolo Campos



PADRES MUY AGRADECIDOS

Como padres y pertenecientes a la **GRAN FUNDACION de Niemann Pick de España**, queremos agradecer en primer lugar de esta catorceava conferencia científico familiar celebrada en Castelldefels, a todos los doctores y doctoras por tanto trabajo que han realizado y que con su información ha sido posible dar tantas esperanzas y buenos resultados a las familias, así como toda la investigación que se está realizando.

También queremos agradecer a los nuevos doctores/as que este año se han unido en esta lucha **“UNA CAUSA... LA VIDA”**, para la investigación, seguimiento y apoyo de ésta terrible enfermedad con la Fundación.

Nosotros que llevamos varios años asistiendo a las conferencias, vamos viviendo el avance a pasos agigantados por la cura de la enfermedad de Niemann Pick, tanto en la investigación como en los ensayos clínicos para todos los tipos A, B, C. Os lo aseguramos, es muy esperanzador oír todo lo que se está trabajando, sobre todo para nosotros, los padres. Estamos seguros que un día no muy lejano tendremos resultados positivos para la curación.



Agradecer a los PATRONOS, el trabajo que realizan para que las familias durante la conferencia nos sintamos más cerca de los doctores/as, con un programa tan extenso y rico en información y una organización muy buena y llena de acercamiento entre todos.

Como no, dar nuestro agradecimiento a nuestra querida Begoña, fisioterapeuta de nuestro hijo, que con los ejercicios realizados puedan orientar a las nuevas familias para sus hijos. Hemos vivido unas horas de conferencia que al final de ella nos ha sabido a poco y queríamos más, a pesar del día tan completo que tuvimos.

Gracias a todos lo que habéis hecho posible esta GRAN CONFERENCIA.

**Un abrazo.
Carmelo y Pepi**

ACTO DE AMOR



Queridos amigos,

¿Cuántos actos de amor podemos llegar a conocer?... ¿de cuántos actos de amor hemos sido testigos? Uno de los más impresionantes es el amor de los padres hacia los hijos, sincero, incondicional, verdadero.....El de nuestros hijos hacia nosotros, devolviéndonos todo el cariño con el mimo y cuidados con los que en su día ellos lo recibieron..... Pero hay uno en especial que me ha calado muy hondo, que siempre tendré presente. El acto de

amor de unos compañeros míos que tengo el placer de conocer, que hablándoles de nuestros niños se emocionan y ofrecen de una manera formidable, unas horas de su tiempo libre para poder ayudarnos a confeccionar una pancarta para nuestra XIV conferencia que hemos tenido en Castelldefels.

Estoy segura de que si todo el mundo supiese de nosotros, si nos hiciésemos oír más, si gastásemos más energía en darnos a conocer..... la mayoría pondría ese granito de arena, que entre muchos dejan de ser granos para convertirse en montaña.....Quiero agradecer a esos amigos y decirles que con su tiempo y su ilusión, me han dado las pilas suficientes para seguir luchando con más fuerzas porque todos sabemos que nuestros niños nos necesitan y que cuando se sueña con los ojos cerrados no se puede apreciar la realidad es cuando los abres y despiertas cuando te das cuenta de que necesitamos todo el apoyo del mundo para seguir adelante.

Por suerte, sigue habiendo grandes actos de amor. Los amigos de nuestra gran familia: María, Lola, M^a Carmen, Candy, Susana, Jennifer, Alexis, Izaskun, Unai, y Chesku.

Rosa Hoya.

LUZ DE ESPERANZA EN LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES

Queridos amigos y familia,

Quisiera empezar dando las gracias por existir entidades como la vuestra. Hace ya 10 años que estoy en la lucha por conseguir tratamientos al igual que vosotros en las enfermedades que nos ocupan, las Mucopolisacaridosis; enfermedades lisosomales de la que también forma parte la vuestra, o sea, que tenemos muchas cosas en común y mucho por entender y aprender en familia.

Para situaros deciros que soy padre de Sofía con síndrome de Sanfilippo A, y que como las vuestras son enfermedades muy duras que necesita de la lucha y constancia diaria entre nosotros los padres y que hasta ahora no existía ningún tratamiento para solucionar la enfermedad, pero todo esto ha cambiado desde hace poco.

Nuestra entidad la MPS España ha cumplido el 10º aniversario y fruto de ello os lo debemos a vosotros, si, vosotros, la Fundación Niemann Pick que siempre ha estado a nuestro lado, asesorando, colaborando y acompañándonos en infinidad de reuniones. He conocido también a colegas vuestros tanto españoles como internacionales y he podido comprobar la gran humanidad que ofrecen, algo muy importante a tener en cuenta ya que nos debemos a día de hoy a intentar compartir entre todos nuestras experiencias para llegar a vías de solución.

Hace ya 9 años que hablé con una investigadora del Centro de Biotecnología Animal y Terapia Génica de la Universidad Autónoma de Barcelona. Le expuse la situación y nos dijo que podría buscar una solución por esta vía (Terapia Génica) a la enfermedad que padece nuestra hija Sofía, pero que no nos prometía nada. Nosotros empezamos a financiar con nuestras becas (pequeñas becas) poquito a poquito desde el año 2004 hasta ahora, y en el 2010 se publicó la cura de la enfermedad en modelos animales como ratón y perro. Fue aprobada en 2011 y 2012 por la Agencia Europea del Medicamento y la Food Drug Administration para uso en ensayo clínico con pacientes. A día de hoy estamos esperando que se ponga en marcha el primer ensayo para poner la terapia (solo una inyección) en pacientes con esta enfermedad. Ya se finalizó también el estudio en otro tipo de Sanfilippo



en este caso el tipo B y, también siguen trabajando para buscar vías en otras enfermedades como puede ser el Niemann Pick. Según la investigadora la Dra. Fátima Bosch, la línea explorada y conseguida es aplicable a cualquier enfermedad lisosomal.

Esto es una gran esperanza y un gran empuje de fuerza que necesitamos las familias que vivimos en esta situación.

A día de hoy formo parte de la nueva Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la que intento como Responsable de Formación e Investigación ayudar a las Asociaciones de pacientes y profesionales a encaminar la investigación y ofrecer nuevas vías.

La tarea más complicada siempre ha sido poder unir trabajos entre profesionales ya que todavía existe un gran Ego entre todos, esto debe ser eliminado para poder avanzar en todos los sentidos, también poder ver entre los responsables de las Asociaciones como podemos seguir empujando hacia nuestro objetivo y aprender del prójimo. Siempre que he asistido a algún acto, siempre que he escuchado a familias... siempre he aprendido algo. Debemos estar siempre abiertos a la colaboración.

No quiero extenderme más sin antes deciros que sigáis adelante como lo hacéis y que me tenéis tanto a mí como la MPS España a vuestra disposición para lo que necesitéis.

Un fuerte abrazo familia.

Jordi Cruz. MPS
info@mpsesp.org
www.mpsesp.org

El papel de la enfermera especialista en Niemann Pick en el Reino Unido



Hace unas semanas visité una familia en el sur de Inglaterra cuya hija estaba hospitalizada. Yo vivo a unos 32 kilómetros de Manchester y la manera más rápida de llegar a Southampton es en avión. También es más barato que el tren y se tarda más o menos el mismo tiempo. Así que salí de casa a las 7 de la mañana y aterricé en Southampton a las 10. Los padres me estaban esperando en la estación y durante los 40 minutos del trayecto hasta el sitio de la reunión pudimos ponernos al día sobre los últimos acontecimientos. La niña había estado en un centro más de la mitad de sus 25 años de vida pero, debido a sus numerosas caídas, la familia había decidido que estaría mejor en casa, lo cual supondría la necesidad de numerosas ayudas y adaptaciones y, lo que es más importante, 24 horas de asistencia en casa. Mi objetivo ese día era asegurarme de que todo estuviera listo para cuando ella saliera del hospital.

Como suele ocurrir en estos casos, la reunión se alargó bastante, así que acabamos corriendo al hospital para ayudar a la niña a escapar de su gran dependencia y que pudiera unirse a nosotros en su silla de ruedas en un picnic en el maletero del coche. Después, los padres me llevaron de vuelta al aeropuerto y llegué a casa 15 horas después de haber salido la mañana previa, pero con la esperanza de que todo fuera bien.

El Reino Unido no es grande y hay pocos lugares a los que no puedas llegar en un día. La mayoría de las familias agradecen las visitas a domicilio. Poco después del diagnóstico puede ser de gran ayuda sentarse durante el tiempo que sea necesario para hablar de lo que les ha dicho el especialista, para mirar al futuro y, con un poco de suerte, marcharse haciendo que ese futuro parezca menos aterrador. A medida que la enfermedad avanza, cada nuevo síntoma puede aterrorizar a la familia y los padres agradecen la posibilidad de hablar cara a cara. También es realmente útil sentarse con todos los organismos implicados para intentar conseguir el mejor cuidado para nuestros niños afectados por NP, independientemente de su edad.

Algunos días podemos estar hablando a una clase llena de profesores y asistentes y otros, podemos tener más de una docena de profesionales de distintos organismos. Yo me ocupo de aspectos relacionados con los cuidados clínicos y mi compañera Elizabeth de los no clínicos, como la vivienda, la educación o las ayudas. Nos contrata NPUK y trabajamos muy de cerca con Toni en la oficina central. Tenemos reuniones de personal y videoconferencias regularmente para garantizar que al menos una de las dos esté disponible para todas las familias que nos necesiten.

Como equipo, en ocasiones hay familias de fuera del Reino Unido que necesitan hablar con alguien y una de nosotras suele ayudarles por teléfono o correo electrónico. Nos encanta asistir a las reuniones familiares en otros países para compartir experiencias y con una INPDA cada vez más fuerte, estos lazos permanecerán siempre fuertes.

LA SONRISA MÁS BONITA DEL MUNDO

¿Orgullosa?..... Orgullosa es poco, maravillada estoy de todos los que componen la gran familia de Niemann Pick.

Cada año, y gracias a las Conferencias, os voy conociendo un poquito más, voy conociendo ese enorme corazón que tenéis en el pecho, voy conociendo vuestra humanidad, vuestro tesón, vuestro ahínco, vuestra ilusión, vuestros sueños que son los míos, vuestras ganas de lograr el objetivo que nos hará a todos dibujar la sonrisa más bonita del mundo.

Maravillada estoy de ver lo que un pequeño grupo de personas son capaces de hacer, maravillada de ver el cariño que se respira entre todos, pero... ¿sabéis lo que realmente me tiene asombrada? las sonrisas de nuestros niños, esas sonrisas que son las más bonitas del mundo.

La sonrisa de Samara, con su carita de ratona cuando tiene un móvil en la mano, la sonrisa de Dafne, recibiendo la atención y amor que pide con sus ojazos negros, la de Maria que sin querer nos contagia, la de Raúl Giraldez que es el introvertido del grupo, la sonrisa de Jorge ese osito amoroso que nos tiene enamorados, la de Xavier, el guapísimo Xavier, las sonrisas de mi pareja favorita: Raúl y Alex, el uno siempre pendiente del otro y la gran sonrisa del nuestro niño grande, Antonio.

La sonrisa de Samuel, que con ella cualquier palabra sobra, la sonrisa de la preciosa Alba y la de nuestro hombretón Kosta, que aún tengo en mi memoria después de un año.

GRACIAS MELODY. "NUESTRA GRAN NIÑA"



También nos regalan las sonrisas Alberto Manuel, Xian que formáis parte del pilar que sostiene la Fundación.

¿Contenta? ¿Claro que sí? Contenta de poder compartir vuestras sonrisas que son las más bonitas del mundo.

Jery

En Sevilla del 2003 te conocimos y con tan solo trece años te comprometiste a ayudar a los niños con Niemann-Pick. Nadie entendíamos que una niña de tu edad pudiese unirse a la lucha, tu lucha, nuestra lucha por conseguir que por fin nos escucharan con tu voz.

Desde ese año lo has ido demostrando cada vez que has tenido oportunidad: en el anuncio publicitario de Navidad del 2001, en el programa Taxi de Canal Sur y ahora en el que participas, "Tu cara me suena".

Gestos como el tuyo nos animan a todos. La solidaridad no son palabras en sí mismas, son gestos de cariño como el que tú nos dedicas, no solamente con tu arte, sino con lo mejor que hay en ti.

Julia Gonzalez

POEMAS



En un rincón de mi alma

Tristeza, dijiste un día que pregunté, te llamabas.
 Yo nunca te conocí, nunca viniste a mi casa
 y te quedaste a vivir, sin que te diera posada.
 En la noche, sibilina, anidas entre mis sábanas
 esperando ese momento en que se despierta el alba
 para clavarme el punzón, para herirme con tu daga.
 Sigues en mi corazón escondida, agazapada;
 Yo te llevo, yo te traigo, mientras paso mi jornada.
 Canto, vivo, río, sueño, sin que él me note nada
 que así tiene que vivir con su ángel rubio, su hada
 mientras yo, su madre, imploro no te acerques a su cama,
 no te quedes a vivir donde no tienes morada,
 no le claves tu punzón, no le hieras con tu daga
 no lo llames, no lo cites, que no te reconoce en nada
 que en su vida la alegría tiene que quedar anclada.
 ¡No te le acerques, por Dios! No le laceres el alma
 deja que ría y que sueñe con su ángel rubio, su hada.
 Tristeza vente conmigo el día que yo me vaya,
 deja a mi hijo feliz, que le proteja su aura.

Lola Castilla



Dedicado a una gran persona y amigo: Miguel

Hombre noble y educado
 con respeto y tolerancia, en esta vida, embustera,
 de su nobleza, nos faltan.
 Le conocí, donde Lola,
 en un panadería;
 charlamos algunos ratos
 demostrando simpatía.
 Almería tiene suerte
 por tener un gran vecino
 pero a pesar de todo
 la desgracia le ha venido.
 Una hija, muy querida
 que lleva en el corazón.
 Esto no se merecía
 pero la vida perdió.
 Con sentimiento yo escribo
 este pequeño poema,
 aquí tienes un amigo
 para la paz no la guerra.
 En Almería te quedas,
 yo para el norte me voy.
 Norte y Sur están unidos
 personas de corazón.

Vicente Moreno, poeta

NO ESTÁIS SOLOS

Sonó el teléfono un día de las vacaciones de Navidad. Era mi amiga incondicional, Ceci Bertrán, preguntándome si podíamos reunirnos en su casa para contarnos una idea que hacía tiempo le rondaba por la cabeza. Evidentemente no dudamos en acudir a la cita. Me acuerdo perfectamente. Era un viernes por la noche y cenamos alrededor de una mesa decorada con velas. Éramos diez personas entre familia y amigos. Hablamos de muchas cosas, nos reímos, bromeamos y en los postres se puso encima de la mesa el tema que habíamos ido a tratar: Ceci quería organizar una campaña a favor de Niemann Pick y pedía nuestra colaboración. Su idea partía de dos puntos: por un lado deberíamos dar a conocer la enfermedad y por otro recaudar fondos para destinarlos a la Fundación.

La reacción de todos fue de entusiasmo, entrega total y absoluta por la causa. A esta primera cita, siguieron muchas otras meriendas, cenas, e-mails, WhatsApps y llamadas de teléfono. El resultado, que todos conocemos, fue espectacular en cuanto a recaudación y a divulgación, pero además fue una lección de compañerismo y de trabajo cooperativo.

¿Cómo conseguimos tanto con tan poco? La respuesta es una incógnita. Ni yo misma puedo explicármelo. Cada uno, a su manera y como pudo, consiguió dar lo mejor de sí mismo. Establecimos entre todos una red de conexiones y llegamos más lejos de lo que en un principio creíamos. La respuesta ciudadana fue también sorprendente y al máximo de receptiva.

¡Cuánta gente solidaria y cuánta empatía nos rodea!



No teníamos suficientes palabras de agradecimiento al final de la campaña, suerte que nos ayudó Xavier lanzando besos y sonriendo al público el día de la fiesta. Viéndolo todos tan feliz, rodeado de los suyos y arropado por todos... sobraban las palabras.



No era Xavier quien tenía que darnos las gracias, somos nosotros los que tenemos que estarle agradecidos por habernos hecho sentir útiles y hacernos valorar lo que de verdad importa en la vida.

No podemos devolverle la salud, por más que nos empeñemos en ello, pero podemos hacerle sentir protegido y valorado. También podemos dar coraje a su familia y acompañarla en el duro día a día de su lucha y recordarles ahora, mañana y siempre que no están solos.

Isabel Jordà i Font

QUEREMOS SEGUIR SOÑANDO...

Hay veces que no sabemos a ciencia cierta los avatares que nos puede dar la vida hasta que nos damos de frente con ellos, demostrándonos que no estamos exentos de sus desagradables zarpazos, que nos puede obligar a cambiar todos nuestros proyectos, nuestro futuro y nuestra convivencia.

DESEOS, todos tenemos deseos, pero después de conocer esta enfermedad, después de conocer las circunstancias con las que viven los padres de los niños afectados de Niemann Pich, después de haber visto una sincera sonrisa de cualquiera de nuestros niños, esos deseos me parecen sin sentido.

El verdadero deseo, la verdadera ilusión que tienen los padres es ver como sus hijos salen adelante frente a todos los obstáculos que esta enfermedad conlleva. Verdaderos deseos que se vuelven imprescindibles buscando conseguir una solución que les haga ver que los sueños se pueden cumplir.

Hace tiempo tuve un sueño que me gustaría compartir con todos vosotros. Un sueño que me ayudó a comprender y a valorar mucho más la vida y los momentos que compartes con tus seres queridos, no desaprovechar ni un segundo..... Porque cada uno de ellos es valioso y lo recordaremos siempre.

En mi sueño, tuve la gran suerte de volver a ver a

un ser queridísimo para mí, pude decirle todo lo que lo añoraba y le contaba cómo era el gran vacío que me dejó su

marcha, le dije todo lo que dejé para después.... y ese después nunca llega, le dije lo orgulloso que me sentía de haber sido parte de su vida, y me fundí con él en un abrazo y luego solo sentí la sensación de un susurro que me decía: - puedes despertar tranquilo, que siempre estaré en tu corazón, y siéntete orgulloso del amor que me diste. Al despertar sentí en mi corazón una gran tristeza, deseando volver a quedarme dormido para seguir soñando mi gran sueño, mi gran deseo echo realidad por un momento, tenerlo a mi lado.

Ojala todos los padres de nuestros niños que ya no tienen a estos ángeles a su lado pudieran tener este sueño, sentirían reforzado el valor para seguir adelante manteniendo encendida la llama de la esperanza y el amor.

JAVIER MELENDEZ



HA COMENZADO UN NUEVO TIEMPO

Cuando miro hacia atrás en el tiempo, parece imposible el recorrido que hemos hecho y todo lo que se está logrando y es gracias al esfuerzo de todos. En ésta última conferencia he podido observar que los médicos que hasta ahora parecían lejanos están cerca e interesados en que todo se haga más rápido porque aunque siempre han sido conscientes de que el tiempo avanza y las familias, los niños y jóvenes que están afectados por ésta terrible dolencia como es el Niemann-Pick viven a contra reloj, se han unido para moverse más deprisa y ser más efectivos y cuando nos ven se asombran de nuestra capacidad e impulso para no rendirnos. Las familias nuevas que se han acercado a nosotros han podido comprobar cómo es nuestra fundación, lo que nos impulsa a seguir y la fuerza que nos mantiene unidos, también como se nos ve desde el exterior, nuestra organización y la fuerza de los voluntarios que con su esfuerzo siguen y no se retiran porque se cansan; La fidelidad de los que cariñosamente llamamos "asociados" porque a pesar de la crisis mes a mes dejan su aportación para que pueda seguir éste gran proyecto y los países de la alianza valoran lo que una pequeña familia es capaz de hacer.



Pese a la impotencia de no poder ir más deprisa para evitar el dolor a los niños, sus papás y hermanos, tratamos de arroparnos con toda la ternura y cariño posible mientras esperamos.

Queridas familias, amigos y aquellos que leáis éstas líneas tengo confianza y la certeza de que encontraremos pronto la cura, tengo la confianza y la certeza de que todo será más rápido de lo que los médicos y científicos (muy prudentes ellos, lo que les honra) creen, pero no debemos parar y necesitamos la fuerza de todos.

Manoli Castro

GRAN COLABORACIÓN DE LAS ENTIDADES DEPORTIVAS Y SOCIALES



Aunque la actuación del Mag Lari era el plato fuerte de la campaña “Todos con Xevi”, la función de las entidades deportivas y sociales de la comarca fue otra clave del éxito.

En la primera reunión de la comisión organizadora surgió la idea de dar a conocer la campaña en los distintos eventos deportivos de la ciudad y de la comarca para aprovechar la afluencia de público, pero también surgieron algunas dudas: ¿cómo hacerlo?, ¿cómo introducirse?, ¿cómo conectarlo? Entonces, el coordinador de la campaña, Pep Casellas, preparó un convenio de adhesión a la campaña solidaria, un documento muy completo que iba a servir de tarjeta de presentación para explicar el propósito de la campaña a los responsables de las entidades. Éstas abrieron inmediatamente sus puertas a la colaboración al conocer las características de la campaña.

La primera entidad que se sumó fue el Bàsquet Femení, el club de Bàsquet femenino de la ciudad de Vic. Y a ella se sumaron las siguientes entidades: UE Vic Riuprimer, Club Patí Vic, OAR Vic, Club Basket de Vic, Vic Tennis de Mesa, Club Tennis de Vic, Club Patí Roda de Ter, Club Basket de Roda de Ter, Club Tennis de Torelló y Club de Fútbol de Torelló.

La colaboración consistía en que las entidades deportivas cedieran sus instalaciones un día concreto con motivo de algún partido o encuentro destacado. Por megafonía, y también a través de sus páginas

web, se informaba a los socios y público en general de la asistencia de Xavier y de la voluntad de la entidad de dedicar la jornada a la campaña “Luchemos contra Niemann Pick”.

Se explicaba brevemente en qué consiste la enfermedad y los jugadores o jugadoras del partido se hacían una foto de familia con Xavier. Antes, durante y después del partido, una persona de la comisión, amigos y conocidos vendían las pulseras de la campaña a la entrada del pabellón, junto al roll-up, que contribuía a hacer difusión del espectáculo del Mag Lari. Por consiguiente, el público que se acercaba a comprar la pulsera para colaborar preguntaba sobre la enfermedad y se llevaba como mínimo un flyer y una pulsera.

Únicamente para ejemplarizar la colaboración destacaríamos los siguientes eventos:

- El Club Patí Vic dedicó la jornada a la lucha contra Niemann Pick el día 13 de abril, fecha en la que jugaron un partido contra el FC Barcelona y con gran afluencia de público.
- El OAR Vic el 1 de mayo organizó la 7ª edición del Torneo de Fútbol Memorial Josep Riba para categorías prebenjamín y benjamín. Se jugaron casi 40 partidos y la jornada sirvió para difundir y



concienciar en la lucha contra la enfermedad de Niemann Pick. Xavier Truqué asistió al torneo y participó en la entrega de premios y pulseras a los ganadores y a los participantes, adquiridas previamente por a dirección del OAR para todos los jugadores.

- El Vic Riuprimer el 1 de mayo organizó la 2ª edición del Torneo de Fútbol base femenino Josep Roura en las categorías Femeninas Juvenil Cadete e Infantil Alevín. Durante el torneo se podía colaborar comprando la pulsera solidaria “Una Causa la Vida”.

Y no sólo fueron las entidades deportivas las que colaboraron. También Els Sagals d’Osona, castellers, incluyeron las pulseras de la campaña junto a sus productos de merchandising. Además dedicaron una actuación a la campaña “Luchemos contra Niemann Pick”, con la presencia de Xavier durante el evento. Debemos destacar también la colaboración de Dance Studio, escuela de danza de Vic. Dance Studio Vic se sumó a la campaña “Luchemos contra Niemann Pick” preparando una emotiva coreografía exclusiva que

se estrenó el 19 de mayo en el espectáculo benéfico a cargo del Mag Lari.

Tampoco debemos olvidar la aportación de diversas entidades de la comarca como la Asociación Els Pitets, la Asociación de Vecinos de Montesquiu, la Agrupación Astronómica de Osona y algunas AMPAS de Vic, entre otras, que contribuyeron con la compra de pulseras y la difusión de la enfermedad.

Fue clave la relación de algunos miembros de la comisión con los responsables o interlocutores de las entidades. ¿Qué les llevó a querer participar en la campaña? Sin duda, el altruismo, la generosidad, la divulgación de esta enfermedad tan desconocida... pero, sobre todo, la SOLIDARIDAD.

A modo de conclusión: la colaboración de las entidades nos sorprendió muy gratamente porque la participación ciudadana fue increíble. Y no hay mejor ocasión para agradecerles de nuevo su colaboración que aprovechar este espacio en las páginas de la revista de la Fundación. Una vez más: gracias por la contribución con nuestra causa.

Elisenda Bertran



CAMPEÓN DE CAMPEONES

iiii Qué bella es la vida cuando no tenemos nada de qué preocuparnos, ... qué grandes son los sueños cuando vienen acompañados de paz, ... qué hermoso es el amor cuando lo repartes con los que te quieren y qué inmenso es el camino cuando lo haces en tu caminariiii

Hoy quiero dedicar este artículo a una gran persona que antes de ser hombre ha demostrado ser un amigo y un gran campeón, porque frente a las malas situaciones por las que ha pasado y por las que aún sigue sufriendo, le he visto levantarse después de caer una y otra vez y luchar como un jabato sin dejarse abatir por las dolencias de su enfermedad.

Este caballero andante y luchador es JUAN PEDRAJAS, un hombre honesto que siempre está ayudando a los demás con la única arma que tiene, que no es otra que la de su apoyo incondicional a los niños y familias de la Fundación.

Amigo Juan, quiero decirte que mi mujer y yo hemos visto de cerca por lo que habéis pasado tu mujer Mai y tú. Mai, desde aquí también te rindo estas sencillas palabras. Para nosotros habéis demostrado ser personas de grandezas, habéis sacado fuerzas de donde no las había y aún seguís luchando.



Ni tu enfermedad ni la operación tan grave por la que has pasado han podido con tus ganas de seguir viviendo.

Amigo mío, siempre estaremos a tu lado porque eres un campeón de campeones.

Javier Meléndez

ALMERÍA, SEGUIMOS NAVEGANDO



Miguel y María, padres de María Jesús, que es un ángel en el cielo.

Ante todo, queremos recordar en esta edición nº 12 de nuestra revista "Sensaciones" que como todos sabemos, son muchos los niños que como ángeles en el cielo han pasado por nuestras mentes, desde que nos unimos con nuestra Fundación, a la que pertenecemos desde el año 2001.

Para nosotros, lo mismo que los demás padres y compañeros, no podemos hacer otra cosa que recordarlos en cada momento de nuestras vidas, que es lo más duro que nos ha podido pasar, como padres que somos, que todos D.E.P.

Ahora, por nuestra parte y mientras las fuerzas nos respondan seguiremos nuestra lucha por los demás que nos quedan, que mucha falta le hacemos hasta llegar a vencer esta maldita enfermedad de Niemann Pick.

Desde Almería, igual que siempre, os enviamos un fuerte abrazo para toda nuestra familia de la Fundación Niemann Pick.

Miguel López y María

PERSONAS CON DON

Si no hubiera sido por mis cuñados Manolo y Julia, la mayoría de nuestra familia no sabríamos que existe esta rara enfermedad llamada Niemann Pick. A raíz de conocerla y saber un poco más de ella, te das cuenta de que la vida la tenemos que vivir con los imprevistos que nos depara ya sean buenos o menos buenos.

Y es que la mayoría de las personas sólo nos preocupamos de lo material de la vida y no de lo máspreciado que tenemos que es la salud. Siempre he pensado que cuando en una casa hay un hijo, hermano o familiar “especial”, los padres de estos se vuelven unos héroes. Siento una gran admiración por el cariño que muestran, la paciencia, ternura, dedicación y sobre todo el AMOR que tienen hacia ellos. Luchan y se dejan la vida por encontrar un rayo de luz y desde el momento en que se enteran del “problema”, su única y principal prioridad son ellos.

¿Y las personas voluntarias que ayudan y apoyan a estas familias todos los días las 24h y sin remuneración? Son también personas especiales. En el caso que yo conozco, su ardua labor se basa en contactar con las familias, escucharlas y asesorarlas, contactar con médicos, psicólogos, fisioterapeutas, preparar conferencias y convivencias para que las familias se conozcan y se sientan apoyadas y acompañadas en este duro viaje.

Para muchas personas puede parecer raro que haya gente voluntaria, como acabo de decir, trabajando duro sin sacar nada a cambio, bueno si, la satisfacción y el cariño de todos.



Yo que lo he vivido con Julia y Manolo, mis cuñados, sé que es real, que desde hace 13 años su casa, su vida y sus amigos son las familias y la Fundación Niemann Pick. No llegáis a imaginar cómo les satisface el saber que hacen una labor que les gusta y reconforta, sobre todo cuando se juntan en las conferencias o reuniones y reciben el cariño de las familias.

Y como se solidarizan y se esfuerzan en explicarles cómo es la enfermedad, cómo pueden encontrar apoyo con los papás más veteranos que les explican como afrontar con mas tranquilidad la enfermedad.

Otros momentos en que los admiro es cuando los niños están ingresados o pasando unas etapas malas, ellos siempre intentan llamar y estar ahí con ellos con todo su apoyo y palabras de aliento.

En mi modesta opinión, hacer lo que hacen, sólo lo hacen personas que nacen con ese Don.

El don de sacarte una sonrisa en los peores momentos y ser optimista donde tú ya lo ves todo perdido.

Notas que el cariño que dan, lo da con el corazón.

Sinceramente, hasta que no ves lo que hay detrás de una Fundación no sabes cómo funciona, pero yo, que pertenezco como asociada a esta, veo que se hace un gran trabajo, se investiga y lo más importante, se ayuda a que los niños tengan una mejor calidad de vida.

Si entre todos nos ayudáramos en general, en este país se podría ser feliz. Si pensáramos un poco en los demás, la vida sería más fácil y si hubiese, como mis cuñados, más gente voluntaria, todo sería mejor para estas familias que tienen en su casa un hijo, familiar o persona “especial”.

Un beso a todos y a luchar juntos.

AGRADECIMIENTOS



DESDE ALMERÍA

Ayuntamiento de Almería
Comercial Alcazaba
Fotos Leyva
Hermandad del Gran Poder
Agrupalmería, S.A.
Cooperativa Agrícola San Isidro
CASI



DESDE SAN FERNANDO

Ayuntamiento de San Fernando
Asociación de mujeres Clara
Campoamor



DESDE SEVILLA

Ayuntamiento de Sevilla
C. D. Payasos Crouss
Javier Meléndez Cortes
Jose Antonio Hoyos Sánchez "Seple"



DESDE TALAVERA DE LA REINA

Ayuntamiento de Talavera
Restaurante Nevada
Cafetería Duende
Pastelería Duende
Centro Estético Elysa
Gabinete de Estética Marisa
Colegio de Educación Especial
B.I.O.S.
Carnicería Kike Araujo
Mercería Anaís
Floristería Marga
Cerámica San Jines
Retales Corrochano
AFOTALA
Papelería Case
Perfumería, Droguería, Juguetería
Godoy
Relojería Castañón
Farmacia El Prado
Polisma S.L.
Muebles Noní (Horcajo de Los Montes)
Peluquería Paco's
Gimnasio Wellness Center

Cafetería La Cremme
Agrupación de estilistas de Talavera y comarca (AGRESTAC)
Unidad de neumología del Hospital Virgen del Prado
Unidad de pediatría y UCIP del Hospital Virgen de la Salud de Toledo
Informática M@is
Lucas (programador informático)
Mario Rodríguez (diseñador gráfico)
Enrique Pilar (Coordinador de proyectos internacionales)
Maria Patorniti (traductora)
Rubén Lozano
Inma González (presentadora)
Miriam Romero y Jose Antonio Molina (fisioterapeutas)



DESDE VIC

Ajuntament de Vic
Ajuntament de Sant Quirze de Besora
Ajuntament de Montesquiu
Ajuntament de Sant Hipòlit de Voltregà
Ajuntament de Les Masies de Voltregà
Ajuntament de Rupit i Pruit
Organizadores de la campanya: Pep Casellas, Anna Erra, Marta Conill, Isabel Jordà, Agustí Vilageli, Iris Cabanas, Ceci Bertran, Xavier Truqué, Albert Truqué y Elisenda BertranBerta Casellas
L'Atlàntida. Centre d'Arts Escèniques d'Osona
Rotary Club de Vic – Osona
El 9 Nou
CCID (Central Catalana de Impresión Digital) y Pulseramanía
Dilart
AMPES Escolles Bressol de Vic: Els Caputxins, l'Horta Vermella i La Serra de Sant Ferm
Casal de la Gent Gran Sant Quirze
Col•legi Sant Miquel dels Sants (Vic)
El Escorial (Vic)
Pare Coll (Vic)
Escuela Vedruna (Tona)
Escuela Estel (Vic)
La Salle (Manlleu)
IES (Vic)
Sagrats Cors (Torelló)
SOME S.A.
CATA
Cal Teuler
Óptica Torelló
Peluquería Estudi's
Osona Wellness

Ginebra calçats
Crossandra
Nova Imatge –
Perruqueria Estètica
Panadería Torres
Peluquería RF*46
Ropa íntima MJ
Panadería Verdaguer
Bar Pabellón Torelló
Can Tor
Pescadería 4 cantons
Joyería Codina
Panadería de Rupit
El Rebotest de les Eres
Herba Flor Salvia Tessi
Moda Casual
Droguería Serra
Floristería Serra
DECOart
F.F. Bofill, S.A.
Carnicería Charcutería Pins
Electrodomèstics Badia
Moda Límit
Estètica Cuida't
Carnicería Núria
Estètica MR
Auto alquilers Roda
Institució Puig-Porret



DESDE VILADECANS

Ajuntament de Viladecans
Ateneu de Entidades de Pablo Picasso y sus empleados
Personal del Carrefour del Prat de Llobregat
Candy (voluntaria y amiga)

Gracias a la colaboración:





FUNDACIÓN NIEMANN PICK ESPAÑA

www.fnp.es

Colabora con nosotros

Hazte socio y así contribuirás a financiar los programas de investigación científica y a mejorar la calidad de vida de los afectados, ya que hoy no existe una cura definitiva de la enfermedad.

¡Una pequeña aportación es un mundo para nosotros!

Donaciones La Caixa, 2100 4770 12 0200090346

Ponte en contacto con nosotros al 973 20 61 17 o rellena este formulario y mándalo a la sede:
C/ Cronista Muntaner nº27, 1º 1º, 25001 Lleida.

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
(Marcar lo que corresponda)

Firma

A celebratory scene at night. In the foreground, a large crowd of people, including children and adults, are gathered and holding up numerous colorful balloons. The background shows a building with a glass facade and warm interior lights. A large, vibrant rainbow graphic is superimposed over the scene, with a white whale jumping over it. The text "FUNDACIÓN NIEMANN PICK DE ESPAÑA" is overlaid in a blue, bubbly font.

**FUNDACIÓN NIEMANN PICK
DE ESPAÑA**