FUNDACIÓN NIEMANN-PICK DE ESPAÑA

sensaciones

Abril 2017 · Número 15 · Periodicidad Anual

Sede social: C/ Cronista Muntaner, 27 - 1.º - 1ª • 25001 Lleida • www.fnp.es • Teléfono 973 206 117

www.fnp.es

FAMILIA... juntos lo tenemos todo

TERAPIAS FARMACOLÓGICAS POR EL CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR SEVERO OCHOA

"NUESTRA ESPERANZA ESTÁ EN VOSOTROS"

EDITA
Fundación Niemann-Pick de España
C/ Cronista Muntaner, 27, 1º 1ª
25001 Lleida

COORDINACIÓN
Oliver Abellán
Isabel Hontanilla
Julia González
Noemí Fernández

ILUSTRACIONES
Familias y colaboradores de la Fundación Niemann-Pick

DISEÑO, MAQUETACIÓN E IMPRESIÓN
SOID Talavera de la Reina

REDACCIÓN
Isabel Hontanilla
Olga Brescó
Dra. Lola Ledesma
Dra. Mireia del Toro
Dra. Mª Jesús Sobrido
Dr. Pablo Aguiar
Dra. Merçé Pineda
Actelion
Dr. Marcos Madruga
Cristóbal Fernández
Rubén Lozano
Mª Cruz Rubio
Diego Barreno
Lidia y Pablo
Javier Meléndez
Carmelo Fernández
Pepi Salcedo
Mª Isabel Esteban
Manolo Campos
Jery González

XVII Conferencia Internacional de la Fundación Niemann-Pick de España

SUMARIO

3. EDITORIAL
4. XVII CONFERENCIA INTERNACIONAL DE LA FUNDACIÓN NIEMANN-PICK DE ESPAÑA
6. INFORME AÑOS 2015-2016. EVALUACIÓN DE TERAPIAS FARMACOLÓGICAS NO INVASIVAS EN MODELOS MURINOS DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO A Y C.
8. NOVEDADES EN EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C
9. INVESTIGADORES DE SANTIAGO DE COMPOSTELA ESTUDIAN LA UTILIDAD DEL PET Y LA RESONANCIA CEREBRAL EN LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C
10. MIGLUSTAT Y LOS PROBIÓTICOS
12. COMUNICADO ACTELION
13. ENSAYO CLÍNICO "ASCEND" PARA PACIENTES ADULTOS DE NPB
14. NPC... MÁS ALLÁ DE UNAS LETRAS
15. DÍA NACIONAL DE NIEMANN-PICK
16. DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS
17. EVENTOS DESTACADOS EN 2016
20. ORLA
22. EVENTOS DESTACADOS EN 2016
26. BENEFICIOS DE LA NATACIÓN EN SAMARA
27. CONVIVENCIA FAMILIAR. SEVILLA 1-3 JULIO 2016
29. ¿QUÉ HA SIGNIFICADO Y SIGNIFICA LA FUNDACIÓN NIEMANN-PICK DE ESPAÑA PARA NOSOTROS?
30. MIGUEL Y MARÍA
31. DIÁLOGO CON UN ÁNGEL
32. UN REENCUENTRO DE LUZ
34. VOLVEMOS A NUESTROS ORÍGENES
35. "ABUELO BIGOTE"
36. CARTA A SAMUEL
37. LA FUNDACIÓN... NUESTRA GRAN FAMILIA
38. AGRADECIMIENTOS

www.fnp.es

Editorial

Cuaderno para la memoria

Queridos amigos, os presentamos nuestra revista Nº 15, como cada año, seguimos dando pequeños pasos que para nosotros son muy importantes.

En el número anterior os decíamos que pronto tendríamos nuevos ensayos para NPC, hoy podemos decir que esos ensayos ya están en España y que pueden participar en ellos todos los pacientes que cumplan los requisitos necesarios y así lo deseen.

Para NPB, además del ensayo que se está realizando en adultos, ahora también hay un ensayo en el que participan niños. Para nosotros esto supone pasos llenos de esperanza.

Hoy en día se crean entidades para un solo afectado en las que prima el interés personal, lo que tiene como consecuencia un corto recorrido. Por el contrario, de la INPDA (Alianza Internacional para la Enfermedad de Niemann-Pick) a la que pertenecemos, podemos decir que cada vez tenemos más fuerza a nivel internacional, cada vez con más países que se suman, porque para poder vencer esta enfermedad tenemos que sumar esfuerzos y luchar por el interés general.

El día 17 de febrero, Día Nacional de Niemann-Pick, y el 28 febrero, Día Mundial de las Enfermedades "RARAS" o poco frecuentes (como a nosotros nos gusta denominarlas), seguimos haciendo eventos y sumándonos a campañas de sensibilización para dar visibilidad a nuestra problemática y necesidades; el problema es que esto lo necesitaríamos cada día, los 365 del año.

Este año el lema del día ha sido **"La Investigación es Nuestra Esperanza",** pero sin dejar a un lado el diagnóstico precoz, los centros de referencia, el consejo genético, los cuidados paliativos y, por supuesto, la necesidad de coordinación entre los profesionales y los pacientes con patologías complejas. Sabemos que, aunque estas enfermedades sean incurables, todo esto ayuda a alargar y mejorar la vida de estos enfermos.

En nuestro XVII Congreso Científico-Familiar hemos podido comprobar que las líneas de investigación cada vez se amplían más, tenemos mayor conocimiento así como sensibilidad en cuanto a los tratamientos y cuidados necesarios para los afectados.

Y para terminar, una vez más mostrar nuestro más profundo agradecimiento a voluntarios, donantes y colaboradores, porque gracias a vosotros este barco sigue su rumbo hacia la esperanza.

Isabel Hontanilla
Presidenta de la Fundación Niemann-Pick de España

XVII Conferencia Internacional de la Fundación Niemann-Pick de España

www.fnp.es

En Toledo, los días 25 y 26 de Noviembre, tuvimos este nuevo encuentro que con carácter anual venimos ininterrumpidamente realizando y desde hace unos años es Internacional por las representaciones médicas y a nivel de la INPDA que con este motivo nos visitan.

El amplísimo programa desarrollado durante toda la jornada del sábado 26 respondía a hacer una puesta al día de la clínica e investigación en desarrollo sobre Niemann-Pick.

La Conferencia fue presentada por nuestra Presidenta Isabel Hontanilla Hontanilla y a continuación por nuestro coordinador de Proyectos Internacionales, Enrique Pilar Narros.

Las familias Españolas estuvieron representadas, con un total de 85 personas y con todo el honor de tener también con nosotros a un nutrido grupo de niños y niñas que tuvieron su notable presencia.

Nos alegró mucho la presencia de los importantes laboratorios médicos, implicados en la investigación y colaboradores de esta Conferencia: Actelion, Vtesse y Sanofi Genzyme.

Por la Alianza Internacional, tuvimos a su Secretaria, Toni Mathieson, el Tesorero Peter Henggeler y la representación médica y científica contó con los doctores y doctoras que a continuación se pueden ver en el programa de ésta Conferencia.

La Dra. Mercé Pineda nos hizo un resumen del trabajo realizado en el Registro Europeo de portadores, muy centrada en la aportación que hemos realizado en España. Son estudios individualizados y resumidos del historial de cada paciente, de gran interés en sus conclusiones para la investigación y futuras terapias. Es un Proyecto de interés a alto nivel y la INPDA contará con una base propia de datos que podrá ir ampliándose en el futuro.

Este trabajo cuenta con la financiación de la Unión Europea.

La Dra. Marie Vanier, es de las pioneras en el campo investigación y en la clínica de la enfermedad, lleva consigo una gran experiencia y es colaboradora habitual nuestra y de la INPDA. Ella resumió el avance que se va haciendo en las

nuevas terapias en tan pocos años. Siempre teniendo en cuenta la dificultad que hay para la investigación de las enfermedades raras, pero con la esperanza de que vamos coordinando esfuerzos y comprobando resultados.

Las Dras. Mireia del Toro y Pilar Giraldo nos hicieron una completa actualización de sus trabajos y ensayos (con VTS-270, Ciclodextrina y Arimoclomol). Y las familias tomaron muy buena nota de todas las intervenciones cerrando la mañana un amplio debate de preguntas y coloquio donde todos agradecimos tener la mejor información y muy contrastada.

El Dr. Ahad A. Rahim expuso sus trabajos con Terapia Génica que actualmente desarrolla en el Reino Unido. Vimos sus ensayos con ratones y las diferencias en los resultados en aquellos que estaban siendo tratados y los que no.

El Dr. Salvador Martinez, investigador del Instituto de neurociencias, UMH-CSIC también nos expuso muy detalladamente sus trabajos y sus expectativas con las conclusiones que en este momento se disponen.

El Dr. Jordi Gascón lleva adelante un centro de referencia en marcha en el hospital de Belltvige para adultos y ha enlazado con bastantes centros hospitalarios de diferentes comunidades autónomas para geográficamente poder trasladar el centro de referencia y facilitar la atención a las familias que así lo consideren, con lo que supone en facilidad de acercamiento a los pacientes evitando desplazamientos siempre dificultosos.

Y para terminar esta amplia jornada tuvimos las ponencias de la Dra. Beatriz Huidobro del Hospital Virgen de la Salud de Toledo que nos comentó su experiencia en cuidados paliativos.

La Dra. Lola Ledesma nos hizo la presentación del trabajo sobre patología cerebral que va a desarrollar durante 2017 y que la Fundación Niemann-Pick ha dotado con la Beca Anual de Investigación Juan Girón, por importe de 23.400 €

Estas jornadas, tienen la virtud de poner en contacto también a los diferentes investigadores y fomentar entre ellos el intercambio de opiniones que siempre son muy importantes a su propio nivel.

Por nuestra parte como Fundación nuestro interés es ofrecer a las familias la información de cuanto hay en estos momentos en desarrollo y estudios en nuestro país y fuera de él, posibilitando que los investigadores puedan exponer de forma directa su trabajo, objetivos e interés. Supone también un acercamiento muy esclarecedor de las inquietudes de las familias hacia las nuevas terapias o tratamientos y tener siempre la libertad de en su propia opinión y con su propio médico poder optar si lo consideran en alguno de estos ensayos. Pero desde su propia libertad. La Fundación no aconsejará nunca. No es nuestra función. Pero sí hacer todo lo posible para que las familias tengan la mejor y directa información y por poder un año más invertir en otro de nuestros fines, la investigación.

Agradecemos a los diferentes profesionales su participación, su trabajo y el hacer posible que cada vez podamos tener más medicamentos que nos posibiliten tratar esta enfermedad.

La Secretaria de la INPDA Toni Mathieson también hizo una exposición del trabajo de coordinación que se realiza con los 14 países miembros de la Alianza, el último en incorporarse China, que tuvo su primera reunión anual hace pocas fechas y contó con la presencia de Jim Greenn, Presidente de la INPDA.

Las Asociaciones de Suiza, Alemania y Reino Unido también tienen información directa de nuestra Conferencia con representantes que vinieron.

La Conferencia también tuvo su bagaje de gran experiencia en lo personal para todos, muy especialmente para las familias que han venido por primera vez.

Para todos supone un redescubrir la importancia del trabajo sostenido durante 17 años por la Fundación. El ver como avanzamos y hacemos posible aún en la dificultad que conlleva la situación económica general del país y de las familias , seguir cada año de forma ininterrumpida financiando la investigación.

Los niños y niñas tuvieron su Conferencia paralela. Durante las dos jornadas fueron atendidas de forma muy especial con juegos y atenciones que les hizo grata la estancia.

Tuvimos como siempre un recuerdo por nuestras estrellas, recogidas en ese árbol de navidad que reflejan a los que nos acompañan cogidos de nuestra mano... Y los que con su presencia y sus deseos reflejan en ese nuestro árbol los regalos que deseamos para la próxima navidad y año.

Y allí estuvieron nuestros globos al cielo con nuestro grito... por ellos... y nuestro firme aplauso.

Y por fin, un breve paseo por el Toledo nocturno nos relajó a todos de una jornada intensa, emotiva y que da el valor que tiene este Proyecto que personaliza la Fundación y sus familias.

Olga Brescó

Evaluación de terapias farmacológicas no invasivas en modelos murinos de la enfermedad de Niemann-Pick tipo A y C

Dra. Lola Ledesma
Centro Biología Molecular Severo Ochoa (Madrid)

Resumen

El proyecto presentado a la Fundación Niemann-Pick España pretende evaluar en ratones modelo el potencial de estrategias farmacológicas no invasivas para el tratamiento de las enfermedades de Niemann-Pick tipo A y C (NPA y NPC). Estas estrategias tienen como objetivo disminuir la acumulación aberrante de lípidos en el cerebro y/o sus consecuencias.

Duración y recursos

El proyecto presentado tiene una duración estimada de cuatro años (2014-2017). Para comenzarlo la Fundación Niemann-Pick España donó 24.500 Euros a través de la firma de un convenio con la Fundación Severo Ochoa que sirvieron para financiar el contrato del investigador predoctoral Enrique Gabandé Rodriguez (1 febrero 2014-31 enero 2015) y 5.000 Euros para comprar un nuevo modelo de ratón para NPC (Npc1164) que reproduce las formas juvenil y adulta de la enfermedad y para establecer una colonia de estos ratones en nuestro animalario del CBMSO.

La Fundación Niemann-Pick España concedió 6.000 Euros y 5.000 Euros adicionales en Enero 2015 y Febrero 2016, respectivamente, para apoyo del proyecto. Estos fondos se han utilizado para extender el contrato de Enrique Gabandé Rodriguez hasta el 31 Marzo 2015, mantener las colonias de ratones modelo en nuestro animalario con un número de ratones suficiente para realizar los experimentos y para compra de material fungible para la realización de los mismos.

Resultados obtenidos durante 2015-2016

Los resultados obtenidos se pueden dividir en las siguientes secciones:

1. Finalización del estudio de la eficacia del compuesto que inhibe la acetilación de histonas, SAHA o Vorinostat, para prevenir la patología cerebral en ratones carentes de esfingomielinasa ácida que son modelo para NPA. Hemos demostrado que el tratamiento oral con SAHA durante dos meses previene la neurodegeneración y evita las deficiencias motoras y de memoria en ratones modelo para NPA. Hemos comprobado que el efecto positivo de este compuesto se debe al incremento de los niveles de una bomba de calcio en las neuronas, la PMCA, que ayuda a disminuir los niveles anormalmente altos de calcio en estas células. Esto disminuye el estrés oxidativo en cerebro con efectos beneficiosos. Estos resultados se han publicado en la revista Molecular Psychiatry **(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27620840)** que es una de las de mayor impacto en el campo de la Neuropsiquiatría y Neurociencias. La Fundación Niemann-Pick España aparece en la sección de agradecimientos (acknowledgements) de este artículo que enviamos adjunto.

2. Seguimos avanzando en los estudios que permitan proponer tratamientos con glucocorticoides (dexamatsona o hidrocortisona) tanto para NPA como para NPC. Hemos descubierto que estos tratamientos, que inicialmente se basaron en las observaciones en ratones modelo para NPA (publicadas en Arroyo et al., EMBO Mol Med 2014) tienen potencial terapéutico también para NPC ya que hemos hallado bajos niveles de glucocorticoides en sangre en el ratón Npc1164 así como bajos niveles de sus receptores en cerebro. Estamos ensayando la administración nasal de hidrocortisona encapsulada en nanopartículas de quitosano en ambos modelos de ratón.

3. Hemos caracterizado la inflamación en el cerebro de ratones modelo para NPA que pensamos puede ser un factor patológico muy importante. Nuestros datos revelan que la inflamación está provocada por la activación de microglia que secreta una proteasa, la Catepsina B, que puede provocar la muerte neuronal. Actualmente estamos ensayando in vivo diversos fármacos con capacidad para bloquear a la Catepsina B.

4. Seguimos caracterizando las anomalías sinápticas en el ratón Npc1164, modelo para NPC. Hemos observado sinapsis más pequeñas que acumulan colesterol. Pretendemos ensayar estrategias farmacológicas no invasivas para prevenir la acumulación sináptica de este lípido utilizando compuestos que lo extraen del cerebro como la ciclodextrina (que ya se está usando en un ensayo clínico en pacientes de NPC) y el efavirenz (fármaco ya utilizado en pacientes humanos para el tratamiento contra el SIDA que tiene la capacidad de activar una enzima (Cyp46) que degrada el colesterol cerebral siendo además capaz de pasar la barrera hematoencefálica).

Esperamos que la Fundación Niemann-Pick España pueda contribuir durante 2017 al desarrollo de este proyecto cuyos resultados pueden ayudar a entender el mecanismo de acción de la Ciclodextrina además de descubrir otro fármaco que potencie su acción o incluso sirva de alternativa menos invasiva.

Dra. Lola Ledesma
Madrid, 3 Octubre 2016

Novedades en el tratamiento de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C

Dra. Mireia del Toro
Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona

En la enfermedad de Niemann-Pick C (NPC), al igual que en otras enfermedades degenerativas, el daño neuronal no es debido exclusivamente al acumulo de colesterol en el lisosoma, si no que participan otros muchos factores. Entre estos factores están: la acumulación de glucoesfingolípidos y otros compuestos y la activación diferentes vías celulares, entre ellas algunas relacionadas con mecanismos inflamatorios y otras con los mecanismos de muerte celular. Muchos de estos procesos están regulados por un grupo de proteínas que se llaman Heat Shock Proteins (HSP) y que tienen como función proteger a la célula y mejorar su supervivencia.

El tratamiento de las enfermedades lisosomales se basa principalmente en intentar reducir los acúmulos de los compuestos nocivos (colesterol y otras sustancias) bien sea por aumento de la actividad del enzima o por disminución de la síntesis de los mismos. En la enfermedad de NPC no es posible, por el momento, mejorar la actividad de NPC1 o NPC2 por lo que el único tratamiento aprobado hasta ahora es una terapia de reducción de sustrato. Miglustat bloquea la síntesis de glucoesfingolípidos, uno de los compuestos que se acumulan en NPC.

En los últimos años, y en espera de los avances en la terapia génica, las investigaciones están orientadas a buscar otras vías para mejorar la supervivencia de las células neuronales de los pacientes con NPC. Entre ellos están: arimoclomol, ciclodextrina y vorinostat. La ciclodextrina y el vorinostat tienen como objetivo reducir el colesterol de las células mientras que el arimoclomol mejora la supervivencia de las mismas.

Arimoclomol

El citrato de Arimoclomol es un derivado de una hidroxilamina, un grupo de compuestos que aumentan la expresión de una Heat shock protein (HSP70). Arimoclomol actúa a través de la activación de un factor heat shock (HSF-1), el mayor regulador de la transcripción del gen HSP, aumentando la función de estas proteínas HSP y así mejorando la protección y supervivencia de las células. Arimoclomol se ha probado en modelos celulares, en animales con NPC y en pacientes con otras enfermedades neurodegenerativas. Se ha visto que disminuye al acumulo de otras moléculas como los glucosaminglucanos, disminuye la inflamación y aumenta la supervivencia celular. Atraviesa bien la barrera hematoencefálica cuando se da por vía oral.

El ensayo clínico que estamos llevando a cabo en el Hospital Vall d'Hebron es un estudio a doble ciego con Arimoclomol oral en pacientes con NPC (de cada 3 pacientes 2 reciben tratamiento y uno placebo). El trata-

miento es en pastillas que deben tomarse 3 veces al día y no tienen efectos secundarios. La duración del ensayo es de 12 meses pudiendo pasar después al estudio de extensión y seguir en tratamiento hasta que se comercialice el fármaco. Los pacientes que estén en el brazo control, es decir que tomen el placebo, pasaran a tomar el tratamiento a los 12 meses o a los 6 meses si en el control se ve que están empeorando.

Pueden incluirse los pacientes que tengan de 2 a 18 años y 11 meses con el diagnóstico de NPC confirmado y al menos un síntoma neurológico. Los pacientes tienen que ser capaces de caminar (solos o con ayuda), pueden estar tomando miglustat y si tienen epilepsia, esta debe estar controlada.

Ciclodextrina

Ciclodextrina es un compuesto formado por unidades de glucosa muy soluble en agua. Forma una cavidad interna que es capaz de unirse a moléculas poco solubles como el colesterol y de esta manera exportarlo de la célula. Es una molécula que no atraviesa la barrera hematoencefálica por lo que su administración debe ser intratecal. Fue designada como medicamento huérfano en 2010 por la FDA y en 2013 por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) en el tratamiento de NPC. Hasta ahora sólo hay experiencias puntuales con pacientes de diferentes tipos de NPC y en diferentes vías y dosis de administración de ciclodextrina con resultados dispares.

Por este motivo se decidió iniciar un ensayo clínico randomizado y a doble ciego cuya fase I está terminando en estos momentos y estamos iniciando la fase 2-3. El ensayo se llevará a cabo en nuestro hospital y consiste en la administración intratecal de ciclodextrina cada 15 días y, al igual que en el estudio anterior, existe un grupo control en ratio de 2:1. Los pacientes que pueden incluirse en el ensayo deben tener entre 4 y 22 años, diagnóstico confirmado de NPC1, algún signo neurológico, con o sin tratamiento con miglustat y con epilepsia controlada. La duración del ensayo es de un año que se prorrogará en un estudio de extensión hasta la comercialización del fármaco si el resultado es positivo. Los pacientes del grupo control pasarán a recibir el tratamiento al año o a los 6 meses si empeoran. Ciclodextrina puede provocar molestia o pérdida auditiva que no afectan a la vida diaria y que son reversibles, por ello en el ensayo se realiza un seguimiento cercano de la función auditiva.

Vorinostat

Vorinostat es un inhibidor de la histona deacetilasa y puede reducir el acumulo de colesterol en fibroblastos de pacientes con NPC. En estos momentos está en marcha un ensayo clínico en pacientes adultos con NPC1 en Estados Unidos del que no hay resultados por el momento.

Dra. Mireia del Toro

INVESTIGADORES DE SANTIAGO DE COMPOSTELA ESTUDIAN LA UTILIDAD DEL PET Y LA RESONANCIA CEREBRAL EN LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C

La tomografía de emisión de positrones (PET) es una prueba de uso común en el diagnóstico médico, ya que sirve para ver cómo funcionan ciertos órganos. Para ello se administra al paciente una sustancia, similar a la glucosa (fluorodesoxiglucosa), marcada con una pequeña cantidad radiactividad. Después, mediante un escáner se detecta esta sustancia en el cerebro, revelando así qué zonas están afectadas por la enfermedad. De este modo, el PET permite detectar trastornos neurológicos en etapas más tempranas, incluso antes de aparezcan los síntomas - o cuando estos son leves o dudosos - y generalmente mucho antes de que se aprecie atrofia en la resonancia, y también sirve para hacer seguimiento de la evolución del paciente.

Un estudio que se está llevando a cabo actualmente en el Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago tiene como objetivo analizar la utilidad de la técnica PET para comprender mejor las áreas afectadas en NPC y para lograr un diagnóstico más temprano. Otra posible aplicación importante es el apoyo al tratamiento, puesto que una de las dificultades que existen para desarrollar nuevos medicamentos y evaluar el efecto del tratamiento en la enfermedad de NPC radica en la ausencia de una medida fiable y objetiva para analizar la respuesta al tratamiento. Los investigadores están tratando de estudiar al mayor número posible de pacientes con NPC, de cualquier lugar de España. Todos los pacientes pueden participar en el estudio, independientemente de la fase o gravedad de la enfermedad y tanto si se encuentra o no recibiendo tratamiento específico para NPC. Además del PET, a todos los pacientes se les realiza una resonancia nuclear magnética cerebral, prueba rutinaria que no implica radiactividad y cuyo resultado se compara con el PET.

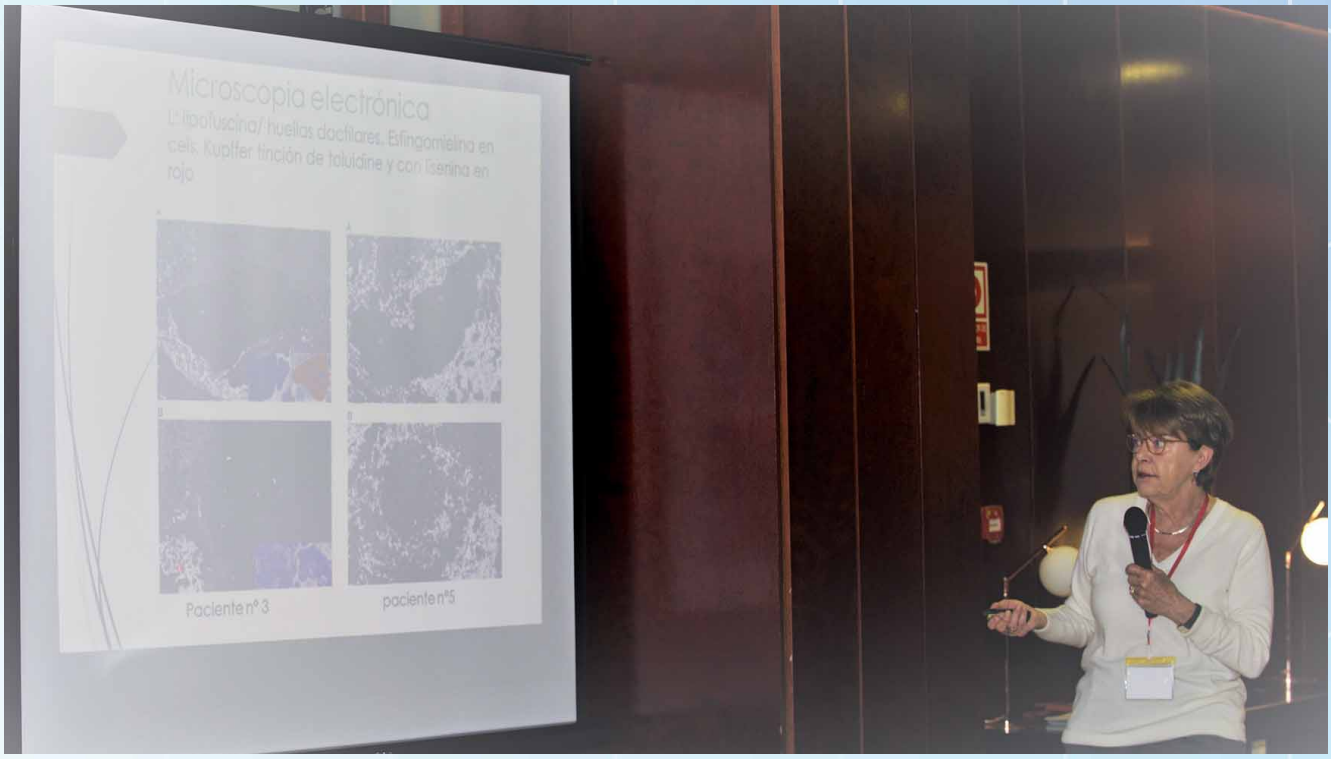
Para facilitar la participación de pacientes de otras comunidades españolas, se proporcionará al paciente y acompañante transporte y alojamiento en Santiago la noche previa a la realización de la prueba. Al día siguiente, tras llevar a cabo el PET y resonancia, pueden regresar a su lugar de origen. Para conocer cómo evoluciona la función del cerebro en NPC se llevará a cabo esta prueba a cada paciente en dos ocasiones, con un año de diferencia entre ambas. Los resultados de las pruebas se podrán enviar además a su médico y hospital de referencia. Al finalizar la investigación se publicarán los resultados para que alcancen la mayor difusión posible.

El estudio, posible gracias a fondos aportados por Actelion Pharmaceuticals, lo dirigen los doctores María Jesús Sobrido y Pablo Aguiar, del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, en coordinación con el Dr. Jordi Gascón del Hospital Universitario de Bellvitge en Barcelona. Aquellos pacientes y médicos interesados en participar pueden contactar con los investigadores en los teléfonos 981955309, 981951427 o en las direcciones de correo electrónico maria.jesus.sobrido@sergas.es y pablo.aguiar.fernandez@sergas.es

Dra. M. Jesús Sobrido
Dr. Pablo Aguiar

MIGLUSTAT Y LOS PROBIÓTICOS

Dra. Mercè Pineda
Centre Teknon (Barcelona)



MIGLUSTAT Y EL USO DE PROBIÓTICOS COMO ESTRATEGIA PARA MEJORAR SU TOLERABILIDAD

Tras más de una década de estudio, se ha demostrado la mejora en la tolerabilidad del *Miglustat* en los pacientes de Niemann-Pick con el consumo de los probióticos. Los pasos a seguir para el uso tanto del fármaco como de los probióticos son los siguientes:

Protocolo para el inicio del tratamiento con *Miglustat.*

1.- Para iniciar el tratamiento con *Miglustat,* **se ha de confirmar el diagnóstico** de la enfermedad Niemann-Pick.

2.- Una vez confirmada la diagnosis, se hace necesario:

- Reevaluación periódica.
- Tratamiento con Miglustat.

Miglustat está indicado para el tratamiento de las manifestaciones neurológicas progresivas en pacientes adultos y pediátricos.

Una de las consecuencias de la enfermedad es que las disacaridasas no pueden ser digeridas en el intestino delgado.

Eso produce las siguientes dificultades en los pacientes diagnosticados, que son:

- Gradiente osmótico: flujo de agua y electrolitos, que genera, diarrea osmótica crónica. Tratamiento antidiarreico con Loperamida.
- Fermentación colónica bacteriana, lo que conlleva flatulencia, distensión abdominal, dolor y náuseas.
- Mala absorción de sucrosa, que supone un retraso en el desarrollo, así como una pérdida de peso corporal.

Dieta con Probióticos.

Características físicas destacables en los pacientes:

- Aminoazúcar
- Amplio volumen de distribución (hígado, bazo, SNC y hueso).
- Eliminación renal.

TRATAMIENTO:

1.- El tratamiento **debe iniciarse ante los primeros signos de manifestaciones neurológicas** para estabilizar o disminuir la progresión de un daño neurológico irreversible. Por lo que se recomienda la ingesta de *Miglustat.*

El motivo del consumo de dicho fármaco es que el *Miglustat* inhibe la síntesis de glucosilceramida. El mecanismo que subyace tras los efectos a nivel gastrointestinal de *Miglustat* es la inhibición de las enzimas disacaridasas intestinales (sucrasa y maltasa).

Se llaman disacaridasas o disacarasas las enzimas que se ocupan de romper los disacáridos en los monosacáridos que las forman.

2.- Reducir la ingesta de hidratos de carbono.

Se recomienda una dieta baja en hidratos de carbono y disacáridos, incluso si es posible, de forma previa al inicio del tratamiento *(entre 15 y 2 días antes),* para mejorar la tolerabilidad a *Miglustat.*

Esta dieta no debe mantenerse de forma indefinida sino que se debe ir reintroduciendo, en la medida de lo posible, la dieta normal en función de la tolerancia al fármaco.

Como resumen de la dieta recomendable para los pacientes de Niemann-Pick durante las primeras etapas de consumo de *Miglustat* y para la mejora en la tolerancia digestiva, se recomienda:

1º fase de la pauta alimentaria:

Un mes dieta sin lactosa y muy baja en disacáridos para asegurar una buena tolerancia digestiva.

2º fase:

Si la tolerancia a la fase inicial es correcta y las deposiciones están estables, se puede introducir más cantidad de disacáridos.

3º fase:

Esta última fase se caracteriza por la inclusión de la lactosa (disacárido de la leche).

Qué son los probióticos:

Los probióticos son bacterias beneficiosas que podemos ingerir para mejorar el funcionamiento de nuestro intestino, estimulan los jugos digestivos y las enzimas naturales e indirectamente otros sistemas del organismo.

La fermentación colónica es un proceso de adaptación, y la ingesta de probiótico puede ayudar a la correcta digestión en la parte inferior del intestino, ya sea durante la terapia inicial o continua con *Miglustat.*

En general, los probióticos con alta actividad disacáridasa pueden ser una opción de tratamiento válida.

FÁRMACOS PROBIÓTICOS

- Lacteol
- Ultralevura
- Fibra Leo
- Bivos (celiacos)

✓ **Afecciones agudas:** tratamiento de ataque: 6-8 cápsulas diarias. Mantenimiento: 2 cápsulas / día. Edad dependiente.

Alimentos

+

Fármacos

Haz que tus alimentos sean tus medicinas y que tus medicinas sean tus alimentos.
Hipócrates (460 a.C-377 a.C).

INFORMACIÓN PRÁCTICA
para optimizar la tolerabilidad digestiva con miglustat

- Administración del miglustat entre las comidas
- Modificaciones dietéticas individuales antes o al inicio del tratamiento: reducción de hidratos de carbono y disacáridos como sacarosa y maltosa
- Uso de fármacos antidiarréicos
- Reducción temporal de dosis
- Escalado de dosis al inicio del tratamiento
- Uso de probióticos

Fuente:

http://www.fnp.es/wp/wp-content/uploads/cuidado-gastrointestinal-tratamiento-con-Miglustat.pdf

	1º semana	2º semana	3º semana	4º semana	5ºsemana	6º semana
MEDIA MAÑANA	1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	2/6parte dosis total	2/6 parte dosis total	2/6 parte dosis total
MEDIDA TARDE			1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	2/6parte dosis total
ANTES DE DORMIR		1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	1/6 parte dosis total	2/6parte dosis total	2/6 parte dosis

Comunicado

Aproximadamente existen 6.000 enfermedades clasificadas como raras o poco prevalentes, de las cuales muy pocas (unas 60) disponen de un tratamiento específico autorizado.

La enfermedad de Niemann-Pick C es una de esas excepciones, donde además de disponer de un fármaco específico (Zavesca®) los profesionales sanitarios de distintas áreas continúan avanzando en la investigación para conocer mejor todo lo relativo a la historia natural de la enfermedad así como al resultado en la práctica clínica real sobre el tratamiento específico con fármacos actuales y futuros en estos pacientes.

El pasado mes de octubre, el *Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad* hizo público en el Boletín Oficial del Estado un nuevo precio de referencia para Zavesca® en España.

- Zavesca® para el tratamiento oral de pacientes adultos con la enfermedad de Gaucher tipo 1: P.V.L = 3.921,37€

- Zavesca® para el tratamiento de las manifestaciones neurológicas progresivas en pacientes adultos y pediátricos con enfermedad de Niemann Pick C: P.V.L = 3.921,37€

Dicho comunicado no afecta a la **autorización exclusiva que la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) tiene sobre Zavesca® para el tratamiento de las manifestaciones neurológicas progresivas en pacientes adultos y pediátricos con la enfermedad de Niemann-Pick C.**

Esta información no debe confundirse con la autorización previa de la AEMPS de un miglustat genérico limitado única y exclusivamente en la patología de Gaucher tipo 1 y cuyo uso en Niemann-Pick C no sólo no está autorizado si no que podría inducir a errores en la medicación debido a sus diferencias en la posología.

¿Se puede prescribir, dispensar o administrar miglustat genérico en pacientes con Niemann-Pick C? No por carecer de autorización e indicación específica.

Zavesca®[1] es el único medicamento que puede ser prescrito, dispensado y administrado por los centros hospitalarios a pacientes con la enfermedad de Niemann-Pick C por encontrarse en situación de protección de orfandad hasta el 26 de enero de 2019 y está disponible para cualquier centro hospitalario cuyos especialistas requieran tratamiento específico para pacientes pediátricos o adultos con Niemann-Pick C.

Atentamente,

Mª Eugenia González
Market Access Director

Mónica Fagín
Zavesca Business Manager

Actelion Pharmaceuticals

[1] Ficha técnica disponible en:
http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Product_Information/human/000435/WC500046726.pdf

ENSAYO CLÍNICO "ASCEND" PARA PACIENTES ADULTOS DE NPB

SANOFI GENZYME

Para más información sobre los sitios de contacto se puede enviar un correo electrónico a: Contact-Us@sanofi.com.

En España el número de identificación del lugar de reclutamiento es: 724001 (28034 Madrid).

Traducción de la información que aparece en:

https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT02004691?term=NCT02004691&rank=1

Verificada en Febrero 2017 por Genzyme Sanofi quien es el sponsor del ensayo (identificación del ensayo clínico: NCT02004691)

Título: Estudio en fase 2/3, multicéntrico, randomizado, a doble-ciego y controlado con placebo para determinar la eficacia, seguridad, farmacodinámica y farmacocinética de la Olipudasa alfa en pacientes con deficiencia en la esfingomielinasa ácida.

El desarrollo de este estudio comenzó en Diciembre 2015 y se estima que se habrá completado en Julio 2023. Actualmente está en fase de reclutamiento de participantes (se espera reclutar a 36 pacientes).

Resumen: El objetivo principal de este ensayo en fase 2/3 es evaluar la eficacia de la olipudasa alfa (que es la esfingomielinasa ácida recombinante) administrada una vez cada 2 semanas por vía intravenosa durante 52 semanas a pacientes adultos con deficiencia de esfiongomielinasa ácida. Los objetivos primarios son determinar el volumen del bazo y la función pulmonar. Como objetivos secundarios se analizarán el volumen del hígado, el número de plaquetas, fatiga, dolor y disnea.

Descripción detallada: La duración total por paciente será de al menos 3 años y hasta un máximo de 5 años y 3 meses. Esto incluye el tiempo inicial de chequeo, 52 semanas de tratamiento, hasta 4 años de extensión del tratamiento y períodos de chequeo de dos semanas a un mes al finalizar el tratamiento. El estudio se hará en dos pasos consecutivos: Un primer paso controlado por placebo y doble ciego en el que los pacientes recibirán la olipudasa alfa (en dosis de 3mg/kg de peso corporal) o el placebo durante 52 semanas que será continuado de un período de hasta 4 años y 1 mes en el que todos los pacientes recibirán la olipudasa alfa.

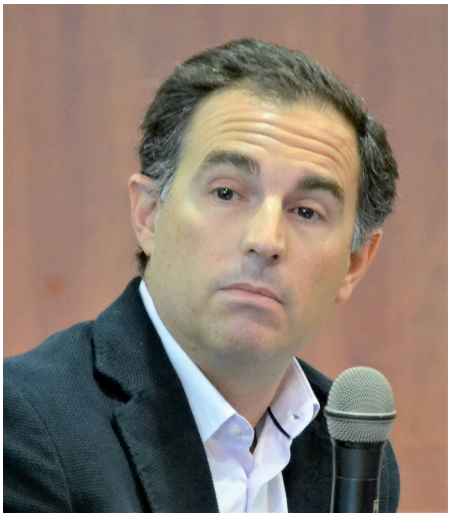
Lista de países participantes: *Estados Unidos, Australia, Brasil, Chile, Francia, Alemania, Italia, Japón, Holanda, Portugal, España, Turquía e Inglaterra.*

NPC... Más allá de unas letras

Dr. Marcos Madruga
Sección de Neurología Pediátrica
Hospital Virgen del Rocío-Sevilla

NPC... Hace años me explicaron el significado de estas letras. Pensaba que se trataba de una enfermedad nueva para mí, la enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Sin embargo, en los últimos 15 años, gracias a muchas personas y vivencias personales, creo haber comprendido el verdadero significado de dichas letras. NPC es mucho más que una enfermedad...es una persona, es una familia, es un equipo, es un camino, es un proyecto, es una esperanza.

Durante años tuve la suerte de aprender mi especialidad de neurología pediátrica con un equipo de una trayectoria profesional admirable. Entre ellos, el Dr. Ruiz del Portal. Él me enseñó mucho sobre enfermedades metabólicas, y en especial me enseñó a pensar en NPC. Desde entonces he ido teniendo muchos contactos con todo lo que rodea a esta enfermedad y de todos ellos he intentado sacar lo mejor.



Desde el primer paciente que conocí con NPC hasta el último muchas has sido las experiencias personales que de uno u otro modo me han marcado profesional y personalmente. Estos niños con NPC no se olvidan, siempre están o estarán en mis recuerdos. De ellos y de sus familias he ido aprendiendo no sólo de NPC, de sus síntomas y su tratamiento, sino también de la propia vida, de los valores humanos, de las dificultades y sinsabores que se presentan, de la esperanza y la ilusión con la que afrontar un futuro incierto.

Los pediatras decimos que cuando enferma un niño también enferma su familia. Cuando se trata además de una enfermedad como NPC los padres, hermanos y abuelos tienen que compartir un sufrimiento que es difícil de entender y asumir. Es admirable para mí la fortaleza, la resignación y la serenidad con la que mayoría de las familias afrontan este inesperado viaje con NPC. Desde el lado de la medicina tampoco es fácil de entender y de llevar, aunque a veces pueda parecer lo contrario. Muchos son los momentos difíciles para el médico, desde comunicar un diagnóstico o un pronóstico complejos de asumir por las familias o desaconsejar tratamientos novedosos que carecen de evidencia científica a unos padres desesperados, a enfrentarse a la pérdida de un pequeño con el que has luchado durante años por evitarla. Doy fe que esto no se olvida y se busca consuelo en la certeza de saber que se ha hecho todo por un paciente....pero la almohada también se entera y escucha con paciencia nuestras experiencias.

Pero NPC es algo más. Es una familia mucho más grande, es un espacio para el conocimiento de la enfermedad, para compartir experiencias buenas y malas, para la búsqueda de una misma ilusión... NPC es también un equipo de pacientes, padres y profesionales con un proyecto común: curar NPC. Esta gran familia, este espacio y este equipo es La Fundación NPC. Con ella, en mi humilde modo de ver las cosas, será posible alcanzar ese deseo común, esa ESPERANZA: la cura de la enfermedad. Seguirá siendo un camino difícil, con muchas piedras, con atajos y laberintos, con personas que se unan y otras que sigan por otro camino, pero si se mantienen los valores de humildad, esfuerzo, compromiso, trabajo en equipo, solidaridad e ilusión se irán consiguiendo objetivos intermedios hasta llegar a la gran meta final.

Esto es NPC para mí, mucho más que una enfermedad resumida en tres letras.

Agradezco de corazón a todos lo que habéis contribuido a enseñarme este significado, pero en especial se lo agradezco a Juan, Joaquín, David, Alba y Antonio y a sus familias.

Dr. Marcos Madruga

Día Nacional de Niemann-Pick

Fundación Niemann-Pick

Niemann-Pick es una enfermedad hereditaria, neurodegenerativa y altamente incapacitante. Es considerada "RARA" por su baja prevalencia en la población. Como ocurre en otras enfermedades minoritarias, en España no existen programas genéricos de investigación, sólo los promovidos por organizaciones de pacientes, como la Fundación Niemann-Pick de España.

En 2001, un grupo de personas compuesto por voluntarios, familias afectadas y amigos, nos propusimos cambiar la situación de anonimato de esta terrible enfermedad y cada día seguimos trabajando para que así sea, pero especialmente el 17 de febrero por ser el día Nacional de Niemann-Pick.

En este día nos gustaría ser un poco más visibles y que la sociedad en general conozca nuestras necesidades y la situación de desamparo que sufren muchos de los afectados por esta enfermedad.

Niemann-Pick es una enfermedad no curable, pero si tratable, por ello necesitamos un diagnóstico precoz. A pesar de los avances conseguidos con nuestras campañas de concienciación, dirigidas a la población en general y especialmente a los profesionales, todavía hay muchos afectados que tardan años en tener un diagnóstico correcto y en consecuencia carecen de un tratamiento específico que ralentice y mejore los síntomas de la enfermedad, obteniendo con ello mejor calidad de vida.

Los afectados por NP tienen grandes necesidades para desarrollar su vida diaria y necesitan cuidados especiales las 24 horas del día, además del alto coste económico que tienen los tratamientos específicos necesarios y que no están contemplados en el Sistema Nacional de Salud, como fisioterapia, psicólogos, ayudas técnicas, pañales, alimentación, etc. Todo ello hace que las familias afectadas por este tipo de enfermedades nos encontremos en una situación de desamparo total y absoluto.

La Fundación Niemann- Pick de España es una organización sin ánimo de lucro, clasificada como benéfico-asistencial, e intentamos dar cobertura a tres objetivos principales como son:

❖ **Investigación:** con nuestra beca "Juan Girón" hemos cofinanciado más de 8 estudios en diferentes centros de referencia en España, dando como resultado la identificación de las mutaciones de la enfermedad de Niemann-Pick tipos A, B y C en pacientes diagnosticados en España; Diagnóstico de portadores y prenatal con la finalidad de prevenir nuevos casos de la enfermedad; y El primer tratamiento efectivo reconocido por la EMA para NPC.

❖ **Orientación y atención familiar:** dando información veraz de todo lo relacionado con la enfermedad, como terapias, ensayos clínicos, registro de afectados y ayudas económicas en los casos más graves.

❖ **Divulgación y concienciación:** a través de nuestra revista "SENSACIONES", trípticos informativos, web y redes sociales y participando en campañas internacionales.

Y todo esto lo conseguimos realizando eventos solidarios y por los pequeños donativos de empresas y particulares que colaboran con nosotros, y a los que agradecemos enormemente su solidaridad, pues sin ellos no sería posible hacerlo, ya que no contamos con ningún tipo de subvención estatal.

Si te gusta nuestro proyecto ayúdanos a ser visibles compartiendo estas palabras y si además quieres colaborar contacta con nosotros en **info@fnp.es**

www.fnp.es

@fnp_espana

fniemannpick

"DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS"

28 de Febrero

Día Mundial de las Enfermedades Raras

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras y con el lema **"La Investigación Es Nuestra Esperanza",** la Fundación Niemann-Pick de España, ASEM-CLM (Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla la Mancha) y la Asociación de SHY DRAGER organizamos un desayuno informativo conjunto en Talavera de la Reina.

Durante el encuentro informativo, Begoña Martín (Presidenta de ASEM-CLM), Isabel Hontanilla (Presidenta de FNP España) y Miguel Ángel del Pino (Presidente de SHY DRAGER) expusieron las dificultades del día a día al ser afectado de una patología poco frecuente, resaltando las necesidades más inmediatas, como por ejemplo:

- Diagnóstico precoz y consejo genético.
- Incluir en la Sanidad Pública los tratamientos básicos e imprescindibles para mejorar la calidad de vida de los afectados como fisioterapia, logopedia, psicólogos especializados…
- Coordinación entre profesionales sanitarios.
- Centros de referencia.
- Investigación.
- Mejoras y adaptaciones en el Sistema Educativo.

Dña. Ana Santamaría, Concejal Delegada de Servicios Sociales e Igualdad de Talavera de la Reina, brindó su apoyo reiterado y su disponibilidad para colaborar con las entidades en su labor diaria. La Directora Provincial de Sanidad de Toledo, Mª del Prado Carretero, mostró en nombre del Gobierno Regional el reconocimiento a la importante labor que realizan las asociaciones de pacientes, dando orientación y atención a enfermos, familiares y cuidadores de los afectados por enfermedades poco frecuentes. También destacó el papel de los profesionales sanitarios que apoyan a las personas que padecen estas patologías.

Asimismo agradeció la invitación para participar en este evento que sirve para crear conciencia y dar visibilidad a estas enfermedades poco frecuentes, al impacto que generan en la vida de las personas afectadas y a sus familias y, fundamentalmente, para apoyar el avance en la investigación de tratamientos que mejoren la calidad de vida de los afectados por estas patologías.

EVENTOS DESTACADOS EN 2016

Marcha Mujer Cartagena

Organizado anualmente por el Ayuntamiento de la ciudad, siempre en el último jueves de mayo, tiene la tradición de más de 20 años de realización, caminando desde la céntrica Plaza de España hasta el Parque Rafael de la Cerda, en una marcha de unos 5 km. Y son protagonistas las diferentes asociaciones registradas en nuestro Ayuntamiento, 65 de ellas allí representadas, de manera que hay una indudable tradición.

El Jueves 26 de Mayo, nos pusimos en marcha a las 10,00 h. y estuvimos compartiendo una jornada maravillosa hasta las 18,00 h. Un día pleno de actividades para fomentar la convivencia y el aspecto sano que conlleva difundir los valores que enlazan una actividad deportiva, de convivencia y solidaridad.

Y en este sentido, cada año una ONG diferente se beneficia de lo que se recaude por inscripciones y algún acto paralelo.

Y la Fundación Niemann-Pick se involucró en todo el proceso desde que solicitamos ser beneficiarios de la Marcha Mujer 2016.

Para nosotros ha supuesto una labor de difusión el dar a conocer nuestra Fundación. Instalamos una mesa en pleno centro de la ciudad durante el fin de semana anterior a la marcha. Personalmente pudimos explicar, con nuestro dossier en mano, nuestro trabajo y el fin que llevamos adelante; realizamos 800 inscripciones para la Marcha de la Mujer.

Posteriormente, ya el mismo día 26, pudimos dar las gracias de forma directa a las más de 500 personas asistentes, con todo lo que representa una tarea de éste tipo en un día laborable.

La Organización llevada a cabo por la Concejalía de Cultura, Deporte e Igualdad, fue impecable. El trabajo de las personas que cuidaron con todo detalle y las monitoras que nos asistieron dieron una gran brillantez a un día lúdico, deportivo y solidario.

Fue un día pleno de detalles solidarios como la presencia de un colectivo de mujeres inmigrantes acompañadas de monitoras de la Concejalía que se interesaron en conocer la enfermedad de Niemann-Pick y quisieron colaborar con nosotros. Por lo cual les estamos muy agradecidos.

También queremos reconocer la solidaridad de todas las asociaciones allí presentes, su gentileza y atención.

No somos tan raros. Niemann-Pick tiene que vencer esa gran barrera del desconocimiento social y desde luego la sociedad cartagenera ya sabe algo más sobre nosotros. Tuvimos cobertura de prensa, televisión y la propia web del Ayuntamiento registró fielmente la evolución y organización de ésta jornada.

Con todo el cariño de las Familias Niemann-Pick de España. **GRACIAS CARTAGENA**.

Cristóbal Fernández

EVENTOS DESTACADOS EN 2016

La Nocturna de Toledo

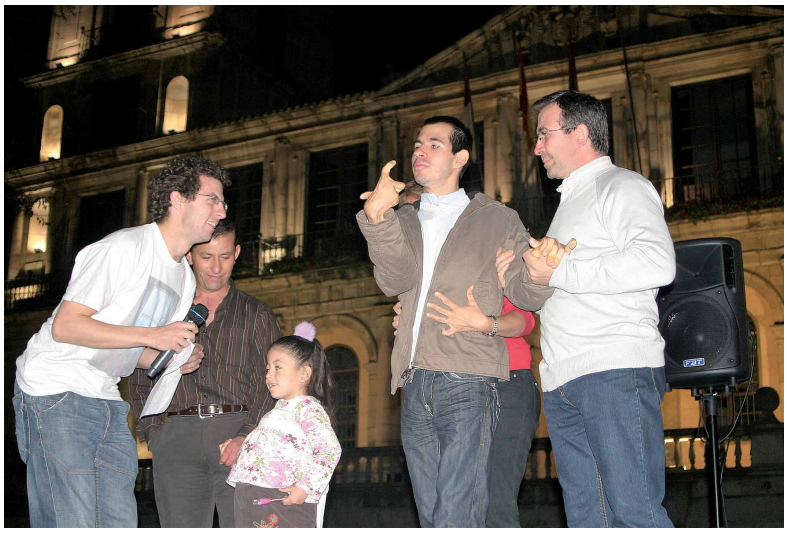
"...Llegarás cuando vayas más allá del intento..."

Allá por el año 2004 llegué a Escalonilla, un pueblo de Toledo para trabajar en un pequeño colegio de ambiente tranquilo, de gente tranquila y donde estaba Tania, menuda, discreta, sonriente... me hizo descubrir la verdadera cara de un ángel terrenal, con el tiempo, fui conociendo la singularidad de una enfermedad rara que jamás había escuchado si bien era cruel y difícil... "Niemann-Pick".

Allí Tania recibía calor, la prevención y cuidados de sus maestras, de sus compañeros... y de una familia extraordinaria que cada día recibía un regalo al poder compartir cada minuto con Tania.

Y uno que andaba haciendo deporte y organizando alguna carrera popular... un día paseando por las calles de Toledo decidió dar un salto y crecer, hacer algo importante, algo significativo y que hiciera menos rara aquella enfermedad, decidió ir más allá...

¿Sería posible poder aunar el deporte en una ciudad como Toledo y además para ayudar a esa gran familia de Niemann-Pick? por supuesto, todo es posible si se intenta. Y el intento costó algo más de dos años hasta que pudimos ver la luz, con Sole, con la familia, con los amigos... con mucha ilusión y voluntad para poder compensar los inconvenientes y los imprevistos nos pusimos en marcha y en aquella noche de octubre reunimos unos 300 atletas que causaron, cuando menos, sorpresa en las calles de Toledo, nunca antes el deporte nocturno había sido protagonista en las calles de la ciudad. De aquel año nunca podremos decir que la recaudación fue brillante, al contrario, rozamos la ruina pero la idea cuajó, la carrera gusto y "Niemann-Pick" ya era algo que a la gente le sonaba, a chino, pero sonaba...



Los años siguientes la carrera mejoró, aumento la recaudación, la participación y aquella enfermedad empezó a sonar en los medios de comunicación, la radio, la prensa... hicieron que un sábado de octubre en Toledo se hablara de una carrera nocturna y, lo más importante, de una enfermedad llamada Niemann-Pick. Tania y Samuel nos acompañaron en varia ocasiones a pesar de sus dificultades pero sus mamás, Nuria e Isabel empujaban siem-

pre y hacían grandes esfuerzos por estar con nosotros.

Fue en 2010 cuando recibimos el golpe más fuerte, Tania, que llevaba unos meses peleando se marchó tres días antes de la carrera. Su despedida hizo que aquel año la carrera y la lucha se hicieran más difíciles pero mantuvimos el compromiso de seguir, de continuar, de intentar llegar a la meta... y hoy sabemos que lo vamos a conseguir, que un día esta carrera mirará a otro lado ya que la enfermedad tendrá tratamiento y habremos puesto nuestro grano de arena.

En lo personal, podría decir que uno, cada año se ha sentido más reforzado y apoyado cuando cada edición llegaban más atletas de la propia ciudad, la provincia o de toda España con algún turista de última hora que dejaba a su pareja por un rato para correr, con atletas olímpicos, de otros países que hacían llegar a cifras de auténtico asombro, con más patrocinadores y expandiendo el formato de la prueba a numerosos pueblos

de la provincia. Y no ha sido fácil, cada año mucho más trabajo para seguir creciendo, para mejorar, para que cada año ese nombre de Niemann-Pick sea más conocido y que haya más gente luchando a su manera. Correr un año a los pocos días de una apendicitis, otro año con una rodilla recién operada... pero sin perder la ilusión.

Miles de gracias a un equipo que cada año nos ha regalado su tiempo, su esfuerzo, su ayuda y colaboración en cada carrera, SOLE, LAURA, DANI, ALICIA, MARTA, ANA, JOSE, CARLOS, ANGÉLICA, LOS PPTEAM... y a todos los participantes que cada año nos han acompañado y cómo no, a ese público que nos anima incansable.

La carrera ha ido evolucionando cada año, nuevos recorridos, nuevos servicios, cambios en función de las previsiones anuales; nos ha desbordado, hasta llegar a agotar año tras año todos los dorsales disponibles. Hemos atraído a muchas personas que vienen a Toledo a correr una carrera que enseña sus tesoros, sus monumentos más valiosos, sus callejones retorcidos, su noche iluminada…

Este año hemos celebrado la novena edición y apenas hemos parado, hemos puesto el listón más alto, muy

alto. Y lo hemos querido así para hacer un homenaje especial a una familia y a otro "crack", a Samuel, un auténtico "Ironman" que también ha luchado como un gladiador hasta el final, estoy seguro de que cruzó la meta con los brazos en alto. Vamos a intentar llegar a 3000 corredores que llevarán el pulso de un homenaje a Samuel hasta la meta en la tradicional plaza de Zocodover.

Quizás no seamos la mejor carrera del mundo, ni tengamos la organización más preparada, tampoco somos profesionales de esto, pero cada año organizamos la carrera con más ilusión, con mayores ganas que el anterior... cada año crecemos, recibimos con el mismo cariño a más atletas y seguimos incorporando más compromisos para seguir esta carrera, para ganar a la enfermedad.

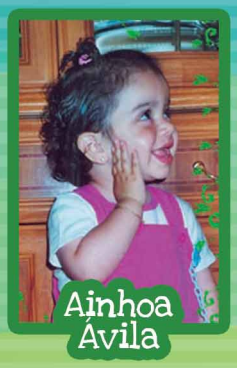
Por último quiero acordarme de otros campeones, son todas esas familias que día tras día se levantan con el cariño y el amor infinito a esos chicos que padecen "Niemann-Pick", esos padres y madres, abuelos que a lo mejor no pueden correr o montar en bici con sus pequeños... que ningún día se ponen un dorsal al poner los pies en el suelo después de una noche de desvelos y que afrontan ese amanecer con los brazos llenos de ilusión, de esperanza confiando que pronto, muy pronto podamos llegar más allá del intento.

Rubén Lozano

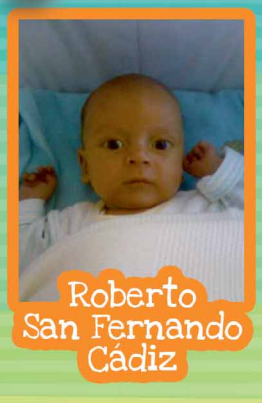
Fundación Niemann-Pick de España

...por ellos

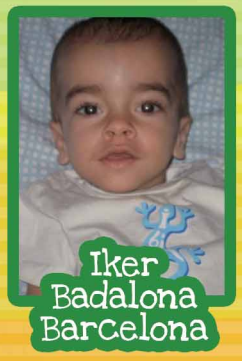
Dafne
Madrid


Ainhoa
Ávila

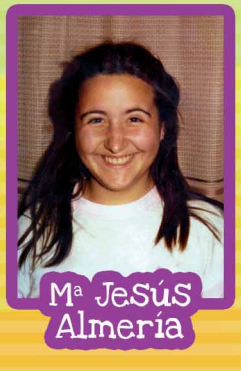
Alba
Algeciras

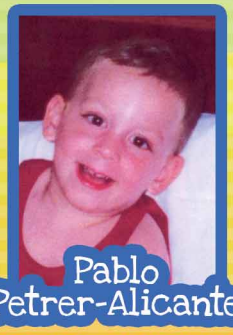

Roberto
San Fernando
Cádiz

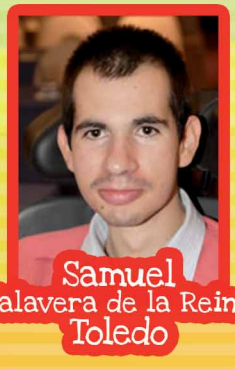
Samara
Alicante

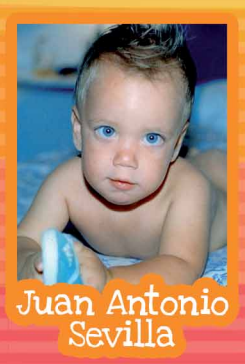

Iker
Badalona
Barcelona

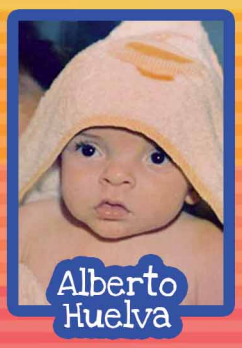
Rosa María
Viladecans
Barcelona

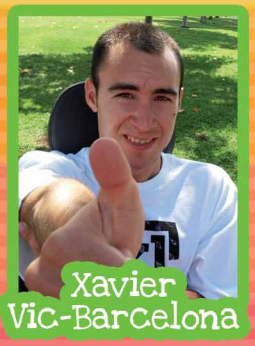

Mª Jesús
Almería


Pablo
Petrer-Alicante

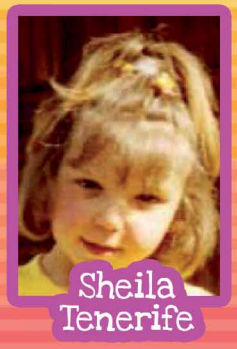

Samuel
Talavera de la Reina
Toledo


Juan Antonio
Sevilla


Alberto
Huelva


Xavier
Vic-Barcelona

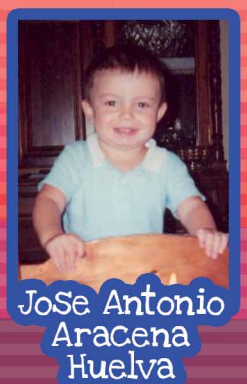
Xian
Vigo-Pontevedra


Sheila
Tenerife

María de la O
Plasencia
Cáceres

María Inmaculada
Plasencia
Cáceres

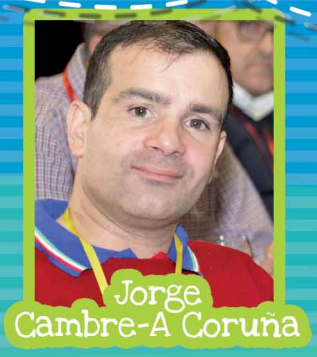
Rafa
Lérez-Pontevedra


Jose Antonio
Aracena
Huelva

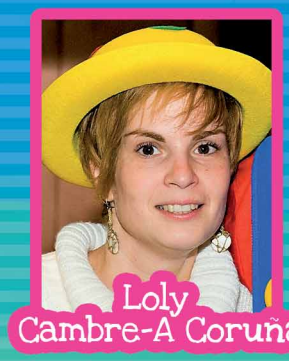
José Manuel
Los Dolores
Murcia

Diego
Segovia

Fco. Javier
Tarragona


Jorge
Cambre-A Coruña

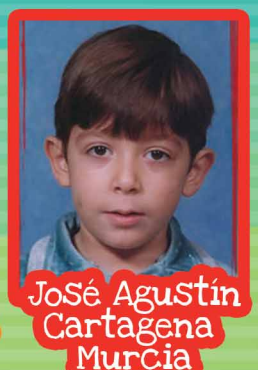
M.ª Cruz
Segovia


Loly
Cambre-A Coruña

Joaquín
Estepa-Sevilla

Antonio
Sevilla

Raúl
Montellano-Sevilla


José Agustín
Cartagena
Murcia

Jorge
Enguera-Valencia

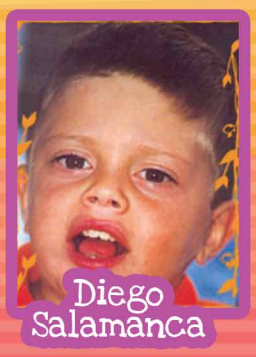
Raúl
Fuenlabrada
Madrid

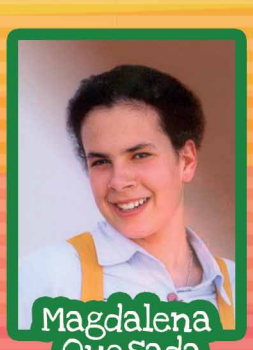
Carla
Barcelona

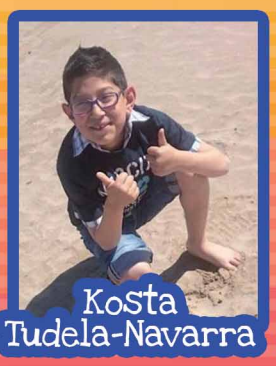
Hermano de Aroa,
Ávila

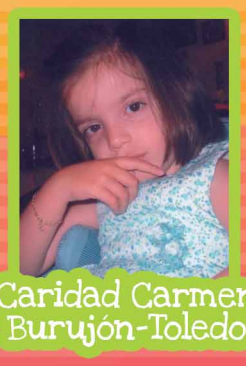
Alberto Manuel
Granada

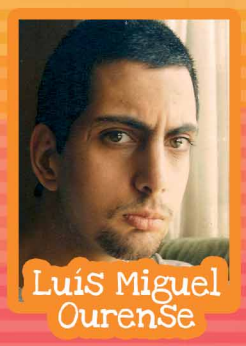
Mónica
Madrid


Diego
Salamanca


Magdalena
Quesada
Jaén


Kosta
Tudela-Navarra


Caridad Carmen
Burujón-Toledo

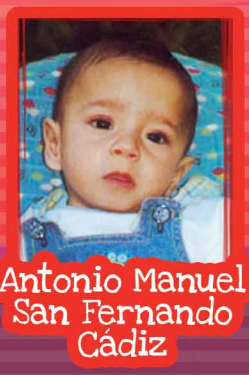

Luís Miguel
Ourense

Monserrat
Ourense

Paula
Murcia

Tania
Escalonilla
Toledo

Álvaro
San Sebastián


Antonio Manuel
San Fernando
Cádiz

EVENTOS DESTACADOS EN 2016

IV Gala Solidaria AGRESTAC, en favor de ASEM-CLM y Fundación NIEMANN-PICK de España

El pasado 27 de noviembre de 2016 se celebró en Talavera de la Reina la IV Gala solidaria AGRESTAC (La Agrupación de Estilistas de Talavera y Comarca) de Peluquería, para beneficio de la Asociación de Enfermos Neuromusculares (ASEM-CLM) y la Fundación Niemann-Pick de España.

Dicho evento, organizado por Agrestac, en colaboración con el Ayuntamiento de Talavera de la Reina, tuvo su sede en el Centro Cultural el Salvador, donde diferentes profesionales del sector ofrecieron sus trabajos tanto en peinados de gala femeninos como masculinos.

El evento fue presentado por Javier Ramos (presidente de la Agrupación), maestro de la ceremonia, que dirigió a los profesionales del sector, como Eva Gómez Estilistas, Peluquerías Cecilia, Trébol, José Manuel Bernardo, Elisa (Oropesa), Rizo (Puebla de Montalbán), Anna M. Estilistas, Omnia Y Vip Estilistas; en el apartado masculino asistieron Ángel y Susana de la firma Ángel Carretas Barber Shop.

Destacó la vocación y la energía con la que se animaron a participar las alumnas del Colegio EXA, de segundo curso de grado medio de FP en Peluquería. Gracias, Sara, Susana, Ana y Nuria por vuestro esfuerzo. Y millones de gracias al cuarteto de jóvenes músicos y al gran monologuista Sergio Muro, que de forma solidaria amenizaron la velada.

Todo ello, por dos maravillosas causas como son la de ayudar a ASEM CLM (Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla la Mancha) y a la Fundación de Niemann-Pick de España, representadas por sus presidentas, Begoña Martín e Isabel Hontanilla, respectivamente.

La clausura de la gala se llevó a cabo con un emotivo homenaje a Samuel Abellán (niño afectado de NPC), ya que él participó anteriormente cuando todavía estaba entre nosotros.

A todos los organizadores, participantes, colaboradores y asistentes a la GALA SOLIDARIA AGRESTAC 2016

UN MILLÓN DE GRACIAS

Primer día solidario en Navantia

Con motivo del Día Internacional de la Solidaridad, el día 20 de diciembre de 2016, la Empresa Navantia, en su factoría de Cartagena, organizó el Primer Día Solidario. Previamente a ésta jornada, hicimos divulgación de nuestros fines fundacionales mediante e-mail y whatsapp de nuestro vídeo corporativo, así como el Power Point y la web **www.fnp.es.** También pasamos una nota informativa sobre el proyecto de investigación de la Dra. Lola Ledesma del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa de Madrid, al que se le ha otorgado la beca Juan Girón 2017.

En esta jornada, la Fundación Niemann-Pick de España estuvo representada por Carmelo Fernández, Maribel Esteban (padres) y el que suscribe como colaborador y miembro del Patronato. El objetivo de esta jornada era compartir con el conjunto de los trabajadores de nuestra empresa información sobre actividades y el trabajo de la Fundación y otras ONG's allí presentes.

Tuvimos la oportunidad de dar a conocer nuestra problemática como enfermedad rara y por lo tanto carente de atención genérica en programas de investigación y los logros que hemos conseguido en estos 17 años de investigación. Logros, entre los que destacamos el diagnóstico prenatal (Dra. María José Coll) y la aprobación por la Agencia Europea de Medicación del Miglustat con los trabajos desarrollados por la Dra. Mercé Pineda. También seguimos el trabajo en otros campos de investigación sobre ensayos clínicos para la enfermedad.

De esta jornada surgieron ideas y aportaciones que pueden ser interesantes en un futuro, lo cual agradecemos enormemente.

Este primer día solidario ha sido una experiencia que no tenía antecedentes en nuestra Empresa y este encuentro servirá de base para su continuidad en los años futuros. También animamos a todos aquellos que nos habéis conocido a formar parte de nuestro proyecto.

Agradecemos a nuestros colaboradores de la empresa por su continuo apoyo, año tras año, y a todas las personas que han hecho posible este encuentro desde la Dirección de Navantia.

Cristóbal Fernández Sola

SEGOVIA CON LA FUNDACIÓN NIEMANN-PICK DE ESPAÑA

La Granja organiza un concierto solidario a beneficio de la Fundación Niemann Pick España

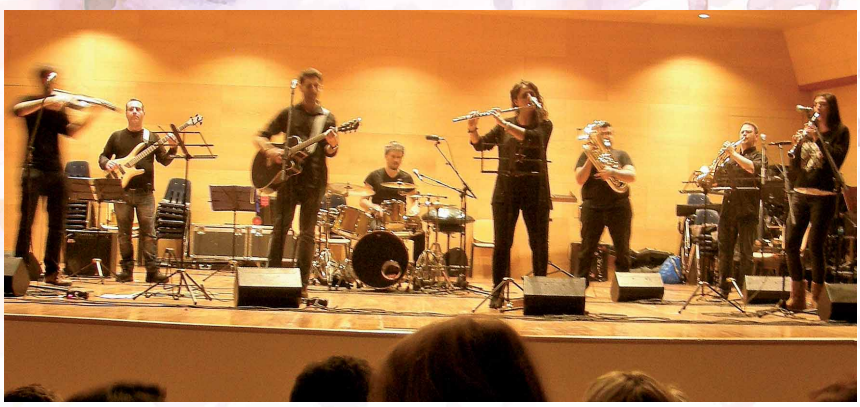
Durante las pasadas Navidades y hasta el día 17 de febrero, se han realizado una serie de conciertos musicales de estilo Folk cuya recaudación ha ido destinada a contribuir con la investigación que está financiando la Fundación Niemann-Pick de España. En las fechas 11, 23 y 30 de diciembre en El Real Sitio de San Ildefonso, en el Conservatorio Profesional de Música de Segovia y en el Salón Cultural de Muñopedro, respectivamente, y el último el 17 de febrero coincidiendo con el Día Nacional de Niemann-Pick, en la Sala Galileo Galilei de Madrid.

Dichos eventos han sido organizados por la Asociación Cultural "Luis Barreno Antón" de Zarzuela del Monte (Segovia) y el grupo de música folk "El Albor de la Yesca" miembros de la misma. A este grupo pertenecen Diego y Mª Cruz, padres de dos niños afectados por Niemann-Pick. Ellos han sido los promotores de dichos actos y agradecen profundamente la respuesta recibida por parte del público y principalmente por parte de dos municipios, Zarzuela del Monte y Muñopedro. Este agradecimiento también va dirigido al resto de los miembros del grupo que además de su amistad y cariño hacia esta familia, han demostrado y demuestran, su compromiso, generosidad y solidaridad para con la Fundación. Así mismo, es obligado nombrar a los colaboradores que de forma desinteresada han ofrecido su apoyo, su cariño y su trabajo, teniendo en cuenta que durante las pasadas Navidades del año 2015 también colaboró con ellos el Coro Virgen del Buen Suceso de Muñopedro, con la celebración de varios conciertos solidarios.

Agradecemos a:

- Los siguientes músicos y grupos participantes:

- **Agrupación de Villancicos de la Granja**
- **Free Folk**
- **Duarte**
- **Banda de Muñopedro**
- **Pa' Jota la mía**
- **Ad Folkitum**
- **Folklore Plaza Castilla**
- **El Albor de la Yesca**



- Diseño de la publicidad: **Manu Rodrigo,** como diseñador de los carteles elaborados para publicitar los eventos celebrados.

- **Reprografía "Punto y aparte"** con la impresión de carteles y entradas.

- **Excmos. Ayuntamientos del Real Sitio de San Ildefonso, de Segovia y de Muñopedro.**

- **Obra Social y Cultural La Caixa.** Saludo especial a D. Félix Toro.

- Sonorizaciones de los conciertos:

- **EWWK Sonido, Pablo Cantalejo.**
- **Musical Segovia, Juanjo Cid.**
- **Ayto. de Muñopedro y Jose Ángel Patiño.**
- **Equipo de Fútbol de Muñopedro.**
- **Grupo de Teatro de Muñopedro.**

- **Organizadores de la San Silvestre Machotera de Zarzuela del Monte.**

- **AMPA y Comunidad Religiosa y Educativa del Colegio MM. Concepcionistas de Segovia.**

- Establecimientos distribuidores de la venta anticipada de entradas:

- **Peluquería Pelo's, Montse Ayuso.**
- **Cervecería New Niagara, Sergio y Alicia.**
- **Estanco de San Lorenzo, Justi Blanco.**
- **Ayto. De Muñopedro.**

- **Colaboradores y AMIGOS** que han querido comprometerse con la Fundación y luchar por nuestra causa.

Una vez más, agradecemos vuestra ayuda y vuestro apoyo, así como vuestro cariño y cercanía para con nosotros y nuestros hijos, pues ellos son el centro de nuestras vidas y nunca terminaremos de agradeceros TANTO como nos habéis demostrado y nos demostráis día a día. Es difícil asumir una enfermedad y aprender a vivir con ella, pero con personas como vosotros a nuestro lado es mucho más fácil luchar y seguir adelante. Aquí es justo nombrar a NUESTRAS FAMILIAS, ya que sin ellos a nuestro lado sería imposible avanzar cada día como lo hacemos, sois imprescindibles en este nuestro camino.

GRACIAS DE TODO CORAZÓN.

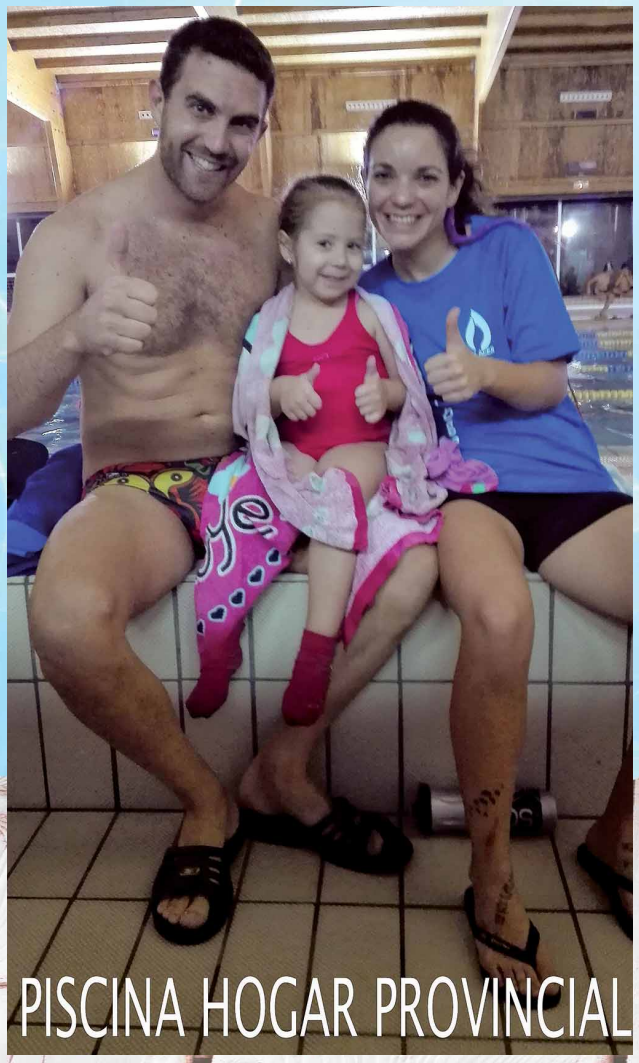
Familia Barreno Rubio

BENEFICIOS DE LA NATACIÓN EN SAMARA

Conocimos a Samara en Diciembre de 2014 y junto a ella su enfermedad, Niemann-Pick tipo C.

Desde nuestra ignorancia y a pesar de nuestra formación profesional, no teníamos ni idea de este tipo de enfermedad, ni de los diferentes tipos de afecciones, que tienen las personas que la padecen.

Hemos tratado de informarnos por nuestra cuenta, leyendo artículos de internet y buscando toda la información que podíamos para intentar que Samara disfrute, aprenda, se divierta y tenga una buena relación socio-emocional dentro de su grupo de compañeros de natación. Samara ha evolucionado mucho con respecto al trato con sus compañeros así como con los monitores. Además no solo ha conseguido aprender y divertirse sino que lo ha hecho incluso más rápido que otros niños.



En el transcurso de las clases de natación trabajamos:

- **Adaptación al medio acuático.-** Intentamos que se familiarice con todo tipo de material, compañeros y monitores.

- **Trabajo de patada ventral y dorsal tanto de pedaleo como batido de crol.-** Este trabajo lo hacemos para poder emerger de un salto y para desplazarse después de un impulso de piernas.

- **Trabajo de brazos.-** Aprende a empujar agua para desplazar algún tipo de material y a sí misma.

- **Respiraciones.-** Trabajamos la respiración para poder tener una mejor posición ventral en el agua, así como, para poder coordinar el movimiento de los brazos.

- **Coordinación.-** Aprende a mover los brazos y piernas a la vez que respira y se desplaza.

- **Orientación.-** Aprende donde está, hacia dónde va, cómo va y cómo lo hace.

Cuando trabajamos en clase, durante el transcurso de ésta, Samara se muestra muy activa y dispuesta a todo. Desde nuestro punto de vista y respecto a la relación que nos une Samara, es una niña muy amable, cariñosa y con una dulzura increíble. Lo cierto es que es un aprendizaje reciproco ya que ella también nos me ha enseñado unos valores y pequeños detalles que antes hubiésemos pasado por alto.

Teniendo en cuenta los inconvenientes y dificultades que supones esta situación, todo el equipo nos hemos volcado en esta causa y nos hemos involucrado en la medida que nos ha sido posible y con la mejor de las intenciones.

Todo esto no hubiese sido posible sin el consentimiento del director de la empresa que ha colaborado y apoyado todas las facilidades que los monitores hemos propuesto para que Samara pudiera llevar a cabo esta actividad, la natación.

Lidia y Pablo
Monitores de natación de Samara

CONVIVENCIA FAMILIAR – SEVILLA, 1-3 de julio 2016

Este pasado verano, en la Fundación Niemann-Pick de España retomamos una de nuestras más gratificantes actividades que desde hacía algunos años no habíamos podido realizar: la Convivencia Familiar. Del 1 al 3 de julio las familias de la Fundación nos fuimos a Sevilla dispuestas a pasar un fin de semana lleno de momentos únicos y especiales.

¿Por qué Sevilla?, en primer lugar, Juani, nuestra anterior presidenta, nos brindó su casa, y con una hospitalidad exquisita, nos enseñó su maravillosa ciudad, preciosa como ninguna para que pudiésemos pasar un fin de semana inolvidable. También Sevilla, porque varias de nuestras familias viven allí o bastante cerca.

Recordamos con cariño a Juan Girón, marido de Juani y primer presidente de la Fundación, y esa sensación de estar en su propia casa hizo que lo echásemos más de menos, si cabe.

Nada más llegar, nos dirigimos al hotel que era nuestro punto de encuentro. Fuimos llegando desde toda España, y nos pusimos a organizar todo lo necesario para el fin de semana. ¡Que nervios, todo tenía que salir perfecto, después de no poder reunirnos en Convivencia desde hacía varios años¡¡¡¡

Juani Contreras, anterior Presidenta y miembro del Patronato, nos cedió su casa para que pudiéramos pasar allí la velada y cenar al aire libre para después compartir tertulias con las familias y amigos. Estuvimos muy a gusto, recordando anécdotas y experiencias vividas.

El sábado por la mañana teníamos preparada una visita guiada por la ciudad. Después de desayunar nos fuimos hasta la Torre del Oro, el punto de encuentro desde donde empezaba la ruta. Visitamos todo el centro histórico de Sevilla, con sus monumentos más característicos: la Giralda, el barrio judío, hicimos una ruta con coche de caballos…y después de una mañana de visita, acabamos tomando el aperitivo en una plaza céntrica.

Nos fuimos a comer, por cierto, todo un lujo, al Bar/Restaurante Casildo, amigo de la Fundación que siempre colabora con nosotros y nos ayuda en todo lo que puede.

Por la tarde, aprovechamos para hacer una reunión con las familias: Isabel y Enrique explicaron todas las novedades de la INPDA y de los ensayos clínicos, y nos pusimos al día de todo lo que no podemos hablar en las conferencias por falta de tiempo y por lo apretado que es el Congreso Internacional Científico-Familiar.

Al caer la tarde, aprovechamos un rato del buen tiempo que nos hizo todo el fin de semana para bañarnos en la piscina antes de cenar. El sábado por la noche, después de la cena familiar, hicimos una fiesta de disfraces y preparamos muchos juegos con premios para todos los niños.

¡Qué bien nos lo pasamos!

Después de cenar nos empezamos a despedir sabiendo que el fin de semana de convivencia llegaba a su final…pero estábamos muy contentos de lo que había dado de sí.

El domingo por la mañana después de desayunar nos despedimos unos de otros hasta muy pronto. Porque este año repetiremos, y volveremos a compartir los inolvidables momentos que dan de sí las convivencias familiares: esos momentos íntimos, de risas, de amigos, donde compartimos mucho más que un fin de semana.

¡Nos vemos en la convivencia de este año!

Olga Brescó

Familia... JUNTOS lo tenemos TODO

¿QUÉ HA SIGNIFICADO Y SIGNIFICA LA FUNDACIÓN NIEMANN-PICK DE ESPAÑA PARA NOSOTROS?

Familia Barreno Rubio

En octubre de 2014 diagnosticaron a nuestros hijos de una enfermedad rara llamada Niemann-Pick.

El rápido diagnóstico, que llevó apenas un mes de búsqueda por parte de los médicos, se lo agradecemos a la Dra. Celia Reig Del Moral, del Hospital General de Segovia, cuya atención y preocupación con nosotros han sido dignos de una gran profesional con una calidad humana excepcional. ¡Gracias Dra. Reig!

Tras recibir esta noticia tan dura, ya que estaban afectados nuestros dos hijos, y desconociendo aún muchos aspectos de esta enfermedad, la Dra. Reig nos informó de la existencia de la Fundación y nos aconsejó ponernos en contacto con ellos. Buscamos el contacto y a pesar del miedo a no saber a qué nos enfrentábamos, llamamos a Isabel Hontanilla, Presidenta de la Fundación.

Esta difícil llamada y poder hablar con Isabel fue el consuelo más grande que encontramos, pues ella, buena conocedora de la misma por desgracia, puso a nuestra disposición su apoyo, su cariño, sus conocimientos, su tiempo, sus contactos, incluso encontrándose ella en una situación dolorosa pues su hijo estaba delicado por aquellos tiempos.

En las navidades de 2015, con motivo de la celebración de los conciertos solidarios a favor de la Fundación, conocimos a Enrique Pilar, otro excepcional miembro de esta familia. Desde entonces, pasaron dos años hasta que el pasado mes de noviembre nos pudimos conocer personalmente en el Congreso Internacional Científico-Familiar celebrado en Toledo, tras dos intentos fallidos en los que quisimos asistir a los eventos que organiza la Fundación y a los que no pudimos ir por hospitalizaciones y recaídas de los niños.

Durante el Congreso conocimos a Julia González, otro motor de la Fundación, y otra gran persona que nos ha ofrecido su apoyo en todo momento; a Olga Brescó y a la mayoría de familias afectadas, así como a investigadores, médicos y profesionales de la enfermedad asistentes al Congreso.

Todos ellos nos han brindado apoyo y cariño, escucha, comprensión, su experiencia, y nos han recibido con los brazos abiertos; es ésta gran familia de la que ahora formamos parte y a la que agradecemos de corazón que nos hayan acogido de esta manera. GRACIAS. La Fundación para nosotros ha supuesto poder compartir nuestro dolor, nuestra preocupación, nuestro miedo, muchas emociones difíciles de soportar y un gran apoyo para continuar luchando.

Maricruz y Diego

MIGUEL Y MARÍA

Queremos recordar a Miguel López Castillo (Almería), cofundador del Proyecto Fundación Niemann-Pick.

Para todos los que han podido conocer y tratar personalmente, ha sido siempre un estimulo y un ejemplo como persona, así como en su ciudad.

En sus hechos, en sus palabras, en sus gestiones, siempre se notaba que por delante de todo ponía su corazón. De él nacía su compromiso en el trabajo para poner, con base firme, la constitución de la Fundación con su primer patronato (del que formó parte), desde aquel primer día de nuestro encuentro un 30 de Marzo de 2001 en Lleida.

Cuando su hijo nos comunicó la terrible noticia de su fallecimiento el pasado 12 de febrero de 2016, fue para nosotros muy difícil asimilar su ausencia. Y, más aún, que unos días después le acompañó su esposa Sra. María, otra gran alma.

El Sr. Miguel y la Sra. María, padres de María Jesús López Sánchez, han sido una referencia para todos nosotros. Ni siquiera su salud nunca fue un límite. Es de las personas que han sabido mantener un compromiso de generosidad y entrega permanente con el trabajo y los compromisos de la Fundación.

Miguel era sencillo en su vida y en sus formas. Desde el principio inició una serie de artículos que publicaba

en la prensa de su ciudad de Almería, incluso tipo anuncio divulgativo, (probablemente pagado por él mismo). Porque Miguel sabía que las enfermedades huérfanas lo son también de la sociedad por su desconocimiento.

Y en aquellos años inició el cumplimiento del primer fin que era posible, la comunicación social. En nuestra hemeroteca, conservada en nuestra web se pueden ver las publicaciones de aquellos primeros años publicadas en la prensa local de su ciudad, su campaña de colocación de carteles divulgativos de la Fundación en los autobuses urbanos y en la Universidad. Esta Revista, cuyas copias pueden ver visitando la hemeroteca de nuestra web, ha tenido siempre en su redacción la colaboración de su aportación escrita con sus sentimientos y reflexiones de padre y hombre luchador e incluso mantenía su soporte económico para costear la edición de la misma, con la presencia en la publicidad de dos firmas almerienses que anualmente renovaban.

El 13 de Abril del 2006 organizaba una cena benéfica en su ciudad para promocionar los fines de la Fundación y allí estuvieron varias familias apoyando éste evento.

El 30 de Noviembre y 1 de diciembre de 2007 organizó la VIII Conferencia Científico familiar con el precioso lema “navegando hacia la vida”. Fue importante para todos, y de manera significativa para él, por lo que tenía de presentación ante el conjunto de familias de nuestro trabajo, y de forma personalizada ante sus colaboradores, generando una sensación de “ya no estamos solos”.

Encuentros inolvidables que durante tantos años hemos vivido con Miguel, María y la sonrisa de María Jesús.

Desde nuestro inicio hemos conocido personas maravillosas y muy comprometidas. Personas adultas, comprometidas, que se nos fueron, y que ahora es inevitable recordarlas. Y que como nuestros niños, son parte de nuestra memoria

Miguel, fue nombrado Patrono de honor de la Fundación, cuando por su salud no le era posible siempre venir a las reuniones del Patronato. Asistió en tantas ocasiones como pudo, debido a dificultades de desplazamiento. Sr. Miguel ha escrito muchas líneas y capítulos en el libro de la Fundación Niemann-Pick.

La Fundación es de los niños, niñas, familias, amigos y de aquellos que, como Miguel, **también nos han acompañado cogidos de la mano.**

Ahora, de su Memoria, nace el camino.

Cristóbal Fernández

DIÁLOGO CON UN ÁNGEL

Lola Castilla

Madre, ¿por qué cuando hablo a los que tengo cerca, no me entienden a veces?

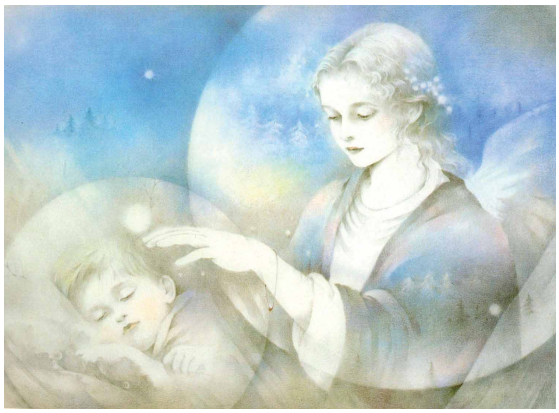
Porque los humanos no entendemos el lenguaje de los ángeles, mi amor.

Y ¿por qué cuando me acerco sonriendo parece como si no me conocieran?

Porque los humanos andamos ocupados en cosas banales y abstraídos en pensamientos que agotan.

¿No os interesa saber qué ocurren en mi universo?

No nos enseñaron a volar alto, mi vida. Tu universo no está contaminado, lo ocupan contigo las hadas rubias y los ángeles amigos, que te acompañan y comparten tus sueños.



Madre, ¿por qué no me dijisteis papá y tú que un día volvería a mi mundo infantil donde no hay tristeza ni decepciones pero donde no encuentro a mis amigos del mundo adulto?

Porque cuando viniste a nuestras vidas no sabíamos que viajabas en sentido contrario y que eras un ser especial, que aprendiste pronto la palabra aceptación y a ver lo hermoso de existir sin hacerle reproches a la vida. La tomas con lo bueno y olvidas sin rencor lo que te hiere.

Hijo mío, no te preguntes por qué te adentraste un día sin pedirlo ni saberlo en este sendero desconocido, sin adivinar el rumbo que la vida te marca.

Nos sientas inquietud, mi amor; en tu misma órbita gravitan dos seres que muy cerca de ti siguen tus pasos, te protegen y luchan contigo porque te aman y te adoran.

No mires atrás buscando esas huellas que te dan seguridad.

Camina siempre hacia adelante, siguiendo la estela que deja el polvo de las estrellas; ellas te llevarán al infinito.

El final siempre será hermoso, porque nos alienta la esperanza.

UN REENCUENTRO DE LUZ

Javier Meléndez

En la pasada conferencia familiar del mes de Junio, la noche nos brindó sus estrellas para vestirlas de amor, con el semblante embriagador del duende del reencuentro. Lo que nos hizo disfrutar de esa velada con aromas de azahar.

Una noche emblemática que nos regalaba la alegría de volver a ver a las familias que durante algún tiempo atrás no hemos visto, pero que no olvidamos. En esta conferencia volvemos a retomar la lucha incansable de las buenas sensaciones de nuestra fundación.

Era la noche de un viernes algo descontrolado, por la baja temperatura, que siendo poco normal para la fecha, nos hizo tirar de algunas mantas y abrigos pero eso no impidió pasar un buen rato entre conversaciones donde el principal sentido de la amistad se fundía entre el calor del acogimiento de esta gran familia.

El buen recibimiento recibido tanto a May Valenzuela, a mi señora María José y a mí, fue apoteósico dentro de los abrazos cargados de alegrías y un sin fin de agradecimientos por nuestro reencuentro al llegar a casa de Juani Contreras. Volver a pisar el césped de la casa de Juani me recordó que por allí se sentía aun la presencia del ángel fundador. Y su hijo, que nos reconfortaba con la sensación del bienestar con que siempre nos recibió, y que desde nuestra guardería del cielo, nos sigue ayudando.

Nos vimos obligados a estar separados de las reuniones y complicidades con la fundación por motivos de un accidente de automóvil sufrido en mi familia y el tropiezo de la enfermedad que me acompaña desde hace ya casi dos años. Aunque estábamos en contacto de todos los avances médicos, ponencias, eventos y estudios de la cual fuimos informados constantemente por Cristóbal Fernández, Julia Casado, Manolo Campos y Juan Pedrajas.

La noche se convirtió en risas y carcajadas por las anécdotas contadas de Isabel y Julia al contarnos los desentendidos con el GPS y algunas que otras historias más que nos vimos envueltos en una velada de la que nos sentimos queridos. Es una noche para volver a repetir, porque ver que personas que te valoran con el amor incondicional de abrirte las puertas de sus corazones y que te hacen ver que un tiempo próximo nos veremos para poder seguir disfrutando de tan alagadas reuniones familiares.

Esa noche era para mí como un cañonazo de luz y esperanza que me embaucaba a tener las más maravillosas sensaciones, colmada de paz a la vez de orgullo, al pertenecer a esta gran familia de amigos, unas familias que se estrecharon conmigo al saber de mi estado de salud y que no dudaron en ofrecerme su apoyo.

Adormeciendo la noche y despertando el día siguiente la complicidad del acalorado sol de esta tierra se dejó notar en horas tempranas como era de esperar, así que el resto de familias que llegaban para reunirse en este día se decidieron hacer una visita a la fantástica ciudad de SEVILLA y disfrutar de sus paseos en carruajes de caballos contemplando sus bellas calles, monumentos y jardines.

Me siento muy orgulloso de pertenecer a esta fundación donde recibo constantemente el calor necesario sobretodo en estos momentos en que mi vida se ve algo truncada por mi enfermedad, nos volvemos a reunir nuevamente donde tuvimos la grandeza de conocer nue-

vas familias incorporadas a la fundación. Al mismo tiempo fui recibido con un butacón que Juani me proporcionó para que estuviese bien relajado, en primera línea y disfrutando de las conversaciones de Antonio de Sevilla.

Yo no podía asistir a los eventos realizados durante el día debido a mi enfermedad y las altas temperaturas. Así que reunidos por la noche entre barbacoas, aperitivos, y cena disfrutamos de una reunión más que familiar en la que Rubén nos hizo reír con sus historias verídicas y esos fantásticos chistes. Para poner colofón a tal evento, algunas voluntarias se ofrecieron para un desfile de pasarela folclóricas donde el traje de gitana era el principal protagonista y donde vimos que lo podía lucir cualquier bella dama, las cuales, terminaron bailando por sevillanas.

Ahora tengo los pasos cortos por los que voy pisando mis huellas, respirando mi poco aire con el esfuerzo que mi pulmón me otorga, soy yo quien ahora no veo los toros desde la barrera y veo las orejas a ese lobo que placido me espera. Aquella reunión familiar me hizo levantar los ánimos ya que de mi fuerza flaquea por lo ya sufrido por mi enfermedad y el largo camino que aún me espera.

Esta es la fundación que desde el 2OO2 me conquistó el corazón del que mi sangre bombea largos brotes de sensaciones y que me enseñó que la vida es la que nos demuestra que no siempre tenemos el privilegio de disfrutar de ella como ocurre con nuestros niños de la fundación.

Buenas sensaciones,
De mi fundación recibí,
Con fuerza e ilusiones,
Me ayuda a vivir,
Estrechándome entre abrazos,
Buenas familias conocí,
Y compartiendo sus relatos,
De sus vidas aprendí.

La fundación es como un árbol,
que abre todas sus ramas al viento,
que te da sombra desde su tallo,
para que sigas viviendo,
es la fundación de la esperanza,
la que te ayuda a valorar la vida,
la estremece con añoranzas,
la lucha conseguida.

Estos son los motivos que me hicieron ver dentro de la fundación que hay que seguir en la pugna de luchar por quienes más necesitan de nuestra ayuda sin dejar de reconocer que nosotros también os necesitamos y nos sentimos ayudados mutuamente al convivir con la reflexión de la vida.

VOLVEMOS A NUESTROS ORÍGENES

Carmelo y Pepi

Nuestros nombres son Carmelo y Pepi, tenemos dos hijos maravillosos Raúl y Alex.

Estuvimos viviendo en La Unión (Murcia) hasta la juventud.

Nos fuimos a Cataluña con 19 años para poder trabajar y formar una familia, y afortunadamente así fue.

Volvimos para casarnos en nuestro pueblo, La Unión y hemos estado en Cataluña 45 años viviendo allí hasta mi jubilación, donde también descubrimos la enfermedad de nuestros hijos.

Al volver nos hemos sentido como en casa, tanto en La Unión como en Cartagena.

Mis hijos no han tenido problema alguno con los diferentes profesionales de la salud que hemos tenido que visitar a consecuencia de su enfermedad así como los entes públicos a los que hemos acudido, pues hemos sido atendidos muy cordialmente y nos han dado todo lo que hemos necesitado.

Ellos se han adaptado completamente al día día, la tranquilidad del pueblo, las maravillosas y tranquilas playas y esa calor humana con las personas con las que hablamos, de verdad te sientes muy muy a gusto.

También agradecer la solidaridad que tenemos en cualquier venta de los productos de la Fundación de Niemann-Pick de España para la investigación de la enfermedad, así como para la Marcha Mujer 2016 en la que participaron 500 mujeres.

Agradecer a conocidos, amigos y familiares tanto unionenses como cartageneros el apoyo mostrado. Queremos agradecer a todos tanto a los participantes de ese día como a los que con su ayuda ha hecho posible esta marcha. También nuestros agradecimientos a todas las personas de la Concejalía de Igualdad por su gran apoyo tanto desde Conchi, María José y el Concejal al frente D. David Martínez, mis agradecimientos profundos a la Vicealcaldesa de Cartagena Sra. Ana Belén Castejón, y al Concejal del Área de Calidad de Vida Sanidad, Consumo y Medio ambiente D. Francisco Calderón. Sin todos ellos no hubiera sido posible la recaudación de este evento para nuestra Fundación.

UN ABRAZO

"ABUELO BIGOTE"

Jose Agustín desde el Cielo

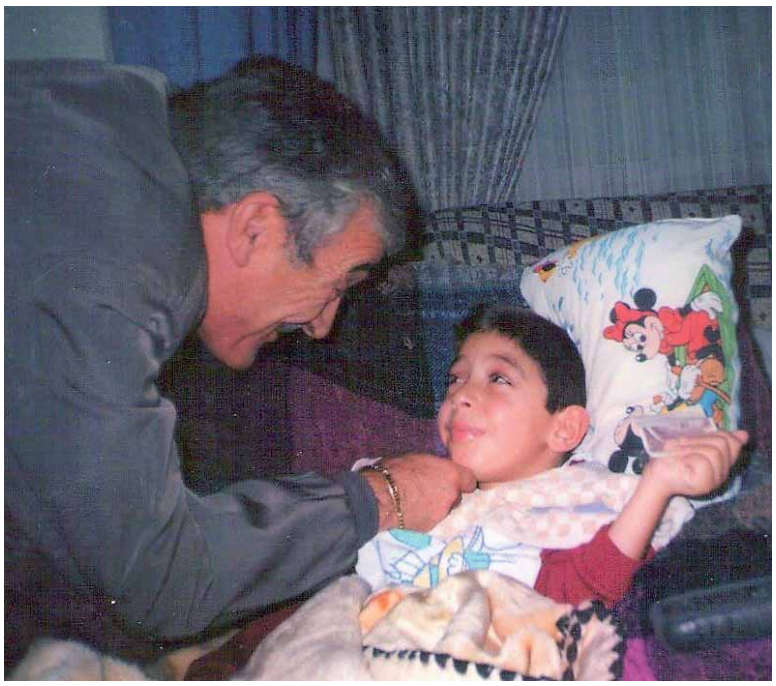
Hola abuelito, ya estás aquí en el cielo conmigo y con todos tus seres queridos a los que tanto echabas de menos y con los que ahora, te has vuelto a reencontrar.

Te recuerdo muy bien:

Tu sonrisa… cuando me mirabas, Tu amor… cuando me besabas, Tu tristeza… cuando me iba marchando.

Tú eres mi abuelo, el mejor de los abuelos. Tú eres mi "Abuelo Bigote" y yo soy tu "Pichi" y ya nada nos separará.

Hacía varios meses que te esperaba, pero tú quisiste pasar tus últimas Navidades rodeado de toda tu familia, con tus hijos, nietos y biznietos; darles a tus queridas hijas la alegría de tenerte en esas fechas tan especiales y que esos recuerdos queden gravados en sus corazones y nunca nadie se los pueda arrebatar… Te despediste como sólo tú sabes hacer, con la fuerza del corazón.



Criaste ocho hijos con tesón, esfuerzo, trabajo y mucho cariño, a tus nietos, contándoles historias de cuando eras pequeño, las andanzas para sobrevivir en tiempos de la post-guerra; de aquellas canciones que solías entonar como tu favorita, "Salve Cartagena".

Abuelo, sé que todos te echan mucho de menos, pero les voy a decir que ahora estás muy bien, que aún te queda tabaco, y que no paras de bailar la "punta y el tacón" y que no estén tristes, que desde el cielo las vamos a cuidar y a querer inmensamente.

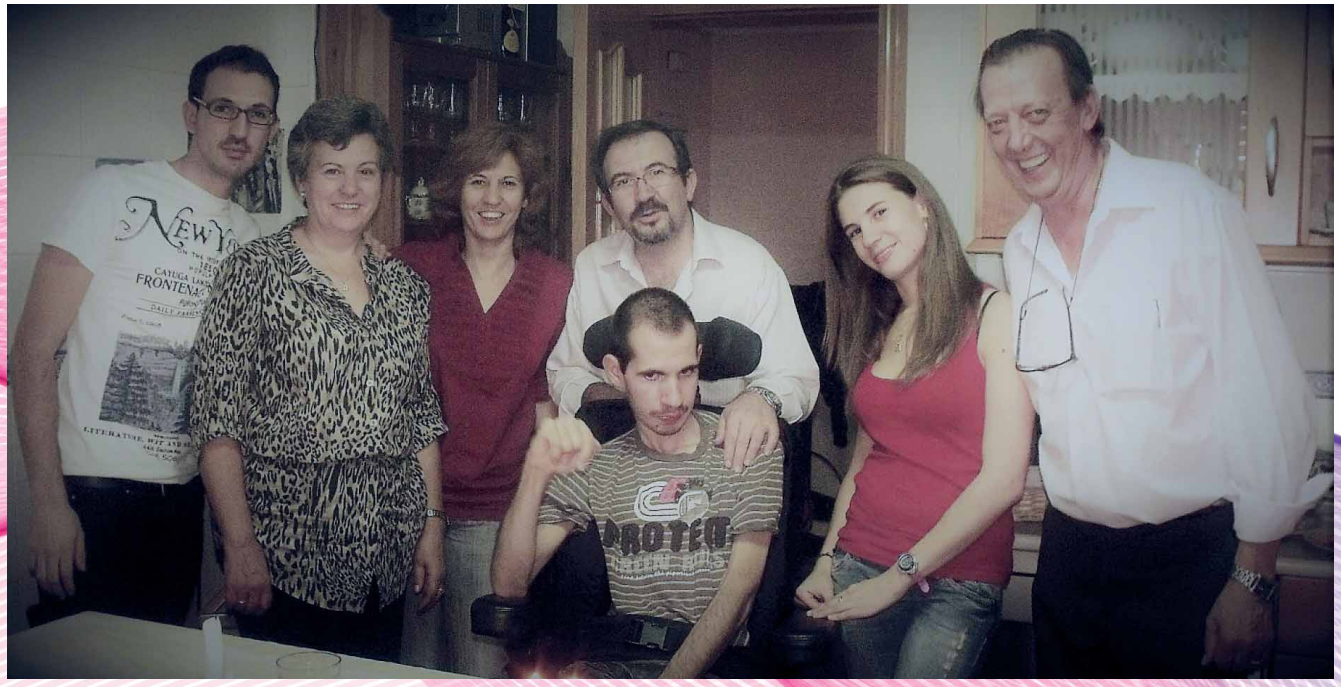
Mamá, papá, hermanos, abuela, titas, titos, primos, ahora el "Abuelo Bigote" está aquí conmigo y siempre os cuidaremos.

Ser muy felices!!

M.ª Isabel ESteban

CARTA A SAMUEL

Isabel Hontanilla



Samuel, mi niño, mi vida, llegaste a este mundo a las 11 de la mañana, un precioso 15 de octubre, con muchas prisas por empezar a vivir.

Con una semana de vida, comenzaste tu lucha contra esta dura enfermedad, y como era de esperar en ti, ganaste la primera batalla. Con sólo una semana supiste despistarla para poder disfrutar unos años con tus hermanos y con nosotros, tus papás.

Tus primeros años fueron los más tiernos y felices, con tu carita de muñeco de fieltro, y tu pelo rubio como el sol, se te veía siempre feliz, jugando con Oliver, Marta y como siempre con Aysha, nuestra perrita.

Te encantaba disfrazarte y a mí me encantaba ponerte cualquier cosa, y hacer todo lo que te hacia feliz. ¡Mi niño, eras tan dulce, tan divertido!

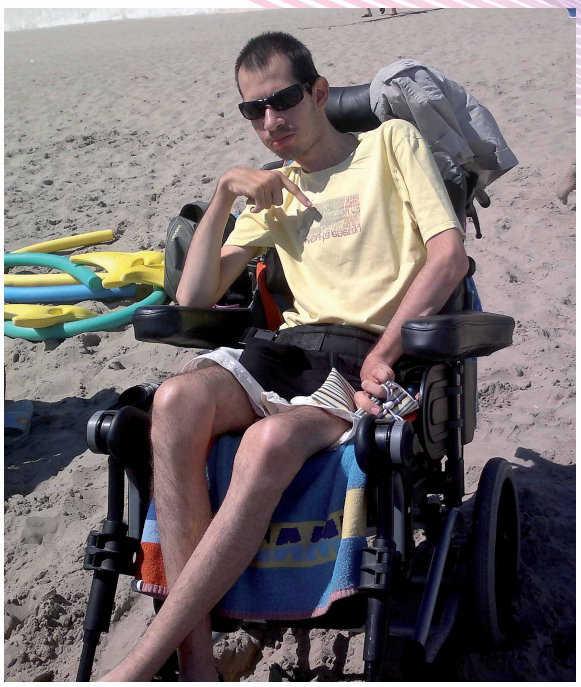
Esta temporada nos duró unos años, pero pronto volvió a ser visible esta cruel enfermedad, entonces empezaron pruebas y más pruebas, ¿será esto? ¿Será lo otro? En mi cabeza se agolpaban cantidad de nombres de enfermedades y lo que, en esos momentos parecía tan terrible, después no fue nada, comparado con lo que estaba por llegar.

Casi con 11 años nos dieron el fatal diagnostico: Niemann-Pick tipo C. Tu padre y yo nos volvimos locos intentando buscar información para encontrar una cura para la enfermedad, pero no la encontramos.

Los primeros meses se nos cayó el mundo encima, no sabíamos cómo actuar: no podíamos comer, no podíamos ir a trabajar… Yo incluso llegué a no poder andar. Y tú con tu sonrisa dándonos ejemplo a todos.

Un día, hablamos con Juan Girón, un papá que había tenido un hijo con la misma enfermedad, nos enseñó que ante la adversidad que nos había tocado vivir, lo más importante era no perder la esperanza.

Samuel, esas palabras de Juan nos hicieron cambiar el rumbo de nuestra vida, y mirándote a los ojos supimos lo que teníamos que hacer de ahí en adelante: luchar con todas nuestras fuerzas para vencer la enfermedad. Después conocimos a otras familias como nosotros, y con ellas compartimos el día a día de nuestra causa.



Tanto tu padre, tus hermanos y yo hemos querido cumplir todos tus deseos y que disfrutaras cada segundo, de todo y de todos ¡Y así lo has hecho mi niño!

Si íbamos a cualquier reunión de familias, tú las vivías como una fiesta, si ibas al colegio siempre era fin de curso, te encantaba que nuestra casa estuviera siempre llena de gente, así pues siempre teníamos algo para celebrar, (Tú, el primero en empezar la fiesta y el último en terminarla) viviste la vida a tope! Las motos, los toros, la música, el futbol, la playa… Todo te gustaba, tendría un montón de anécdotas que contar sobre esto ¡mi niño, no parabas!

En estos años hemos conocido a muchas personas maravillosas, que junto con amigos, y familia nos han ayudado incondicionalmente a sobrellevar esta situación, a todos ellos nuestro agradecimiento de corazón.

Oliver, Marta, gracias por comprender lo mucho que vuestro hermano me necesitaba. A tu padre mil gracias por sus desvelos, sus miedos, su apoyo y todo su amor.

Pero sobre todo no quiero despedirme sin darte las gracias a ti, SAMUEL, mi niño por ser un ejemplo de lucha incansable, por regalarme, y regalarnos a todos esa sonrisa eterna, estos 25 años intensos y maravillosos que nunca podré olvidar.

Amor mío, TE QUEREMOS, te echaremos de menos hasta el fin de nuestros días.

LA FUNDACIÓN… NUESTRA GRAN FAMILIA

Manolo Campos

La familia es uno de los tesoros más importantes
[que puede tener una persona].
En familia nacemos, crecemos, aprendemos...
Con nuestra familia vivimos buenos y malos momentos,
Pero siempre nos acompaña en todas las etapas de la vida.

Porque nos queremos
Porque nos cuidamos,
Porque estando juntos
Nada es complicado
Porque con un beso
Con una mirada
Todo pasa a ser
Un cuento de hadas

Porque si estamos juntos,
Entre todos formamos
Este pequeño mundo
Que familia llamamos…….
"nuestra familia Niemann-Pick".

Agradecimientos

Desde Almería

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

Día nacional de Niemann-Pick

Agradecemos a todos los medios de comunicación que se han hecho eco de este día y que demuestran su apoyo a lo largo del año.

Desde Viladecans

- Ayuntamiento de Viladecans
- Ateneu de Entidades de Pablo Picasso y sus empleados.
- Personal Carrefour del Prat de Llobregat
- Candy (Voluntaria y amiga)

Desde Segovia

Agradecemos a los colaboradores de la familia Barreno Rubio en la celebración de los conciertos de música Folk.

- Ayuntamiento del Real Sitio de San Ildefonso
- Ayuntamiento de Segovia
- Ayuntamiento de Muñopedro
- Ayuntamiento de Zarzuela del Monte

D. Félix Toro de Obra Social y Cultural La Caixa
Equipo de Fútbol de Muñopedro
Grupo de Teatro de Muñopedro
Organizadores de la San Silvestre
Machotera de Zarzuela del Monte
AMPA y Comunidad Religiosa y Educativa del Colegio MM. Concepcionistas de Segovia

Desde Sevilla

Ayuntamiento de Sevilla
C.D. Payasos Crouss
Javier Meléndez Cortes
Estanco de los Corrales
Melody (y familia) madrina de la Fundación

Desde Cartagena

- Ayuntamiento de Cartagena
- Navantia

Desde Toledo

- La nocturna de Toledo con Rubén Lozano (como organizador), colaboradores y participantes.

Desde Talavera de la Reina

- Ayuntamiento de Talavera de la Reina
- AGRESTAC (Agrupación de Estilistas de Talavera de la Reina y Comarca)
- Javier Ramos (presidente de la Agrupación)
- Eva Gómez Estilistas
- Peluquerías: Cecilia, Trébol, José Manuel Bernardo
- Elisa (Oropesa)
- Rizo (Puebla de Montalbán)
- Anna M. Estilistas
- Omnia Estilistas
- Vip Estilistas
- Ángel Carretas Barber Shop (Ángel y Susana)
- Colegio EXA (Sara, Susana, Ana y Nuria Alumnas de 2º curso de FP en Peluquería)
- Cuarteto de jóvenes músicos
- Sergio Muro (monologuista)
- ASEM CLM (Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla la Mancha)
- Lucas (programador informático)
- Informática MAIS
- Droguería Godoy
- Muebles Noni (Horcajo de los Montes)
- Supermercado Covirán (Horcajo de los Montes)
- Hermandad Virgen de Guadalupe (Horcajo de los Montes)

COLABORACIÓN ESPECIAL

ARACONSA, S.L. · ACTELION · MAIS Informática · Obra Social "la Caixa" · Virutex · Vtesse

XVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE LA FUNDACIÓN NIEMANN-PICK ESPAÑA

10, 11 Y 12 DE NOVIEMBRE DE 2017

¡¡NOS VEMOS EN TALAVERA DE LA REINA!!

Este año seguimos poniendo la suerte en tus **manos**

¿quieres trabajar?

En la OID hay
trabajo para todos,
personas con discapacidad
y sin discapacidad desempleadas
¡llámanos!

Colabora con
el **BOLETO**
de la **OID**

TALAVERA DE LA REINA
925 807 125

TOLEDO
925 211 649

Con la OID ganamos todos

1989 - 2017 28 AÑOS JUNTOS

Organización Impulsora Discapacitados
OID.es

TELÉFONO NACIONAL
902 113 883
visita nuestra web
www.oid.es

OID
@OID_Nacional
@OIDRadio95FM
#yosoyOID #LaOIDTeToca