

sensaciones

Febrero 2002 - Número 2 - Periodicidad Semanal

Sede social: C/ Avda Alacant, 1, piso 2º pta. 1ª Lleida - www.fundniemannpick.org - Teléfono 902 12 12 12



■ **El primer trabajo de investigación sobre Niemann Pick dirigido por las Dras. Mercé Pineda y M.J. Coll ya está en fase de desarrollo**

■ **Entrevista en Lleida con el Conseller en cap Sr. Artur Mas y el Conseller de Sanidad, Sr. Eduard Rius de la Generalitat Catalana.**

■ **Mélody, la jovencísima cantante nº 1 en ventas en Sudamérica graba en Dos Hermanas (Sevilla) dos spots publicitarios para la Fundación, realizado por Telepágina - Stand**

Edita

Fundación Niemann Pick de España
Avda. de Alacant, 2 · Lleida

Maquetación

EstudioPrint
Wssell de Guimbarda, 22
Cartagena

Coordinación

CristobalFernández

Impresión

I.G. Libecrom
Pol. Ind. Oeste
Murcia
D.LEGAL MU-384/2002

Redacción

Lleida:

Julia González, Susana Mieto,
Begoña García, Manoli Castro,
Antonio Ferrer

Sevilla:

Juan Girón, Juan Pedrajas,
Juani Contreras

Aracena · Huelva:

Manoli Rodríguez

Quesada · Jaen:

Noelia Cuenca

Almería:

Miguel López, María Sánchez

Barcelona:

Meritxell Fuertes

Viladecans:

Rosa Mª Hoya

Tenerife:

Yoli Negrín
Mª del Carmen Negrín

Lérez · Pontevedra:

Encarna Sánchez

Plasencia · Cáceres:

Damiana Martín

Talavera de la Reina · Toledo:

Isabel Ontanilla

Cartagena:

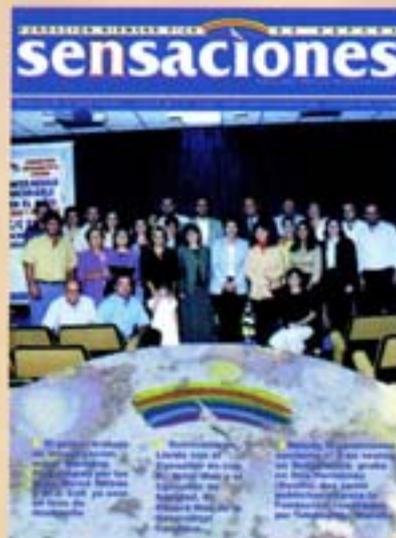
Cristóbal Fernández
Maribel Esteban

Salamanca:

Mª Teresa González
Lucía Martín



- 3 Editorial. Toca partir con nuestra nave.
- 4 Lleida Encuentro con Artur Mas y Eduard Rius.
- 5 Cartagena. II Marcha por la Solidaridad.
- 6 Lérez. 10 Años de soledad.
- 8 Dos Hermanas. Un nido de Solidaridad.
- 9 Cesta de Navidad. Bienvenidos, Talavera de la Reina.
- 10 Genética y enfermedad. Dra. M.J. Coll
- 12 Nuestro agradecimiento.
- 14 Quesada. Ilustre Ayuntamiento.
- 15 Cifras de la Fundación.
- 18 I Aniversario.
- 19 Quesada, Mira como llora.
- 20 Reconocimiento. A mi hijo Pedro.
- 21 Poesias.
- 22 Viviendo en nuestra memoria.
- 24 Lleida. Desfile de modelos.
- 25 Lleida. Participación en programa de TV.
- 26 Lleida. Abriendo caminos.
- 27 Melody. Grabación de spots.
- 28 Formación de Padres
- 30 Desde Cartagena. Gracias.





Toca partir con nuestra nave

Hijo tu recuerdo me ayuda a encontrar el camino, damos pasos que hacen a éste y se ensancha porque ya somos más en la senda.

Nada será fácil, pero con ustedes alcanzaremos ese puerto, que todos queremos deje de tener esa denominación de utópico, por ser ese puerto el de la curación.

Cuaderno de bitácora de la Nave para la Esperanza: Fundación Niemann Pick de España

Abrimos la segunda página de nuestra singladura, partimos de Lérida con rumbo a Cartagena, teníamos la impresión de que seríamos más y lo comprobamos durante esta nuestra singladura, descubrimos a esas otras familias que se unen a nuestro proyecto. Solo mediaban las palabras y esas afinidades en un sinfín de sensaciones y vivencias aunque individuales con muchos matices de coincidencia.

Lo que se aprendió en Lérida se maduró en Cartagena.
No cabe otra acción que la de situarnos entre la enfermedad y ellos.

Los momentos duros existen de por sí, pero seguiremos actuando en la más pura conciencia, seguimos divulgando nuestra existencia, intentando promover la no fácil concienciación de los diferentes ámbitos, social, administraciones, cultural, amistad y ¿por qué no?, hasta el familiar, por que no recogerlo aquí de paso, siendo ésta una circunstancia excepcional de la misma vida de un semejante, para poder considerarse lo que uno es capaz de hacer por una familia afectada.

No deja de sorprenderme la afinidad de las familias que nos encontramos en Cartagena, sin saber algunos que se podían encontrar. Todos salimos con el deseo potenciado de formar parte de esta travesía que genera esperanza, ese recuerdo para los que por diferentes razones no pudieron asistir y esa concienciación de que todo esfuerzo es viento que sopla a favor de nuestras velas, hacen que muchas veces no se pueda distinguir el equilibrio entre propósitos y objetivos alcanzados, digo esto, porque lo considero un gran avance en nuestros objetivos, a pesar de nuestra juventud; pero siempre miraremos más allá de lo conseguido, sin angustias añadidas, pero sin un poder parar: lo necesitan los niños y las familias.

Puede ser que en este nuestro crecer exista a causa de nuestro empeño el efecto de expansión de nuestra Fundación y una

dinámica de resultados positivos al recoger el conocido fruto alcanzado por nuestra unión, esa fuerza necesaria y poder llegar a metas intermedias sin que se consideren infranqueables.

Aprovechemos los impulsos que nos llegan y puedan llegarnos basados en esas sensibilidades de quienes nos van conociendo. Merece la pena sin duda nuestro tiempo empleado.

En este nivel ya casi no vale decir, " a mi no me ha tocado", ya no hablamos solo de Sensaciones, por encima está la ciencia, es decir, se trabaja en el campo de la investigación genética, se trata de que podamos identificar portadores de estos errores genéticos dentro de la familia, estamos trabajando por esos familiares próximos al caso afectado para poder evitar que sino ellos, siguientes generaciones pudieran verse afectadas por esta terrible enfermedad de Niemann-Pick. Un buen sentido a la vida de estos niños y jóvenes afectados, vida que sirve no solo para que despierte en algún corazón la necesidad de ayudarles de por sí, sino que además despertamos un sentido para sus vidas, es el que ellos nos han inspirado para que con muchas posibilidades, podamos evitar otros sufrimientos. Razón suficiente para que exista una concienciación suficiente en el ámbito amplio de la familia del problema y una sensibilización humana dirigida a la colaboración en nuestro deseo de mejorar la situación a que nos enfrentamos.

Toca partir con nuestra nave.

Hoy con éste segundo número de nuestra revista esperamos que inspire la solidaridad de toda aquella persona que lea estos pasajes donde se narra nuestro existir y donde se recogen la labor de un grupo humano que desea fijar a la vida a unos niños.

Son textos nacidos del corazón que puede arrancar esa lágrima del temor, de la impotencia, o del recuerdo, o tal vez la sensación reconfortante de un gesto de solidaridad hacia ellos. Es nuestro deseo que este registro para la memoria sea un texto donde se pueda identificar toda aquella persona que sienta el propósito de ayudar a estos niños para que dejen de ser vidas fugaces en el más silencioso de los anonimatos.

Esta puede ser la carta de Reyes Magos de ellos, que piden por su salud, un juguete muy frágil posiblemente. Si caen ellos en el olvido de los demás, se les apagará su estrella de Navidad, ayudémosles ofreciéndoles la esperanza, se lo merecen todo, no han podido elegir, podían ser cualquier otro niño.

Juan Girón Sánchez

- Presidente -

Lleida

Encuentro con dos Consellers de la Generalitat Catalana, los honorables *Artur Mas* y *Eduard Rius*.

La Fundación Niemann Pick de España cuya constitución y sede social radica en Lleida, tiene en ésta ciudad una más que contrastada entidad.

El pasado día, 26 de Octubre la Fundación fue invitada a participar con motivo de la inauguración de un Centro de Salud, a una recepción con el Conseller en cap de la Generalitat de Cataluña, Artur Mas y el de Sanidad, Eduard Rius.

Julia González, Susana Nieto y Begoña García, eran portadoras de una carta de presentación de la Fundación y de nuestra Revista "Sensaciones" como anexo a la misma.

Ambos se interesaron por saber y conocer lo que era el Niemann Pick. Sus asesores le informaban al tiempo que cambiaron impresiones con nuestras compañeras y examinaban el interior de nuestra revista.

Lo que a priori era una toma de contacto y un saludo se transformó en una conversación serena. Artur Mas y Eduard Rius captaron la importancia de un proyecto de investigación en el que participan profesionales del Hospital San Juan de Dios y el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona y el esfuerzo que esto supone para nuestra Fundación

Para la Fundación, fue una entrevista de gran importancia, con la personalidad catalana más responsable en el área de Sanidad y de éste encuentro quedó el compromiso de una próxima entrevista con la Fundación en Barcelona para conocer más extensamente nuestros proyectos.

Como anécdota de interés, podemos relatar como una persona, parte de la comitiva de ésta personalidad le preguntó a Susana y a Julia si sus hijos tienen la enfermedad de Niemann Pick. Obviamente la respuesta fue no.

Sorprendida, nuestra amable interlocutora, nos comentó que cómo entonces estaban trabajando en la Fundación.

Su respuesta fue: ¡Mire Vd. los rostros de estos niños! ¿Les diría Vd que no.... a estos niños?

Julia González, Manoli Castro y Begoña García (Lleida)



Artur Mas y Eduard Rius, ayer en Capponet con Susana Nieto y Julia González, de la Fundación.

PUBLICIDAD
estudioprint

El estudio creativo, que comprenderá su producto.

Fernando Martínez

816 730 695

Wesell de Guimbará, 29 - bajo

Calle Particular

30204 CARTAGENA (Murcia)

Tel y Fax.: 968 089 030

Cartagena

II Marcha por la Solidaridad

Maristas Cartagena y equipo SED
(Solidaridad, Educación, Desarrollo)

La familia Marista tiene en Cartagena un Colegio con 1700 alumnos, desde educación infantil hasta Bachillerato.

En éste Curso Escolar, la enfermedad de Niemann Pick forma parte de un programa anual de actividades solidarias conjuntamente con otras asociaciones, a desarrollar durante todo el Curso escolar.



Una celebración eucarística fue la apertura y presentación de las diferentes asociaciones (Hogar Betania, Cáritas Juvenil, Proyecto Hombre y Niemann Pick). Nosotros llevamos al altar nuestra camiseta y la Revista.

El Sábado 17 de Noviembre Participamos en el desarrollo de la II Marcha por la Solidaridad, que recorría las principales calles de Cartagena. Una enorme pancarta encabezaba el numeroso grupo de asistentes, alumnos, padres y profesores. Unas 600 personas compraron su camiseta blanca con la leyenda "Solidaridad Maristas"

En la Plaza de España, realizamos un pequeño descanso y allí se dio lectura a un manifiesto que encierra también una llamada a la esperanza para los enfermos del Niemann Pick.



Como continuación a éstas Jornadas, en los días previos a la Navidad, se celebró en el Colegio el tradicional concierto solidario de jóvenes alumnos de la escuela de música.

El Salón de actos del centro estuvo lleno de asistentes. Fueron más de dos horas de música, alegría y esperanza.



Desde aquí, agradecemos a la Comunidad Marista, su aliento y el estímulo que supone para estas familias de toda España éste gesto solidario.

Cristóbal Fernández Sola



Almería

Vivir con Fé



En la ciudad de Almería, ésta hermosa tierra, un 24 de Septiembre vino al mundo una preciosa niña que colmó la felicidad de una familia formada por un matrimonio y dos hijos varones de 13 y 9 años. Esta niña fue un regalo del cielo: esta es mi María Jesús; pues era mimada por todos siendo muy alegre y feliz.

Fue creciendo como una niña normal de su edad, tanto es así que su gusto por la música le llevó a estudiar piano, siendo todo felicidad hasta los trece años, "algo" que no sabíamos "QUE" vino a cambiar nuestras vidas. A pesar de los primeros síntomas que iban manifestándose en tristeza y llantos, María Jesús convertía estas espinas en lucha por conseguir ayudar a los demás, y para ello estudió Auxiliar de Clínica. Con gran entusiasmo pero con mucho esfuerzo.

Para todos es un ejemplo de fortaleza y tesón en el largo calvario de pruebas médicas durante quince años sin saber realmente su enfermedad.

Seguimos caminando para encontrar una luz de esperanza....

María Sánchez Andujar

Desde Almería damos las gracias a todos los que colaboran con la Fundación Niemann Pick de España

Cooperativa Agrícola San Isidro (C.A.S.I.) Los Partidores La Cañada.

Fotos LEIVA Plaza Virgen del Mar

Bar COMANDANTE C/Murcia.

Farmacia ZAPILLO, Avda Alhambra.

Imprenta GUTENBERG, Plaza Careaga, 2

Equipo de Fútbol PAVIA Cadete 1ª Categoría

Diario LA VOZ DE ALMERIA Avda. Monserrat.

Radio Televisión Información R.T.I.

Periódico Semanal EL MARTES C/Guadarrama, 2

Hermandad Sacramental Nuestra Señora del Carmen y nuestro Padre Jesús del Gran Poder.

Peluquería INES C/La Vega.

Eva María Alcaide MUSICAL 5.

Bar ROMERA Universidad.

Refresquería LA CASITA C/Bilbao.

Juana Miras Joyería ZENIT, C/Castelar.

Peluquería REFLEJO Paquí C/La Vega.

Confecciones PAQUITA San Luis

Frutería VILLAGARCIA C/García Caña.

Cuadros y Molduras PINCEL. Avenida Cabo Gata.

CANAL 28 Televisión.



De Nuestra parte un fuerte abrazo para todos

Miguel López

Dos Hermanas (Sevilla)

Un nido de solidaridad

En éste apartado quiero hacer un homenaje a una familia maravillosa, que regenta un negocio en la barriada de Bellavista..

Un negocio que más que un negocio, es en realidad, un Nido de Solidaridad y Sensibilidad, sobre todo con los problemas y necesidades del barrio y de su gente..

Un lugar, donde encuentran calor humano una gran mayoría de chavales de Bellavista que rehuyen los problemas como la droga o la delincuencia.

Un lugar, donde se han forjado y se forjarán deportistas de élite y personas relevantes en el ámbito municipal y político.

Un lugar, donde la enfermedad de Niemann Pick, ha calado muy hondo, aún sin tener ningún afectado en la familia.

Un lugar, en el que entré dos días después de que la Niemann Pick estuviera en Senderos de Gloria, y al verme, Seple dijo:

-"Sé lo que te trae hoy por aquí y quiero que sepas que puedes contar con nosotros para lo que sea necesario.

No hicieron falta muchas explicaciones, desde aquellos momentos, las ideas y comentarios, fluían del alma como fluye el agua de un manantial.

Gracias a José Antonio Hoyos Sánchez o lo que es lo mismo, "Seple", que con su hermano Manolito de copiloto, transportaron en su imaginario Zeppelin a la Fundación Niemann Pick de España hasta los Jardines de la Solidaridad, donde el barrio de Bellavista pudo conocer la enfermedad y las personas que luchan por los niños que la padecen..

Gracias querida familia, por contar con vuestra inestimable ayuda.

Pero sobre todo, GRACIAS POR CONTAR CON VUESTRO CORAZON.

Juan Pedrajas.



Dos Hermanas (Sevilla)

Cesta de Navidad

Ha habido un gesto de colaboración hacia nuestra Fundación, con el sorteo tradicional de una gran Cesta de Navidad. Con los beneficios conseguidos de esta cesta, hemos cubierto los gastos de una cama ortopédica, de las dos adquiridas recientemente por nuestra Fundación. La idea ha surgido de nuestro amigo Seple, otro gesto de generosidad y sensibilidad hacia nuestra causa, de la cual él se siente identificado.

Gracias, José Antonio, por formar parte de un grupo humano, donde también existen, pintores, publicistas, Apas, una estanquera que en su establecimiento tiene una hucha, políticos,... que en nuestra próxima revista incrementarán esa lista donde se agradece el gesto humano por intentar aportar esa luz de Esperanza para quienes se enfrentan a la mayor adversidad y sin duda, se merecen todo.



Talavera de la Reina (Toledo)

Bienvenidos

Como unos padres a los que el día 27 de Septiembre de 2.001 se nos cayó el mundo encima cuando nos confirmaron que nuestro hijo pequeño, Samuel, tenía Niemann-Pick. La rabia, el dolor, la impotencia entro en nuestras vidas. Unos días después llego a nuestras manos la dirección de la Fundación, pero aun tardamos 15 días mas en llamar pues pensábamos que nadie podría ayudarnos a salir de este pozo sin fondo en el que nos veíamos hundidos; me equivoqué, pues hay estaba esta gente para tendernos la mano. Nos hicieron ver un puntito de luz y nos dejamos llevar por su fuerza, coraje y valor.

Poco a poco hemos empezado a luchar junto a ellos por la curación de nuestros hijos.

Hoy estamos contentos, hemos conocido a otros padres en el mismo caso que nosotros, Juan Ramón e Inmaculada solo que ellos llevan mas de dos años pasando este calvario en soledad.

Hoy nos hemos sentido bien transmitiendo el apoyo, cariño, coraje y ánimo de lucha que tiene esta Fundación.

También hemos conocido a Cari, su pequeña hija, una niña de tres añitos, dulce, tierna, alegre y cariñosa a la que al tener en mis brazos he sentido como mía.

Una razón mas por la que luchar.

Antonio e Isabel

Aunque soy una niña, me pidieron que colaborara con con los niños de la Fundación Niemann Pick de España,

y lo he hecho



ESPERO QUE MI CONTRIBUCION SIRVA PRINCIPALMENTE AL PROYECTO DE INVESTIGACION DE LA FUNDACION

Animada



Celia
Torres
Roca

Dra. M.J. Coll

Institut de Bioquímica Clínica.
Corporació Sanitària Clínic



Genética y Enfermedad de Niemann Pick TIPO C

La Genética en general y la Genética Molecular en particular ha sufrido un avance espectacular durante los últimos años en su conocimiento, de forma que el diagnóstico por técnicas de Biología Molecular y la Terapia Génica son ya una realidad para determinadas enfermedades. Constantemente aparecen noticias en los medios de comunicación sobre Genética Molecular y sus aplicaciones en Biomedicina y se espera que hacia el año 2005 ya se disponga de la secuencia completa del Genoma Humano, revolucionando de forma importante el panorama para el diagnóstico de muchas patologías. Disponer de la secuencia completa del Genoma (unos tres mil millones de bases), no presupone saberla interpretar. El lenguaje de los genes es altamente complejo y los esfuerzos actuales se centran en aprender a comprender este lenguaje y en desarrollar tecnologías que nos permitan abordarlo de la forma más rápida, económica y eficaz posibles. El diagnóstico de las enfermedades hereditarias no depende únicamente del conocimiento de los genes (composición), sino también del conocimiento de tecnologías adecuadas que permitan abordar su estudio de forma fiable. De esta forma, se conseguirá que lo que hoy es aplicable sólo para algunos genes, llegue a ser una realidad para su totalidad. Cuando se altera un gen, también lo hace su producto génico específico, lo cual conduce a una pérdida de las funciones originarias de este producto, ocasionando desequilibrios químicos en el organismo que dan lugar a las manifestaciones clínicas consecuentes a la enfermedad. En este sentido, la enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC) es un trastorno bioquímico de origen genético que se caracteriza por una acumulación de colesterol libre (no esterificado) y de otros lípidos en los lisosomas de las células de diversos tejidos. Ello se debe probablemente, a un error en el transporte del colesterol exógeno, afectando por lo tanto, a la homeostasis de éste lípido. A pesar que no se conoce la localización y naturaleza exacta del defecto(s) en el transporte del colesterol, por estudios de hibridación con

células y análisis de ligamiento se sabe que en la enfermedad de NPC existen dos grupos de complementación, NPC1 y NPC2. El grupo de complementación NPC1 incluye aproximadamente el 95% de los pacientes con esta enfermedad. En ellos, el defecto primario es consecuencia de cambios patogénicos en la secuencia del DNA (mutaciones) en el gen NPC1 localizado en el brazo largo del cromosoma 18 en posición 11-12 (18q11-12) (Carstea et al., 1997). El grupo NPC2 incluye el resto de pacientes, en los cuales se ha visto que el defecto molecular primario se localiza en el gen HE1/NPC2 localizado en posición 24.3 del brazo largo del cromosoma 14 (14q24.3) (Naureckiene et al., 2000) El hecho de que estos dos grupos de complementación no puedan distinguirse ni por el fenotipo clínico ni bioquímico, ha llevado a la conclusión de que los productos de ambos genes deben funcionar conjunta o de forma secuencial en la misma vía metabólica (Vanier et al., 1996; Carstea et al., 1997).

El gen NPC1 tiene un tamaño de 47 KB y está formado por 25 exones (Morris et al 1999) y el cDNA codifica para la proteína NPC1 que consta de 1278 aminoácidos.

El análisis topológico de la proteína NPC1 revela que consta de 13 dominios transmembrana, 3 grandes dominios a nivel luminal, seis pequeños lazos y una cola citoplásmica y una zona de unión a esteroides. Existen una serie de estudios que indican que esta proteína NPC1 podría jugar un papel fundamental modulando el tráfico vesicular del colesterol y de los glicolípidos (Neufeld et al., 1999, Blanchette-Mackie 2000). Por otro lado, en un trabajo del 2000 se indica que esta proteína podría ser una permeasa que actuaría como una bomba transmembrana (Davies et al., 2000).

Actualmente, existen cinco publicaciones distintas que describen mutaciones en el gen NPC1. Estas son heterogéneas e incluyen mutaciones puntuales y corrimientos de pauta de lectura de la proteína, consecuencia de pequeñas delecciones/inserciones. Entre las mutaciones puntuales, cabe destacar la mutación I1061T que se ha encontrado con relativa frecuencia en pacientes franceses y que cuando se encuentra en homocigosis tiene una buena correlación con la forma clínica neurológica de inicio juvenil (Millat et al., 1999).

El gen HE1/NPC2 tiene un tamaño de 13.5 Kb aproximadamente, está compuesto por 5 exones y codifica para una proteína de 132 aminoácidos y se conoce que es una glicoproteína capaz de unirse al colesterol (Okamura et al., 1999).

Respecto a las mutaciones de los pacientes NPC pertenecientes al segundo grupo de complementación NPC2, actualmente sólo existen dos trabajos en los que se describen pacientes con mutaciones en el gen HE1 (Naureckiene et al., 2000, Millat et al., 2001). En el primer trabajo se describen dos pacientes. Uno de ellos es homocigoto para una mutación sin sentido localizada en el exón 1 (E20X) y el otro, compuesto heterocigoto para esta misma mutación y una pequeña delección localizada en el exón 2. En el segundo trabajo, se presentan las mutaciones de 8 pacientes pertenecientes a distintas poblaciones y en cinco de ellos, aparece la mutación E20X en homo o en heterocigosis. Los tres pacientes que no la presentan son homocigotos para otras tres mutaciones.

Es importante destacar que ante la sospecha clínica de que un paciente puede padecer la enfermedad de NPC, la primera herramienta para el diagnóstico definitivo es el diagnóstico bioquímico, ya que es fiable y requiere mucho menos tiempo que el diagnóstico molecular. Este diagnóstico consiste en hacer crecer las células (fibroblastos) de una biopsia de piel del paciente y en teñirlas con un compuesto llamado filipina que emite fluorescencia cuando es impresionado por la luz ultravioleta. La filipina tiene la capacidad de unirse de forma específica al colesterol libre y por lo tanto, mediante la utilización de un microscopio óptico, puede observarse el acumulo de este metabolito en pacientes NPC como se muestra en las siguientes imágenes.



En la imagen de la izquierda pueden observarse fibroblastos teñidos con filipina pertenecientes a un paciente NPC. En la de la derecha, pueden observarse fibroblastos de un control con la misma tinción (1000 x).

Existe además la posibilidad de cuantificar en el laboratorio la esterificación del colesterol, la cual es mínima o muy baja en pacientes NPC.

. Mediante la utilización simultánea de ambas técnicas puede alcanzarse el diagnóstico definitivo en la mayoría de diagnósticos clínicos de enfermedad de NPC.

Desgraciadamente, hoy por hoy, tener el diagnóstico bioquímico y molecular de enfermedad de NPC no implica curación, pero sí que nos ofrece la posibilidad de poder ofrecer en algunos casos un pronóstico de la enfermedad y en todos ellos, un consejo genético a la familia, lo cual significa: conocimiento del tipo de herencia, evaluación del riesgo de recurrencia y posibilidad de diagnóstico de portadores y de diagnóstico prenatal en las familias afectas.

Bibliografía

- . Blanchete-Mackie EJ 2000. Intracellular cholesterol trafficking: role of the NPC1 protein. *BBA1486:171-183*
- . Carstea ED et al. 1997. Niemann-Pick C1 disease gene: homology to mediators of cholesterol homeostasis. *Science 277: 228-231*
- . Davies JP et al 2000. Transmembrane molecular pump activity of Niemann-Pick C1 protein. *Science 290:2295-2297.*
- . Millat G et al. 1999. Niemann-Pick C1 disease: the I1061T substitution is a frequent mutant allele in patients of western European descent and correlates with a classic juvenile phenotype. *Am J Hum Genet 65:1321-1329*
- . Millat G et al., 2001. Niemann-Pick type C: spectrum of HE1 mutations and genotype/phenotype correlations in the NPC2 group. *Am. J. Hum Genet., 69: on line*
- . Morris JA et al 1999. The genomic organization and polymorphism analysis of the human Niemann-Pick C1 gene. *BBRC 261:493-498*
- . Naureckiene S et al. 2000. Identification of HE1 as the second gene of Niemann-Pick C disease. *Science 290:2298-2301.*



. Neufeld EB et al.1999. The Niemann-Pick C1 protein residues in a vesicular compartment linked to retrograde transport of multiple lysosomal cargo. *J.Biol Chem 274:9627-9635*

. Vanier MT et al . 1996. Genetic heterogeneity in Niemann-Pick C disease: a study using somatic cell hybridization and linkage analysis. *Am J Hum Genet 58:118-125.*



Nuestro

Los Socios de la Fundación porque vuestra colaboración está permitiendo, entre otros objetivos, el inicio de la investigación de ésta enfermedad en España.

Las Doctoras **Mercé Pineda, M.J. Coll** por su presencia en Cartagena, por su colaboración desinteresada en la dirección del trabajo de investigación que en Barcelonase lleva a cabo.

SEVILLA

Mélody y a sus padres Ani y Loren., que participan de nuestro trabajo no sólo grabando dos apost publicitarios, desinteresadamente, sino además forman parte de proyectos futuros.

Los del Río, porque ellos pueden darla a ésta Fundación un color especial.

Standby Producciones, porque nos han grabado dos spots publicitarios para TV. Demostrando su total sensibilidad por encima de los costes que ha supuesto este trabajo para ellos.

Productora Cinematográfica 29, por su colaboración en la difusión de la Fundación a través del programa de TV. "Senderos de Gloria".

Canal Sur TV, Telecartagena y Segre TV. Por la emisión gratuita del spot publicitario y las emisiones de los programas de TV con participación de la Fundación..

Seple, por la monumental cesta de navidad que puso en sorteo para engrosar, vendiendo 1000 boletos a 200 ptas. para financiar los fondos de investigación y por que en su establecimiento se celebrará el próximo 23 de Febrero una cena de difusión y homenaje

A Marco&Tornay, frutería y carnicería por los 2000 calendarios impresos con la publicidad y difusión de la Fundación entre sus clientes.

Sr. Zurita, Concejal de Asuntos Sociales y **Sr. Román**, Concejal de Cultura y Festejos del Excmo. Ayuntamiento de Dos Hermanas por la sensibilidad mostrada y el ánimo de colaboración en abrir caminos de esperanza.

Victoria Martínez Ocón, Concejal Delegada de la Mujer de Excmo. Ayuntamiento de Sevilla por el interés y la colaboración mostrada con nuestra Fundación.

Montse Sánchez, periodista por el interés mostrado desde el primer momento y su labor en el campo de la difusión.

APA Colegio Sagrada Familia de Dos Hermanas (Sevilla), por su donativo a favor de la investigación médica.

Pepe Moreno y su ballet, (Dos Hermanas , Sevilla), porque cuando te llamamos siempre estás.

Grupo de Sevillanas y Rumbas, "Los Abriles", por su colaboración con las actividades de la Fundación.

agradecimiento

CARTAGENA

María Dolores Soler, Concejala de Asuntos Sociales del Excmo. Ayuntamiento de Cartagena y a **Joaquín**, Director de la Residencia Universitaria Alberto Colao, **Fernando Martínez Ros**, Publicitario y Diseñador Gráfico, y a **Pascual Ballesteros**, Gerente de Telecartagena, por su colaboración en la organización de la II Conferencia Familiar.

Carí Baños Llopis, pediatra, por su interés en el conocimiento y estudio de Niemann Pick.

Comunidad Marista de Cartagena y **Equipo SED** (Solidaridad, Educación y Desarrollo), por el curso escolar con diversas actividades solidarias, (marcha, concierto, conferencia de alumnos de bachiller, etc...)

Asociación de Armas de casa Amanecer, de Barrio Peral de Cartagena, en cuyos locales dios una conferencia sobre Niemann Pick. Por su gran interés y seguimiento que van a hacer de nuestra Fundación.

HONOJOS (Huelva)

Niña, estanquera de Hinojos, donde pese a no haber ningún caso de Niemann Pick, lleva la representación de la Fundación, disponiendo en su establecimiento de una hucha para la solidaridad de sus convecinos y una foto con la imagen de todos los niños. También por haber soteado una mantelería destinando los beneficios a las arcas de la Fundación.

QUESADA (Jaén)

La Asociación de Jóvenes de Quesada y a **la ciudad en general** por su campaña continuada a favor de Niemann Pick, cuyos fondos recaudados mediante lotería o donaciones particulares, serán destinados al proyecto de investigación de la Fundación.

El **Excmo. Ayuntamiento de Quesada** por su donación de 150.000 Ptas. y la petición de entrevista con la Ministra de Sanidad, para exponerle el problema de Niemann Pick.

BARCELONA

Virutex, S.A. y a **Alfredo Cots** por su colaboración general y desarrollo en la página Web.

Excmo. Ayuntamiento de Viladecants, profesionales y vecinos que permitirán la organización de un festival benéfico pro-Niemann Pick.

ALMERIA

Comercios, vecinos y amigos de Almería, que han colaborado y mostrado su sensibilidad con nuestro proyecto a través de la iniciativa de Miguel López Castillo y Mría Sánchez.

LLEIDA

Antonio Rico Morales, Notario de Lleida, por su asesoramiento y orientación en la constitución de esta Fundación.

Jaume Ramón, propietario de la discoteca Royal Palace en donde se celebró un pase de modelos en beneficio de la Fundación, y a su personal que trabajó gratuitamente ése día

La Escuela de modelos Magda Simón y Toni Prim, por su participación desinteresada en el desfile celebrado en Lleida el pasado mes de Julio.

TALAVERA DE LA REINA

Yolanda Font, del servicio de promoción y cooperación social del **Excmo. Ayuntamiento** de Talavera de la Reina, por su sensibilidad y colaboración en la formación de la Delegación de su Ayuntamiento y en la Comunidad de Castilla-La Mancha.

Al **Excmo. Ayuntamiento de Miranda de Ebro** y a la **Asociación de veteranos del Club deportivo Mirandés**, por el interés demostrando aunque no pudiera llevar a cabo el partido de fútbol previsto.

Los diarios La Voz de Galicia, Diario de Pontevedra, ABC de Sevilla, El Mundo (edición Andalucía), Diría El Segre (Lleida) por la publicación de diferentes artículos sobre la Fundación.

National Niemann-Pick Disease Foundation, que en su último Boletín y en su Web, recogen las actividades de nuestra Fundación. Nosotros les agradecemos el ejemplo demostrado en los 10 años que llevan de trabajo e investigación. Gracias a estas familias, que fueron primera piedra en la búsqueda de una curación al Niemann Pick, hoy existen en el mundo diferentes grupos organizados (Francia, Inglaterra y Alemania).

Quesada (Jaen)

Ilustre Ayuntamiento

Reproducimos el acuerdo del Pleno del Ilustre Ayuntamiento de Quesada (Jaen), que adoptó en sesión ordinaria celebrada el 28 de Diciembre de 2001.

Les agradecemos, profundamente la solidaridad transmitida en nombre de la Corporación Municipal y de los ciudadanos en general, mediante los pliegos de firmas recogidos y presentados.

La Fundación estará presente en cuantas entrevistas con las autoridades sanitarias y responsables de Sanidad Pública de nuestro país, sean convocadas merced a la iniciativa aquí presentada.

En Nombre de los niños afectados por el Niemann Pick y de sus padres, transmitimos a ésta Corporación Municipal y a la ciudad de Quesada nuestro agradecimiento.



ILUSTRE AYUNTAMIENTO
DE QUESADA (JAÉN)

D. JESÚS FERNÁNDEZ GARCÍA, SECRETARIO DEL ILUSTRE AYUNTAMIENTO DE ESTA
CIUDAD.

CERTIFICADO: Que el Ayuntamiento Pleno en sesión ordinaria celebrada el día veintiocho de diciembre de dos mil uno adoptó, entre otros, el siguiente acuerdo:

NOVENO: MOCIONES, SI LAS HUBIESE.- El Grupo Municipal del Partido Socialista de este Ayuntamiento, al amparo de lo establecido en el artículo 91.4 y 97.3 del vigente Reglamento de Organización, Funcionamiento y Régimen Jurídico de las Entidades Locales, somete a la consideración del Pleno de la Corporación, para su debate y aprobación, si procede, la siguiente Moción sobre la Enfermedad Niemann Pick, que tras ser declarada de urgencia pasa a exponer:

"MOCIÓN PLENARIA PARA DAR A CONOCER Y BUSCAR LA SOLUCIÓN A NIEMANN-PICK

La enfermedad de Niemann Pick es una enfermedad genética que fue descubierta en el año 1.914 y desde entonces lleva quitando vidas a personas, mayoritariamente niños. Se caracteriza por el no metabolismo de las células del cerebro, hígado y bazo, lo que conlleva la inmovilidad de los miembros y frecuentes neumonías, hasta desembocar en la muerte.

Se trata de una enfermedad minoritaria que sólo afecta a una persona de un millón. Este bajo porcentaje hace que esta enfermedad pase prácticamente desapercibida, por lo tanto, el sentimiento de abandono puede ser total en familias con este terrible mal. No debemos dejar de mencionar que aunque su incidencia de casos sea baja, tiene una mortalidad del 100%, causa suficiente para preocuparnos e intentar impulsar que se investigue en aras de una esperanza de curación.

Por todo ello, esta Corporación, se solidariza con la familia de la niña Magdalena Pérez Rojo, la cual padece esta enfermedad, y propone al Ayuntamiento Pleno la adopción del siguiente acuerdo:

PRIMERO: Concienciar a la opinión pública de las nefastas consecuencias de esta enfermedad, así como implicar a las autoridades sanitarias al objeto de que pongan los medios necesarios para la investigación de la misma.

SEGUNDO: Conceder a la Fundación Niemann Pick, a través de su vocal y delegado en la provincia de Jaén D. Antonio Pérez Fernández, una ayuda de 150.000 pesetas.

TERCERO: Dar traslado del presente acuerdo a los responsables de la Sanidad Pública en nuestro país"

El Ayuntamiento Pleno, por unanimidad, con el voto favorable de mayoría absoluta Acuerda aprobar la moción en todos sus términos. Consciente con el original salvo redacción definitiva. Y para que conste y surta efectos, donde proceda, expido la presente de orden y con el visto bueno del Sr. Alcalde en Quesada a nueve de enero de dos mil dos.

**V.º B.º
EL ALCALDE**



Semud
MORON, S.C.
CENTRO MEDICO

CONCULTAS · CERTIFICADOS CONDUCIR Y ARMAS · ASISTENCIAS A COMPAÑÍAS
REHABILITACIÓN · PEDIATRÍA · ALERGIAS · DERMATOLOGÍA · CIRUGÍA

C/ BOSQUE, 1 - MORON - TLF. 654 850 295

La Fundación Niemann Pick en cifras.

El Presupuesto elaborado para el presente año ascienden a 42.276 Euros (7.700.000 Ptas). Nuestro reto para mantener el proyecto de investigación y trabajo iniciado es recabar la solidaridad de la población española – particulares, empresas, administración pública.....y en especial de nuestros socios y patrocinadores.

El Presupuesto presentado por nuestra organización a la Dirección General de Fundaciones, debe ser conocido por nuestros socios y amigos. Es nuestro deber que se conozca el volumen de gastos que representa nuestra actividad, fundamentalmente por todas las personas que cercanas y sensibles a un trabajo que trata de fijar a la vida a éstos niños nos ayudan o decidan a partir de hoy formar parte de nuestro Proyecto.

El destino de los fondos que durante el año se recauden serán destinados para los siguientes fines:

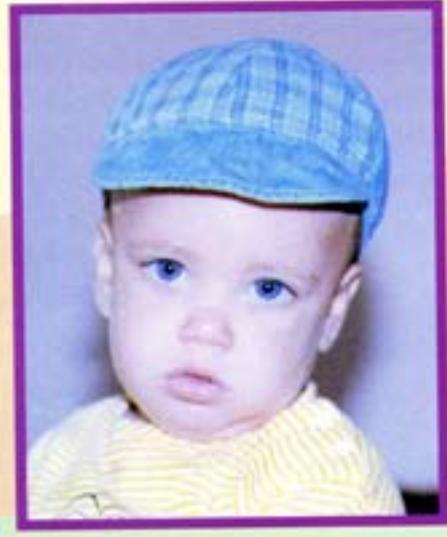
Investigación	28.788 €
Asistencia familiar	6.370 €
Administración	5.108 €
Difusión	6.010 €

AÑO 2002





Daniel, 14 años
LLEIDA



Juan Antonio, 4 años
SEVILLA



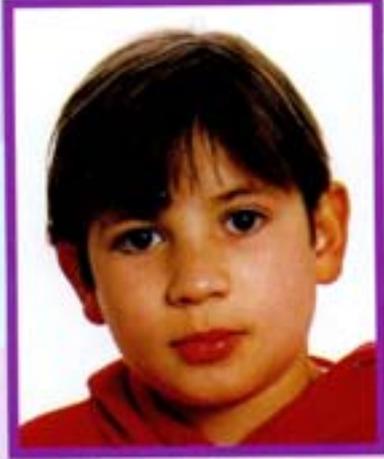
José Antonio, 3 años
ARACENA · SEVILLA



Rafael,
LEREZ · PO



María de la O, 28 años
PLASENCIA · CACERES



Samuel, 12 años
TALAVERA DE LA REINA · TOLEDO



María Jesús, 32 años
ALMERIA



Caridad Carmen, 3 años
BUROFON · TOLEDO

por



D E E S P A Ñ



Rafael, 31 años
PONTEVEDRA



Diego, 5 años
SALAMANCA



Sheila, 5 años
TENERIFE



Carla, 6 años
BARCELONA



3 años
LEDO



José Agustín, 7 años
CARTAGENA



Rosa María, 6 años
VILADECANTS · BARCELONA



Magdalena, 17 años
QUESADA · JAEN



María Inmaculada, 3 años
PLASENCIA

r ellos

I Aniversario 30 Marzo 2002

y partíamos de cero...

El próximo mes de Marzo, cumplimos el primer año de esfuerzo y trabajo organizado en la Fundación. Todos los proyectos y los pioneros más, parten de cero. Nosotros no éramos la excepción. Familias aisladas, sin contacto, solas frente a la adversidad y las secuelas del Niemann Pick, una enfermedad tan minoritaria que hace casi impensable que pueda unir a personas que viven dispersadas a lo largo de la geografía nacional.

Pero delante teníamos algo en común, el deseo unánime de no permanecer impasibles, de luchar, el sentimiento de saber recoger el testigo que nos tiende la mano de un niño.

Y el testigo es éste gran proyecto, la Fundación, que a nosotros nos corresponde administrar.

Hemos trabajado básicamente en cuatro líneas de actividad :
divulgación – comunicación – investigación – Servicio y atención a las familias.

La divulgación responde a una necesidad doble: darse a conocer para llegar a otras familias y decirle a la sociedad que somos y porqué nos hemos unido. Lo hemos realizado en todos los medios de comunicación existentes :TV, prensa, radio, Internet y al mismo tiempo desde todos los lugares en los que estamos.

La comunicación, que nos une, nos ha llevado al diálogo, a la aportación de la propia experiencia, a la expresión de nuestra Sensación vivida. Y para ello nació Sensaciones, nuestra Revista, que cumple su número 2.

La investigación. Iniciar este trabajo, merced a la extraordinaria colaboración profesional de las Dras. Mercé Pineda, y M.J. Coll, junto a la dirección del Hospital San Juan de Dios y el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, ha sido el mayor de los retos asumidos.

El servicio y la atención a las familias. Es el campo último de trabajo que nos ha surgido. Se trata de orientar en los aspectos médicos, de rehabilitación, adquisición de material especial, información para los padres, etc.

Merecía la pena tomar el testigo por sólo una de estas actividades, por sólo una, y así empezó,... por la comunicación y continuó por el abrazo físico cuando nos hemos conocido personalmente –Lérida, Cartagena – y siguió la divulgación. Y éste camino llevaba también la necesidad imperiosa de buscar la Solidaridad de nuestro entorno, tan necesaria para económicamente soportar los costes que generamos.

Y hoy contamos con 70 socios y el proyecto se ha enriquecido porque estas manos que también se han prestado a llevar el testigo en esta carrera por la vida, lo hacen sin tener a sus hijos afectados por la enfermedad, pero lo hacen porque tienen el mismo sentimiento afectivo de estar colaborando con una gran obra social.

Desde estas páginas, os expresamos nuestro más sincero agradecimiento.

Muchas cosas han cambiado y tenemos que celebrar en éste I Aniversario.

Acabamos de iniciar nuestro camino y sabemos que un día, más pronto que tarde, el delfín saltará sobre el horizonte del arco iris.

Y a todos vosotros, os quedará la satisfacción de haberlo echo posible.

Cristóbal Fernández Sola

Quesada (Jaen)

Mira como llora.

Una poesia de Noelia Cuenca

Noelia Cuenca Carmona, tiene 14 años. Pese a su juventud, como gran amiga de Magdalena ha desarrollado y organizado diversas actividades de apoyo al Niemann Pick en Quesada. Carteles divulgativos de la enfermedad, carta a la COPE con un dossier de la enfermedad, Es también , la autora de ésta poesía que publicamos:

*Mira como llora.
Oye como sufre.
Recuerda que por un amor
no quiera seguir viviendo.
Su corazón se ha roto.
Su alma dolida ya no existe.*

*Y mira ahora, no a ella,
sí no mira a otra persona.
Sin alma, su corazón aún más dolido.*

*Ella ya no llora por un amor,
Ella ya no puede levantar su ánimo y decir,
quiero seguir viviendo.*

*Su vida ya no puede elegirla.
No puede salir de esa cárcel
En la que cumple prisión
Sin haber hecho nada*

*¿por qué no a mi en vez de a ella?
¿Por qué su vida ya está elegida?
Recuerdo, era mi amiga
¿Y porqué una enfermedad no quiere que viva?*



Panaderia

Encarna
Granja · Venda de pa

Reconocimiento

A mi hijo Pedro.

Me gustaría hacer un reconocimiento especial a todas estas personitas, que todos tenemos, gracias a Dios que están siempre en la sombra de nuestra lucha y que sin su ayuda nos sería más difícil seguir día a día hasta conseguir lo que todos anhelamos.

Estas personitas están pasando lo mismo que nosotros, están sintiendo las mismas sensaciones, las mismas angustias, y los mismo miedos, pero en silencio, pensando que lo mejor es molestar lo menos posible y esperar que cuando vengan tiempos mejores hallan caricias para el y atenciones.

A ti, hijo desde bien pequeño te hemos hecho crecer por momentos agigantados, y vivir una infancia de adultos tu sabes que no ha sido nunca nuestra intención; siempre observando y aun cuando tenias edad de opinar sin querer hacerlo.

En el inicio de esta lucha, has tenido que escuchar y ver cosas de tu hermano que no son fáciles ni para un mayor; pero tu con la fuerza interior nos has demostrado

Que hasta los pequeños están metidos en esta lucha y que no hay edad para enfrentarse a esta enfermedad.

En tus ojos siempre ese brillo caracterizado, por la blanca tristeza, y en silencio.

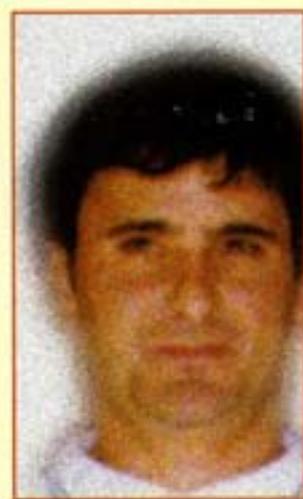
Solo te haces notar cuando hay alguna turbulencia, Yo hijo quiero compartir tu dolor tus angustias, e ilusión. No te quepa duda que te queremos con el corazón, que tú eres parte de esta historia, nuestra historia amor. Quiero que sepas que mi mundo también eres tu, estoy con vosotros en cuerpo y alma.

Nosotros como padres afectados, tenemos con quien hablar y desahogarnos pero ellos y ellos, tienen su propio merito y desde aquí y con estas letras quiere hacerles un reconocimiento, Reconocimiento de honor por estar a nuestro lado aunque sea en silencio.

Gracias por estar,

Pedro, Marina, francés etc.....

Begoña y Antonio



RETAMAL
CONSTRUCTORA

Los expertos en construcción
y obras en llorja

Poesías

Soles de luna triste,
¿porqué no amanecéis?
Salid del horizonte a darnos calor,
por que vuestro brillo nos hace,
reír y llorar de amor.
Flores de grandes pétalos,
abriros y dadnos vuestra fragancia.
Ese olor de niñez, que nos hace recordar.
Que con vuestro color,
un arcoiris pintaremos.

Pájaros del mundo, volad hasta encontrarlos,
decidles que desde aquí los vemos,
que los soñamos,
que los queremos,
que los buscamos.
Que desde aquí con su color,
un arcoiris pintaremos,
para que lo vean desde el cielo.

Meritxell Fuertes (Barcelona)

*Rosa María Hoya (Viladecans – Barcelona),
nos envía éste poema escrito por una amiga suya.:*

Cuando el dolor aparece ante nuestros
ojos y se apodera de nosotros
porque somos débiles,
alzamos nuestra mirada al cielo y
María nuestra Madre nos enseña su corazón:
"¡ves hija! También sufrí yo.
Mi hijo lo tuve muerto en mis brazos
y mi corazón se quebró.
Los azotes me lo oprimieron
la corona de espinas me lo clavó.
pero a pesar de ello, nada me importó
porque así estaba escrito y todo pasó.
ahora, desde aquí reino junto a mi hijo
y tengo su amor.
Así hija mía, no temas al dolor
y su alguna vez te encuentras débil
mira al cielo que nazca de tus labios una oración,
que yo estaré escuchando pues soy...
La Madre de Dios".

ES **Fábrica de Etiquetas**
ETISUR
S. Coop. And.

Sistemas de Etiquetado:

Autoadhesivas, Plastificadas, Tela,
Cartulina, PVC, Sellos para Frutas,
Térmicas y Ordenador para Impresoras
Térmicas, Rebobinadores y
Cintas Transfer.



Polg. La Red, calle 6 - par. 52 - 3 C.
Ctra. Sevilla - Málaga, Km. 4,5 Telf. 95 563 11 60 * - Fax 95 563 11 19

41500 ALCALA DE GUADAIRA
SEVILLA

Viviendo en nuestra memoria

Quiero dar las gracias a la organización de esta Conferencia que me ha permitido expresar con palabras, aquellas "Sensaciones" que me inspiran los recuerdos acerca de mi hijo Diego. Al igual que el nombre con el que conocemos la revista recientemente impresa de esta Fundación, la mayor parte de los recuerdos que viven en mi memoria están relacionados con "sensaciones", muchas veces de carácter contradictorio. El hecho de que la vida de los últimos años de Diego estuviera ligada a su forma de expresarse, más a través de gestos y miradas que a través de la palabra, agudiza mucho más el que sea su mirada complaciente, su llanto impulsivo, su limpia sonrisa aquello que pervive en nuestros corazones.

De aquellos días recuerdo que junto a la impotencia de no poder proporcionarle una vida como la que nosotros deseábamos para él, vivíamos momentos en los que nos sentíamos felices de tenerle con nosotros, de poder quererle y ayudarle. Él agradecía estos momentos de la forma más cálida y hermosa posible, con su sonrisa, con ella nos iluminaba cada día con la luz más resplandeciente que se pueda imaginar. No era exigente, le bastaba una caricia, una palabra cariñosa, un beso para comprender que estábamos con él, que podía contar con nosotros. Y lo que más feliz le hacía, era el ruido que armaban otros niños cuando jugaban a su alrededor, sus risas, sus gritos, sus carreras, sus peleas, todos esos sonidos le permitían participar como si fuera uno más de ellos. Una de las sensaciones más asociadas a Diego tiene que ver con la música de forma que casi siempre había música puesta en casa, a veces era música alegre de canciones infantiles para empezar animosos el día, a veces música clásica relajada para tranquilizarle, a veces era música marchosa y bailable para movernos un poco y hacer ejercicio, a veces eran baladas y nos abrazábamos los dos muy fuerte sintiendo nuestros corazones latiendo muy cerca uno del otro, con nuestros cuerpos bien pegados, acurrucados, fundiéndonos como si fuéramos uno sólo. Aunque parezca mentira y a pesar de su corta edad, Diego nos regaló muchas cosas: nos enseñó a valorar y disfrutar de las pequeñas cosas que tiene la vida, un suspiro, una mirada, una carcajada, una lágrima, un momento especial, una estrella, un sentimiento, una flor, una canción, un aroma

conocido. Nos enseñó cuál era el significado de tener paciencia, de dar sin esperar recibir algo, que muchas veces los gestos pequeños pero sinceros tienen mucho más valor que las más preciadas joyas, que el ayudarnos mutuamente y el mantenemos unidos hace que las cosas resulten mucho más sencillas, y en definitiva, que las cosas materiales tienen un valor rápidamente perecedero y se borran fácilmente de nuestra memoria. Una parte muy especial de la vida de Diego está asociada a su hermano mayor Alejandro, que le quiso y compartió con él momentos muy bonitos y especiales. Durante los paseos, que como a todos los bebés le encantaban porque observaba mucho movimiento y veía muchos colores, gente, objetos, se agarraba de la mano de su hermano, se miraban y marchaban los dos seguros porque iban unidos. En casa seguía ansiosamente con la vista sus movimientos, percibía enseguida cuándo llegaba, escuchaba el sonido de su voz y cerraba los ojos cuando se aproximaba para susurrarle una palabra al oído y poder sentirla muy dentro. Nuestra familia nos ayudó desde el primer momento aceptando la enfermedad de Diego y echándonos una mano cada vez que necesitábamos de ellos. Tengo que valorar el esfuerzo que hicieron al esconder la angustia que les producía la situación en la que estábamos viviendo para no hacernos más duro el día a día y de esta forma apoyarnos aportándonos su ayuda incondicional. Todos le adoraban, desde el más mayor hasta el más pequeño, estaban siempre pendientes de él ayudándole y mostrándole todo el cariño que sentían hacia él. Las abuelas le acunaban y le cantaban, los abuelos estaban siempre dispuestos a poder compartir con él un momento, los tíos le acariciaban, le compraban discos y cajas de música para transmitirle sus sentimientos, los primos le hacían dibujos, le enseñaban juegos y le besaban en la mejilla. Era nuestro angelote, un pedacito de cielo que teníamos en este mundo tan imperfecto, y cuando se marchó nos dejó un poco solos. En ese momento nos sentimos desolados, sintiendo que nuestro hijo que estaba tan dentro de nuestra vida, de repente estaba tan fuera de ella. Al mismo tiempo, sentimos el alivio de la liberación que supone quitarse las ataduras de un cuerpo que ya no responde y que limita todos los actos que

requiere nuestra vida cotidiana. Ya está libre, y puede acariciarnos como la brisa que se levanta en el campo a media tarde, puede besarnos como la lluvia que cae suavemente en los primeros días de otoño, puede correr y saltar como esas hojas que caen de los árboles, puede cantarnos como los álamos cuando los mueve el viento, puede jugar ruidosamente como las olas que rompen sobre una playa arenosa.

Un año después de que nos dejara, nació esta Fundación con la que me puse en contacto para no perderle del todo, para no olvidarle, con la esperanza de que le encontraré de nuevo quizás con otro rostro, con otro cuerpo y con otro nombre diferente, pero me sentiré muy feliz de poder ayudar porque le recordaré.

Quiero dar mi enhorabuena a los iniciadores de esta Fundación tanto por el trabajo como por los resultados que han obtenido en estos pocos meses que han pasado desde su creación. Han realizado

una labor ingente de relación con los medios de comunicación, de búsqueda de fondos de financiación y de ayudas económicas, de aglutinamiento de las diferentes familias que estamos desperdigadas por toda la geografía española, de precursores en la puesta en marcha de investigaciones que vayan paulatinamente ayudando a aliviar a los enfermos y a sus familias. Quiero resaltar su carácter animoso y decidido, gracias al cual creo que esta empresa nos va a proporcionar momentos muy felices y nos va a ayudar a todos a superar las distintas fases en las que nos encontramos cada uno de nosotros. Tanto los mensajes electrónicos como las conversaciones telefónicas que he mantenido con algunos de sus miembros me han ayudado a no sentirme tan sola, a creer que alguien me comprende, que ha pasado por momentos muy similares a los míos y siente lo mismo que yo.

Maria Teresa González Astudillo (Salamanca),
madre de Diego Martín.

Viviendo en nuestra memoria

Estos pasajes del corazón, recogen el camino que se recorre desde un adiós.

Deseo que este mensaje os pueda servir, para mí significaría que conservo lo que creo que ha sido una lección para la vida.

Nunca debemos pensar que somos los más desgraciados de esta vida, estos niños valen mucho, nunca debemos de flaquear, nos necesitan fuertes, con ilusión, nos dan esa fuerza que todos los días preguntamos ¿de dónde vendrá?

Mi experiencia se basa en que lo más positivo, antes y ahora, es VIVIR. Cada mañana es un nuevo día que nos otorga la vida, disfrutémoslos junto a ellos.

Tenemos que aceptar la situación tal y como es, no es fácil, porque nunca encontraremos un porqué, una vez así percibiremos que posiblemente las personas desde el exterior de nuestro núcleo familiar piensan que ellos no serían capaces de sobrellevarlo, lo ven el problema con una magnitud superior a nosotros. Intentaremos darles tintes de normalidad a nuestra vida.

Son nuestros mejores profesores, nos enseñan lo que es valorar la vida, nos sacan de nuestros adentros sentimientos de protección, amor, de entrega, de tolerancia e incluso de valentía y de ahí nace la necesidad de ese después, de

entregarte por ese otros niños que están en su misma situación. Ha sido mi mejor maestro para la esperanza, la misma que quiero transmitir a vosotros y a vuestros hijos.

Me pasaba las horas junto a su cabecera leyéndole cuentos, siempre me obsequiaba esa hermosa mirada. Hoy con todos ustedes, le siento más cerca, viviendo en nuestra MEMORIA, y así es hoy él quien nos cuenta un cuento:

Papá, mamá, no lloréis por mí

El Señor no quería que me quedara aquí,
Ahora estoy en la casa del Señor.

Todos los días velo por vosotros.

Sé que me queréis de una forma especial.
Deseabais que estuviera bien, sano, por eso tuvisteis que dejarme marchar.

Me veréis en cada momento:

Al ver a los niños que os encontréis cada día
puedo ser ese niño que tiene el hoyuelo en la barbilla, o esa niña con rizos de oro.

Sabréis que hicisteis lo que pudisteis, porque cuando miréis ese cielo repleto de estrellas, yo seré la estrella que brilla más alto.

Papá, mamá, os quiero tanto.

Gracias a todos por oír una pequeña historia de AMOR de una madre y un hijo.

Juaní Contreras y Maribel Esteban,
madres de Juan Antonio y Jose Agustín

Lleida

Desfile de modelos en Pro de la Fundación

Como todos los años, cuando finaliza el curso, la Escuela de Modelos MAGDA SIMÓ Y TONI PRIM, celebran un gran festival, conocido en toda la provincia por su prestigio ya que de ella han salido profesionales importantes del mundo de la moda y en la edición de Miss España, una joven Leridana fue elegida 1ª Dama de Honor, EVA SISÓ. Este año se pusieron en contacto con nosotros para destinar la recaudación de esta fiesta a la Fundación, solo nos piden un local de gran afluencia para este festival.

Nos ponemos en marcha y después de varias gestiones, Begoña contacta con los dueños de una sala de fiestas "ROYAL PALACE"; la persona que esta al frente, esta dispuesta a poner todas las facilidades a nuestro alcance. Todavía me asombra y llena de orgullo encontrar seres de la calidad humana de JAUME RAMÓN, persona con un gran Don de gentes que conocen a todo el mundo y que nuestra batalla ha llenado de ternura y ganas de participar en la lucha.

Su local esta listo para la celebración; habla con sus jóvenes empleados y consigue que todos esa noche trabajen sin recibir una peseta, los ingresos que se recauden serán limpios para la Fundación. Llega la noche de la gala, el pasado 5 de Julio y Julia ocupa su puesto, Begoña, Antonio, Carmen, Ana y Yo(Manoli) estamos cerca del publico, hay caras famosas del mundo del deporte, personalidades políticas, todo es vertiginoso, tenemos que conseguir que todo el mundo se sienta como en casa, vamos de acá para allá, Los camareros visten la camiseta con el logotipo del Niemann-Pick y a veces se les confunde con nosotros.

Jordi se incorpora más tarde y nos repartimos las tareas; Julia y yo presentamos el evento y agradecemos la presencia de todos.

El desfile es un bello espectáculo, vemos las caras de satisfacción y estamos contentos.... JAUME RAMÓN ha conseguido muchos obsequios de distintas empresas, han regalado un precioso cuadro pintado al óleo que se ha sorteado por separado.



Daniel, con Miss Barcelona

Es un modo de agradecer a todos su pequeño tributo y la oportunidad de que conozcan nuestra joven Fundación, todavía les cuesta pronunciar el nombre. Cuando llega el sorteo, una invitada de honor, MISS CATALUÑA, nos ayuda gentilmente, su apariencia bellísima no hace suficiente honor a la que lleva su corazón, con la simpatía y sencillez, consigue disipar los nervios y el terror escénico de Julia y Jordi, que entregan los premios a los afortunados.

Estamos agotados pero ha valido la pena, la Fundación ha conseguido entreabrir un poco más la puerta a la esperanza, personalmente, hemos ganado unos estupendos amigos que conservaremos siempre.

Muchas gracias a todos, una mención especial para Jaime Ramón, Magda y Toni Prim.

Manoli Castro



Administraciones **INMOMAR**

Antonio Ruiz Asensio
ADMINISTRADOR DE FINCAS
Colg. nº 288

Lleida

La Fundación participa en un programa de TV

Un proyecto largo tiempo acariciado, era realizar un programa de televisión en Lleida, una televisión local en expansión, un lugar idóneo para arrancar con el Nuevo Año.

Hemos tenido la gran suerte de que la doctora Pineda pudiera salir en antena y explicar al público con detalle, el proyecto científico, nuestro proyecto. Mediante conexión telefónica participó también Mónica la mamá de CARLA, de Barcelona.

Susana Nieto, presentadora y además vocal de la Fundación nos hizo a Begoña, Julia y a mi toda clase de preguntas importantísimas para informar al público, llamando la atención de todos a la necesidad de colaborar haciéndose socios; a la administración para aportarnos toda clase de facilidades. A todo aquel que crea que puede ayudar de cualquier modo.

Pedimos que se nos ofreciera una sala, local para exponer los cuadros de nuestro buen amigo, el Pintor Carlos Aparicio. También se expuso el anuncio publicitario que la joven estrella, Melody, ha hecho para la Fundación. Mostramos fotos de nuestros niños, porque creemos que sus rostros son las voces que llaman la atención de todos.

Muchas llamadas colapsaron la centralita, algunas personas se han hecho socios, otras han mandado emails dando apoyo y soporte a las familias. Creemos que ha sido estupenda la oportunidad que nos ha brindado Lleida televisión y vamos a continuar la andadura a través de otros canales, siempre a la búsqueda de apoyo y dando información hasta que él, Niemann-Pick no tenga rincón donde esconderse.

Manoli Castro.



La publicidad que contiene esta revista, es doblemente efectiva.

Esta edición se ha sufragado íntegramente gracias a la atención prestada por los anunciantes, a los cuales les agradecemos su confianza y su ayuda.

El anunciante puede explicarnos sus promociones, localización, servicios, etc, mediante su anuncio.

También es una forma de colaborar con los fines de la Fundación y nos permite mayor disponibilidad para financiar los costes de la investigación médica del Niemann Pick.

Si quieres contratar o renovar un nuevo espacio de publicidad para la edición de Septiembre, llámanos al 902 122 001.

Gracias
a los anunciantes

Fundación Niemann Pick de España



Avda. Alacant, 1 - piso 2º pta. 1ª
Lleida

Tlf. 649 86 11 34 - 33 - 32
www.fundniemannpick.org
niemannpick@ono.com

Lleida

Abriendo caminos

El 9 de noviembre se mantuvo una entrevista con el Delegado de Sanidad de la Provincia de Lleida el doctor Mateu, como continuación de la sostenida con el Conseller en Cap de la Generalitat de Catalunya.

Se le comunicó las últimas novedades desde el viaje a Manchester de Antonio y Begoña., presentándole nuestra revista Sensaciones y se le explicó con orgullo en que consistía el proyecto que con nuestro esfuerzo y la sensibilidad demostrada hacia nuestra causa por las Dras. M.Pineda y M.J.Coll (investigadoras principales del estudio científico) se ha comenzado en el Hospital San Juan de Dios y en el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona.

Durante la reunión se abrió la perspectiva de colaborar en un futuro con médicos y científicos de la ciudad de Lleida en todo lo concerniente a la investigación genética relacionada directa o indirectamente con la enfermedad de Niemann Pick.

El doctor Mateu se ofreció amablemente a ponernos en contacto con el doctor Josep Maciá del departamento de Hematología del Hospital Arnau de Vilanova y principal responsable del centro de investigación.

El 23 de noviembre Begoña, Julia, Susana y Manoli se entrevistaron con el doctor Joseph Maciá.

El contenido de esta reunión fue la puerta abierta a futuros contactos con este organismo que él preside dado el carácter de su línea de investigación (estudio de biología celular) orientado específicamente a enfermedades cancerígenas..

Nos ofreció amablemente su orientación y soporte, queda así la posibilidad no obstante de colaborar en un futuro con este departamento médico.

Gracias a todos. *Julia González y Manoli Castro.*



Nuestra valoración ha sido muy positiva porque hemos podido constatar con personas que como nosotros están luchando contra la enfermedad con su tiempo y esfuerzo y no han desechado la posibilidad de unirse a nuestra batalla; el Sr. Maciá que nos ha enseñado su capacidad humana que no se frena ante los problemas financieros que le quitan la posibilidad de encontrar en el menor tiempo posible soluciones que van más allá del triunfo o del éxito; la salvación de vidas, la recuperación de la salud..



ALUMINIOS SANCHEZ, S.A.

más de 32 años a su servicio

TALLERES Y OFICINAS:

Ctra. de la Aljorra, km. 1,5 · Telf. 968 511 617 · Fax. 968 511 709 · Móvil 607 51 16 17
30310 Los Dolores · CARTAGENA

Melody

Grabación de dos spots de televisión con la pequeña y famosa cantante Melody



En Canal Sur, en el programa "Senderos de Gloria" la familia de nuestro Presidente Juan Girón pudo agradecer públicamente a Melodi y a sus padres la gentil colaboración totalmente desinteresada prestada para la grabación de estos dos anuncios de TV.

En la presentación en el plató de TV, afloraron las lágrimas.

Juani Contreras entregó un ramo de rosas a la madre de Melodi en nombre de otras tantas 18 madres.

Cuando surgió la total predisposición de ésta fenómeno de la canción, que también lo es en humanidad y solidaridad con otros niños de su misma edad, grabar un anuncio era una Empresa inviable económicamente. Impensable.

Pero nuestro camino está pleno de personas con mucha sensibilidad que saben que cualquier gesto a favor de estos niños sólo se compensa en la satisfacción íntima y personal por haber colaborado con el Proyecto de la Fundación.

...Y Standby Producciones tuvo el gesto solidario de mover a su equipo humano.

La grabación duró toda una tarde, cinco horas. Un equipo humano de maquilladoras, cámaras, iluminación, guinistas y realizador pusieron su mejor saber profesional.

El anuncio con ambientación navideño, que puede verse en nuestra web fue presentado en Canal Sur y durante toda la campaña de navidad estuvo en pantalla. Telecartagena y Segre Televisión en Lleida también lo emitieron de forma continuada.

En nombre de la Fundación, gracias a cuantos han colaborado en ésta campaña de Navidad "Escríbele una carta a los Reyes Magos, una carta para estos niños que piden por su salud, un juguete muy frágil".



Los protagonistas del Spot, Melody, Marina, Gloria, José Julio (de Standby) y el matrimonio Juan Girón y Juani Contreras.



En Solidaridad con la Fundación Niemann Pick de España.

CENTRAL Y OFICINAS
POLÍGONO INDUSTRIAL CABEZO BEAZA
TELF. 968 528 818 - FAX. 968 528 819
CARTAGENA

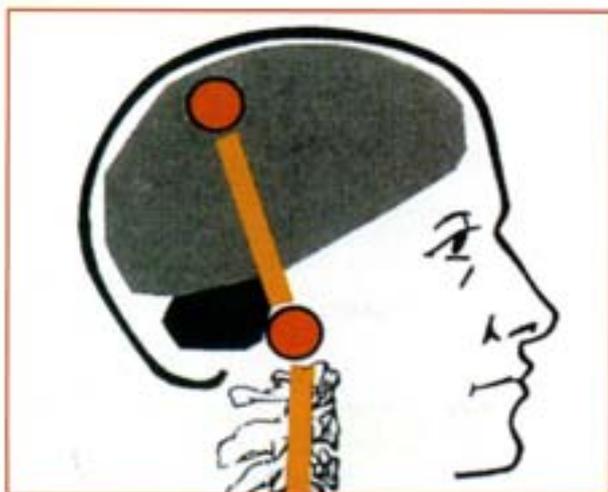
PUNTOS DE VENTA

LA MANGA	TLF. 968 564 983
CARTAGENA	TFN. 968 508 653
SAN ANTÓN (CARTAGENA)	TFN. 968 519 487
TORRE PACHECO	TFN. 968 585 873
FUENTE ALAMO	TLF. 968 598 422

Formación de Padres

La estimulación temprana: sus objetivos

El desarrollo infantil es un proceso dinámico, basado en la evolución biológica, psicológica y social. En los primeros años de la vida del niño, se configuran sus habilidades perceptivas, motrices, cognitivas, lingüísticas y sociales que le permitirán establecer una interacción con su familia y el entorno que le rodea. Así, progresivamente, el niño va adquiriendo



el control postural, la marcha autónoma, la comunicación, el lenguaje y la capacidad de relación con los demás.

Durante la primera infancia se va complementando la maduración del Sistema Nervioso, siendo pues un momento de gran plasticidad del cerebro y su organización funcional, decreciendo grandemente esta moldeabilidad en los años posteriores. Esta moldeabilidad cerebral propia de los primeros años, especialmente desde los cero a los tres años, nos permite una cierta reorganización orgánica y funcional del cerebro.

Ante un determinado trastorno o patología, poder aprovechar estos años de completación de la maduración cerebral, lleva implícita una detección de la enfermedad lo más pronto posible.

En este sentido, nos interesa insistir en el hecho de que el diagnóstico lo establece el Pediatra, el Neurólogo, en definitiva, un médico... pero los padres con su observación diaria de las conductas de su hijo, sus logros y aprendizajes dentro de los contextos naturales de la vida diaria, proporcionan una valiosísima información para poder establecer un diagnóstico lo más precoz posible.

En el momento que se valore que determinados hitos en el desarrollo del niño, como pueden ser en el

primer año de vida, la sujeción de la cabeza, lograr la sedestación, aparición del balbuceo, aparición de las primeras formas de comunicación e interacción con los demás, adquisición de la marcha y de las primeras palabras, no van paralelos a la edad cronológica del niño serían los primeros signos de alerta.

A través de los Servicios de Pediatría, que vienen siendo el primer lugar de consulta de los padres y donde los niños asisten a controles periódicos, debería de producirse la correspondiente derivación del niño a los servicios médicos especializados para establecer un diagnóstico preciso, como puede ser, Neurología infantil, y una vez hecho el diagnóstico realizar la derivación a Servicios o centros rehabilitadores, como Fisioterapia, Estimulación temprana, etc. para que aseguremos no solo un control médico, sino un apoyo psicológico potenciador del desarrollo del niño.

¿QUÉ ES LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA?

Tomando como marco de referencia las distintas etapas del desarrollo neurológico y psicoevolutivo por las que va pasando el desarrollo normalizado de un niño y los aprendizajes que de ello se derivan, la estimulación temprana es el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de cero a seis años, a la familia y su entorno, que tienen por objetivo dar respuesta, lo más pronto posible, a las necesidades que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. De manera, que favorezcamos y potenciemos la maduración de su Sistema nervioso en todos los ámbitos de su desarrollo personal, físico, mental y social, en aquellos primeros años de vida en los que podemos aprovechar la



por Lucía Martín Hernández, Logopeda. TIA DE DIEGO MARTIN GONZALEZ (Salamanca)

plasticidad cerebral para compensar en la medida de lo posible su retraso y reducir los efectos de una deficiencia sobre el desarrollo global del niño. Esta intervención de apoyo a su desarrollo, intenta conseguir que el desfase o diferencia entre la edad cronológica del niño y su nivel madurativo sea la menor posible.



- Sus objetivos globales son:
- Facilitar la adquisición de patrones de desarrollo que no se han desarrollado en el momento cronológico correspondiente.
 - Dotar al niño de habilidades básicas para aprendizajes posteriores, como pueden ser la atención, la imitación, el uso funcional del lenguaje,...
 - Favorecer la autonomía personal, en la alimentación, el vestido o la higiene personal, y las habilidades sociales que le permitan relacionarse con su medio.
 - La implicación de la familia en la educación y rehabilitación de su hijo.

La intervención terapéutica en estimulación temprana, parte del nivel madurativo del niño, sus características personales, su entorno socio—familiar y sus capacidades, para establecer unos objetivos de trabajo y unas estrategias de actuación directa con el niño, así como de orientación a la familia. Entre sus objetivos iniciales se encuentra la información a la familia respecto a la problemática y características de su hijo, desde el punto de vista de su desarrollo psicológico, lo que le va a permitir una mejor comprensión y aceptación de la realidad del niño, y a partir de ahí, asumir el papel que le corresponde como agentes potenciadores del

desarrollo de su hijo, siempre dentro de su relación padres-hijos y su vida cotidiana, permitiéndoles descubrir sus propios recursos, al tiempo que refuerza y estrecha la relación afectiva con su hijo. Como parte de la intervención en estimulación temprana, se encuentra la creación de Escuelas de familias, con el objetivo de ayudarles en una reflexión grupal y a una aceptación del cambio que conlleva el nacimiento de un hijo con dificultades, y favorece la creación de actitudes positivas de ayuda al niño. El tratamiento de estimulación temprana, implica una estimulación continuada y global de las distintas áreas del desarrollo:

- Área motora: donde se contemplan las distintas adquisiciones del desarrollo psicomotor, el equilibrio, la marcha autónoma, la coordinación dinámica de las manos, etc.
- Área perceptivo—cognitiva: que implica el desarrollo de la percepción visual, auditiva y táctil, la atención, la imitación, etc.
- Área de la comunicación y el lenguaje: implica desde las primeras formas de interacción con los padres hasta la comunicación gestual y verbal, en las vertientes comprensiva y expresiva.
- Área de la adaptación personal y social: que implica los aspectos de autonomía y socialización.

Habrán casos en los que, en función de las características del niño y del medio en que se desenvuelve, podría ser conveniente, la asistencia algunas horas a una Escuela Infantil, como medio donde se potencia la interacción con los niños de su edad.



Desde Cartagena

Gracias

Casi a pasado un año y me parece mentira, no puedo creer que haga tanto tiempo que no te beso, que no te toco, que no te veo, pero hijo tengo que decirte que si te siento.



Te siento cada día al despertar, mi primer pensamiento siempre es para ti, te siento cuando llevo a tu hermana al colegio, imagino que tambien te llevo a ti de la mano, cuando tus amigos juegan a mi alrededor tambien estas junto a ellos ,cuando toco tu ropa, cuando miro tus cosas, cuando lloro tu ausencia y sobre todo ,hijo ,te siento cuando hablo con Daniel, cuando llamo a Manoli para saber como está Jose Antonio, cuando pienso en mi Carlita, cuando me preocupo por Magdalena o por mi grandota Maria, cuando le pregunto a Juani como está y como va echando el día a día, hijo, te siento tan dentro que casi me alivia un poco de tanto dolor, es casi como no perderte nunca, como cuando te sentia dentro de mi vientre y me imaginaba como serias de mayor, estas dentro de este cuerpo que es la Fundación y por ello, por hacer que Jose Agustin, que Juan Antonio y que Diego esten tan vivos a nuestro lado quisiera daros las gracias.

Gracias a esas personas que sin tener porqué están luchando cuerpo a cuerpo contra esta enfermedad.

Gracias a todos los medicos anonimos que nos ayudan a ir superando un poquito mejor las cosas. Gracias a la Dra. Pineda y Dra.Coll por creer en nuestro futuro y entregarnos todo su saber y cariño. Gracias a todas las buenas gentes que nos apoyan con sus aportaciones ,

Gracias a los socios que son un pilar importantisimo para nuestra lucha,

Gracias a las personalidades de la politica y de la comunicacion por hacernos sentir que existe tanta humanidad y que les importamos.

Gracias a las asociaciones de vecinos que aportaron su granito de arena en esta gran obra.

Gracias a los amigos, vecinos y familiares de todos los afectados por entregarnos todo su amor



y comprensión,

... Y sobre todo gracias a todas las familias del Nieman Pick por estar ahí... por apoyarme... por escucharme...

por comprenderme y sobre todo por quererme, por querer a mi familia como yo quiero a las suyas,

por querer a mi hijo como yo quiero a los suyos, por hacerme "sentir "tan dentro a mi hijo, porque

gracias a todos ellos nunca lo perderé. De corazón GRACIAS.

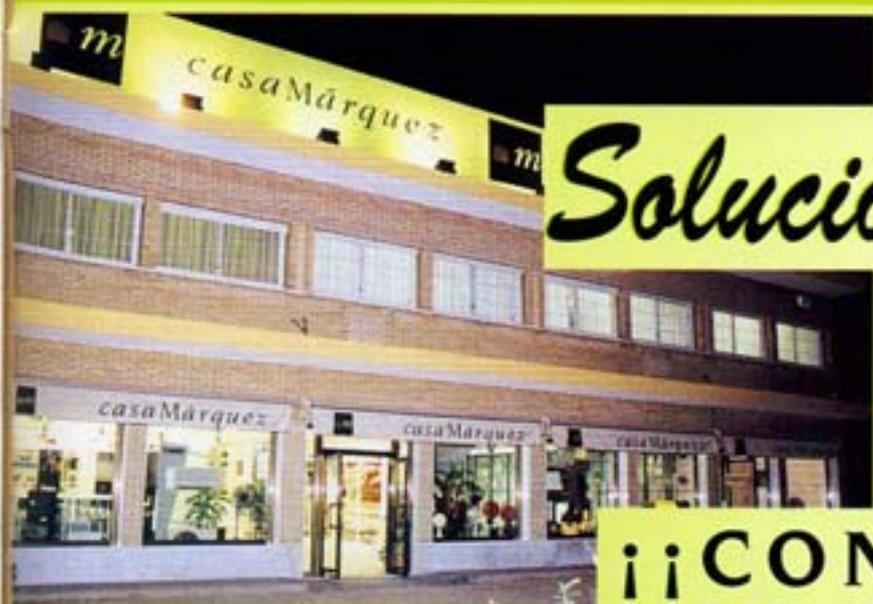
Maribel Esteban Pérez (Cartagena)

Casa del Tío Dionisio C A S A R U R A

RUTAS A PIE DENTRO DEL PARQUE NACIONAL DE CABAÑEROS



casaMárquez



Soluciones para todo

Antes de compra

¡¡CONSÚLTENOS!!

- ALMACEN DE MATERIAL ELECTRICO
- TELEFONIA Y CENTRALES TELEFONICAS
- TELEFONIA MOVIL
- SISTEMAS DE ALARMAS
- AIRE ACONDICIONADO
- SISTEMAS DE DETECCION DE INCENDIOS
- LAMPARAS ESPECIALES
- ELECTRODOMESTICOS



OFERTAS ESPECIALES

Ellos no saben que les ocurre,

...pero padecen una enfermedad degenerativa,
una enfermedad hasta hoy incurable.
Enfermedad de Niemann Pick

NECESITAMOS TU APOYO

Fundación Niemann Pick de España



Avda. Alacant, 1 piso 2º pta.1ª
Lleida

902 122 001

www.fundniemannpick.org
niemannpick@ono.com

AYUDAS ó DONACIONES
BCH 00492482632214398288