

FUNDACION NIEMANN PICK



D E E S P A Ñ A

sensaciones

Junio 2007 · Número 7 · Periodicidad Anual

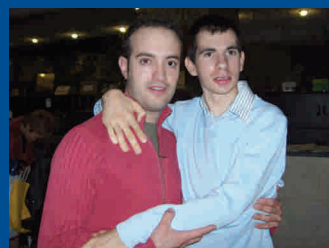
Sede social: C/ Cronista Muntaner nº 27 - 1º - 1ª • 25001 Lleida • www.fnp.es · Teléfono 973 206 117

Sueños ... incompletos

*La Ley de Dependencia,
un nuevo Derecho*



■ Javián y Moisés Urbán
colaboran y participan en actos
para la Fundación



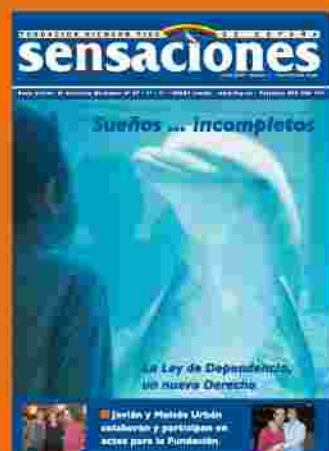
LA MIRADA DE LOS NIÑOS

Ha llegado la hora y me toca entrar en el mundo, mis papás me esperan entusiasmados, mamá siente dolor y quisiera que supiera que yo estoy bien aunque un poco asustado porque no sé que es lo que me espera allá afuera.

Todo ha sido un revuelo y no consigo sentir el corazón de mamá, mi compañero de todos estos días y mi consuelo, no sé que está pasando ¿Dónde estás mami?, no consigo verte. Todo ha pasado y estoy en los brazos de mis papás, siento el gran cariño que me tienen, sus olores me hacen sentir tranquilo, tengo ganas de aprender a hablar para decirles que estoy feliz con ellos y que son los mejores padres del mundo, por ahora sólo puedo dedicarles la mejor de las sonrisas y sé que ellos lo entienden. Siempre tendré esa conexión con ellos pase lo que pase y ahora antes de que se me olvide les diré...PAPÁ, MAMÁ os quiero y no debéis preocuparos por mí estoy en las mejores manos del mundo.

Manoli Castro





SUMARIO

Edita

Fundación Niemann Pick de España,
C/ Cronista Muntaner nº 27 - 1º - 1ª
25001 Lleida.

Coordinación

Cristóbal Fernández
Julia González

Ilustraciones

Javier Meléndez

Maquetación

Elena Mariño

Impresión

Gráficas Anduriña

Redacción

Sevilla:

Juaní Contreras, Javier Meléndez,
Juan Pedrajas, Dr. Ruiz del Portal

Cartagena:

Cristóbal Fernández

Talavera de la Reina:

Isabel Hontanilla, Antonio Abellán,
Miriam Romero, José Antonio Molina

Barcelona:

Sergio Vidal

Lleida:

Julia González, Manolo Campos,
Manoli Castro

Almería:

Miguel López

Vigo:

Marta Barros
Julia Mariño

Ávila:

Ana Martín, Mercedes García
González

Huelva:

Rubén Santiago, Alicia Ignacio Muñoz

Viladecans:

Rosa Hoya

Estepa:

Jesús García, Fali Ramírez

Elche:

Moisés Urbán



La Ley de Dependencia,
un nuevo derecho



Fisioterapia en el
Niemann Pick



Conferencia científico-familiar
de Ávila

- 2 La Mirada de los Niños
- 4 Editorial
- 5 Reflexión en el tiempo
- 6 Sueños...incompletas
- 7 A mi Alberto
- 8 Tu estás con nosotros
- 9 Cena benéfica en Ávila
- 10 Mis niños
Estepa!!! Siempre con nosotros. Gracias!!!
- 11 El Silencio de los callados
- 12 Una pequeña luz entre las tinieblas
- 13 Siempre estaré a vuestro lado
- 14 Almería ... seguimos caminando
Día Nacional del Niemann Pick
- 15 Cena Benéfica Sevilla
- 16 Orla
- 18 Carta a Carla Vidal
- 19 Enfermedad del Niemann Pick tipo A
- 20 La enfermedad de Niemann Pick
- 23 Fisioterapia en la enfermedad de Niemann Pick
- 24 Conferencia científico familiar de Ávila
- 26 Fisioterapia para la infancia
- 27 Ley de dependencia, un nuevo derecho
- 29 Agradecimientos
- 30 Cupón "Hazte socio"
- 31 Carta desde Ávila



CIF G25476821

www.fnp.es

Editorial

Juani Contreras
- Presidenta de la Fundación -

Queridos socios y compañeros, espero que cuando leáis nuestro séptimo ejemplar de nuestra revista *Sensaciones* sintáis en vuestro corazón que nuestras familias de la Fundación Niemann Pick siguen avanzando y siguen luchando por mejorar la realidad de los afectos de esta extraña y terrible enfermedad.

Seguimos con nuestra meta: promocionar la investigación, el asesoramiento a las familias y la comunicación y aunque no es fácil, gracias a nuestros socios y colaboradores, la investigación médica desarrollada en España sigue a cargo de nuestras doctoras Mercedes Pineda y María José Coll con un reto día a día y una entrega total. A nivel personal y siempre con la comprensión de lo duro que también para ellas significa la labor de tener que comunicar a las familias la realidad y la crueldad de esta dura enfermedad.

¡¡Gracias doctoras!!

También mi reconocimiento a la labor de Julia, nuestra Coordinadora, siempre dispuesta las 24 horas del día para el asesoramiento y la asistencia a las familias y que a ningún niño nuestro le falte todo lo que materialmente y con mucho cariño se le puede ofrecer y que las familias escuchen siempre una palabra de aliento a cualquier hora. Es la mejor medicina y tratamiento para los padres

Gracias, Julia.

También reconocer la labor de todas las familias que hacen posible la divulgación y comunicación pues es la única manera de que la

palabra Niemann Pick no quede en el anonimato y cada día se escuche más y sea menos rara.

Recordar a todas las personas que aunque no están con nosotros físicamente, si están en nuestro corazón (como Juan nuestro anterior Presidente o Susana Nieto, forman parte de este Proyecto y consiguen que junto a los niños nos den fuerzas día a día para que este barco como Juan siempre decía, llegue a buen puerto.

Gracias al cielo.

Después aquí mi cariño para el Patronato siempre intentando en las reuniones con ideas y cariño todo para ir salvando tantos obstáculos como a veces nos encontramos.

Espero que sigamos todos juntos,

Gracias

Dar la bienvenida a las nuevas familias, que se unen a nosotros con sus niños afectos, y decirles que no tengan miedo, que aquí estamos para todo lo que humildemente podamos ofrecerles y que no duden en llamarnos para todo lo que desde nuestra fundación podamos ayudarles.

También cuando este ejemplar de esta revista caiga en tus manos, deseo amable colaborador que tengas la oportunidad de conocer la gran familia y las sensaciones de la Fundación Niemann Pick de España.

Gracias



Reflexión en el tiempo



En todos los seres humanos, duermen sentimientos y emociones que no siempre salen al exterior. En mi caso entrar en esta aventura que fue la fundación, significó eso, dejar salir esos sentimientos que aunque no estaban dormidos en mí, no habría tenido oportunidad de expresar con personas que no son de mi entorno habitual.

Sentirme bien por el hecho de ayudar a alguien en un mundo en el que ves que todo es egoísmo, estrés, un mundo independiente y aislado, cambio mi vida. Cambio mi forma de ver las cosas, mi tiempo libre empezó a ser la fundación y cambio también la forma de ver a las personas.

Conocer a las primeras familias me impactó de una forma emotiva y especial; Es en ese momento donde uno se da cuenta donde se ha metido y la gran importancia que tiene nuestra ayuda, ya que nosotros no somos parte afectada. Sentir la gran responsabilidad hacía los niños y sus familias, contemplar la dulzura en la mirada de los pequeños me dio la comprensión de que todo cuanto se pudiera hacer por ellos siempre sería poco.

Saber que nos necesitan y que cuentan con nosotros para hacerle saber al mundo que ha llegado la hora de mirarlos a la cara y no girarla para otro lado como si no existieran.

Éramos inconscientes de la repercusión que iba a tener nuestro movimiento y eso quizás nos permitió tener la ilusión y la fuerza de que juntos podíamos cambiar el mundo.

Empezaron los primeros proyectos, parecían inalcanzables, pero eran y siguen siendo nuestra meta, hoy son proyectos casi cumplidos.

Pasan los años y me sorprende, la gente sigue escuchando y

colaborando, sabemos que la fundación tiene un nombre con Mayúsculas aquí en España y fuera de ella; nos observan con admiración por lo conseguido en tan poco tiempo, entonces uno se siente orgulloso de pertenecer a este gran proyecto.

Con el sentimiento de orgullo y fuerza, llega también la tristeza y el dolor que muerde el alma, cuando, conociendo a los niños de cerca, vemos como algunos que comenzaron nuestra andadura, nos van dejando con una sonrisa que arrodillaría al más fuerte.

Pero seguimos adelante, con el corazón roto pero no rota la esperanza, sin saber como consolar a las familias ni consolarnos a nosotros mismos.

La gran familia crece, dentro y fuera de nuestras fronteras y nos sentimos responsables de ellos también, eso nos hace fuertes y con mas ganas de luchar que nunca, nos creemos invencibles, pero como todo en la vida tiene dos caras y en ese momento perdemos a nuestro timonel (nuestro amigo Juan) se creo un vacío e incertidumbre difícil de superar, es ahí donde entendemos la necesidad de ser una piña.

Por los que están aquí y por los que van llegando a nuestra familia, los niños siguen siendo nuestra bandera. Nunca pensé en la fuerza y el valor que puede infundir un niño.

En estos últimos meses, han llegado cinco familias mas, son muchas en poco tiempo y eso te hace pensar que no podemos descuidarnos porque la lucha sigue.

Nuestra guardería del cielo, nuestro timonel y nuestros niños harán que ganemos esta batalla.

Manolo Campos



Sueños ... incompletos

.... “por quienes nos acompañan cogidos de nuestra mano, y por los que de su Memoria, nace el camino”

Con esta frase, profunda, llena de motivación e ilusión personal, resumía nuestro compañero Juan Girón, un gran soñador, algo muy característico y esencial en nuestra Fundación: que este proyecto tan pequeño por representar a tan pocos no sería posible sin el soporte y colaboración de muchas personas que de forma altruista prestan algo de sí mismos para lograr algunos de los fines que tenemos y queremos desarrollar. Y al mismo tiempo una consideración muy especial para aquellos niños/as chicos y grandes que fueron y son nuestro primer punto de referencia significando la Fundación un reconocimiento a su vida y entrega.

... Y así se creó y puso en marcha la Fundación. Con la idea clara de modificar algo en ese inapelable y casi imposible objetivo de modificar algo en la dinámica de una enfermedad incurable.

Así se construyó este buque llamado Fundación Niemann Pick, con la esperanza de navegar por este mar a veces encrespado y lleno de dificultad en pro de puertos de esperanza. Un buque cuyo cuaderno de bitácora escriben y han escrito con líneas muy hermosas, aquellos que nos han precedido con una gran lección de amor y entrega por esta causa tan justa.

No voy a abundar en el campo del sentimiento, sino en el de la comprensión, el trabajo constante y metódico que nos ha permitido a tan pequeño grupo humano llegar hasta aquí.

Para valorar lo que somos, no tenemos que olvidar nunca de donde partimos.

El éxito del que inicia un Proyecto como el nuestro, no sólo está en ver si consigue con prontitud los resultados previstos, no, el principal éxito es que lo intenta, que inicia algo nuevo, diferente, que antes no existía.

Después está el equipo (Patronato de la Fundación y familias) a quienes les corresponde desarrollar las iniciativas previstas y los planes de actuación que año tras año vamos diseñando. No puede haber lugar para la improvisación, sólo para los programas y actividades previamente planificados.

A nivel personal, si un sentido positivo nos inunda es ver que también en nuestra vida, con nuestros problemas diarios, nuestra realidad personal y familiar, nuestro trabajo, etc. también somos capaces de hacer un hueco para Soñar con nuevas realidades. Y nuestro premio es la enorme compensación moral y afectiva que se siente cuando trabajas en este o cualquier otro Proyecto solidario, de los que te piden un poco de esfuerzo y algo más de corazón.

Nuestro primer Sueño, nuestro primer fin fundacional, fue la *Comunicación*. Podemos dialogar, intercambiar experiencias, ideas, iniciativas. Podemos decirle a la sociedad que estamos aquí, que necesitamos colaboración y ayuda de la iniciativa y solidaridad que socialmente seamos capaces de generar a nuestro alrededor.

La Comunicación es la fuente esencial para mantener vivo un Proyecto y de la misma surgen los planteamientos e iniciativas de las cuales a su vez brotan en cascada respuestas a preguntas e incógnitas para muchos antes imposibles de descifrar.

Después Soñamos tal vez ayudar en algún proyecto de Investigación. Para nosotros era el colmo de un objetivo posible, hacer que *la investigación médica* inexistente para esta enfermedad rara, se iniciara.

Y hemos podido realizar un Proyecto completo de tres años de duración, el Estudio genético de portadores (2002-2004) y estamos actualmente desarrollando dos Proyectos más con la Universidad de Barcelona, el Hospital San Juan de Dios y el Instituto de bioquímica clínica, de Barcelona

Algo impensable hace seis años, pero hoy un logro de grandísimas consecuencias gracias, a la dedicación y esfuerzo altruista de las Dras. Mercé Pineda y Maria José Coll, y del Dr. Daniel Grinberg, y al apoyo y confianza demostrado en nosotros por muchas entidades y particulares.

Así hemos podido llegar a financiar estos Proyectos, con una inversión global de 195.000 € que nos han permitido hoy, entre otros logros, que podamos conocer las causas genéticas de la enfermedad, que puedan nacer 6 niños libres de la misma, entre padres portadores, y todavía algo más de gran interés, la aplicación del primer tratamiento, que a falta de conclusiones médicas, nos da indicios positivos por cuanto puede frenar la evolución de la enfermedad. Y ya en el año 2003, Soñamos y vimos posible y necesaria, en nuestro caminar y crecimiento humano poner una tercera vía de trabajo, *la Atención y orientación familiar*.

Y este servicio lo damos no solo a las familias de España, sino también a las familias latinoamericanas que se van uniendo en torno a este Proyecto. Porque el eco de nuestra voz también llega a través de Internet a otros lugares del mundo.

De esta forma y manera se han conseguido en nuestro país en estos casi siete años todos los logros que no han sido posibles en cien, desde su descripción en 1.914, por la sencilla razón de que esta enfermedad por minoritaria, no interesaba a nadie.

Leí recientemente una frase que decía “Aunque mañana se terminara el Mundo, hoy plantaría un árbol” tal vez sea esta misma la filosofía que nos empuja día tras día a todo ser humano que así lo quiera, a seguir trabajando en pro del sentido de lo que es y encierra la vida, cuando no se pierde nunca el sueño de un futuro mejor.

Estos son nuestros Sueños, siempre incompletos, porque nos sigue faltando algo más, pero son nuestra realidad. La que hemos podido hacer contigo posible.

El Mundo sólo ha podido avanzar durante los siglos gracias a soñadores que han visto posible y realizable cosas impensables por la sociedad que les tocó vivir. Para lograr la libertad alguien tuvo que soñarla, para crear una partitura, pintura, poesía, alguien tuvo que imaginarla.

Y todos fueron hombres y mujeres que se adelantaron a su tiempo y por ello ocurre que tienen que pasar a veces cientos de años para que alguien en la Historia valore lo realizado.

Los soñadores creen lo que hacen, tienen que sentirlo. Nosotros no somos personas significantes, más bien anónimos que estamos queriendo hacer posible un avance hacia otra realidad, la que nos lleva a la curación y eliminación de esta enfermedad.

Ven y Sueña con nosotros.
Cristóbal Fernández- Secretario -

A mi Alberto...

Es casi media tarde de un día cualquiera de una primavera cualquiera. Hace un momento que acabo de hablar con Julia, nuestro "farolillo de proa", la conversación se corta por una visita inesperada, con premura me anima a que escriba algo, que tengo "don de palabra" dice...

¿Cómo expresar con palabras las vivencias y sentimientos que me condicionan en estos momentos?, es difícil contestar, pero no más difícil que llevarlos, verlos, vivirlos...

Alberto ha tomado su merienda, casi 45 minutos de lucha, descansamos..., el movimiento runrunante de su chupete me dice: "adelante papá, yo puedo", lo mueve con ritmo, con apetito, a pesar de su dificultad respiratoria, termina...; es un valiente, un ser tenaz que no se rinde, hemos vuelto a ganar otra batalla. Ahora Él descansa, ha caído rendido, agotado, duerme junto a mí mientras escribo...

Entre concentración y sentimientos, le observo a menos de un metro de distancia, nunca me separo de Él. Una lágrima recorre mi ancho rostro, los pensamientos se me entrelazan, me confunden; parece que mi manifestación será triste, no va a ser así. Quiero transmitir el mismo ánimo y entereza que observo en Alberto, "el valiente".

Vino como un proyecto de futuro. Su hermano: "Rubén", que ahora estudia matemáticas en la habitación de al lado, decía que necesitaba un hermanito, un compañero, le llama "Frisquito", para jugar, pelear, compartir... Hablamos mucho, existe una buena



correspondencia, se está haciendo mayor con rapidez... Bueno, qué le vamos a hacer...!

La Naturaleza se ha encaprichado con nosotros, nos eligió, nos lo pone complicado; pero nosotros también se lo vamos a dificultar a Ella. "A pan duro, diente agudo". Lucharemos, haremos todo lo que en nuestras manos esté..., aún a sabiendas de que al final Ella ganará...

Las vanidades, los intereses, las diferencias..., quedan a un lado, ahora le toca a la familia. Formamos equipo, el proyecto se ha transformado en un día a día de aprendizaje, de lucha, de superación, de paciencia, de valor, de ánimo..., en el que cada uno de nosotros juega un papel importante.

Veo un mundo a mi alrededor, incapaz de haberlo observado, si no hubiera pasado por estas experiencias. La compañera, la madre, la confidente, la amante, la psicóloga, la cómplice...: "Conchi", demuestra una capacidad humana inigualable, no la conozco, le tengo gran admiración, ejemplo de ser..., "Amor, con amor se paga", ese es su lema...

¿Qué mal es éste, que por la espalda te sorprende con toda su peor vileza, y que hace de estos niños prisioneros de su propio cuerpo, privándoles de su libertad más natural...?

Muchas fueron las personas que con anterioridad a 1.928 se marcharon por una simple infección sin haber, ni siquiera, oído hablar de un tal Sir. Alexander; sin embargo, la esperanza vino a visitar al mundo en los años siguientes, y hasta hoy. Ojalá!, algún día otro "Dr. Fleming" dé con la "penicilina" que necesitamos tan ansiadamente.

Centrado en mis palabras no me he percatado, Alberto está despierto. Sonrosado, con grandes ojos redondos de color verde, pestañas gigantes, orejas de duende y cabello rubio dorado, me observa tranquilo..., acaba de regalarme una sonrisa..., mi recompensa. Es feliz...

"La calzada se me hace vereda y la vereda se hace senda, aún así hay que seguir caminando..."

Rubén Santiago



**busca hogar almería
& hermo viviendas**
servicios inmobiliarios

**Agencia
de Fomento del Alquiler**

Homologado por:

Nº de Registro 0500010
Válido hasta 04/05/2007



Avda. Cabo Gata, 136 · 04007 Almería
Tlfs. 950 244 357/ 950 230 770

www.hermoviviendas.com

**Promociones
Financiación
Ventas
Alquileres
Traspasos
Consulte nuestras
promociones**

Tú estás con nosotros



Queridas familias, expresar todo cuanto ven mis ojos es imposible, decir lo que siente mi corazón, es difícil, muy difícil. Me cuesta tanto que quizás me es mas fácil hablarle a Dios y no a los hombres, quiero decirle, explicarle, como se vive esta situación.

Hace unos días tuvimos un encuentro con nuevas familias de Barcelona, en ese momento recordé cuando llegue a la Fundación, en ella encontré amor, alivio y el consuelo de no sentirme sola, de encontrar una familia que pasaba por mi misma situación y eso mismo quise transmitirles yo: unión de sentimientos, manos que se unen, abrazos que dan amor; ojos que hablan, que expresan su dolor, cuantos sentimientos nos unen a ellos.

Ves reflejado tu mismo yo, cuando me explicaban pude compartir lo que sentían, ¿acaso fue posible no sentir dolor?.

Darí mi vida por cambiar la situación aunque se que no es posible, Señor danos fuerza y ayúdanos a encontrar la solución.

Hay personas que dudan de tu existencia, si estas, si nos tienes presente o si te preocupa lo que nos pasa, a nadie se puede convencer y sobre todo cuando hay tanto dolor, la impotencia te destruye.

Yo solo se que estas ahí, que estas conmigo, que eres mi guía, la luz que ilumina mi camino, el amigo que todos los días me da la mano y quien me ama sin medida, ¿podría yo decir a caso, que tu no estas?

Cuando la Fundación empezó a caminar había muy poquitas familias y empezaron muy unidas y con todas sus fuerzas, solo se tenían unas a otras, compartían su amor, sus miedos y su dolor y ahora, cuando llega una familia nueva seguimos igual que antes pero ya con las manos llenas, les ofrecemos:

- Unión familiar (nos reconfortamos mutuamente, las familias nos llamamos y podemos indicarnos unos a otros lo que es mejor para nuestros niños)
- Apoyo psicológico
- Equipo de investigación avanzando y luchando por encontrar la solución.
- Un estudio genético para tener hijos sanos
- Un registro de portadores.
- Y un medicamento que parece efectivo y creemos que funciona.



• Unas ayudas familiares que atienden las necesidades allí donde la sanidad no llega.

• Así que estamos orgullosos de estar unidos y poder ofrecer lo que antes no teníamos y todo esto y mas que conseguiremos simplemente porque TU estas con nosotros, porque las velas de nuestro velero se abren cuando hay viento y sé que Tú eres ese viento, porque nos ayudan todos aquellos que perdimos en el intento y porque de nuestro barco, eres Tú quien lleva el timón.

Rosa Hoya



SABOR DE ALMERÍA

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

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

Cena benéfica en Ávila

Hola a todos:

Desde a.C. quiero agradecer a la ciudad de Ávila su solidaridad, su apoyo y el cariño que ha demostrado hacia nuestra fundación.

Han sido varios los actos que he llevado a cabo a.C. ya: rastrillo benéfico, congreso científico-familiar, cena benéfica y os puedo asegurar que no serán los únicos, ya que hay en mente mas proyectos.

La cena benéfica que tuvo lugar el día 3 de Marzo, fue para mí un acto cargado de muchas sensaciones. Había que tocar muchas puertas pero no todas estaban cerradas, por suerte hay mucha gente que te escucha y que se interesa. Hubo buena respuesta ya que asistieron representantes de todos los cargos políticos de la ciudad y una mujer genial que ya ha demostrado su sensibilidad con nuestra fundación y es Inmaculada González, presentadora en TELE-TOLEDO que ya ha estado con nosotros en varias ocasiones presentando eventos a favor de nuestros niños.

Poco a poco la lista de asistentes iba subiendo y al final asistió mas gente de la que me esperaba, fuimos un total de 219 personas y espero que para la del año que viene esa cifra se quede pequeña, para que poco a poco mas gente se de cuenta de la meta que perseguimos y del final que tanto ansiamos.

Desde a.C. me gustaría agradecer a todas las personas que en un día tan especial para mí, estuvo a mi lado, apoyándome como siempre, se que cuento con todos vosotros: a toda mi familia, amigos, conocidos...

Durante la cena se produjo una rifa en la que contábamos con una camiseta del REAL MADRID firmada por todos los jugadores, 2 pares de zapatillas donadas por IKER CASILLAS y firmadas, 1 mayo de CARLOS SASTRE, 1 cachorrito, 2 canarios y 1 periquito, hubo buena respuesta y todo salió, también se hizo una tómbola, contábamos con mas de 250 regalos donados por tiendas de Ávila (a todos ellos también gracias).

Y para amenizar la cena tuvimos unas actuaciones, contamos con la presencia de JAVIAN de Operación Triunfo que junto a MOISES URBAN compusieron una canción para nuestros hijos. Ese día se cumplía uno de mis sueños: ver como alguien cantaba con el corazón a los niños enfermos por el NIEMANN-PICK. Para mí significaba mucho y ellos lo saben.

Tuve la ocasión de conocer a Javián en otra cena benéfica que realice en Toledo y al acercarme a él para darle las gracias por colaborar en nuestra causa, le pregunte que si le gustaría componer una canción para la fundación, él me contesto que por supuesto. Todo ese tiempo estuvimos en contacto y un día me comento que había conocido a un cantautor de Elche y que también quería colaborar para componer la canción, ahí apareció Moisés (que desde entonces no ha parado de hacer cosas por nuestros niños) entrevistas, difusión de imágenes de la fundación, dona parte de un disco que tiene en el mercado, sigue asistiendo a las cenas que se han ido realizando después para cantar las canciones...



Ana con Javián y Moisés

También actuó Luna (novia de Javián) a la que también me gustaría darle las gracias por su asistencia y su colaboración. Acudieron JAVIER DEL REAL, una gran bailarín que nos deleitó con todo su arte y JESUS DOCHADO que nos canto varios temas aparte de colaborar con su ayuda a que las demás actuaciones se produjeran, al grupo Decatón, y no podía faltar la representación de recortadores, que tienen intención de hacer un concurso de recortes benéfico para nuestra fundación, me gustaría agradecer a David (peke) y a Luís Eduardo Quinteiro su asistencia a la cena y darles las gracias de antemano.

Esa noche me sentí arropada por muchas familias de la fundación y por otras que aunque no son familias yo las considero como tal, puesto que luchan como el que mas, a todos gracias.

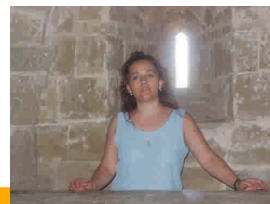
No me gustaría terminar esta carta sin deciros una vez mas que voy a seguir luchando por mis niños, que ni puedo ni quiero irme y deciros que, ojala en mis momentos malos, cuando nos dieron la trágica noticia, os hubiera tenido a mi lado, se que habría tenido vuestro apoyo, una palabra de aliento, un alivio al saber que había gente detrás que me entendía, que sabia por lo que estaba pasando, eso es lo que echo de menos, pero ¿sabéis que es lo que me lo esta compensando? Que ahora todo aquel que lo quiere y lo necesita sabe que tiene todo mi apoyo, hay veces que me pregunto que si podré seguir, cuanto tiempo mas y siempre y llego a la misma respuesta, contamos con angelitos en el cielo que nos ayudan a seguir luchando, sin dudarlo, sin descanso, por ellos debemos seguir, yo lo siento así, en mi caso se que hay dos estrellas que me están ayudando, que me apoyan en lo que hago, no olvidemos una cosa, que solo nos tenemos a nosotros, si entre nosotros no nos apoyamos, ¿quien lo va a hacer?.

Me siento reconfortada al saber que hay en el mundo seres que pueden comprender lo que todos nosotros sentimos solo con mirarnos y porque si tienen hijos, no es extraño que se sientan identificados. Es como si nos hicieran saber que no hay nada mejor que el cariño para seguir adelante, ellos nos impulsan muchas veces sin ser conscientes del gran bien que nos hacen, son tantas personas que no puedo poner aquí todos los nombres, pero nunca podremos agradecer algo tan hermoso como sus gestos de solidaridad

Os mando un beso y un abrazo desde Ávila

Ana María Martín

Mis Niños...



Después de siete años de caminar junto a unas familias que se han convertido en la mía propia, creía que estaba todo controlado, es fácil quererles, fácil dejar que el corazón hable y darles de alguna forma el aliento que necesitan, pero cuando ya nos conocemos, cuando se puede hablar prácticamente de todo...

¡De repente y en unos meses hacia acá, vuelta a comenzar! Entran a formar parte de la familia cinco miembros más Alberto, Anabel, Iker, Xavier y Alberto Manuel, cinco causas inmensas para no derrumbarnos ni desalentarnos, cinco sonrisas que me roban el alma y sus miradas hacen que todo lo conseguido y por conseguir valga la pena.

El retorno a los comienzos, las preguntas de los padres, las dudas, los miedos; ¿Cómo explicarles que cada instante es un momento de triunfo? ¿Como sin negarles la terrible verdad se les puede dar esperanza? Y sin embargo es necesario que todos ellos sepan que el momento presente es el único válido, no puedo dejarles que miren al futuro y crean que ese futuro ya ha llegado hasta ellos.

Comprendo que sus vidas han cambiado, que su situación es excepcional y que sus reacciones sean tan similares y distintas a

la vez, la necesidad de hablar de lo que están viviendo con otras familias que están en su misma situación porque hacerlo con los suyos es muy doloroso, la lucha interior entre querer ayudar dentro de la Fundación y a la vez las ganas de huir por lo que la propia fundación representa, es una lucha constante para los padres.

Igual que cuando comenzamos, espero estar a la altura, hablar con ellos cuando me necesiten, que sepan que no están solos y que cuentan con todo el cariño que Julia les ofrece como persona.

Comencé esta andadura con cinco seres maravillosos Daniel, Juan Antonio, Jose Agustín, Magdalena y Maria Jesus los que se les fueron uniendo a lo largo del tiempo Carla, Rafael, Sheila, Diego, Diana, M^a Inmaculada, M^a de la O, Maria, Ainhoa, Samuel, Jose Antonio, Caridad, Nacho, Pablo, Antonio Manuel, Jose Manuel, Tania, Paula, Joaquín, Aroa, Montserrat, Luís Miguel, Álvaro, Xian, Alberto, Anabel, Iker, Xavier y Alberto Manuel.

Ellos, todos ellos son el motivo real por el que comencé en la fundación y mientras ellos estén y otros puedan llegar aquí seguiré.

Julia Gonzalez



ESTEPA!! siempre con nosotros ¡GRACIAS!



Un año más hemos necesitado el apoyo de todos nuestros paisanos y de nuevo todos ellos han estado a nuestro lado. Nos sentimos orgullosos de pertenecer a ésta localidad que día tras día sigue apoyando nuestra fundación, desde la alcaldía que ha donado una generosa cantidad de dinero hasta la cofradía Hermandad Paz y Caridad y Grupo Joven, que han movilizao a todo el mundo para organizar la cena benéfica que tuvo lugar el día 2 de Septiembre del 2006.

Todos los comercios, colaboradores y el Local Santa Maria que nos cedió su local para que nos sintiésemos cómodos y que tuvieron que adaptarlo para que tuviese la mayor capacidad posible. Todo salió perfecto, nos sentimos emocionados de la calurosa acogida de nuestra gente y confiamos en que en el futuro, si volvemos a necesitarles continúen a nuestro lado como hasta ahora.

¡Gracias a todos!

Jesús y Fali

El Silencio de los Callados

*A veces eres frío
Y también dominante
Nos llenas de vacío
Para hacerte más gigante
Con tu pureza y tu poderío
Yo quisiera arrastrarte
Y me siento dolorido
De no poder callarte.*

*Amigo de la soledad
Vividor del dolor y del vacío
Soldado que mandas callar
A todo el que se ve perdido
Que trata de salvar
A sus seres más queridos*

*Este es el silencio que siempre está a nuestro lado
Que cabalga con caballos negros para no ser vistos
Pero si notados con un chichear de labios callados*

Hay diferentes tipos de silencios: los que nos hace dormir, el que nos ayuda a pensar, el que nos relaja con su paz y el que obliga a callar. Todos tienen una labor a realizar.

Pero hay uno que nos mata en vida, que nos hace sufrir y es el silencio de esos niños. Que con su terrible enfermedad se nos quedan mirando con un abrir y cerrar de ojos tristes. Que nos siguen preguntando ¿por qué no les podemos curar?.

Ese silencio hace presos a estos niños que estando empotrados al dolor, nos hace ver lo grande que es la impotencia que estos padres sufren en silencio.

Un sufrimiento que queda agri dulce en la vidas de toda la familia, unas ilusiones que se desvanecen cuando vemos que hay personas que al escucharnos hacen oídos sordos.

Son personas que no tienen sensibilidad alguna, que creen que no les puede pasar a ellos nada similar, piensan que sólo queremos que sientan pena de nuestros niños. Que queremos sacarles algo para beneficiarnos.

Están totalmente equivocados. Esas personas deberían de informarse más a fondo, creo que esta sociedad en la que vivimos, somos tan distintos los unos con los otros que no nos damos cuenta de que no somos tan diferentes sino que hay algunas personas que no quieren ayudar.

A esas personas yo las denomino como que viven en el silencio de los callados callan porque no les interesan que estos niños sufran el dolor y los agravios de esta terrible enfermedad. Siempre se dijo que callar es símbolo de cobardía y nunca mejor dicho a estas personas que van por la calle mirándote de reojo se dan la vuelta, dándote la espalda cuando te ven acercarte con la revista en las manos.

El silencio de los callados se hace notar en el ambiente que nos rodea, ¿Por qué no nos quieren ayudar, acaso son diferentes estos niños de los demás, es que no tienen derecho a la vida o que vivan el mayor tiempo con nosotros dentro de sus posibilidades. Que harías tu si te tocara a ti? te gustaría que te trataran así? No lo creo. Lo único que creo es que esta sociedad es muy injusta, por eso quisiera decirles a las personas que conviven con el silencio de los callados, que miren dentro de sus corazones, posiblemente encuentren un rincón vacíos y quizás sea el mejor momento de llenarlo con el amor.

Te sientes solo, abandonado, perdido en dudas, desconcertado y a veces no sabes si haces bien en gritar para que todo el mundo se entere, o si crees que es mejor callar, para que nadie se ría de tus dolencias.

Creo que lo mejor es gritar tan fuerte, que nuestros gritos despierten de una vez a todas estas personas, que salgan del letargo de la ignorancia, que no se escondan más en las brumas de intolerancia, sabiendo de sobra el dolor y el sufrimiento que estos niños de Niemann pick sufren en sus cortas vidas.

El silencio de los callados es el título que doy a este artículo, es algo triste, amargo y frío, pero creo que va acorde con estas familias, que esperan de todos vosotros (los que calláis) que nos echéis una mano a tratar de salvar a estos niños, o al menos a aliviarles durante el tiempo que les duren sus vidas .

Es muy fuerte decirlo, pero me gustaría poner alguna de estas personas delante de uno de nuestros niños, y que mirándole a los ojos fuese capaz de preguntarle.... si tiene derecho a la vida, que me digan si hay alguien capaz, que le pregunten a sus padres, que pregunten a los abuelos o al resto de la familia. Creo que no hay nadie, porque nadie puede aguantar el ver a todas unas familias llorar a corazón abierto.

Señores, no pedimos limosnas, tan solo pedimos que escuchéis a estos niños que no pueden hablar, ni moverse, ni andar y en algún momento no podrán ni reír. Con vuestra colaboración y generosidad les escuchareis en sus miradas, les hablareis con vuestros labios, les veréis moverse con vuestro amor, les veréis andar en vuestros deseos y como no les veréis reír en las sonrisas que brillarán en vuestros labios.

Este es un llamamiento en especial para los que no nos quieren escuchar y creen que no les puede pasar nada viviendo en el silencio de los callados.

Javier Meléndez



Una pequeña luz entre las tinieblas

Hoy queremos compartir, con todos nuestra alegría, por la estabilidad de Samuel, casi un año, manteniéndose estable y sin altibajos importantes, después de los últimos años de empeoramiento sin pausa, para nosotros esto es lo mejor que nos puede pasar. No sabemos ¿que pasara mañana?, pero este año no nos lo quita nadie.

Verle conectado, contento, dando pequeños paseos sin la silla y sin problemas de mocos, nos hace tener algunas esperanzas, no sabemos todavía si es por la nueva medicación que esta tomando (OGT 918 o Zavesca), aun no tenemos ninguna confirmación oficial pero nosotros personalmente creemos que algo tiene que ver.

Esto junto con el apoyo de las personas, que año tras año siguen estando con nosotros nos da fuerza para seguir trabajando por nuestra meta, curar o al menos detener esta enfermedad en el momento que se diagnostica.

Hay que ser realista y sabemos que para eso todavía falta mucho tiempo y trabajo por hacer, estamos apenas dando los primeros pasos, por ello cualquier pequeño avance que tengamos es todo un logro para la Fundación y para todas las personas que estamos en ella.



Samuel con Álvaro Bautista

También quiero compartir la ilusión de ver a Samuel cumpliendo sus ilusiones como la de conocer al campeón del mundo de motociclismo en 125 CC ALVARO BAUTISTA con el cual esperamos contar en alguna ocasión.

Estuvimos con MOISÉS URBÁN nuestro cantante preferido, lo conocimos hace unos meses en Ávila junto con JAVIAN, cuando presento la canción que había escrito para los niños. Este chico ha demostrado tener una sensibilidad especial con los niños y entender a los padres con su canción MI ÁNGEL, transmite a la perfección, nuestras emociones y sentimientos GRACIAS MOISÉS por que has llegado a la Fundación y te has volcado con nosotros, ojalá y hubiese mas personas como tú, ERES ESPECIAL.

Como siempre quiero terminar agradeciendo a todos los que colaboran con nosotros habitualmente en eventos, cenas benéficas o cualquier otra cosa que podamos necesitar. Ellos son todos los medios de comunicación locales y regionales



Samuel y Tania con Moisés Urbán

en especial La Tribuna de Talavera, Ecos, Onda Cero y por supuesto Tele Toledo con Inma González a la cabeza para presentarnos cualquier evento y animarlo de manera espectacular.

También contamos con la colaboración habitual de TAJESMES, MASTER TALAVERA, MUEBLES NONI y CAJA CASTILLA LA MANCHA, este año también hemos contado con la colaboración de CAJA RURAL, ALMEIDA VIAJES, INMOBILIARIA DEHESA DE PALOMAREJOS y NYC SPORTS seguro que ellos también se convertirán en habituales.



Isabel Hontanilla con José Francisco Rivas Alcalde de Talavera

Y como no al Subdelegado del Gobierno, Representantes de la Junta de Castilla la Mancha, Diputación de Toledo, a nuestro Alcalde y parte de la corporación Municipal y en especial WAYNE BRABENDER que estuvieron con nosotros en IV cena a favor de la Fundación NIEMANN PICK en Talavera.

**¡¡¡GRACIAS A TODOS POR HACERNOS SENTIR
QUE NO ESTAMOS SOLOS!!!**

*Isabel y Antonio
Talavera de la Reina*

Siempre estaré a vuestro lado

Hace aproximadamente seis meses conocí a unas familias que sin duda cambiaron mi vida por el problema que tenían sus hijos, niños en sillas de ruedas, sin apenas poder hablar cuando antes estaban llenos de vida. Conocí "NIEMANN-PICK".

Desde que los conocí no he querido separarme de ellos ni creo que lo haga nunca hasta poder conseguir que esta enfermedad desaparezca, pero por ahora estas familias dan gracias a Dios por que su niño sonría al menos una vez al día, que coma un poquito, que su mirada no se apague y así una infinidad de pequeñas cosas que hacen a estos niños lo mas grande del mundo.

La mirada de estos niños es un aliento para mi, es una "palabra" de vida es algo que solo se puede explicar si otro lo ha vivido es grande muy grande.

Cuando hablo a la gente de estos niño, de esta enfermedad, es como si en mi casa habitara "NIEMANN PICK" y es así como me quiero sentir, quiero saber de ellos de sus familias, su día a día porque gracias a ellos mi corazón late mas fuerte. La alegría que me despiden las familias con las que hablo es indescriptible, su fuerza, ganas de luchar, su sensibilidad, no os podéis imaginar las gracias que le doy a Dios por haberme cruzado en el camino de esta lucha contra la enfermedad, siento una necesidad que no puedo controlar de luchar junto a vosotros y me encantaría conocerlos a todos, de momento solo conozco a Samuel (Talavera de la reina) a Joaquín (Sevilla) y a Tania (Escalonilla).

Cuando conocí a Samuel yo estaba cantando la canción que he compuesto para los niños "Mi ángel" en la cena de (Ávila) ni siquiera lo había visto antes pero mi voz se la di, y la grabé en mi corazón y ahí sigue, después de esa cena también nos hemos visto un par de veces en Sevilla y Talavera de la Reina y es como si lo conociera desde hace años.

Os voy a contar una anécdota, después de una de las cenas cuando terminamos de todo el jaleo, fuimos a casa de Iabel y Antonio, porque yo dormía allí. Sus papás (un cielo de personas) decidieron salir a despejarse un poco, yo me quede con sus abuelos pero a él lo acostaron, cuando me dirigía a la cama me pare en la puerta de su habitación y no pude evitarlo, entre me puse de rodillas al lado de Samuel coji su mano y le dije (estoy aquí y estaré siempre) el me miró y con su mirada me dijo tanto que necesitaría muchas cartas para poder decirlo, fue precioso.



Moisés con Samuel

El otro niño al que conozco es Joaquín. Lo conocí en Sevilla desde que lo vi sentí unas ganas insoportables de estrecharlo en mis brazos pero no me atrevía no sé por qué, ese niño robó un trozo enorme de mi corazón y quiero que se lo quede.

Desde aquel día no he dejado de pensar en el momento de poder abrazarlo y decirle a él también que estoy ahí para siempre.

*"Quiero que pintéis mi corazón que la pintura la pago yo,
hay mucha gente para luchar
hay corazones que valen mas,
quiero que aparezcáis en mis sueños
los que están aquí los que están allí y juntos gritar:
¡en lo que pueda estaré a vuestro lado!"*

Moisés Urbán

Promociones inmobiliarias



**Dehesa de
Palomarejos**

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

Almería... seguimos caminando



¡¡¡ 21 Años de lucha contra reloj mirando hacia delante!!!

Miguel y María padres de María Jesús :Queremos seguir recordando a los lectores de esta revista "SENSACIONES" que seguimos nuestro camino con todas nuestras fuerzas a nuestro alcance y con la voluntad del Señor que es quien nos va guiando.

Así fue parte de la vida de María Jesús . Hasta los 14 años fue una niña llena de fortaleza y salud. Es auxiliar de clínica y estudió en el conservatorio de música 3 años de piano y 2 de solfeo.

De la noche a la mañana nos damos cuenta que le daban unas pequeñas convulsiones en el cuello y cerebro , lentamente iba perdiendo los reflejos. Seguía progresando su enfermedad , a veces se caía al suelo , ya no podía levantarse sola y nos miraba diciendo qué me está pasando madre mía- Así fue progresando su enfermedad, causándole un progresivo deterioro en todas sus funciones vitales, perdiendo la capacidad de mantener el equilibrio, dificultades para tragar los alimentos, insuficiencia respiratoria y la capacidad de hablar. Hace varios años que su alimentación se le administra por sonda gástrica.

Cuando estos niños enferman, empiezan a decirnos adiós haciéndonos sentir una sensación total de impotencia ante la peor de las adversidades, aún mayor al saber que no hay tratamiento para salvarlos.

No es nada fácil lo que un día nos propusimos llegar hasta el final de este proyecto. Sin poder desviarnos de la incertidumbre que nos conlleva al ver a un hijo que no puedes hacer otra cosa para salvarle como un ser humano y como tal se merece todas las atenciones necesarias para sobrevivir.



No nos queda otra forma de vida que es ayudarle constantemente y darle mucho y mucho cariño, porque de verdad se lo merece y mirar al Cielo pidiendo clemencia para todos estos niños. Es para nosotros muy importante saber que nuestros Delfines en el Mar siempre nos van acompañando con los colores del Arco Iris.

Miguel y María padres de María Jesús. Muchísimas gracias a todos nuestros colaboradores.

Miguel López

Día Nacional del Niemann Pick

En Sevilla se celebró el día Nacional del NIEMANN PICK. Una vez mas se situó en la puerta del Ayuntamiento de Sevilla, como ya es habitual año tras año una mesa con nuestras revistas, trípticos, dossiers, libros, huchas, pancartas, etc. Como cada año la mesa estuvo dirigida por Juani, May, Mari Tere, acompañadas en todo momento por nuestra buena amiga y colaboradora Rosa Martín Carrillo. En esta ocasión se adelantó al día 16 de Febrero, ya que el día 17 era Sábado y suele haber menos tránsito de personas por la Plaza Nueva, en la cual esta situado el Ayuntamiento. Además hubo que recoger con premura sobre las tres de la tarde por inclemencias del tiempo. A pesar de esto, las horas que allí estuvimos fueron fructíferas, por la considerable cantidad de personas que pasaron por la mesa, incluyendo al Sr. alcalde D. Alfredo Sánchez Monteseirín, que compartió unos minutos con nosotros. Como siempre se le informó a la ciudadanía en todo momento de nuestra problemática.

Desde estas líneas os animo a todos a que hagáis lo mismo en vuestra ciudad, pues es un buen sistema para dar a conocer la Fundación y los fines para los que trabajamos.

Juan Pedrajas



Avda. Alhambra, 18
ZAPILLO - ALMERÍA

Tel: 950 264 487

Cena benéfica en Sevilla

El pasado día 14 de Abril de 2007 se celebró en Sevilla la II Cena Benéfica de la Fundación Niemann Pick de España.

Todo comenzó a las 21 horas en el Hotel AL-Andalus Palace. Asistieron 432 personas. Sin duda fue un rotundo éxito tanto de asistencia como de organización, actos y actuaciones que tuvieron lugar durante el evento.

Debo agradecer en gran medida la extraordinaria colaboración que recibimos tanto de la dirección del Hotel en la persona de su director D. Marino Elorza, como del personal que estuvo a cargo del evento, que se volcó con el comité organizador, destacando por su enorme sensibilidad y buen hacer a la señorita Nuria Marín. La bienvenida y la presentación de la primera parte de la cena corrió a cargo de nuestro gran amigo y colaborador Juan Román Márquez Maya, de sobra conocido por todos nosotros por ser el autor del libro ¿Te atreves con el trece? (donado íntegramente para la Fundación). Su trabajo como presentador fue exquisito, no solo por la cultura y sabiduría que le caracteriza, también por los vínculos que le unen a la Fundación.



Comité Organizador

El momento mas emocionante de la noche fue la proyección del video sobre la historia de la Fundación, coordinado y realizado técnicamente por nuestro Secretario, al que desde aquí felicito con todo mi cariño.

La segunda parte de la cena fue presentada por Moisés Urbán, al

que también agradecemos su dedicación y entusiasmo, pero por encima de todo agradecemos su enorme corazón y el cariño que profesa a la Fundación y a nuestros niños, pues sé de sobra que han calado muy hondo en su corazón. Tal es así que en sus conciertos proyecta el video anteriormente comentado, además de ser el autor e intérprete del himno de la Fundación (lo podéis oír y descargar en su página Web: www.moisesurban.com). Donde hay una cena de la Fundación allí está el con su piano para amenizarnos y emocionarnos con sus canciones. Gracias querido Moisés.

También queremos agradecer desde estas líneas a todos los artistas que actuaron y que hicieron la velada tan amena y divertida, Hnos. Reguera, Nilo, Justo Gómez, Javier del Real, y especialmente a Yoel y Ani Cabello que animaron con su salsa cubana y que hicieron bailar a todo el mundo, además de ayudar en la organización del evento con mucho entusiasmo y dedicación.



Panorámica del Salón

Gran satisfacción nos produce la divulgación que tubo y el altísimo lugar en que quedó nuestra Fundación de cara a las muchas asociaciones que estuvieron representadas allí y al público en general.

Una vez más animamos a todos a organizar eventos de este tipo, aunque el esfuerzo que requiere es considerable, la satisfacción lo supera en gran medida... sobre todo sentir que se está haciendo algo grande y verdaderamente bueno en pos de nuestros niños y familias que tanto nos necesitan.

Juan Pedrajas



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

Oro *rojo*

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

Fundación Niemann



*Sheila
Tenerife*



*Jose Antonio
Aracena - Huelva*



*Monserrat
Ourense*



*José Manuel
Los dolores
Murcia*



*Joaquín
Sevilla*



*Tania
Escalonilla - Toledo*



*María Inmaculada
Plasencia - Cáceres*



*Rafa
Lerez Pontevedra*



*Rosa María
Viladecans*



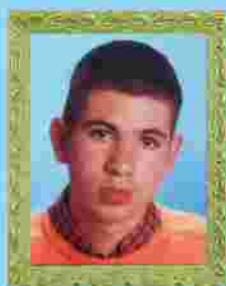
*Luís Miguel
Ourense*



*Aroa, ojos de su madre
Ávila*



*Paula
Murcia*



*Samuel
Talavera de la Reina
Toledo*



*Pablo
Petrer - Alicante*



*José Agustín
Cartagena*

Pick de España



Juan Antonio
Sevilla



Diego
Salamanca



Ainhoa
Ávila



Anabel
Igualada



Antonio Manuel
San Fernando



Carla
Barcelona



Magdalena
Quesada - Jaen



Mª Jesús
Almería



Alberto
Huelva



Alvaro
San Sebastián



Caridad Carmen
Burujón - Toledo



María de la O
Plasencia - Cáceres



Iker
Badalona



Alberto Manuel
Badalona

por ellos



Carta A Carla Vidal

Ante esta impotencia y dolor, os quiero dar mi agradecimiento con todo mi cariño y respeto a todas aquellas personas que me han ayudado en este proceso tan largo y tan difícil de sobrellevar. Ellos han estado siempre conmigo y con Carla, con toda su entrega y valentía. Afrontando un camino complejo, doloroso y, como no admitirlo, tan injusto para todas aquellas personas que, como yo, lo han padecido.

Ahora no me resisto a decir, GRACIAS PADRE, GRACIAS MADRE.

Todavía hay algo con lo que se me rompe el alma y fomenta más mi impotencia, y es que esta enfermedad no ha sido entendida a tiempo, y digo "tiempo" (una maldita palabra para mí), ya que tiempo es lo que Carla no ha tenido y me hace daño que el fantasma de la duda de algunas personas se apodere del natural desarrollo, de la esperanza y solaridad del que todos merecemos en momentos tan adversos.

Pero si hay un valor precioso que Carla me ha enseñado, es el perdón.

Por esto y por tantos motivos que no puedo transmitir en un trozo de papel pero si en mi corazón, te quiero agradecer hija mía, todo lo mejor que me has enseñado. El hecho más valioso es haberlo transmitido con el lenguaje de la alegría, con tu sonrisa y con tus ganas de vivir.

Ahora estoy muy feliz por tí, antes eras prisionera de un cuerpo que no te merecía y todos sabemos que estás aquí entre nosotros saltando, riendo y corriendo hasta el infinito, como siempre has deseado estar.

CARLA POR FIN ERES LIBRE!

Por siempre tu padre...



Enfermedad de Niemann Pick Tipo A

Dr. Ruiz del Portal

Se describió por primera vez ésta enfermedad en 1914 por el pediatra alemán Albert Niemann en un niño y en 1927 Ludwig Pick ya como una entidad propia diferenciada de otras enfermedades. A Crocker le debemos la distinción, en 1961, de los 4 tipos que hoy estudiamos (A,B,C y D).

Finalmente citaremos que fue Brady quien aisló en 1966 la enzima lisosomal esfingomielinasa, cuyo déficit produce los tipos A y B. Los tipos C y D tienen como causa un defecto en el transporte intracelular del colesterol que se acumula en su forma libre sin esterificar.

En el tipo A la esfingomielina se acumula en todos los tejidos, incluido el cerebro, comienza en la temprana infancia y es rápidamente progresiva causando siempre clínica neurológica importante.

Por el contrario en el tipo B solo se acumula en vísceras y si acaso escasamente en cerebro siendo los signos neurológicos ausentes o muy leves.

Estas diferencias son debidas a que el fenotipo clínico depende de la actividad residual del enzima esfingomielinasa que en el tipo A es nula o menor del 5%, mientras que en el B la actividad enzimática varía entre el 2 y el 10%.

El defecto enzimático es debido a mutaciones en el gen SMPD1 que ha sido mapeado y clonado en el Cr 11p15 habiéndose descrito más de 80 mutaciones con gran heterogeneidad, ya que pocos alelos se repiten con una frecuencia significativa, aunque sabemos que sólo tres mutaciones constituyen el 95% de los casos del tipo A de la enfermedad. La herencia que siguen es autosómica recesiva.

SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA

Raramente se suele presentar en período de recién nacido como hidrops fetal, y lo más frecuente es que se aprecie en éste período sólo una ictericia que puede ser bastante prolongada hasta una duración de 1-2 meses.

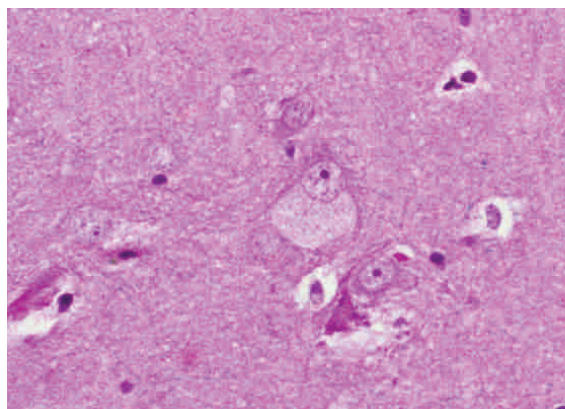
La forma clásica es la de inicio en los tres primeros meses de vida cuando se puede apreciar un aumento del tamaño del hígado y algo menor del bazo durante un control de salud o al realizar una ecografía por otra causa.

Coincidiendo con ello se inicia un fallo de medro con dificultades en la alimentación y a veces vómitos y diarreas.

Poco a poco se va presentando el síndrome regresivo característico que se inicia con indiferencia por el entorno, con menor viveza en la mirada, pérdida de la sonrisa afectiva así como del sostén cefálico con fallo en la adquisición de los ítems madurativos correspondientes a ésta edad.

Poco a poco se va apreciando una hipotonía de predominio axial, escasa motilidad global y falta de respuesta a estímulos. Se puede apreciar nistagmo pendular y poco a poco se va instaurando un cuadro de afectación cerebelosa y posteriormente espasticidad con hipertonía distal de miembros y a veces clonus aquileo. Finalmente vienen la evolución a la rigidez y tendencia a la hiperextensión del tronco con posteriores trastornos de la deglución y retención de secreciones bronquiales y otros problemas respiratorios que son la causa de su final que suele llegar a los 2-3 años de vida.

Se pueden presentar convulsiones, aunque no siempre y cuando aparecen son tardías y poco características de la enfermedad. Los electroencefalogramas suelen ser normales o algo lentos.



Células de Niemann Pick

En el examen oftalmológico puede apreciarse palidez papilar o atrofia óptica y en muchos casos se puede ver la característica mancha roja cereza.

DIAGNOSTICO

Se hará por todos los síntomas citados en el apartado anterior y ante la sospecha se hará estudio de linfocitos vacuolados en sangre periférica o en médula ósea que determinará si existen macrófagos cargados de vacuolas lo que conlleva el diagnóstico de enfermedad por acúmulo.

Serán orientadores la ecografía abdominal, los signos oculares, los potenciales evocados.

El estudio del líquido cefalorraquídeo no aporta datos al diagnóstico. En ocasiones puede apreciarse signos de neuropatía periférica, casi siempre en fases tardías.

Tras ésta sospecha seguiremos el estudio mediante la determinación de enzimas lisosomales en suero o leucocitos y finalmente mediante una biopsia de piel, se cultivan fibroblastos y se realiza la determinación enzimática y su grado de actividad residual.

Finalmente se hará el estudio genético del caso índice y posteriormente de los padres para determinar la mutación y poder realizar el diagnóstico de portadores así como el diagnóstico prenatal, en el que se determinará no solamente la actividad residual, sino la mutación en el mayor número de familiares posibles para evitar posibles errores.

TRATAMIENTO

Actualmente no existe más tratamiento que el paliativo de los síntomas que vayan apareciendo, pero ninguno curativo. Se han intentado el trasplante hepático y el de médula ósea sin resultados.

La próxima obtención de la esfingomielinasa para uso comercial será muy útil para los del tipo B, pero no será efectiva para los A ya que no pasan la barrera hematoencefálica y no corregirá las alteraciones neurológicas.

La perspectiva más definitiva será la terapia génica que ya se está ensayando de forma experimental en ratones habiéndose logrado corregir el defecto metabólico en fibroblastos cultivados y en otro grupo investigador también han logrado recuperar las anomalías neurológicas en ratones con Niemann Pick A.

La enfermedad de Niemann Pick

La enfermedad de Niemann Pick engloba cuatro subgrupos A,B, C y D. Clasificación que se realizó en el año 1961 por el Dr. Crocker.

El tipo A incluye a pacientes con una afectación neurovisceral severa. Es la manifestación más dura de la enfermedad y se presenta en niños recién nacidos.

El tipo B tiene afectación visceral y presentan un déficit de esfingomielinasa. La esfingomielinasa es un enzima lisosomal (que se encuentra dentro de los lisosomas de la célula) implicada en la degradación de esfingolípidos. Concretamente esta enzima es la encargada de catalizar y que se realice bien la reacción del paso de esfingosina a ceramida. En la enfermedad de NPA y NPB esta enzima falla y por lo tanto al no poder convertir la esfingosina a ceramida, la primera se acumula.

Pueden llevar una vida relativamente normal al no tener afectación neurológica.

Los tipos Cy D son similares. Presentan parálisis en la mirada superior, distonia, es decir, desordenes en el tono muscular; ataxia (Trastorno de la marcha o coordinación muscular que se manifiesta especialmente cuando se intentan realizar movimientos musculares voluntarios) y convulsiones... Tiene también un déficit no generalizado de esfingomielinasa.

El C y D presentan afectación neurológica y visceral y son consecuencia de uno o más de un defecto en el transporte del colesterol exógeno. El colesterol que proviene de la dieta. Todavía no se conoce la naturaleza exacta del defecto en el metabolismo del colesterol, y se ha detallado en la enfermedad NPC existen a su vez dos grupos distintos, denominados NPC1 y NPC2.

El 95% de los pacientes diagnosticados está en el grupo NPC1 porque su defecto primario es consecuencia de mutaciones en el gen NPC1, localizado en el cromosoma 18.

El resto de pacientes lo tienen localizado en el gen NPC2 localizado en el cromosoma 14.

El tipo D sólo se ha encontrado en algunos pacientes de Colorado (Estados Unidos).

Manifestación clínica en el tipo A.

Los pacientes tipo A tienen su manifestación clínica en un recién nacido que presenta ictericia prolongada y una gran hepatoesplenomegalia progresiva (engrandecimiento del hígado y del bazo). De esta forma se produce un aumento del abdomen. El hígado tiene un tamaño muy superior al bazo... Las primeras manifestaciones neurológicas consisten en hipotonía, es decir, sin tono muscular.

Los vómitos y diarreas son frecuentes y una alta elevación de las tasas de transaminasas y del colesterol.

A los 6 meses se hace evidente el retraso psicomotor. A medida que pasan los meses el deterioro motor y la pérdida de las capacidad cognitiva es progresivo. Sus posibilidades de vida están entre los 2 y 3 años de vida.

Manifestación clínica en el tipo B.

Estos pacientes se suelen diagnosticar en edad pediátrica cuando se aprecia la hepatomegalia y/o esplenomegalia en una revisión médica. No tienen la mayoría de ellos afectación neurológica y su nivel cognitivo es normal.

Su función hepática está alterada pero tienen un deterioro en la función pulmonar que será el riesgo para la supervivencia de estos pacientes.

Manifestación clínica en el tipo C.

Normalmente en recién nacidos suele presentarse con ictericia neonatal (color amarillento de la piel). Posteriormente se aprecia la afectación visceral en forma de esplenomegalia y/o hepatomegalia (Hígado grande). La enfermedad se evidencia cuando se inician las manifestaciones neurológicas. Los síntomas son torpeza motora, mal rendimiento escolar, pérdida de capacidad de concentración. Y parálisis de la mirada vertical.



SABOR DE ALMERÍA

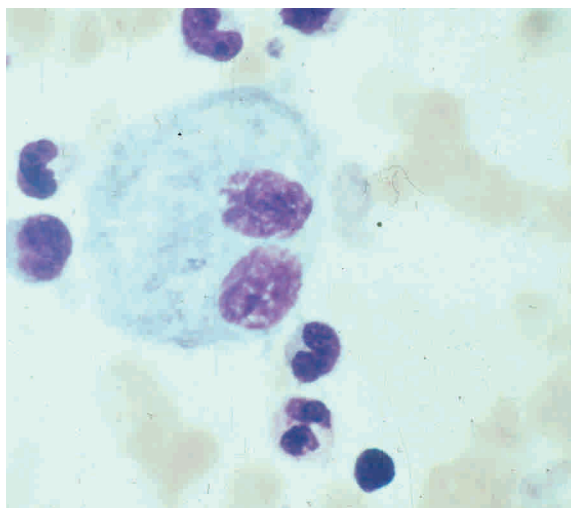
Nuevas Instalaciones
Ctra. de Níjar, Km. 8
Frente a aeropuerto

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

Hay cuatro formas de presentación, según la edad a la que se inician los síntomas neurológicos:

- Forma infantil severa. Antes de los dos años
- Forma infantil tardía, De los 3 a los 5 años.
- Forma juvenil. De los 5 a los 16 años
- Forma Adulto. A partir de los 16 años.

En estos últimos años se ha descrito una forma infantil precoz con insuficiencia respiratoria muy grave y muerte precoz que corresponden al gen NPC2.



Preparación histológica de médula ósea donde se observa una célula espumosa de depósito y con histiocitos azul. (Cortesía de la Dra. M. Mateo, Hospital Sant Joan de Déu)

DIAGNÓSTICO

Diagnóstico enzimático en los tipos A y B.

Los pacientes NPA y NPB presentan mutaciones en el gen S MPD1. El diagnóstico se realiza mediante la demostración del déficit enzimático a nivel celular.

En el tipo C se pueden presentar signos externos ya descritos anteriormente, pero al existir diferentes formas de presentación, según la fase de inicio de la enfermedad, el diagnóstico puede demorarse durante años.

Se aconseja el diagnóstico histopatológico. El Diagnóstico anatomopatológico (se hace en el laboratorio de anatomía patológica y por lo tanto sobre tejidos u órganos).

La palabra histo hace referencia a tejido) Mediante la punción de la médula ósea, en la que se encuentra la presencia de las células espumosas de depósito y los histiocitos azul mar. Pero, además se precisan estudios bioquímicos específicos para un diagnóstico correcto de la enfermedad de NPC.

La confirmación del diagnóstico se realiza en fibroblastos cultivados mediante una técnica citoquímica con filipina. La filipina es un antibiótico que al unirse al grupo del colesterol libre forma un complejo fluorescente. De esta forma, con un microscopio con luz ultravioleta, en los pacientes NPC pueden observarse un acumulo de vesículas peri nucleares fluorescentes...

Aproximadamente el 80% de los pacientes presentan esta manifestación conocida como "fenotipo bioquímico clásico" y el 20% restante no suelen presentar este aumento de vesículas fluorescentes y se les denomina con el "fenotipo bioquímico variante"

Existe una segunda técnica bioquímica para el diagnóstico con fibroblastos cultivados con niveles disminuidos de ésteres de colesterol y se realiza con una técnica radioactiva.

TERAPIAS PARA TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK, TIPO A, B Y C

Tipo A y B

Se han realizado diversos ensayos terapéuticos, como el trasplante de hígado o de células amnióticas en pacientes tipo B con escaso resultado.

Los trasplantes de médula no han mostrado resultados con mejoría a nivel neurológico.

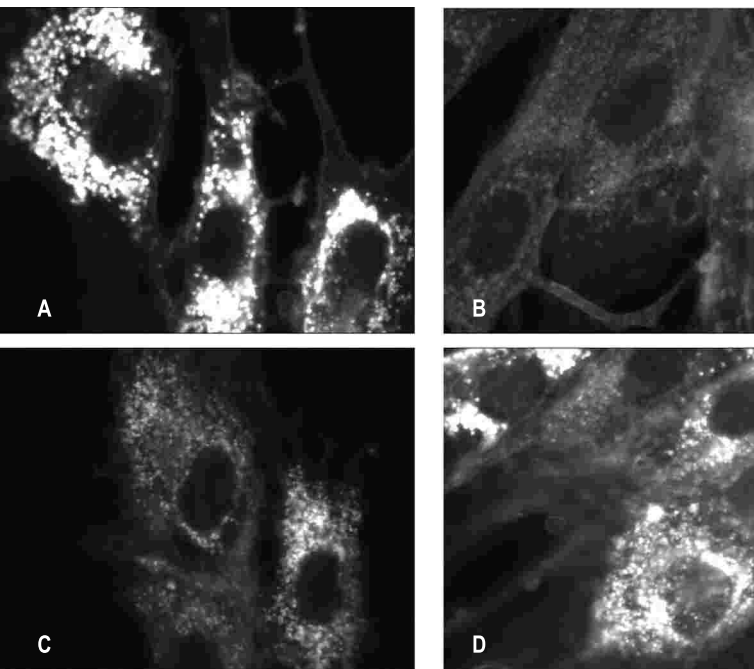
Actualmente se trabaja en la terapia enzimática substitutiva con enzima. Se espera que la obtención de la esfingomielinasa y su puesta en el mercado, dará lugar a que los pacientes tipo B puedan tener un proceso curativo.



GESTIÓN HIPOTECARIA • REFORMAS Y MULTISERVICIOS

Urb. Las Palmeras, portal 5 bajo
30380 LA MANGA • Murcia
Tel: 968 140 131 • Fax: 968 140 133
www.inmobiliariaelestacio.com
info@inmobiliariaelestacio.com





Tinción citiquímica con filipina. Imágenes obtenidas en el microscopio óptico (1000x)

Tipo C

A lo largo de algunos años se realizaron diversos ensayos con dietas alimentaciones sin colesterol y medicación que ayudara a reducir el nivel del mismo, pero no se han logrado obtener resultados muy positivos.

Hoy se está tratando con ratones ensayos para sustituir o reparar los genes defectuosos intentando corregir anomalías neuronales.

Otros ensayos con neuroesteroides en ratones retrasan la aparición de sintomatología.

Pero la terapia de aplicación en estos momentos en humanos, la estamos realizando dos años con algunos niños en España., mediante la administración de un fármaco por vía oral (Zavesca), que inhibe la glucosilceramida sintasa, que es la enzima responsable de la síntesis en algunos glucolípidos.

Este tratamiento ha dado resultados positivos en pacientes de Gaucher tipo I y se espera que pueda dar resultados beneficiosos para los Niemann Pick tipo C. En Estados Unidos e Inglaterra se está también ensayando su aplicación.

Zavesca pudiera frenar los efectos de la enfermedad, pero no es curativo. De momento no hay confirmación médica de los tratamientos iniciados.

EL CONSEJO GENÉTICO: LA PREVENCIÓN DE LA ENFERMEDAD.

La Fundación promovió un estudio genético de la población afectada en España. Estudio que fue dirigido por las Dras. Pineda y Coll del Hospital San Juan de Dios y el Instituto de bioquímica Clínica de Barcelona, desarrollado entre los años 2002 y 2004.

Gracias al mismo, hoy nos es posible ofrecer a las familias un diagnóstico de portadores y en su caso un diagnóstico prenatal. El conocimiento del genotipo de cada paciente es un consejo genético preciso a las familias que desean tener nuevos hijos. Esta opción hasta hace muy poco no existía.

El estudio molecular realizado en la población española ha sido sobre 40 pacientes. Se han encontrado 38 mutaciones diferentes en el gen npc1. De ellas, 25 son nuevas.



Breve resumen realizado por Cristóbal Fernández de un Capítulo escrito por las Dras. Mercé Pineda y María José Coll, que se encuentra en el libro: "Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias" 2ª edición. Editorial Ergon. P.Sanjurjo y A. Baldellou editores, capítulo 54 páginas 675-684, 2006



**MÁQUINAS Y HERRAMIENTAS
PARA LA MADERA**

Virutex colabora con la Fundación Niemann Pick de España, en solidaridad con todos los que padecen esta enfermedad.

www.virutex.es

Fisioterapia en la enfermedad de Niemann Pick

Miriam Romero García y José Antonio Molina Oliva

Los profesionales de la salud desempeñamos un papel muy importante e incluso, en algunos casos, imprescindible en multitud de patologías actuales, tal es el caso de la enfermedad de Niemann Pick. Tareas como el asesoramiento a familiares, las necesidades ortopédicas, las adaptaciones en el entorno, así como el tratamiento rehabilitador, forman parte de la labor ejercida por los fisioterapeutas.

El tratamiento fisioterapéutico profesional es un tratamiento de elección que, en combinación con el resto de profesionales (psicólogo, logopeda, neurólogo, etc...), pretende el abordaje de esta enfermedad de una manera integral. Pero, dada la regularidad con la que se debe realizar dicho tratamiento, resulta muy importante el apoyo y la colaboración de la familia, quien debe estar bien informada y concienciada de la situación.

En cada persona pueden diferenciarse distintos signos y síntomas dependiendo de la fase de evolución de la enfermedad. A modo general, se puede hablar de 3 fases diferentes:

La primera fase se caracteriza por una alteración de las funciones superiores, quedando afectados principalmente el lenguaje y el nivel intelectual; empieza a observarse un pequeño retraso psicomotor y ligeras alteraciones posturales ocasionando deformidades en el raquis (escoliosis, hipercurvatura dorsal, hiperlordosis lumbar) y, consecuentemente, leves alteraciones respiratorias. Por tanto, un tratamiento fisioterápico de elección debería contar con una reeducación del tracto orofacial a través del concepto Bobath para conseguir un lenguaje más fluido y prevenir y/o retrasar la aparición de alteraciones en la deglución propias de la 2ª fase, ejercicios de memoria y de orientación espacio-temporal, ejercicios de fortalecimiento y estiramiento de grupos musculares implicados para luchar contra la espasticidad, retracciones, etc., movilizaciones activas o activo-asistidas en función de la demanda de la persona y juegos de psicomotricidad de modo que el niño se sienta motivado y colabore. También se empezará a trabajar la reeducación postural y las posibles alteraciones del raquis mediante técnicas de masaje, ejercicios en cuadrupedia, flexibilización de tronco,...; y se realizarán ejercicios respiratorios, muy importantes en las sucesivas etapas.

En la segunda fase, encontramos un mayor retraso psicomotor que se manifiesta por alteraciones de la marcha, la destreza manual, control del tronco, alteración de la mirada, control de esfínteres, y se evidencia una alteración de la deglución. En este caso, el tratamiento fisioterápico consistirá en una reeducación de la marcha evitando el cansancio y la fatiga muscular; se trabajará la bipedestación, el equilibrio y la coordinación (óculomotora, manual, etc.); se realizarán ejercicios de psicomotricidad fina, así como técnicas específicas que engloben un tratamiento más global

(como el concepto Bobath, antes mencionado); y se continuará con los ejercicios de la fase anterior, sin olvidar la reeducación postural (incluido el mantenimiento de una postura correcta en la silla de ruedas, así como su manejo). En esta fase, daremos una mayor importancia a los ejercicios respiratorios (respiración abdomino-diafragmática, expansiones localizadas, entrenamiento de músculos respiratorios, higiene bronquial...).

En fases más críticas o avanzadas de la enfermedad, se produce una desconexión total del medio y la sintomatología se corresponde a una tetraparesia incompleta. Estos síntomas se acompañan de



crisis epilépticas y complicaciones respiratorias severas.

El paciente suele encontrarse en fase de encamamiento, por lo que un tratamiento adecuado requiere la necesidad de movilizaciones pasivas (o incluso activo-asistidas) para mantener libres las articulaciones en su recorrido articular; así como estiramientos y ciertas técnicas específicas que prevengan y/o traten complicaciones asociadas a la inmovilización, como es el caso de la fisioterapia respiratoria. Los objetivos de las técnicas respiratorias están enfocados a evitar el acúmulo de secreciones bronquiales mediante flexibilización de la columna vertebral y la caja torácica, drenaje bronquial, percusiones, vibraciones, aparatos para aceleraciones del flujo espiratorio/ inspiratorio y técnicas para provocar la tos. Además, puede ser necesario el uso de ventiladores mecánicos y/o de broncoaspiradores para evitar posibles obstrucciones en las vías respiratorias.

Por último, cabe destacar que cada tratamiento debe de ser personalizado, y no se debe de generalizar, por lo que cada persona necesita de un plan de actuación individual, específico y supervisado en cada momento.

Conferencia científico-familiar de Ávila

Por Marta Barros

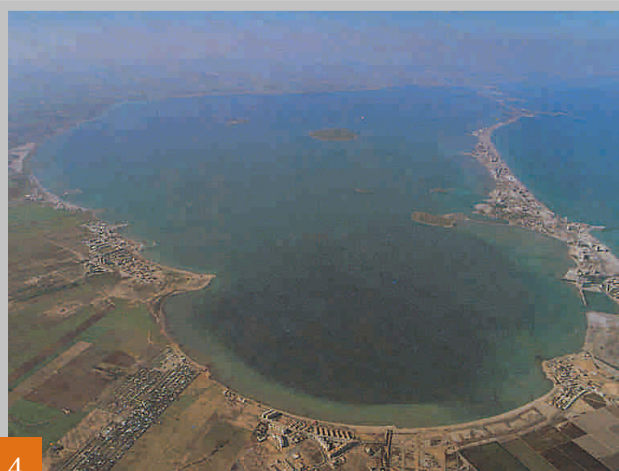
La Fundación Niemann Pick de España celebró en el Hotel Cuatro Postes de Ávila, los pasados días 17 y 18 de noviembre, su VII Conferencia Científico Familiar, con la presencia de la mayoría de sus miembros y de una importante representación de científicos e investigadores. Este encuentro anual tiene un doble objetivo; por un lado, exponer el estado actual de la investigación sobre la enfermedad y, por otro, servir de punto de apoyo a todas las familias afectadas.

La jornada del sábado 17 comenzó con la intervención de Juani Contreras, Presidenta de la Fundación, que tras un emocionado recuerdo para los que ya no estaban presentes, agradeció la presencia del equipo médico e investigador y saludó a las nuevas familias. A continuación tomó la palabra, en representación del Ayuntamiento de Ávila, Doña Montserrat Sánchez, que transmitió a los presentes dos mensajes del Alcalde de la Ciudad: en primer lugar su agradecimiento personal, tanto por la lucha de la Fundación y la labor realizada para concienciar a los ciudadanos, y, en segundo lugar, su apoyo institucional como alcalde de Ávila a la Fundación.

El Doctor Daniel Grinberg, integrante del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona y a cuyo cargo estuvo la siguiente intervención de la jornada, tras afirmar que se está comenzando a recorrer un largo camino en busca de una futura terapia, centró su exposición en el campo de la investigación científica. En efecto, en su exposición desarrolló las tres vertientes en las que está trabajando su Departamento. En primer lugar la expresión de alelos mutados en la enfermedad de Niemann Pick tipo A y B. En segundo lugar la identificación de alelos que quedaron pendientes en casos de Niemann Pick Tipo C. Y, por último el Doctor Grinberg expuso una aproximación terapéutica para el tipo C. Al respecto, en este momento su Departamento está trabajando en una línea de investigación basada en los siRNAs o ARN pequeños de interferencia como medio para interferir o silenciar genes. En este momento los siRNAs pequeños ya se están utilizando en la clínica, para enfermedades como, por ejemplo, la degeneración macular. El Departamento que dirige el Doctor Grinberg ha conseguido

demostrar su eficacia para bloquear la síntesis de glucosil-ceramida sintasa.

La doctora Mercedes Pineda continuó el turno de intervenciones centrando su exposición en el Protocolo de evaluación con "Zavesca". Al efecto, explicó detalladamente como funciona el Protocolo y su relación con la escala de discapacidad para estudiar la evolución de la enfermedad, que ha sufrido modificaciones tras la reunión mantenida en el Escorial a efectos de hacerla más útil. Tras el análisis de los parámetros de esplenomegalia, discapacidad, estudio cognitivo y actividad de la quitridosidasa, y tras haber reseñado los problemas que surgen en las evaluaciones, tales como las distintas formas clínicas en



Administraciones **INMOMAR**

Antonio Ruiz Asensio
ADMINISTRADOR DE FINCAS
Colg. nº 288

jaruiza@adm-inmomar.com
www.adm-inmomar.com

URB. MANGA BEACH · BLOQUE 5 · BAJO · 968 14 35 80
30380 LA MANGA DEL MAR MENOR



Doctora María José Coll, Juani Contreras, Doña Montserrat Sánchez, Doctora Mercedes Pineda, Doctor Daniel Grinberg

los diferentes estadios de la enfermedad o la necesidad de un mayor número de pacientes con la misma forma clínica, la doctora expuso las conclusiones a las que se ha llegado. Resumidamente estas se podrían sintetizar como sigue. En primer lugar la esplegomegalia no sirve para realizar un control evolutivo de la enfermedad. En segundo lugar las formas juveniles necesitan más tiempo de evaluación, ya que parecen presentar una detención en su evolución. En tercer lugar, se ha constatado una evolución del PET en las formas juveniles. En cuarto lugar, la actividad de la quitriosidasa ha servido de marcador evolutivo de la enfermedad y respuesta al tratamiento. Por último, la conveniencia de iniciar la inhibición con sustratos antes de que aparezcan signos neurológicos.

María José Coll, del Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, que apoyo la intervención de la Doctora Pineda, aportó el tono optimista a la exposición, afirmando que a nivel de diagnóstico prenatal el porcentaje de éxito se sitúa en el 100% de resultados.

Señaló la doctora que dicho diagnóstico puede efectuarse, hoy en día, a las 9-10 semanas de gestación.

Por la tarde tuvimos un emotivo recuerdo en Viviendo en Nuestra Memoria por nuestros niños, con palabras llenas de afecto de Juani Contreras y Javier Menéndez y Ana Martín.

Se presentó el documental "Renglones de mi vida" sobre la gestión de Juan como Presidente de la Fundación . Documental que en si mismo es un resumen de la historia de este Proyecto desde sus inicios en el 2001.

Se terminó con el lanzamiento al cielo de cien globos con los nombres de todos los niños.

Por la noche tuvimos una cena benéfica y de confraternización entre un numeroso colectivo de amigos y colaboradores de Ávila y las familias que se desplazaron desde toda España..

Participantes y asistentes a la conferencia de Ávila



Fisioterapia para la infancia

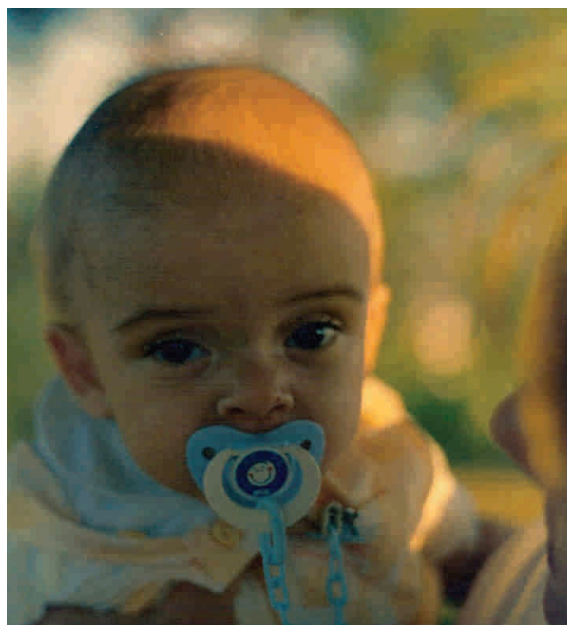
Hola a todos los lectores. Soy Alicia, una fisioterapeuta de Huelva. Llevo ya cuatro años ejerciendo mi profesión de la cual estoy muy orgullosa. Una profesión bonita, que cada día me alegro más de poder ejercerla pues me hace crecer y madurar como persona, además de disfrutar trabajando que no viene nada mal.

Durante estos cuatro años he trabajado en el campo de la neurología pero sobre todo en el de la traumatología porque aquí en España es el más desarrollado en el área de la rehabilitación. Sin embargo durante la carrera me enseñaron muchas mas patologías en las que podría intervenir la fisioterapia, pero nunca me llegaban. Un día sin esperarlo, un señor llamado Rubén me llamó por teléfono para ver si podría tratar a su hijo llamado Alberto, que tiene la enfermedad de Niemann-Pick tipo A. Esa enfermedad que me sonaba de tantas como vi durante mis estudios, pero que realmente no había conocido ningún caso.

Para comenzar a comentar el caso, debo confesar que mi experiencia personal en esta enfermedad era muy escasa, nunca antes tuve un paciente con esta enfermedad, por lo tanto cuando conocí a Alberto, y sus padres me propusieron posteriormente su tratamiento, supuso todo un desafío para mí. El primer paso en dar, era sin duda la búsqueda de información sobre la enfermedad, síntomas, causas, complicaciones, tratamiento, etc, para después poder realizar una valoración, sobre cuál podría ser el beneficio que la fisioterapia podría aportar a Alberto. Finalmente tras realizar la valoración, una valoración en la cual soy perfectamente consciente de la ausencia de solución, asumí el riesgo de intentar ayudar, en la medida de mis capacidades y conocimientos, llevando a cabo un tratamiento paliativo, y la consiguiente obtención de un aumento en la calidad de vida de Alberto.

Cuando por fin llegó el esperado momento de conocer a Alberto, me encontré con un niño que tenía una flacidez muscular enorme, con problemas respiratorios y un nivel de cansancio muy alto, por lo cual tomé la decisión de llevar a cabo un tratamiento que no le supusiera a él, un gran esfuerzo y más desgaste de energía.

El primer objetivo en el tratamiento es el de mantener los recorridos articulares, movilizarlo, trabajar la flexibilidad de la musculatura, para poder evitar de este modo, la aparición de retracciones o espasticidad.



Mi segundo objetivo es el de intentar prevenir, o al menos aliviar, los problemas respiratorios que padece.

Y por último, aprovecharme del sentido del tacto para la estimulación psicosensoorial y madurar así una vía de comunicación.

En poco tiempo de tratamiento que llevamos, la evolución lógicamente es escasa, aunque se ha conseguido algunos avances como que el niño es más receptivo al tratamiento y ha desarrollado algo más el tacto, dando lugar a un nuevo modo de expresión, además de no haber rigideces ni problemas articulares. También se le está ayudando a la eliminación de mucosidades y por lo tanto de facilitación de la respiración.

Para concluir quiero dar las gracias a esta familia, Rubén, Conchi y Rubén, por darme la oportunidad de poder realizar el tratamiento de Alberto, pues supone un desafío profesional para mí, y felicitarles por ser como son y luchar como lo hacen día a día juntos y unidos por Alberto.

Construcciones Generales

ARACONSA

Parida Saset, 7 - Alfarràs (Lleida)
 Tlfno.: 973 760 119 - Fax: 973 760 589
www.esaraconsa.com
info@esaraconsa.com

ARACONSA

Trabajos de cimentación y estructuras en la construcción de edificios para viviendas y servicios.

Desde la documentación necesaria para la instalación de grúa-torre, pasando por el vaciado del sótano e incluyendo los trabajos de encofrado y estructuras.

Araconsa está dotada de los recursos humanos y técnicos, y de toda la maquinaria necesaria para resolver de forma integral cualquier demanda de nuestros clientes.

Tlfno.: 973 290 258 - Fax: 973 290 395
www.esaraconsa.com/ferallas/hierro.html
ESTRUCTURAS FERROCONSA

Ley de dependencia, un nuevo derecho

La Ley de Dependencia, que entró en vigor el pasado mes de enero, ha creado un nuevo derecho de la ciudadanía en España: el derecho de las personas mayores y de las personas con discapacidad para recibir atención cuando no se puedan valer por sí mismas.

Estas personas deberán solicitar una evaluación en los servicios sociales de su Comunidad Autónoma para determinar su grado y nivel de dependencia. Una vez determinada la valoración, se realizará un Programa Individual de Atención (PIA) con los servicios y las prestaciones a los que tienen derecho.

En 2007 tendrán garantizada la atención las personas con gran dependencia y, en los próximos años, se irán incorporando paulatinamente al sistema las personas con dependencia severa y moderada.

DEFINICIONES DE LOS TÉRMINOS ESTABLECIDOS EN LA LEY

¿Qué es autonomía?

Es la capacidad percibida de controlar, afrontar y tomar, por propia iniciativa, decisiones personales sobre como vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como la capacidad de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria.

¿Qué es dependencia?

El estado de carácter permanente en el que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, enfermedad o discapacidad y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan la atención de otra o de otras personas o ayudas importantes para realizar las actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal.

En consecuencia, deben darse tres circunstancias para que una persona se encuentre en situación de dependencia:

- La existencia de alguna limitación (física, intelectual o sensorial) que mengue determinadas capacidades de la persona.
- La incapacidad de la persona para realizar por sí misma las actividades de la vida diaria.
- La necesidad de asistencia por parte de un tercera persona.

¿Qué son las actividades básicas de la vida diaria?

Son las tareas más elementales de la persona que le permiten desarrollarse con un mínimo de autonomía e independencia, tales como:

- El cuidado personal: asearse, lavarse y cuidar el aspecto personal; controlar las necesidades de micción e defecación e utilizar el servicio; vestirse; comer y beber.
- Las necesidades domésticas básicas: realizar las compras y controlar el suministro y servicios; ocuparse de las comidas, limpieza, lavado y pasado de ropa; mantenimiento de la casa.
- La movilidad esencial: cambiar y mantener diversas posiciones del cuerpo; levantarse, acostarse, permanecer de pie o sentado; desplazarse dentro del hogar; desplazarse por el contorno; desplazarse por distintos lugares.
- Las funciones básicas de tipo mental/intelectual: reconocer personas y objetos; orientarse; entender y ejecutar ordenes y tareas sencillas.

La mayor o menor dificultad para realizar estas actividades requiere la atención de los servicios sociales, pero sólo la imposibilidad o grave dificultad para realizar aquellas que se consideren básicas lleva consigo el reconocimiento del derecho a la prestación por dependencia.

¿Qué son las necesidades de apoyo para la autonomía personal?

Las que requieren las personas que tienen discapacidad intelectual o mental para hacer efectivo un grado satisfactorio de autonomía personal en el seno de la comunidad.

¿Qué son los cuidados no profesionales?

La atención prestada a personas en situación de dependencia en su domicilio por personas de la familia o de su entorno no vinculadas a un servicio de atención profesionalizada.

¿Qué son los cuidados profesionales?

La atención prestada por una institución pública o entidad, con y sin ánimo de lucro, o profesional autónomo entre cuyas finalidades se encuentre la prestación de servicios a las personas en situación de dependencia, ya sean en su hogar o en un centro.

¿Qué es el asistente personal? ¿Qué diferencia hay entre la asistencia personal y la ayuda a domicilio?

El asistente personal es una figura de apoyo a la autonomía de las personas con discapacidad. Es una persona que ayuda a otra a desarrollar su vida, para lo que realiza o ayuda a realizar tareas de la vida diaria de otra persona que, por su situación de dependencia, no puede realizar por sí misma.

**Taller de cerrajería
Fabricación y Montaje
Cubiertas
Prelacados en paramentos de fachadas**

Telefono 925 709 794
Móvil 609 863 902
45600 **Talavera de la Reina**

TALLER
C/Portiña, parcela 50
(Polígono Valdefuentes)
45638 **Pepino**

AJESME S.L.

El asistente personal acompaña a la persona para realizar las tareas que esta le indica y cuando le indica, y se convierte de esta manera en sus brazos, ojos, oídos, etc.

En la ayuda en el hogar el auxiliar que presta los servicios en el domicilio de la persona puede tener asignados distintos tipos de tareas como cuidados personales, domésticos, atención psicosocial...

¿Quién se beneficia de esta ley?

Todos los españoles que carecen de autonomía física, mental, intelectual o sensorial de forma permanente, tanto si esa pérdida es consecuencia de la edad como de una enfermedad o una discapacidad.

Para los menores de 3 años el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia atenderá, sin perjuicio de los servicios establecidos en educación y sanidad, las necesidades de ayuda a domicilio y, si es el caso, prestaciones económicas vinculadas a favor de los menores

¿Cómo se va a realizar la valoración de la situación de dependencia y cual va a ser el baremo?

El reconocimiento de derecho lo expide la comunidad autónoma correspondiente y tendrá validez en todo el Estado español.

Para la valoración de las personas en situación de dependencia, se utilizarán grados de dependencia en los que se estimará la cantidad y tipo de ayuda que se necesita de otra persona.

Se establecen tres grados de dependencia:

- GRADO I. Dependencia moderada: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria, por lo menos, una vez al día.
- GRADO II. Dependencia severa: cuando la persona precisa ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria dos o tres veces al día, pero no requiere el apoyo permanente de un cuidador.
- GRADO III. Gran dependencia: cuando la persona precisa ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial precisa del cuidado indispensable y continuo de otra persona.

Cada uno de los tres grados de dependencia se clasificará en dos niveles en función de la autonomía de las personas y de la intensidad del cuidado que requiere.

Para hacer efectivas las prestaciones, los servicios sociales establecerán un programa individual de atención para determinar los servicios y las modalidades de intervención más adecuadas a sus necesidades.

¿Cómo se aplicará la Ley en el tiempo?

El Sistema se implantará de manera progresiva

- 2007- Atención a las personas con gran dependencia
- 2008 - Atención a las personas con dependencia severa de nivel 2
- 2009 - Atención a las personas con dependencia severa de nivel 1
- 2011- Atención a las personas con dependencia moderada de nivel 2
- 2013- Atención a las personas con dependencia moderada de nivel 1

SERVICIOS Y PRESTACIONES

Siempre que sea posible se priorizará la prestación de servicios frente a las prestaciones económicas, y ambas son incompatibles entre sí, salvo la teleasistencia para las personas que no viven en residencia.

Servicios:

- Prevención de situaciones de dependencia
- Teleasistencia
- Servicio de ayuda en el hogar:
 - atención de las necesidades del hogar
 - cuidados personales
- Servicios de centro de día y de noche:
 - centro de día para mayores
 - centro de día para menores de 65 años
 - centro de día de atención especializada
- Servicios de centro residencial:
 - residencia de mayores en situación de dependencia
 - centros de atención a personas en situación de dependencia en razón de distintos tipos de discapacidad.

Las prestaciones económicas se utilizarán:

- Para la adquisición de un servicios de atención y cuidado, que estando determinado no PIA, no fuera posible acceder al mismo sea de carácter público o concertado.
- Para cuidados en el medio familiar: siempre que se den las condiciones adecuadas por circunstancias familiares, habitabilidad e idoneidad de la vivienda y otras, que serán, técnicamente valoradas para que, de forma excepcional, la persona beneficiaria pueda ser atendida en su entorno familiar y su cuidador reciba una compensación económica. Para ello deberá cumplir con lo establecido en las normas sobre afiliación, alta y cotización en la seguridad Social con respecto a esta actividad.
- Para la contratación de asistencia personal: el objetivo es contribuir a la contratación de una persona que preste atención personalizada durante un número de horas y que le facilite al beneficiario una vida más autónoma, el acceso a la educación, al trabajo o el ejercicio de las actividades básicas de la vida diaria.
- Existirán, además, ayudas económicas destinadas a :
 - adquisición de ayudas técnicas para la autonomía personal.
 - eliminación de barreras arquitectónicas para facilitar la accesibilidad del hogar.

¿Qué atenciones específicas contempla la Ley para los menores de 3 años?

Según el Plan Individual de Atención correspondiente podrán acceder a:

- ayuda a domicilio
- prestación económica vinculada al servicio
- prestación económica para cuidados en el medio familiar y apoyo a cuidadores no profesionales.

¿Deben participar los beneficiarios al coste de las prestaciones?

Los beneficiarios de las prestaciones de dependencia participarán en su financiación según el tipo y coste del servicio y su capacidad económica. Ninguna persona dejará de recibir atención por falta de recursos.

PASOS A SEGUIR

- 1 Acudir a los servicios sociales de la localidad para informarse.



- 2 Los servicios sociales informarán sobre cómo rellenar la solicitud. Con ella se adjuntarán:

- fotocopia del carné de identidad
- informe de salud del médico
- certificado de empadronamiento

El trabajador social lo enviará al Gobierno de la comunidad.



- 3 Unos equipos seleccionados por el gobierno autonómico se desplazarán al domicilio del solicitante y evaluarán el grado de discapacidad.



- 4 De nuevo, los trabajadores sociales diseñarán, junto al solicitante, un Plan Individual de Atención -PIA- con los servicios y ayudas que mejor se adapten a su situación y redactarán un informe social con las características del entorno del usuario.

Agradecimientos



AGRADECIMIENTOS DESDE SEVILLA

- Artesanías Medina Perez
- ETISUR SPAD, COOP. ANDALUZA
- Hermandad del Dulce Nombre de Bellavista
- C. D. Payasos Crouss (Fútbol Sala de Bellavista)
- Asociación De Vecinos De Bellavista
- Club del Pensionista de Bellavista
- A Los Comercios de Bellavista, Alcala de Guadaira y Dos Hermanas

Juani Contreras, Juan Pedrajas, Mari Carmen Valenzuela

AGRADECIMIENTOS DESDE ALMERIA

- Cooperativa Agrícola C.A.S.I.
- Agrupalmaría S.A.
- Herno Viviendas Inmobiliaria
- Universidad de Almería
- Fotos Leiva
- Imprenta Gutenberg
- Joyería Céniz
- Bracelet Platería Relojería
- Academia de Baile Santaria
- A Encarna Rodríguez
- A Farmacia Zapillo
- A Vegacañadas S.A
- Pinturas Píncel
- A Comercial Alcazaba
- Asistentes Sociales de los Hospitales Bola Azul, Cruz Roja, A. de Ciudad Jardín y A. de El Palmera
- Al periódico Ideal
- Al periódico Diario de Almería
- Emisora de Canal Sur TV y Radio
- Emisora de Radio Nacional de España
- Emisora COPE
- Emisora de Radio TV Canal 28
- Emisora de Radio Diputación

A todos **Los Socios de Almería** incluyendo a los de **Barcelona**, que con su ayuda que aportan son muy importantes para esta Fundación.

Asimismo también a todos los socios de toda España y a todas aquellas personas que con su gesto de colaboración hacen un bien social a todos los niños de esta Fundación.

A todas estas personas y entidades les reconocemos su importante labor social que prestan a esta fundación, por tal motivo, le quedamos

profundamente agradecidos.

*Un fuerte abrazo de nuestra parte,
Miguel López Castillo*

AGRADECIMIENTOS DESDE CASTILLA LA MANCHA

Nuestro reconocimiento a quienes han colaborado en la Cena benéfica de Talavera de la Reina

- Caja Castilla La Mancha
- Caja Rural de Toledo
- Talleres Jesús Mencía (Tajesme, S.L.)
- Almeida Viajes (Talavera)
- Muebles Noni
- Dehesa de Palomarejos

*Con todo el afecto de nuestra compañera,
Isabel Hontanilla*

AGRADECIMIENTOS DESDE AVILA

Por la atención y colaboración mostrada en la Organización de la Cena Benéfica el 3 de Marzo

- Excmo. Ayuntamiento de Avila
- Subdelegación del Gobierno
- Diputación Provincial
- Junta de Castilla y León
- Caja de Ahorros de Avila
- Tiendas y Comerciantes de la ciudad de Avila
- Fundación Real Madrid

Iker Casillas (portero del Real Madrid), Carlos Sastre (ciclista profesional), David (peque) y Lyus Eduardo Quinteiro (recortadores de toros), Javier del Real (bailarín), Dochado (cantante), Javian y Caqui y Moisés Urbán (cantantes), Inmaculada Gonzalez (presentadora del Evento)

Con el reconocimiento de Ana Maria Martín

AGRADECIMIENTOS A LOS AYUNTAMIENTOS DE:

- Estepa
- San Fernando
- Viladecans

Fundación Niemann Pick de España

En nosotros está la voluntad de resolver.

ASOCIATE

www.fnp.es

- Promovemos la investigación médica
- Asesoramiento y atención familiar
- Divulgación y comunicación social

El Próximo Noviembre Almería acogerá la VIII Conferencia Científico-Familiar



Fundación Niemann Pick de España

¡¡¡Nos vemos en Almería!!!

Fundación Niemann Pick de España

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

La actividad y objetivos fundacionales son:

- El fomento de la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapias para la enfermedad Niemann Pick.
- Asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas por la enfermedad.

- Promoción de seminarios, conferencias y actos públicos para favorecer el intercambio de conocimientos y su divulgación entre el personal médico, científico y los pacientes.
- Promoción en general, de actuaciones de carácter preventivo, y concretamente de aquellas que eviten la transmisión genética de la enfermedad.
- Los beneficiarios de las actividades son los enfermos de Niemann Pick y sus familias.

**Fundación Niemann Pick
de España**



www.fnp.es

Tel.: 973 20 61 17 / 902 12 2001

Donaciones BCH 00492482632214398288

Nombre y apellidos: DNI y letra:

Dirección: C. Postal: Población:

Teléfono de contacto: e-mail:

Banco o Caja de Ahorros:

20 dígitos de la cuenta (C.C.C.):

Aportación: ☐ 6€ ☐ 12€ ☐ 18€ ☐ 30€ ☐ Otra cantidad €

Periodicidad: ☐ Mensual ☐ Trimestral ☐ Semestral ☐ Anual

Firma

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



Carta desde Ávila



Queridos amigos:

Si me permitís, quisiera contaros la historia, de como hoy estoy aquí escribiendo estas líneas.

Hace siete años conocí a una persona maravillosa por un compañero de trabajo. Esta persona era su novia, que poco después pasaría a ser su mujer. Poco a poco se fue labrando una amistad que a día de hoy es tan fuerte, que no creo que nada ni nadie pueda destruirla.

Éramos jóvenes y con ilusiones. Se forjó entre nosotras como compañeras y amigas una gran amistad. Yo fui la primera en quedarme embarazada, pero la alegría duro poco, tuve un aborto, pero poco tardó en volvernos la alegría, estoy otra vez embarazada, tengo miedo pero esta vez va todo bien. La alegría se hace mayor cuando mi amiga me dice que ella también esta embarazada. Nace mi hijo un bebé precioso y sano, pero de esta alegría pasaremos otra vez a la pena, su bebé viene con problemas. No tira la toalla, ella no lo sabe pero ahí va a empezar su lucha. El bebé nace, y desgraciadamente nos abandona en muy poco tiempo. Yo empiezo con mi lucha interior, por un lado alegre de tener en mis brazos a mi hijo, y por otro la pena de los brazos vacíos de mi amiga. Sin darnos cuenta nuestra unión se va haciendo cada vez mas fuerte, cuando la desgracia llama otra vez a su puerta, pierde también a su marido ¡que dura y valiente eres!. Yo procuro estar en todo momento a su lado, es entonces cuando además de tener la suerte de tenerla a ella como amiga, empiezan a acogerme también en su familia como una hija mas ¡que gente dios mio! buenos como no se puede ser mas, siempre a tu lado cuando los necesitas. Están muy agradecidos porque estoy ayudando a su hija, pero lo que no saben es que su hija también me esta ayudando a mi, enseñándome a ser fuerte y luchadora. Al poco tiempo llegan los resultados de la enfermedad por la que su hija ha fallecido "Niemann Pick " suena raro pero ella no se rinde y busca información. Se entera que existe una fundación formada por familias afectadas por esta enfermedad. Se pone en contacto con ellos y hay esta Julia, coordinadora familiar, para recibirla con los brazos abiertos con todo el cariño del mundo. Decide unirse a ellos porque aunque su hija ya no este ella quiere luchar por los que aún quedan. Enseguida me habla de esta fundación, y claro yo

detrás apoyando a mi amiga. A día de hoy estoy muy orgullosa de haberos conocido, porque sois estupendos y me habéis enseñado a valorar muchas cosas, entre ellas a disfrutar de mis hijos, puesto que yo puedo hacer con ellos muchas cosas que desgraciadamente vosotros no podéis, y los que podemos no sabemos valorarlo. Espero poder seguir formando parte de vosotros durante muchos años. Esa amiga es Ana a la que vosotros padres, que todavía tenéis a vuestro lado a vuestros hijos, sepáis valorar su trabajo por ellos, y a los que desgraciadamente como ella los habéis perdido, invitaros a que la veáis como ejemplo de lucha a seguir, porque todavía hay mucha gente que os necesita al igual que vosotros habéis necesitado. Gracias por haberme permitido conoceros, y mandaros con todo mi cariño mucha fuerza para seguir luchando por vuestros hijos. A vosotros niños deciros que os quiero mucho, que sois lo mejor de lo mejor, y que estoy segura de que si la gente en vez de ver vuestra enfermedad os mirara a los ojos, se quedarían prendados y os apoyarían como lo hago yo. A los que ya no estáis, pediros que mandéis muchas fuerzas a vuestros papas y un beso muy fuerte para todos y uno muy especial para mi Aroa. Gracias a ti Julia, que al igual que yo, sin tener a nadie afectado, estas día a día con ellos al fin y al cabo todos luchamos por lo mismo. E jempro el tuyo a seguir por mi y por todos los que colaboramos, que podamos seguir siendo para estas familias pañuelo para secar sus lagrimas, y bastón en el que apoyarse.

Para finalizar me gustaría pedir un deseo:

Que la guardería que tenemos en el cielo se quede sin plazas y tenga que cerrar sus puertas, que para cuidar nuestros niños ya estamos nosotros ¿puede haber alguien mejor?

Gracias Ana por ser mi amiga, mi hermana, que te llegue la felicidad que te mereces, que es mucha, y que al igual que tu disfrutas conmigo de mis hijos yo pueda disfrutar contigo de los tuyos, que nuestra amistad sea como el matrimonio, que lo que ha unido la vida no lo separe el hombre.....

Gracias

Merce
Ávila

**RUTA
049HHK**

**RUTA
049HHK**

**RUTA
055GD**

055GDS

**RUTA
0180SH**

**RUTA
0180SH**

**RUTA
074M**

074MIY

**RUTA
021SXZ**

**RUTA
021SXZ**

**RUTA
017UQ**

017UQW

30 años uniendo distancias

Hace 30 años, en **MRW** adquirimos un compromiso de responsabilidad, rapidez, eficacia y calidad de servicio. Hoy ese compromiso ha hecho historia.

Porque somos la marca líder del sector gracias a la confianza de miles de usuarios que han crecido con nosotros, hoy **MRW** es un referente en la entrega responsable, adelantándose a las nuevas necesidades del mercado.

En 30 años, hemos crecido, hemos cumplido y hemos hecho historia.

Hoy empieza un nuevo reto.

902 300 400 - www.mrw.es

MRW

30 años generando confianza