



sensaciones

Junio 2009 · Número 9 · Periodicidad Anual

■ ***"El Nacimiento de mi hijo, ha curado mi corazón"***
Diagnóstico Prenatal, otro logro en nuestra investigación.

■ **Zavesca, primera medicación aprobada y reconocida en Europa y en España para tratamiento de Niemann Pick Tipo C**





Nice
for You

ser **original** marca la diferencia



2014
"International
Design Gallery"
Epoor 2014
Barcelona



2014
"Say of Category
Design for the
Entrepreneurs"
ADI Competition
2014



2014, 2013,
2012
"100 Design
Awards"



2014, 2013,
2012
"100 Design
Awards"

Visite la página web
www.nice4you.com
o llame al 915150432
Nice Automatismos España



abrimos un nuevo **futuro**



María José Coll



Mercé Pineda



Enfermedad Niemann Pick Tipo C: Presente y futuro

Zavesca, primera medicación aprobada y reconocida en Europa y en España para tratamiento de Niemann Pick Tipo C

Edita

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

Coordinación

Cristóbal Fernández (Cartagena)

Julia González (Lleida)

Sandra Rodríguez (Lleida)

Magdalena Rojo (Jaén)

Ilustraciones

Javier Meléndez,

Jose Guerra

Maquetación

Elena Mariño

Impresión

Gráficas Anduriña

Redacción

Sevilla:

Juaní Contreras,

Javier Meléndez,

Juan Pedrajas,

Mª José Cabello,

Rosa Martín Carrillo

Cartagena:

Cristóbal Fernández,

Isabel Esteban Pérez,

Mª José Angosto,

Elvira Rita García

Talavera de la Reina:

Isabel Hontanilla

Lleida:

Manuel Campos Valverde

Almería:

Miguel López y familia

José Salas Rodríguez

Fuenlabrada:

Raúl Garrido Esteban,

Salud Guerra Vega

Nicolás Luengo Sánchez

Mª Carmen Cortés

Viladecans:

José María Fernández

Estepa:

Jesús García,

Fali Ramírez

Barcelona:

Ceci Bertrán

Carmelo Fernández

Igualada:

José María Hernández

Valencia:

Inma Medina ,

Carolina Cerrato Blasco

San Fernando:

Natalia Muñoz

Algeciras:

Isabel Fernandez Sánchez

Córdoba:

Rafael González de Caldas Marchal,

Mercedes Gil Campos,

Vanesa Martín Palanco

Huelva:

Joaquín Leal

Argentina:

Marcelo Minotti

S U M A R I O



- 4 **Embárcate con futuro**
- 5 **Zavesca, primera medicación aprobada y reconocida en Europa y en España para tratamiento de Niemann Pick Tipo C**
- 6 **La Fundación Niemann Pick de Argentina**
- 7 **2008. Un año de resultados**
- 8 **Su Ángel de la Guarda**
- 9 **Cuento del Buscador**
- 10 **Únicamente una palabra.....Gracias!!!!**
- 11 **Carta de Joaquín Leal Héroe de héroes**
- 12 **Enfermedad de Niemann – Pick tipo C: Presente y futuro**
- 14 **Volver a empezar**
- 15 **Día Nacional de Niemann Pick en Sevilla ¿Quieres darme tu mano? Dedicado a María Jesús López Sánchez**
- 16 **Mercadillo Solidario del Colegio Madrigal El sueño de Raúl**
- 17 **De todo un poco**
- 18 **Orla**
- 20 **Resaca de emociones**
- 21 **Pintando sueños**
- 22 **Enfermedad de Niemann – Pick La Sobreprotección**
- 23 **A los patronos de la Fundación**
- 24 **Biografía de María Jesús, 23 años de lucha y sufrimiento**
- 25 **Mi experiencia I Encuentro Benefico Fundación Niemann Pick**
- 26 **Concierto Solidario en el I.E.S Saladillo de Algeciras Por ellos sigue mi lucha**
- 27 **Navegando con mi Fundación**
- 28 **Mi gran amigo**
- 29 **Xavier**
- 30 **Merienda en Estepa a beneficio de la Fundación Niemann-Pick de España**
- 31 **Poesía de Elvira Mi primer año en la Fundación**
- 32 **Con mucho amor**
- 33 **Notas de familia**
- 34 **Agradecimientos**

Editorial



Embárcate con futuro

Queridos amigos, socios y compañeros, una vez más gracias por seguir participando en lo más importante, el derecho a la vida.

Nuestro velero sigue su rumbo. Estamos en ello. Nuestra familia, la Fundación Niemann Pick, va avanzando, es obvio que hay que seguir luchando con las ayudas de las administraciones, la investigación de la enfermedad y el día a día de cada uno de nosotros con nuestras vivencias y historias personales. Pero este barco no se rinde. Sabemos que el camino quizás ahora es mucho más duro que antes, pues estamos alerta con cualquier noticia y novedad, a la vez la impaciencia e inquietud, no es quizá nuestro mejor amigo. Sé en lo más hondo de mi corazón que falta poco para que esta familia que navega de puerto en puerto llegue a su destino. Ese día Doctoras, patronato y todas las personas que nos ayudan, haremos una gran fiesta porque ese día celebraremos lo más importante para todos nosotros, que nuestros niños tienen curación, ya falta poco.

Agradecer una vez más a tantas y tantas personas que con su grano de arena colaboran día a día por nuestros niños.

A nuestras doctoras gracias, gracias en nombre de los niños, los padres y familiares, junto a la fundación habéis echo posible traer a España el tratamiento Zavesca, único medicamento de la investigación para la curación de la enfermedad. Por todo el cariño y comprensión que a lo largo de estos años, nos habéis dado, facilitando tanta información de lo que es la enfermedad para la tranquilidad de todos nosotros.

Ahora, nuestro barco sale de puerto, lo envuelve un gran arco iris con la luz de sus colores y un regimiento de guerreros delfines lo van defendiendo del oleaje. Nuestro patrón da la orden, los duendes echan las velas al viento y un coro de ángeles infantiles con alegría e inocencia cantan y pregonan que nuestros niños tienen derecho a la vida. Embárcate con nosotros, salimos ya.

Juani Contreras

Zavesca, primera medicación aprobada y reconocida en Europa y en España para tratamiento de Niemann Pick Tipo C

Estimadas doctoras Mercedes Pineda y Maria José Coll, llegásteis a nuestro Proyecto de la mano de nuestro añorado Presidente Juan Girón, cuando todavía andábamos en los primeros pasos de esta Fundación, en el año 2001.

Visteis un grupo de padres y madres expectantes que miraban a su alrededor buscando formas de combatir y cambiar la dinámica de una enfermedad. Y nosotros lo que teníamos era un sueño, ver la forma de poner algún ladrillo en la construcción de algún fundamento que en materia de investigación fuera tan solo, pero qué importante, el inicio hacia un fin, la esperanza de ver un día esta dura realidad cambiada. Y es que nunca se había realizado nada en esta materia, en nuestro país. Nada.

No son estas líneas para narrar nombres de difíciles proyectos y estudios desarrollados con objetivos entendibles sólo en los círculos más estudiosos de la enfermedad.

Pero lo cierto, queridas doctoras, es que hicimos bien los deberes, Los deberes que nos correspondía a todos nosotros. Encontrar como Fundación dos grandes doctoras que cuyo único espíritu y ánimo ha sido ayudar, amar a su profesión, sentirse no exclusivamente profesional en el diagnóstico, sino también en la búsqueda de causas, motivos y nuevos parámetros desconocidos a nivel del estudio de esta enfermedad, fue para nosotros un logro que nos ha cimentado como Fundación y una gran fortuna.

Esta Fundación, se construyó y consolidó sobre grandes pilares. No muchos, pero lo suficientemente fuertes y estables como para cerrar una gran estructuras entre ellos. Y la Investigación es uno de nuestros fundamentos.

Sabemos que sentís en nuestras Conferencias científico familiares, de forma directa, la única y la mejor compensación que os podíamos ofrecer, el cariño y admiración de nuestras familias y de ésta nuestra y vuestra Fundación.

Hemos tenido estos años una mutua identidad de fines, en las formas y maneras de hacer nuestras cosas,. Se ha formado un buen equipo de trabajo cimentado en nuestro Comité de Asesoramiento Médico Científico.

El trabajo del investigador es un mundo desconocido para todos, injustamente resaltado en la sociedad, sólo si hay resultados. Cuando se debe resaltar en si misma la labor y la constancia.

Zavesca resume un conjunto de estudios y trabajos con la base de su aplicación desde el año 2004 en los primeros pacientes. Ha sido la búsqueda determinante de parámetros que demostraran



María José Coll



Mercé Pineda

técnicamente su validez en el freno de la enfermedad.

Han sido varias las publicaciones realizadas al efecto, las conversaciones y colaboraciones entre profesionales varios, la exposiciones de datos en Congresos

Médicos a nivel Internacional y en definitiva la más perfecta posible labor de coordinación para nunca improvisar y si cimentar lo logrado.

No podíamos dejar pasar en esta edición anual, y resaltar, que no es simplemente el reconocimiento médico oficial de una medicación. Ese reconocimiento se ha tenido que basar en estudios determinantes realizados aquí, en nuestro país, con la colaboración también de cada uno de los hospitales donde cada niño tratado en fase experimental ha comunicado los datos que eran precisos.

Para todos nosotros como Fundación, la investigación ha sido mucho más. En nuestro país están naciendo desde hace 5 años, niños entre padres portadores con la tranquilidad de un primer diagnóstico durante las primeras semanas de embarazo. Es fruto también de la investigación en las causas genéticas de la enfermedad.

Son avances nuestros, hechos posibles también por nuestras familias que se han empeñado en organizar actos mil para recaudar los fondos que han permitido investigar. Por nuestros socios y colaboradores que ven junto a nuestro tesón y esfuerzo, resultados. Y también ilustres Ayuntamientos de Estepa, San Fernando, Viladecans, Almería, Sevilla, que todos aportan lo que pueden y todo es importante.

Gracias queridas doctoras. Recibir nuestro reconocimiento. Gracias a la entera dedicación de nuestras becarias, cuya labor nos consta ha estado siempre por encima de la prestación laboral, las doctorandas Judith Macías y Maria del Socorro Pérez Poyato.

Gracias porque muchos sueños, se han convertido en realidad.

Y porque seguimos trabajando. No nos hemos parado. Tenemos por delante horizontes de trabajo que se ensanchan, campos que se abrirán y apuntamos a mantener esa gran labor en el que sois parte fundamental marcando los caminos a seguir.

Las Familias de la Fundación



La Fundación Niemann Pick de Argentina

Después de casi 5 años de fundar la Asociación, muchas cosas pasaron, hubo algunos avances científicos, aparecieron nuevos casos, y muchos de nuestros niños ya no están, pero en su memoria, vamos a seguir con mas fuerza que antes. Conseguimos algo muy importante, que nos conozcan, que sepan de la existencia de la enfermedad, abandonamos la invisibilidad para convertirnos en el centro de atención de muchos.

Pensamos que éste era un buen momento para iniciar otra etapa.

Adherimos a la Fundación Geiser (Grupo de Enlace e Información Sobre Enfermedades Raras), junto a quienes estamos trabajando desde fines del 2008 en la difusión de todo el conjunto de Enfermedades Raras.

Argentina no escapa a las características mundiales en cuanto a este tipo de enfermedades se refiere, desinformación, diagnóstico tardío, falta de contención, falta de una ley que nos ampare, y hasta discriminación son características frecuentes y que sufrimos sistemáticamente.

En nuestro caso, después de 8 años sin un diagnóstico preciso, cuando se detectó la enfermedad, nadie sabía que hacer, y como en otros tantos casos fuimos los padres los que tuvimos que tomar el timón de un barco a la deriva y tratar de conducirlo hacia a un puerto que nos era desconocido. Particularmente para nuestra familia el día día es diferente, a casi 3 años de quedar en estado de coma, Estefanino se da por vencida, está en casa, en internación domiciliaria, rodeada de sus seres más queridos, sus ganas de vivir derribaron los pronósticos médicos, superó el coma evolucionando a un



estado de conciencia alternativa, donde puede estar atenta, y contestar moviendo sus dedos o sus ojos.

Todos los días se le levanta, y en su silla de ruedas se le lleva al jardín, puede ver el sol, sentir el viento en su cara y acostarse en el pasto.

El amor y el instinto materno lograron algo que contradijo los pronósticos médicos, aún así sabemos que transitamos por la delicada frontera de la vida, pero el amor, el cariño, la estimulación constante y la esperanza **TODO LO PUEDEN**, vamos a seguir tratando de darle siempre la mejor calidad de vida y siempre vamos a buscar algo más.

No hay mejor palabra para sintetizar nuestros caminos que la que utiliza la NNPDF (Asociación Niemann Pick de EE.UU.) en su campaña de concientización, la palabra es **PERSEVERAR**, y es lo que hacemos todos los días, **INSISTIR**, **SEGUIR ADELANTE**, **NO AFLOJAR**, todos esos son sinónimos que conocemos muy bien y que no abandonaremos hasta lograr nuestros objetivos.

Tal vez nosotros no veamos el resultado, pero habremos dejado los cimientos para que otros continúen con la obra. Todo nos lleva tiempo, la tarea es mucha, pero el fin es uno sólo.

Gracias a todos por estar.

Marcelo Minotti - Presidente Asociación Niemann Pick de Argentina

2008. Un año de resultados

Si tuviéramos que definir el año 2008, sería como un año de resultados. Los resultados son siempre producto de un trabajo continuado, nunca fruto de la improvisación.

Remarcamos algunos de ellos:

- Durante éste año se ha realizado una gran labor de **Coordinación externa** que nos ha servido para ampliar la relación con la Federación Española de Enfermedades Raras y con EURORDIS, el equivalente pero a nivel Europeo. Los resultados son evidentes. Un enlace definitivo con la problemática común que nos lleva como enfermedad rara con otras Asociaciones y aprovechar las inercias existentes en estos dos foros importantes.

Buscando la mayor profundización y logro en resultados nos habíamos planteado este 2008 ampliar el contacto con las diferentes Asociaciones Niemann Pick del Mundo y en este sentido nos reunimos con la Asociación Italiana. Ahora participaremos en el primer foro que a éste nivel se celebrará en Inglaterra para el mes de Octubre.

- **La constante actualización de la Web (fnp.es) y su dimensión como servicio de orientación e información.** Esta labor, enmarcada dentro de uno de nuestros fines fundacionales, la divulgación y comunicación, da respuesta a muchas familias que lo necesitan y lo piden en todas las partes del mundo, principalmente las de habla hispana. Son muy frecuentes incluso las consultas médicas que algunos profesionales de centros hospitalarios han podido dirigir y que se han remitido siempre a nuestro Equipo Médico para su respuesta.

¿Imagináis cuántas cosas dependen de una buena orientación médica o familiar para la mejor atención a un enfermo que tal vez en su país no encuentre lo que aquí tenemos, empezando por un grupo humano unido y organizado?

- **Reconocimiento de Zavesca como tratamiento adecuado para Niemann Pick tipo C.** Este es un momento y una fecha de las que quedan para nuestra Historia.

A nivel mundial no ha existido nunca un fármaco para el tratamiento de ésta enfermedad.

Para llegar aquí han sido varios los trabajos de Investigación impulsados y desarrollados por nuestra Fundación desde nuestro mismo inicio en el 2001 que empezaron por el estudio genético de portadores, después por la publicación y exposición de los primeros resultados, con un trabajo impresionante y altruista que han desarrollado y siguen desarrollando durante estos años las doctoras Mercedes Pineda y María José Coll.

Es importante destacar que el primer logro en la lucha contra la enfermedad producto de la Investigación fue posibilitar la prevención de la enfermedad. Evitar su transmisión dentro del árbol familiar dónde se ha registrado un caso. Pero además, tenemos que destacar que se ha posibilitado el nacimiento de niños entre padres portadores con el 100% de seguridad en su diagnóstico prenatal. Éste fue el primer logro. Nunca debemos olvidarlo y en este aspecto se trabaja desde el primer momento que se identificó las causas genéticas en cada portador.

En Investigación médica, cada objetivo cumplido es el inicio de una segunda fase nueva y complementaria. Son eslabones de una cadena que van abriéndose.

Llegar ahora, a este nuevo objetivo ha sido posible porque antes se han dado años de trabajo, de superación constante de muchas dificultades.

Aplicar en fase de ensayo ésta medicación ha requerido un protocolo médico,



Natalia Arias, 10 años, hermana de Nachete.

una autorización expresa del Ministerio de Sanidad y la colaboración de varios hospitales y profesionales en España, donde están siendo tratados los niños por ser su centro de referencia.

Hoy no narramos las dificultades, inmensas a veces, por el altísimo coste de la medicación, sufragadas por la sanidad pública, sino también por la dificultad en centralizar los datos de control y seguimiento en los pacientes para tener la visión global del tratamiento cuando nunca en ningún lugar del mundo se había administrado a niños por debajo de los 14 años.

Durante este proceso y básicamente durante los años 2007 y hasta la fecha tuvo que centrarse este dilatado trabajo en la búsqueda de marcadores médicos que demostraran su efectividad, marcadores obviamente antes inexistentes. Otra etapa en la Investigación.

Durante estos años se han firmado Convenios de colaboración con el Hospital San Juan de Dios, el Instituto de Bioquímica Clínica y la Universidad de Barcelona. Mención especial supone también el Convenio firmado con el Ayuntamiento de Estepa y la colaboración de "La Caixa" que han posibilitado con su apoyo económico y su subvención esta labor de investigación.

No dudéis queridos amigos que estas líneas se quedan cortas para enumerar ésta labor y su resultado.

Solamente el resultado de ésta gestión merecería páginas de detalles, pero no es necesario. Nos queda anunciarlos, que en diciembre, el EMEAS (organismo que regula en Europa la aplicación en seres humanos de una medicación) aprobó su eficacia y por ende ha sido aprobado en España. Ahora mismo, en fase de implantación.

Hoy desde estas páginas agradecemos la entrega de estos profesionales y las becarias que durante años han contribuido siempre con un gran corazón por su trabajo a lograr que estos fines se hayan convertido en realidad. La Fundación ha sido la impulsora de todo el proceso, porque la investigación es uno de los fines básicos de nuestra razón de ser.

Valoramos la implicación de los propios Laboratorios Actelion, fabricantes de ésta medicación.

La colaboración de otros centros Hospitalarios y Profesionales diversos para aplicar y hacer posible la aplicación de la medicación.

Y en la base de todo esto, están nuestras familias con su esfuerzo en la organización constante de cualquier acto que pueda aportar fondos para la investigación, algunos otros Ayuntamientos como los de San Fernando o Viladecans, entidades como "La Caixa" y están Vds. Nuestros socios colaboradores, cada vez más, que pese a la crisis económica, saben que su pequeña aportación es suficientemente importante para llegar a narrar los resultados obtenidos.

Estos son los resultados externos, los logros u objetivos, que se ven.

-Otros logros no son sólo de éste 2008, son de cada año y sólo lo evalúan las personas en su propia experiencia. Son las familias que con un diagnóstico han llegado año tras año y hemos llevado a ellas lo que somos y queremos. Seguro que también en ese trabajo que toca en lo personal a cada familia, a través de **nuestra labor de coordinación familiar**, queda en ellos para siempre la huella y el resultado que de otra manera nunca hubieran obtenido. Esta suma de esfuerzo en lo personal y en lo colectivo nos lleva dónde estamos, es bueno, sin pararnos en el camino, valorar lo andado, contemplar y dimensionar también lo que hemos logrado. Esta ha sido nuestra principal cosecha de un año inolvidable. 2008.

Cristóbal Fernández - Secretario



Queridas familias, soy Natalia y quiero compartir con todo el mundo, lo dichosa y feliz que me siento por volver a ser mamá de un niño precioso y bueno como mi ángel. Como sabéis desde que mi hijo falleció he intentado por todos los medios ser mamá de nuevo pero la vida no me lo ha puesto nada fácil, aún así, nunca me he dado por vencida y he luchado contra viento y marea porque necesitaba volver a tener entre mis brazos a mi hijo y a que brotasen en mí, todos los sentimientos tan tiernos y dulces que despiertan ser madre.

El nacimiento de mi hijo Hugo, no es para olvidar o sustituir a Antonio, no quiero olvidar a mi hijo, pero sí se ha curado mi corazón, he vuelto a sonreír y a tener nuevas ilusiones. Aún no me lo creo, parece que estoy soñando, pero al abrir los ojos, miro a su cunita y sigue ahí, esa carita tan bonita y esos ojos que me miran dulcemente.

Me está costando mucho no llamarle Antonio y eso es porque lo tenemos muy presente y siempre está en nuestros corazones.

Quiero darle las gracias a la fundación por ayudarme en todo momento y siempre estar tan pendiente de mí en todo el proceso de mi embarazo, sois las personas más maravillosas e increíbles que he conocido.

SU ÁNGEL DE LA GUARDA

Quiero animar a todas las madres que habéis perdido a vuestros hijos como yo, que no os hundáis en la pena, que luchéis porque siempre hay una pequeña luz hacia la esperanza e intentéis ser madre de nuevo cuando os sintáis preparadas, porque no siempre van a salir las cosas mal, la recompensa será enorme. Sólo una sonrisa de ese nuevo ser y os sentiréis dichosas y llenas de amor.

Agradecer a los socios colaboradores, en especial a los de San Fernando, por llevar tantos años apoyándonos y seguir siendo fieles a esta causa, al igual que al propio Ayuntamiento por la ayuda económica que aporta a la fundación años tras año. Gracias de Corazón.

Para finalizar quiero agradecerle a mi marido, toda la paciencia que ha tenido conmigo, cada vez que iba llorando a casa porque me enteraba de un nuevo embarazo y decía: - ¿Por qué yo no? si yo lo deseaba más que nadie en el mundo.- Él siempre con cariño me respondía: -"Algún día te reirás de todo y tendrás a tu hijo en brazos"- . Muchas gracias cariño.

Tengo mucho miedo cada vez que tengo que llevar a Hugo al pediatra, porque creo que me va a decir algo malo, pero no es así, mi hijo está sano, qué palabra tan bonita, sólo hay que ver la fuerza que tiene, el llanto tan fuerte y lo lleno de vida que está , quiere ponerse de pie y levanta su cabecita perfectamente, todas estas cosas para mí son mágicas y nuevas puesto que nunca las vi en mi hijo Antonio.

Tengo muchos miedos pero estoy muy tranquila porque se que él cuida de su hermano, vela sus sueños y está constantemente con él, porque es su ANGEL DE LA GUARDA.

Natalia Muñoz



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

Oro rojo

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



Carretera de Níjar - Los Partidores - 04120 La Cañada - Almería
ESPAÑA - Tel.: 950 42 60 07 - Fax: 950 29 08 63 - www.casi.es

Especialistas en tomate
Cuidados en calidad **CASI**

Cuento del Buscador

Queridas familias, como todos sabéis mi pequeño Raúl partió su viaje el pasado 10 de diciembre, un viaje del que nunca volverá, pero en el que por fin ha encontrado la libertad y la posibilidad de disfrutar de la vida que se merece, al lado de todos sus compañeros, como aquí no ha podido hacerlo, o eso creíamos nosotros. Os voy a escribir un cuento que encontré en un libro llamado Cuentos para pensar, de Jorge Bucay, el cual me ha hecho entender muchas cosas:



“Esta es la historia de un hombre al que yo definiría como un buscador...

Un buscador es alguien que busca; no necesariamente alguien que encuentra.

Tampoco es alguien que, necesariamente, sabe qué es lo que está buscando. Es simplemente alguien para quien su vida es una búsqueda.

Un día el buscador sintió que debía ir a la ciudad de Kammir. Había aprendido a hacer caso riguroso de estas sensaciones que venían de un lugar desconocido, de sí mismo. Así que dejó todo y partió.

Después de dos días de marcha por los polvorientos caminos divisó, a lo lejos, Kammir. Un poco antes de llegar al pueblo, le llamó mucho la atención una colina a la derecha del sendero. Estaba tapizada de un verde maravilloso y había un montón de árboles, pájaros y flores encantadores. La rodeaba por completo una especie de pequeña valla de madera ilustrada.

Una portezuela de bronce lo invitaba a pasar.

De pronto olvidó el pueblo y sucumbió en la idea de descansar en aquel maravilloso lugar.

El buscador traspasó el portal y sucumbió a andar entre las piedras blancas que estaban distribuidas como al azar entre los árboles.

Dejó que sus ojos se posaran como mariposas en todos los detalles de aquel maravilloso lugar.

Sus ojos eran los de un buscador, y quizás por eso descubrió aquella inscripción sobre una de las piedras:

Abdul Tareg, vivió 8 días, 6 meses 2 semanas y 3 días

Se sobrecogió un poco al darse cuenta de que aquella piedra no era solo una piedra, sino una lápida.

Sintió pena al ver que un niño de tan corta edad estaba enterrado en aquel lugar.

Mirando a su alrededor el hombre, se dio cuenta de que en la piedra de al lado había otra inscripción similar:

Yamir Kalib, vivió 6 años, 8 meses y 3 semanas.

Aquel hombre se sintió terriblemente conmocionado. Aquel hermoso lugar era un cementerio y cada piedra una tumba.

Una por una empezó a leer las lápidas. Todas tenían inscripciones similares: el tiempo de vida exacto del muerto. Pero lo que lo conectó en su espanto fue comprobar que el que más había vivido sobrepasaba apenas los once años.....

Embargado por un dolor terrible se sentó y se puso a llorar.

El cuidador del cementerio se acercó, lo miró llorar durante un rato en silencio y luego le preguntó si lloraba por algún familiar.

- No, por ningún familiar – dijo el buscador- ¿Qué pasa en este pueblo? ¿Qué cosa tan terrible hay? ¿Por qué hay tantos niños enterrados en este lugar? ¿Cuál es la horrible maldición que pesa sobre esta gente que les ha obligado a construir un cementerio de niños?

El anciano sonrió y dijo:

- Puede usted serenarse. No hay tal maldición. Lo que pasa es que aquí tenemos una vieja costumbre. Le contare...

“Cuando un joven cumple quince años, sus padres le regalan una libreta como esta que tengo aquí, para que se la cuelgue al cuello. Es tradición entre nosotros que, a partir de eses momento, cada vez que uno disfruta intensamente de algo abre la libreta y lo escribe.

A la izquierda lo que fue disfrutado y a la derecha el tiempo que duró el gozo”

Así vamos anotando en la libreta cada momento que disfrutamos.... Cada momento.

Cuando alguien muere, es nuestra costumbre abrir su libreta y sumar el tiempo de lo disfrutado para escribirlo sobre su tumba. Porque

Este es el final del cuento y con esto os quiero contar que mi hijo, Raúl Blasco Medina, vivió 5 años, 2 meses y 3 días. Esa era su edad real, pero también sus años de plena felicidad, no necesitó libreta para expresarlo, ya que su sonrisa lo delataba. A pesar de lo dura que ha sido su vida desde el principio hasta el final, ha sido querido, muy querido y eso él lo sabía y le bastaba para ser feliz a pesar de todo su sufrimiento.

RAUL HIJO, TE QUIERO Y SIEMPRE TE QUERRÉ. MAMÁ NUNCA TE OLVIDARÁ, ME HAS ENSEÑADO LO QUE ES EL AMOR VERDADERO Y A SER UNA LUCHADORA IGUAL QUE TÚ LO FUISTE. POR LO QUE TE ESTOY PLENAMENTE AGRADECIDA.

Únicamente una palabraGRACIAS!!!

Ya ha pasado un año...

Este año como todos, ha tenido cosas buenas y cosas malas. Hemos sufrido la pérdida de Maria Jesús y de Raulillo, lo peor que le puede pasar a unos padres, la pérdida de un hijo, por eso tenemos que darles todo el apoyo del mundo.

En mi casa, mis padres perdieron una hija y sé lo duro que es...viví el darle un beso cada noche a vivir sólo del recuerdo, esos recuerdos que nunca, por muchos años que pasen, te olvidas de ellos, por eso, Miguel y familia, Juanjo e Inma, tenéis mi apoyo para todo lo que os haga falta, sois mi familia, una familia que sin quererlo se apellida NIEMANN PICK.

De pequeño siempre quise ser camionero, porque veía a mi tío con esos cacharros tan grandes, llevo 18 años trabajando para él. Siempre he sido muy cafre y él siempre me ha aconsejado en todo, le he explicado todos mis problemas y por tarde que fuera, hemos encontrado soluciones, soluciones en el trabajo, soluciones en la familia... y ahora, que nos hace falta una solución para la vida, no la encontramos. Tiene 62 años y es mi mejor amigo, como él dice...ÉL ES LA CABEZA Y YO LAS MANOS.

Lo mejor que nos ha pasado este año es que ya sabemos que ZAVESCA funciona, que frena la enfermedad, los resultados del Pet de Anabel de éste año son muy esperanzadores y positivos ya que indican que la enfermedad no ha avanzado respecto al año pasado. Es la mejor noticia que pueden dar a unos padres que conocen el final de esta enfermedad, también tenemos la luz de CYCLO, una puerta que se nos ha abierto y que Dios quiera que esa luz tenga un final, un final que cure a nuestros niños.



Un día me decía Inma: *“Luché por mi Raul todo lo que pude y ahora quiero luchar por vuestros niños que también son míos”.*

Millones de gracias a mis padres por lo que se desviven por mi hija, a mi hermano que lo quiero con locura -“Gerard...todas las broncas que te doy son para que aprendas todo lo que he aprendido y me han enseñado”-. A mi tía Tere, a mis primos Juan, Ferrán, Jordi y a sus mujeres, que quieren a mi Anabel como si fuera su hija, a sus hijos Carla, Joanet, Miriam y Adrià, cuando van a casa de mis tíos lo primero que hacen es ir a ver a Anabel. De las pocas palabras que dice Anabel una es Adrià. A mis cuñados Sergio y Montse que siguen estando para lo que haga falta, a los primos de Anabel, Julia y Aleix.

Gracias a mis amigos porque un año más siguen estando ahí.

Gracias a Maite por seguir aguantando mi mal humor, esta vida es como un juego y tenemos que ganar la partida, porque cada día sale el sol y si un día está nublado el sol está detrás de las nubes.

Gracias a ti, Anabel, por existir, por permitirme tener la oportunidad de querer a alguien tanto como te quiero a ti y poder ver tu sonrisa cada día.

Gracias.

Jose - De Igualada.





Estimado Lector,

Quisiera exponerle cuál fue el motivo por el cual me hice socio-colaborador de esta querida Fundación.



Si me lo permite, le voy a contar una pequeña historia relacionada con esta enfermedad.

Hace tiempo, conocí a un “Niño” precioso, que era el hijo de un compañero de trabajo y un gran Amigo. Un día me dijo: -Amigo mi “hijo” tiene una enfermedad incurable, muy rara en España y en el Mundo (desconocida dentro de los estudios médicos)-. Yo, le decía; -Amigo, ¡no hay que perder el ánimo ni la Fé en Dios!-, pero él seguía diciéndome; -que no, que no tiene cura Amigo-.

Yo, siempre iba a su casa los Viernes a tomarme una infusión con él como de costumbre, y sobre todo, para ver a su hijito.

Creo que algo en mí, me decía que tenía que ir a ver a su hijo todos los viernes, porque me parecía que yendo a ver al “niño”, le infundía Amor y Esperanza al hijo y a él. Siempre le cogía sus manitas mientras le miraba.

Éste Gran Amigo y compañero es un “Padre” muy especial, (siempre se lo digo), y que nunca he visto jamás, -¡tiene el Cielo ganado!-, le decía siempre.

Pero cierto día cuando llamé para preguntar por su hijo, me cogió el teléfono su mujer y me dijo: -“Amigo, nuestro hijo..., ya se lo ha llevado Dios a su regazo”-. No sabía qué decir, me quedé mudo, porque éste “niño” para mí era algo “especial”, y no sé por qué, pero lo era.

Pero lo fundamental que quiero transmitirle querido Lector, es que sentí algo en mi interior que me decía que tenía que colaborar con ésta Fundación como fuese. Y gracias a mi Gran Amigo, me hice socio-colaborador, porque necesitaba ayudar al prójimo de la forma que fuese.

Hoy me siento muy orgulloso de pertenecer a ésta Fundación. Le animo a que se haga socio.

Muchas gracias.

Joaquín Leal

Huelva

Héroe de héroes

Toda aventura empieza en un lugar cerrado, con agua donde nos encontraremos un periodo de 9 meses aproximadamente pues los más especiales están menos, ya que son los más valientes.

Ellos deciden arriesgarse, darse a conocer y poner en riesgo su vida al salir con tan sólo 7 meses de gestación o incluso menos. Deciden que su aventura en el mundo exterior comience.

Contemos la historia de un héroe, un ser pequeñito, muy pequeñito...

Un día, como otro cualquiera decidió nacer, formar parte de una familia a la cual él no pudo escoger pero poco a poco le demostraron que le había tocado la mejor familia del mundo.

Fue creciendo pasito a pasito, aprendiendo a saber quién era cada una de las personas que le rodeaban. Escribía su historia día a día.

Como héroe que era, debía recargar sus fuerzas cada cierto tiempo, pero por dentro sólo quería estar con su gente, quería ser normal, uno más.

Su vida estaba llena de emociones, de alegrías, de sustos, de desgracias pero él demostraba que era el más fuerte de todos y salía adelante afrontando a todo lo que se antepone en su camino. Un día los malvados Nieman y Pick fueron a por él, los retuvo y luchó contra ellos durante mucho tiempo dejándolos presos. Él era consciente, que eran invencibles, que cuando él quisiera todo acabaría, no sabía qué hacer. Demostró durante años que quería vivir, pero su interior le decía que no sería capaz de soportar dicha lucha, que no podía sufrir más.

Minuto a minuto quiso más a sus seres queridos y con sus miradas les demostró que siempre estaría con ellos, allá donde decidiera ir.

Un día tomó la terrible decisión de irse, de luchar contra los malos sin saber cuándo sería el final de su historia. Demostró ser el héroe más valiente que ninguna historia contará jamás.

- Porque cada uno de ellos son nuestros héroes. Porque ellos deciden cuándo y cómo contar el final de su aventura-

Carolina Cerrato Blasco





Enfermedad de Niemann – Pick tipo C Presente y futuro

Rafael González de Caldas Marchal^A, Mercedes Gil Campos^B, Vanesa Martín Palanco^C

^AUnidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátricas

^BUnidad de Enfermedades Metabólicas e Investigación Pediátricas

^CServicio de Hematología y Hemoterapia
Servicio de Pediatría, Críticos y Urgencias - Hospital Universitario Reina Sofía
Córdoba

La Enfermedad de Niemann – Pick Tipo C (NPC) es una enfermedad autosómica recesiva (necesita la presencia de mutaciones en los dos genes, el paterno y el materno) con afectación neurovisceral progresiva, que se caracteriza por la presencia de alteraciones en el transporte y procesamiento del colesterol en el interior de las células y el consiguiente acúmulo de colesterol libre y glicoesfingolípidos en algunas de las organelas del interior celular: los endosomas y lisosomas. En el 95% de los casos, esta alteración se debe a mutaciones localizadas en el gen NPC1, que se encuentra en el cromosoma 18, y el 5% restante en el NPC2, localizado en el cromosoma 14.

La mayoría de los casos presentan esta acumulación en casi todas las células del organismo, aunque es en el bazo, hígado y sistema nervioso central (cerebro, cerebelo y tronco del encéfalo) donde se produce la mayor afectación. Esto se debe, como ya se ha indicado, a una alteración en el transporte intracelular de estos lípidos que se acompaña de una respuesta tóxica compleja a nivel del bazo, hígado y cerebro fundamentalmente. Algunos pacientes con determinadas mutaciones muestran un menor depósito de lípidos y pueden mostrar una presentación algo más tardía de la enfermedad.

En hígado y bazo aparece un acúmulo de células cargadas de lípidos que se denominan espumosas. Esto lleva a un aumento de tamaño de estos órganos (hepatomegalia y esplenomegalia respectivamente) que se acompaña de muerte celular y un paulatino deterioro de su función. A nivel del Sistema Nervioso Central encontramos este mismo acúmulo con daño progresivo en las neuronas que lleva a una atrofia cerebral progresiva.

En esta enfermedad la severidad de los síntomas es inversamente proporcional a las expectativas de vida. De esta forma, aquéllos pacientes que presentan síntomas neurológicos en los 2

primeros años, que se consideran los cuadros de presentación más grave, suelen fallecer durante los primeros 5 años.

En la forma clásica de la enfermedad de NPC (entre el 60-70% de los casos), aparecen los síntomas de la enfermedad entre los 3 y 15 años de vida. Al inicio pueden presentarse únicamente como una disminución en el lenguaje expresivo y torpeza motora que va progresando a una constelación de síntomas neurológicos que puede incluir dificultades en la marcha (ataxia cerebelosa), en el habla (disartria), al tragar los alimentos (disfagia), cataplejía (parálisis y pérdida repentina del tono muscular que lleva a caídas sin pérdida de conocimiento), convulsiones, alteraciones en la postura y movimientos de los músculos (distonía), dificultad para mirar hacia arriba o hacia abajo (parálisis de la mirada vertical), demencia y alteración progresiva de las funciones cerebrales superiores con fallecimiento entre los 8 y 25 años.

Otra forma de presentación frecuente (entre el 40-50% de los casos), es aquella que se presenta desde el periodo neonatal e incluso ya en la etapa fetal, y que se caracteriza por un aumento importante en el tamaño del bazo (esplenomegalia) que puede también acompañarse de aumento de tamaño del hígado (hepatomegalia). Estas alteraciones pueden en ocasiones detectarse incluso en el feto por ecografías durante el embarazo. Este grupo de pacientes suele presentar un cuadro de colestasis al nacimiento (tinte amarillento en la piel por acúmulo de bilirrubina ó ictericia) que en la mayoría desaparece entre los 2-4 meses para continuar la evolución de la enfermedad con la aparición de los citados signos neurológicos que comenzarán a aparecer entre los 12 y 24 meses de edad.

Existe una variante de la enfermedad que debuta en la edad adulta, menos común, apareciendo la sintomatología alrededor

de la segunda o tercera década de la vida. En estos casos es frecuente la presentación de la enfermedad únicamente con síntomas psiquiátricos, fundamentalmente en forma de cuadros psicóticos con ideación paranoide, alucinaciones auditivas y visuales, aislamiento social y en algunos casos cuadros de agresividad y automutilación. Más adelante, en la evolución de la enfermedad, van apareciendo los síntomas y signos neurológicos antes referidos que son los que provocan mayor discapacidad y complicaciones a estos pacientes.

Todos estos signos y síntomas de expresión de la enfermedad son muy inespecíficos y pueden estar provocados por un amplio número de enfermedades. Esto unido a la dificultad de los métodos diagnósticos para la NPC hace que el tiempo medio de diagnóstico pueda llegar en algunos casos a los 6 años.

La dificultad en su diagnóstico radica por un lado en la escasa experiencia clínica de la que en ocasiones se dispone, y de las características de la enfermedad debido a su rara frecuencia de aparición. Por otro lado, también a que el único método que permite la identificación fiable de la enfermedad es la visualización de estos depósitos de colesterol en el interior de las células de la piel, que deben cultivarse y teñir con técnicas especiales. El resultado no suele obtenerse hasta pasados meses en algunos casos. El otro método que es aún más definitivo que el anterior es la identificación de la mutación por medio de un estudio genético del gen que provoca la enfermedad, que desde luego también requiere un tiempo considerable para su realización. Esto se complica más aún ya que este tipo de técnicas son extremadamente costosas y laboriosas y sólo algunos centros especializados en el país disponen de ellas.

Respecto a las posibilidades de tratamiento de estos enfermos, de entrada hay que decir que no existe un tratamiento curativo de la enfermedad y disponemos tan sólo de medidas para disminuir o retrasar la aparición y evolución de los síntomas. En este momento, las alternativas terapéuticas son variadas y cada centro dispone de su propio protocolo de actuación y manejo de estos pacientes.

-Se puede intentar disminuir el acúmulo de colesterol en el interior de las células mediante tratamientos hipolipemiantes es decir, fármacos usados en el tratamiento del colesterol. Los más usados son la resinoolestiramina, lovastatina y ácido nicotínico.

-Terapias de reposición de los enzimas y proteínas defectuosas por vía intravenosa. Este sistema únicamente es

efectivo en el tratamiento de los signos sistémicos y no en los neurológicos, ya que estos medicamentos son incapaces de llegar al tejido cerebral. No tiene mucha aplicación en esta enfermedad. El trasplante de médula ósea podría tener un efecto similar al introducir células con el gen NPC1 y NPC2 intacto. Sin embargo seguirían teniendo un discreto efecto en los signos neurológicos.

-Terapias de reducción del sustrato enzimático, actuar sobre las vías metabólicas para disminuir la acumulación de estas sustancias. El pasado mes de enero de 2009 se aprobó el uso de un nuevo medicamento para el tratamiento de la NPC, denominado miglustat (Zavesca®), una sustancia que interfiere en la síntesis de los esfingolípidos que se acumulan en las células durante la evolución de la enfermedad. Está demostrada la mejoría y enlentecimiento en la progresión de los síntomas en las primeras series de pacientes y tiene la ventaja que es capaz de atravesar la barrera hematoencefálica por lo que actúa también en el sistema nervioso central y los síntomas derivados de esta alteración. Es un tratamiento del que ya se disponía de amplia experiencia en el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher tipo I, y en la que ha demostrado su eficacia.

Dentro de las perspectivas futuras en el tratamiento de la enfermedad parecen esperanzadores los resultados que se han obtenidos en ratones afectos de esta enfermedad al tratarlos con un tipo de esteroide que se produce a nivel cerebral y que puede sintetizarse artificialmente. Parece que esta sustancia, la alopregnanolona, participa en la función y diferenciación neuronal y tiene funciones neuroprotectoras en la isquemia, recuperación de la función motora tras el daño medular y la regulación de la mielinización, neurogénesis en el hipocampo además de propiedad de inducción a la analgesia. Sustancias como ésta, podrían en un futuro frenar la neurodegeneración que se sucede en este tipo de enfermedades.

La Enfermedad de Niemann – Pick tipo C es una enfermedad poco frecuente y aún existe gran desconocimiento sobre los mecanismos celulares más íntimos que contribuyen al desarrollo de esta enfermedad, así como respecto a las posibilidades terapéuticas eficaces y definitivas para la enfermedad. No obstante, la investigación en este campo continúa y quizá algún día podamos despertar con la noticia del descubrimiento del mecanismo exacto que produce la enfermedad y lo que es más importante, el medio para evitarla de forma definitiva.



SABOR DE ALMERÍA

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

**Tfnos.: 950 290 660
950 293 548**

Fax: 950 292 310

Volver a empezar

Quedaban pocos días para el tercer aniversario de la marcha de José Agustín, ni qué decir tiene la ansiedad que sentía por la incertidumbre sobre mi hija, pasado todo ese tiempo aún no sabíamos si era portadora o enferma, ya tenía cinco años, no coincidía con los síntomas de esta enfermedad pero el miedo es libre.

Aquella mañana estaba en la peluquería de mi amiga Isa, (creo que ella también lo recordará), sonó el móvil, era la Dra. Coll, me decía que nuestros genes ya estaban detectados, que la niña era sana pero portadora y que adelante con la ilusión de volver a ser mamá, me eché a llorar, y entre sollozos se lo dije a mi amiga, también estaba muy emocionada.

No fue fácil convencer a Agustín, tenía miedo, teníamos miedo los dos pero ¡estaba tan segura de que todo saldría bien!, había que ser positiva, sabía que el Señor me echaría un cable y comenzamos la búsqueda.

Decidme loca, quizás lo esté, quizás lo soy, pero en aquel aniversario nos quisimos más que nunca, nos unimos más que nunca y, como no podía ser de otra manera, tuve la primera falta.

Llevé a la niña al colegio y me fui directamente a la farmacia a comprar el test de embarazo, estaba muy nerviosa, me temblaba el pulso, dejé el test en el mármol del baño y miré, ahí no había nada rosa, lo dejé un poco más y me fui al sofá, estuve un buen rato, la cabeza me daba vueltas, desilusionada, en fin... quizás no podría ser, quizás sería mejor así, yo sola me consolaba hasta que decidí cerciorarme y entonces...-
!ESTABAN LAS RAYITAS ROSAS, SÍ, ESTABA EMBARAZADA!

Llamé rápidamente a Agustín, creo que no se lo terminó de creer hasta que vino a casa, se lo conté a toda la familia y amigos, todos se alegraban, pero.....a medias, ahora había que esperar a las pruebas.

Me las hicieron a las 11 semanas, todo estaba muy coordinado, la Dra. Coll estaba pendiente de todo, minuto a minuto, mi embarazo era el primero de una familia afectada con el Niemann Pick, después, afortunadamente, han habido algunos más. Pasaron dos semanas, o quizás algo menos, (para mí fue una eternidad), cuando la doctora me llamó a casa, todo estaba bien, iba a tener un bebé varón y sano, portador, pero que por causa de una fluorescencia extraña prefería mandar el prenatal a la Dra. Vannier, en Lyon. Así que.....a esperar. Mi niño empezaba a crecer dentro de mí, en cada revisión, ecografía, se hacía notar y ya se preveía que iba a ser un muchachote fuerte y grandote; -Va a pesar unos 4 kilos al nacer-, me decía el médico, e incluso en una de las ecografías se veía perfectamente un "pedazo de pié", (con 4 años calza un 30), con él crecía nuestra ilusión y nuestro miedo, mirábamos toda la ropita y lo necesario para su nacimiento, sobre todo yo, ¡me encanta la ropita de bebé!, mirábamos con amor, con ilusión y con fe esperando esa llamada que nos tranquilizara de una vez por todas.

Estaba en la orilla del Mar Menor con mi hija, cumplía ya la 20 semana, aquel día hacía un sol especial, me acompañaba mi prima Leo, (que también tiene un milagro llamado Aarón de



3 años), sonó el móvil, era la Dra. Coll que, palabras textuales me dijo: - ¡Ya puedes destapar la botella de cava, acabo de recibir la noticia de que todo está bien, ahora si es definitivo, vas a tener un niño precioso y sano!-. Ahora sí, todo estaba bien y por fin podíamos estar tranquilos.

Los últimos meses se hicieron interminables, parecía que nunca llegaba el momento pero, el momento llegó. Aquel 1 de Diciembre ya me desperté con molestias, ¡ya estaba aquí!, era el día señalado por el médico como fecha probable de parto, además es el día internacional del SIDA, otra terrible enfermedad, y por si fuera poco mi aniversario de boda. Estuve en casa hasta las seis y media de la tarde, más o menos, no me fié mucho porque soy de las rápidas y quería ponerme la epidural para disfrutar más del momento. Agustín llamó a todos y nos fuimos al hospital, me trataron con mucho cariño y cuando por fin mi Álvaro vino al mundo sobre las once menos veinte de la noche su padre estaba allí para verlo llegar a este mundo, (aunque no estaba muy convencido), la alegría y la ilusión casi se podía cortar, vimos la cara de nuestro hijo y éramos, quizás, un poco más felices.

He de señalar que mientras me suturaban, pues el nene nació con 3,970 kg. y 52 cm., les vendí lotería de la fundación a todo el personal del hospital que pasaba por allí y quién no estaba vino al día siguiente a comprar, ESO ES FUNDACIÓN. Cuando los dejaron todos los que esperaban entraron a vernos, mis amigas estaban todas, mi familia y mi amiga Mari, que tanto ha sufrido junto a mí y que por fin iba a ver la cara de su ahijado, aunque ella hubiera preferido una ahijada, todos muy emocionados, ¡ESTE NIÑO SÍ QUE A SIDO DESEADO!. Vinieron mi marido y mi hija a recogernos al hospital y fuimos a casa, empezó para mi familia otra nueva etapa, no sin José Agustín, pero sí con Álvaro.

Nada ni nadie puede ni podrá nunca sustituir en nuestros corazones, en el corazón de todo quien lo conoció y miró su carita a nuestro hijo mayor, a nuestro ángel del cielo, pero éste "enano" nos ha llenado tantos huecos y particularmente a mí me ha dado una fuerza tan especial..., me ha iluminado el camino, me ha dado más fe y esperanza, sobre todo, esperanza. Tengo una amiga que hace muchos años me dijo; -Tendrás otro niño, será varón y sano, se parecerá mucho a su hermano y cuando seo mayor será médico y dedicará mucho tiempo al estudio de esta maldita enfermedad-.

En algunas fotos la verdad es que no es fácil distinguirlos, se parecen bastante, el tiempo irá diciendo lo demás, espero que por lo menos mis hijos no olviden a su hermano. Bueno, y podría seguir un montón más pero, quizás, en la próxima revista (como en las novelas), lo que si os digo es que lo intentéis, hay que echarle valor pero, crearme, merece la pena, los hijos son lo mejor que tenemos.

Os quiero a todos
Isa de Cartagena

Día Nacional del Niemann Pick en Sevilla



La Delegación en Sevilla de la Fundación Niemann Pick, conmemoró su Día Nacional como ya es tradición cada año, con la instalación de una mesa informativa en la puerta del Consistorio de la capital sevillana, cuyo edificio de estilo Plateresco data del siglo XVI, y está situado en la singular y céntrica Plaza Nueva.

Fue una jornada realmente productiva para la Fundación, ya que la mesa informativa que fue gestionada por nuestras compañeras Juani Contreras, May Valenzuela, M.ª José Cabello y Rosa Martín, estuvo muy concurrida por los numerosos ciudadanos que transitaban el céntrico lugar, y que con gran interés escuchaban las explicaciones de nuestras compañeras sobre la singular historia de nuestra Fundación y sus numerosas actividades en la lucha contra la enfermedad de Niemann Pick.

Fueron repartidos folletos informativos, inscripciones para nuevos socios, revistas, etc. También se vendieron un buen número de camisetas, gorras y otros productos de la Fundación, así mismo se recaudó una cantidad considerable en donativos efectuados por los ciudadanos visitantes de la mesa, en parte también producto de la gran campaña de concienciación que Ésta delegación llevó a cabo durante las pasadas Navidades.

Agradecer desde estas líneas al Excelentísimo Ayuntamiento de Sevilla una vez más su exquisita colaboración con nuestra Fundación, así como a los numerosos ciudadanos que se acercaron a nosotros mostrando interés por nuestras actividades, y por supuesto a nuestras compañeras por su ardua labor que permite un año más la celebración del DÍA NACIONAL DEL NIEMANN PICK.

Juan Pedrajas



Dedicado a María Jesús López Sánchez

*¡Ay, qué día más triste!
Que en la familia López Sánchez
hasta las piedras le hacen llorar
en ver que María Jesús, vuestra hija
se ha ido al cielo para descansar
y allí duerme vuestra hija
en un sueño muy blando
en una cama muy escondida
sus padres, hermanos y toda su familia
quedaron llorando y quisieron darle la vida.
Cementerio siempre triste y siempre serio.
Allí duerme vuestra hija, la prenda que más queráis.
Cementerio siempre triste y siempre serio.*

Escrito con los sentimientos de un viejo amigo.
José Salas Rodríguez



Día del Niemann Pick en Cartagena

¿Quieres darme tu mano?

Ante todo me gustaría dirigir estas palabras a todas esas familias luchadoras con niños enfermos y decirles que no están solos, que gracias a esta fundación todos formamos una gran familia en la que apoyarse en todos los momentos difíciles.

Este año, conmemorando el día del Niemann Pick en Cartagena, salimos a la calle con una humilde mesa, pero con una gran ilusión. Fue un día maravilloso e inolvidable, hasta ese momento no había descubierto lo que podemos hacer por los demás, me sentí como una bandera alzada a los cuatro vientos, comunicando a muchísimas personas, que la vida no es tan fácil como la vemos, que tenemos a muchas personas sufriendo por esta terrible enfermedad, la gente te escuchaba y se interesaba sobre ella, también colaboraban con algo, mucho más importante que lo material, con el cariño y la solidaridad hacia los demás.

¡Cuántas emociones sentí ese día! La primera fue al ver la cara de mi querida amiga Isa llena de orgullo y muy emocionada en todo momento, la segunda ver la cara de ese niño maravilloso que un día nos dejó, sentí que estaba haciendo algo muy importante por él y por otros niños.

También quiero agradecer a nuestra amiga Cari que, sin haber convivido con la enfermedad, estuvo a nuestro lado en todo momento, sé que para ella fue una experiencia inolvidable.

Mereció la pena y volveré a repetirla. Cuando todos unimos nuestras manos el camino a recorrer no parece tan lejano. **¿Quieres darme tu mano?**

Por todos vosotros
M^o José Angosto, socia y amiga.



Mercadillo Solidario del Colegio Madrigal

El pasado 2 de Abril se celebró en el C.E.I.P MADRIGAL de Fuenlabrada (Madrid), un mercadillo solidario de venta de juguetes y libros a favor de la Fundación Niemann Pick de España.

Durante varios días todos los alumnos, de todas las edades y cursos, decidieron aportar su granito de arena. Cada uno llevó su juguete, libro o cuento con el fin de darles forma a esta importante acción de apoyo.

Pero dicha iniciativa no se quedaría ahí. Estos mismos niños abrieron sus huchas para ir de compras al mercadillo que se había organizado en el Centro gracias a la aportación de sus propios juguetes. **PRECIOSO DETALLE...!**

Centro abrió sus puertas a las 15:30H para cerrarlas hora y media más tarde, en cuyo corto periodo de tiempo se consiguió recaudar una cifra cercana a los 1.600,00€. **TODO UN RECORD...!**

Este tipo de eventos suelen organizarse en el Centro cada año y en apoyo a alguna causa que lo necesite. La familia del pequeño Raúl Garrido agradece a todos los profesores organizadores, alumnos colaboradores y asistentes, así como a la Dirección del Centro, el que hayan hecho posible un movimiento solidario de estas características.

GRACIAS A TOD@S...!



El sueño de Raúl

A finales del 2008 se pusieron en contacto con nosotros la Fundación Isabel Gemio que junto con la Fundación Atlético de Madrid tuvieron la iniciativa de hacer un calendario solidario dando a conocer las enfermedades denominadas raras.

El objetivo de este calendario era recaudar fondos para la Fundación Isabel Gemio y nos llamaron para una reunión en el estadio Vicente Calderón, donde los niños tenían que dibujar lo que quisieran con el aliciente de una pregunta común; ¿Qué "superpoderes" te gustaría tener si fueras un superhéroe? - Raúl contesto que a él le gustaría curar y dibujó el globo terráqueo sujetado por un niño. Después nos citaron en el Monte del Pinar con los jugadores del Atlético de Madrid, Forlán, Simao y Perea, allí estaba Raúl, atletita desde que habló para decir con 2 años, "atleti", por esa razón cuando se vio jugando al béisbol con un trozo de pino en las manos ayudado por Perea y bateando unas piñas secas que le lanzaba Forlán y Simao cogiendo las piñas bateadas por él, se sintió feliz, sus ídolos estuvieron jugando con él al béisbol.

Como a Raúl, a los demás niños les hicieron fotos con varios jugadores para completar los doce meses del año. A todos los niños se les veía felices, porque por unos momentos estaban viviendo un sueño que ya nada ni nadie podría arrebatarles.

Raúl Garrido Esteban





De todo un poco

Hay una lucha en mi interior, tan fuerte, que me acosa día y noche, quisiera la paz interior, pero no es posible, sería posible si en este mundo que habitamos no hubiera tantas injusticias, una de ellas, la que vivimos día a día en nuestros hogares, en algunos son terribles, en otros lo sobrellevan y en otros hay esta... llamada Niemann-Pick.

¿Por qué somos tan egoístas? ¿Por qué no miramos a nuestro alrededor y vemos lo que podemos hacer y no hacemos?, ¿Hacemos el bien? ¿Hacemos el mal? es una buena pregunta que todos nos deberíamos hacer.

Desde que estoy en la Fundación he procurado afrontar ésta lacra de manera objetiva, si bien cuando recibí el diagnóstico, se me nubló la vista, poco a poco intenté volver en mí, pues tenía que hacer muchas cosas pero en realidad no todo fue oscuridad, pues había una pequeña luz que nos daba esperanza, era la FUNDACIÓN, no estábamos solos. Llevaba por aquel entonces poquito tiempo en marcha, pero nos podía ayudar en cuanto a esa comprensión fuera de la medicina, a nivel más humano, más cercano, había más familias.

¡Qué palo más duro nos llevamos Rosa y yo! Rosa, esa madre, que, como yo, recibía ese diagnóstico que no entendíamos, pero había que sobreponerse y seguir adelante. Conocimos a una familia que nos habló de la Fundación y nos ayudó a formar parte de ella. En una reunión que se celebró en Cartagena, conocimos a Cristóbal, Isa y Agustín, Sergio, Mónica, Miguel, Juan, May, Juan, Juani....todavía recuerdo ese encuentro como si fuera ayer y ya han pasado casi 9 años. Ese mismo año conocimos a Julia, la coordinadora familiar, era madre pero en su hogar no tenía este terrible mal, qué curioso una mujer que se entregaba en cuerpo y alma a esas familias, ahí estaba junto a su marido e hijo, junto a ellos otras familias que sin tener nada que le uniesen al terrible mal se volcaban con la Fundación.

Al siguiente año éramos más, y al siguiente más, año tras año hemos crecido, cosa que era inevitable, pero la familia se hace grande, gran familia. Nos vemos dos o tres veces al año, compartimos extensas y animadas charlas sobre el día a día de

nuestros niños, eso nos ayuda a seguir adelante, como miembros del Patronato intentamos en las reuniones decidir y acordar aspectos que mejoren el futuro de nuestros niños, niñas y el de la fundación, no es una tarea fácil pero lo intentamos hacer con cariño y lo mejor posible, en fin... somos los que hacemos que la FUNDACIÓN sea esa casa donde todos cogen y donde todos tenemos la posibilidad de compartir nuestras inquietudes.

Me gustaría titular lo leído y creo que se podría llamar -DE TODO UN POCO-; De todo un poco es lo que tenemos; por momentos alegrías, por momentos tristezas, por momentos dudas, pero os digo que como padres y madres todos debemos remar en una misma dirección, apoyar decisiones unificadas, no apoyar iniciativas individuales, no apoyar manifestaciones que no ayudan a la Fundación, porque tenemos a un grupo de personas que nos respaldan, un grupo de personas que luchan en fortalecer la Fundación. Hagamos todos FUNDACIÓN, hagamos que nuestros hijos se sientan orgullosos de lo que hacemos por y para ellos.

Ellos serán los grandes beneficiados, mi mujer y yo estamos siempre al pie del cañón para cualquier imprevisto que surja pero el día a día es una verdadera aventura, una aventura que ojalá termine para toda la familia de la FUNDACIÓN. ¿Por qué no? ¿Por qué ese día no puede estar cercano? Por desgracia para algunos niñ@s no lo podrán ver, ¡es injusta la vida!

Espero volveros a ver, a los que leen estas líneas y no me conocen espero conocerlos. De todo un poco titulaba este artículo, de todo un poco, un poco de esperanza, un poco ilusión, un poco de entendimiento, un poco de cariño...

De todo corazón os dejo y os digo que cualquier parecido con la realidad no es coincidencia, es la realidad.

Desde Viladecans;

José María

Un papá orgulloso de estar en la FUNDACIÓN.

Fundación Niemann



**Ainhoa
Ávila**



**Alba
Algeciras**



**Roberto
San Fernando
Cádiz**



**Iker
Badalona
Barcelona**



**Rosa María
Viladecans
Barcelona**



**M^a Jesús
Almería**



**Samuel
Talavera de la Reina
Toledo**



**Pablo
Petrer - Alicante**



**Alberto
Huelva**



**Juan Antonio
Sevilla**



**Raúl Blasco
Valencia**



**Xian
Vigo - Pontevedra**



**Sheila
Tenerife**



**María de la O
Plasencia
Cáceres**



**María Inmaculada
Plasencia
Cáceres**



**Jose Antonio
Aracena
Huelva**



**Rafa
Lerez
Pontevedra**



**José Manuel
Los Dolores
Murcia**

Pick de España por ellos



**Joaquín
Sevilla**



**María
Madrid**



**Alberto Manuel
Granada**



**Raúl Garrido
Fuenlabrada
Madrid**



**Magdalena
Quesada - Jaen**



**Carla
Barcelona**



**Aroa,
ojos de su madre
Ávila**



**José Agustín
Cartagena
Murcia**



**Diego
Salamanca**



**Anabel
Igualada - Barcelona**



**Kosta
Valladolid**



**Caridad Carmen
Burujón - Toledo**



**Luis Miguel
Ourense**



**Monserrat
Ourense**



**Paula
Murcia**



**Tania
Escalonilla
Toledo**



**Alvaro
San Sebastián**



**Antonio Manuel
San Fernando
Cádiz**

Resaca de emociones

Todavía bajo el influjo de las vivencias y emociones de la Cena de ayer no puedo evitar que se me salten las lágrimas al ver las fotos.

A pesar del motivo que nos congregó y por el cual estuvimos allí, fue una fiesta estupenda, sí digo fiesta, porque todas las Familias de la Fundación en general y vosotros de una manera especial, supisteis en todo momento dar una lección de una humanidad y humildad extrema de la que nos hicisteis partícipes desde el primer minuto del encuentro.

Estuvo llena de energía, buenos sentimientos, emociones que se palpaban tanto en los silencios producidos en los momentos de mayor tensión emocional, como en esos aplausos llenos de calor en los que vosotros os cobijabais y agradeciais con sonrisas a “flor de piel” y así conseguíais que los demás nos sintiésemos un poquito más “personas”.

Tenéis que estar orgullosos de cómo lo habéis llevado a cabo, porque aunque no os cansáis de dar las gracias a los demás, realmente el gran esfuerzo y el mérito es vuestro; de los dos.

Día tras día esforzándoos para que todo saliera bien, para que no fallara nada, para que las Familias de la Fundación se sintieran como en casa y para que todos los que nos juntamos anoche hiciéramos “piña” y... ¡BRAVO! porque lo conseguisteis, hicisteis que más de 300 personas, fuéramos, por unas horas, una única FAMILIA; unidos por la misma causa y demostrando que en esta sociedad consumista todos tenemos nuestro “corazoncito”.

Por todo ello y aún sumergida en esta resaca emocional, y de las lágrimas que hablaba al principio, viendo las fotos, me atrevo a decir en nombre de todos que: disfrutamos, reímos, lloramos,



hablábamos con los que conocíamos y con los que no: había miradas de complicidad y cariño.

GRACIAS

Y... esto no es nada más que el principio. Espero que siempre os sintáis igual, o al menos la mitad de acompañados y arropados de lo que estuvisteis anoche.

Os admiro como personas que luchan con fuerza por lo que de verdad merece la pena, os doy las gracias por dejar que os acompañemos en cada momento y porque sé que estáis ahí también para nosotros.

No todas las personas que pasan por circunstancias parecidas tendrían la misma energía que vosotros, estarían aislados y metidos en la “burbuja” sin ver más allá de lo que les pasa. Vosotros no, vosotros seguís viviendo con todo y con todos, dando ejemplo al “tirar pa´ lante” y también estando preocupados de lo que nos pasa a los demás.

¡Gracias! porque siempre tendré un bonito recuerdo de esta noche tan “especial”.

Ahora deseo que sigáis hacia delante llenos de esperanza: “sin prisa, pero sin pausa”, disfrutando de cada momento y... ¡ÁNIMO! porque entre todos: ¡lo vamos a conseguir!

M^a Carmen



Pintando sueños

Nuestros mejores sueños son los que se reflejan con nuestros sentimientos, si tenemos suerte de poder compartirlos será entonces cuando soñaremos despiertos, en un sueño bonito, en un sueño perfecto.

Soñar sobre lo que amas es verse inmiscuido en vivencias deseadas en las que nunca les ves los comienzos y los finales de tus grandes deseos.

Hay veces que los deseos salen de tus sueños expresamente para darte ese color de vida que te abraza la nostalgia y agranda la plenitud de tus realidades.

Hoy mi sueño es levantarme con el alma limpia y con mis pinceles alzados al cielo poder pintar sonrisas blancas. Tan blancas que en el fondo de ese azul profundo brillan más que las estrellas, porque son las sonrisas de nuestros niños que brillan con luz propia.

Como podría pintar la sonrisa de Juan Antonio, de José Antonio, de José Agustín, de Pablo, de Raúl, de Antonio Manuel, de Diego, de Rafael, de Alberto, José Manuel, Ignacio, Álvaro, Javier y de Roberto si sus sonrisas están cargadas de bellos recuerdos que por mucho que yo soñase no tendría pinturas lo suficiente para pintar tanto amor y sentimiento.

Pero sigo soñando, y entre las cálidas nubes veo salir los rayos del sol contrastando con las más bellas sonrisas que mis ojos pudieron ver en ese precioso sueño. Eran las de nuestras niñas Aroa, Sheila, Carla, Caridad Carmen, Ainhoa, Montserrat, Magdalena, María Jesús, Diana y Gema, que con sus bellas presencias daban un abanico de calor y paz que me estremecía los recuerdos y me apaciguaban el alma.

No quise despertar de ese sueño, y creo que nadie lo quisiera hacer porque despertarte y arriesgarte a no volverlo a tener, es como no ver tan bello amanecer. Con una sonrisa me desperté y el sueño ya perdí pero pude recordarlo otra vez, para poderlo escribir.

Se suele decir que soñar no cuesta nada, lo que cuesta es olvidar los recuerdos que nunca te los podrás quitar se pegan a tu corazón para que a tus sentimientos los puedas aliviar.

Nuestros niños nos dan día a día pinceladas de amor, de fuerza, de lucha, de esperanza, pero hay veces que no podemos contener la realidad. Realidad que se ve trucada por esta enfermedad que nos destruye todo con una malicia voraz sin darnos ninguna tregua, así



Ilustración: Javier Meléndez.

que a veces es mejor seguir soñando porque el sueño da la vida y la realidad te quita el sueño.

Espero que pronto acabe todo esto, que podamos terminar con esta enfermedad, que este sueño se haga realidad para que todos podamos vivir en paz y a nuestros niños poder aliviar.

Vivir en sueños es como flotar en una fantasía donde la vida juega un segundo papel, sin tener el presente pasado o futuro de lo que es la realidad de quienes sufren esta enfermedad.

No nos podemos imaginar un sueño, pero si podemos tratar de hacer realidad el que tenemos.

No tiremos las riendas si sabemos que el camino largo, porque hay que levantar la esperanza codo con codo, hombro con hombro, alma con alma para devolverles a estos niños el sueño de sus vidas.

Este es mi sueño que ya ha acabado,
es el mejor de todos y el más deseado,
espero que el tuyo hayas encontrado,
y que junto al mío quede arropado.

Javier Meléndez.

Enfermedad de Niemann – Pick

La Sobreprotección

Nicolás Luengo Sánchez.
Psicólogo Clínico y Educativo.
Nº Colegiado: M-17776.



Pensemos por un momento cómo nos sentiríamos si nos dijeran que nuestro hijo tiene una enfermedad como esta. Debe ser terrible pensar en la posibilidad tan grande de perderlo. Debe ser lógico pensar: para qué seguir con su vida como hasta entonces, para qué llevarle al colegio y seguir estimulándole, para qué relacionarse con otros niños si puede que le rechacen, para qué hacer todo lo posible para luchar contra la enfermedad... si no hay ningún caso que... Cómo afrontar una enfermedad como esta, con una progresión tan dura, y con tan pocas expectativas. Parecería lógico que la primera idea sea el derrotismo, la desesperación, el pánico, la culpabilización, el aislamiento, etc.

Pero, si le preguntamos a los que saben de esto, es decir, los familiares de las enfermedades neurodegenerativas, familiares de enfermedades como el Alzheimer, Parálisis Cerebral, VIH... encontraremos que hay un porcentaje enorme de esperanza y optimismo, de trabajo, de aceptación, de lucha, de fortaleza.

Esto nos hace pensar en la variabilidad tan grande que tiene el ser humano para reaccionar ante determinadas situaciones. Las situaciones no son las que nos provocan las emociones, pero si son estas últimas las que hacen de filtro en la elección de nuestro comportamiento. Es decir, que no todo el mundo se siente de la misma manera ante determinadas situaciones, y lo que provoca que nos sintamos bien o mal, se encuentra regulado en gran medida por cómo interpretamos los sucesos que nos ocurren.

Podemos hacer una elección responsable entre cómo quiero actuar ante una situación, dejándome llevar por mis emociones o me enfrente directamente con la enfermedad haciendo todo lo que esté en mi mano para mejorarla.

Qué razones buscan las personas que han luchado ante enfermedades como el sida, parkinson, parálisis cerebral... y no han conseguido la cura. No solamente los familiares, sino agrupaciones, asociaciones, movimientos, científicos, profesionales de todo tipo que luchan contra estas enfermedades, ¿es inútil su trabajo? ¿Habría sido posible los avances en todas las ramas de la ciencia, si ante los primeros

fracasos no se hubieran levantado y seguido adelante?

Qué les motiva a seguir, qué razones encuentran para levantarse todas las mañanas y seguir peleando. No creo que se dejen arrastrar por emociones de miedo, derrotismo, desesperación... aunque las sientan, creo, han elegido de forma consciente que no siempre se tiene que saber a ciencia cierta dónde vamos a llegar para ponernos en marcha. En definitiva, no es más que una elección, HUIR O LUCHAR.

La enfermedad de Niemann-Pick es una enfermedad de almacenamiento lisosómico hereditaria, que tiene según los casos una implicación muy importante en el desarrollo neurológico de los niños con esta enfermedad, por su almacenamiento de esfingomielina y colesterol en las células. La estimulación fisiológica y neuropsicológica de estos niños es imprescindible para el mantenimiento o enlentecimiento de la sintomatología.

La no aceptación del problema lleva al retraso en el inicio del tratamiento y esto puede ser crucial para el desarrollo de la enfermedad. El ejercicio físico y una dieta sana es una de las recomendaciones más referidas por los médicos para el tratamiento y prevención del colesterol. Cuando éste se encuentra en las células nerviosas, su estimulación con ejercicios neuropsicológicos resulta imprescindible. Con lo cual, el negar la enfermedad, o la sobreprotección de las consecuencias negativas que tiene su estimulación, tendría implicaciones importantes en el transcurso de la enfermedad.

El mantenimiento de la autonomía según el proceso de la enfermedad es uno de los obstáculos más importantes y más relacionados con la sobreprotección. Mientras hacemos ejercicios con estos niños debemos evaluar en qué medida son capaces de hacerlos por ellos mismos. Es muy notable la variabilidad que tienen según los días de trabajo. Hay días que su motivación cae en picado, mientras que otros están dispuestos a hacerlo todo. Aquí es donde nuestra labor debe ser más importante y no intentar disminuir su frustración. Debemos preparar el ambiente para que su motivación sea la mejor, con juegos, recompensas, etc, pero seguir estimulando.



Durante este camino o transición de la enfermedad, al niño se debe tratar como a otro niño de su edad, con sus horarios, sus normas, sus responsabilidades. Cuando intentamos evitar todo el dolor, sufrimiento, cansancio... a estos niños, la enfermedad gana. Cuando intentamos evitar el dolor que nos puede provocar intentarlo y no llegar a conseguirlo, la enfermedad gana. Cuando no dejamos que experimenten frustración por no conseguir lo que quieren, la enfermedad gana. Cuando los tratamos como enfermos, en vez de como niños, la enfermedad gana.

Según el Colegio de Psicólogos de Madrid la intervención con los familiares de pacientes con enfermedades neurodegenerativas, debería abordar los siguientes objetivos, creo que se pueden aplicar íntegramente:

- Facilitar la aceptación del diagnóstico.
- Favorecer la adaptación y toma de contacto con la realidad de la enfermedad.
- Normalizar las emociones de ira, cólera, miedo, culpa, ambivalencia afectiva, angustia, etc.
- Identificar e intervenir en la conspiración del silencio.
- Fortalecer la comunicación sana y positiva entre la familia.
- Ayudar a prever momentos y situaciones críticas de la enfermedad y proporcionar apoyo emocional.
- Formar en el manejo básico del estrés.
- Fomentar los contactos sociales y las actividades de ocio.
- Prevenir la sobrecarga del cuidador.
- Ayudar a reconocer la claudicación familiar.
- Preparar el momento del adiós, conocer las emociones implicadas y cómo será el proceso.



A los Patrones de la Fundación

Hoy quiero hacer un reconocimiento a los patrones de nuestra Fundación, un grupo de personas que afectados o no, por la enfermedad, trabajamos cada día por conseguir los objetivos propuestos hace ya nueve años.

Nueve largos años de sufrimientos, penas y alegrías, sorteando los obstáculos que nos han surgido en el camino. Creando una fundación seria, limpia, transparente y realizando unos proyectos que en aquellos días eran impensables.

Tal vez muy poco para nuestros objetivos, pero muchísimo más de lo que un día pudimos imaginar, ha sido realmente difícil, pues hemos tenido que alternar los momentos de alegría por los proyectos conseguidos, con los de rabia y tristeza por dejarnos en este duro caminar a los que más queremos. Sin pensar en todos los momentos duros, de tomar decisiones complicadas, en los que hay que anteponer los intereses de la fundación a los intereses y sentimientos personales, y el de tener siempre un teléfono disponible a cualquier hora para escuchar problemas o pedir ayuda, un trabajo a menudo ignorado y poco valorado, pero muy importante.

Siento la necesidad de recordar todo esto por las personas que no valoran este trabajo desinteresado y piensan que ser patrono sólo tiene privilegios, siento decir que no es así, el único privilegio es el de sentirse bien con los avances conseguidos y recordar que el principal objetivo para todos es el de conseguir un tratamiento definitivo para el NIEMANN PICK.

La experiencia de estos años nos ha enseñado a tener paciencia, a optimizar recursos, utilizar el sentido común, ser perseverantes y contrastar toda la información que nos llegue, creo que es la línea correcta y seguro que lo conseguimos.

Gracias a todos por el trabajo realizado a lo largo de estos años, Gracias por estar unidos frente a los problemas y Gracias por mantener la ilusión por nuestra FUNDACIÓN y por seguir adelante.

Isabel Hontanilla

Biografía de María Jesús

23 años de lucha y sufrimiento

Buenas tardes señoras y señores, amigos y amigas.

Palabras de agradecimiento a la multitud de asistentes que nos acompañaron en la ceremonia religiosa el día 10 de febrero de 2009 en la Parroquia de San Pío X, Zapillo, Almería.

Almería lloró la pérdida de María Jesús el cuatro de enero del dos mil nueve y todos nos vestimos de luto por su falta.

Ahora, su familia, queremos transmitir a todos nuestro más sincero agradecimiento.

Mª Jesús desde su nacimiento fue una niña muy inteligente, cariñosa y cercana con todas las personas que la trataron. Desde pequeña, cuando tenía tan sólo ocho años, nos ayudaba a su madre y a mí en las labores propias de un establecimiento de venta al público. Tenía desde siempre mucha ilusión por hacer algo por los demás, de hecho quien la conocía pronto le tomaba cariño, por su comportamiento y nobleza.

Su primera actividad con la que se comprometió, junto al colegio, a los diez años fue la catequesis en esta misma iglesia de San Pío X, ya que ella mantenía un fuerte compromiso con Dios. Cuando fue creciendo, aprendió bailes regionales en el Teatro Apolo de nuestra ciudad, porque el arte era su alegría y fascinación.

También estuvo estudiando en el conservatorio de música, solfeo y piano varios años. Estos estudios los compaginaba con los de Auxiliar de Clínica, aunque con mucho sacrificio. A los catorce años Niemann Pick, esa maldita enfermedad rara se instaló en ella. Aún así hasta los veinte años siguió sus estudios haciendo prácticas en Hospitales de Almería: el Provincial y Torrecárdenas.

Poco a poco mi hija no podía más, su enfermedad se iba apoderando de ella y a pesar de sus tratamientos neurológicos en Almería, su estado era cada vez peor. Su ingreso en el



Hospital Universitario de Granada, durante dos años consecutivos, no sirvió para nada, no había solución. Allí fue asistida por los mejores Catedráticos de Medicina, luego en Valencia, pero nadie sabía nada de su enfermedad. Fruto de nuestra fe por su salvación, estuvimos en Barcelona, donde doctores rusos no pudieron hacer nada por averiguar el tratamiento efectivo, que nunca llegó.

Esperando su diagnóstico positivo de lo que le estaba ocurriendo, Mª Jesús también estuvo cerca de dos meses ingresada en el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, donde sí nos dieron el nombre de su enfermedad, Niemann Pick, pero no había ningún medicamento para poder salvar su vida de esa terrible enfermedad. Nosotros, veíamos su empeoramiento progresivo, hasta que un día Mª Jesús terminó postrada en una cama sin poder movilizar sus miembros, ni articular palabras y sin poder alimentarse debido a la dificultad para tragar los alimentos, por lo que fue necesario ponerle una sonda gástrica para poder alimentarse.

Ni hospitales de Estados Unidos, México y Cuba sabían de la curación de mi hija.

Ella perteneció a la Fundación Niemann Pick de España, fundada en Lérida en el año dos mil uno.

Con la finalidad de ocuparnos por medio de esta Fundación de la investigación médica de esta rara enfermedad, las Dras. Mercè Pineda y María José Coll, neuropediatra y bióloga respectivamente, del Hospital San Juan de Dios y el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona son las especialistas encargadas del proyecto de investigación de esta patología. Ahora también con el Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona.

Aun así, el día 4 de Enero del dos mil nueve mi hija falleció en el Hospital Torrecárdenas de Almería, sabiendo el profundo amor que sentíamos por ella su madre, sus hermanos y yo mismo. Ya que la única medicación para ella fue todo nuestro cariño, que recibió y ahora su entrañable recuerdo en nuestros corazones. D. E. P.

Por todo lo batallado con la vida y por el calor que nos habéis transmitido en los peores momentos de tristeza, impotencia y llanto, les quedamos profundamente agradecidos. Gracias por vuestro aliento, por vuestro apoyo y, simplemente, por vuestra presencia.

Muchísimas gracias.
Miguel López Castillo y Familia



Mi experiencia

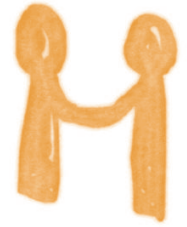
¡Hola a todos! Quiero que sepáis que estoy muy contenta de unirme a esta gran familia, que es la Fundación Niemann Pick, aunque hace ya tiempo que, desde la orilla, intento dar un poco de mi fuerza a este velero que navega viento en popa gracias a todo el trabajo que lleváis haciendo durante estos años atrás, a parte de valorar a todo el equipo, familia y profesionales por lo que habéis conseguido en vuestra andadura, incluso sacando fuerzas de donde no las hay y llamando a tantas puertas a la espera de poder ser oídos.

Me gustaría contar un poco mi experiencia de los actos en los que he podido colaborar. Como ya sabéis, en Febrero, como de costumbre pusimos las mesas en Sevilla, en la plaza nueva y tuve el privilegio de poder acompañar a mis amigas Juani y Mari Carmen, dos personas imprescindibles en este equipo, pues son unas grandes luchadoras y están ahí desde el principio sin rendirse, hacia ellas sólo tengo palabras de agradecimiento por hacer que me sienta útil. Gracias a mi amistad con ellas he podido conocer la enfermedad un poco mejor. Ese día, 17 de febrero, te das cuenta de la conciencia que tiene la gente, aunque hay de todo, pero siempre las personas más humildes son las más solidarias con este tipo de problemas, también quiero contar mi experiencia en la organización de la gala, que tuvo lugar en Marzo, hubo que dar muchos pasitos y llamar a muchas puertas pero así ves como hay que trabajar para poder conseguir que nuestros niños vivan mejor, ahí es cuando ves como todas esas puertas dónde has llamado te las abren para ofrecerte todo lo que se puede.

Para finalizar quiero deciros lo importante que es tener a Juani como amiga, de ella, que es tan fuerte, aprendes cada día como superar los problemas más livianos, a ella le dedico éstas primeras líneas que me he atrevido a escribir y le deseo que siga tan valiente como hasta hoy.

¡VA POR TI AMIGA!

Rosa Martín Carrillo



I Encuentro Benéfico Fundación Niemann Pick

El pasado día 3 de Enero de 2009, se celebró el I ENCUENTRO BENÉFICO FUNDACIÓN NIEMANN PICK DE ESPAÑA en el Polideportivo Municipal de Bellavista, en Sevilla.

Los actos dieron comienzo a las 10:00 h. con varios partidos de fútbol sala de categorías alevín, infantil, cadete y juvenil, contando como anfitrión y organizador al C. D. Payasos Crouss en todas las categorías, incluidos sus dos equipos de veteranos, que animaron la competición con lecciones de deportividad y buen humor.

Seguidamente y desde las 14:00h. tuvimos una convivencia con todos los equipos, personalidades y público en general asistentes al acto, donde se llevaron a cabo diferentes sorteos de prendas y material deportivo donados por los diferentes equipos participantes y entidades colaboradoras. También durante este espacio de tiempo se repartió entre los asistentes una gran paella donada y elaborada por nuestros amigos y colaboradores asiduos con la Fundación Francisco Javier Cobos Martín y sus padres Javier y Loli.

A partir de las 17:00 h. todos pudimos disfrutar con la brillante actuación del grupo Abriles, cuyos componentes Francisco Vela, Manuel Márquez y Manuel Navarro, son colaboradores constantes de la Fundación y contando en esta ocasión con el acompañamiento a la guitarra de José Javier Hoyos Cobos.

A continuación se llevó a cabo el cuadrangular señor con el C. D. Payasos Crouss como anfitrión y organizador y con la participación de los equipos C. D. Clipeus Nazareno (División de Plata), C. D. Los más Pitufos Tourline Expres (Nacional B) y el C. D. Futuro Carmonense (1.ª Provincial sevillana).

En el descanso del cuadrangular la Fundación procedió a entregar los diferentes obsequios a los equipos y personas colaboradoras.

Este evento tuvo gran repercusión en los medios de comunicación. Nuestro más sincero agradecimiento al Director de Distrito Bellavista – La Palmera D. Pedro Gonzalo Palomares por su presencia y total disposición a colaborar, a D. Miguel Vilaplana, miembro del consejo de administración del Sevilla F. C. por su presencia y entrega de obsequios, a la Junta Directiva del C. D. Payasos Crouss, que una vez más ha volcado a todo su personal y estructuras en pos de la Fundación, a todos y cada uno de los equipos participantes, así como a las más de 600 personas asistentes al evento; y muy especialmente a los señores Luis Pereiro de la Torre y Cayetano Labrador Espaliú, los cuales profesan un cariño especial por nuestra Fundación, habiendo sido los promotores y portadores de la idea inicial de organizar este magnífico evento.

Juan Pedrajas



Concierto Solidario en el I.E.S Saladillo de Algeciras

El 24 de abril se celebró en el instituto I.E.S Saladillo(Algeciras) un concierto solidario con el fin de recaudar dinero para la Fundación Niemann Pick.

Todo fue idea de un compañero de la hermana de la afectada, Alba Navarta y de la profesora María Isabel Peña Burgos. Una vez que se decidió organizar el concierto, alumnos del propio centro se prestaron voluntarios para colaborar.

Organizaron multitud de actuaciones muy emotivas. El colegio corrió con todos los gastos, incluso con los desayunos de los niños que asistieron al acto. A Alba Navarta le hicieron dos regalos y a la madre un ramo de flores. Para la profesora María Isabel Peña Burgos hubo también un ramo de flores y una placa para el colegio de parte de la Fundación.

Todos los miembros de la Fundación Niemann Pick quisiéramos agradecer, en primer lugar, a la profesora María Isabel Peña por su solidaridad, esfuerzo y entrega, a todos los alumnos que colaboraron y que pusieron tanta ilusión, y sobre todo al colegio I.E.S Saladillo, que en ningún momento puso inconvenientes y además se volcó con la idea desde el primer momento.

Para el día 30 de junio está previsto un segundo concierto en un establecimiento más amplio para que el aforo sea mayor. Las entradas serán un poquitín más caras, en el otro concierto sólo valieron 2 €, y habrá muchas más actuaciones.

Isa - Algeciras



Por ellos sigue mi lucha



29 de Octubre de 2007, recibo la peor noticia que una madre puede recibir, mi hijo de tan sólo 10 años tiene una enfermedad genética de las denominadas raras e incurable, la llaman Niemann Pick. Recuerdo las primeras horas de ese día, no podía creerlo, o no quería creerlo, se acumulaban tantas preguntas que quieres hacer, pero que en realidad no quieres saber su respuesta. Ese mismo día supimos que existía una fundación que podía ayudarnos y contestarnos a muchas de esas preguntas. Llamé mi marido Raúl, hablé con Julia, la coordinadora de la fundación, según pasaban los minutos su cara iba cambiando, incluso llegó a sonreír, me animó para que yo también hablara con ella, y lo hice, desde ese momento algo cambió.

Os conocí en Noviembre de ese mismo año y nada ha vuelto a ser igual, ese fin de semana fue el más duro de toda mi vida, volví confusa, por una parte asustada, vi lo que no quería ver, el desarrollo de la enfermedad, pero también vi a una familia de la que sin darme cuenta ya formaba parte.

Poco a poco vas asimilando lo que pasa (no te queda más remedio), empieza una nueva vida y te vas dando cuenta que no tiene porque ser peor que la de antes, incluso me atrevería a decir que cada día sale el sol en mi casa aunque fuera esté diluviando, sólo necesito ver despertar a mis hijos, mis dos soles Raul e Iván.

Hasta ahora no os he hablado de mi hijo de 8 años, Iván. Iván está implicado como el que más, colabora en todo lo que puede para ayudar a su hermano, está siempre pendiente de las pastillas que hay que dar a Raúl, sabe y ayuda a hacer la fisioterapia, le hace reír, es paciente con las innumerables preguntas que hace su hermano, juega con él y le hace la vida un poco más fácil, aunque también se pregunta cosas como por ejemplo; ¿Por qué ahora tiene que sujetar el sillín de la bici a su hermano, cuando antes era al revés y su hermano sabía montar en bici solo?, son preguntas difíciles de explicar a un niño de 8 años.

Iván es la mejor terapia que Raúl tiene en estos momentos. La gente me pregunta de dónde saco las fuerzas para seguir, yo les digo que mis hijos me dan fuerza para levantarme cada mañana, ellos son mis antidepresivos, en definitiva por ellos seguiré luchando.

Salud Guerra Vega

Navegando con mi Fundación

Hay veces en que las personas somos como el agua, que siempre dirige su rumbo a un destino fijo, pero cuando te desvías y tomas rumbos dislocados tienden a enfangar terrenos nobles para convertirlos en pantanos de discordias.

Esos pantanos son:

El de la incompreensión, que ayuda a nuestra mente a congelar opiniones equivocadas.

El de la soberbia, que nos quita la razón y nos incrementa la maldad.

El de la insensatez, que nos hace dañar la integridad de los demás sin darnos cuenta de que ese daño se nos puede volver en contra nuestra.

Amigos míos, esos pantanos están calando dentro de nuestras vidas, así que deberíamos hacer lo mismo que las libélulas que viven cerca de los pantanos pero que tratan de no meter sus alas en él, porque de lo contrario terminarían cayendo derrotados. Con esto no trato de contradecir los pensamientos de nadie ni de dañar la sensibilidad de este grupo de personas que formamos esta gran familia.

Aun así pido disculpas, por si de lo contrario alguien se llegase a sentir aludido teniendo en cuenta de que yo Javier Meléndez y mi señora M^a José Cabello, no somos padres afectados por ésta cruel enfermedad que os están robando la vida de vuestros niños.

Queridos compañeros, hace aproximadamente 8 años que nosotros empezamos a formar parte de esta gran familia, con muchas ganas de hacer cosas, de estar pensando qué podemos hacer, buscando ideas sobre en qué trabajar, nunca nos hemos llegado a pensar si hemos hecho más o menos que otras personas porque siempre hemos puesto nuestro granito de arena y por muy pequeño que sea, se hizo con todo nuestro amor y cariño.

Hay veces que hacemos cosas que nadie sabe que las hemos hecho pero no nos interesan que las sepan, sino que se cumplan, porque ésta es la meta de la fundación en la que creo plenamente y de la cual está demostrando día a día que durante estos 9 años no ha hecho otra cosa sino que trabajar duro para daros alegrías cuando no las teníais, tratando de salvar a vuestros niños, tratando de buscar salidas, eliminando obstáculos imprevisibles, y sobre todo dando a cada uno de ésta familia el trato necesario para de alguna manera aliviar el dolor con el que convivís desde el primer día que se os dio la fatal noticia.

Tanto mi señora como yo nos sentimos muy satisfechos de conocer tantas personas que siendo desconocidas nos dais esos abrazos de amor que derramáis con la sencillez de vuestros corazones.

-Vivimos en nuestras carnes la sensación de nuestra fundación para sacaros fuerzas de donde no las tenéis.

-Para plantaros flores maravillosas en vuestro jardín marchitado.

-Para soñar con vosotros en ese sueño tan deseado, por el que luchamos todos y del que no estamos cansados de ver ese sueño que ya tenemos soñado.



Como ya os hemos contado antes, llevamos tiempo con la fundación, en la que de alguna manera nos cambió un poco la vida. Nosotros hemos llegado a creer y de hecho seguimos creyendo, que en ésta fundación, todos los que pertenecemos a ella, tenemos ese sitio que nos pertenece, porque es así cómo funciona el motor de este barco que siempre llevara sus velas alzadas al viento y poniendo rumbo a las esperanzas de estas familias que no desean otra cosa sino que de ver salvadas las vidas de sus hijos.

Así es como vemos M^a José y yo a esta gran familia que hace unos años eran cinco familias dirigidas por nuestro presidente fundador JUAN GIRÓN SÁNCHEZ que desde el cielo y acompañado por nuestros niños de la guardería, dejó que éste barco fuese tripulado a buen puerto por este grupo de personas que desde un principio estuvieron con él, luchando por encontrar una salida de esperanza a la vida de estos niños que sufren los agravios de esta enfermedad, en la cual y en esos momentos ustedes ni siquiera sabíais que existía.

Ahora que sabemos que ya había familias que luchaban desde entonces bajo este dolor, creo que debemos tomar ejemplo de honestidad y respeto a ese grupo pionero que no decayó y que nos siguen demostrando su fuerza y entereza para seguir en la lucha por ganar la batalla a ese enemigo al que se le ha podido poner zancadillas, pero al que aun no hemos derrotado.

Para despedirnos nos gustaría que entendieseis que nosotros al no ser padres afectados por esta terrible enfermedad, también somos padres y aun que tengamos la diferencia de no vivir con ese dolor en nuestras vidas, os queremos decir que la vivimos con ustedes, que podéis contar con nosotros siempre y que haremos lo posible para tratar de ayudaros.

Con esta condición entramos en la fundación, condición de la que recibimos amor, respeto, calor, amistad, ilusiones y una constante lucha por mantenernos unidos frente a todos los problemas que nos pueda conllevar a tomar decisiones incorrectas, incompreensiones, comportamientos inadecuados o malos pensamientos que nos hubiesen llevado de la mano a cometer errores de los que nos pudiéramos arrepentir algún día.

Espero que nunca caigamos en esos errores y que no echemos el ancla de éste gran barco en un mar de fango donde pudiésemos salir salpicados, así que dejemos que siga navegando con ese rumbo que teníamos marcados y que cuando llegue a su puerto seguro que echaremos el ancla en el puerto de la vida.

Javier Melendez y M^a Jose Cabello.

Mi gran amigo

Querido Amigo Juan;

Hace ya cuatro años que te echo de menos, aunque sé que estás siempre presente en nuestras vidas; en la de Julia, Adrián, la de tu gran familia, la Fundación y en la mía. Siempre te tenemos como modelo, cuando es necesario tomar decisiones pensamos ¿Qué haría Juan en nuestro lugar? porque tenías la capacidad de hacer sencillo lo complicado, creer que lo importante es desear lo imposible para que se haga posible y calmar los ánimos con sólo tres letras en una servilleta de papel.

Mi buen amigo, me enseñaste a viajar a través de los ojos de las familias que se nos acercan (para ti era sencillo), me enseñaste el significado de la palabra humildad y lo más importante, sacar fuerzas de uno mismo para seguir adelante en la lucha.

Juntos empezamos éste viaje, en el 2001, junto a cinco familias, para mí excepcionales por su calidez y fuerza de superación, entonces, cinco familias de ciudades muy distintas, sin conocernos de antes, con todos los miedos del mundo, sin saber cómo empezar, sin experiencia previa, sólo con un objetivo en común, el mismo que hoy en día sigue prevaleciendo, los niños y niñas, las familias y la curación de la enfermedad, hoy con una diferencia, querido amigo, ¡Cuánto me hubiera gustado que hubieras compartido, aquí con nosotros, el momento en el que fue aprobado el Zavesca como medicamento para los niños y niñas del Niemann Pick!, estoy seguro que sin esas cinco familias y sin nuestras queridísimas doctoras Mercé Pineda y María José Coll esto no hubiera sido posible y aún te diré más, hoy en día se sigue investigando con otros medicamentos para ésta enfermedad.

Amigo puedes sentirte orgulloso de todos los miembros del Patronato que tú conociste, sobretodo de Juani, cogió con valentía tu puesto y con su forma de ser característica, ha seguido con tu papel con una entereza y humanidad excepcional, cómo tú bien decías, es única... es "Tu Juana". Todos juntos, hemos estado unidos de una forma inquebrantable frente a momentos muy delicados y difíciles.

Juan, quiero decirte que seguimos viajando, que durante la navegación nos ha tocado surcar mares calmados, otros más revueltos y alguna que otra tormenta en alta mar desde la soledad del mar y la incertidumbre, pero gracias a Dios y a la calidad de este gran barco que juntos construimos hace ya 9 años, hemos sido capaces de sortearlas y llegar a buen puerto, la unión de todos nosotros nos hace sentir más seguros de lo que queremos y perseguimos, de que no nos estamos equivocando y eso nos hace más fuertes ¿Cómo si no hemos conseguido salir de todos estos baches? ¿Cómo si no se hubiera expandido nuestra Fundación por todo el mundo? ¿Cómo si no, cada familia que ha ido embarcando, año tras año, la hemos hecho nuestra y todos juntos seguimos con un único fin? ¡Cómo me gustaría que estuvieras junto a nosotros!

Ahora no estamos solos, la familia ha crecido y hay un gran apoyo, aquel que os faltó en su día, cuándo pensabais que estabais solos, hoy tenemos más niños y más razones por las que seguir ésta lucha. Amigo Juan éramos y somos invencibles.

Al igual que tú, amigo mío, han sido años muy duros ya que nuestros niños siguen luchando con la enfermedad, con la misma entereza que caracterizaba a tu hijo, y algunos nos han dejado para irse a la Guardería del Cielo, contigo, pero no perdemos la esperanza. Se ha conseguido uno de nuestros mayores deseos iniciales, lograr parar poco a poco la enfermedad, pero no es suficiente, por eso seguimos viajando juntos, aquellas cinco familias continuamos nuestro viaje junto a otras que se han ido uniendo.

Amigo mío, quería relatarte desde mi perspectiva ésta andadura diaria, porque te tengo presente en cada paso que doy porque sigues en mí, en mi corazón y en mi sentir, en el corazón de las personas que formamos ésta gran familia y sobretodo porque has sido, eres y serás mi gran amigo.

Te quiero

Manuel Campos Valverde



Xavier

Hace dos años que la doctora Mercè Pineda me comunicó el diagnóstico de Xavier: Niemann Pick tipo C. Desde entonces he aprendido a aceptar para mi hijo mayor un futuro muy distinto al de la mayoría de adolescentes de 14 años.

No pretendo explayarme en las distintas etapas por las que evidentemente he pasado: mucho dolor, grandes dosis de comprensión e integración gradual de la enfermedad en mi propia experiencia vital. Aunque podría haberme quedado en el estadio de la lamentación y del sufrimiento, necesito y quiero vivir en positivo, tanto para Xavier, como para mi otro hijo Albert, como para mí y para la gente que nos quiere. Porque mi hijo, a pesar de que es como si no estuviera conectado al mundo, es feliz de manera instintiva y la fortuna de ver que no sufre sino que vive, me ha enseñado a mirarlo desde la alegría que desprende. Con él he aprendido a prescindir de la noción de progreso y a tolerar los errores.



Aunque Xavier anda, se viste y se lava con bastante autonomía, necesita a un adulto siempre pendiente de él porque la capacidad de comunicación oral, el razonamiento y la memoria le van fallando cada vez en mayor grado. Afortunadamente es un muchacho sumiso y obediente, de modo que su desorden mental involuntario se ve compensado por su docilidad.

He necesitado tiempo, pero también me han ayudado en gran medida tanto la lectura, una de mis grandes pasiones, como los momentos que he compartido con distintos miembros de la fundación, así como con familiares y amigos. Las palabras de otros me han ayudado a entender, a crecer y a aceptar. Y mi gran deseo es poder ser feliz con parámetros distintos a los de la mayoría de la gente. Puede parecer una paradoja pero la enfermedad de Xavier me ha permitido conocer a gente muy interesante y cambiar mi escala de valores. Y no es que pretenda para nada afirmar que Niemann-Pick es una buena noticia. No soy ingenua ni boba. Sencillamente quiero afrontar y aprovechar con la mayor serenidad posible la oportunidad que nos brinda actualmente Zavesca al frenar la evolución de la enfermedad.

Ceci Bertran, madre de Xavier.



**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.

Merienda en Estepa a beneficio de la Fundación Niemann-Pick de España



Estepa se vuelve a volcar con la Fundación.

El pasado 3 de enero se celebró en Estepa una merienda a beneficio de la Fundación Niemann-Pick de España. Como en anteriores actos benéficos realizados en Estepa en favor de la Fundación, la organización del evento la asumió, a partes iguales, el Grupo Joven de la Hermandad de Paz y Caridad de Estepa y la empresa de catering que dirigen Francisco Reina Chía y Eusebio Capitán Rodríguez. Ellos se encargaron de buscar y gestionar el local donde se celebró el acto (hacer mención especial a su dueño Juan Haro Domínguez que lo prestó desinteresadamente sin coste alguno), de decorarlo, de preparar las mesas, de recoger los dulces que las confiterías, fábricas de mantecados y diversos particulares realizaron para ser consumidos en la merienda y un largo etcétera de cosas que posibilitaron que el acto estuviera perfectamente organizado.

La merienda fue un rotundo éxito de público. Asistieron alrededor de 1000 personas entre adultos y niños; fueron tantas las empresas y particulares que patrocinaron el evento que sería imposible enumerarlas. En la zona central de local se dispusieron dos mesas que ocuparon distintas familias pertenecientes a la Fundación, la delegada del grupo joven de la Hermandad de Paz y Caridad Doña Remedios Haro Marín, su hermano mayor D. José Joaquín Luque Jurado y una representación del ayuntamiento de Estepa capitaneada por el delegado de Servicios Públicos e Infraestructuras, Medio Ambiente y Festejos D. Ángel Rafael Rodríguez Román y la delegada de Igualdad, Movimientos Sociales y Ciudadanía Doña Asunción Fernández Martín, que excusaron la ausencia del Ilmo. Sr. Alcalde D. Juan García Baena, ya que muy recientemente había sufrido una desgracia familiar.

El acto estuvo amenizado por varios grupos musicales tanto locales como foráneos, destacando al ecijano Son de Sol; así mismo se sortearon entre los asistentes diversos lotes de productos que distintos establecimientos habían donado.

La merienda concluyó haciendo entrega de unos recuerdos que componentes de la Fundación Niemann Pick se encargó de dar a los colaboradores más importantes del acto.

No se encuentran palabras suficientes que expresen el agradecimiento a toda la buena gente que hizo posible la merienda. Desinteresadamente pusieron su tiempo libre y su trabajo a disposición de la Fundación con el simple propósito de ayudarnos. Qué gran ejemplo de solidaridad. Eternamente les estaremos agradecidos. MUCHAS GRACIAS A TODOS.

Jesús y Fali, padres de Joaquín García Ramírez

Promociones inmobiliarias



*Dehesa de
Palomarejos*

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

Poesía de Elvira

*Injusta es la pena
De aquel que se queda
No hay dolor más incomprendido
Que perder un hijo haber sufrido*

*Tras una larga enfermedad
Cuando la muerte ya ha venido
Sólo te queda llorar
Y pensar en lo que has vivido*

*Cuando te pones delante de alguien
Su pena no te es suficiente
Porque nunca sabrán, siendo ajenos
El dolor tan inmenso que te sumerge*

*Pero, entre lágrimas y sufrimiento
Existe un motivo, un movimiento
Hay personas que sufren lo que tú has sufrido
Porque la misma enfermedad los hijos han tenido*

*Ese movimiento, ésta Fundación
Con un fin concreto y definido
Que lucha por investigar la enfermedad
Los brazos hacia ti te han tendido.*

*Soy persona ajena a todo este dolor
Pero mis lágrimas por todos han caído
No solo de tristeza, también de emoción
Porque tanto apoyo visto nunca había vivido.*

*Quería evitar conocer de cerca
El sufrimiento que las Familias viven
Los niños, los padres, los tíos, los abuelos
A pesar de lo sentido, muchos siguen.*

*Pero alguien muy sabio me dijo
Que los niños que se van se hacen Angelitos
Que velan por sus padres y por todos
Animándolos a que sigan su camino.*

*Cuando miro a los ojos de esos padres
Que la desgracia de la pérdida han sufrido
No buscan compasión, sino coraje
Lucha, Ánimo, nadie afligido.*

*Y aunque, se muestra la cara más amable
Algo más profundo está en el ambiente
Te llega hasta el alma, se hace más fuerte.
La valentía de los niños, eso es evidente.*

*Tanta lucha tendrá que dar frutos
Eso es lo que debemos sentir
Por eso, solo me queda decir
Que la unión, la fuerza, la Esperanza...
Eso es la Fundación Niemann Pick*



Mi primer año en la Fundación

Pertenece a esta gran familia aproximadamente un año, hemos podido observar el trabajo tan grande que se ha realizado durante estos ocho años de existencia y de lucha constante para conseguir y llevar a cabo toda la investigación realizada y poder haber realizado el sueño de que los niños tengan una medicación hoy en día autorizada por la Agencia Europea de Medicina (EMA), llamada ZAVESCA.

Nuestras felicitaciones a todos los que estáis luchando, los que seguís haciéndolo y gracias por habernos recibido tan bien en *ESTA GRAN FAMILIA*, en la que nos encontramos muy a gusto.

Durante los meses que pertenecemos a esta gran familia, hemos tenido la suerte de asistir en dos ocasiones en la realización de actos en Badalona, una ciudad cercana a Barcelona donde tenemos a una familia muy querida, y hemos podido observar la colaboración tan grande hacia esta fundación en cada acto que es realizado en esa ciudad.

Nuestro primer contacto con las familias fue en Fuenlabrada en el año 2008.

¿Qué os puedo contar? Fuimos acogidos muy cariñosamente como si nos hubiéramos conocido de toda la vida, a partir de esos días nos sentimos como una familia integrada en esta fundación por el cariño recibido por parte de todos. Tenemos que decir que pertenecer a la Fundación es una manera de no sentirte nunca solo, que sabes que al teléfono que llames siempre tienes una familia detrás que responde y te da aliento con todo el cariño del mundo.

La conferencia vivida en Castelldefels, sólo tenemos palabras de aliento para todos los que habéis hecho posible esta gran labor que en esta conferencia, se ha podido observar el trabajo tan grande expuesto por las Doctoras dando toda la información de cómo se está avanzando en la investigación, como por todo el operativo para los desplazamientos de tantas familias que aquí fuimos convocadas y los actos que se llegaron a realizar, hay que valorar el esfuerzo tan grande que esto conlleva para poder organizar un evento de estas características.

Nuestra mayor ilusión sería poder tener lo más rápido posible una medicación en la curación de esta enfermedad para todos los niños y así poder sentir la mayor de las *SENSACIONES* de nuestra vida.

Gracias a todos
Un abrazo,
Carmelo

Con mucho amor



Estando con Rosa en la taquilla del maratón de fútbol del mes de enero se acercó May y me dijo; - Juani, ella es Eli Barbero, es monitora de bailes infantiles, comenta qué puede hacer por nosotros. Detrás de su aspecto infantil y quinceañera no os podéis imaginar la metamorfosis que sufre cuando ésta mujer empieza a conocer la historia de la enfermedad y a los niños. May, Rosa y yo le explicábamos cómo la fundación recaudaba fondos y lo difícil que era organizar cualquier evento. Se emocionó, lloró y de pronto me dijo; - Oye, pon una fecha, que a partir de ahora empiezo a mover a mis niños para hacer un gran espectáculo Disney.- y así fue.

Movió asociaciones de vecinos, me comentó que ella tiene un compañero de baile, que colabora con ella, ¿Cuál fue mi sorpresa? Cuando quedamos la primera vez y descubro que su compañero es Adrián Cabello un amigo de mi hija Marina. De él sólo decir que si fuera hijo mío, sería la persona más feliz del mundo, de aspecto inocente y con un derroche de ternura que, créanme, hoy en día, jóvenes así no se encuentran.

A partir de ese día “se ponen las pilas” y mueven asociaciones de vecinos, culturales, de teatro, niños...en resumen un movimiento de marchas que no es normal.

A nosotras tres nos acompañaron a ayuntamientos, casetas municipales, a pedir sillas, sonido y a tantos sitios que sería muy largo el nombrar.

Se nos ocurre, como Béticos, que vamos a organizar una subasta con objetos béticos, pero queríamos algo más personal, ropa, objetos personales, etc... durante dos semanas nos presentamos en la ciudad deportiva a la hora de los

entrenamiento y cuando terminaban, ya estábamos en la puerta de los vestuarios, lo cual hizo conseguir muchas cosas de ellos, gorras, camisetas, pantalones y hasta la escoba de los vestuarios firmada por ellos.

Todo fue posible gracias a todas las personas que nos ayudaron, que no fueron pocas, como Ana, la secretaria, Antonio, “el chico del césped”, el guarda de la puerta y todo el corazón de los jugadores que cuando nos veían llegar se echaban las manos a la cabeza. Una vez más, nuestro Betis se sensibilizó con la fundación.

Gracias a todos los que hicieron posible nuestro objetivo. Desearle a Don Manuel de corazón su total recuperación, invitarle a que nos acompañe y conozca a nuestros niños.

Como ven fue una experiencia única, como únicos son todas las personas que se suben a este barco. También darle las gracias al Sr. Miguel Vilaplana (sevillista), a través de él, nos hicieron llegar los equipos de los futbolistas.

También al Sevilla, está siempre ahí cuando se le ha necesitado, cuando se trata de la lucha por la vida. ¡Esto sólo pasa en SEVILLA!

¡¡¡¡¡Betis y Sevilla se unen por nuestra causa...LA VIDA!!!

Juani Contreras Navarro

Notas de familia



"Bienvenido a casa, Hugo"

Con el Nacimiento de nuestro nieto Hugo ha vuelto la felicidad a nuestra familia, nos sentimos dichosos y afortunados de haber tenido una segunda oportunidad. Vamos a disfrutar cada segundo de su vida.

*Te queremos mucho Hugo,
Tus abuelos Juana y Abraham*



¡Felicidades Papás!

El pasado 24 de diciembre nació el tercer hijo de nuestro querido coordinador médico, Sergio Vidal y María Norte.

Bienvenido a nuestra gran familia, Álex.

Manifestación en Bellvitge

El pasado 13 de Junio nos manifestamos unas 40 personas a las puertas del Hospital de Bellvitge entre integrantes, colaboradores y socios de la Fundación Niemann Pick, en protesta por la discriminación que están recibiendo dos afectados del Prat de Llobregat (Barcelona), los cuales, no reciben medicación por los obstáculos e impedimentos que están poniendo la dirección y la coordinación de este hospital.

Una vez más, una de nuestras familias y la fundación se sintieron arropadas y apoyadas por bastantes socios y amigos colaboradores conocedores del caso. Pancartas y carteles sirvieron de soporte a nuestra petición en las que se podían leer algunas frases reivindicativas: "Para enfermos del Niemann Pick, Zavesca Ya!!", "Gerencia Hospital Universitario de Bellvitge Dimisión!!", "Medicación, Ya!!", "Bellvitge discrimina!!", "Consellería ¡¡Calla!!, La Dirección no responde!!".

Voces de reclamación y protesta sonaron al unísono, el acto se complementó con el reparto de 2.000 manifiestos entre las personas que acudían al hospital, el propio personal del mismo, periodistas, transeúntes y público en general.

Todos se hicieron eco de la noticia y pudimos percibir un mensaje unánime: ¡¡No estamos solos, juntos lucharemos por la justicia y sobre todo, por la Vida!!

¡GRACIAS A TOD@S!

La Fundación



Nos descubrimos ante el ejemplo, la solidaridad no tiene edad...!



Socios y colaboradores unidos en pro de la divulgación de un derecho...!



Apoyo sin condiciones para una causa de justicia...!!

Agradecimientos

AGRADECIMIENTOS DESDE GRANADA

- Concejalía de Cultura del Ayuntamiento de Granada
- Concejalía de Asuntos Sociales Ayuntamiento Ogijares
- Colegio Sagrada Familia (Religiosas Pureza de María y Ampa)
- Pedro Fernandez y Rosa (Radio Municipal De Ogijares)
- Grupo de Baile de Mayores Ogijares
- Coro Rociero Vergeles
- Al cantautor Manuel Palma "El Zahoreño"
- Al Guitarrista Julio Zafra
- A la Cantaora Nazaret Marcos
- Al guitarrista Angel Alonso
- Juan Carlos Rodríguez (Departamento de Publicidad de Coca-cola)
- Mercedes Sanchez Hernandez
- A todos los Socios y todas las personas que nos prestan su ayuda.

AGRADECIMIENTOS DESDE TALAVERA DE LA REINA

- Inma González (Teletoledo)
- Consejería de Sanidad de Castilla la Mancha.
- Ayuntamiento de Talavera de la Reina
- Área Digital
- Malta
- Macru

AGRADECIMIENTOS DESDE FUENLABRADA

Hotel Gema
Salones Capilla Real
Concejalía de Sanidad
Ibercaja
Repuestos Reyes
Pinturas Onieva
El Desván
Antonio Alberca, Psicólogo
Oscar Campillo
Jose Antonio Guerra
El Fundi
Vicente del Bosque

Y a todas las personas que hicieron posible con su colaboración que la cena benéfica fuera todo un éxito.

Gracias a todos.

AGRADECIMIENTOS DESDE ALMERIA

- Al Excmo. Ayuntamiento de Almería.
- Excmo. Sr. Don. Luis Rogelio Rodríguez Comendador Pérez Alcalde Presidente.
- Dña. María Pilar Ortega Martínez, Concejal Delegada del Área de Participación Ciudadana y Organizaciones Sociales.
- Dña. Dolores de Haro Concejal Delegada del Área de Cultura y Bienestar Social.
- Don. Carlos Samaniego Secretario Técnico de Organizaciones Sociales.
- Don. Jesús Colomina Técnico de Participación Ciudadana.

Organizaciones Sociales colaboradoras entre si conjuntamente:

ARGAR, (Niños oncológicos), **ALCER** (riñón), **AEMA** (esclerosis), **Fundación Niemann Pick**, **NUEVO FUTURO** (menores protección), **AFIAL** (fibromialgia), **AMAMA** (mujeres masectomizadas), **ADEAL** (espondilitis), **ALAL** (lupus), **AECAP** (enfermos de corazón), **AEEC** (cáncer), **FQAL** (fibrosis quística) .

Medios Públicos de comunicación:

Emisora de T.V. INTERALMERIA, Cadena de Radio la COPE, Canal Sur T.V., Canal 28 T.V., Radio Nacional de España, Periódico Diario La Voz de Almería.

Otros:

- Cooperativa Agrícola San Isidro C.A.S.I., por su colaboración que presta anualmente a esta Fundación.
- AGRUPALMERIA, S. A., por su colaboración que presta anualmente a esta Fundación.
- Comercial Alcazaba en Avenida Alhambra, por su colaboración que nos presta.
- Universidad de Almería, por su colaboración que mantienen con esta fundación.
- Fotos Leiva por su constancia con nosotros.
- Don Fernando González Cique, por sus donativos y afecto que nos tiene.
- Imprenta Gutenberg, por su constancia y apoyo con esta Fundación.
- Don. Antonio Jesús Ruano Tapia y su novia por todas las atenciones que nos prestan.
- Pinturas Píncel, por su apoyo a esta Fundación.
- María del Mar Trabajadora Social del Hospital Bola Azul, por su labor que nos presta.

- Encarna Rodríguez frutería, por su labor con esta Fundación.
- Farmacia Zapillo, por el servicio y apoyo a esta Fundación.
- A la empresa de Autobuses de Almería SURBUS, por su apoyo a estos niños enfermos incurables de Niemann Pick.
- Peluquería Inés, por su colaboración en publicidad.
- Peluquería Paqui, por su colaboración en publicidad
- Panadería Lola, por su colaboración en publicidad.
- La Hermandad del Gran Poder, por las atenciones que siempre ha tenido con María Jesús
- Academia de Baile Danzaría, por su estrecha colaboración con esta Fundación
- A todos los Socios de Almería y de toda España por su apoyo constante a esta Fundación
- A todas las personas y entidades que de alguna manera o de otra contribuyen con esta Fundación.
- A todos los compañeros de nuestra Fundación, que con su presencia o simplemente con sus palabras de aliento que nos habeis transmitido en los peores momentos más tristes de nuestra vida, por la pérdida de nuestra hija María Jesús.
- A las demás personas amigos, familiares, que nos habeis acompañado en todo momento.

Un abrazo muy fuerte para todos.

Por tales motivos a todos les quedamos profundamente agradecidos.

Muchas gracias.

Miguel y María.

AGRADECIMIENTOS DESDE ESCALONILLA

Al grupo de madres y padres de 4ª de primaria del COLEGIO SAGRADOS CORAZONES de Escalonilla.

A todos los establecimientos públicos de Escalonilla y de pueblos vecinos. Al pueblo entero en general...por su apoyo prestado y no me gustaría que se nos olvidase, Rubén, el chico que está siempre muy pendiente de la Fundación y organizador de maratones.

DESDE CARTAGENA...Agradecida para siempre.

Quisiera dar mi más profundo agradecimiento a la Sra. directora del Centro Comercial Carrefour de Paseo de Alfonso XIII en Cartagena Dña. Rosa Mª Núñez Walls y al Sr. Luis Sancho por abrirnos las puertas del hipermercado y dejar presentar nuestros proyectos e inquietudes a mis vecinos de Cartagena, también estoy muy agradecida a todo el personal del centro y sobre todo a seguridad, que demostraron mucho interés y cariño por nuestro proyecto.

No me puedo olvidar de mis amigas Mari y Cari, ¡pobres!, estuvieron al pie del cañón dejando obligaciones atrás para echar una mano a nuestro niños y acompañarme durante todo el día.

Y a mi padre; ¡GRACIAS, MIL GRACIAS DESDE EL FONDO DE MI CORAZÓN!

María Isabel Esteban Perez

Vocal del patronato y delegada de la Fundación Niemann Pick por Murcia.

AGRADECIMIENTOS DESDE SEVILLA

- Excmo. Ayuntamiento de Dos Hermanas
- Concejalía de participación ciudadana y salud
- Delegación de policía local y fiestas mayores
- C.S.D.C Juan Velasco
- C.S.D.C Fernando Valera
- Asociación Torres de los Herberos
- Asociación Juan Ramón Jimenez
- Asociación vecinal "La moneda"
- Show de Luz y Reina de Cristo extravagancia
- C.D. Payasos Crouss
- Cervecería Bar Casildo
- Celia Martín Carrillo
- Rosa Martín Carrillo
- Real Betis Balompié
- Sevilla Fútbol Club
- Alfonso y Chelo Transportes
- Manuel Capitán (Sillas)
- Francisco García Gozada (Sonido)
- Jesús Mesa Romero Natural Saut
- Nono por tapar tantísimos "huecos".
- A todas las madre y niños que hicieron posible el festival de Disney

AGRADECIMIENTOS A LOS AYNTAMIENTOS DE:

- San Fernando - Cádiz
- Estepa - Sevilla
- Viladecans - Barcelona
- Almería
- Talavera de la Reina

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.).

**¡Te esperamos en
Talavera de la Reina!**



**X Conferencia Científico Familiar
13,14 y 15 de Noviembre en
Talavera de la Reina**

**Fundación Niemann Pick
de España**

