Asociación de las Mucopolisacaridosis y síndromes relacionados

mpsmagazine

MPS otoño 2006 - Número 4

MPS España

en el 9º Simposium de MPS Internacional en Lido (Venecia)

Viaja con nosotros

A LA LUZ DE LA ESPERANZA

pág. 11
La FDA aprueba el nuevo tratamiento del Síndrome de Hunter de Shire

pág. 7
2ª Convocatoria de Becas de investigación de MPS España

pág. 5

Actividades MPS Castilla la Mancha

pág. 10

Historias familiares: Carmina y yo Susana padecemos Síndrome de Morquio

pág. 5

Desfile de moda a beneficio de MPS España

Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

Edita
MPS España

C/ Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt
(Barcelona)
Tel.: 617 080 198 - 661 710 152
Fax: 93 808 61 12
CIF: G-63 28 29 17

Página web
www.mpsesp.org

Director Revista
Jordi Cruz

Colaboradores:
Pedro Luis Sánchez Rios
Project Manager España y Portugal Actelion Pharmaceuticals

Carmina y Susana

MPS Valencia
MPS Castilla la Mancha

Coordina
NxN esdeveniments

Diseño
Noesigual

Tirada
1.500 ejemplares

Nº Registro Nacional
171505

Nº Inscripción Generalitat de Catalunya
28548

MPS Valencia
Presidente: Fco. José Soto Martí
Secretaría: Antonia Herrera
Vicepresidencia: Mauro Rosatti
Tesorera: Mª Carmen Cervera
C. Colaboradores, 24, 8ª puerta
46960 Aldaia (Valencia)
Tel.: 610 44 41 91

MPS Castilla la Mancha
Presidente: Andrés Muñoz Quiros
C. República Argentina, 52
13610 Campo de Criptana (Ciudad Real)
Tel.: 615 16 21 29

MPS España
Entidad inscrita en el Registro de entidades, servicios y establecimientos sociales.
Sección Servicio de Apoyo número 506334
Sección de Entidad privada de iniciativa social número E04071 de ámbito estatal.
Inscrita en el Censo de entidades del voluntariado de Cataluña, nº. 001455

Distribución gratuita

sumario

3 Editorial

4 Noticias MPS

7 Artículos médicos / Becas MPS

8 Congreso Nacional

10 Historias familiares

11 Carta AGEMED

13 Artículos médicos

14 Próximos eventos

15 Sección del socio

MPS España es miembro de:

MPS GOLD

EURORDIS
European Organisation for Rare Diseases

FEDER

FCMNPF
Federació Catalana de Malalties Neurològiques
Poc Freqüents

SHLDEL
Sociedad Hispano-Lusa de Enfermedades Lisososmales

editorial

Quiero siempre en este apartado de MPS Magazine poder agradecer toda la colaboración que estamos recibiendo, es una obligación para nosotros poder siempre mencionar "agradecimiento". Sé que todo lo que llevamos a cabo no solo nosotros sino todas las entidades, sin ánimo de lucro, que el esfuerzo y la lucha diaria nunca es en balde. Quiero que sepais que cada vez representamos a más familias afectadas. La comunidad MPS está en frecuente crecimiento y lo que hacemos desde MPS España es poder aconsejar, animar, ayudar, asesorar, apoyar...

Somos una familia, por las características en común que tenemos, por lo que nos sucede día a día en el cuidado de nuestros hijos, por eso es muy importante el apoyo entre las familias y la unión entre todos.

Queremos cada vez más poder acercaros todo este mundo para que sea lo más facil posible para todos en definitiva nuestro lema "viaja con nosotros a la luz de la esperanza" refleja poder alcanzar una mejor calidad de vida para todos.

Presidencia
Jordi Cruz Villalba

Secretaría
Mª Mercedes López Tudela

Vicepresidencia
Martín Marín Raboso

Vocales
Francisco José Soto, Alfredo Barrero

CURSO LA LECTURA DEL PROTOCOLO DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA

Miembros de MPS España han participado en el Curso de la Lectura del Protocolo de Investigación Clínica celebrado en Barcelona el pasado 29 de Septiembre. Este curso organozado por la Fundació Doctor Robert, pretendia que los asistentes adquiriesen o aumentaran los conocimientos básicos relacionados co el procedimiento de los ensayos clínicos. El objetivo principal fué que los participantes adquirieran los criterios y herramientas para poder participar más activamente en los procesos de investigación, así como aumentar su protagonismo en los procesos participativos y en la defensa de sus derechos.

Fundació
Doctor Robert

UAB CASA CONVALESCÈNCIA

DIPLOMA

a

Jordi Cruz Villalba

por su asistencia al curso

La lectura del protocolo de investigación clínica

de 8 horas de duración que se ha realizado en la Fundación Doctor Robert los días 28 y 29 de septiembre de 2006.

Barcelona, 29 de septiembre de 2006

El Director General

Josep Torrent-Farnell

EURORDIS European Organisation for Rare Diseases · FEDER Federación Española de Enfermedades Raras · Generalitat de Catalunya Institut d'Estudis de la Salut · fundación farmaindustria · Instituto de Salud Carlos III · iser

La necesidad de la realización de los ensayos clínicos es evidente ya que mediante los mismos podemos obtener nuevas fuentes de diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades.

Fiestas de Tazona-Socovos

Somos la familia de Miguel Martínez con MPS III B o Síndrome de Sanfilippo B.

El pasado día 26 de Agosto y con motivo de las fiestas patronales de nuestro pueblo, dos amigos y socios de MPS España, Salvi i Mª Jesús (en el centro de la foto), nos propusieron hacer una sangría para colaborar con la entidad, cobrándose el vaso a 1 euro.

En el acto también se vendieron gorras y camisetas y se distribuyeron camisetas y folletos infromativos. Fué una tarde, poco tiempo, pero lo suficiente para que las personas que allí asistieron colaboraran con la Asociación MPS España. Tuvimos también la colaboración de los profesores del colegio de Miguel que se ofrecieron voluntariamente a acompañarnos y como no con su familia.

Esto ha sido el principio de una tarea que queremos seguir realizando mientras las circumstàncias así nos lo permitan.

Queremos agradecer enormemente sobretodo a estas dos personas Mª Jesús y Salvi por su ofrecimiento en todo momento así como a los socios que poco a poco se van uniendo a esta gran familia que es MPS España.

Gràcias.

CONVENIO DE COLABORACIÓN ENTRE MPS Y BODEGAS Y VIÑEDOS CASTIBLANQUE

Durante el Congreso Nacional se aprovechó para realizar la rueda de premsa de presentación del convenio de colaboración suscrito entre MPS y Bodegas y Viñedos Castiblanque.

El acto se celebró en la trasienda, la galeria de arte ubicada dentro de la propia bodega. El acuerdo alcalzado consiste, fundamentalmente, en la donación a la Asociación, por parte de la bodega, del 10% del P.V.P. obtenido por las ventas del vino Ilex Coupage 2003 – Edición Limitada Campo de Criptana, del que se lanzarán 6.000 botellas identificadas con una etiqueta específica diseñada al efecto.

En el acto de presentación a la prensa y simpatizantes de MPS intervinieron el Sr. Andrés Muñoz (Presidente MPS Castilla La Mancha), Miguel Ángel Castiblanque y Juan Pablo Castiblanque (gerente y director financiero, respectivamente de la bodega).

Stand Telde
3, 4 i 5 de Noviembre

Los días 3, 4 y 5 de noviembre colocamos un stand con la información de la asociación y productos para la venta en Telde, municipio donde vivimos. Teníamos mucho interés y ganas de realizar este evento, pero a la vez con miedo por no saber como iba a resultar. En estos días repartimos folletos y revistas, e informamos a muchas personas sobre estas enfermedades. Las personas que se acercaron colaboraron bastante, se sorprendían e interesaban, porque no conocían la enfermedad. Se interesó prensa y televisión. Agradecemos al Ayuntamiento de Telde, Acosagre y a todas las personas que colaboraron estos días. Aunque fue agotador, estamos muy contentos.

Besos de Marcos, Susana y Mar.

José Cruz Úbeda

Los días 3, 4 y 5 de noviembre colocamos un stand con la información de la asociación y productos para la venta en Telde, municipio donde vivimos. Teníamos mucho interés y ganas de realizar este evento, pero a la vez con miedo por no saber como iba a resultar. En estos días repartimos folletos y revistas, e informamos a muchas personas sobre estas enfermedades. Las personas que se acercaron colaboraron bastante, se sorprendían e interesaban, porque no conocían la enfermedad. Se interesó prensa y televisión. Agradecemos al Ayuntamiento de Telde, Acosagre y a todas las personas que colaboraron estos días. Aunque fue agotador, estamos muy contentos.

Besos de Marcos, Susana y Mar.

RESUMEN ACTOS REALIZADOS EN GAZALEMA

El dia 28 de Mayo se celebró la Romeria de San Isidro Labrador, donde ubicamos una caseta y pusimos un estand de información y venta de artículos, ese dia se recaudó en
total 1.902,12 euros (Caseta: 1.812,12 euros, Venta de artículos: 90 euros).
De nuevo el dia 5 de agosto se jugaba en Montecorto una maratón de fútbol sala y el equipo de fútbol sala Bar Zulema volvieron a ganar un segundo premio de 200 euros que destinan a nuestra asociación.

Durante los dias 25 y 26 de Agosto la señora Francoise Richadson nos brindó de nuevo la oportunidad de acompañarle en la tercera exposición de fotografia hecha en grazalema, ahí montamos un estand de información y la mayoría de la gente que visitó la exposición nos hizo algún tipo de donativo, en este año entre donativos y un dinero que pagó el Ayuntamiento a Francoise en concepto de ayuda de material, que ella donó a nuestra asociación se han recaudado 834 euros.

El dia 2 de septiembre se celebró en Gazalema un torneo de futbol siete en categoria de infantiles, alevines y benjamines, en el que montamos una barra y pusimos un estand de información y venta de artículos de la asociación, en total se recaudaron 672,20 euros, en este dinero va incluido 200 euros, que donaron los árbitros.

Los dias 9 y 10 de septiembre se jugó una maratón de futbol sala juvenil y de nuevo pusimos stand con información, venta de artículos y barra de bar, recaudando 1.688,40 euros.

El dia 24 de Septiembre se celebró el concurso anual de Perro de Agua. El Presidente de dicho concurso nos invitó a acompañarles con un stand de información. La recaudación de las inscripciones nos fué donada para la asociación (555 euros).
En este año se han recaudado 5.851,72 euros con las actividades que hemos realizado.

Por supuesto, después de cada acto como siempre hemos dado información de todo cuanto había acontecido por medio de carteles, radio etc.

Nuestro máximo agradecimiento a instalaciones Grazalema Rodrigo Valle, Ayuntamiento de Grazalema, Hermandad

San Isidro Labrador, Asociación Española del Perro de Agua, familia Richadson, equipo de futbol sala Grazalema, equipo de futbol infantil "Pepe Naranjo", pub Tano, bar Zulema, bar terraza "El Tajo", estación de servicio "Los Junquitos", papeleria Grazalema, bar Rumores y a todas aquellas personas que de una manera u otra colaboran con nuestra asociación.

GAZALEMA

Pedimos tu colaboración

Los Dres. Daniel Grinberg y Lluïsa Vilageliu del Departament de Genètica de la Universitat de Barcelona estudian desde el año 1992, en colaboración con el grupo de la Dra. Amparo Chabás, del Institut de Bioquímica Clínica, las bases moleculares de varias patologías lisosomales, entre las que se incluyen varias mucopolisacaridosis. Los estudios que se llevan a cabo se centran mayoritariamente en el análisis mutacional de los genes implicados, la expresión y caracterización de alelos mutados y el desarrollo de estrategias terapéuticas para estas patologías.
Muy recientemente se ha identificado el gen que codifica el enzima deficiente en los pacientes de Sanfilippo IIIC. Este hecho hace posible el análisis de mutaciones en los pacientes y el establecimiento de un diagnóstico molecular, que confirme el bioquímico. La identificación de las mutaciones responsables de la patología en los pacientes es una información interesante que permite realizar futuros análisis de portadores y/o prenatales.

Los Dres. Daniel Grinberg y Lluïsa Vilageliu están dispuestos a empezar el análisis de mutaciones en los pacientes españoles de Sanfilippo C contando con la colaboración de ustedes y de la Asociación de Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España).
Para realizar dicho estudio necesitan, obviamente, disponer de las muestras de los pacientes por lo que requieren su colaboración. El tipo de muestra que se necesita es:

- Sangre total
(10-20ml en EDTA-K3, en un tubo de hemograma, a temperatura ambiente)

- Si es posible también: Biopsia de piel cultivada, es decir, **fibroblastos**

- También seria interesante poder disponer de la **Información clínica y bioquímica** del/a paciente

Para cualquier cuestión referente a las muestras pueden contactar a:

Profesor Daniel Grinberg / Profesora Lluïsa Vilageliu

Departament de Genètica
Facultat de Biologia
Universitat de Barcelona
Tel: 93-40235716 / 93-4021494
e-mails: dgrinberg@ub.edu / lvilageliu@ub.edu

Agradecemos de antemano su colaboración

LOTERIA NÚM. 3

jolper

C/ INDÚSTRIA. 11
TEL. 93 892 07 03
08720 VILAFRANCA DEL PENEDÈS
loteriajolper@terra.es

Lotería Nacional
Dijous i dissabtes
Bono Loto
La Primitiva
La Quiniela

Informació becas "Fundación Clínic"

MPS España ha dotado con 8.250 euros este proyecto durante el 2006 y tiene previsto la misma aportación para el 2007.

DRA. MARIA JOSEP COLL
Instituto de Bioquímica Clínica, HC Barcelona

Desde el pasado mes de Julio hasta el 31 de Diciembre estamos desarrollando el proyecto:

"Análisis molecular de los alelos no prevalentes causantes de la Mucopolisacaridosis tipo I (Síndrome de Hurler,Hirler-Scheie y Scheie) y de la Mucopolisacaridosis IIIB (Síndrome de Sanfilippo B)". Los resultados obtenidos hasta el momento, de forma resumida son los siguientes:
Enfermedad de Hurler:
En 51 pacientes (102 alelos), de los cuales tenemos DNA, en estos momentos se ha identificado la mutación en 91 alelos que representa cerca del 90% de los alelos mutados. Quedan por identificar 11 alelos. Al iniciar el trabajo, teniamos identificados 68 alelos, todos ellos con las tres mutaciones prevalentes (mutaciones W402X, Q70X y P533R) de la población española afecta de esta enfermedad. Gracias a la subvención de la Asociación MPS España, hemos identificado 23 alelos más con distintas mutaciones, algunas de las cuales son particulares de una única familia.
Respecto a la enfermedad de Sanfilippo B, en estos momentos disponemos del DNA de 17 pacientes afectos (34 alelos). Al iniciar el proyecto teniamos identificados 16 alelos. Gracias a la subvención de la Asociación hemos identificado 8 alelos nuevos. Nos faltan 10 alelos por identificar. Es de destacar que 4 de estos alelos (2 pacientes), se han comenzado a estudiar ahora por falta de DNA que llegó al laboratorio recientemente.

Concesión de becas 2006-2007

Dra. Lluïsa Vilageliu (Departamento de Genética, Universidad de Barcelona) – 9.000 euros
Dra. Mercè Pineda (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona) – 17.500 euros
Dra. Fàtima Bosch (Biotecnologia Animal, Universidad Autónoma de Barcelona) – 9.000 euros.

MPS ESPAÑA

En el 9º Simposium de MPS Internacional en Lido (Venecia)

En el Simposium se dieron cita los mejores investigadores, y profesionales del mundo así como familias afectadas y representantes a nivel asociativo.

MPS Italia - MPS Austria - MPS España.

Reunión de presidentes de MPS mundiales.

Encuentro de afectados con Síndrome de Morquio con el Dr. Tomatsu.

ANA SORIANO

Guadalaviar

Nos casamos en un pueblo pequeñito de Teruel. Lo típico de cualquier pareja, formar una familia, trabajar, hacernos viejos juntos, al lado de los hijos y nietos. ¿Por que no habría de ser así?

A los tres años de matrimonio nació Begoña, una niña preciosa, que a las pocas horas de nacer se la llevaron a Zaragoza con neumonía infrauterina, estuvo grave, lo supero y a los quinze dias me la traje a casa completamente sana. Se me crió muy bien, alta fuerte, apenas se resfriba.

A los dos años y medio nació Mario, estábamos muy contentos ya teníamos la perejita, pero a las pocas horas, otra vez a Zaragoza, también con neumonía intrauterina, le costó más recuperarse que a Begoña, pero salió también sin ninguna secuela.

Su crecimiento fue totalmente normal, no tenía ningún tipo de problema con ellos, comían muy bien, dormían, caminaron pronto, Begoña hablaba por los codos, pero con tres años, dejó de aumentar el vocabulario, incluso habría palabras que olviaba, en el colegio, la maestra decía que era un poco caezona, porque a veces obedecía y otras "pasaba" de todo, ni escuchaba, otras personas que tenía celos, otras que era una mal criada, en fin, muchas opiniones. La llevé a dos pediatras que apenas si nos escucharon, y uno, nos madó a cas con un jarabe para ayudarla a adaptarse al colegio, mientras Mari, apenas si decía cuatro palabras: papa. Mama caballo y moto, esas fueron sus únicas palabras, así es que decidimos que yo me iría a Barcelona, con mi familia, y allí los llevaría al médico a los dos, yo por entonces, ya estaba muy agobiada, algo raro pasaba, así es que cogí las maletas despues de Navidades del 92, arreglé papeles y me losingresaron a los dos a la vez.

Vieron "algo" de lo que querían asegurarse antes de decirme mada, y me los madaron a Barcelona, (estabamos en Mataró), en Vall d'Hebrón, diagnosticaron la enfermedad que no la había oído en mi vida, ni sabía que existiera: MUCOPOLISACARIDOSIS III San Filipo A.

Fué un mazazo, mientras el doctor explicaba en que consistía, y como se iba a ir desarrollando la enfermedad, nome lo podía creer; hermosos, altos, guapísimos, con esa energía, no, no podía ser.

Salí de allí con un montón de visitas programadas y con los papeles arreglados para una ligadura de trompas, en menor de un mes, a los 29 años, ya la tenía hecha.

Sabiendo ya lo que había, mi marido vendió los animales, es a lo que se había dedicado toda su vida, ser ganadero, así es que se vino a Mataró a rabajar en lo primero que encontrara, que fué en la construcción de peón, y yo con los dos niños, no podia rabajar.

Begoña, ese mismo año, después de Semana Santa, empezó a ir a un colegio de educación especial, donde había, y hay un equipo de profesores estupendo, con los que hice amistad, que aún conservo, son fenomenales, me ayudaron muchísimo.

Mario iba a una guardería por recomendación de estimulación precoz, dijeron que sería beneficioso para él relacionarse son los niños de su edad. Maria psaba de todos, iba asu aire, incluso en casa, no se ponían a jugar entre ellos, ni se miraban, se ignoraban el uno al otro.

El primer neurólogo que tuvieron, no quiso hacer el seguimiento de la enfermedad, en palabras textuales (hace mucho tiempo, pero se me trabaron a fuego): ¡Señora! No puedo hacerme cargo de dos niños que no tienen cura, bastante pacientes tengo ya.

Así que uvimos suerte, pero muchísima, sino hubiera sido por esa falta de humanidad, no habríamos encontrado a la doctora que sí podía ocuparse de ellos, por muy apretada que tuviera su agenda, la Doctora Pineda, una gran persona, en lo humano y en lo profesional.

Begoña, sobre los ocho años, empezó a caminar muy mal, también había pasado por un par de neumonías, Mario no paraba, iba de un sitio a otro dando golpes, sin mirar dónde los daba.

A Mario tuvieron que operarlo de la boca, tenía muchas infecciones.

A los nueve años, Begoña ya iba en silla, otra vez con pañales, necesitaba colchón y cojines antiescaras para la silla de ruedas, comida hipercalórica, se le paralizó el sistema de deglución, le tuvieron que poner un botón gástrico, necesitaba aspirador de día y de noche, se ahogaba hasta con la saliva, no podía tragar nada, necesitaba medicinas para poder controlar las convulsiones, que cada vez eran mas frecuentes toda la medicación controlándola con análisis de sangre muy frecuentes, era estar pendiente de ellas las 24 horas del día, llegó un momento que ya no pude llevarla al colegio, tenía que observar cualquier gesto raro que hiciera, o mirarle a los ojos y ya sabía que pronto tendría otras crisis. Cuantas veces llamé a la doctora por teléfono, ace esto así o asá, y ella siempre con agrado: dale esto, o lo otro.

Mario también empezó a necesitar la silla de ruedas,a él no le daban crisis, pero se le deformaban los pies, la espalda, ya no podía estar bien sentado, para darle de comer había que sujetarlo con tirantes, porque no se mantenía sentado, igual veía que lloraba, cada vez estaba más alto y más delgado, Begoña también era muy alta.

A Begoña, también le afectaba el calor, en invierno por la calefacción, y en verano por el sol, le daba fiebre y convulsiones, también empezó a tener neumonías cada vez más a menudo, cuando la ingresaban, me quedaba con ella hasta que le daban el alta, Mario lo sentia mucho, y eso queestaba muy atendido por mi hermana pequeña (nos llevamos 14 años), nunca podré agradecerle tanto como hizo por mí y por sus sobrinos, atenderlos cuando yo no podía, cuidarlos en cualquier momeno y siempre estaba dispuesta para lo que fuera, es un cielo.

Begoña en Octubre de 1997, murió con casi 11 años, después de haber sufrido lo indecible, Mario se quedó más tranquilo y relajado, ya no me separaba de él, y se puso más mimoso, me costaba menos esfuerzo sacarle una sonrisa.

En este momento, entre la doctora Pineda y mi hermana, empezaron a proponerme, el tener otro hijo, a mi se me ponían los pelos de punta, pero entre visita y visita, y entre una y otra, me dieron en qué pensar, la falta de Begoña, me ayudaba Mario a llevarla, pero cuando Mario no estuviera, ¿qué sería de nosotros?

Me remitió a una doctora en genética, que estuvo estudiando el caso y también me dio confianza, así es que al final nos decidimos a dar el paso. Mario murió a les 12 años en Julio de 2001, yo ya llevaba tres meses de embarazo (fecundación in vitro debido a la ligadura de trompas). Llevaba dos fetos, a su debido tiempo, me hice todas las pruebas que fueron necesarias para detectar la enfermedad, y dieron como resultado que la niña estaba afectada, pero el niño estaba sano, mi marido quería a los dos, pero yo no podía, no me veía capaz de pasar una tercera vez por lo mismo, así es que aún teniendo las cosas claras me costo muchísimo dar mi consentimiento para no tener a la niña, en unos momentos sentía que si la tenía era como recuperar a Begoña, entonces me daba cuenta que ni era Begoña ni podía hacerle pasar por lo mismo, no intento justificarme porque hice correcto y no me arrepiento.

A las 28 semanas de gestación nació Sergio, el mismo día que su herman Begoña (con 15 años de diferencia) y en el mismo año que murió su hermano Mario. Es nuestra vida y nuestra alegría, tenemos a alguien por quien vivir y luchar y segur adelante, siempre recordando a Begoña y Mario.

Es muy difícil plasmas en cuatro páginas estos pocos años que son toda una vida porque te marcan todas las horas de angustia y de sufrimiento de no saber que hacer ni como hacer para que se sintieran mejor, de intentar estar tranquila y con la alegría en la cara (porque ellos se daban cuenta), aunque tuvieras el corazón y el alma en un puño, agotaba de verlos sufrir, porque son dos niños, son tus hijos y no puedes hacer nada, y ver como se te van.

Hemos pasado muchas calamidades para que tuvieran todo lo que necesitaban, porque ellos se merecían todo, fueron unos años muy, muy duros, pero si estoy orgullosa es de haberlos tenido, haber tenido dos hijos luchadores y fuertes y a los que porlo menos cariño no les faltado nunca.

Después de tanto llamar a puertas, unas se abrían para luego cerrarse conseguí, unos meses antes de que Mario muriera, medicamentos, pañales, comida hipercalórica gratis ya casi que no me produjo satisfacción porque me vino esta ayuda cuando menos la necesitaba ¿dónde estaba esa ayuda que me negaban cuando tenía a los dos, con pañales, sillas, colchones, cojines, batidos hipercalóricos, medicinas, viajes a Barcelona, etc... y sólo un jornal?

En este tiempo encontramos personas muy buenas, a las que estaremos eternamente agradecidos, otras no tanto, pero en fin ellas se lo perdieron.

Cuando Sergio estuvo en condiciones, ya que fue un gran prematuro, peso 1 kilo, nos fuimos otra vez al pueblo donde disfrutamos de paz y tranquilidad, tengo a mis dos hios enterrados aquí que les puedo hacer una visita cada vez que quiero, y ahora a disfrutar con el peque de la casa que es un sol, esta sano y fuerte, y ya nadie diría que es un prematuro.

Ana Soriano Bollero
(Guadalaviar - Teruel)

MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO
agencia española de medicamentos y productos sanitarios

Cristina Avendaño Solá
DIRECTORA

Sr. D. Jordi Cruz
Presidente de MPS España
C/ Anselm Clavé, 1
08787 LA POBLA DE CLARAMUNT

Madrid, 11 de septiembre de 2005

Estimado Sr Jordi Cruz:

Le agradezco su carta en la que nos informa sobre los objetivos y preocupaciones de la Asociación de Mucopolisacaridosis y Síndromes relacionados que usted preside.

En nombre del Ministerio de Sanidad y Consumo y de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) quiero transmitirle nuestro compromiso en agilizar el acceso de los pacientes a los nuevos medicamentos que supongan un avance en la terapéutica, especialmente en el caso de enfermedades graves.

En el momento actual, de forma similar a lo que sucede en otros países de nuestro entorno, en España y en el ámbito del Sistema Nacional de Salud existe acceso, canalizado a través de los hospitales, a medicamentos no autorizados en nuestro país (medicamentos extranjeros) o a medicamentos en investigación (uso compasivo).

Para la autorización de nuevos medicamentos, la AEMPS trabaja, en colaboración con las demás Agencias de los estados miembros de la Unión Europea, en el marco de la Agencia Europea de Medicamentos (EMEA). Esto significa que la evaluación y autorización de la mayoría de los medicamentos innovadores se realiza de forma coordinada por la AEMPS y demás Agencias Nacionales europeas, siguiendo los mismos plazos y criterios técnicos.

En el caso de los medicamentos designados como huérfanos (para enfermedades infrecuentes como las MPS) la autorización es siempre de carácter europeo, por lo que el resultado de la evaluación y los plazos de aprobación por las Agencias de Medicamentos son idénticos en toda la Unión Europea.

En España, tras la autorización del medicamento por la AEMPS, es necesario determinar si el medicamento se incluye en la prestación farmacéutica del Sistema Nacional de Salud, y en este caso, fijar su precio. Es por ello que transcurre un tiempo entre la aprobación del medicamento y su disponibilidad en el Sistema Nacional de Salud, a diferencia de algunos países de la Unión Europea en los que el precio del medicamento es libre o no se evalúa para su inclusión en el Sistema Nacional de Salud. En el caso de nuevos medicamentos que contribuyan de forma significativa a mejorar la terapéutica, la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios (DGFPS) agiliza al máximo este procedimiento.

En los meses próximos se va a desarrollar la Ley de Garantías y Uso Racional del Medicamento, incluyendo las disposiciones relativas al uso compasivo y los procedimientos de evaluación mencionados. En la tramitación de estos nuevos textos normativos, se realizará una consulta pública sobre el proyecto para recabar las opiniones de todas las partes interesadas

En el caso concreto de idursulfase (Elaprase® o Zipralase®), la AEMPS, en coordinación con otras Agencias Nacionales Europeas, está intentando resolver en la actualidad algunas cuestiones relativas a la calidad, eficacia y seguridad del producto. Está previsto disponer de toda la información para adoptar un dictamen sobre el producto a partir de finales del próximo mes de octubre y podría esperarse la autorización europea del producto a partir de enero de 2007. A continuación la DGFPS podría emitir su informe sobre precio y financiación por el SNS en España.

Los técnicos de la DGFPS están ya al corriente de la evaluación del producto y podrán intervenir con rapidez tras su autorización.

Espero que esta información le resulte de utilidad y no dude en contactar con nosotros de nuevo si lo considera oportuno.

Atentamente

Cristina Avendaño Solá

CORREO ELECTRONICO
sdaem@agemed.es

P. EMPRESARIAL LAS MERCEDES
C/ CAMPEZO, 1 – EDIFICIO 8
28022 MADRID
TEL: 91 822 50 28
FAX: 91 822 50 10

Proximos eventos

SEPTIEMBRE 12 - 17
Fira d'Entitats en Bellvitge (Barcelona)
Stand de difusión

SEPTIEMBRE 23 - 24
Fira d'Entitats en Igualada(Barcelona)
Stand de difusión

OCTUBRE 6 - 7
IIª Reunión Nacional científico-familiar de MPS España.
Alcázar de San Juan (Ciudad Real).

OCTUBRE 11 - 13
Congreso de Neuropediatria
Murcia

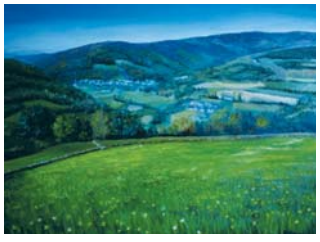
OCTUBRE 27
II Congrés de la Federació Catalana de Malalties Neurològiques poc Freqüents

Colabora
con nosotros

MPS España recauda parte de sus fondos con la venta de gorras y camisetas de la entidad, y obras que amablemente no ceden distintos artistas.

Cómo ayudarnos
- Aportaciones voluntarias
- Organización de eventos: cenas, concursos, festivales, conciertos, carreras, etc ...
- Nuestros números de cuenta:

CAIXA DE CATALUNYA	**2013 0112 13 0200482231**
LA CAIXA	**2100 2390 65 0200012780**
CAJA MADRID	**2038 3322 72 3001002650**
LA CAIXA	**2100 1477 58 0200077556**



www.mpsesp.org

Teléfonos:
MPS ESPAÑA: 617080198 - 661710152
MPS VALENCIA: 610444191
MPS CASTILLA LA MANCHA: 615162129

Cupón de adhesión

asociaciónmps

Apellidos _____ Nombre _____

Dirección _____ Población _____

C.P. _____ Provincia _____ Tel. _____ Fax _____

E-mail _____ Web _____

6 euros ☐ Aportación voluntaria _____ €

Cuenta de la asociación:
2013 0112 15 0200480100
2100 2390 65 0200012780
2038 3322 72 3001002650
2100 1477 58 0200077556

Autorizo a la entidad por el pago de los recibos que presente la Asociación MPS España, en concepto de cuota mensual

Firma

_____ /_____ /___ / _____

Asociación de las Mucopolisacaridosis y síndromes relacionados

ASESORES MÉDICOS

Neuropediatras:
Dra. Carmen Lluch (Hospital Virgen del Rocío, Sevilla)
Dr. Emilio Galán (Hospital General de Badajoz)
Dr. Jaume Campistol (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)
Dr. José Luis Gutiérrez - Solana (Hospital Niño Jesús, Madrid)
Dra. Maria Marti (Hospital Virgen Candelaria - Tenerife)
Dra. Mercè Pineda (Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona)
Dra. Mercedes de Andrés (Hospital Clínico Universitario, Valencia)
Dra. Mireia del Toro (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)
Dra. Rosario Domingo (Hospital Virgen de Arrixaca, Murcia)

Pediatras
Dr. Antonio Baldellou (Hospital Infantil Miquel Servet, Zaragoza)
Dr. Guillen Pintos (Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona)
Dr. Marc Riera (Hospital General de Igualada, Barcelona)

Genetistas
Dra. Concha Vidales (Policlínica Guipuzcoa, San Sebastian)
Dra. Encarna Guillén (Hospital Virgen de Arrixica, Múrcia)
Dra. Esther Gean (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

Transplantes
Dra. Oliver y su equipo (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

Psicólogos
Dr. David Zumel (Hospital de Igualada)
Dra. María Palacín y su equipo (Universisdad Autónoma de Barcelona)

Bioquímicos
Dra. Amparo Chabás (Instituto de Bioquímica Clínica, HC Barcelona)
Dra. M. Josep Coll (Instituto de Bioquímica Clínica, HC Barcelona)
Dra. Mª Carmen Domínguez (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

Rehabilitación
Dra. Mar Meléndez y su equipo (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)
Dr. Enrique del Campo Garcia Ramos (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

Farmacia hospitalaria
Dra. Ana Mas (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

ASESORES CIENTÍFICOS
Dra. Lluïsa Vilageliu (Departamento de Genética, Universidad de Barcelona)
Dr. Daniel Grinberg (Departamento de Genética, Universidad de Barcelona)
Dra. Fátima Bosch (Biotecnología Animal, Universidad Autónoma de Barcelona)
Dra. Mercè Pineda (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)
Dra. Amparo Chabás (Instituto de Bioquímica Clínica, HC, Barcelona)
Dra. M. Josep Coll (Instituto de Bioquímica Clínica, HC Barcelona)
Dr. Guillen Pintos (Hospital Germans Trías Pujol, Badalona, Barcelona)
Dr. Juan Miguel Guerrero (Hospital Virgen del Rocío, Sevilla)

OTROS COLABORADORES
Manuel Pérez (Pres. del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla)
José Luis López Larramendi (Medicina Natural, Madrid)
José Caparrós (Farmacéutico y medicina natural, Alicante)
DRa. Carmen Osuna (Catedrática de la Facultat de Medicina de Sevilla)
Tari Bon (Cetrencada Comunicación, Igualada, Barcelona) (Informática)
Irene Dalmases - Agencia EFE (Prensa)
Mercedes López Torres y Alba Rivera- Fundació Pere Tarrés (Ejecución de proyectos)
Beverly Aillan (Inglés)
Mercedes López (Inglés)
Ana Vilaseca (Alemán)
NxN Esdeveniments

publicidad

mpsmagazine

ofrece espacios de publicidad a instituciones, entidades, empresas y profesionales que tengan interés en hacer difusión de su actividad en esta revista.

Tarifas

MÓDULO 1
1.000 euros
(Página entera o contraportada en color)

MÓDULO 2
300 euros
(6 X 21 cm.)

MÓDULO 3
150 euros
(6 X 10 cm.)

Precios sin IVA

www.mpsesp.org