Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados

Entidad declarada de Utilidad Pública

El periodista Carles Aguilar recorrerá la ruta Templars Xtrem Trail para dar a conocer las MPS y S. R. y apoyar la labor de la entidad a favor de las personas que las padecen

mps magazine

MPS - Número 26/2017

Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados

Entidad declarada de utilidad Pública por el Ministerio del Interior

Edita:
Asociación MPS España Central
C/ Anselmo Clavé nº 1. Apartado de Correos nº 6.
-08787- La Pobla de Claramunt (Barcelona)

Hogar MPS:
Avda. Barcelona nº 174, 1º 2ª
08700 Igualada (Barcelona)

Teléfonos de contacto:
Hogar MPS: 938.040.959
Presidencia: 675.625.128
Dirección: 617.080.198
Secretaria: 661.710.152

Página web: www.mpsesp.org
Correo electrónico: info@mpsesp.org

Dirección revista:
Mercedes López

Coordina
MPS España
Composición
Mercedes López
Impresión
Copisteria Comarca
Tirada
1.500 ejemplares gratuitos
Nº Registro Nacional:
171.505

MPS España - Sede central
Presidenta: Ana Mª Mendoza Maestre
Vicepresidenta: José Ángel Periz Juncosa
Secretaria: Mercedes López Torres
Vocal: Ramón Falip Cerdà
Entidad inscrita en el Registro de entidades, servicios y establecimientos sociales.
Sección Servicios de apoyo nº 506334
Entidad privada de iniciativa social nº E04071 de ámbito estatal.
Inscrita en el censo de entidades del voluntariado de Catalunya con el nº 001455.

ENTIDAD DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA

Sedes y Delegaciones de MPS en España:

MPS VALENCIA

MPS CASTILLA LA MANCHA

MPS ANDALUCIA

Delegación MPS Madrid

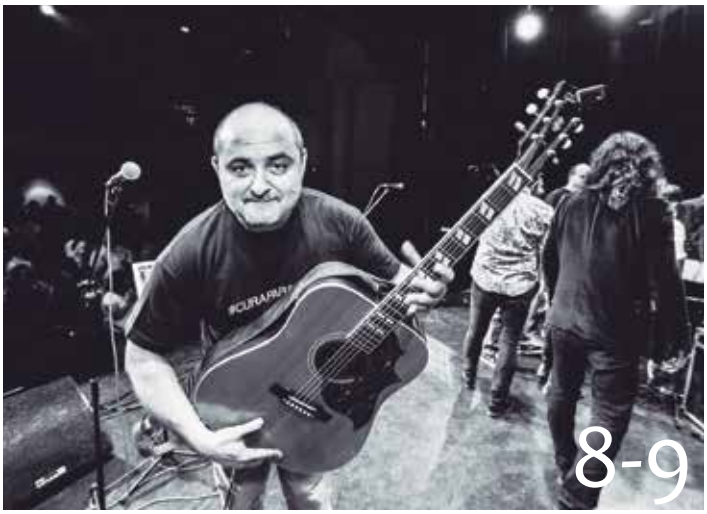
Delegación MPS Marbella

LISOSOMALES

www.mpsesp.org

Colaboran:

sumario



6 Reto Templars Xtrem Trail MPS España

8 Festival Hunter en Ibiza

10 Actos Benéficos

14 Vivencias MPS

16 MPS en la docencia

20 XII Encuentro Nacional MPS 2017 Logroño

28 Premio Fundación Inocente a MPS

32 Becaria MPS 2016 - 2017

34 Gaucher

35 Fabry

https://wwwfacebook.com/MPS.ESP/

https://twittercom/MPSpapas

Gracias

- *Todos los que formamos parte de MPS ESPAÑA damos las gracias a ...*

- Actelion Pharmaceuticals España
- Alexion
- Amicus Therapeutics
- Asociación Ángel - MPS
- Ayuntamiento de Igualada
- Ayuntamiento de La Pobla de Claramunt
- BBVA
- Biomarin
- Cal Jolper Nou 2014 S.L. Vilafranca del Penedés
- Campaña Tirado, Mónica. Ibiza
- CBATEG, Centro de Biotegnología Animal y Terapia Génica. Barcelona
- Chiesi
- Chupa Chups. Barcelona
- Doménech, Iván. Ibiza
- Dorador López, Rosario San Jordi
- Epos Spain ETT S.L. Barcelona
- Esteve
- Fuera de Escena Ibiza, S.L. Ibiza
- Fundación Abel Matutes. Ibiza
- Fundación Banco Santander. Madrid
- Fundación Casa Misericordia. Barcelona
- Fundación Inocente. Madrid.
- Fundación Julián Vilas Ferrer. Ibiza
- Fundación Llamada Solidaria.Villa del Prado
- Fundación Once. Madrid
- Fundación Real Dreams. Barcelona
- Fundación Repsol. Madrid
- Fundación Santamans. Barcelona
- Grupo Antolín Martorell. Barcelona
- Immobiliaria Antoni Roselló S.L.Ibiza
- Inmobiliaria Antoni Roselló. Ibiza
- Maison Du Monde. Madrid
- Minoryx Therapeutics, S.L.
- Motonautica Ibiza. Ibiza
- Naziba Zetchi
- Optica Dr. Marí S.L. Ibiza
- Oriflame Cosméticos S.A. Alcobendas
- Pardo, Gerard. Sabadell
- Pharmore Research S.L.Barcelona
- Pérez Tirado Abogados. Barcelona
- Productos Ibicencos S.L. Ibiza
- Sánchez Pedroche, Alberto.Ibiza
- Sanofi Aventis S.A.
- Santalucía
- Sense Barreres. Petrer
- Serso San Viator Aragón
- Serra Valls, Asunción. Ibiza
- Servicio Rafael, El Especialista En Neumático SL. Ibiza
- Shire Pharmaceuticals Ibérica S.L.
- Sobi, Swedish Orphan Biovitrum Ab
- Ultragenyx

Apreciadas familias,

Este año está siendo muy duro en el ánimo de todos los que formamos la gran familia MPS, en especial para los amigos y compañeros de viaje que han luchado hasta el final en busca de una oportunidad para sus hijos, y que tristemente han conocido la cara más cruel y terrible de éstas enfermedades.

El sentimiento de rabia e impotencia pesa mucho y a veces es muy profundo en todos nosotros. Hay días que cuesta mantener viva la llama de la esperanza porque parece que todo se alía en contra nuestra. Terapias que nunca empiezan, fármacos que no se aprueban, tratamientos que se deniegan…un suma y sigue que añade aún más frustración a la compleja situación que tenemos en el día a día con nuestros hijos.

Pero solo hay un camino, y aunque sea como andar en una cuerda floja sin red, no debemos mirar al vacío, solo hacia adelante, poco a poco y aferrando nuestros pasos.

Hay que seguir unidos porque en esta lucha no hay tregua ni descanso, ni podemos rendirnos. Todos tenemos mucha más fuerza y más poder de lo que pensamos y con voluntad se pueden hacer y conseguir muchas cosas.

Como muestra, la extraordinaria campaña impulsada por las familias Hunter que ha conseguido hacerse viral y tener una importante repercusión. Sin duda, una campaña que puede ser un punto de inflexión y un referente a la hora de plantar cara a los probables bloqueos administrativos que nos iremos encontrando con las diferentes terapias.

Con vuestro apoyo seguimos trabajando y avanzando día a día para conseguir objetivos comunes. Unos objetivos que cada vez están más cercanos. Gracias a todos los que colaboráis con vuestra solidaridad para hacer que esto sea posible y que sigamos apostando por la investigación y la calidad de vida de las familias.

Espero que los contenidos del nuevo número de la revista sean de vuestro agrado. Desde aquí os animamos a colaborar y a ser partícipes de este magazine con artículos, opiniones y sugerencias.

Un cordial saludo,

Ana Mª Mendoza Maestre,
Presidenta de MPS España.

INICIATIVAS CON CORAZÓN

RECORRIENDO LA RUTA DE LOS TEMPLARIOS PARA DAR A CONOCER LAS MUCOPOLISACARIDOSIS

Patrocinado por Esteve

EL PERIODISTA CARLES AGUILAR RECORRERÁ LA RUTA TEMPLARS XTREM TRAIL PARA SENSIBILIZAR SOBRE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS, UN GRUPO DE PATOLOGÍAS DE EFECTOS DEVASTADORES

EL SÍNDROME DE SANFILIPPO Y EL SÍNDROME DE HUNTER FORMAN PARTE DE ESTE GRUPO DE ENFERMEDADES, CUYOS AFECTADOS RARAMENTE SUPERAN LA ADOLESCENCIA, Y QUE ACTUALMENTE NO TIENEN CURA

ADEMÁS DE SENSIBILIZAR SOBRE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS, EL RETO QUIERE APOYAR LA LABOR QUE LA ASOCIACIÓN MPS ESPAÑA REALIZA CON LOS AFECTADOS Y SUS FAMILIAS

Barcelona, junio de 2017.- Durante 3 días, el periodista y atleta de ultra distancia Carles Aguilar recorrerá los 190 km de la ruta de los templarios en solitario para sensibilizar sobre la realidad que viven los niños afectados por un grupo de enfermedades raras: las mucopolisacaridosis. Será el próximo mes de agosto en el reto solidario Templars Xtrem Trail, que también quiere apoyar la labor que se está llevando a cabo de la asociación MSP España, y con el patrocinio de ESTEVE.

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades genéticas catalogadas como raras debido a su baja prevalencia. Son devastadoras, degenerativas y, en los casos más graves, aparecen trastornos del comportamiento que evolucionan a retraso mental severo, problemas de movilidad, convulsiones o problemas respiratorios. Normalmente, los pacientes acaban sus días en un estado vegetativo. Y, aunque la esperanza de vida varía, la mayoría raramente logra superar la adolescencia.

El origen de las MPS es una mutación genética por la cual una determinada enzima encargada de degradar los mucopolisacáridos (carbohidratos complejos) a moléculas más simples no se fabrica o no funciona bien. Como resultado, los mucopolisacáridos se acumulan progresiva e irreversiblemente en las células de todos los órganos, sobre todo el cerebro, llenándolas hasta que dejan de funcionar y mueren. Por ahora no hay ninguna cura, sólo terapias paliativas que alivian los síntomas de los niños.
Por este motivo, el periodista y atleta Carles Aguilar ha decidido poner en marcha el reto solidario/deportivo Templars Xtrem Trail, que recorrerá en solitario el próximo mes de agosto. El objetivo es sensibilizar a la población

sobre las MPS mediante una campaña de difusión en prensa, radio, televisión y redes sociales y, paralelamente, dar visibilidad a la Asociación MPS España, que trabaja para dar respuesta a las necesidades de los afectados y sus familias.

Un recorrido extremo y en solitario

La ruta Templars Xtrem Trail se desarrollará en la provincia de Soria durante tres días salvando una distancia de 190km y un desnivel de 3.500m que asciende hasta el nacimiento del río Duero a través de una geografía con un paisaje muy heterogéneo, desde alta montaña hasta valles pasando por pastizales de verano, bosques y riachuelos, parajes solitarios y espacios naturales protegidos con las más variadas especies vegetales y animales. La principal dificultad del recorrido será la ascensión hasta la cima de los Picos de Urbión y el contraste de temperaturas de las Tierras Altas y la sierra entre el Moncayo y el Urbión, atravesada por innumerables puertos.

Se trata de la ruta de los Templarios, una de las órdenes militares cristianas más importantes de la Edad Media que formó parte de la Primera Cruzada con el objetivo de proteger las vidas de los cristianos que peregrinaban a Jerusalén tras la conquista de esta ciudad. En España, se establecieron en castillos militares defensivos por los reinos de Aragón, Castilla y Levante. Precisamente, en Castilla y Leon, en la provincia de Soria, se hallan reconocidos enclaves y territorios de dominio templario.

Todas las acciones y la información relacionada con el reto Templars Xtrem Trail se canalizarán a través de la web http://carlesaguilar.wix.com/templarsxtremtrail y del hashtag ≠TXTMPSEspaña, creando diferentes sinergias entre los seguidores del reto solidario/deportivo y de las informaciones relacionadas con la mucopolisacaridosis. Además en el web oficial del proyecto existe un apartado para que las personas que lo deseen puedan realizar aportaciones económicas para ayudar en la investigación de estos síndromes.

ESTEVE es el promotor de Templars Xtrem Trail. que llevará a efecto Carles Aguilar. La compañía, actualmente está desarrollando un programa de I+D centrado en las MPS, concretamente de terapia génica con el grupo de investigación de la Dra. Fátima Bosch del Centro de Biología Animal y Terapia Génica de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB), una de las líneas de investigación más complejas, pero también con mayor potencial para obtener un tratamiento efectivo contra las MPS.

Más información sobre la mucopolisacaridosis y la terapia génica en https://www.esteve.es/es/investigacion-desarrollo/pipeline-portfolio/plataforma-de-terapia-genica

INICIATIVAS CON CORAZÓN

NOCHE MÁGICA EN IBIZA A FAVOR DEL SÍNDROME DE HUNTER O MPS II

Una veintena de cantantes actúan para pedir a las administraciones que defiendan las enfermedades raras

Redacción | Ibiza 18.05.2017 | 09:33

El III Festival por los Niños con Hunter unió el 18 de mayo de 2017 sobre el escenario a artistas de la talla de Julián Maeso, Txetxu Altube, Óscar García, de Celtas Cortos, el guitarrista flamenco Raúl Olivar, el cantautor Rafa Ferrà, Iván Doménech, Joan Barbé, Chris Martos, Astrid, el grupo de rock Uncle Sal, el nuevo proyecto acústico Reveren-Dos, Joaquín Garli o los concursantes de La Voz Kids, Marc Cuevas e Izan Llunas, entre otros.

Un evento que se celebró en el auditorio ibicenco de Can Ventosa el pasado 18 de mayo con el objetivo de llamar la atención de las administraciones para que incluyan la cura de este síndrome, catalogado como "enfermedad rara", y que se apliquen los mismos protocolos que para otras dolencias comunes con el fin de salvar la vida de los cerca de 50 niños de toda España que sufren esta enfermedad.

El precio por entrada fué de 15 euros donados íntegramente a la Asociación de Familiares Afectados por el Síndrome de Hunter de España que destinará los fondos a la compra de material de fisioterapia para los pequeños y a la contratación de terapeutas. Este acto fué llevado a cabo gracias al patrocinio de instituciones como el Ayuntamiento de Eivissa, la Fundación Abel Matutes, Playasol Hotels Group o SonoIbiza, entre otros muchos.

#CuraParaHunter

A este festival se suma la petición ciudadana emprendida por los organizadores de esta cita solidaria con la música a través de la plataforma change.org que suma a día de hoy más de 104.000 firmas, de las 150.000 necesarias (http://bit.ly/2nufnSN). Una iniciativa que tiene también apoyo en las redes sociales, con el hashtag #CuraParaHunter, donde los cantantes cuelgan sus vídeos de apoyo a este evento.

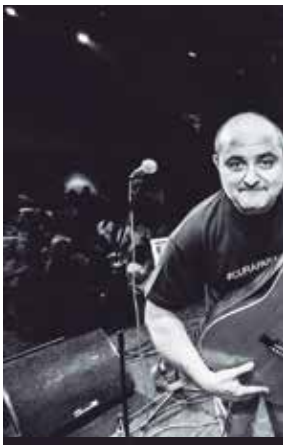
Este concierto es una acción solidaria organizada por tercer año consecutivo por el cantante Iván Doménech, quien apadrina no solamente a Ángel, el protagonista e impulsor de este Festival, sino también a todos los "ángeles anónimos que merecen y necesitan un tratamiento", según explica el compositor y músico. Al concierto asistieron, además de los precursores de esta iniciativa como el padre de Ángel, José Javier García Herrero, otras familias afectadas de diferentes puntos de España. Doménech ha recordado que, "necesitamos la ayuda de todo el que quiera colaborar, ya sea con su actuación, con intercambios, ayudas o donativos, porque cada empresa, cada persona, y cada artista nos hace estar más cerca de una cura para estos niños".

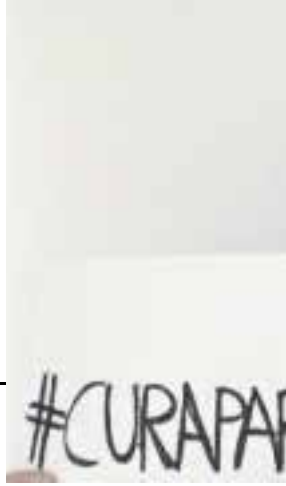
Tributo al pop

El Festival Contra Hunter nacía en 2015 a modo de Tributo al Pop con la finalidad de ayudar a Ángel, un niño que lucha contra la mucopolisacaridosis tipo II, más conocida como Síndrome de Hunter. Se trata de una enfermedad neurodegenerativa que por fin tiene cura, gracias a todo lo recaudado en las ediciones anteriores. La vida de Ángel depende completamente de un tratamiento de reemplazo enzimático semanal y de un futuro tratamiento por vía intratecal, inyectado en el líquido encefaloraquídeo, que se encuentra en fase 3 de experimentación con humanos y que podría aplicarse de forma inmediata si el Gobierno la trata con la misma urgencia y protocolo que las demás enfermedades.

Javier se pregunta muchas veces por qué no habrá estudiado Biología en lugar de dedicarse a la pastelería. Una reflexión que nace fruto de la rabia e impotencia de quien tiene un hijo con una enfermedad rara -el síndrome de Hunter-, cuya investigación ha dado con un tratamiento que puede suponer su cura y que, lamentablemente, todavía no se aplica a las personas afectadas.«Me da mucha rabia hablar de esto. La cura como tal existe y es muy triste que no se ponga en marcha el ensayo clínico pertinente por problemas técnicos. En

En la imagen, Marc, Juan, Ivá
por el síndrome de Hunter. M





n Hermosilla y Ángel, el niño afectado
M.A.C.

los ensayos con animales se ha demostrado que la enfermedad se revierte al 100%», argumenta Javier García.

Como a todos los padres con un hijo afectado por una patología poco frecuente, el nacimiento de Ángel hace seis años cambió por completo la vida de Javier y Alma. Durante los dos primeros años del pequeño, las visitas al médico y al hospital fueron constantes: hernias inguinales, bronquitis y otitis recurrentes, inflamaciones de estómago...«El médico nos decía que no nos preocupáramos, pero el niño recaía al poco tiempo. La primera en sospechar que algo no iba bien fue la pediatra. Nos dijo que debíamos hacerle una resonancia en la cabeza y le detectaron hidrocefalia. Éste fue el primer susto gordo que tuvimos», recuerda Javier.Tras ser operado en el Hospital 12 de octubre de Madrid, el problema de la hidrocefalia quedó solucionado.

No obstante, los doctores empezaron a hacerle un seguimiento al menor y le derivaron al otorrino, quien, a su vez, les recomendó consultar con una neuróloga.«Nada más contarle los antecedentes de Ángel a la neuróloga, ya nos habló del síndrome de Hunter. Ella conocía la patología, pero nunca había realizado un diagnóstico. Me acuerdo perfectamente del momento. Estaba con cinco estudiantes y enseguida les dijo que se fueran y anuló toda la consulta, dada la gravedad del caso», relata. El síndrome de Hunter, conocido también como Alzheimer infantil, es una enfermedad neurodegenerativa mortal, que cuando se manifiesta de forma temprana, como en el caso de Ángel, la esperanza de vida es de 12 a 15 años. Desde que le diagnosticaron síndrome de Hunter a Ángel, el niño acude al Hospital Niño Jesús de Madrid de manera regular para tratarse. «Nos tratan muy bien y llevamos tres años en un ensayo clínico. En Valladolid recibe un tratamiento semanal que hace que la enfermedad avance más lenta en su cuerpo.

Y en Madrid, una vez al mes le meten la misma medicación en la médula para que le llegue también al cerebro».Sin embargo, la verdadera lucha de estos padres es poder buscar una solución definitiva para el niño. Un remedio que parece que existe y que puede curar a estos menores. Se trata de una terapia génica desarrollada por la investigadora Fátima Bosch y su equipo en el Centro de Biotecnología Animal y Terapia Génica de la Universidad Autónoma de Barcelona.«¿De qué sirve investigar y conseguir unos resultados exitosos si después no se aplica a los niños? Sabemos que es muy complicado y costoso poner en marcha un ensayo clínico. Pero más costosa es una investigación y ya se ha concluido. Que nos digan la verdad. ¿Es cuestión de dinero? ¿Quieren vender la patente? Sea lo que sea, que nos lo digan», reclama.

Con el fin de presionar para que se aceleren los trámites y se cambien los protocolos necesarios para poder iniciar el correspondiente ensayo clínico, Javier y otros padres de niños con síndrome de Hunter incluso han llegado a pedir cita a la ministra de Sanidad. De ahí, les remitieron a la Agencia del Medicamento.«Les hablé claro y les dije que si a mí me viene la compañía farmacéutica y me dice lo siento mucho, no hay ningún tratamiento para tu hijo; tiene la enfermedad que tiene y se va a morir, pues yo cojo, me voy a casa con mi hijo, le cuido, le lloro pero gano en salud mental, fíjate lo que te digo. Pero me están diciendo que hay un tratamiento, una posible cura que revierte la enfermedad. ¿A qué esperan para aplicarla?», señala impotente.

Recogida de firmas. Para conseguir su objetivo, Javier y Alma no han dudado en emprender una campaña de recogida de firmas en la plataforma Change.org para solicitar que empiecen ya de una vez por todas con el ensayo clínico que puede salvar la vida de su hijo Ángel, de seis años.«Hay gente que te dice que tiene mucho riesgo empezar un tratamiento de este tipo. Y yo lo que les digo es que lo único que tiene riesgo es no hacerles nada, porque se mueren. Si se mueren haciéndolo, me quedaré tranquilo porque habré hecho algo para evitarlo», insiste.

CONCIERTO SOLIDARIO "AYUDEMOS A SOFÍA"

ACTOS A FAVOR DE LA INVESTIGACIÓN DE LA MUCOLIPIDOSIS

El pasado 2 de enero, la Escuela Municipal de Música y Danza de Cabanillas del Campo dio un concierto benéfico en la Iglesia de San Pedro y San Pablo a favor de la investigación de la Mucolipidosis. El acto, organizado por la familia de Sofía, consiguió recaudar 580.43 €, con su proyecto "Ayudemos a Sofía", que se destinarán a la investigación científica de esta enfermedad.
Desde la Asociación MPS queremos agradecer a la familia de Sofía su inestimable apoyo a la asociación, y a toda la gente que colaboró con sus donaciones, así como a la Escuela Municipal de Música y Danza de Cabanillas del Campo que junto al Coro a su coro de adultos e infantil , su aportación para la investigación de la Mucolipidosis.
Más información: https://www.facebook.com/profile.php?id=1058154513&fref=ts

Recogida de tapones "Ayudemos a Sofía, ML II" Charla coloquio en Villablanca para difundir la ML III por Montse, ML II

La localidad surandevaleña de Villablanca acogió el pasado 18 de marzo por segundo año consecutivo, la II Charla Coloquio sobre Mucolipidosis, una de las calificadas por la medicina actual como enfermedad rara

Por Jordi Landero -02/03/2017. Huelva Costa
La localidad surandevaleña de Villablanca se prepara para acoger próximamente, y por segundo año consecutivo, la II Charla Coloquio sobre Mucolipidosis, una de las calificadas por la medicina actual como enfermedad rara.
Se dieron cita algunos de los mejores expertos en una afección de la que solo hay diagnosticados cinco menores en toda España, así como prácticamente todas las familias de éstos, procedentes de Valencia, (1), Madrid (2), Almería (1), y Huelva (1), éste último concretamente de la localidad anfitriona del evento. También acogió la asistencia de menores onubenses, acompañados por sus familias, aquejados de otras enfermedades calificadas como raras.
El evento cuenta por otra parte con el respaldo de la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España), cuyo director nacional, Jordi Cruz Villalba, ha confirmado su asistencia al mismo.
Después de la recepción de participantes está prevista la celebración de un almuerzo de convivencia entre ponentes y familiares de menores con dicho síndrome. Los ponentes que asistieron fueron: el pediatra del Hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva José María Ceballos Aragón, la pediatra del mismo centro hospitalario onubense, la doctora Manuela Díaz Suárez; Santiago Teso Manzano (enfermero gestor de casos del mismo hospital); la doctora Mireia Gaboni (neumóloga del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla); y el propio presidente de MPS España, Jordi Cruz Villalba, que además es responsable de formación e investigación de FEBER.

El objetivo de la iniciativa, según ha señalado Elena Lorenzo Carro, madre de una menor de dicho municipio aquejada por dicha enfermedad y promotora de la misma, no es otro que "dar a conocer y visibilizar ante la sociedad las enfermedades raras en general", ya que según sus propias palabras "son muchas, somos numerosas las familias afectadas, pero por el contrario gozamos de pocas ayudas". Al mismo tiempo "también pretendemos pasar un día de convivencia entre médicos e investigadores y las personas afectadas por este tipo de enfermedades". Lorenzo también ha puesto en valor el hecho de que se trata ésta de "la única iniciativa de este tipo, centrada en las enfermedades raras, que se celebra en toda la provincia de Huelva".

Elena Lorenzo Carro ha querido por último agradecer la implicación y el apoyo del Ayuntamiento de Villablanca, MPS España, todas la asociaciones y colectivos de Villablanca "que colaboran aportando dulces caseros y lo que pueden", y "en general de todo el pueblo de Villablanca, que se vuelca con nosotros".
La mucolipidosis es una enfermedad lisosomal causada por una anormalidad genética, encontrándose en un grupo de afecciones hereditarias muy poco frecuentes.

FESTIVAL DE DANZA EN MIERES (ASTURIAS)

A FAVOR DE MPS ESPAÑA Y ORGANIZADO POR "ESCUELA DE DANZA VEGA"
María José, Rosana (MPS I o síndrome de Hurler) y Marianela

El día 3 de junio de 2017, se celebró en Mieres (Asturias) el festival de danza que organiza la "Escuela de Danza Vega" y que este año fue en apoyo a la asociación MPS ESPAÑA para la investigación de las enfermedades raras. La Asociación estuvo representada por Rosana Casasola Díaz, afectada de Hurler, a la que le encanta la música y el baile y que se mostró entusiasmada con el acto.

Agradecer a la Escuela de Danza Vega, a su profesora Marianela y a sus alumnos el bonito espectáculo que nos ofrecieron lleno de ritmo y elaboradas coreografías y haber donado la recaudación a la Asociación MPS ESPAÑA. También dar gracias a todos los padres de los alumnos participantes por su implicación y trabajo y al público asistente que durante dos sesiones llenó el salón de actos de la Casa de Cultura Teodoro Cuesta de Mieres.

REGALA SOLIDARIDAD MPS

HAZ TU REGALO CON CUALQUIERA DE NUESTROS PRODUCTOS DISPONIBLES EN *www.mpsesp.org*

Desde MPS España os informamos de las novedades de los artículos de Merchandising que disponemos en la entidad. Haz tu pedido por teléfono: 93.804.09.59 - 617.080.198 - 661.710.152 o a las direcciones de correo electrónico: gestion@mpsesp.org , info@mpsesp.org y te los enviamos a tu domicilio contrareembolso.

Polo MPS 5€

Calcetines MPS 4€

Alfonbrilla autoadhesiva para limpiar pantalla del móvil 4€

CONCIERTO SOLIDARIO "UNA CURA PARA HUNTER"

ACTOS A FAVOR DE #UNA CURA PARA HUNTER

El pasado viernes 24 de marzo fuimos testigos de un emotivo espectáculo a cargo de la escuela de música Piccolo y Saxo, el `Concierto por una cura para Hunter´ en la ciudad de Logroño.

En el evento actuaron varias agrupaciones compuestas por estudiantes de la escuela Piccolo y Saxo y la respuesta del público, quienes asistieron al auditorio del ayuntamiento masivamente hasta casi completar el aforo, fue sorprendente.

La recaudación del evento se donará a la asociación MPS en España para destinarla a temas relacionados con la terapia génica para Hunter.

Desde la Asociación queremos dar las gracias por su dedicación y cariño a las dos familias Hunter de Logroño, organizadoras de este concierto y demás actos para Hunter en Logroño, y a todos los asistentes por su apoyo.

DONACIÓN DEL COLEGIO DE FRAN – ROSA Mª LARA DE CASTRO

El día de ayer el colegio Alcaste de Logroño, donde estudia Fran, niño afectado con el síndrome de Hunter o MPS II, realizó una donación a la asociación MPS España de parte del dinero obtenido en una rifa benéfica realizada en la fiesta de fin de curso del colegio. Sus padres recibieron un cheque simbólico en nombre de la asociación y manifiestan estar muy agradecidos por toda la solidaridad y apoyo mostrado tanto por el colegio como por todos los padres y alumnos del mismo.

"En las últimas semanas hemos notado como el entorno de las familias Hunter a nivel nacional se ha movilizado aún más para apoyar la campaña #CuraParaHunter, y gestos como este son una de las consecuencias". "Lo que buscamos es que empiecen los ensayos clínicos en terapia génica para Hunter".

Los padres del colegio de Fran han ingresado en la cuenta de MPS España 515€ correspondientes a la venta de los bolígrafos con el #CuraParaHunter que sobraron del stand que montaron en la fiesta de fin de curso.

Como siempre, deseamos que este dinero se invierta en temas relacionados con la terapia génica para Hunter.
6 de junio de 2017

CONCIERTO DE SARDANAS PRO - MPS ESPAÑA

El pasado 3 de Junio se celebró en el teatre Centre de Sant Joan de les Abadesses (Girona) un acto solidario a beneficio de MPS. Un concierto de presentación del cuarto CD de sardanas de la compositora Maria Teresa Monclús, abuela de Domènec afectado por el síndrome de Sly (mps VII) y organizadora del evento.
Unas 190 personas acudieron a esta audición de sardanas compuestas por Maria Teresa Monclús. La recaudación de las entradas y de la venta de CDs se ingresará íntegro a la Asociación.
Las sardanas fueron interpretadas por la Cobla Ciutat de Girona y contó con la presencia en el escenario de la soprano M. Àngels Miró. Los asistentes al evento pudieron disfrutar con las sardanas de su último CD de título "Creant harmonies".
Cobla Ciutat de Girona i M.Teresa Monclús
Al final del concierto, Domènec (mps VII) y sus padres subieron al escenario para dedicar en nombre de MPS unas palabras de agradecimiento al público y a las autoridades asistentes de municipios vecinos. El Alcalde de Sant Joan de les Abadesses, Ramon Roqué, presente en el acto, también pronunció unas palabras de solidaridad con la familia y con el trabajo de la Asociación MPS.
Se hace una donación de 25 CDs para ponerlos a la venta en la Asociación MPS. Familia Palomera Colomer.

Día Mundial de las Enfermedades Raras MPS

Asistimos al acto oficial de Feder por el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Su Majestad la Reina presidió el evento bajo el lema `La investigación es nuestra esperanza´La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) celebró este 2 de marzo su Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en el Museo del Prado de Madrid bajo la presidencia de SM la Reina Dña Letizia, donde Beatriz, mamá de dos niños afectados por Síndrome de Sanfilippo, y Jordi Cruz acudieron en representación de la Asociación MPS.

Con el lema "La investigación es nuestra esperanza", se trasladó la importancia de que la investigación en enfermedades poco frecuentes sea una prioridad de toda la sociedad y de la administración. "La única manera de generar esperanza y dotar de fuerza la lucha de los afectados es la investigación científica", con estas palabras se dirigió Su Majestad la Reina a los más de tres millones de personas que conviven con una enfermedad poco frecuente.El acto contó con autoridades implicadas en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes como Dña. Dolors Montserrat, Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, quién afirmó que "la investigación es nuestra gran esperanza; uno de los principales activos con los que contamos para que la respuesta asistencial que ofrecemos a los enfermos y a sus familias sea cada vez mejor". También, pudimos ver a D. Jesús Fernández Crespo, Director del Instituto de Salud Carlos III.

El evento fue conducido por la periodista científica América Valenzuela, que buscó poner el acento en el papel transformador que en los últimos años han adquirido las asociaciones de pacientes como MPS España en el impulso de la investigación científica.

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Comisión Gestora del Día Mundial de las Enfermedades Raras en Cataluña (integrada por asociaciones de pacientes, la Federación Catalana de Enfermedades Raras, FEDER delegación Cataluña y la Plataforma de Enfermedades Minoritarias) organizó la 10a edición dedicada este año a la investigación. La jornada tendrá lugar el martes 28 de febrero, de 9:30h a 14:30 h, en el Auditorio del edificio Docente del Hospital San Juan de Dios (calle Santa Rosa, 39-57, 08950 Esplugues del Llobregat).
Bajo el lema "Con la investigación las posibilidades son ilimitadas" este año se quiere poner énfasis en la importancia de la investigación como motor del cambio en el paradigma actual de las enfermedades minoritarias.

La jornada empezó con la ponencia a cargo de la Dra. Silvia Leal, experta internacional en e-liderazgo, transformación digital e innovación; seguida de una mesa con algunos de los miembros de la Comisión Asesora de Enfermedades Minoritarias (CAMM) donde se presentará la primera Red de Unidades de Expertesa Clínica (XUECs) de enfermedades cognitivoconductuals. La segunda parte de la jornada se inició con una mesa dedicada a la investigación básica y clínica, donde se abordaron diferentes proyectos dedicados a estas patologías de baja prevalencia.

La Dra. Pilar Magrinyà, directora general de planificación en Salud de la Generalitat de Cataluña, entregaró a la conclusión los reconocimientos que la Comisión Gestora otorga a los profesionales que destacan por su trayectoria y compromiso profesional a favor de las Enfermedades Raras.

VIVENCIAS DE FAMILIAS AFECTADAS

LA BONITA Y MOTIVADORA HISTORIA DE SUSANA, S. MORQUIO A - MPS IV

"Quién me iba a decir a mí hace cinco años cuando empecé la rehabilitación en la Piscina de Campanar aquí en Valencia, que compartiría Competición Nacional y una experiencia maravillosa con los nadadores que había estado viendo en televisión este mismo verano en Rio. Deportistas de élite y grandes personas de las que he aprendido tanto en tan poco tiempo...

Con un síndrome de Morquio tipo A, y ya con 40 años, es todo un reto nadar tres horas semanales, sacar energía para todo lo que conlleva llegar a estar una hora en el agua, el antes, durante y después. Pero los beneficios son tantos que todo esfuerzo merece la pena.

Lo que empezó como una rehabilitación, ya que debido al aplastamiento de las vertebras 11 - 12 me quedé sin movilidad prácticamente en las piernas, hoy es una manera de sentirme libre física y emocionalmente. El trabajo bien hecho de los profesionales y la motivación al verme con facilidad de movimiento dentro del agua han hecho que quiera superarme en cada clase y que no solo fortalezca mi musculatura así evitando dolores varios y la progresión del síndrome en sí, si no que esa superación sea también en cuanto a mi propio tiempo obtenido en competiciones "no competitivas" y en ésta a nivel Nacional.

Por lo que animo a que os "lancéis al agua", venzáis perezas, vergüenzas y miedos, y que podáis sentir los beneficios físicos y anímicos que el deporte nos aporta."

LA LUCHA DE LA FAMILIA DE RUBÉN HURLER - MPS I

«No buscamos ni incomodar ni comprometer a nadie, simplemente queremos hacer todo lo posible por nuestro hijo»

Rubén tiene catorce meses y una parte importante de su corta vida la ha pasado entre médicos. Hace tres, le fue diagnosticado mucopolisacaridosis tipo uno, una enfermedad rara también conocida como síndrome de Hurler. «No produce una enzima y, como consecuencia de ello, acumula toxinas», explica su padre, Gabriel Martínez. La padece en grado severo, por lo que los órganos de este niño gijonés se degradan cada vez más.

Todas las semanas tiene que recibir, por vía intravenosa, esta enzima. Pero el tiempo corre en su contra y, si no recibe un trasplante de médula ósea antes de cumplir dos años, será imposible frenar el proceso degenerativo. Sus padres habían puesto sus esperanzas en que el hermano mayor de Rubén, Gabriel, pudiera donar su médula, ya que era compatible. «Hasta hace una semana estábamos esperando la confirmación de si era portador o no. Lo es y no puede ser donante», indica el padre. Su desesperación es tal que Gabriel Martínez y su mujer, Raquel de Lucas, han emprendido una campaña para promover la donación de médula.

«Ya se han iniciado los trámites para buscar en el banco de donantes», apunta. Pero ante la falta de tiempo, la familia decidió emprender ayer una campaña a través de mensajes a teléfonos móviles para contar su historia y hacer un llamamiento así a la solidaridad. «La probabilidad de encontrar un donante aumenta cuantos más haya», recalca el padre del pequeño. «Somos conscientes de que es una decisión muy personal y no buscamos ni incomodar ni comprometer a nadie, simplemente queremos hacer todo lo posible por nuestro hijo», recalca. Donar médula solo supone dos pinchazos y generosidad.

La familia en el barrio de "El Cerillero"
Fuente: J.Pañeda.P.LAMADRID GIJÓN

MIGUEL SÍNDROME DE MORQUIO A o MPS IV-A

Miguel, el niño con síndrome de Morquio, se ha hecho mayor«La vida es así, tiene cosas buenas y cosas malas», reflexiona el chaval que clamaba por una medicación que le acercara a la vida. Quiere ser diseñador de videojuegos3

Miguel se ha hecho mayor. Pese a que no ha crecido casi nada y sigue amarrado a su patinete, el acné lo delata. Y la voz, que se le ha agravado notablemente: «Está adolescente perdido», dice su madre. Su padre sopla y asiente. Y es que Miguel solo tiene el síndrome de Morquio, una enfermedad rara que le ha afectado al crecimiento físico y a algunas funciones. Pero solo eso.

Aquel chaval que clamaba por una medicación que le acercara a la vida que tenemos todos pronto cumplirá los 17; se está haciendo un hombrecito. Eso es imparable.«Se quiere independizar y todo», explica Alejandra. Y Miguel, que está al loro de la conversación, matiza: «Yo no me quiero ir. Prefiero quedarme en casa, que lo tengo todo muy cómodo. Lo que me gustaría es que se fueran ellos». Y se ríe. Tiene sentido del humor Miguel. Y tiene mérito en un chaval que ha pasado ya nueve veces por un quirófano, que ha tenido que asimilar su evidente diferencia y que acude una vez a la semana a tomar una medicación cuya administración requiere cinco horas.La medicación fue precisamente lo que le hizo popular. Fuera de su barrio, porque en A Barcala, el barrio de Cambre en el que vive, lo conoce todo quisqui. Miguel participó en un estudio para valorar el efecto de un fármaco destinado a paliar los efectos de su enfermedad. De repente, el cansancio al que estaba acostumbrado se diluyó. Podía caminar casi sin ayuda. Más del doble que antes, más del triple; jugar al balón, darle duro al patinete...

Durante ocho meses, se le abrió una puerta fascinante. Pero el estudio concluyó y la medicación también. Ahí fue donde empezó la lucha de la familia, porque la nueva terapia no está cubierta por la Seguridad Social. Y, ya entonces, cada semana suponía más de seis mil euros: «Aunque hubiéramos hecho una campaña para recaudar fondos, nunca podríamos cubrir el tratamiento», recuerda su padre. Así que finalmente la Xunta se comprometió a que los dos casos conocidos en Galicia, el suyo y el de otro chaval de Pontevedra, recibieran el fármaco con financiación de la Administración.Una batería.

Dentro de poco, Miguel y su compañero pontevedrés serán distinguidos por la Xunta. Recibirán un merecido premio al esfuerzo. Al fin y al cabo, han sido capaces de completar la ESO con su promoción, pese a que han cursado más visitas al médico de las que la mayoría de sus compañeros harán en toda su vida.-¿Qué te dan? ¿Una figura, un diploma?-Y 750 euros. Ya sé en qué los voy a gastar: ¡en una batería eléctrica!«Electrónica», le corrige su padre. Y le pregunto si se da cuenta de la complejidad que supone mantener el ritmo con los pies y con las manos hasta que me doy cuenta de que el único que está poniendo límites en esa mesa de cuatro soy yo. Miguel tamborilea sobre la mesa con sus manos, tan especiales, para demostrar que el ritmo se le da bien. «Bueno, primero probaremos», concede su padre. El chaval lo intentó con la guitarra, «pero me pesaba mucho y no llegaba bien con los dedos a las cuerdas». De sobra sabe que no todo es posible, pero sí que se puede intentar. Está cursando un ciclo medio de sistemas microinformáticos y redes. Está un poco decepcionado, la verdad. Pensaba que iba a llegar al ciclo y empezar a programar porque, dice, le gustaría diseñar videojuegos: «Estoy haciendo algunos por mi cuenta, pero son un poco cutres», bromea. Si se le pregunta más, da pelos y señales sobre universos alienígenas y otros videojuegos: «Es lo que se conoce como un friqui», dice su madre poniendo los ojos en blanco.Pero Miguel lo que quiere de verdad es coger el autobús, salir con sus amiguetes, dormir alguna noche en casa de alguno de ellos, descubrir el mundo. Lo que hacen todos los chavales de su edad. Aunque sus padres dicen, seguramente con razón, que no está preparado todavía. Y ahí es donde se están produciendo las fricciones. Aunque Miguel tampoco se engaña: «A veces pienso que es todo un poco injusto, aunque otras veces agradezco lo que tengo. La vida es así, tiene cosas buenas y cosas malas». Él va buscando las buenas.A pelotearAl cabo de un rato, ya se ha cansado de la entrevista y les pide permiso a sus padres para ir a jugar un poco al balón con un chaval que anda peloteando por allí. «Hace años nos preguntaba si no iba a crecer más; qué le iba a pasar... Pero nunca se derrumbó», explica su madre.

Están muy agradecidos, lo reiteran con frecuencia. Pero también están alerta: «En otras comunidades autónomas, los pacientes como Miguel no reciben esta medicación». No quieren ni pensar en volver a la situación anterior: «La medicación de mi hijo no es solo para que se sienta mejor. Es lo que frena los efectos degenerativos de la enfermedad», dice su madre.Hablamos un rato más sobre el futuro: «Él quiere ser independiente. No le gusta que le ayuden, no ve las limitaciones. Desde luego, si es por voluntad, lo conseguirá», explica Alejandra. Está de espaldas a Miguel, al que veo al fondo de la calle chutando un balón a su particular manera. «Cuando estaba en el colegio usaba una silla para jugar en el patio. Solo se apoyaba lo justo para poder darle a la pelota». Tipo duro. Ya se intuía cuando posaba para el fotógrafo. Mirada de acero. Cuando lo vamos a buscar, ya se ha quitado la sudadera. Agarra el patinete y tira para casa al reconfortante sol de primavera; pero no claudica, de eso nada: «Mamá, ¡déjame dar una vuelta más!».

Fuente: La Voz de Galicia. Jorge Casanova.

Noticias

LAS MPS EN LA DOCENCIA

EXPERIENCIAS DE ESTUDIANTES CON LAS MPS

Soy Anna Pallarès, tengo 17 años y acabo de finalizar 1º de Bachillerato. A la pregunta de por qué he hecho el trabajo del síndrome de Sanfilippo, sinceramente debo decir que por casualidad.
Hacía tiempo que había oído hablar sobre la terapia génica y al informarme de qué se trataba pensé que podía ser un tratamiento muy eficaz a la hora de curar enfermedades, que justamente es uno de mis objetivos. Así pues, cuando tuve que decidir que trabajo de investigación quería hacer, tuve claro que sería éste el campo donde profundizaría mis conocimientos. Durante aquel periodo de tiempo, vi una noticia que hablaba sobre los últimos adelantos en la terapia génica y hablaba justamente del "síndrome de Sanfilippo", cuando la leí me pareció de gran interés y, además, era una enfermedad que yo desconocía. Este punto fue el decisivo para realizar este trabajo. Me informé de que se trataba aquel síndrome y me impresionó saber cómo afectaba agresivamente a niños que aparentemente eran sanos en la primera etapa de su vida.

Otro de los puntos que me motivó, fue el hecho de que se tratara de una enfermedad minoritaria. Me pareció que se había de dar a conocer porque, después de ver que yo no había oído hablar nunca de ello, hice un sondeo a mi entorno y el resultado fue que ninguna de las personas entrevistadas me supo dar respuesta de que se trataba. Por lo tanto, en vez de hacer un trabajo focalizado en enfermedades más reconocidas como podría ser el cáncer o el Alzheimer, me pareció muy interesante profundizar en un mundo menos conocido por la población.

A día de hoy, ya llevo unos meses trabajando en el trabajo de investigación y uno de los apartados que me marqué fue ponerme en contacto con familias afectadas porque me interesaba mucho conocer, no solo el aspecto médico sino también el personal. Gracias a la Dra. Adelaida Morte de Laboratorios Esteve -a quien agradezco de todo corazón su interés y ayuda- que me habló sobre la asociación MPS España pude contactar con ellos. El pasado 19 de junio tuve el placer de reunirme con el Sr. Jordi Cruz, presidente de dicha asociación, él, como tantos otros, también es padre de una chica con este síndrome. Su recibimiento fue plenamente acogedor y me facilitó todo tipo de información sin ningún problema. Realmente todo lo que me contaba acaparaba mucho mi atención y concretamente, su caso personal me impresionó mucho. Es un claro ejemplo de unos padres que afrontan con optimismo la enfermedad de su hija y que con valentía y persistencia han llegado muy lejos. Hasta él mismo se sorprendía del camino recorrido a lo largo de estos años y de cómo les había cambiado la vida.

Si como he dicho anteriormente, la mayoría de la población hoy en día aún no ha oído hablar de esta enfermedad, entiendo que en el momento que le diagnosticaron a su hija no tuvieran ningún tipo de conocimiento y, consecuentemente, se tuvieron que espabilar. Eso hizo que se informasen, asistiesen a conferencias, hablasen con médicos, etc. Todo ello para intentar entender un poco más la situación de su hija. Esta experiencia me hace creer que de todo se puede sacar la parte positiva y pienso que gracias a su esfuerzo han conseguido sacar adelante una asociación capaz de luchar por los derechos de estos enfermos y que la investigación progrese y los escuchen. Estoy plenamente convencida que el coraje de estas familias hará avanzar investigaciones y despertar conciencias. La entrevista y el contacto personal con Jordi Cruz –a quien agradezco sinceramente su tiempo y dedicación- me ha servido para aportar conocimientos y material muy valioso para ultimar mi trabajo de investigación.

ARIADNA Y PAULA. 1º BACHILLERATO

El día 15 de junio fuimos a conocer a los represetantes de la asociación MPS España.
Somos Ariadna Requena y Paula Osuna, unas estudiantes de 1r de Bachillerato científico de Ripollet (Barcelona), interesadas en hacer un trabajo de investigación, relacionado con las enfermedades raras derivadas de los mucolisacaridos, concretamente MPS IV o también conocida como el Síndrome de Morquio.

Conocimos a esta asociación gracias a un proyecto teatro/musical que realizamos en 4to de la ESO, se trataba de hacer una representación adaptada de la obra de Mar i Cel; ha estado una manera de enseñanza diferente a lo habitual, hemos aprendido a trabajar en equipo y sobretodo a encontrar nuestra parte más solidaria. Para hacer posible esta obra, recibimos ayuda de Núria Mendoza (tía de Víctor Català, afectado por MPS IV A) para fabricar unos jabones y poder recaudar dinero, estos fueron donados a la asociación para poder proporcionar una ayuda económica.

De izquierda a derecha:
Mercé López (secretaria), Paula Osuna (estudiante), Ana Mendoza (presidenta), Ariadna Requena (estudiante), Jordi Cruz (director) y Teresa Martí (trabajadora social)

2º CICLO FORMATIVO GRADO MEDIO AUXILIAR DE ENFERMERIA

Somos un grupo de alumnos de 2º Ciclo Formativo de Grado Medio en Auxiliar de Enfermeria, que escogimos el síndrome de Sanfilippo para hacer el trabajo de crédito de síntesis y así dar a conocer más este síndrome. También por una persona del grupo conocimos a Mercè López madre de Sofia, una chica de 19 años que padece esta enfermedad. Esto nos hizo sentir muy tristes ya que la mayoria del grupo de trabajo tenía la misma edad que Sofía. Pero por ello decidimos dar a conocer esta enfermedad para que la gente sepa que existen enfermedades diferentes y que son consideradas "raras".

En realidad queriamos conseguir con este trabajo que la gente se diera cuenta que en esta vida no todo se puede dar por hecho y que se ha de disfrutar de los pequeños detalles que nos da la vida y no dar por sentado que ya lo conocemos todo ya que en este caso hemos conocido a una chica de 19 años similar a nosotros que por desgracia no mejorará y que morirá en poco tiempo por esta enfermedad neurodegenerativa denominada Síndrome de Sanfilippo. Los pacientes que la padecen presentan una afectación crònica, multi sistémica y progresiva en todos los órganos hasta causar la muerte.
Gracies a Mercè conseguimos tota la información necesaria para el trabajo. Visitamos el centro en donde actualmente reside Sofia y hablamos con los cuidadores para que nos explicasen como la cuidaban y que curas se le aplicaban. Fueron muy agradables y fantásticos.

También gracias a este trabajo , aparte de ayudarnos a conocer una enfermedad diferente nos ha hecho valorar más lo que tenemos y las pequeñas cosas de la vida. Hemos aprendido a empatizar y controlar las emociones.
El grupo lo formamos seis alumnos, Thaïs Puig, Xavier Hidalgo, Anna M ª Piñero, Soraya Castro, Carla Cantisano i Miriam Pèrez.

Muchas gracias a Mercè López y a la Asociación MPS España por dejarnos ser parte de su proyecto tan increïble que están llevando a cabo.

ANDREA FALIP, HERMANA DE MIREIA Y CARLA MPS VI O S. DE MAROTEAUX-LAMY

Antes de empezar, creo que debería presentarme. Soy Andrea Falip, hermana de Carla y Mireia con MPS VI y próxima graduada en el Grado de Trabajo Social por la Universidad de Lérida. Durante este año he elaborado el Trabajo de Final de Grado, los protagonistas del cual han sido algunos de los jóvenes de la Asociación MPS Lisosomales.

El trabajo lleva por título: Estudio de la realidad y detección de necesidades sociofamiliares de los jóvenes con discapacidad física derivada de una Mucopolisacaridosis. La finalidad del estudio es dar conocimiento objetivo a todo lo que las familias conocemos de forma subjetiva.

El aumento de la esperanza y la cualidad de vida gracias al avance de la medicina no ha paliado los efectos derivados de la dispersión, el desconocimiento social y el aislamiento que afectan directamente en el joven, quien debe enfrentarse en la etapa adolescente con una multitud de problemáticas añadidas que los diferencian del resto.
Esta investigación se centra en la realidad de estos jóvenes, la cual está influida en gran medida por la situación familiar junto con otros grandes ámbitos que caracterizan su entorno principal: las relaciones sociales, el ámbito educativo, el ámbito sanitario, la Asociación MPS lisosomales y los Servicios sociales.

La adolescencia y la misma enfermedad pueden afectar el desarrollo de la independencia y de su imagen corporal. Es por este hecho que se considera que los 12 a los 18 años es un periodo de inquietudes y necesidades agudizadas para todos los adolescentes y jóvenes, pero aún con más índole por los afectados por una Mucopolisacaridosis.
El estudio es una investigación social, elaborada primeramente a partir de una búsqueda bibliográfica previa para profundizar en una visión teórica. La metodología utilizada es cualitativa, ya que ha permitido tener un contacto directo con los jóvenes, quienes han expuesto su situación a partir de vivencias propias. Se entrevistaron a siete jóvenes, quienes participan activamente de la Asociación MPS lisosomales y cuatro padres. A todos ellos agradecer su participación y interés, ya que sin ellos no hubiera sido posible.

Seguidamente se expone el trabajo de campo, con un análisis en detalle de aquellas situaciones y / o factores que influyen en la vida del joven y permiten resolver los objetivos expuestos en una primera instancia. Esta resolución se ve efectuada al final del estudio, presentando unas conclusiones generales. Donde destacar sobretodo la gran capacidad de resiliencia que tienen los jóvenes y la necesidad de potenciar sus redes sociales con otros jóvenes con MPS, ya que entonces, se encuentran en igualdad de oportunidades.

JAVIER CARRETERO Y ASOCIADOS (JC&A ABOGADOS) COLABORA CON LA ASOCIACIÓN MPS ESPAÑA

JC&A ABOGADOS es una Firma de Abogados y Economistas con base en Marbella (Málaga) y una trayectoria profesional de más de 30 años de experiencia, cuyo principal objetivo es la búsqueda de la excelencia en la prestación de servicios legales y fiscales, ofreciendo a sus clientes el mejor asesoramiento a nivel local, nacional e internacional, con las soluciones legales más adecuadas y actualizadas en cada caso concreto. JC&A ABOGADOS ofrece sus servicios profesionales en español (castellano), inglés, francés, holandés y ruso.

C/ Jacinto Benavente nº 11, 3º-2. 29601 Marbella (Málaga) Tel.: (95) 292 46 56 Fax: (95) 286 41 62

JC&A abogado

14° SEMINARIO DE PEDIATRIA DE ATENCIÓN PRIMARIA

LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE LA ATENCIÓN PRIMERIA

Madrid, 16-18 de Febrero de 2017
A las 18 h del día 17 de febrero dio comienzo la sesión dedicada a Enfermedades Raras en Pediatría en el marco de la 14ª edición del `Curso de Actualización´ de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria, que tuvo lugar en el Hotel Eurobuilding de Madrid.
La Dra. Eulalia Muñoz Hiraldo, Pediatra de Atención Primaria y moderadora de la sesión, comenzó con una breve presentación explicando el significado de una enfermedad rara, haciendo especial hincapié en el riesgo genético y la frecuente presentación durante la edad pediátrica (cerca del 80% de las enfermedades raras tienen estas características). Destacó el papel del pediatra del primer nivel asistencial en ayudar a mejorar la calidad de vida del niño y su familia. Asimismo resaltó la importancia que tiene, tanto para las familias como para los profesionales, el acceso a información contrastada a través de webs, guías o sistemas de búsqueda, o redes sociales cada vez más activas.
A continuación, el Dr. Domingo González-Lamuño, Pediatra del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander presentó la relevancia del diagnostico temprano basado en una adecuada aproximación clínica y un seguimiento durante el desarrollo del niño. Habló sobre la importancia de la atención intergral del niño afectado, ayudando a la familia y adaptando el entorno a las necesidades del niño. Destacó la importancia de la implicación del pediatra a la hora de anticiparse a posibles complicaciones, en la prevención primaria, secundaria y terciaria y en definitiva en buscar soluciones y no dejar al paciente complejo de lado. Resaltó la importancia del trabajo en equipo con otros profesionales y no dejar en ningún momento la búsqueda de soluciones a problemas que pueden parecer insalvavables ("cómo es genético no podemos hacer nada").
La mesa se completó con la conferencia de D. Jordi Cruz, Director de MPS y Responsable de Formación e Investigación de FEDER, que presentó el funcionamiento y objetivos de FEDER en toda España, como había crecido su actividad en los últimos años, y que recursos ofrece tanto a familias como a profesionales. Destacó la importancia del SIO como fuente de información no sólo para pacientes y familias, sino también para profesionales en la búsqueda de opciones de diagnóstico y de recursos. Presentó la reciente oferta de becas para la investigación de la Fundación FEDER, y su participación en promoción de redes de trabajo tan necesarias en este grupo de enfermedades.

Para finalizar, la parte más importante de la actividad fue el coloquio y discusión con los asistentes, que manifestaron sus inquietudes respecto a varios aspectos como la posibilidad de derivar pacientes a diferentes centros y especialistas en toda la geografía española; la orientación diagnóstica a partir de síntomas inespecíficos o tras la identificación de pequeños rasgos o señales; el acceso a las fuentes de información y herramientas que faciliten esa orientación inicial y que permite finalmente completar un diagnóstico. Asimismo, se comentó la necesidad de mayor formación continuada

TALLER MÁS ALLÁ DE LA PROPIA ENFERMEDAD

El 25 de enero, nuestra trabajadora social María Teresa Martí, y la presidenta de la Asociación MPS Ana Mendoza, asistieron a la primera sesión de un taller de formación orientado a representantes de asociaciones de pacientes, personal sanitario y afectados por enfermedades raras en Barcelona.El taller, `Más allá de la propia enfermedad`, organizado desde el Área de Genética Clínica y Molecular y la Unidad de Enfermedades Raras del `Hospital Vall d'Hebrón´, conjuntamente con Feder, pretende facilitar conocimientos y conceptos básicos sobre la terminología médica básica y proporcionar recursos para gestionar y colaborar en una asociación de pacientes más fuerte en beneficio de todos los afectados y sus familias.

`Más allá de la propia enfermedad´ consta de dos bloques de cuatro sesiones cada una. En el primer bloque, del 25 de enero al 15 de febrero, abordará los conocimientos médico–científicos básicos, y el segundo bloque, comprendido entre el 22 de febrero y el 15 de marzo, irá más dirigido a aspectos psicosociales de las enfermedades raras. Cada sesión tiene una duración de 2.5 horas, y consta de dos charlas y un espacio de 30 minutos para resolución de dudas y discusión final.

El curso, que inauguró ayer Jordi Cruz, director de MPS y delegado de Feder en Cataluña, se imparte en la Sala de Reuniones del Módulo de Génetica y Clínica y Enfermedades Raras del `Hospital Vall d'Hebrón´.

LA REINA DOÑA LETIZIA Y LAS E.R.

INVESTIGACIÓN, COHESIÓN ASOCIATIVA Y COORDINACIÓN INTERNACIONAL

Su Majestad la Reina mantuvo este mes de enero una reunión con la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su Fundación para conocer los logros de la organización durante 2016, y sus próximas líneas de actuación en materia de investigación, cohesión asociativa y coordinación internacional.

Doña Letizia se encuentra anualmente con Feder, federación de la cual formamos parte, para conocer los ejes trasversales en los que trabajan conjuntamente un total de 334 asociaciones de pacientes con enfermedades raras. De cara a este 2017, FEDER y su Fundación, continuarán defendiendo la coordinación como fórmula para impulsar la investigación en enfermedades poco frecuentes con el objetivo de defender los derechos de todas las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente o sin diagnóstico.

Junto a esta prioridad de la organización, Su Majestad conoció las líneas de acción que se han ha ejecutado y se ejecutarán durante este año ante el compromiso de la Federación con todas las entidades de pacientes; un compromiso que la ha llevado a gestionar más de 1.222.247 euros para su movimiento asociativo en los últimos cuatro años y que continuará formando parte de la agenda de la Federación.

Además, Feder ha presentado a Su Majestad la trayectoria y crecimiento que, a lo largo de sus 17 años de trabajo, ha llevado a la organización a posicionarse también a nivel internacional, adquiriendo una proyección en tres niveles: europeo, de la mano de la Organización Europea de ER (EURORDIS), iberoamericano a través de la Alianza Iberoamericana (ALIBER) y mundial, mediante la Red Internacional de ER (RDI).

PROYECTO MPS HELP

ORIENTACIÓN Y AYUDA AL PROFESIONAL MÉDICO ANTE UNA MPS

El pasado 11 de mayo se presentó en Santander en el congreso de SEUP(sociedad española de urgencias pediátricas) y el 8 de junio en Alicante en el congreso SEMES (sociedad española de medicina de urgencias y emergencias),el proyecto MPS HELP.

MPS HELP es un proyecto financiado por Biomarin que cuenta con la colaboración de MPS España y que tiene como finalidad poder orientar y ayudar a los profesionales ante una situación de emergencia con un paciente de Mps IV y Mps VI.

En los dos congresos se presentó el funcionamiento de esta herramienta, además de la realización de talleres prácticos a cargo del Dr. Quintillà, jefe de urgencias pediátricas del H. Sant Joan de Deu de Barcelona y el Dr. Manen del Departament de anestesiólogía del mismo hospital . En éstos talleres participaron médicos voluntarios de entre el público, que pudieron experimentar en primera persona,como realizar un correcto manejo de un paciente en caso de accidente(fijación del cuello, entubar y extubar,etc…).

El lanzamiento de Mps help irá acompañado de una web de consulta, además de un curso de formación a nivel nacional para profesionales. El pack estará disponible después de verano para los afectados Morquio y Maroteaux Lamy, y su distribución se hará a través asociación.Os mantendremos informados de cómo y cuando solicitar este recurso. Para cualquier duda contactar con nuestra oficina.

XII ENCUENTRO NACIONAL MPS 2017, Logroño 12 y 13 de mayo

En conmemoración con el Día Mundial de las MPS 15 de mayo

Los pasados días 12 y 13 de mayo, se organizó con motivo de la cercanía de la fecha de celebración del Día Mundial de las MPS (15 de mayo) el denominado XII Encuentro Nacional de MPS en el Salón de actos de la Biblioteca Rafael Azcona. C/ Teniente Coronel Santos Ascarza nº 34 de Logroño.

VIERNES 12

17.00h Se fijó la bienvenida de las familias MPS con la visita guiada a las Bodegas Franco Españolas de Logroño, perteneciente a la familia Eguizábal desde 1983, se ubica de forma privilegiada, a orillas del río Ebro que le ha hecho testigo de la historia de Logroño. En sus 125 años de historia ha recibido muchas visitas ilustres entre las que se encuentran las de personajes como Hemingway o el rey Alfonso XIII. Fue una visita del agrado de las familias que fueron objeto de la gentileza de degustar el excelente vino que produce. Tras lo cual, se visitaron las calles de más ambiente de Logroño llamadas del Laurel y San Agustín de forma previa a la cena que se hizo de forma libre.

SÁBADO 13

09.30h Comenzó la entrega de la documentación a la jornada y se contó con la imprescindible colaboración del Grupo de Voluntarios de "La Caixa" que contó además con la colaboración de algunos hermanos de los afectados de la asociación. El grupo de voluntarios se hicieron cargo de los niños durante la mañana del día 13 (sábado), mientras duraron las conferencias. Este Servicio fue dirigido una vez más, por nuestra muy querida Rosa Mª Moreno. Esta actividad se realizó en una sala adjunta al salón de actos de la Biblioteca Rafael Azcona, a plena satisfacción de los familiares.

10.00h Se produjo el acto de inauguración del evento, que contó como Moderador con D. Jordi Cruz, Director MPS España Lisosomales. Contó en la mesa con la Excelentísima Alcaldesa de Logroño, Doña Concepción Gamarra Ruiz-Clavijo y con nuestra Presidenta de MPS España-Lisosomales, Doña. Ana Mª Mendoza Maestre, quienes dirigieron un saludo de bienvenida y agradecimiento a los asistentes deseán-doles que fuera provechosa para nuestra labor de cuidadores de nuestros hijos afectados.

Ana María, recordó que esta iba a ser la última edición debido a que se había pensado reforzar el Congreso de octubre a partir de ahora con talleres y ponencias destinadas a la mejora de la calidad de vida de nuestros afectados. Por otro lado la alcaldesa de Logroño expresó la admiración por la labor abnegada y dedicación de los familiares para con sus hijos dentro de un contexto asociativo como es el de MPS España, para ella, un auténtico referente nacional de buen hacer para lograr la mejora de la calidad de vida y bienestar personal de los afectados no solo en el día cotidiano, sino como apuesta con nuevas líneas de investigación útiles para el futuro.

10.20h. CONFERENCIA

"Enfermedades lisosomales" por la **Dra. Mª Luisa Poch Olivé. Adjunto de Pediatría del Servicio de Pediatría del Hospital de Logroño**.

Expresó que son enfermedades Lisosomales las que afectan a los lisosomas celulares, orgánulos que su función es la limpieza de la propia célula. Es un reciclador de factores que pueden dañar el metabolismo.

Pertenecen al retículo endoplasmático rugoso y liso que, conjuntamente con el aparato de Golgi, se encarga de la función ayudado por las enzimas que degradan los hidratos de carbono (glúcosidasas), lípidos (lipasas) o proteinas (protidasas). Si hay autofagia o heterofagia que se encargan de destruir o degradar los restos que de lo contrario se depositarían generando enfermedades degenerativas, discapacitantes de afectación multisistémica, conocidas como enfermedades de depósito de tipo poco frecuente o enfermedad rara. Se conocen una cuarenta de enfermedades lisosomales, donde no hay suficiente sintetización por carencia de enzima que degrade la sustancia de desecho como son las lipidosis, mucopolisacaridosis, mucolipidosis, glucogenosis (Pompe), ceraidolipofuscinosis neuronales, entre otras, por citar las más relevantes.

Por citar, se refirió la ponente a otras enfermedades lisosomales que no cursan por carencia de enzima, como la conocida gota (afectada por presencia de ácido úrico) o la común artritis reumatoide. Son en realidad grupos de enfermedad que tramitan de forma desigual, por nivel de restos de enzima en organismo o por influencia perigenética, con afectación abordable desde equipos multidisciplinares que tratan de forma integral o bio-psico-social al afectado. Son poliafectativas y necesitan de gran número de profesionales y recursos de la salud y de la asistencia social, entre otros servicios.

Los síntomas o signos guía para diagnostico, pasan por diferentes momentos, nacen aparentemente bien hasta que se observa un indicador de regresión por ser enfermedades

heredodegenerativas, otras, por hidropesia fetal con retención de liquidos en el feto; indicadores de facie tosca tipo Hurler, con visceromegalias por inflamación; manchas roja cereza en retina; opacidades corneales; descontrol de esfínteres; otitis serosas recurrentes; etc. A todo ello, le sigue análisis de sangre, orina para el cálculo de GAGs y también de heces; ecografías, análisis bioquímicos en suero; recuento leucocitario; análisis de fibroblastos; resonancia magnética por neuroimagen; ecocardiograma; ecografía abdominal, entre otras muy variadas, según subtipo.

Fueron descubiertas las MPS a lo largo del siglo XX. De su existencia se supo ya en torno a 1.900 con J. Thompson; en 1917, Ch. Hunter; dos años después en 1919, G. Hurler; Se estalecían así los dos primeros subgrupos de enfermedades de MPS actuales. No fue hasta el año 195, cuando Brante, aisló el mucopolisacárido Dermatán Sulfato en el hígado y MC Kusick, en el 1969, propusiera la taxonomía numérica del grupo de enfermedades MPS, casi como se tiene actualmente referencia.

Todas ellas, se percibió desde el primer momento, que eran de tipo multiafectativas o de afectación multiorgánicas que demandan tratamientos multidisciplinares, debido al acúmulo de GAGs (Glicoaminoglicanos) en orina y su estudio bioquímico y genético.
Cada MPS posee sus correspondencias singulares que se reflejan en este cuadro de clasificación de las enfermedades MPS que se mostró del Doctor González Meneses, muy explícito:

10.45h. CONFERENCIA
"Avances en terapeútica MPS" por el Dr. Alberto García Oguiza. Adjunto de Pediatría del Servicio de Pediatría del Hospital de Logroño.

Todos presentan de una u otra forma alteraciones óseas: craneales, como: la dolicocefalia, sinostosis de sutura sagital, silla turca alargada, túnel carpiano, etc, y alteraciones de columna vertebral por compresiones diversas; afectaciones oftalmológicas; afectaciones otorrinolaringológicas; cardiacas, hepáticas, respiratotias; abdominales por visceromegalias, etc. Neurológicamente hay, según subgrupos de MPS una gran afectación en el Sistema Nervioso Central (SNC). Todos ellos son consultables en las páginas web de Pediatría de errores genéticos.

11.05h. Mesa de consultas con el ponente y 11.15h.
Café y descanso.

11.35h. CONFERENCIA
"Genética y reproducción" por la Dra. Elena Domínguez Garrido. Genetista. Responsable de la Unidad de Diagnóstico Molecular de la Fundación Rioja Salud. CIBIR (Centro de Investigación Biomédica de La Rioja).
Las MPS son enfermedades autosómicas recesivas o recesivas ligadas a X (madre portadora) de tipo multiafectativas que siguen estos modelos gráficos que dan como resultado una misma distribución estadística de 25% de afectados; 25 % de portadores y 50% sanos.

Hizo referencia al cuadro que aporta la doctora Poch en la anterior conferencia donde expresa los nombres de todas las MPS acompañados del epónimo, carencia de enzyma y GAGs de depósito a los que les corresponde un único gen (son enfermedades monogénicas) y un locus de situación cromosómica. Por ejemplo, la MPS IV puede tener como epónimo el Síndrome de Morquio A, -hay también B, que corresponde a otra afectación de enzimática denominada Beta Galactosidasa-, correspondiendo la afectación de Morquio A en la enzyma Galactosa 6 Sulfatasa, que produce un depósito de Queratán y Condroitín Sulfato, correpondiendo al gen GALNS sito en el locus 16q 24.3.

Según la enzyma de déficit, hay un estudio genético molecular que permite el estudio por secuenciación masiva que valora todos los genes a la vez. Este estudio molecular es útil porque se estudia la familia de posibles portadores con objeto de hacer posibles estudios preimplantacionales si hay deseo de tener descendencia.

Si es tras la concepción, un estudio prenatal se hace en la semana 10-12 con vellosidades coriales, o bien, en líquido amniótico en la semana 15-16. Se ven las mutaciones por cultivo para su posterior análisis enzimático en una o dos semanas, con lo que se puede hacer un estudio preimplantacional seleccionando qué ovocitos son los más adecuados por carencia de afectación antes de la fertilización, a la vez que se desechan lo afectados. Se incorpora el blastómero a la célula afectada y permite así, eludir la enfermedad.

Rosalind Elsie Franklin (1920-56) fue una química y cristalógrafa inglesa, responsable de importantes contribuciones a la comprensión de la estructura del ADN, del ARN, de los virus, del carbón y del grafito. A la que se debe el primer antecedente de todas estas técnicas que justo es reconocer por part5e de la investigación científica.

El consejo genético, es el resultado del estudio por el que los enfermos y los familiares son informados para poder decidir libremente sobre las posibilidades de preimplantación cuando hay antecedentes de infertilidad o enfermedad genética, a mode de diagnóstico predictivo y con expresión de posibles opciones de tener hijos (concepción preimplantacional) donde hay insoslayables implicaciones éticas y religiosas.

Comprende, por tanto, información genética, posibilidad de decidir entre opciones y obtener conclusiones en torno a la afectación posible.

12.00h CONFERENCIA
"Oftalmología en las MPS" por el Dr. Rubén Pascual Pérez-Alfaro. Oftalmólogo Infantil. Adjunto de la Sección de Oftalmología Infantil. "Estrabismo y Neuro-Oftalmología" del Hospital San Pedro de Logroño.

La acumulación de GAGs –sustancias de desecho producto de la degradación enzimática de los hidratos de carbono- genera cambios en la morfología, cara, cuencas oculares en el cráneo y en la propia forma de los globos oculares, habiendo problemas de espacio en el orbital craneal donde se insertan lo que lleva al globo ocular a contar con adherencias en áreas grasas o pseudoexoftalmos a modo de configuración de ojos salientes que presentan dificultad desecado por falta de hidratación lacrimal en los órganos parperales.

El globo ocular al ser menos alargado, afecta a la composición de la imagen en la retina ya que son ojos hipermétropes de nacimiento que necesitan gafas y además algunos casos padecen estrabismo adicional, que son factores de riesgo de ojo vago y genera la necesidad de tapar un ojo para hacer trabajar más el músculo ocular menos estimulado en la búsqueda de información visual.

Se acumulan los GAGs en el nervio óptico, retina, ángulo irido corneal y córneas delante del iris que es una lente transparente, que por acumulación de depósitos deja de serlo y se oculta produciendo opacidades corneales y afecta a las MPS I, IV, VI y VII. Suelen presentar indicadores de fotofobia y pérdida visual y se indica trasplante de córnea que no se volverá a regenerar la opacidad por insuficiencia de riego de estas zonas. El acumulo en la retina, siendo un tejido posterior interno del globo ocular y disponiendo de células que se impresionan con la luz (conos y bastoncillos), produce una gran incapacidad visual por tratarse de la típica retinopatía en MPS I, II, III y VI que lleva a la pérdida de visión nocturna y a la visión periférica y, desgraciadamente, no tiene tratamiento hasta la fecha.

En cuanto a los depósitos en el nervio óptico, ésta es una zona de fibras nerviosas que van al cerebro, que produce neuropatía óptica por compresión y se produce pérdida de visión progresiva. Se observa por exploración del fondo de ojo y tampoco tiene tratamiento específico.

En cuanto al depósito en ángulo irido corneal. Éste es el **ángulo** formado por la córnea y la esclerótica con el iris. En esta estructura se encuentran, el trabéculo, y por detrás de este el Canal de Schlemm, formando la vía de drenaje del humor acuoso desde el interior del ojo hacia el exterior. Éste humor acuoso va circulando pero al no circular, no se filtra y se acumula, aumentando la presión ocular que daña el nervio óptico y genera el denominado glaucoma en los tipos I, II y VI que produce pérdida de visión y tiene tratamientos con colirios y cirugía.
Resumiendo, hay que hacer revisiones periódicas para prevenir a tiempo el progreso del déficit visual de los depósitos de GAGs.

12.20h. Mesa de consultas con el ponente.

12.30h. COMUNICACIONES DE FAMILIAS **"Experiencias de familias MPS"**
Ana, madre de Jany, paciente Hunter de 6 años, niño muy alegre y juguetón que en la actualidad está recibiendo la terapia de sustitución enzimática de manera reciente. Nos expresó su agrado por conseguir la administración de tal terapia en el hospital en un principio hasta regularizar la dosis ml/Kg/ en sesión de TRE de la enzyma Iduronato L Sulfatasa, de lo que guarda un gran recuerdo por el trato recibido por el personal sanitario y ahora lo puede recibir en su domicilio de manera ambulatoria, lo que ha mejorado mucho la calidad de vida de su hijo, así como también a su familia que puede, además, tener una mejor conciliación laboral.

Manuel, padre de María, paciente de Morquio, 10 años, niña muy inteligente, curiosa, social y alegre, que en la actualidad está recibiendo terapia de sustitución enzimática de Beta Galactosidasa con Biomarin. María fue hospitalizada en el Hospital Niño Jesús de Madrid. Nació con aparente normalidad y coincidió que la pediatra había tenido experiencias con otros enfermos y les derivó a consulta al Hospital Río Ortega de Valladolid, que a su vez, envió las muestras preceptivas a la Doctora Mercedes Pineda al Hospital San Joan de Dèu de Barcelona y el diagnóstico se pudo confrontar con una gran cantidad de indicadores propios de de la enfermedad de Morquio, más allá de las características típicas óseas de baja talla y quilla torácica. Ya ha sido operada de genu-valgo y de actualmente, lleva correctores de presión cervical.

13.15h. COMUNICACIÓN **"Hacia el futuro con Lisosomales" por Dña. Ana Mª Mendoza Maestre, Presidenta de MPS España- Lisosomales. y D. Jordi Cruz Villalba, Director de MPS España - Lisosomales**

La Presidente de MPS España-Lisosomales, Dña. Ana Mendoza hizo una serie de alusiones a cambios recientes, como la entrada en la Junta de la Asociación de D. Manuel Fernández, de Córdoba, en calidad de vocal de la misma; el repaso a la actual plantilla laboral que está formada por un Director Técnico (Jordi); Trabajadora Social (Tere) y Secretaria de Administración y Gestión (Merce) que están a disposición de las 52 enfermedades que engloba la entidad. La cual viene funcionando desde 2003, cuando fuera Asociación de Sanfilippo España.

De entre todas sus funciones destaca la búsqueda de la calidad de vida de sus pacientes y familiares con la póliza de servicios a domicilio como la fisioterapia o de soporte psicológico de familiares y el establecimiento de becas a los grupos de investigación relevantes de nuestras enfermedades. Una entidad que tiene una gran relación con las demás MPS del mundo y sobre todo con la de Reino Unido y Alemania y también estrechísimas colaboraciones con las enfermedades de Gaucher y Fabry entre otros síndromes relacionados. Destacó que hay iniciativas de nuestros familiares que recaudan dinero para poder cumplir con nuestras funciones como asociación. Una muy reciente que puede servir de ejemplo fue presentada como "Carrera Extrema" (más de 190 km corriendo) que se disputará por tierras sorianas por la conocida Ruta de Los Templarios a razón de 60 Km diarios y que va a recaudar fondos para MPS España.

Además, se cuenta con otras relaciones con entidades que prestan ayuda a nuestros pacientes y familiares cuidadores, como caregiving.com para el tratamiento y atención en casa (como en el caso de Jany, hijo de Ana en la enfermedad de Hunter; Ultragenix Pharmaceuticals; MPS Help de Biomarin para Morquio y Maroteaux Lamy. Se trata de una pulsera con el código QR para urgencias pediátricas que favorece

la atención para estabilizar a un enfermo concreto de ambos grupos de enfermedades aludidas (MPS IV y VI respectivamente). Se destacó también la iniciativa inminente del IV Festival por los niños de Hunter que es un ejemplo de iniciativa por recaudar fondos para becas de investigación.

En el capítulo de formación y difusión de la investigación, los próximos días 6 y 7 de octubre se celebrará en Bellaterra (Barcelona), en la UAB el Congreso Internacional que MPS España y Lisosomales organiza, contando con 3 ponentes investigadores de primer nivel que nos hablarán de nuevas propuestas de terapias. Se expresó finalmente, que con motivo de potenciar este evento, se había decidido concentrar todo el esfuerzo divulgativo en el Congreso Internacional que presenta una demanda mayor y que se realiza alternativamente en Barcelona y Madrid. Quedando la jornada de padres inserta en la misma iniciativa congresual.

13.30h COLOQUIO Y CIERRE DEL ACTO CON PARTICIPACIÓN DE VOLUN-TARIOS DE LA CAIXA .

Participaron todos los niños que habían sido atendidos por el Grupo de Voluntarios de "La Caixa" con Rosa Mª Moreno que contó además con la colaboración de algunos hermanos de los afectados y el grupo de voluntarios que atendieron nuestros hijos durante la mañana del día 13 (sábado), mientras duraron las conferencias. A los que se agradeció con una gran y cerrado aplauso por parte de los padres.

14.00h COMIDA DE GRUPO: Se sirvió una comida de despedida a los asistentes y se emplazó a todos para el Congreso de Bellaterra.

Huesca, a 19 de mayo de 2017

Fdo.: José Ángel Périz Juncosa, padre de MPS IIIA.

ASAMBLEA GENERAL DE SOCIOS MPS ESPAÑA 2017

CONVOCATORIA

Se convoca Asamblea General de Socios de la Asociación MPS España de 2017 según los Estatutos de la Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España) y según los artículos 9 y 10 en su Capítulo II.

Lugar: Espai Cívic Centre. C/ Trinidad nº 12
08700-IGUALADA (BARCELONA)
Día y Hora: 11 de marzo a las 10 horas.

Orden del día:

- *Lectura y Aprobación del Acta anterior 2016*
- *Lectura y Aprobación del Acta de la última reunión de Junta Directiva MPS*
- *Cuentas MPS 2016 y presupuestos del año 2017.*
- *Incorporación de un nuevo miembro a la junta directiva de MPS.*
- *Resumen de las actuaciones de MPS en cuanto a investigación y aportaciones realizadas para la misma.*
- *Resumen del movimiento en enfermedades Lisosomales e incorporación a la entidad de nuevas patologías.*
- *Actualización de la información sobre nuevos ensayos clínicos.*
- *Nuevo registro internacional Sanfilippo.*
- *Aprobación acreditación ISO 9001.*
- *Posicionamiento de MPS en FEDER y EURORDIS.*
- *Actos benéficos y nuevas vías de financiación.*
- *+Ruegos y preguntas.*

Igualada a 6 de febrero de 2017

ACTA DE REUNIÓN DE ASAMBLEA GENERAL DE SOCIOS DE MPS-LISOSOMALES ESPAÑA. (11.03.2017)

En el capítulo de ingresos del ejercicio contable de 2016 destaca una cantidad superior a 280.000 euros, con un aumento del 20% respecto al ejercicio contable de 2015.; un aumento del 2% de cuotas de los socios y un 40% por cuotas de inscripción al Congreso y aumento del 50% de patrocinios relativos a congreso y jornada familiar. También ha habido un ligero aumento por merchandaising y promoción, sin embargo, se ha registrado un descenso por organización de eventos y actos solidarios.

Respecto a subvenciones de administraciones, ayuntamientos y CAF Gestión, hay un aumento del 7% respecto al ejercicicio contable de 2015, expresado en la partida de captación de recursos y también ha habido un aumento en el capítulo de donaciones privadas por la condición de untilidad pública de la entidad, así como cambios por la Ley de Mecenazgo. El ingreso por intereses en el capítulo de inversiones por cuenta de plazo, es de 574 euros.

Observado todo ello en el gráfico circular, las grandes cifras de ingresos se localizan en un 44% del total por ingresos por patrocinio y colaboradores; 8% de subvenciones; 2% de inscripciones al congreso; 15% cuotas de asociados; 8% de captación de recursos; 0,2% ingresos por inversión; 1,3% por donaciones; 0,07% por ingresos excepcionales y destaca el 26% de aportaciones de socios y colabordores.

En relación con eso último, se expresó respecto a la Ley de Mecenazgo que las deducciones por desgravación

fiscal para cantidades menores o iguales de 150 euros se estableció un tipo del 50% en 2015, en tanto que en el ejercicio de 2016 se fija en el 75% y en cantidades mayores de 150 euros, mientras en le 2015 se estimaba entorno al 27,5 y 32,5%, en el 2016 han quedado entre el 30 y 35%. Es decir, se mantiene el límite de deducciones medio que estaría entre el 37,5% en 2015 y el 40% en el 2016 para un asociado que tenga al menos tres años de estancia en la entidad.

En el capítulo de gastos del ejercicio contable de 2016 destaca una cantidad superior a 287.000 euros, con un aumento del 35% respecto al año 2015, debido a la partida de personal que incluye la partida de la becaria de la UAB y por la operación de equiparación de sueldos. Hay un aumento en ayuda a familias y becas de investigación, destacando los casi 34.000 euros destinados a ayudas o entidades teaming; hay también aumento de gastos destinados al programa de fisioterapia y ayuda a domicilio (SAD); aumento en los gastos de organbización del congreso; aumento en los gastos de viajes y desplazamientos; se mantiene estable los gastos por gestión general y de subvenciones respecto al ejercicio precedente. Por otro lado, descienden los gastos de imprenta y edición de revista debido a la acción de Merce López que ha racionalizado la gestión y se está en proceso de mejora de la página web y conexiones on line de la entidad. Así mismo, también han descendido los gastos por servicios profesionales de revisión de prensa por parte de la gestión del periodista de referencia de la entidad.

Observando todo ello en el gráfico circular, las grandes cifras de gastos se localizan con 25% los sueldos y salarios del personal; 14% congreso MPS; 6% seguridad social; 15% ayudas a entidades; 3% trabajos por cuenta de otras empresas; 4% de dietas y desplazamientos; 3% de servicios de CAF; 11% programa de fisioterapia; 11% publicidad y propaganda; 1,6% suministros; 0,5 transportes; 0,20 F.P.; 1% ayuda a particulares; 2% arrendamientos y 2% de reintegros de subvenciones por imposibilidad real de cumplimiento de plazos de presentación de documentación de la entidad en la administración convocante. Es destacable el 31 % global en sueldos y seguridad social de recursos humanos de la entidad.

El resultado líquido, tras los ajustes en ambas partidas de ingresos-gastos, es un excedente real de 1.533 euros que es destinado a aumentar el remanente de fondo social de la entidad.

El balance situación o situación patrimonial cuenta con un inmovilizado relativo a página web, ya amortizada que se cambiará próximamente haciéndola más ligera y funcional en su consulta; mobiliario; utillaje; odenadores y programas software; entre otros. Se reflejó como adquisiciones, un ordenador portátil y una unidad de aire acondicionado en la oficina. Figuran como activo, las inversiones finanacieras a largo y corto plazo, que cuenta con 75.000 euros de disponente de previsión. Se expresó la posibilidad de adquirir un inmueble que favorezca el acceso a pie de calle a la entidad. Respecto a las deudas que la entidad está pendiente de cobro, a fecha de 31 de diciembre de 2016, destacaban 5000 euros del Banco Santander; 9.400 de la ONCE y 5000 de Sanofi-Aventis; 900 euros de Generalitat de Catalunya y 3.000 de la Diputación de Barcelona. Habiendo un saldo efectivo en bancos de 76.386,36 euros.

Respecto al patrimonio neto y pasivo, se destacaron unos fondos propios de 150.451 euros con ajustes de 22.072 euros relativos a subvenciones no registradas de 2015 y 2014, así como subvenciones pendientes de pago relativas a 10.000 euros y 1985. Respecto a las deudas, los proveedores y acreedores conforman un total de 8.721 euros; 1.985 euros de SS.SS relativa a diciembre 2016 y 4.091 euros relativo al IRPF de trabajadores del 4º trimestre de 2.016.

Siguiendo con los puntos del orden del día de la convocatoria, se dio la bienvenida a la Junta Directiva de la entidad a Manuel, padre de un afectado MPS Hunter de Córdoba y causó baja en la misma, Merce, por tener condición de técnico en personal laboral de la entidad.

Se comentó la telehabilitación de Sanofi (25.000 euros) que supone una concesión a MPS España que está pendiente de justificar por plantear dificultades por exigencias telemáticas y que se confía en resolver.

Respecto al encuentro de familias, éste se hará por última vez en la ciudad de Logroño en las fechas aproximadas de todos los años en el mes de mayo, ya que se decidió unificar el esfuerzo económico para el congreso anual ya que supone un costo a la entidad de 8.000 euros no ha demostrado tener un impacto grande con asistencia nunca mayor al centenar de asistentes.

Hay dos enfermedades de gran prevalencia si se le compara con las demás enfermedades MPS: Fabry que necesita un congreso en exclusiva para sus afectados y Gaucher que destaca por contar ya con 5 o 6 tratamientos diferentes que ya no se considera enfermedad huérfana. En ambas se pretende un congreso bianual a diferencia del resto de MPS y Síndromes Relacionados, que tendrán un congreso anual debido a la carencia de pleno tratamientos, donde hay varias enfermedades propiamente huérfanas. En Fabry (800) y Gaucher (400) hay un registro de pacientes que están asociados y ya se están confeccionando las guías de afectados que cuentan con gran apoyo médico-sanitario.

Los afectados de la entidad de enfermedad HPN (o Hemoglobinuria Paroxistica Nocturna), la gestiona MPS España a pesar de no pertenecer al grupo de lisosomales, debido al acuerdo de compartir a una periodista de HPN (Meritxel) que trabaja en redes sociales y favorece la difusión de nuestra entidad.

Se ha adoptado la norma de calidad internacional en MPS España denominada ISO9001 que permitirá a través de la auditoría anual mantenernos en los estándares de indicadores de calidad en la gestión que corresponden a una entidad como la nuestra.

Se expresó la realización del cambio de página web para buscar un nuevo enfoque más atractivo y actual donde se integren vínculos con Fabry y Gaucher.

Se realizará un cambio en los estatutos de MPS España y Síndromes Relacionados, sonde figure el denominador común de enfermedades lisosomales.

Se está en varios proyectos pero se destacó la candidatura de MPS España para la organización de del Simposium Internacional de MPS en Barcelona en julio de 2020. MPS España es la organizadora, quien contará con la colaboración de empresas multinacionales farmacéuticas. Se ha querido responder a las exigencias de un Hotel de cinco estrellas y, tras revisar varias opciones, se ha decidido la opción del Hotel Juan Carlos I que posee un paseo que une

con el Palacio de Congresos, contándose además con una proyección de MPS en la fachada del hotel. Lo desarrollará y organizará Ágora Events, según las necesidades que desde MPS Internacional se planteen.

Se expresó la intención de rebajar la factura de Ric (35.000 euros) del congreso anual a través de la realización del trabajo de inscripción por parte de los mismos recursos humanos de la entidad.

Se destacó la llegada de nuevas empresas en enfermedades muy específicas como es el partenariado Sangamo Therapeutics que presenta terapias para Hunter y Hurler en fases I y II. Así mismo, se destacó en las enfermedades de Maroteaux Lamy y Morquio la producción de nuevas moléculas que se suplementan a las enzimas para alcanzar el tratamiento de los tejidos óseos. La nanotecnología ha venido a favorecer estas técnicas novedosas de hacer las moléculas más efectivas.

Respecto a la MPS III o Sanfilippo en las cuatro variantes, que no dispone de ningún tratamiento actualmente, se está buscando hacer un estudio conjunto entre las MPS de Reino Unido, España y Alemania que desarrolle un registro de información para que las empresas farmacéuticas que se dedican a la I+D+I de nuevas moléculas para estas enfermedades, puedan contar con pacientes en sus ensayos.

Se expresó la preocupación de la entidad relacionada con la dificultad o retraso que hay en España en la aplicación de nuevos tratamientos aprobados en la EMEA (EU) y FDA (USA) y que la AEMPS (España) no aplica en el tiempo en que se aplica en el resto de UE tanto a nivel normalizado como compasivo.

La presencia de nuestro Director General D. Jordi Cruz en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el departamento de Formación e Investigación, garantiza que la información sanitaria y asistencial se actualice en todo lo que respecta al Ministerio de Salud y Servicios Sociales; Comisión Interterritorial de Salud de CCAA; Consejerías de Salud de CCAA y Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS)

Se comentó una tendencia de recaudar dinero para MPS pero para una enfermedad concreta, aspecto muy delicado debido a que deberían pasar los filtros de la Comisión Científica para que se hagan valer sus criterios y asegurar así que el dinero va a un proyecto sólido. Sin embargo. Se reconoció la necesidad de organizar más actos benéficos para recaudas fondos para las enfermedades que representa la entidad.

Se informó que la Guía de Fisioterapia de MPS España se había concluido. Era una traducción de la MPS de Alemania y se había tenido que revisar bien, debido a la abundancia de transcripciones literales que contenían abundantes términos técnicos y científicos que había que contrastar.

Se presentó la memoria anual MPS de 2016, muy completa, atractiva y con gran cantidad de referentes que hace que podamos presentar candidaturas bien fundamentadas para el reconocimiento público y social ante las administraciones públicas y el mundo empresarial que reconocen las entidades que persiguen el bien social sin ánimo de lucro como la nuestra.

AFECTADOS POR LOS SÍNDROMES DE FABRY - GAUCHER -HUNTER PODRÁN RECIBIR EN SUS DOMICILIOS LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA

Los pacientes con síndrome de Hunter ya pueden empezar a recibir en sus domicilios la Terapia de Sustitución Enzimática (TSE) gracias al servicio TSE@Home, del que pueden informarse a través nuestra Asociación de pacientes MPS España o de su médico habitual.

El servicio TSE@Home se realizará mediante enfermeros con formación adecuada sobre la enfermedad, conocedores de la terapia, los protocolos de actuación propios, y el tratamiento y gestión de este tipo de fármacos, coordinado siempre por un médico especialista. Esta campaña cuenta con la colaboración de la sociedad Caregiving Ibérica y el patrocinio de la compañía biotecnológica Shire.

Actualmente, el tratamiento domiciliario de pacientes de Hunter ya es una práctica habitual tanto en Europa como en otros países del mundo. En España 30 pacientes con la enfermedad de Fabry o Gaucher ya han comenzado a utilizarlo en 11 hospitales y 6 Comunidades Autónomas diferentes.

Para más información, podéis contactar con nosotros a través del correo electrónico gestion@mpsesp.org o en el teléfono 93 804 09 59.

RECOMENDACIONES PARA LA BÚSQUEDA DE SOLUCIONES EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 60 organizaciones de pacientes, entre ellas MPS España, profesionales e industria nos hemos unido por primera vez para hacer frente a los retos en el ámbito de las enfermedades raras (ER), presentando un documento conjunto de recomendaciones con medidas y soluciones prácticas para defender, promover y mejorar la situación que padecen las personas afectadas por estas enfermedades en España.

Liderado por la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), y FEDER el documento se presentará ante instituciones públicas y políticas, tanto a nivel nacional y autonómico, para recabar voluntad política con el fin de alcanzar compromisos y soluciones conjuntas con los colectivos involucrados en el ámbito de las ER.

El documento propone varias medidas entre las que se encuentra la promoción del conocimiento general sobre las enfermedades raras; el apoyo a la investigación favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de los laboratorios que investigan las enfermedades raras; la consecución de un acceso rápido y equitativo al diagnóstico y tratamiento con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas, proporcionando la financiación necesaria para ello; así como la necesidad de evitar demoras en las decisiones sobre financiación y precio de los medicamentos huérfanos.

El escrito también recoge medidas para promover la participación en el empleo de las personas con enfermedades raras; favorecer la inclusión educativa o fortalecer los servicios sociales, especialmente los relacionados con la atención a la discapacidad y a la dependencia.

SOLUCIONES PARA DEFENDER, PROMOVER Y MEJORAR LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA En concreto, para poder poner en práctica dichas medidas, los firmantes solicitan al Gobierno de España que incorpore en el Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud a todos los colectivos vinculados en materia de enfermedades raras.

En este aspecto, también piden que se garantice un entorno normativo, administrativo y político estable, ágil, previsible y transparente en el que esté garantizada la seguridad jurídica: "Demandamos procedimientos administrativos definidos con claridad, para que las compañías que investigan y desarrollan los tratamientos específicos, puedan seguir aportando beneficio y calidad a los pacientes con enfermedades raras, manteniendo su compromiso con la I+D+i y con la introducción de medicamentos en el mercado para tratar estas enfermedades", apunta Josep Mª Espinalt.A los partidos políticos que forman parte de las Cortes Generales en la presente legislatura, los firmantes piden la creación de una Comisión Mixta Permanente (Congreso-Senado) para abordar la problemática de las enfermedades poco frecuentes en nuestro país, mientras que a los responsables políticos se solicitan presupuestos específicos para el tratamiento de los pacientes afectados por enfermedades raras con el fin de mitigar las situaciones de inequidad y diferencias entre regiones.

Por último, a las Comunidades Autónomas reclaman el desarrollo de un mecanismo de compensación entre comunidades transparente, ágil y eficaz, en el que puedan conocerse las dificultades y los retrasos en el acceso a estos medicamentos para poder solventarlos.Puede consultar el documento de `Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de las Enfermedades Raras´ aquí. (Incluir enlace .pdf)

FUENTE: FEDER (http://enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/7752-recomendaciones-para-abordar-las-enfermedades-raras)

ÚLTIMOS AVANCES EN LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES

Las últimas novedades contra las enfermedades lisosomales, un subgrupo de enfemedades raras, se han analizado en Madrid con la presencia de expertos mundiales, para conocer mejor y poner en común los avances en su diagnóstico y tratamiento.

Entre los expertos que han participado en este encuentro, organizado por la compañía biotecnológica Shire, a través del Instituto Nacional de Enfermedades Raras, figuran el doctor Gregory Pastores, del departamento de Medicina del Centro Nacional para trastornos metabólicos hereditarios en el hospital Mater de Dublin (Irlanda); y el profesor Ari Zimran, del Shaare Zedek Medical Center de Jerusalén (Israel), entre otros.

"Los avances en las enfermedades raras obligan a los clínicos a actualizarnos y ampliar nuestros conocimientos en bioquímica y genética, para entender las bases patogénicas de estas enfermedades", ha manifestado la doctora Mónica López, del servicio de Medicina Interna del Hospital Central de la Cruz Roja (Madrid) y Coordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

7.000 ENFERMEDADES RARAS EN EL MUNDO

Según la Unión Europea, una enfermedad rara es aquella que tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 100.000 habitantes. Con esto, se estima que existen unas 7.000 enfermedades raras en el mundo y tres millones de personas afectadas por una de ellas en España.

Actualmente, según datos del Estudio ENSERio de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) de 2009, el diagnóstico de estas patologías tarda en obtenerse una media de 5 a 7 años, superando los 10 años en el 20% de los casos; esto se debe, en la mayoría de los casos, al desconocimiento, dada su baja prevalencia y su variada sintomatología, que lleva a confundirse con otras patologías más comunes.
Solo el 5 por ciento de las enfermedades raras tienen tratamiento
De estas 7000 enfermedades raras, actualmente solo el 5% disponen de tratamiento. En Europa, de 1.733 solicitudes para la designación de medicamentos huérfanos, sólo se han autorizado 122.

La aprobación de medicamentos huérfanos requiere numerosos procesos de revisión, que no aseguran el acceso de los pacientes a estos fármacos para que puedan beneficiarse de sus efectos favorables. Además, el 32% de los pacientes afirma que es difícil o imposible acceder a la atención social.
Shire sigue luchando para cambiar esta realidad, en nuestro ADN está marcar la diferencia para estos pacientes", ha subrayado Javier Urcelay, director general de la compañía, una empresa que espera realizar 30 nuevos lanzamientos de terapias frente a estas patologías antes de 2020.

ENFERMEDADES LISOSOMALES
El Instituto de Enfermedades Raras, en esta ocasión, se han centrado en las enfermedades por depósito lisosómico (EDL), enfermedades metabólicas congénitas que se caracterizan por una acumulación anormal de una serie de materiales tóxicos en las células del organismo como resultado de deficiencias enzimáticas.
Entre las enfermedades lisosomales destaca la enfermedad de Gaucher por ser la más frecuente (más de 300 pacientes diagnosticados en España y otros 2.000 portadores), seguida de la enfermedad de Fabry (afecta aproximadamente a 1 por cada 117.000 recién nacidos en la población general, lo que supone 401 personas en España).

"Para los internistas lo más importante dentro en las EDL son la enfermedad de Fabry y de Gaucher, porque dado que son en este grupo de minoritarias las más frecuentes, es el mayor número de pacientes que nosotros vemos. Ahora empieza a tener bastante relevancia también las Mucopolosacaridosis (MPS), porque se empieza a hablar de ellas en la edad adulta. Tenemos que seguir aprendiendo y formándonos", explica la doctora Mónica López.

Por su parte, la doctora Mª Luz Couce, directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario de Santiago, añade: "Las EDL forman un grupo heterogéneo de más de 70 enfermedades muy raras, en las que se ha avanzado mucho en los últimos años en su diagnóstico y también en algunas, como en la enfermedad de Gaucher, en el tratamiento, pero en otras todavía queda mucho camino por recorrer y para ello es fundamental la investigación que facilite una detección temprana y un tratamiento eficaz".

SANIDAD HA AUTORIZADO ESTE AÑO 20 NUEVOS FÁRMACOS PARA ENFERMEDADES RARAS

Madrid, 19 abr (EFE).- El Ministerio de Sanidad ha autorizado en lo que va de año la financiación por el Sistema Nacional de Salud (SNS) de 20 nuevos medicamentos huérfanos destinados a pacientes con enfermedades raras, ha anunciado hoy la ministra Dolors Montserrat.

La titular de Sanidad ha presidido un acto de la Fundación Inocente, Inocente, en el que 77 proyectos asistenciales para niños con enfermedades poco frecuentes de distintas asociaciones y fundaciones han recibido las ayudas de los fondos recaudados en la Gala Inocente 2016.Montserrat ha subrayado el compromiso del Ministerio con la financiación de nuevas terapias y ha anunciado que durante este año se ha incrementado de 70 a 90 el número de medicamentos huérfanos que asume el SNS.

Además, ha señalado que España es el país de Europa con más centros de referencia acreditados para la atención de patologías raras, en concreto, 227.La ministra ha subrayado que el de Sanidad "es el Ministerio de las personas porque es el que cura y cuida" a los ciudadanos y está a disposición de los 47 millones de españoles.

Tras subrayar su compromiso con las enfermedades raras, Montserrat ha recordado que su departamento está financiando con 17 millones de euros 153 proyectos de investigación, a la vez que ha resaltado el "liderazgo" del Instituto de Salud Carlos III.

La titular de Sanidad ha valorado los resultados de la gala, que cada 28 de diciembre emite TVE, y ha considerado que "es un faro que pone luz a la enfermedad, para acercarla, conocerla más, desarrollar la empatía, la tolerancia y la comprensión. Un ejemplo total de solidaridad y de compromiso que en esta ocasión llega a 77 entidades del tercer sector social de España tan potente".

El pasado año, el espacio recaudó 1.160.000 euros y fue seguida por más de 8,7 millones de espectadores en algún momento (16,6 % de cuota de pantalla), ha señalado Anne Igartiburu, que fue la presentadora junto a Juanma López Iturriaga y Carolina Casado, y en la que intervino la ministra.

Las 77 entidades beneficiadas han recibido la mitad de lo recaudado, en tanto que próximamente se realizará otra entrega de ayudas destinadas a proyectos de investigación en enfermedades raras infantiles, que están siendo evaluados por la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP).

El presidente de la Fundación Inocente, Inocente, José Velasco, ha señalado que con esta gala "ponemos un poquito de aceite a una vida súper complicada" como es la de los pacientes con enfermedades raras y sus familiares, y el director de TVE, Eladio Jareño, ha asegurado que ya forma parte de la tradición de la programación de navidad de la cadena. Fuente: EFE

NUEVAS LÍNEAS DE COLABORACIÓN Y TRABAJO CONJUNTO

El pasado 16 de enero viajamos a Asturias a conocer la sede y el centro de atención que tiene la Fundación Alpe en Gijón. Esta entidad trabaja desde hace 17 años con personas y familias afectadas de acondroplasia, dando servicios, apoyo, orientación y consejo médico a cualquier persona que padezca algún tipo de enanismo.
La Fundación Alpe, además de ofrecer servicios de fisioterapia, logopedia e hidroterapia, también realiza un trabajo extraordinario de atención temprana, sociabilización e inclusión a través de diferentes actividades (campamentos de verano, talleres, etc.) reafirmando así la autoestima y la confianza de niños y jóvenes.
Como algunas de las mucopolisacaridosis cursan talla baja y problemas de displasias óseas, pensamos que sería bueno aprovechar las cosas que nos unen para buscar nuevas líneas de colaboración y trabajo conjunto.
Muchas gracias a Carmen y Cristina por su cálido recibimiento y su trato tan familiar. La verdad que la visita nos supo a poco. Estoy convencida que esto puede ser el principio de una gran amistad y colaboración.
Ana Mendoza, Presidenta de MPS España

FUNDACIÓN INOCENTE APOYA UN AÑO MÁS A MPS

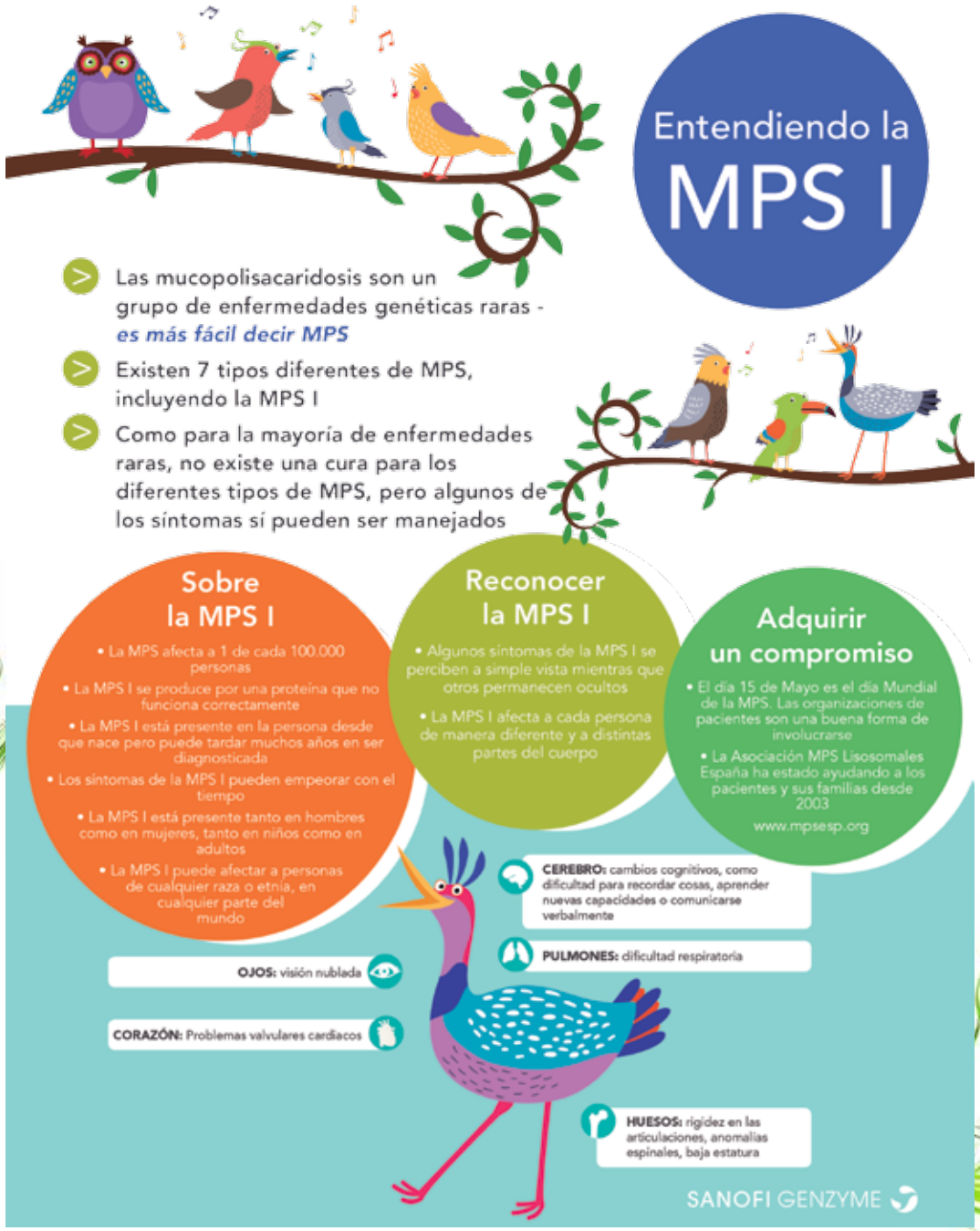
En el Ministerio de Sanidad se celebró el acto de entrega de la recaudación obtenida en la Gala televisiva `Inocente, Inocente´ realizada el pasado el 28 de diciembre.
El importe recaudado, que supera la cantidad de 1.160.000€, ha sido destinado íntegramente a proyectos y ayudas asistenciales de asociaciones de Enfermedades Raras.
En total se presentaron 125 proyectos, de los cuales 77 han resultado premiados. Entre ellos, uno de los proyectos que reciben este apoyo es el de MPS España, dotado con 10.000 € que nos ayudarán a seguir dando servicios de atención directa a las familias.

Desde la Asociación queremos dar las gracias y nuestra enhorabuena a la Fundación Inocente Inocente por la gran labor que realizan desde hace más de 20 años ayudando y apoyando a las entidades que trabajan con proyectos solidarios destinados a la infancia.

PREMIO "TERRITORIOS SOLIDARIOS" A MPS ESPAÑA

El miércoles 22 de febrero, se nos hizo entrega del premio "Territorios Solidarios de BBVA", que recogió Ana Mendoza, Presidenta de MPS, en un acto celebrado en el edificio histórico de la sede de BBVA en Barcelona.

Estos premios, que este año celebran su quinta edición, se otorgan a proyectos elegidos gracias al compromiso de todas las personas empleadas, prejubiladas y jubiladas de BBVA de las entidades participantes.
MPS ha conseguido, por tercer año consecutivo, ser una de las entidades más votadas para conseguir el premio gracias a la inestimable colaboración de Mar Bolance, amiga y socia de nuestra entidad.
El premio consiste en una aportación económica de 10.000€ para nuestro proyecto "FISIOTERAPIA A DOMICILIO PARA PERSONAS CON MPS", con el que sin duda ayudaremos a mejorar la calidad de vida de nuestras familias.
Desde la Asociación, queremos dar las gracias a todos los trabajadores de BBVA que han apoyado el proyecto y, especialmente a Mar Bolance por su inestimable colaboración con MPS España.



HACER DE LO RARO ALGO DESCONOCIDO: WONGOWIN

Desde la Asociación MPS, nos hemos sumado a la lista solidaria de Wongowin, una aplicación móvil de compraventa de productos de 2º mano, para ayudar a financiar nuestro proyecto de fisioterapia gratuita para las familias MPS.

Wongowin, es una aplicación de compraventa de 2º mano donde todos los usuarios pueden crear un gran impacto social donando parte del beneficio de su venta (siempre un mínimo del 10%) a una ONG.
Puedes ver nuestro proyecto aquí. Esperamos que os suméis o encontréis aquello que necesitáis y, de paso, podáis ayudar a una buena causa.
http://www.wongowin.com/mps-espana-hacer-de-lo-raro-algo-conocido/

Investigación

LA ALFA-MANOSIDOSIS (SÍNDROME RELACIONADO)

La alfa-manosidosis afecta a seis personas en España, si bien se cree que existen muchos pacientes sin diagnosticar, según han informado expertos de la Asociación MPS y Lisosomales, con motivo de la celebración, este lunes, del Día Mundial de las Mucopolisacaridosis, entre las que se encuentra esta patología rara y de carácter degenerativo e irreversible.

La alfa-manosidosis afecta a seis personas en España, si bien se cree que existen muchos pacientes sin diagnosticar, según han informado expertos de la Asociación MPS y Lisosomales, con motivo de la celebración, este lunes, del Día Mundial de las Mucopolisacaridosis, entre las que se encuentra esta patología rara y de carácter degenerativo e irreversible.

En concreto, la patología es resultado del déficit de la enzima alfa-manosidasa lisosomal. Provoca anomalías óseas graves y debilitantes, sordera, infecciones recidivantes y déficit intelectual. "A mi hijo lo diagnosticaron cuando tenía 4 años tras realizarle varias pruebas porque vimos que tenía problemas de crecimiento, y a mi hija cuatro años menor, el diagnóstico fue nada más nacer. Su salud y su calidad de vida van empeorando día a día", ha comentado Estela Pigueiras, madre de dos hermanos con alfa-manosidosis.

El primer indicio para el diagnóstico consiste en detectar la presencia de oligosacáridos ricos en manosa en la orina, aunque la confirmación definitiva se establece midiendo la actividad de la alfa-manosidasa ácida en los leucocitos o en otras células nucleadas y puede confirmarse mediante un test genético.

"Actualmente no existe ningún tratamiento específico para la Alfa-Manosidosis, sin embargo acaba de finalizar un estudio en fase III de una terapia de reemplazo enzimático", ha señalado la doctora de la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Hospital Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela (Madrid) y coordinadora del grupo de trabajo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), Mónica López Rodríguez.

Esta nueva terapia consiste en introducir en el cuerpo de los pacientes la enzima dañada. De hecho, actualmente se encuentra pendiente de autorización por parte de la Agencia Europea del Medicamento (EMA, por sus siglas en inglés) y va a suponer una esperanza para los pacientes y familiares que sufren la enfermedad. Fuente:MADRID, 12 (EUROPA PRESS)12/05/2017 - 15:02

BECA A LA INVESTIGACIÓN DE MUCOLIPIDOSIS CON LA COLABORACIÓN DE MPS ESPAÑA

Con la ayuda de las familias de Sofía y Montse, dos niñas afectadas por ML II, pudimos donar 9.040 $ a ISMRD para ayudar a iniciar esta investigación

ISMRD (The International Advocate for Glycoprotein Storage Diseases) ha anunciado la aprobación de la propuesta para comenzar la investigación sobre la terapia génica en ML II.

La Asociación americana ISMRD lanzó una iniciativa para recaudar fondos para la investigación de Mucolipidosis a principios de 2016 y, desde entonces, ha obtenido un total 150.000 $ que permitirán empezar este proyecto.

El proyecto se ha financiado gracias a donaciones benéficas de varias entidades y familias de todo el mundo. Desde la Asociación MPS queremos agradecer la inestimable colaboración de las familias de Sofía y Montse, dos niñas afectadas por ML II, que nos permitieron donar 9.040 $ a ISMRD para ayudar a iniciar esta investigación (Puedes consultar la carta certificando nuestra donación aquí).

`Evaluar la Terapia Genética de AAV en el modelo felino de ML II´

Allison Bradbury y Charles Vite, ambos de la Universidad de Pensilvania, trabajarán conjuntamente con Steven Gray, de la Universidad de Carolina del Norte para este proyecto. La investigación explorará la entrega de una copia saludable del gen defectuoso utilizando un sistema de administración viral en gatos de la Universidad de Pensilvania.

La mucolipidosis felina II (ML II) es un modelo de ML II igual al humano, un desorden devastador e incurable que suele ser fatal en la infancia. ML II es un trastorno hereditario en el que una copia de un gen defectuoso se hereda de cada progenitor. La terapia génica utiliza un virus especialmente diseñado, el adeno-asociado (AAV), como vehículo para entregar una copia saludable y funcional del gen defectuoso.

El suministro sistémico o intravenoso de el virus AAV ha sido evaluado en modelos animales de numerosas enfermedades relacionadas con la ML II y, también ha sido recientemente aprobado para un ensayo clínico en seres humanos.El equipo de investigación considera que la terapia génica sistémica de AAV tiene potencial como tratamiento para ML II, gracias al reciente éxito obtenido en modelos animales y humanos de enfermedades similares.

Con este estudio se recopilaran datos preclínicos para informar y documentar los próximos ensayos clínicos humanos.

ULTRAGENYX ANUNCIA LA SOLICITUD DE LICENCIA BIOLÓGICA Y LA SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN DE BETA-GLUCORONIDASA HUMANA RECOMBINANTE, PRESENTADAS Y ACEPTADAS PARA REVISIÓN; LA FDA OTORGA EL ESTADO DE REVISIÓN PRIORITARIA

NOVATO, California, 23 de Mayo, 2017 (GLOBE NEWSWIRE) - Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (NASDAQ: RARE), una compañía biofarmacéutica centrada en el desarrollo de nuevos productos para las enfermedades raras y ultra-raras, ha anunciado hoy que una solicitud de licencia biológica (BLA)[1] presenta a la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA)[2] y una Solicitud de autorización de marketing (MAA)[3] presentada a la Agencia Europea de Medicamentos (EMA)[4], para la beta-glucuronidasa humana recombinante (rhGUS, UX003), una terapia en investigación para el tratamiento de la Mucopolisacaridosis VII (MPS VII, Síndrome de Sly), fueron aceptadas para su revisión. La fecha objetivo para la decisión de la PDUFA[5] (Prescription Drug User Fee Act) es el 16 de noviembre de 2017 y se espera un dictamen del Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHUM) para la primera mitad de 2018. rhGUS es una terapia de reemplazo enzimático para el tratamiento de la MPS VII.

La FDA otorgó el estatus de revisión prioritaria de rhGUS, este estatus está disponible para medicamentos que ofrecen avances importantes en el tratamiento o proporcionan un tratamiento donde no existe terapia adecuada. RhGUS recibió anteriormente la designación de medicamento huérfano por la FDA.

"Nos complace que la FDA haya concedido la revisión prioritaria a la BLA rhGUS y estamos deseando trabajar con la FDA y EMA en los próximos meses con el objetivo de llevar este tratamiento potencial a los pacientes con MPS VII que actualmente no tienen otras opciones ", dijo Emil D. Kakkis, MD, Ph.D., Director Ejecutivo y Presidente de Ultragenyx.

Acerca de MPS VII

La Mucopolisacaridosis VII (MPS VII, síndrome de Sly), descrita originalmente en 1973 por William Sly, MD, es un trastorno metabólico genético raro, y es uno de los 11 trastornos diferentes de MPS.La MPS VII es causada por la deficiencia de beta-glucuronidasa, una enzima necesaria para la descomposición de los glicosaminoglicanos (GAG) de sulfato de dermatano, sulfato de condroitina y sulfato de heparán. Estos complejos carbohidratos GAG son un componente crítico de muchos tejidos. La incapacidad para descomponer apropiadamente los GAG conduce a una acumulación progresiva en muchos tejidos resultando en una enfermedad multisistémica.

Mientras que sus manifestaciones clínicas son similares a la MPS I y MPS II, la MPS VII es uno de los más raros entre los trastornos de MPS. La MPS VII tiene un amplio espectro de manifestaciones clínicas y se puede presentar ya en el momento del nacimiento en una forma severa llamada no- inmune hidropesía fetal. Actualmente no existen terapias aprobadas para MPS VII. El uso de la terapia de reemplazo enzimático como tratamiento potencial se basa en 20 años de trabajo de investigación en modelos murinos de la enfermedad. El reemplazo enzimático como estrategia está bien establecida en el campo de MPS, ya que actualmente hay cuatro terapias de reemplazo de enzimas aprobadas para otros trastornos de MPS: MPS I (Aldurazyme®, laronidasa), MPS II (Elaprase®, idursulfasa), MPS IV A (Vimizim ™, elosulfase alfa), y MPS VI (Naglazyme®, galsulfasa).

Acerca del Estudio Fase 3

El estudio clínico en fase 3, aleatorizado, de inicio ciego, controlado con placebo, realizado en cuatro lugares en los EE.UU., fue diseñado para evaluar la eficacia y seguridad de rhGUS en 12 pacientes entre 5 y 35 años de edad. Los pacientes fueron asignados al azar a uno de cuatro grupos. Una cohorte comenzó la terapia rhGUS de inmediato, mientras que los otros tres empezaron con placebo y pasaron a rhGUS en diferentes puntos de tiempo predefinidos. Este novedoso diseño de ensayo generó datos de tratamiento de los 12 pacientes y mejoró el poder de la estadística con relación a un diseño tradicional de grupos paralelos. Los pacientes fueron dosificados con 4 mg / kg de rhGUS cada dos semanas durante un máximo de un total de 48 semanas, y todos los grupos recibieron un mínimo de 24 semanas de tratamiento con rhGUS.

El objetivo primario del estudio fue establecer la eficacia de rhGUS determinado por el porcentaje de reducción en la excreción urinaria de GAG después de 24 semanas de tratamiento. Variables secundarias de eficacia incluyeron un índice de respuesta de multi-dominio y una medida individualizada de la respuesta clínica, así como otros resultados clínicos incluyendo la función pulmonar, caminar, la flexión del hombro, la función motora fina y gruesa, la agudeza visual, y la fatiga. También se evaluó la seguridad y tolerabilidad de rhGUS.

Se ha alcanzado un acuerdo con ambas la FDA y la EMA sobre el diseño del estudio de la Fase 3. Basándonos en los datos del estudio de fase 3, nos reunimos con la FDA y la EMA antes de presentar la BLA y MAA. La FDA declaró que su evaluación del estudio pivotal de Fase 3 se basará en la totalidad de los datos en una base paciente por paciente. La FDA desaconsejó la declaración de un criterio de valoración clínica primario con el fin de permitir una mayor flexibilidad en la evaluación global de la eficacia, apreciando la dificultad de evaluar un único criterio de valoración clínica dada la heterogeneidad y la rareza de la enfermedad. La EMA ha aceptado la posibilidad de la aprobación en circunstancias excepcionales en base al estudio de fase 3 con los niveles de GAG en orina como un criterio de valoración principal sustituta, siempre que los datos respalden fuertemente una relación beneficio / riesgo favorable y que se observe alguna prueba o tendencia de mejora en los resultados clínicos.

TESIS DOCTORAL LLEVADA A CABO POR NOELIA BENETÓ

BECARIA DE MPS ESPAÑA

La tesis doctoral que está llevando a cabo Noelia Benetó, y está siendo dirigida por los doctores Isaac Canals, Daniel Grinberg y Lluïsa Vilageliu, se inició en Noviembre de 2015. El principal objetivo de esta tesis doctoral es el ensayo de estrategias terapéuticas para el síndrome de Sanfilippo en modelos celulares derivados de iPSC.

El síndrome de Sanfilippo es una mucopolisacaridosis causada por mutaciones en genes que codifican enzimas encargadas de la degradación del heparán sulfato (HS). Estas mutaciones tienen como consecuencia que moléculas parcialmente degradadas de HS se acumulen en el interior del lisosoma, alterando así su función y causando la enfermedad. Es un síndrome que incluye cuatro subtipos (A, B, C y D) dependiendo de cuál sea la enzima afectada.

El síndrome de Sanfilippo es una enfermedad crónica, progresiva y multisistémica, donde cabe destacar la severa degeneración del sistema nervioso central. Por ello, mientras varias mucopolisacaridosis no-neurológicos son tratables con terapias de reemplazamiento enzimático (ERT) o de reducción de sustrato (SRT), el síndrome de Sanfilippo no tiene acceso a ningún tratamiento seguro y eficaz para los síntomas neurológicos.

Los modelos celulares y animales son de gran utilidad para el estudio de las mucopolisacaridosis. Pero los modelos animales presentan la limitación de una menor complejidad en las células cerebrales en comparación con las humanas. Por otro lado, las células madre pluripotentes inducidas (iPSC) generadas a partir de fibroblastos de pacientes y diferenciadas al tejido de interés, neuronas en nuestro caso, pueden ser un modelo muy útil.

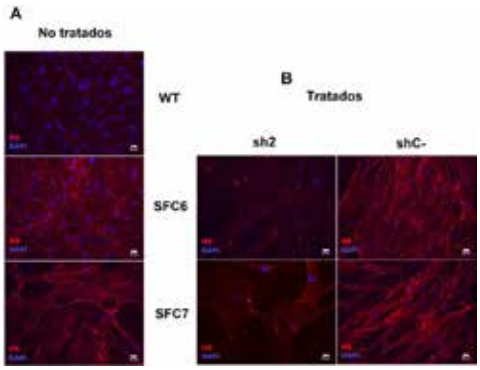
En la presente tesis, y partiendo del objetivo principal anteriormente nombrado, se han incluido distintos objetivos específicos:

a. Tratamiento de iPSC provenientes de fibroblastos de pacientes de Sanfilippo C con shRNAs, como SRT.

Como estudios preliminares al tratamiento de iPSC se aplicó una SRT mediada por siRNAs sobre fibroblastos de pacientes de Sanfilippo C (Canals et al., Sci Rep. 5:13654, 2015). En el desarrollo de esta tesis se ensayará esta SRT en iPSC derivadas de dos pacientes Sanfilippo C con distintos genotipos (Canals et al., Stem Cell Reports 5:546–557, 2015).

Ya se han generado lentivirus portadores de 5 shRNAs diferentes contra el gen EXTL2 y un shRNA control negativo. El gen EXTL2 codifica una proteína implicada en los primeros pasos de la síntesis de HS, por lo que su inhibición podría resultar en la recuperación del equilibrio entre síntesis y degradación de HS. En un primer ensayo se han probado los shRNAs sobre los fibroblastos de los pacientes para determinar cuáles presentan una mayor eficiencia en la reducción de la expresión del gen EXTL2 y, con ello, del acúmulo de HS (Figura 1).

Figura 1. Silenciamiento del gen EXTL2. Se infectaron los fibroblastos de los dos pacientes (SFC6 y SFC7) con 5 shRNAs específicos contra EXTL2 y un shRNA scrambled (shC-). Tras la selección y pasados 38 días de dicha infección se analizó la expresión por qPCR. Los resultados se expresan en porcentaje de expresión génica comparando las células infectadas con los diferentes shRNAs contra EXTL2 con las



células infectadas con el shC- y haciendo media entre los dos genes de referencia utilizados (HPRT y SDHA).

Como se puede observar en la Figura 1 todos los shRNA presentan una inhibición de la expresión de EXTL2 de entre el 80 y el 90%. Por lo que, a continuación, se escogió uno de los cinco shRNAs y el shC- para realizar una inmunocitoquímica. En este ensayo se marca el HS en los fibroblastos de pacientes de Sanfilippo C infectados con los shRNA y fibroblastos WT, para así poder comparar la cantidad de HS presente en cada línea celular (Figura 2).

Figura 2. Inmunocitoquímica de fibroblastos de pacientes (SFC6 y SFC7) y control (WT) para ver la diferencia en la cantidad de HS (A), y el efecto de la terapia de reducción de sustrato mediante el sh2, al compararlo con la infección de lentivirus que codifican para un shC- (B). Se fijaron las células a los 62 días de la infección. Barra de escala = 20 µm.

Actualmente estamos llevando a cabo las infecciones de los shRNA más eficientes (hemos seleccionado a sh4 y sh5) sobre iPSC de pacientes, y testando que el cariotipo de todas las líneas celulares de las que disponemos sea correcto. Con ello, se dispondrá de líneas de iPSC con el shRNA de interés estabilizado en su genoma.

Las iPSC con shRNAs estables se diferenciarán a neuronas, el tipo celular más afectado en la enfermedad, a distintos tiempos y mediante un método aprendido en el Lund Stem Cell Center (Suecia). Este método incluye la síntesis de lentivirus específicos, los cuales ya han sido desarrollados en nuestro grupo y están siendo testados actualmente. Estos lentivirus contienen genes que codifican factores de transcripción específicos para la diferenciación de iPSC a neuronas, y permiten que la diferenciación a neuronas se lleve a cabo en una semana, algo que acelera mucho la valoración de cualquier tratamiento.

Así, una vez se disponga de neuronas de pacientes tratadas con shRNAs, se hará una valoración del tratamiento. Para ello, se analizarán diferentes aspectos como el porcentaje de inhibición del gen EXTL2 a nivel de mRNA, el acúmulo de HS con el tiempo o los niveles de actividad neuronal en las neuronas.

b. Análisis del posible tránsito de la proteína HGSNAT desde células gliales transfectadas a neuronas.

El gen causante de Sanfilippo C es HGSNAT, que codifica una proteína de membrana del lisosoma implicada en la síntesis del HS. En el desarrollo de proyectos anteriores se pudo ver que tras infectar células neurales (neuronas y células de glía) con virus portadores del gen HGSNAT sano, aunque no todas las células estuviesen tratadas, la red neuronal se restablecía en su totalidad. Este hecho plantea la hipótesis de que puede que haya flujo de proteína HGSNAT entre células de glía y neuronas.
Para comprobarlo se necesita en primer lugar un buen marcaje para la proteína HGSNAT. Tras realizar distintas pruebas se ha confirmado que no existe en el mercado ningún anticuerpo específico contra nuestra proteína que funcione correctamente. Por este motivo se está llevando a cabo el desarrollo de una proteína de fusión que contendrá la secuencia de aminoácidos WT de HGSNAT seguida de la secuencia de aminoácidos de la GFP, de forma que nuestra proteína quede marcada.
Tras este paso, se comprobará si la proteína de fusión mantiene la actividad enzimática de HGSNAT así como su localización subcelular en el lisosoma. De ser así, se clonará en un vector lentiviral para transfectar células gliales y comprobar si la sobreexpresión de la proteína WT permite su tránsito hasta las neuronas afectadas en co-cultivos (Figura 3). Se pretende determinar si la sobreexpresión de la proteína en células gliales puede ser una opción terapéutica plausible.

Como ya se ha nombrado, el grupo cuenta con iPSC provenientes de dos pacientes de Sanfilippo C con distintos genotipos, así como de iPSC WT (Canals et al., Stem Cell Reports 5:546–557, 2015).
En el presente objetivo específico, utilizando el sistema CRISPR/Cas9 se intentará, por un lado, corregir las mutaciones en las iPSC de los pacientes y, por otro lado, generar estas mutaciones sobre las iPSC WT. Además, también se generarán células con una depleción de los genes SGSH, NAGLU o HGSNAT, causantes de Sanfilippo A, B y C, respectivamente.
Ya se han analizado diferentes regiones de interés del gen HGSNAT y NAGLU y se han generado los vectores con la proteína Cas9 y los RNAs guías para dirigir el proceso de edición del DNA en las células.
Actualmente se están transfectando las iPSC con los vectores de interés, seleccionando para quedarnos solo con las células transfectadas y obtener colonias de iPSC que se analizarán mediante secuenciación para ver que contienen el genotipo deseado (generado por las modificaciones efectuadas por Cas9). Posteriormente, estas nuevas linias celulares serán diferenciadas a neuronas para poder determinar si hay diferencias debidas a las diferencias en el resto de sus genomas (conocido como background genético) en lugar de a las mutaciones.

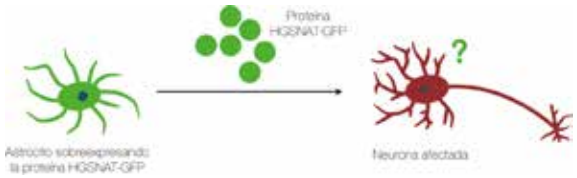
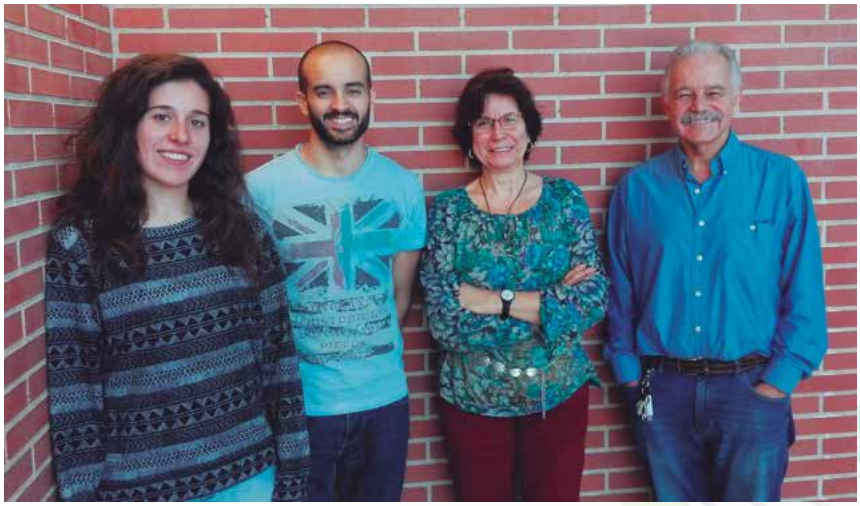


Figura 3. Esquema de qué esperaríamos encontrar si la hipótesis planteada fuera correcta. Vemos un astrocito que ha sido infectado con un lentivirus que codifica la proteína de fusión HGSNAT-GFP (emite color verde), sobreexpresando así la proteína. Si existe flujo de HGSNAT esperaríamos que la proteína de fusión pasara a neuronas, haciendo que estas emitieran color verde también.

c. Utilización del sistema CRISPR/Cas9 en neuronas derivadas de iPSC del síndrome de Sanfilippo C para la generación y corrección de mutaciones específicas.



De izq.a derecha: Noelia Beneto,
Isaac Canals, Dra. Vilageliu y Dr. Grimberg

Gaucher

Iª JORNADA CIENTÍFICA DEDICADA A LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

El pasado sábado, 14 de enero, desde MPS España celebramos la Iº Jornada científica dedicada a la enfermedad de Gaucher en el Hospital Valle de Hebrón. En palabras de la presidenta de la Asociación, Ana Mendoza, "este nuevo proyecto que empezamos desde MPS España sobre Gaucher representa el compromiso que tenemos con los afectados por enfermedad lisosomal".

La Jornada, que tuvo un éxito de asistencia, se focalizó en proporcionar información sobre la enfermedad a las familias afectadas, y también, en abrir una nueva línea de actuación para ayudar a la enfermedad de Gaucher desde la Asociación MPS.

El evento contó con la participación de reconocidos ponentes conocedores y expertos en la materia. La inauguración del acto, fue a cargo de Eduardo Tizzano, jefe del Servicio de Genética Clínica y Molecular de la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Hospital Valle de Hebrón; el Delegado de Feder Cataluña y director de la Asociación MPS España, Jordi Cruz; la Presidenta de MPS España Ana Mendoza y el Dr. Jordi Pérez, Responsable de Errores Congénitos del Metabolismo en Adultos de la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Hospital Valle de Hebrón.

El Dr. Tizzano quiso remarcar en su ponencia que "En la actualidad, y gracias a los avances en investigación, existe el consenso que el diagnostico molecular, la coordinación del seguimiento multidisciplinar y la personalización de las terapias especificas de avanzada constituyen los pilares en los que se basan las distintas aproximaciones al cuidado del paciente con una metabolopatia como la enfermedad de Gaucher, pero que abarca a la gran mayoría de enfermedades raras de origen genético".

Por otro lado, tuvimos ocasión de hablar de la enfermedad de Gaucher con la Dra. Clara Carnicer, quién explicó las bases fisiopatológicas de las enfermedades de depósito lisosomal, y las pruebas bioquímicas que ese realizan en el Laboratorio de Bioquímica y Biología Molecular del Hospital Valle de Hebrón para el diagnóstico y seguimiento de esta enfermedad.; y con la doctora Mireia del Todo, responsable de Errores Congénitos del Metabolismo en Pediatría del Hospital Valle de Hebrón, quién destacó los efectos de la enfermedad de Gaucher en el niño.

Una ponencia destacada, fue de la mano de la Dra. Montserrat Morales, responsable de Errores Congénitos del Metabolismo en Adultos del Hospital 12 de Octubre de Madrid, quién se desplazó hasta Barcelona para la ocasión y señaló que " La afectación esquelética en la enfermedad de Gaucher tipo 1 es frecuente, de hecho es la causante de mayor morbilidad. En ocasiones pasa desapercibida hasta que presenta síntomas y en ese momento los daños provocados pueden resultar irreversibles. No siempre la afectación visceral y ósea van de la mano, hay pacientes con escasa manifestación visceral que presenten importantes alteraciones óseas. El diagnóstico y tratamiento temprano de la afectación ósea en pacientes con enfermedad de Gaucher resulta esencial"

"Su diversidad de síntomas junto con el desconocimiento que rodea a esta patología tiene como consecuencia que la mayoría de los afectados tardan una media de entre 10 y 20 años en ser diagnosticados"

Durante el evento, pudimos escuchar también al reconocido Dr. Jordi Pérez, quién introdujo los controles clínicos que son necesarios manejar para un correcto control de la enfermedad, y las terapias alternativas y nuevas que existen para Gaucher.

Como apunta el director de nuestra asociación, Jordi Cruz, "para nosotros, el movimiento en Gaucher ha sido un referente y una asignatura pendiente para ayudar a todos los pacientes y sus familiares. Desde ahora se nos brinda esta importante oportunidad, en que integramos la enfermedad de Gaucher en el movimiento de la Asociación, siendo la única asociación de pacientes que engloba las enfermedades lisosomales en su conjunto en España".
Gracias a todos los asistentes y expertos que habéis hecho posible empezar este proyecto.

AVANZAMOS JUNTOS HACIA UN FUTURO MEJOR

JORNADA DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

Con motivo del Día Mundial del Riñón, os invitamos a la jornada dedicada a `ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS´, donde colaboraremos dada su importancia y relación con la Enfermedad de Fabry.

La jornada tendrá lugar el próximo lunes 20 de marzo en la Sala Francesc Cambó del Recinto Modernista del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, de 10:30 a 18:00 horas, entre las que tendrá una especial presencia la enfermedad de fabry.

En la primera parte de esta jornada, se abordarán los temas comunes a las diferentes patologías renales hereditarias, los medicamentos huérfanos y el acceso a estos, el diagnóstico, la investigación básica y clínica y el papel de la gestora de casos. La segunda parte de la jornada, de 15:30 a 18:00, se dividirá en cuatro mesas multidisciplinares paralelas de las diferentes enfermedades renales hereditarias.

Esta jornada tiene por objetivo crear un espacio común entre los diferentes profesionales de la salud y los pacientes de las diferentes patologías renales hereditarias donde analizar las necesidades, proyectos de investigación y abordaje en estas enfermedades conjuntamente con los afectados y sus familias, esperando que, fruto de esta jornada con interacción entre profesionales y pacientes, poder continuar mejorando la atención y la calidad de vida de las personas que viven con este conjunto de patologías.

FUENTE: Plataforma Malalties Minoritàries

FABRY INTERNATIONAL NETWORK
Vº FABRY EXPERT MEETING, ATENAS

Del 19 al 21 de Mayo tuvo lugar el Vº Encuentro del grupo Internacional de trabajo de fabry en Atenas. La jornada empezó con una presentación de la Asociación MPS Grecia fundada en 1989. Este encuentro fue organizado por ellos. Acto seguido el Dr. Mehta hizo una ponencia dedicada a la cardiomiopatía con sus síntomas generales que sufren los pacientes Fabry. En su unidad cuentan con 350 pacientes Royal Free Hospital de Londres. El nº de diagnósticos de Fabry y Gaucher ha subido en los últimos 5 años.
Acto seguido la Dra. Ramaswami, pediatra de la Unidad de Enfermedades Lisosomales del mismo hospital nos presentó la patología y disfunción renal en los niños con Fabry.
El Dr. Burlina, neurólogo del Hospital Bassano de Grappa, Italia nos presentó el tratamiento de la depresión y la dificultad que tienen los jóvenes afectados por Fabry y su entorno social ya que presentan muchos de ellos, según su estudio, déficit de atención, problemas de memoria y deficiencia neurocognitiva.
La Dra. Schmidt, nefróloga del hospital de Viena nos presentó la evolución del embarazo y la afectación del riñón crónica que padecen las mujeres fabry a lo largo de su embarazo y como afecto al feto.
El Dr. Ortiz, nefrólogo de la F.Jiménez Díaz de Madrid nos expuso la afectación crónica renal que padecen los pacientes Fabry dando los principales señales la elevación de proteinuria y fallo renal.
Acto seguido se expusieron los últimos avances en ensayos clínicos de las siguientes compañías farmacéuticas:

AMICUS THERAPEUTICS
La terapia Galafold será un hito importante en nuestra estrategia global a seguir migalastat aprobaciones para los pacientes de Fabry con susceptibles de mutaciones tan rápido como sea posible, en tantas geografías como sea posible," dijo Crowley, Presidente y CEO de Amicus Therapeutics, Inc. "Con aproximadamente 700 Fabry pacientes tratados actualmente en Japón, creemos que un número considerable de pacientes japoneses podrían beneficiarse de migalastat". Japón representa el segundo mercado más grande de Fabry en el mundo. Amicus estima que del 35 al 50 por ciento de los pacientes de Fabry en Japón pueden tener mutaciones genéticas susceptibles. La Comisión Europea ha concedido plena aprobación de migalastat, bajo el nombre comercial de Galafold, como una terapia de primera línea para el tratamiento a largo plazo de adultos y adolescentes mayores de 16 años de edad con diagnóstico confirmado de la enfermedad de Fabry (deficiencia de alfa-galactosidasa) y que tienen una mutación favorable.
AVROBIO
La Fase 1 la genoterapia de AVROBIO para tratar la enfermedad de Fabry busca beneficios duraderos y significativos para los pacientes de Fabry. Células madre del paciente son extraídas y modificadas genéticamente mediante la adición de una copia nueva y funcional del gen defectuoso. Las células modificadas se infunden en el paciente mediante un procedimiento de una sola vez. Se espera una elevación duradera de la enzima endógena, con el potencial de mejorar los resultados del paciente significativamente y eliminar infusiones intravenosas cada dos semanas, y tratar de disminuir el coste de la terapia de reemplazo enzimático.
PROTALIX
PRX-102 es una versión modificada de la enzima alfa-galactosidasa-A humana. "Estamos encantados de anunciar resultados positivos adicionales de la fase I / II Fabry ensayo clínico," dijo Moshe Manor, de Protalix Presidente y Director Ejecutivo. "Los resultados de eficacia observados hasta la fecha siguen siendo muy importantes con mejoras o estabilización en la eficacia demostrada a través de todos los parámetros de la enfermedad que nos da confianza en nuestra fase III . Los datos de seguridad frente a eventos adversos es la disminución de leve a moderado y transitorio de anticuerpos o ser eliminados para los pocos pacientes que probaron positivo. Creemos que el perfil de producto para la PRX-102 tiene el potencial de ser altamente distinguido de terapias de reemplazo de enzimas disponibles actualmente para la enfermedad de Fabry y podría impactar significativamente la vida de los pacientes que sufren de esta rara enfermedad genética".

De izq.a derecha: Mary Pavlou, MPS Atenas, Mercè López: MPS España, Lut De Baere, Asoc.Metabólicas Bélgica

PRÓXIMOS EVENTOS 2017:

¤ XIII Congreso Internacional Científico-Familiar MPS España 2017 Barcelona 6 y 7 de octubre

Cupón de adhesión a la ASOCIACIÓN MPS ESPAÑA , remitir a:

info@mpsesp.org o al Apartado de Correos nº 6 - 08787 - La Pobla de Claramunt (Barcelona)

Apellidos ..... Nombre .....D.N.I.....
Dirección ..... Población .....
Provincia .....Telfs. .....
E.mail ..... Web .....

6 € Cuota mensual ..... € Aportación voluntaria

Autorizo a la entidad bancaria por el pago de los recibos que presente la Asociación MPS España, con CIF: 63.282.917, en concepto de donativo a mi número de cuenta:

ES--/----/----/----/----/----

También puede hacer su donación en los siguientes números de cuenta:

La Caixa: ES74-2100-2390-6502-0001-2780

BBVA: ES55-0182-1873-4902-0153-5393

Firma y fecha:

De conformidad con lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal (en lo sucesivo LOPD), le informamos de que todos los datos de carácter personal que nos facilite pasarán a formar parte de ficheros cuyo responsable es la Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados, (MPS España), c/ Anselmo Clavé 1, La Pobla de Claramunt, 08787, Barcelona, España, y se encuentran declarados en la Agencia Española de Protección de Datos (AEPD). Los datos facilitados no serán objeto de cesión alguna a terceros ajenos y se tratarán con la máxima confidencialidad y seguridad para la finalidad, declarada ante la AEPD, de poder gestionar su participación en la Asociación MPS España. Asimismo se le informa de que la Asociación MPS España tiene implantadas las medidas de seguridad de tipo técnico y organizativas necesarias para garantizar la seguridad de los datos de carácter personal y evitar la alteración, la pérdida y el tratamiento y/o acceso no autorizado, teniendo en cuenta el estado de la tecnología, la naturaleza de los datos almacenados y los riesgos a que están expuestos, provenientes de la acción humana o del medio físico y natural. Todo ello de conformidad con lo dispuesto en la LOPD y normativa de desarrollo. Autoriza expresamente el envío por cualquier medio, incluido el correo electrónico, SMS, MMS, medios electrónicos equivalentes, fax o llamadas telefónicas, información sobre servicios y actividades relacionadas con la Asociación MPS España que puedan ser de su interés, de conformidad con lo dispuesto en la Ley 34/2002, de Servicios de la Información y del Comercio Electrónico. Podrá en todo momento ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, a través de la dirección electrónica: info@mpsesp.org o mediante escrito dirigido a la Asociación MPS España a la dirección postal arriba indicada. Asimismo, declara que los datos aportados son ciertos y dispone de representación suficiente para facilitarlos.