

ICTIOSIS

PUBLICACIÓN DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

ASIC ES UNA ASOCIACIÓN DE ÁMBITO NACIONAL SIN ÁNIMO DE LUCRO, QUE NACE CON LA FINALIDAD DE UNIR A TODOS LOS AFECTADOS DE ICTIOSIS, TENER CONTACTO MUTUO Y AUNAR ESFUERZOS EN UN MEJOR TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

Año 8 N° 7
Primavera 2011

Fundada en 2004

IMPRIME

Artes Gráficas Marcam S.L. (Ávila)
Publicación anual
Tirada: 500 ejemplares

Depósito legal: AV-107-2005

DIRECTOR

Jose A. Luján Navarro

CONSEJO EDITORIAL

EDITORA JEFE

Nuria Fuentes González

COLABORADORES

Inmaculada Arroyo Manzanal
M^a Carmen Caballero Fort
María Capo y Miquel Caldes
Sara García
Tania Gracia Barrera
Dra Ángela Hernández
José A. Luján Navarro
Inmaculada Navarrete Navarro
Gabriela Pérez

ASIC

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS



www.ictiosis.org
info@ictiosis.org

ASIC CUMPLE 10 AÑOS



Hace 47 años no había nada.

No existía la ictiosis.

Ni tan siquiera para muchos dermatólogos ni médicos.

Hoy, existen cerca de 85 socios afectados y otro tanto igual, que aunque no lo sean, están ahí, junto a nosotros. Son unas 160-180 personas con nombre y apellidos; ya no somos una simple estadística "DESCONOCIDA". Y lo escribo con MAYÚSCULAS, porque ya no somos tan desconocidos.

Gracias a los nuevos avances, existen mejores cremas, mejores medicamentos, ... más información, dermatólogos que ya conocen de nuestra existencia, y otros que se están embarcando en estudios sobre la misma, como el que se acaba de iniciar para investigar la prevalencia de la ictiosis en España, y en los que ha colaborado la Asociación Española de Ictiosis, ASIC. Si; nosotros mismos, todos vosotros.

Gracias a la información que tenemos en la Asociación, se han podido cruzar datos de afectados para tener un panorama más real sobre la ictiosis en España. ¿y que podrá salir de ahí? El tiempo lo dirá, pero es un nuevo pasito.

Hoy en día, conozco un montón de afectados, y esto ha hecho que cambie mi percepción de la vida y de la enfermedad, pues como dije en múltiples ocasiones, YA NO ESTOY SOLO, porque junto a todos estos afectados, también está ASIC.

AASIC, será grande en cuanto los socios nos impliquemos en ella, y cuantos más seamos, más grande será, y más actuaciones podrán llevarse a cabo.

Todos tienen cabida en ella, y hay muchísimas cosas por hacer. Desde esta nueva revista, os invito a que trabajéis en los proyectos ya existentes y en los que se pueden crear. Y no hay problema en que cada uno intente llevar a cabo el que crea más conveniente. Manos a la obra.

Quizás este 10º Aniversario, sea el despegue definitivo de ASIC.

Que no se quede sólo como una continuación de lo que ya hay.

**GRACIAS A ASIC.
Y SOBRE TODO,
GRACIAS A TODOS VOSOTROS.
VOSOTROS SOIS LA ESENCIA DE ASIC,
SU MOTIVO DE EXISTIR.**

JOSÉ A. LUJÁN NAVARRO
PRESIDENTE ASIC Abril 2011





Las normas de actuación de la revista **ICTIOSIS** están de acuerdo con los principios y objetivos de la **ASIC** que se encuentran regidos en los estatutos.

El objetivo primordial y último de la revista **ICTIOSIS** es promover y/o contribuir al incremento de la calidad de vida de las personas con ictiosis en España.

La revista **ICTIOSIS** es una publicación de **ASIC** con las siguientes funciones:

Suministrar información veraz y actual sobre la ictiosis. Ayudar a los afectados de ictiosis para que sean autosuficientes en el manejo de su enfermedad día a día.

Ayudar a las personas con ictiosis, educadores y miembros de la **ASIC** sobre todas las actividades de la **ASIC** encaminadas a mejorar la calidad de vida de las personas con ictiosis en España.

La revista se editará con una periodicidad anual y en cada número constará la tirada.

ASIC no se responsabiliza de las opiniones vertidas en los trabajos firmados ni comparte necesariamente la opinión de los autores.

Algunas de las imágenes que ilustran los artículos han sido extraídas de diferentes páginas de internet.

S E C C I O N E S

- 1.- Portada: ASIC cumple 10 años. Carta del Presidente
- 2.- Noticias Breves
- 3.- Correspondencia// La Ictiosis en los medios
- 4.- Correspondencia: Carta de la Psicóloga Gabriela Pérez
- 5.- Conversaciones con el dermatólogo: Dra Hernández
- 6.- Estudio Dra Ángela Hernández
- 7.- Dossier sobre la Encuesta de ASIC
- 11- Otros: Reflexiones de la Psicóloga Gabriela Pérez
- 12: Día Mundial de las Enfermedades Raras
- 13.- Memoria del Congreso de Enfermedades Raras
- 14.- Curiosidades sobre la Ictiosis: El Hombre pez.
- 15.- III Encuentro de Afectados en Jaraba y otros eventos
- 16.- VIII Jornadas para afectados de Ictiosis 2010.

NOTICIAS BREVES



E s t á
previsto
desde el
Centro de

Referencia de Enfermedades Raras de Burgos (CREER)
hacer una donación de

Farmacéuticos sin Fronteras (FSF) a ASIC de productos dermatológicos para las próximas Jornadas del 10 al 12 de Junio en Madrid.

Esperamos poder entregarlas en dichas jornadas.



Caja Burgos-Banca Cívica
en el proyecto de la Obra Social de dicha entidad "Tú eliges, tú decides", nos han concedido una subvención del año 2010 de un poco menos de 600 euros.

El **Doctor de Lucas del Hospital Infantil La Paz de Madrid** sigue el mismo camino que la Dra. Hernández (ver artículo sobre la Dra Hernandez en el interior), está dispuesto a ayudarnos en todo lo que esté en su mano, a nivel colaboración de laboratorios,

realización d e conferencias respecto a la Ictiosis, crear una Unidad d e Genodermatosis y Unidad de Referencia de la Ictiosis...

De momento estamos a la espera de la subvención del Fondo Europeo,



pero si no se la concedieran finalmente (hay que tener en cuenta que no es el mejor momento económicamente hablando) creo que debieramos buscar otros caminos desde la ASIC, para conseguir estos proyectos.



Gabriela Pérez está colaborando con la Asociación desde hace ya varios años, teniendo contacto con diferentes socios.

Desde la Asociación queremos recordaros que hoy por hoy, es un servicio

que prestamos a los socios y colaboradores y que es totalmente gratuito.

Por ello, todo el que quiera ponerse en contacto con ella deberá llamarle al tño 966 105 686 ó 676 926 116 o por e - m a i l : gabrielacperez@hotmail.com



ASIC TE NECESITA

ASIC necesita personas que ayuden y apoyen a la Asociación; la Junta Directiva y la trabajadora social no pueden con todo".

En este "X Aniversario", queremos cambiar la forma de trabajar y que haya más gente implicada. En breve iremos creando nuevos proyectos y propuestas para que tú decidas en cuál quieres ayudar.

La coordinadora será **Inma Navarrete**. Tf: 685 833 405 y e-mail: inma_nava@hotmail.com.

Puedes proponer cualquier tema, y junto con la directiva lo podrás llevar a cabo.

"Ánimo y siempre adelante "



Me llamo Sara, tengo 11 años y vivo en Camarma de Esteruelas (Madrid).

Tengo ictiosis lamelar.

Léí el comentario de Dani, de 13 años (¡¡¡muy bien dicho, Dani!!!).

Para mí esto no es ningún problema. Vivo feliz y mi familia me quiere tal y como soy. Cada día me siento normal. Tengo amigos, mi familia...etc. No tengo problemas.

La ictiosis sólo es algo que me molesta un poco. No me tengo que preocupar. Soy una más en mi pueblo, en la playa, fuera de España...en todas partes.

No soy diferente. Simplemente soy un poco especial.

Algunos niños se meten conmigo solo por esto, ¿y qué? Paso de ellos, no saben lo que es la ictiosis.

Soy una chica normal. Mi madre me dijo que leyera la revista (¡Un besito mami!).

Gracias. Ánimo a los que tenemos ictiosis.
Sara García

¡MI GRAN DÍA CON ELLOS!

Bueno, ésto comenzó cuando mi padre y mi madre cogieron el G.P.S. porque no sabíamos donde vivía Carol (madre de Marc).

Mi padre, mi madre, mi hermano y yo nos montamos en el coche y estuvimos como 30 minutos para encontrar la casa. A los 20 minutos vinieron: Laia, Montse y el padre de Laia.

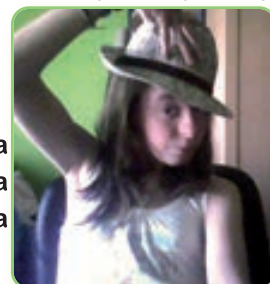
Pusieron muchísimas cosas para merendar: pastelitos, bizcochos, cocacolas, zumos, etc...

Lo que me llamó la atención es la colchoneta que tenía Marc. Estuvimos los tres casi toda la tarde jugando con ella.

También fuimos a la "tirolina", al bosque, y también estuvimos unos 5 minutos en un concierto de Ayi.

Total que lo pasamos genial.

Yespecialmente me acuerdo del muy buen rato que pasé con Carol; nos echamos unas risas. Bueno Carol si ves este artículo espero que te acuerdes de que te reías tanto conmigo porque es que yo soy muy graciosa!



Tania Gracia Barrera

LA ICTIOSIS EN LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Infoma: Inmaculada Navarrete. Trabajadora Social de ASIC:
El domingo 27 de febrero de 2011, el periódico "El Levante" mercantil valenciano, haciéndose eco del **día mundial de las enfermedades raras** ofrecía entre sus páginas relatos de personas que padecían algún tipo de enfermedad poco frecuente y testimonios en los cuales reclamaban igualdad de derechos entre comunidades y otras enfermedades más comunes, como por ejemplo: un centro de referencia en la comunidad de Castellón, más información sobre este tipo de enfermedades, que la seguridad social cubriera los gastos farmacéuticos, que las administraciones publicas destinaran más

fondos a la investigación, accesibilidad a una invalidez...

Fue Sebastián Gómez Soria, el que avisado por la Trabajadora Social de ASIC y ésta, a su vez, por la delegación de la Comunidad Valenciana de FEDER, quien tuvo la oportunidad de realizar una entrevista para el citado periódico.

ICTIOSIS



Sebastián sufre desde que nació ictiosis. V. GAMIR

«Gasto 80 euros en tratamiento»

► Nada más nacer a Sebastián Gómez le diagnosticaron ictiosis, una enfermedad que afecta a la piel ocasionando escamas, provocando una gran fragilidad, es decir, que puede llegar a desprenderse con sólo tocarla. Sebastián explicó que esto sucede porque las células de la capa protectora de la piel mueren nada más nacer. Estos enfermos tienen, en ocasiones, verdaderos problemas en su vida cotidiana, ya que no pueden tocar gran número de materiales, hasta el agua, por la sensibilidad y daños que les genera. A sus 37 años, Sebastián ha logrado paliar algunos efectos de la ictiosis, gracias al tratamiento de cremas y geles que sigue a rajatabla, «pero si no te los pones es un problema». De todos modos, hasta lograr las fórmulas magistrales, elaboradas por farmacéuticos, que le fueran bien a su caso pasó mucho tiempo. Actualmente, este castellonense puede llegar a gastar «hasta 80 euros mensuales en tratamientos», una cantidad que debe desembolsar debido a que no lo cubre la Seguridad Social. La soledad, el sentirte diferente, lleva a Sebastián a inscribirse en la Asociación de Ictiosis de la Comunitat para poder relacionarse con otras personas que sufran la misma patología y compartir experiencias.

CORRESPONDENCIA



El motivo de estas líneas es que podamos acortar distancias. Ya que somos pocos y estamos desperdigados por todo el territorio español, quiero que al menos compartamos este momento.

Desde hace unos cuantos años, estoy contribuyendo desde mi humilde saber, con vuestra asociación. En 2005, siendo psicóloga de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) Delegación. C. Valenciana, y durante 3 años, comencé a coordinar los Grupos de Ayuda Mutua (G.A.M) tanto para niños como para adultos siendo afectados o familiares de diferentes enfermedades raras.

Las enfermedades raras, esas grandes desconocidas para muchos, incluso para mí en esos momentos, empezaron a tener nombres y caras. Entre Valencia, Alicante y Castellón, conocí a personas maravillosas que me han enseñado mucho y a quienes también espero haber dejado una pequeña huella de aprendizaje y esperanza en sus vidas. Por esas fechas tuve el agrado de conocer a muchos de vosotros en el Encuentro que cada año hacen en Madrid. Ya desvinculada de FEDER, y de forma personal, he continuado hasta hoy en contacto adaptándome a las necesidades que José veía más importantes para los asociados.

En el Encuentro de 2009 en vez de hacer talleres me dediqué a la atención individual de aquellas personas o familias que lo solicitaron. Desde entonces surgió la posibilidad de seguir durante el año atendiendo a vuestros requerimientos. Pensamos que la única posibilidad de acortar distancias es aprovechar las nuevas tecnologías. De esta forma estoy brindando apoyo psicológico, ya sea vía Internet o por teléfono, a familiares o a los

propios afectados de Ictiosis. Tal vez esto resulte un poco extraño para muchos de vosotros, pero lo cierto es que las personas también podemos conectar entre nosotras con el fin de establecer un vínculo de confianza, afecto y confidencialidad para sostener un trabajo de cambio y de alivio en el dolor que a veces solos no podemos resolver.

Atrás quedaron aquellos mitos relacionados con la Psicología, donde solo parecían tener que ir a consulta los que estaban "muy mal" o "locos", como popularmente se decía. Hoy en pleno siglo XXI la psicología forma parte, cada vez más, de la vida cotidiana. Esta disciplina, que tiene un campo de acción tan amplio como diverso, nos permite superar miedos, cambios, complejos, frustraciones que solo no puedo resolver, o una pérdida que me cuesta superar.

Muchas veces son pequeñas cosas que me restan libertad y bienestar y creo que no tiene solución, si esto te está pasando **te animo a que te preguntes** ¿Esto que me afecta y me tiene triste o pensativ@ realmente no tiene solución? Y que juntos podamos responder esta pregunta. **Es importante abrir nuevas puertas para que el problema tome otra dimensión y podamos seguir el camino que la vida nos tiene trazado, sintiéndonos lo mas libres y felices posible.**



Gabriela Pérez
Psicóloga. Colegiada C.V. 09607
E-mail: gabrielacperez@hotmail.com



Necesitamos vuestras experiencias para seguir dando forma a nuestra revista en todas sus secciones.

No sólo queremos saber la experiencia con los especialistas de los diferentes hospitales, ciudades y pueblos de España, sino también conocer cómo cada uno de nosotros afronta la enfermedad, qué tratamientos lleva o qué sentimientos y reacciones provoca la ictiosis en nosotros y los nuestros. Animaos a colaborar para así conocer las diferentes historias y entre todos conocernos más y conocer más de nuestra enfermedad. ¡COLABORA!

CONVERSACIONES CON EL DERMATÓLOGO

REFLEXIONES ACERCA DEL ESTUDIO SOBRE LA PREVALENCIA DE LA ICTIOSIS EN ESPAÑA

La **Dra. Ángela Hernández del Hospital Niño Jesús de Madrid (Dermatología)** se puso en contacto con la Asociación a través de José (Presidente) en octubre de 2010 donde le explicaba los proyectos que tenía referentes a la ICTIOSIS y en las jornadas en Jaraba, José nos habló de ellos.

Por azares de la profesión **Inmaculada Arroyo Manzanal** (madre de Samuel y miembro de ASIC) coincidió con ella en Madrid a mediados de diciembre y ambas tuvieron una larga conversación en la que la Doctora, explicó lo que ya había comentado con José:



Dra. Ángela Hernández: Pertenezco a un grupo europeo que quiere ayudar a los pacientes con enfermedades genéticas raras de la piel. Este grupo cuenta con el auspicio (y la financiación) de la Comunidad Europea, y me ha encargado a mi realizar esta labor en España.

Me ha parecido que vosotros tenéis una situación bastante precaria (lamentablemente, no sois un caso aislado en las genodermosis), y que podríamos intentar impulsar vuestra asociación. Como primera medida, me gustaría intentar objetivar de algún modo los pacientes afectados por ictiosis, para lo cual te propongo dos proyectos:

1. Intentar hacer un estudio de prevalencia de la enfermedad en España (inicialmente, ictiosis laminar y cuadros variantes de la misma).

2. Intentar crear un Registro Nacional de Ictiosis

Para ambas cosas cuento con la colaboración ya confirmada de Centros de Referencia Nacionales en Cataluña, Madrid, Andalucía y Castilla-León, pero necesitaría también la de la Asociación (ASIC), ya que vosotros tenéis muchos afiliados y probablemente sois la fuente más fidedigna de datos. En una primera

fase, y dado que la ley de protección de datos es delicada, te pregunto si podríais facilitarnos la inicial del nombre propio, más dos letras de cada apellido de vuestros afectados y los dos últimos dígitos de la fecha de nacimiento de los pacientes vivos con ictiosis laminar.

Posteriormente se puso en contacto con la Asociación y con Inmaculada explicando lo siguiente:

Dra. Ángela Hernández: Seguimos adelante con el estudio epidemiológico de las ictiosis. Ya está aprobado el protocolo por el comité de ética, que os adjunto.

Un breve recordatorio del tema:

1. Ictiosis que se estudiarán: las englobadas bajo el acrónimo ARCI (autosomal recessive congenital ichthyosis), o sea:

- ictiosis laminar
- eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa
- feto arlequín,
- bebé colodión autorresolutivo
- bebé colodión autorresolutivo acral (muy raro, recién descrito)
- ictiosis en bañador (tipo excepcional de ictiosis laminar limitada al tronco)

Es decir, serán fundamentalmente la laminar e ictiosiforme congénita no ampollosa

2. Cada uno de los registros aportará un listado con los datos (incluyo el protocolo en el anexo):



* Las iniciales del nombre (En caso de nombres compuestos las dos)

* Las primeras dos letras de cada apellido (obviando los apellidos compuestos o las partículas: "de...")

*El año de nacimiento

*El diagnóstico.

Por ejemplo, en el caso del investigador principal Ignacio García Doval, los datos aportados serían IGADO1968.

Otro paciente llamado Jose Luis González de la Campa sería JLGOC1983.

Un aspecto importante es que todos los que incluyáis en la lista deben ser personas vivas en la actualidad



Recaltar que Ángela en conversaciones posteriores ha dicho frases como las siguientes, referentes a la ICTIOSIS (algo muy a tener en cuenta para no desaprovechar su interés en nuestros afectados:

Dra. Ángela Hernández: "Tengo mucha ilusión con crear una infraestructura de profesionales de ictiosis como la de las EB (Epidermolisis bullosa)".

Me comentaba, que debemos llenarnos de buenas e interesantes razones los afectados de ICTIOSIS, para después demandar, mostrar, pedir, solicitar recursos, financiaciones, estudios de investigación, etc...

Durante las conversaciones, Inmaculada Arroyo le transmitió en nombre de ASIC la siguiente propuesta:

Inmaculada Arroyo: Por nuestra parte estamos interesados en poder reunirnos con los dermatólogos y facultativos implicados en este proyecto para tener un Encuentro Dermatológico a nivel nacional con los afectados de ASIC. ¿Qué te parece la propuesta? Los hospitales de referencia y los afectados, y si es posible también los laboratorios dermatológicos. Buscad fecha y a lo largo del 2011 e intentamos prepararlo.

Dra. Hernández: De acuerdo. Como yo tenía la misma idea y puede que pueda tener alguna ayuda económica para hacerlo, te pediría unas semanas de plazo antes de concretar fechas.

(sigue en página 6)

CONVERSACIONES CON EL DERMATÓLOGO

(viene de página anterior)

SOBRE LA PREVALENCIA DE LA ICTIOSIS EN ESPAÑA

La Doctora recibió el listado y nos dio las gracias por la ayuda recibida desde la Asociación y comentó que en breve se ponía en contacto de nuevo para comentar algo en nuestra revista y empezar a pensar en la reunión multidisciplinar.

Con posterioridad nos informó de que ya tenía el artículo y que no se olvidaba de la reunión multidisciplinar que comentamos, y que seguía con intención de hacerla, pero estaba pendiente de la aprobación del presupuesto que le permitiría organizarla. En cuanto supiera algo, nos lo haría saber.

Dra. Ángela Hernández: Ya hemos terminado el estudio sobre la frecuencia de las ictiosis recesivas en España, en el

que vuestra colaboración ha sido fundamental. Te adjunto un documento con un pequeño resumen de lo que hemos observado, por si lo quieres difundir entre vuestros asociados.

Espero que continuemos colaborando y que podamos empezar a crear esos centros de referencia tan necesarios para vuestros pacientes.



En marzo volvimos a estar en contacto y comentó lo siguiente:

Dra. Ángela Hernández: Los fondos que me iban a dar se están haciendo esperar (proceden de la Unión Europea), por lo que no he podido empezar a preparar la reunión de profesionales. En cuanto sepa algo, os lo haré saber. De momento seguimos analizando los datos estadísticos y os mandaremos un artículo

detallado lo antes posible. Si no todas, trataremos de resolver vuestras dudas.

Conclusión final:

ESTE TREN SÓLO PASA UNA VEZ, Y NO LE PODEMOS DEJAR ESCAPAR.

PROFESIONALMENTE SE HAN INTERESADO POR LA ICTIOSIS Y ES ALGO A VALORAR, AHORA DEPENDE DE NOSOTROS DE ASIC, QUE ESTO VAYA ADELANTE Y OBTENGAMOS FRUTOS.

PENSAD QUE EXISTEN DE 6.000 A 7.000 ENFERMEDADES RARAS Y SI NOSOTROS NO HABLAMOS DE ELLA, NADIE HABLARÁ DE NOSOTROS, DE NUESTROS HIJOS, DE NUESTROS FAMILIARES... HAGAMOSLO POR ELLOS

Inmaculada Arroyo Manzanal (Burgos)
Miembro de ASIC

ESTUDIO SOBRE LAS PREVALENCIAS DE ICTIOSIS CONGENITAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS EN ESPAÑA.

En 2009 se estableció una nueva clasificación internacional de consenso de las ictiosis que agrupó las ictiosis congénitas de herencia autosómica recesiva bajo el término de ARCI (Autosomal Recessive Congenital Ictiosis). En este grupo se incluyen la ictiosis laminar clásica, la eritrodermia ictiosiforme no amposolla, el bebé colodión autorresolutivo, la ictiosis en bañador y el feto arlequín, y quedan excluidas todas aquellas que tienen herencia recesiva pero asocian otras enfermedades fuera de la piel.



Existen registros acerca de la frecuencia de las ARCI, por lo que se manejan los datos epidemiológicos publicados en Estados Unidos con los cálculos proporcionados por FIRST (Foundation for Ichthyosis and Related Skin Types). Recientemente ha surgido un grupo de dermatólogos españoles con interés en las ictiosis que ha realizado un estudio epidemiológico sobre la prevalencia de ARCI en nuestro país. Según los resultados de este estudio, se cree que la prevalencia de ARCI en España es de unos 16.2 casos

por millón de habitantes, es decir, que habría entre 300 y 600 afectados en todo el país. Se estima, además, que el 71% de los pacientes no se siguen en consultas especializadas, el 92% de ellos carecen de diagnóstico genético, y el 78% no es miembro de la Asociación Española de Ictiosis (ASIC), que en la actualidad cuenta con unos 80 miembros registrados entre todos los tipos de ictiosis.

Con este estudio se abre una vía de colaboración entre distintos hospitales, el centro de diagnóstico molecular y ASIC, cuyo objetivo primordial es mejorar el conocimiento de las ictiosis y la atención médica de los pacientes afectados

El estudio ha sido coordinado por la Dra. Ángela Hernández Martín, dermatóloga del Hospital Infantil del Niño Jesús, y el Dr. Ignacio García Doval, especialista en Dermatología del Complejo Hospitalario de Pontevedra. La Dra Beatriz Aranegui, del Complejo Hospitalario de Pontevedra, participó en el análisis de los datos recogidos en nueve servicios de dermatología españoles, pertenecientes al hospital de Universitario de Salamanca, el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, el hospital La Paz de Madrid, el hospital San Juan de Dios y el hospital de San Pablo de Barcelona, el hospital Virgen Macarena de Sevilla, y Hospital Son Espases de Palma de Mallorca, y el

Centro de Diagnóstico Molecular del Departamento de Biomedicina de Salamanca. También participó la propia ASIC, cuya colaboración fue de enorme valor, tal y como han agradecido los investigadores.

Con este estudio se abre una vía de colaboración entre distintos hospitales, el centro de diagnóstico molecular y ASIC, cuyo objetivo primordial es mejorar el conocimiento de las ictiosis y la atención médica de los pacientes afectados. De los resultados del estudio se deduce la necesidad de crear centros de referencia nacional que coordinen el estudio genético de los enfermos con ictiosis (del cual carece la gran mayoría de ellos) y que colaboren con la ASIC. Por otro lado, el hecho de que menos de la mitad de los pacientes con ictiosis estén afiliados a ASIC es muy significativo, ya que refleja que un elevado número de enfermos no pueden beneficiarse de las ventajas de pertenecer a la asociación. En este mismo sentido, la creación de un Registro Nacional de Ictiosis (hasta ahora inexistente), sería una herramienta extraordinariamente útil para conseguir el apoyo institucional, por lo cual éste debería ser uno de los objetivos primordiales que impulsaran médicos y ASIC en el futuro próximo.

Dra Ángela Hernández
Dermatóloga Hospital Infantil Niño Jesús de Madrid

CUESTIONARIO PARA ASIC

El primero de los cuestionarios era "Tu opinión es importante" y el segundo "¿Qué cremas y productos usamos?".

El dossier, con todo el análisis completo (39 páginas), que se expuso en la Junta Ordinaria celebrada en Jaraba el pasado diciembre de 2010, está a disposición de todo aquél que lo quiera consultar y recibir por correo electrónico.

A la hora de recabar los datos de todas las encuestas de manera efectiva, se considera más oportuno establecer los grupos de estudio en función de la relación que mantienen los asociados a la misma.

Por tanto, se establecen los grupos según la asiduidad con que se acude a las jornadas de ASIC (pregunta 3 del cuestionario)

<i>¿Acudes a las jornadas?</i>			
Nunca	7	A menudo	11
Ocasionalmente	3	Siempre	26

TOTAL: 47 encuestas

Opiniones

expresadas en las distintas preguntas

A continuación se transcriben tal cual lo opiniones reflejadas en las encuestas sin ningún orden preestablecido y sin especificar a qué pregunta de la encuesta está vinculada. A veces las opiniones pueden estar repetidas porque hacen referencia a los dos encabezados en los que se transcriben...

El dossier, con todo el análisis completo (39 páginas), que se expuso en la Junta Ordinaria celebrada en Jaraba el pasado diciembre de 2010, está a disposición de todo aquél que lo quiera consultar y recibir por correo electrónico.

1.- En referencia a la trabajadora social

-Trabajador social / Obtención de subvenciones: Creo que el trabajador social es de toda la asociación y debe tramitar todos los casos sea de la comunidad que sea, pues creo que le puede dedicar tiempo a ello.

-Dada la inestabilidad del puesto, es imposible que se solucionen cuestiones propias de un trabajador social, y que nos serían de gran ayuda a nivel individual y a nivel de asociación.

-Aspectos relacionados con ayudas que se pueden pedir, etc.

-Posibles recursos y ayudas a los que podemos acceder y que a veces desconocemos (trabajadora social).

-Debería haber una mayor implicación por parte de todos. Se podrían proponer grupos de trabajo por afinidades, intereses,... y centralizar muchos temas en el trabajador social (temas legales, subvenciones, ayudas por comunidades,...)

2.- Página web

-Deberíamos encargar la página web a alguna empresa especializada. Cuando empezamos en ASIC no contábamos con recursos y nos tuvimos que espabilar, pero ahora es necesario externalizarlo y dedicarle una partida en nuestro presupuesto.

-La página web debería estar más al día en cuestión de encuentros y juntas y debería servirnos como punto de contacto y de información entre los socios (aunque fuera con clave en alguna de sus partes).

-La página web está siempre sin actualizar, no se utilizan las posibilidades de la web 2.0.

3.- Subvenciones

-Trabajador social / Obtención de subvenciones: Creo que el trabajador social es de toda la asociación y debe tramitar todos los casos sea de la comunidad que sea, pues creo que le puede dedicar tiempo a ello.

-La asociación tiene que implicarse más para pedir subvenciones pues en grupo haríamos más fuerza que individualmente (nos cierran muchas puertas en algunas comunidades). La enfermedad es para todos igual.

-En la obtención de subvenciones, la asociación debería implicarse más y tratar de pedir las directamente como medio de presión o más fuerza que individualmente cada uno en su comunidad correspondiente, pues no nos escuchan y como colectivo probablemente hubiera alguna posibilidad más de equiparar la enfermedad a nivel nacional.

-En cuanto a la obtención de subvenciones, el año pasado estuvo muy bien la de la gala "Inocente, inocente" gestionada a través de FEDER. Las que dependan directamente de la gestión de ASIC, deberían estar gestionadas por el trabajador/a social.

4.- Feder

-En cuanto a la obtención de subvenciones, el año pasado estuvo muy bien la de la gala "Inocente, inocente" gestionada a través de FEDER. Las que dependan directamente de la gestión de ASIC, deberían estar gestionadas por el trabajador/a social.

-Sería bueno mantener un mayor contacto con FEDER.

5.- Tratamientos

-Algo relacionado con la interacción con otros medicamentos que debido a la toma de Neotigason, no deberían ser tomados.

-Compartir experiencias, sobre todo relacionadas con los diferentes tratamientos usados, ya que a veces son más útiles que los de los dermatólogos.

-Explicación sobre características y propiedades de las cremas y su aplicación.

-Conocer la importancia de las cremas de protección solar en este tipo de pieles hiperqueratósicas: conocer los pros y los contras, y llegar a una conclusión adecuada y no errónea.

-Taller práctico con los niños sobre la aplicación de las cremas y su importancia.

-Charlas sobre aplicación de cremas, criterios a seguir para ponerlas en el cuerpo.

-Listado de todo tipo de cremas, lociones, geles,... así como de links donde pudiéramos contactar con los laboratorios farmacéuticos.

-No se me ocurre ninguno para añadir: quizá sería interesante darnos a conocer más a los laboratorios farmacéuticos para que nos dejarán probar cremas,...

6.- Médicos especializados / avances

médicos / listado de médicos / centros de referencia

-Yo, por ejemplo, he sido diagnosticado por un dermatólogo en su consulta privada. No tengo referencias de otros especialistas a nivel de sanidad pública. De hecho simplemente me comentó que era icidosis pero ni siquiera supo explicarme de qué tipo. Me gustaría saber si en la provincia de Valencia hay especialistas y saber de qué forma puedo acceder a ellos. No sé si podría solucionarse poniéndose en contacto con Sanidad para favorecer la atención sobre nuestro colectivo.

-Algo relacionado con la interacción con otros medicamentos que debido a la toma de Neotigason, no deberían ser tomados.

-La asistencia de un médico especializado.

-Charlas sobre los avances producidos en el estudio y tratamiento de la enfermedad (médicos, otros).

-Charlas sobre avances de la enfermedad.

-Me encantaría volver a repetir la charla (o



simplemente plantear un coloquio) con el Dr. Pablo de Unamuno. De todos los médicos a los que yo he podido escuchar me parece que es de los que más controla nuestra enfermedad (en mi modesta opinión).

-Listado de especialistas en todo el país.

-Para los familiares de nuevos bebés enfermos, ponerles en contacto con dermatólogos que hayan visto más casos y conozcan como es la enfermedad. (Unidades de Genética médica, obtención de cremas y reintegro de gastos según comunidades).

-Estaría bien que hubiera un servicio genético.

-Base de datos de los médicos y especialistas, y hospital donde tratan y siguen a los afectados. (Futuros Centros u Hospitales de referencia).

-Intentar conseguir que haya un centro de referencia (p. ej.: Madrid, Salamanca) al que todos pudiéramos acudir, e implicar a dichos médicos en el problema de la falta de investigación de la icidosis (conocimiento de la enfermedad, investigación, congresos dermatológicos de nuestra enfermedad,...).

7.- Psicólogo

-Me han ayudado mucho y me han resultado muy útiles las actividades con Gabi, la psicóloga. El primer año que vino a las jornadas hicimos puesta en común de afectados por un lado y familiares por otro y los resultados fueron muy interesantes.

-Taller de psicología emocional.

8.- Otros aspectos relevantes en los distintos encuentros

-Mesa redonda entre afectados y familiares.

-Algunas ponencias médicas son repetitivas, por ejemplo la relativa a genética. Haría más puestas en común (mesas redondas) de afectados hablando de cremas, fórmulas magistrales, tratamientos, médicos, etc...

-Creo que sería bueno estudiar un cambio de fecha, para que no coincidiera con el final de curso de nuestros hijos. (La fecha del puente de mayo fue perfecta; y si no, adelantarlo quizá un fin de semana antes de lo habitual).

9.- Otros aspectos relevantes vinculados a la Asociación

-Asesoramiento en:

- o Gratuidad de cremas
- o Consecución grado discapacidad
- o El embarazo

-Para los familiares de nuevos bebés enfermos, ponerles en contacto con dermatólogos que hayan visto más casos y conozcan como es la enfermedad. (Unidades de Genética médica, obtención de cremas y reintegro de gastos según comunidades).

avances que hemos tenido los afectados gracias a ASIC y de si hemos avanzado algo socialmente dándonos a conocer.

-Ponerles cara a todos los afectados y socios pues somos muchos.

-Información clara de lo que significa la icosis e información clara de las necesidades que tenemos y de las ayudas que pedimos a la administración.

-Conocimiento de la enfermedad, aunque sea a nivel local de cada familia (más o menos por zona geográfica).

-Agradecer el que ASIC exista y nos haya ayudado a todos en nuestros primeros pasos como padres de niños con icosis.

-Prioridades: investigación + tratamiento integral para todos + centro o unidad de referencia de icosis.

-Potenciar la investigación.

-Que los afectados de icosis no estén solos, que la gente se debe asociar para que la unión haga la fuerza y así potenciar la investigación.

-Más implicación por parte de todos para hacer una asociación más fuerte.

-Encontrar la forma más sencilla y efectiva de dar a conocer la enfermedad.

-Potenciar la investigación, realizar más presión para aprobación de nuevos tratamientos (p. ej.: Liarzol)

-Que haya reuniones en la mayoría de las comunidades para que nos quede más cerca.

-Creo que la revista de la asociación se podría mandar a todos los hospitales de referencia de los afectados, así como cualquier tipo de información visual (posters,...).

-Es muy complicado aunar intereses e inquietudes de tantas personas y lugares, así que estos primeros 10 años nos sirven para ir viendo errores y aciertos y seguir mejorando.

-Más contacto y más actividades juntos.

-En que todos colaborásemos más, no dando opiniones (que eso está muy bien) sino desde dentro de la asociación en coger responsabilidades.

-Mayor implicación por parte de todos. Se podrían proponer grupos de trabajo por afinidades, intereses,... y centralizar muchos temas en el trabajador social (temas legales, subvenciones, ayudas por comunidades,...)

-Si existiese una mayor implicación por parte de todos los socios, a la hora de realizar proyectos y llevarlos a cabo.

-Poner todos nuestro granito de arena, que siempre son los mismos los que están al pie del cañón, pero por falta de tiempo o ganas no nos

implicamos lo suficiente.

-Sería importante que se acordase el día ¿nacional – mundial – europeo? de la icosis. Aunque el 8 de octubre se celebre el día mundial de la psoriasis, donde quedaríamos englobados, creo que uno en el que se reivindicara nuestra enfermedad en concreto sería una forma importante de darla a conocer a la sociedad. (Igual el 28 de febrero con las enfermedades raras).

-Hacer un artículo y mandarlo a alguna revista. En la revista "Pronto" aparece un apartado de "Vivencias" en las que a veces se habla de asociaciones de enfermedades.

-Como encargada de la revista de ASIC, me gustaría más colaboración de la gente y de los afectados en general para hacer una buena revista, interesante para todos.

-Que la gente nueva se implique más.

-Hacer un protocolo de acogida y orientación a un nuevo socio: pautas a seguir, trámites, información general de la asociación y de la enfermedad, nombres y direcciones de los médicos, dermatólogos y genétistas para posibles consultas en los hospitales.

-Intentar conseguir que haya un centro de referencia (p. ej.: Madrid, Salamanca) al que todos pudiéramos acudir, e implicar a dichos médicos en el problema de la falta de investigación de la icosis (conocimiento de la enfermedad, investigación, congresos dermatológicos de nuestra enfermedad,...).

-Ir implicando cada vez más a los hijos más mayores afectados, en los "temas serios" de las jornadas, y que poco a poco fueran tomando conciencia de estos encuentros y pequeñas responsabilidades: dentro de un tiempo tendrán que responsabilizarse de asuntos sobre la enfermedad y con ASIC y será ejemplo para los pequeños y a las siguientes generaciones.

10.- Contacto con otras asociaciones

-Contactos con otras asociaciones a nivel internacional.

11.- Medios de comunicación / Dar a conocer la enfermedad

-Modos de difusión de la enfermedad (cómo, cuándo, a quién,...)

-Conocimiento de la enfermedad, aunque sea a nivel local de cada familia (+ por zona geográfica).

-Dar a conocer la enfermedad, pero que no se presente de una forma sensacionalista.

-Encontrar la forma más sencilla y efectiva de dar a conocer la enfermedad.



-Base de datos de los médicos y especialistas, junto con el hospital donde tratan y siguen a los afectados. (Futuros Centros u Hospitales (unidades) de referencia).

-Posibles recursos y ayudas a los que podemos acceder y que a veces desconocemos (trabajadora social).

-El trabajo que se ha hecho con los afectados (a nivel de apoyos, seguridad social, psicológico,...).

-Evolución de la asociación.

-Sería bueno hacer un histórico de estos 10 años, de cómo éramos y nos sentíamos antes de encontrar la asociación, de los

CUESTIONARIO
PARA ASIC

Una de las preguntas más importantes a destacar en la encuesta es la número 2

2) Valora del 1 (valor más bajo) al 4 (valor más alto) los siguientes aspectos como algo prioritario dentro de la asociación:

- a) Potenciación de la investigación
- b) Contacto entre afectados y familiares
- c) Jornadas y otros encuentros
- d) Obtención de subvenciones
- e) Aportaciones de socios y colaboradores
- f) Tener a nuestra disposición un psicólogo especializado
- g) Tener a nuestra disposición un trabajador social
- h) Contacto con médicos especializados
- i) Contacto con laboratorios farmacéuticos
- j) Contacto con FEDER
- k) Información sobre avances médicos
- l) Información sobre nuevos productos
- m) Cuidado psicológico de adultos afectados
- n) Cuidado psicológico de niños y adolescentes afectados

1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc

Tras la valoración se añadía lo siguiente:

Valora otros aspectos que crees que deberían estar reflejados en este apartado:

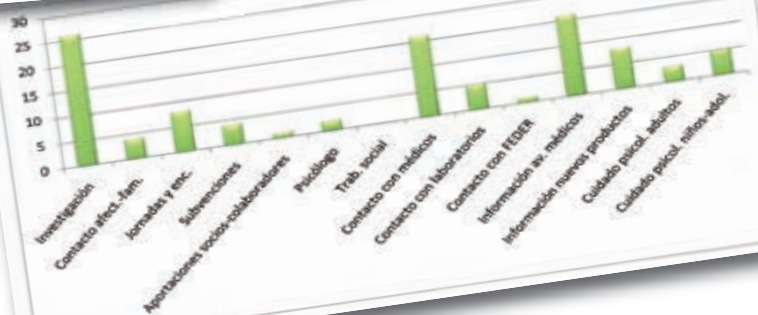
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc
1	2	3	4	ns/nc

Se recabaron los siguientes:

- o) Unificación de esfuerzos como asociación para conseguir ayudas tanto como asociación como a nivel particular de los socios (ayudas de gastos, reintegros de cremas, etc.)
- p) Cubrir a nivel nacional todos los tratamientos y necesidades de los afectados de ictiosis.
- q) Dar más a conocer la asociación.
- r) Contacto con otras asociaciones de ictiosis (americana, europea, etc.).
- s) Informar en las maternidades cuando hay algún caso.
- t) Colaborar en la búsqueda de un trabajo ya que en muchos trabajos no podemos trabajar por nuestra piel.
- u) Información y publicidad en medios de comunicación.
- v) Centralizar los cuidados y atención sanitaria en centros de referencia: hospital especializado en ictiosis (dermatólogo, genetista,...) (Por ej.: Dr. De Lucas- Hospital La Paz) (Valorado con 4)
- w) Crear una base de datos con dermatólogos especialistas en ictiosis.
- x) Cuidado psicológico de padres de afectados.
- y) Asesoramiento a niños/as: cuidados de la piel, a nivel psicológico potenciar su autoestima.
- z) Ayuda para un diagnóstico eficaz.
- aa) Apoyo psicológico.



	Nunca - Ocasionalm.				A menudo - Siempre				Nº
	1º	2º	3º	Total	1º	2º	3º	Total	
Potenciación de la investigación	5		1	6	18	1	1	20	26
Contacto entre afectados y familiares				0	1			1	4
Jornadas y otros encuentros				0	1	2	5	8	8
Obtención de subvenciones				0		3	1	4	4
Aportaciones de socios y colaboradores				0			1	1	1
Tener a nra. disposición un psicólogo				0				0	2
Tener a nra. disposición un trab. social				0				0	0
Contacto con médicos especializados	2	1		3	2	7	4	13	16
Contacto con laboratorios farmacéuticos			1	1		3	1	4	5
Contacto con FEDER				0			1	1	1
Información sobre avances médicos		3	1	4	2	6	4	12	16
Información sobre nuevos productos		2	2	4	1	1	2	4	8
Cuidado psicol. de adultos afectados			2	2			1	1	3
Cuidado psicol. de niños y adolesc. afect.			1	1			1	1	5
Unificación de esfuerzos como asociación				0	1			1	1
Darnos más a conocer (m. de comunicación)				0	1			1	2
Ayuda para un diagnóstico eficaz	1			1				0	1
Base de datos dermatólogos especializados			1	1				0	1
Centralización en hospital de referencia				0		1		1	1
Total cobertura de tratamiento (todas CC.AA)				0			1	1	1



Cada vez que nos encontramos ante cambios en nuestra vida se activan en nosotros dos resistencias básicas y universales: el miedo a la pérdida, de aquello conocido y familiar para mí hasta ese momento y la resistencia al cambio, de aquello nuevo que está por llegar y no conozco ni controlo.

Aunque a veces nos cueste reconocerlo, el **CAMBIO** es un aspecto más en nuestra vida cotidiana. Hay cambios o pérdidas inevitables marcadas sin más por el hecho de crecer, cumplir años y dejar atrás etapas que ya no volverán. En muchas ocasiones no soy consciente de lo que pierdo y de lo nuevo a lo que me enfrento porque no supone demasiado movimiento en mi rutina y lo voy afrontando sin dificultades.

Pero ¿qué ocurre cuando el cambio que me toca vivir es muy fuerte, brusco, inesperado? Es aquí donde la situación se torna incontrolable para mí y todo lo que no controlo me genera miedo y si no me ocupo atentamente de ese miedo desarrollaré un estado más o menos importante de ansiedad. Por lo que entonces estamos ante la necesidad de ir más allá. En un estado de duelo estaré no solo cuando haya perdido a un ser querido sino también siempre que haya perdido algo importante y valioso para mi vida (mudarme de casa, barrio o ciudad, variar mi situación económica, que mi salud ya no sea la que era, etc).

Entonces dependiendo de cual sea mi **ACTITUD** para afrontar este cambio, así será también mi manera de superarlo y sobreponerme. Me gusta describir el duelo como una sucesión de FASES (en correlación con las fases de la luna, que son cíclicas y una sigue a otra) y a veces volvemos a pasar por una ya vivida y no hablar de etapas que una sigue a la otra pero sin posibilidad de volver a alguna de ellas.

En el duelo vivimos las fases de:

Negación: Momento de no “caer” en la realidad, pienso que no es posible lo que está ocurriendo, que será un “sueño”. Sentimos una gran confusión mental. Es una manera de protegerme de lo terrible que estoy viviendo.

Rabia, impotencia y enfado. Dependiendo del caso el enfado puede ser conmigo mismo, con mi familia, con médicos, con Dios, o con la vida, etc.

Culpa: Nos sentimos culpables por habernos enfadado con otras personas o con nosotros mismos o por no haber podido evitar la pérdida o cambio que estoy sufriendo. Es una fantasía onnipotente que intenta salvarnos de la sensación de enorme tristeza que seguirá después.



Desolación, etapa de gran tristeza y es el momento de darme cuenta que nada puedo hacer porque ya lo que tenía que suceder sucedió. Conectamos con nuestro propio vacío y con que hemos perdido algo definitivamente. Nos damos cuenta de que las cosas no volverán a ser como eran y no sabemos con certeza pronosticar de qué manera van a ser. La tristeza y el dolor lo que hacen es alejarme para poder llorar lo que debo llorar y prepararme para desde mi interior salir y volver al afuera para terminar de recorrer estas fases.

Aceptación, podría resumirse en la transformación del duelo solo doloroso y aislado en una historia que le da un sentido adicional a mi propia vida. Creemos y maduramos en

estas fases por las que hemos “caminado”. Nuestra vida sigue y nunca volvemos a ser como antes... ahora nos conocemos mucho más que antes y nos reconocemos con más fuerza y coraje para la vida.

Las fases suelen darse en este orden y también hay casos en los que una de las fases no se cumple o se cae varias veces en una y cuesta salir de ella.

Es importante valorar con atención si algo de esto me está pasando para reconocer con humildad si puedo seguir sol@ o necesito la ayuda de alguien que pueda orientarme.

Para despedirme quiero compartir con tod@s vosotr@s la siguiente reflexión, extraída del libro “El camino de las Lágrimas” de Jorge Bucay:

A pesar de todo creo que hay más que dolor en un duelo.

Existe por ejemplo el coraje de llegar a donde nunca llegaste.

Y en el acto de dejar atrás hay algo de salir al encuentro.

La existencia es tan solo una mezcla extraña de finales y principios.

Y las despedidas un tema mucho mas de la vida que de la muerte.

Y lo creo porque otros que vivieron lo contaron,

Porque otros que sufrieron primero crecieron después desde el dolor.

Es por eso que sé que no estoy sola,

Que avanzo día y noche acompañada.

Que hay otros que dejando su marca en el camino

encontraron mas tarde... caminando,

El sentido verdadero de haberlo recorrido.

Marta Bujó

No todo es dolor

Un abrazo a tod@s los miembros de esta gran familia que es la Asociación de Ictiosis.

Afectuosamente
Gabriela Pérez.

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

El pasado 24 de Febrero tuvo lugar en el Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Valencia, en el marco del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, la vocal de ASIC, Amada cordero y Trabajadora Social, Inma Navarrete asistieron a la Jornada socio-sanitaria que llevaba a cabo **FEDER** con el principal objetivo de promover la igualdad de oportunidad para las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.



La jornada daba a los invitados información de las diferentes asociaciones de enfermedades raras mediante una mesa informativa con dípticos y revistas de las diferentes entidades, así como también a través de testimonios que los afectados de enfermedades raras fueron mandando con anterioridad a las jornada; entre ellos un testimonio de una persona con Ictiosis,

Sebastián Gómez Soria, en el que se denunciaba la desigualdad de derechos para pacientes.

Contamos con la presencia de la Sra. D^a Pilar Ripolli Feliu, Directora de Atención y Calidad al Paciente de la Consellería de Sanidad y el S. D Pedro Hidalgo, Director General de Personas con Discapacidad y Autonomía personas de la Consellería de Bienestar Social, entre otros.

Durante la intervención la delegada de FEDER CV., Sra D^a Almudena Amaya Rubio destacó lo importante que era la coordinación entre las dos Consellerías presentes al acto; así como implicar también a la consellería de Educación puesto que son muchos los niños afectados por Enfermedades Poco Frecuentes que tienen graves problemas para completar su formación académica.



Varios fueron los profesionales que brindaron ponencias sobre temas diversos y diferentes enfermedades raras (Displasia Ectodérmica, fibrosis Quística y Síndrome de Wilson) : el Genetista de la Fe y Director adjunto del CIBERER; Sr. D José María Millán; Sra D^a Ana Minguez, farmacéutica de la Unidad del Dolor del Hospital la Fe de Valencia y Directora de la Fundación FUNDOLOR; la Sra D^a Monserrat Evole, Dermatóloga del Hospital la Fe de Valencia; el Sr D Emilio Ansotegui, Neumólogo de la Unidad de Fibrosis Quística y Trasplantes Pulmonares del Hospital la Fe de Valencia; la Sra D^a Marina Berenguer, Hepatóloga de la Unidad Digestiva del Hospital la Fe de Valencia.

La jornada llegaba a fin no sin antes servir un catering en el que los invitados aprovechaban el tiempo para dialogar entre ellos.

Destacado fue el número de asistentes a la Jornada que fue de 76 personas entre profesionales, afectados, familiares, asociaciones y medios de comunicación.

Inma Navarrete Navarro
Trabajadora Social de ASIC

SOPA DE LETRAS:

Asic
Colonias
Cremas
Ictiosis
Madrid
Recetas
Neotigason
Reunión
Dermatólogo



MEMORIA DEL CONGRESO DE ENFERMEDADES RARAS

¿PODREMOS TENER ESA SUERTE...?

El pasado 22 de enero de 2011 la Asociación portuguesa CDG y otras dolencias metabólicas raras (APCDG-DMR) al frente de su presidenta Vanessa Ferreira, junto con la Asociación Española Síndrome CDG (AESCDG) organizó en el Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza un congreso bajo el título "Jornadas sobre Enfermedades Raras o Minoritarias".

Nos dimos cita en el salón de actos de la 4ª planta del hospital unas 60 personas con la particularidad de que cada uno o cada pareja éramos los únicos representantes de una enfermedad, la cual en la mayoría de los casos era totalmente desconocida para los demás.

Tuvimos la oportunidad de escuchar y de preguntar dudas a 5 ponentes, 5 médicos de Zaragoza que de forma totalmente desinteresada acudieron a exponer sus conocimientos y su experiencia.



- **Vanessa Ferreira** nos dio la bienvenida a la jornada planteando cuestiones como:

¿Sabías que hay entre 5,000 y 8,000 enfermedades raras diferentes? ¿Sabías que afectan entre el 6% y 8% de la población en total? Más de 3 millones de españoles, y entre 24 y 36 millones de personas en la Comunidad Europea sufren de enfermedades raras.

También dedicó unos minutos a dar unas pinceladas de lo que consiste la enfermedad de Gaucher de la que ella es presidenta en Portugal.

- A continuación la **Dra. María Teresa Calvo**, jefe de la Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario Miguel Servet, nos habló de los últimos avances en el diagnóstico genético de las Enfermedades Raras o Minoritarias. Ella, que es nuestra genetista, nos explicó de forma bastante clara las diversas técnicas de detección de los genes alterados, haciendo hincapié que para ellos es fundamental el diagnóstico preimplantacional, el diagnóstico prenatal, y el asesoramiento de riesgo familiar.

- El **Dr. Julio Montoya**, Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular, perteneciente al Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular de la Universidad de Zaragoza e investigador CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), nos explicó como si de una auténtica clase de la facultad de medicina se tratara, los últimos avances del genoma a la enfermedad mitocondrial. Fue la explicación más teórica de la mañana y de la que pudimos comprender algún que otro conocimiento para nosotros desconocido a nivel de transmisión exclusivamente materna del ADN mitocondrial.

- El **Dr. Feliciano Ramos**, como pediatra genetista en el Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa" y Catedrático en Pediatría de la Facultad de Medicina en la Universidad de Zaragoza, nos repasó de forma muy amena como se producen las diversas transmisiones de alteraciones genéticas, tanto mendelianas como no mendelianas, dejando claro el papel del asesor genético.

- Tras un breve descanso, la **Dra. Pilar Giraldo**, perteneciente al servicio de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet e Investigadora CIBER de

Enfermedades Raras (CIBERER), nos puso al día de cómo se procesan los ensayos clínicos en las Enfermedades Raras o Minoritarias, tanto a nivel práctico como legal, así como se lleva a cabo la prueba de nuevos fármacos en cualquier enfermedad común y en enfermedades minoritarias.

- Y por último, la **Dra. Pilar Alfonso**, perteneciente también a la Unidad de Investigación Traslacional del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (I+CS) y al CIBERER, apoyada en todo momento, por la Dra. Pilar Giraldo, nos habló de cómo trabajan en su equipo con el síndrome de Gaucher siendo los dos hospitales universitarios de Zaragoza, centros de referencia de dicha enfermedad, tanto a nivel de tratamiento como de investigación.

De esta jornada, valorar fundamentalmente tres cosas:

1.- La primera y tercera ponencia como más fructíferas a nivel personal.

2.- La brillante labor de Vanessa Ferreira, como presidenta de Asociación portuguesa CDG y otras dolencias metabólicas raras (APCDG-DMR) y cuya hermana es afectada. Nos impactó como es capaz de llevar a cabo su labor al frente de esta asociación que sólo cuenta con 19 socios. Nos transmitió su sensación de soledad, como económicamente había atravesado la asociación serias dificultades, y sobre todo, nos hacía hincapié lo bueno que es este tipo de reuniones para hacernos fuertes las ER en la sociedad de hoy en día. Es imposible transmitir su sentir y su vitalidad en apenas unas líneas escritas. Sirva de ejemplo el poder de convocatoria que tuvo tanto de afectados de ER como de ponentes.

3.- Tuvimos la oportunidad de transmitir en público a las dos últimas ponentes nuestra curiosidad de cómo habían empezado la investigación del Síndrome de Gaucher y el porqué en concreto esa enfermedad. Ante esa pregunta yo creo que nos vimos reflejados el resto de asociaciones que nos sentimos tan sumamente desamparados a nivel de investigación. Supongo que es muy difícil y peliagudo el contestar públicamente a nuestros interrogantes, aun así nos explicaron que se habían dado una serie de casualidades a nivel personal y hubo fondos públicos que apoyaron el proyecto. Todo esto se hizo legalmente oficial en octubre de 1996.

Es fácil hacerse estas preguntas: ¿Y nosotros por qué no? ¿Y cuándo nos tocará la investigación de nuestra enfermedad? ¿Es posible que consigamos tener centros de referencia?

Una clara y breve reflexión:

AHORA QUE HAY UN EQUIPO MÉDICO QUE
PARECE INTERESARSE POR LA ICTIOSIS,
NO PODEMOS NI DEBEMOS
DEJAR PASAR ESTA OPORTUNIDAD.
POR LOS QUE SOMOS Y SEREMOS.
POR NOSOTROS Y POR NUESTROS HIJOS.

Se puede decir más alto pero no más claro.

Mª Carmen Caballero Fort
Miembro de ASIC

LA LEYENDA DEL HOMBRE PEZ DE LIÉRGANES

En la villa de Liérganes, en Cantabria, vivía a mediados del siglo XVII el matrimonio formado por Francisco de la Vega y María de Casar, que tenían cuatro hijos. La mujer, al enviudar, mandó al segundo de ellos, Francisco, a Bilbao, para que aprendiese el oficio de carpintero. Dicen las leyendas, que iba a nadar todos los días a la Ría, incluso en invierno, buceaba muy bien y nadaba muy rápido. La víspera del día de San Juan del año 1674, se fue a nadar a la ría del Nervión. El joven se desnudó, entró en el agua y se fue nadando ría abajo, hasta perderse de vista. El muchacho era un excelente nadador por lo que nadie temió por él, hasta pasadas unas horas, que lo dieron por ahogado y fueron a comunicárselo a la madre que lo dio por muerto.

Cinco años más tarde, en 1679, mientras unos pescadores faenaban en la bahía de Cádiz, se les apareció un ser acuático extraño, con apariencia humana. Cuando se acercaron a él para ver de qué se trataba, desaparecía. La insólita aparición se repitió por varios días, hasta que finalmente pudieron atraparlo, cebándolo con pedazos de pan y cercándolo con las redes. Cuando lo subieron a cubierta comprobaron con asombro que el extraño ser era un hombre joven, corpulento, de tez pálida y cabello rojizo y ralo; las únicas particularidades eran una cinta de escamas que descendía de la garganta hasta el estómago, otra que cubría todo el espinazo, y unas uñas gastadas, como corroídas por el salitre.



Los pescadores llevaron al extraño sujeto al convento de San Francisco

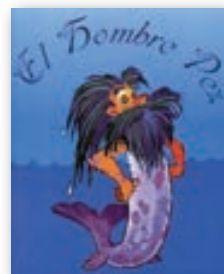
donde, después de conjurar a los espíritus malignos que pudiera contener, le interrogaron en varios idiomas sin obtener de él respuesta alguna. Al cabo de unos días, los esfuerzos de los frailes en hacerlo hablar se vieron recompensados con una palabra: "Liérganes". El suceso corrió de boca en boca, y nadie encontraba explicación alguna al vocablo hasta que un mozo montañés, que trabajaba en Cádiz, comentó que por sus tierras había un lugar que se llamaba así. Don Domingo de la Cantolla, secretario del Santo Oficio de la Inquisición, confirmó la existencia de Liérganes como un lugar cercano a Santander, perteneciente al arzobispado de Burgos, y del cual él era oriundo. De inmediato mandó noticia del hallazgo efectuado en Cádiz a sus parientes, solicitando que informaran de si allí había ocurrido algún suceso que pudiese tener conexión con el extraño sujeto que tenían en el convento. De Liérganes respondieron que allí no había ocurrido nada extraordinario fuera de la desaparición de Francisco de la Vega, hijo de la viuda María de Casar, mientras nadaba en el río de Bilbao; pero que esto había ocurrido cinco años atrás.

Esta respuesta excitó la curiosidad de Juan Rosendo, fraile del convento, quien, deseoso de comprobar si el joven sacado de la mar y Francisco de la Vega eran la misma persona, se encaminó con él hacia Liérganes. Cuando llegaron al monte que llaman de la Dehesa, a un cuarto de legua del pueblo, el religioso mandó al joven a que se adelantara hasta allí. Así lo hizo su silencioso acompañante, que se dirigió directamente hacia Liérganes, sin errar una sola vez al camino; ya en el caserío, se encaminó sin dudar hacia la casa de María de Casar. Ésta, en cuanto le vio, le reconoció como su hijo Francisco, al igual que dos de sus hermanos que se hallaban en casa.

El joven Francisco se quedó en casa de su madre, donde vivía tranquilo, sin mostrar el menor interés por nada ni por nadie.

Siempre iba descalzo, y si no le daban ropa no se vestía y andaba desnudo con absoluta indiferencia. No hablaba; sólo de vez en cuando pronunciaba las palabras "tabaco", "pan" y "vino", pero sin relación directa con el deseo de fumar o comer. Cuando comía lo hacía con avidez, para luego pasarse cuatro o cinco días sin probar bocado. Era dócil y servicial; si se le mandaba algún recado lo cumplía con puntualidad, pero jamás mostraba entusiasmo por nada. En una ocasión, un sujeto del pueblo lo envió a Santander con un papel para otro sujeto, teniendo que pasar obligatoriamente por la ría que tenía más de una legua de ancha (algo más de 5000 metros). Buscó una barca en el sitio de Pedreña, y no hallando allí ninguna, se echó al agua y salió en el muelle de Santander, donde le vieron muchos mojado, junto con el papel.

Por todo ello se le creía loco hasta que un buen día, al cabo de nueve años, desapareció de nuevo en el mar sin que se supiera nunca más nada de él.



Aunque esta persona existió realmente, y han llegado hasta nuestros días sus descendientes, no deja de ser una leyenda o mito. En el mismo pueblo de Liérganes, ha tenido una plaza con su nombre, en memoria a la leyenda.

En alguna ocasión, posteriormente a la historia, algún médico se atrevió a diagnosticar que debió de tener, entre otras cosas, ictiosis, tema que nunca se pudo corroborar. Aquí queda esta historia, para los que quieran profundizar más, no tanto en lo que se dijo, si no en lo que no se dijo.

José A. Luján Navarro.
Presidente de ASIC

CURIOSIDADES

14

III ENCUENTRO DE AFECTADOS DE ICTIOSIS

Jaraba (Zaragoza) 4, 5 y 6 de diciembre de 2010

En el año 2010, el III encuentro de Afectados de Ictiosis se llevó a cabo en Jaraba (Zaragoza). Dentro del programa de actividades, se

realizó la Junta General ordinaria y extraordinaria de la Asociación. Los allí reunidos tuvieron tiempo de hablar y comentar sobre todos los temas

de la Asociación que se encontraban en el orden del día, además de disfrutar del resto de actividades programadas junto a todos los asistentes al encuentro.



Asistentes al Encuentro



Los "anfitriones"



Juntas y coloquios



Mural de los niños



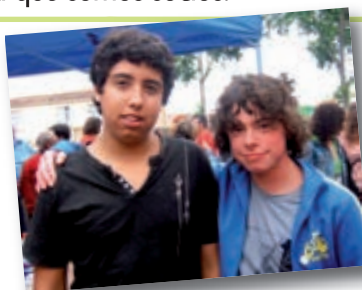
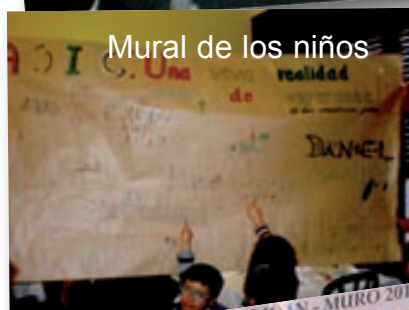
¡Qué fresquito hace!

DIADA EN MURO
(PALMA DE MALLORCA)
20 junio 2010

El pasado 20 de Junio de 2010, se celebró en Muro (Palma de Mallorca), una Diada Taurina, donde cocinaron una paella gigante y posteriormente se celebró una corrida taurina, organizada por la Peña Taurina Murera, asistieron a ambos eventos unas 170 personas, que compartieron un día de amistad y compañerismo. Del importe recaudado en este acto, la peña destinó 1 euro por persona en favor de Asic, Asociación Española de Ictiosis, de la que somos socios.

Con esto queremos hacer una pequeña aportación a la Asociación. Para este mes de mayo 2011, ya estamos celebrando una Diada Solidaria en Mancor, donde una de las Asociaciones beneficiarias será de nuevo Asic. Un saludo a todos

María Capo y Miquel Caldes



VIII JORNADAS DE CONVIVENCIA DE AFECTADOS DE ICTIOSIS

Navacerrada (Madrid) 4, 5 y 6 de junio de 2010

Participantes en las Jornadas 2010



Como cada año por las mismas fechas en las que el calor y el buen tiempo invita a hacer una escapada de fin de semana, nos disponemos a realizar y al dar comienzo a las octavas jornadas de convivencia de afectados, amigos y familiares de afectados.

Este año, hemos decidido llevar a cabo nuestras jornadas en un lugar del cual poseemos ya un precioso recuerdo de años anteriores: Navacerrada, en el hotel Arcipreste de Hita los días 4, 5 y 6 de Junio del 2010.

Fuimos llegando al hotel y dándonos la bienvenida unos a otros, entre abrazos y sonrisas nos volvíamos a encontrar con afectados y amigos de todas partes de España.

Ya entrada la noche disfrutamos de nuestra compañía y de una cena en el hotel todos juntos. Seguido de una sobremesa, no muy prolongada, ya que pronto todos notaríamos el cansancio de largas horas de viaje.

Reuniones de la mañana



Reuniones y puestas en común



A lo largo del día tuvo lugar una demostración y distribución de cremas de un

importante laboratorio farmacológico, que propuso otras alternativas, cremas, para el tratamiento de la ictiosis.

La gran ausencia del día fue por parte del Doctor Francisco Martínez, el cual iba a impartir una conferencia, pero por motivos personales le fue imposible acudir a las jornadas.

Sobre las 7 de la tarde se dejó tiempo libre para todos los presentes, más tarde nos reuníamos para cenar y después, todos aquellos que nos queríamos divertir nos desplazamos al centro del pueblo donde estuvimos bailando y divirtiéndonos en un local hasta que el cuerpo aguantó.

El domingo después de desayunar tuvo lugar la sesión fotográfica de grupo para el recuerdo, durante la mañana disfrutamos de tiempo libre para dialogar, despedimos o aclarar dudas. Después de la comida dimos por finalizadas las jornadas y nos despedimos hasta el próximo encuentro.

Como en años anteriores todos los niños mayores de 5 años, se alojaron con sus amigos en los Bungalow que hay en el hotel. Y disfrutaron de un programa diferenciado, siempre supervisados y acompañados de monitores de la Asociación Babilón quienes realizaron actividades en las que se intentaba fortalecer su autoestima e independencia.

Inma Navarrete Navarro. Trabajadora Social ASIC.



Pequeños participantes en las Jornadas 2010