ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE

ICTIOSIS.org

Año 9 · Junio 2012 · N.º 8

↘ **Salud**
Uso de Retinoides en las Ictiosis

↘ **Salud**
Unidades de Referencia para las Ictiosis

↘ **Espacio literario**
Un cuento, un regalo...
"Cuando me encuentres"

↘ **Workshop**
Testimonial
"Ponte en nuestra piel"

La huella de la Ictiosis_

En una sociedad donde lo que domina es el mundo de la imagen y nuestra enfermedad, a simple vista, puede producir rechazo es importante no ocultar lo que padecemos.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

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.

Está Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 167.560 de la sección 1.ª, y en el Registro Provincial de la Comunidad Valenciana con el número 11.426 de la sección 1.ª.

Sede social
Doctor Pérez Feliu, n.º 13 · Puerta 19
46014 - Valencia

Notificaciones y envíos
Asociación Española de Ictiosis
Avda. Ballester, n.º 3 · 3.º - 2.ª
08840 Viladecans, Barcelona
Tel.: 936 592 344

www.ictiosis.org
info@ictiosis.org
facebook.com/ictiosis
@asociacionasic

Directora
Nuria Fuentes González

Coordinadores
M.ª Carmen Caballero
José M.ª Soria

Redacción y colaboradores
Montse Querol · Ovelio Antiñolo
Dra. Ángela Hernández · Dra. Eulalia Baselga
Inmaculada Arroyo · Jesús M.ª Vicario
M.ª Carmen Caballero · José M.ª Soria
Marta Minella · Margarida Mestres
Gema B. Jiménez · José A. Lanzas
José A. Lujan · Desirée Juan
Caridad Pérez · Luis Alberto Vázquez
Ana Salvador · Marc Martínez
J. Javier Martínez-Losa · M.ª José Fernández
Ana Martínez-Losa · Julia Morales
M.ª Carmen Aguilera · Inmaculada Navarrete

Diseño y maquetación
José M.ª Soria

Imprime
Cometa, S.A., Ctra. Castellón, km. 3,400
50013 Zaragoza

Depósito legal
AV-107-2005

Edita
ASIC, Asociación Española de Ictiosis
Año 9 · Junio 2012 · N.º 8
Tirada: 500 ejemplares.

Ejemplar de distribución gratuita.

La revista **ICTIOSIS** es una publicación de la ASIC dirigida a todas las personas sensibilizadas e interesadas por la enfermedad. En ella se publica información actual sobre la Ictiosis y se comparten las actividades realizadas en la Asociación Española de Ictiosis que están dirigidas a mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

ASIC no se identifica necesariamente con el contenido de los artículos ni con las opiniones de sus colaboradores. Queda prohibida la reproducción total o parcial sin la autorización de ASIC.

¡Ayúdame a buscar en esta revista a "ocho pececitos" de la ICTIOSIS que son como yo y se han escondido! ¿Los encontrarás o te pasarán desapercibidos...?

Sumario_

3 Editorial

4 Vivencia
- **4** 10 años juntos.
- **5** Fue noticia. La Ictiosis en el Telemarató GentXGent.

6 Espacio literario
- **6** Un cuento, un regalo... "Cuando me encuentres" Una ilusión hecha realidad.
- **7** Un pequeño gran relato.
- **7** Breve literario 1. Entrega del primer ejemplar del cuento a Marta Minella.
- **8** "Cuando nos encontramos" en Vilanova i la Geltrú.
- **9** Breve literario 2. Marta Minella estuvo firmando cuentos el día 23 de abril en la Rambla de Vilanova.
- **9** Breve literario 3. La feria del libro solidario 2012 de Arnedo en beneficio de la Ictiosis.
- **9** Reflexiones a 300 km/h. (I)
- **10** La Ictiosis. Nuestras palabras de padres.

12 Salud
- **12** Uso de Retinoides en las Ictiosis.
- **14** Reflexiones a 300 km/h. (II)
- **15** Neotigason, nuestro aliado.
- **16** Estudio sobre "La Prevalencia de Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas en España".
- **17** Unidades de Referencia para las Ictiosis: una necesidad urgente en España.
- **18** Colaboración. Registro Nacional de Afectados de Ictiosis en el IIER Carlos III.

19 Opinión
- **19** Qué cremas y productos usamos.

20 En Europa
- **20** TAG, Together Against Genodermatoses.
- **21** Fue noticia. Donación de productos sanitarios de "Farmacéuticos Sin Fronteras de España".
- **22** EURORDIS y ENI.
- **23** Testimonios. Carlos, una historia de superación.

24 Workshop
- **24** Genodermatosis, barrera cutánea y Urea ISDIN.
- **25** Ponte en nuestra piel.

27 Testimonios
- **27** 10 años creciendo juntas al lado de ASIC.

28 Asociación
- **28** IX Jornadas de Convivencia de afectados de Ictiosis.
- **29** IV Jornadas de Trabajo de la ASIC y Junta General.

30 Breves

Editorial_

Montse Querol Sanchís
Presidenta de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC

Estimados socios y colaboradores de ASIC

Soy la nueva presidenta de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC, Montse Querol, cargo del cual tomé posesión en las pasadas jornadas del 10 al 12 junio de 2011 en Becerril de la Sierra, Madrid.

En primer lugar quiero agradecer la confianza y el apoyo que se me ha depositado para esta nueva etapa de ASIC.

Especialmente, agradecer la labor que ha hecho el anterior Presidente, José A. Luján, durante estos 10 años, que como todos sabemos no ha sido nada fácil.

Agradecer también la labor a todos los socios que habéis hecho posible hacer grande a ASIC.

Agradecer a todos los colaboradores por su complicidad con los familiares y afectados a contribuir por la causa y como ejemplo de sensibilización.

A los que tuvieron la iniciativa de crear la Asociación, quiero decir que para Ovelio y para mí, vuestra existencia marcó un antes y un después en nuestras vidas. Cuando Laia nació, nos sentíamos solos y tras haberos conocido sentimos alegría y esperanza. Durante todo este tiempo hemos intercambiado opiniones e inquietudes y compartido muchas emociones.

Es mi deseo caminar junto a vosotros, con la misma ilusión y energía que hasta ahora, para seguir haciendo grande ASIC.

En la editorial de la pasada revista de ASIC, mi antecesor en el cargo, José Antonio Luján, decía: *"Quizás este 10º Aniversario sea el despegue definitivo de ASIC. Que no se quede como una continuación de lo que ya hay"*.

Un año después, han surgido muchas oportunidades que se han aprovechado, desde una Asociación con ganas de avanzar.

Ver cumplidas algunas de las metas y sueños: la publicación del cuento "Cuando me encuentres", el estudio de prevalencia, el Registro en el Instituto Carlos III, el Workshop centrado totalmente en la Ictiosis organizado por los laboratorios ISDIN y sus ocho posteriores foros en siete ciudades españolas, mantener nuestra presencia a nivel europeo contribuyendo a la divulgación y a la investigación de nuestra enfermedad, y la "I Jornada de Expertos en Ictiosis".

Estos logros se han conseguido gracias a la creencia, al entusiasmo y al trabajo en equipo.

En la pasada Junta Anual en Canet d'En Berenguer, se realizó una petición de respaldo y apoyo para un relevo generacional, para dar la oportunidad a nuevas personas que tengan el mérito de asumir esos nuevos roles. Así surgió la figura del Equipo Directivo formado por José M.ª Soria, Inmaculada Arroyo y yo misma, asumiendo la labor de presidencia en iguales condiciones.

Desde esta editorial deseo exteriorizar mi profundo agradecimiento a los miembros del Equipo Directivo y a aquellos socios que han colaborado en las diversas actividades y logros, por el sentimiento de ver crecer junto a todos nosotros la gran alegría de ser grandes siendo pequeños.

A Marta Minella, autora del cuento, y a la Dra. Ángela Hernández, coordinadora del Estudio de Prevalencia de Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas en España y precursora de la I Jornada de Expertos de Ictiosis, por el valor añadido que ambas están aportando día a día a la Asociación Española de Ictiosis y por las oportunidades que nos brindan para dar a conocer nuestra problemática.

"Sin vosotros todo esto no será posible" porque *"todos somos una pieza clave en este puzzle"*, desde el deseo de que todos encontremos en nuestra Asociación el punto social y de apoyo que pretende ser.

Nada sucede porque sí. Lo que haces hoy, mañana puede marcar la diferencia. Por todo ello invito a todos los socios y colaboradores a este largo viaje, con confianza y mirando hacia delante, intentándolo otra vez, siempre con la convicción de que el esfuerzo, por imperfecto que sea, vale la pena.

Nuestra meta, después de todo, es humana. ■

José A. Luján y Desirée Juan

10 años juntos...

Quiero que sepáis, que he aprendido muchísimo de todos vosotros y que soy lo que soy, y entiendo hoy en día mi enfermedad como la entiendo, gracias a ASIC.

Gracias a todos vosotros, gracias por vuestra labor, gracias por no desfallecer, gracias por estar ahí. Y sobre todo: Gracias por ser mis AMIGOS.

Queridos AMIGOS.

Y lo digo en mayúsculas, porque más que socios de ASIC, os considero mis amigos, como sabréis, hace ya casi un año que dejé el cargo de Presidente de la Asociación, y por ello quería deciros que sois una parte muy importante de mi familia, y que formáis ya parte de nuestras vidas.

ASIC es lo que es, gracias a todos vosotros, los que habéis trabajado codo a codo con Desirée y conmigo y los que día tras día nos habéis dado ánimos para seguir hacia delante. ASIC no soy yo, ni tiene nombres propios, sino que sois todos vosotros, y, gracias a vuestra labor, cada uno en su faceta, hemos llegado a lo que somos hoy, una gran familia, una gran familia donde todos caben, donde todos se apoyan.

Son 10 años, 10 años de agradecimientos, 10 años de compartir experiencias, 10 años de hacer grande ASIC, y yo no he estado al frente vuestro, si no a vuestro lado. Ahora se ha elegido a otra persona, a Montse Querol y espero que caminéis con ella al igual que lo habéis hecho conmigo, y le brindéis todo vuestro apoyo, como me lo habéis dado a mí, y que en todos los actos y jornadas que se celebren, sigáis acompañando a la junta directiva y a su presidenta como hasta ahora.

En estos 10 años he hecho mucha amistad con todos vosotros, he conocido a vuestros hijos, algunos hasta recién nacidos, y la verdad es que es un gran orgullo verlos hoy corretear por ahí y que crecen con Ictiosis, la enfermedad con la que les ha tocado vivir.

Hacer, hacer, se han hecho muchas cosas, pero todavía podían haberse hecho muchas más. Algunas están en marcha continua, otras se han quedado por el camino, otras han sido simplemente ideas y proyectos. Porque llegamos hasta donde llegamos.

Muy brevemente, aunque ya lo sabéis, hemos realizado nueve jornadas de convivencia, tres encuentros en diferentes comunidades, charla en Valencia, estamos asociados a FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) en la que también hemos participado en varias charlas, y en contacto con EURORDIS (la Federación Europea de Enfermedades Raras), y el ENI (la Federación de Ictiosis Europea, donde también acudimos al primer congreso sobre Ictiosis celebrado en Alemania). Hemos estado en varios congresos de Dermatólogos, donde hemos participado activamente en ellos, y en contacto con el Instituto Carlos III, en varias de sus etapas, y también a través de una de nuestras socias, con el CREER (Centro de Referencia Estatal

de Enfermedades Raras), colaboramos con Euroconsumo, con Secot. Se ha realizado un mini campamento con los niños, y hemos tenido siempre a varios grupos de monitores con ellos. Se han solicitado cerca de una treintena de subvenciones a diferentes organismos (muchas de ellas sin éxito por cierto, pero lo seguimos intentando), nos hemos presentado a concursos de dibujo, de relatos y de cuentos, y recientemente participado en un estudio de prevalencia de la Ictiosis con la Dra. Ángela Hernández…

En las jornadas hemos tenido charlas médicas de dermatólogos, genetistas, laboratorios farmacéuticos, del banco de sangre, talleres de risoterapia, talleres con la psicóloga, actividades y programas para nuestros hijos, excursiones culturales, hemos repartido numerosas cremas y muestras de diferentes laboratorios… Dar especialmente las gracias al Dr. Francisco Martínez, a la Dra. Mercedes Rodríguez, a la Dra. Teresa Martínez, a la Dra. Montse Évole, al Dr. José Fernández Vozmediano, Dra. Eulalia Baselga, Dr. Unamuno, Dr. Posada, Dra. Hernández, a la Psicóloga Gabriela Pérez, a Inma Navarrete, que nos han prestado todo su apoyo en este tiempo.

Se remitieron muestras de sangre al Dr. Hans Hennies de Alemania, para su estudio, y también dimos muestras de sangre para el banco de sangre del Instituto Carlos III.

Editamos una revista anualmente, con numerosos artículos, y tenemos una gran página web, la cual está cada vez más al día con las noticias que nos interesan. Una de nuestras socias llevó a cabo una de las mayores encuestas que podamos imaginar.

En fin, innumerables actividades, eventos y otras cosas que hemos realizado a lo largo de estos años, y confío en que esto no se acabe, que todos los que me habéis estado ayudando, sigáis haciéndolo con la nueva presidenta. Animaros a todos a que os involucréis en la Asociación, y dar las gracias a toda esta gente que en algún momento ha estado trabajando o colaborando conmigo. Sois muchos, por lo que no voy a enumerarlos, pues seguro que me dejaría a alguien en el tintero. Dar las gracias también a todos los demás, a todos lo que habéis venido alguna vez a las jornadas o encuentros. A todos con los que he hablado por teléfono, aunque no los conozca en persona. A todos los socios de ASIC.

Juntos seguiremos haciendo grande ASIC. Si en algún momento me equivoqué, os pido disculpas, o si dije algo que no debía, lo siento, o si no he sabido llenar vuestras expectativas, no ha sido por falta de ganas, y espero que podáis perdonarme. ■

Fue noticia_

La Ictiosis en el Telemaratón GentXGent dedicado a las enfermedades raras

La fundación GentXGent es una fundación sin ánimo de lucro, siendo uno de sus principales fines el fomento de la investigación, impulsando y financiado proyectos de investigación biomédica mediante la recaudación de donaciones.

La campaña se centro en dar a conocer y apoyar la investigación en enfermedades raras con el lema: *"Lo raro es que no colabores"*.

Desde la fundación GentXGent, se pusieron en contacto con José A. Luján para colaborar con ellos a dar a conocer nuestra enfermedad en los medios de comunicación y participar en el Telemaratón.

Se grabaron varios spots publicitarios en los que se explicaban brevemente algunas enfermedades raras y la Ictiosis fue protagonista en uno de ellos.

Se hicieron también cuñas de radio y entrevistas con afectados que explicaron su situación ante la enfermedad.

Coincidiendo con las IV Jornadas de Trabajo de la Asociación en Canet d'En Berenguer, Valencia, Inma Arroyo y José A. Luján hablaron de la Ictiosis para los Informativos de Canal Nou.

Y en el Telemaratón GentXGent, entrevistaron en directo a la familia Luján-Juan.

Un cuento, un regalo... "Cuando me encuentres"

Una ilusión hecha realidad

Margarida Mestres

Si tienes una ilusión, compártela, puede que se haga realidad.

Alguien me dijo en una ocasión: *"si tienes una ilusión, compártela, puede que se haga realidad"*

Desde hace mucho tiempo en ASIC teníamos la ilusión de poder editar un cuento sobre la Ictiosis, en varias ocasiones se había hablado en los encuentros anuales de lo interesante que sería poder plasmar de forma sencilla a la vez que realista, las vivencias, las dificultades y los sentimientos de los afectados de Ictiosis, pero no parecía que pudiera ser sencillo.

¿Cómo era posible que una persona se pusiera en nuestra piel con tanta facilidad...?

Un día, que no olvidaré, conocí a Lluïsa Orriols y tuve la ocasión de compartir con ella la ilusión de realizar el cuento. Se entusiasmó con el proyecto y llegó a compartirlo con Marta Minella

La sensibilidad de Marta, la llevó a pensar al leer las revistas de ASIC que cayeron en sus manos, que en su ciudad, Vilanova i la Geltrú, a ella misma le había llamado la atención un joven con la piel diferente, siempre con capucha y circulando en bicicleta a toda velocidad, asociando así la Ictiosis con Oriol y deseando participar en esta aventura.

El destino que a veces juega malas pasadas, se llevó a Lluïsa, prematuramente, pero Dios quiso que la semilla que dejó en el corazón de Marta diera su fruto y le llevó a ponerse en contacto con Oriol, tan pronto le volvió a ver, de manera que intercambiando teléfonos, pudimos por fin conocer a Marta, una persona encantadora, cuya sensibilidad ante las dificultades de los demás ha quedado patente.

Tan sólo una entrevista en una tarde y captó de una manera extraordinaria el sentimiento de nuestros afectados, sus dificultades, sus preocupaciones y la necesidad de explicar que supone vivir con una Ictiosis, de tal manera que en un tiempo récord de un mes, nos presentó "Cuando me encuentres".

No puedo expresar lo que sentimos cuando nos leyó por primera su escrito. Las lágrimas afloraban sin poder reprimirlas. ¿Cómo era posible que una persona se pusiera en nuestra piel con tanta facilidad y pudiera expresar lo que a nosotros mismos nos costaba?

De una cosa estoy convencida, Marta no solo es una persona muy sensible, sino que también tiene una capacidad de empatía inimaginable. Esto sólo es posible con un corazón enorme y desinteresado como el que Dios le ha dado.

Hoy "Cuando me encuentres" ya es una realidad, gracias a Lluïsa, que hizo suya nuestra ilusión y supo compartirla. ■

Un pequeño gran relato...

Las ilustraciones sorprenden e invitan al juego a los más pequeños, a la vez que el texto acerca la enfermedad directamente y sin tapujos...

Pamen Caballero

Desde la Asociación Española de Ictiosis, queremos agradecerle a Marta su entusiasmo, su ilusión, su comprensión, su cariño, su forma de ser, y sobre todo, su saber entender enseguida nuestro día a día, a la hora de abrir su imaginación, su creatividad y su especial "caja de tesoros".

Sin ninguna duda, el cuento "Cuando me encuentres" está siendo para nosotros un tesoro muy especial.

Si alguna vez te encuentras con un enfermo de Ictiosis, es importante que lo reconozcas...

Este es el principal objetivo que tiene este pequeño gran relato. Este cuento está redactado con gran cariño por Marta Minella e ilustrado por ella misma con las sorpresas que guarda en su particular "caja de tesoros".

El relato parte de la idea de todo aquello que pueda sorprender, de los sentimientos que ello nos despierta y de cómo interiorizarlos en nuestra vida. Con la curiosidad propia del querer saber y del querer comprender antes que desconocer, pretende acercarse "al otro" de la manera más real.

Así llegamos a un diario de un afectado de Ictiosis, donde muestra abiertamente sus sentimientos, combinados con la realidad que supone vivir con la enfermedad con la que todos nosotros convivimos. Tanto es así, que nos convertimos en los héroes de nuestra vida cotidiana.

Las ilustraciones sorprenden e invitan al juego a los más pequeños, a la vez que el texto acerca la enfermedad directamente y sin tapujos a los más mayores y a ayuda también a que los más pequeños comprendan lo que le ocurre a esa persona cercana que padece Ictiosis. ■

Breve literario 1_

Entrega del primer ejemplar del cuento a Marta Minella

El 22 de abril de 2012 hicimos entrega en Vilanova i la Geltrú del primer ejemplar del cuento "Cuando me encuentres" a Marta Minella, su autora. Ella lo recibió con mucha ilusión y entusiasmo, y valoró el esfuerzo y el trabajo que para su publicación se había llevado a cabo.

"Cuando nos encontramos"
en Vilanova i la Geltrú
Presentación del cuento

Invitación

En un salón con encanto de uno de los edificios más emblemáticos de Vilanova i la Geltrú, Barcelona, se celebró la presentación oficial de este relato tan importante para nosotros. Parece ser que las presentaciones de los cuentos de Marta Minella y las actividades que tiene organizadas la editorial "El Cep y la Nansa", siempre congregan a un número importante de personas. Esta vez no fue para menos. Y si a ello nos sumamos los miembros de la Asociación Española de Ictiosis y los familiares y conocidos de la familia de Oriol, podemos afirmar que antes de empezar el acto, no quedaba ya una silla vacía.

Empezó hablando Cesca, que abrió el evento en representación de la editorial. Presentó el trabajo de Marta no como uno más, sino como un trabajo especial en el que la escritora se ha implicado e ilusionado como ella siempre sabe hacer.

Acto seguido, fue la propia Marta que de una forma dinámica y muy gráfica, haciendo participar a los más pequeños, contó la primera parte del cuento, esa que nos invita siempre, estemos con quien estemos, a tener una actitud de curiosidad y empatía. Una vez ya el cuento se centra en las vivencias de un afectado de Ictiosis, la lectura fue compartida por ella misma, con Margarida, Oriol, Laia y Montse. Un auténtico placer escuchar el relato de mano de los propios afectados.

A su término, Marta presentó a Pamen, invitándole a leer esos sentimientos de padres que aparecen al final del libro y que completan y complementan el relato, que tal y como califica Marta son palabras, *"impresionantes e imprescindibles, una forma de relatar con el corazón nuestra realidad"*. Antes de empezar la lectura, Pamen le agradeció a Marta la oportunidad de permitirle ser partícipe de esta publicación.

Antes de cerrar el acto, Chema dedicó también unas palabras de agradecimiento a Marta en primer lugar, por su especial sensibilidad. A Oriol por ser como es, por su especial simpatía, y por ser el referente para que este cuento sea hoy una realidad y, a Margarida y Joan, sus padres, porque un día tomaron la decisión de que hoy Oriol esté entre nosotros, y sin ellos no hubiéramos podido estar aquí. Laia, Oriol y Meritxell le entregaron un centro de flores a Marta con todo nuestro cariño y agradecimiento.

Emoción tras emoción, fue Margarida la que cerró la presentación, contando cómo "casualmente" había sido Marta quien encontró a Oriol y como había sido capaz con su gran sensibilidad de captar enseguida nuestro día a día, y plasmarlo en este gran regalo que nos llenó a todos de emoción. Tuvo un recuerdo especial hacia Maria Lluïsa Orriols, puesto que sin su interés e ímpetu, esta historia y este día tan especial tampoco hubieran sido posibles. Vaya nuestro recuerdo para ella, con la mirada puesta en el cielo. ■

Breve literario 2_

Marta Minella estuvo firmando cuentos el día 23 de abril en la Rambla de Vilanova

El 23 de abril de 2012 el cuento "Cuando me encuentres" se ofreció en el stand de la editorial "El Cep y la Nansa". A pesar de ser un lunes laboral en Cataluña, la Rambla de Vilanova i la Geltrú estuvo muy animada durante todo el día, e incluso la propia Marta estuvo firmando ejemplares. Todo ello hizo que fuera un día muy especial para los miembros de la Asociación Española de Ictiosis que allí pudimos estar.

Breve literario 3_

La feria del libro solidario 2012 de Arnedo en beneficio de la Ictiosis

El 27 de abril de 2012 la Asociación de Padres de Alumnos del Colegio Público La Estación junto con el Ayuntamiento de Arnedo, organizó la feria del libro solidaria 2012, cuya venta de libros usados iba destinada a la ASIC. Allí también tuvimos la oportunidad de que nuestro cuento "Cuando me encuentres" estuviera presente. Ana Martínez-Losa, junto con sus padres, pudieron dar a conocer las características de nuestra enfermedad.

Reflexiones a 300 km/h (I)_

- **Mi objetivo hoy en el trabajo:** llegar a Antequera.
- **Distancia a recorrer:** 890 km.
- **Tiempo para conseguir el objetivo en coche:** 9 horas con paradas.
- **Tiempo para conseguirlo en AVE:** 3 horas y 20 minutos sin paradas.
- **Personas que participan:** Sólo yo.
- **Mi objetivo hoy con la Ictiosis:** Recorrer todo el camino que pueda para que nuestros peques nos tomen el relevo más cerca de la meta. Su curación...
- **Distancia a recorrer:** Toda la vida.
- **Tiempo para conseguir el objetivo:** Me apetecería tomar el AVE más rápido del mundo pero además de que es inviable, quizás no disfrutaría del paisaje al pasar todo tan deprisa y no tener la opción de parar en ninguna estación.

  Entonces he tomado la decisión de coger el coche. Me costará más tiempo llegar pero podré disfrutar del paisaje y del entorno que me rodea.

- **Personas que pueden participar:** En el coche cabemos 5 y si fuera necesario podemos alquilar varias furgonetas o un autobús. El viaje es largo pero se hará más ameno en compañía. Cuando uno se canse de conducir puede coger otro el volante. Todos los que hacemos este viaje conocemos el destino...

  Cuento con vosotros y vosotros conmigo para que este coche que ya se ha puesto en marcha sólo se pare para disfrutar del paisaje y repostar gasolina...

  Todos conocemos nuestra función y conocemos la meta.

  Confío en que seáis siempre mis compañeros de viaje.

  Un abrazo y feliz viaje. ■

Pamen Caballero

La Ictiosis.
Nuestras palabras de padres

Tras la euforia de un embarazo más o menos normal, la alegría se transforma inmediatamente en dolor y en lágrimas. Recibes un diagnóstico, "Vuestro hijo padece Ictiosis". Te hacen saber que no se va a curar. Más tarde te informan de que es una alteración genética de la cual en la mayoría de los casos somos portadores ambos progenitores. Hasta entonces te preguntas qué ha pasado o qué has hecho mal para que tu hijo tenga que vivir siempre con una piel dibujada, áspera, envejecida, resquebrajada… Una piel que no va a poder descuidarse ni un solo día durante toda su vida.

A los meses sales del hospital, y pasas momentos muy críticos, no sabes, no conoces, piensas que no es posible que tu hijo pueda salir adelante, crees que te preparas psicológicamente para cualquier cosa que pueda deparar el destino. Los primeros meses, los primeros años, son duros, muy duros. Cuesta sentir que debajo de esa piel hay un niño que demanda afecto, que nos quiere y nos ama como cualquier otro, y que ante todo merece ser consciente de nuestra fortaleza.

Siempre es más duro sentir que nuestra enfermedad se ve. Nos sentimos juzgados, criticados, "quemados" por los ojos de los demás.

Intentas normalizar su vida y sus experiencias de niño. Aprendes a enfrentarte a la enfermedad. Pero siempre es más duro sentir que nuestra enfermedad se ve. Nos sentimos juzgados, criticados, "quemados" por los ojos de los demás. Desde el comienzo es plausible sentir que tu hijo se verá también abocado a las miradas y comentarios de la gente. Nos vemos obligados a justificarnos, a dejar claro que no contagiamos. Sentimos que es necesario contar como actuamos y como vivimos, cuál es el día a día de la enfermedad y enseñar a tu hijo como debe explicar lo que le ocurre. Quien entiende, se vuelve comprensivo y tolerante, te comprende a ti.

Todos recordamos nuestro primer contacto con un "igual". Unas palabras de consuelo o no. Todos recordamos a aquella persona que de una forma u otra nos estaba enfrentando a una realidad que nos gustaba o no, y de la que posiblemente seríamos mucho más conscientes tiempo más tarde.

Es fácil escuchar que no hay que perder la esperanza, pero solo con mantenerla, la piel no se mantiene.

Se suceden las etapas. De bebé pasa a niño pequeño, con el que poco a poco ves la luz. Empiezas a respirar a la vez que luchas por mejorar su calidad de vida, pero sigues encontrando obstáculos y sientes mucha indignación. Es fácil escuchar que no hay que perder la esperanza, pero solo con mantenerla, la piel no se mantiene. El día a día continua siendo duro… Mientras otros niños hacen deporte, estudian idiomas, música,… tú debes ser cauto, y pensar que la actividad extraescolar de tu hijo está en sus horas de bañera y de dolor físico y psicológico, y de sus constantes y abundantes y caras cremas. Y todo ello solo con la pretensión de poder mantener una estabilidad, esperando que no haya complicaciones, tanto de movilidad, como con la vista o con el oído. Y siendo muy consciente de que si bajas la guardia un día… su piel lo paga.

Llega el momento en el que el niño se rebota, se revela, te dice que no quiere ser así, que no quería haber nacido así, te pregunta por qué ha nacido así, consigues saber que su rabieta se debe a que él quiere ser como los demás, te pregunta que si se curará. Generalmente, a muy corta edad y a bocajarro. Cuando todavía no estás preparado para este tipo de preguntas y reflexiones. Meditas la respuesta más adecuada para el momento, contestas, mantienes el tipo, y sufres a escondidas. Te cambiarías por él.

El día a día de nuestra enfermedad es mucho más de lo que se puede transmitir con palabras. No solo el esfuerzo físico sino sobre todo el psicológico, ver que tu hijo está peor, que su piel está seca, agrietada

En una sociedad donde lo que domina es el mundo de la imagen, donde nuestra enfermedad a simple vista puede producir rechazo, es importante **no ocultar** lo que se padece.

o descamada enteramente. Que estás intentando frotar en el baño y a continuación dar cremas, y protesta porque siente picor, dolor o escozor, y nosotros insistimos en que no pasa nada, que tiene que dejarse cuidar para estar mejor, aunque tú sabes y él aprende que esa mejoría es tan solo momentánea. Es muy duro, porque los dos tenemos nuestro punto de razón: nosotros, que sufrimos porque nuestro hijo está mal y no es justo; y el niño, harto, que no lo entiende y simplemente te expresa lo que siente. Todo marca y cala hondo, vives y sientes de forma diferente que el resto de amigos y familiares, porque en el fondo nadie puede terminar de "ponerse en nuestra piel".

Y aunque ese dolor vaya aminorando, nunca terminara por desaparecer. Parece que se desvanece con los gestos de amor y afecto de tu hijo. Cuántos besos, abrazos,… agradecen y compensan ese suplicio físico y psicológico… Cuantas veces se tiene la sensación de que se ven obligados a ser mucho más maduros en algunos aspectos que la mayoría de niños de su edad…

Solo el respeto hacia sus amigos, revierte en que sea respetado, sabiendo que los amigos de verdad son los que nos quieren por lo que somos.

El niño crece y sigues luchando, y te intentas adaptar a esa nueva etapa que supone su concienciación y su autonomía. Los padres pesados que constantemente repiten y repiten como deben ser sus baños y la aplicación de sus cremas cuando quieren "huir del nido" para ir de excursión o a dormir a casa de un amigo, o simplemente porque está llegando la hora en que debemos favorecer que asuma sus cuidados. Y además de asumir, que lo considere normal y habitual, que no por ello es diferente a los demás niños.

Cuando alcanzan cierta edad, llegada la adolescencia y juventud, es evidente que tiene que haber llegado a ser autónomo, porque él así lo ha demandado o porque la vida así debe depararlo, aunque es inevitable pensar que estaba mucho mejor cuidado cuando eras tú quien te ocupabas de él. Llegados a ese punto, su carga emocional es importante, y habrá sido fundamental lo que hayamos sido capaces de transmitirle, la confianza que tenga consigo mismo y con sus amigos.
La confianza que deposite en su grupo de referencia es fundamental para que sea recompensada en la ayuda que le presten desinteresadamente.
Si conocen su enfermedad, no reusarán en prestarle su apoyo, en decir incluso "date un poco de crema que estás seco". Solo el respeto hacia sus amigos, revierte en que sea respetado, sabiendo que los amigos de verdad son los que nos quieren por lo que somos.

Cierto es que en la etapa adulta, las sensaciones emocionales que se tenían en etapas anteriores, maduran y puede que ya no tengan la misma importancia. No ocurre así con los cuidados.
No es sencillo vivir con Ictiosis: dependerá de cómo te haya tratado la vida o como la hayas tratado tú, de la severidad de la enfermedad,…
En una sociedad donde lo que domina es el mundo de la imagen, donde nuestra enfermedad a simple vista puede producir rechazo, es importante no ocultar lo que se padece. Es necesario aceptar las cosas como son, al fin y al cabo, no poseemos otro cuerpo y hemos tenido que aprender a vivir con este envoltorio tan especial. Solo así, desprendiéndonos de esa coraza emocional que nos rodea, admitiendo que es muy difícil no ser y no sentirse observado, aceptaremos que nuestro problema con la piel es solo un problema más y podremos vencer nuestros temores.

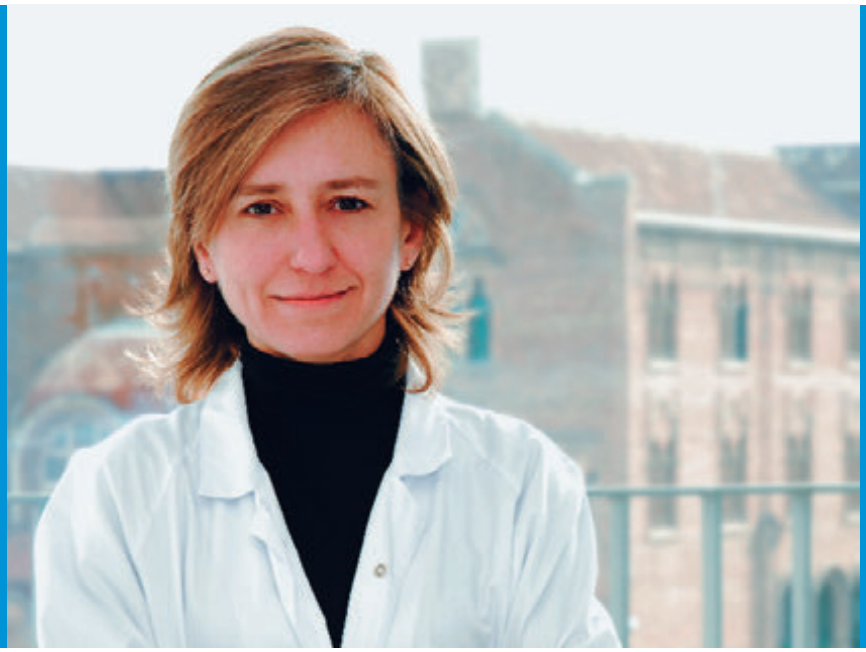
Cuando me encuentres,… desde la comprensión, desde el respeto, desde la esperanza, desde la lucha y el deseo de que algún día haya una cura, te hacemos llegar nuestros sentimientos de padres. ■

Nuestras palabras de padres…

Reflexión publicada en el cuento "Cuando me encuentres" con el fin de dar a conocer la enfermedad.

Dra. Eulalia Baselga
Jefe Clínico, Unidad de Dermatología Pediátrica. Servicio de Dermatología
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Uso de Retinoides en las Ictiosis



En nuestro país el único retinoide disponible para el tratamiento de las Ictiosis es el acitretino (Neotigason®). El acitretino es el metabolito activo del etretinato y se acumula menos que éste en nuestro organismo por lo que el etretinato (Tigason®) dejó de utilizarse hace años.

Las Ictiosis son un grupo muy heterogéneo de entidades caracterizadas por la presencia de escamas y descamación de la piel. El tratamiento suele basarse en la aplicación de agentes queratolíticos tópicos e hidratación. Sin embargo las formas más severas de Ictiosis suelen beneficiarse del tratamiento con retinoides orales. En nuestro país el único retinoide disponible para el tratamiento de las Ictiosis es el acitretino (Neotigason®). El acitretino es el metabolito activo del etretinato y se acumula menos que éste en nuestro organismo por lo que el etretinato (Tigason®) dejó de utilizarse hace años.

El acitretino es un fármaco que normaliza la proliferación, diferenciación y cornificación de las células de la epidermis. Se administra por vía oral y la absorción del mismo mejora si se ingiere después de haber comido. El acitretino se elimina por vía hepática y renal, por lo que es importante antes de su administración comprobar el funcionamiento del hígado y del riñón. El acitretino es teratógeno es decir puede causar malformaciones fetales si se administra durante el embarazo por lo que hasta un año después de su suspensión las mujeres que lo toman deber seguir un método anticonceptivo seguro.

¿El acitretino cura la Ictiosis?

Actualmente no existe una curación definitiva para las distintas formas de Ictiosis, pero el acitretino mejora algunos de los problemas y síntomas de la Ictiosis.

¿En qué tipos de Ictiosis es efectivo el acitretino?

El acitretino puede ser útil en las formas más graves de Ictiosis congénitas autosómicas recesivas: Ictiosis lamelar/eritrodermia ictiosiforme no ampollosa, bebé colodión, feto arlequín, queratodermias palmoplantares, y Síndrome de Sjögren-Larsson, entre otras.

¿Qué efectos indeseables puede tener el tratamiento con acitretino?

El acitretino es teratógeno, es decir puede causar malformaciones fetales, por lo que no se puede utilizar en mujeres que deseen embarazo. Una vez

interrumpido el tratamiento con acitretino se debe mantener la anticoncepción por un mínimo de dos años. Su uso en varones en edad de reproducir no altera la fertilidad ni afecta al feto. En general el acitretino es un fármaco bien tolerado. Los principales efectos indeseables son los cutáneo-mucosos. El acitretino produce sequedad de los labios y condiciona la aparición de fisuras y boqueras; sequedad de la mucosa nasal que puede manifestarse con sangrados frecuentes por la nariz; y sequedad de la conjuntiva ocular que puede manifestarse como intolerancia a la luz (fotofobia), lagrimeo o intolerancia a las lentes de contacto. Así mismo puede producir alteraciones en la lengua y hay quien refiere una alteración en el gusto durante el tratamiento con acitretino. Durante el tratamiento con acitretino la piel se vuelve mas fina y descama especialmente en manos y pies pero en el caso de la Ictiosis este es el efecto que se busca. Puede notarse una aumento de la fragilidad cutánea de manera que la piel se erosiona con más facilidad durante el tratamiento por lo que no se recomienda por ejemplo depilación con cera. En ocasiones se observa una pérdida de cabello aunque en pocos casos llega a ser preocupante. Las uñas también se vuelven más frágiles y pueden aparecer panadizos e inflamación alrededor de las uñas. Por último hay que tener en cuenta que durante el tratamiento con acitretino la piel es más sensible al sol y se quema con más facilidad. El acitretino puede disminuir la visión nocturna.

En cuanto a la toxicidad en órganos internos el acitretino puede ser tóxico para el hígado. En un 15% de los pacientes se observa una elevación transitoria y reversible de las transaminasas que no obligan a parar el tratamiento. Es muy raro que el acitretino provoque una hepatitis grave, pero debe vigilarse especialmente en pacientes que tiene el hígado alterado por otros motivos: por este riesgo de toxicidad hepática debe evitarse un consumo excesivo de alcohol durante el tratamiento con acitretino.

El acitretino puede aumentar los niveles de colesterol y triglicéridos en la sangre. Este es un efecto que depende de la dosis y suele ser reversible al parar el tratamiento. En caso de producirse estas alteraciones suelen controlarse bien con una dieta pobre en grasas y colesterol. En pocos casos es necesario dar tratamiento médico para disminuir el colesterol.

Uno de los efectos indeseables más temido por los pacientes, especialmente por los padres de los niños en tratamiento son los efectos osteomusculares. Cuando se utilizaba el etretinato se habían detectado varios casos de calcificación de los ligamentos y tendones paravertebrales. Así mismo se habían descrito casos de hiperostosis (engrosamiento) de los huesos y cierre prematuro de las epífisis (centro de crecimiento del hueso). Sin embargo, no hay evidencia científica suficiente de que suceda lo mismo con el acitretino, pues se han publicado muy pocos casos y en la mayoría han sido hallazgos radiológicos que no producen ningún síntoma. Por ello, aunque durante mucho tiempo se han venido realizando radiografías periódicas de la columna y de los huesos largos en pacientes tratados con acitretina, actualmente ya no se recomienda porque suponen irradiar al paciente sin que sea claro el beneficio que obtenemos. La única recomendación en este sentido es estar atentos si aparece algún dolor óseo y en los niños un seguimiento bianual o anual de su curva de crecimiento. A veces el acitretino puede provocar dolores musculares y articulares. →

Efectos indeseables frecuentes	Solución
Boca seca	Se puede mascar chicle o tomar caramelos sin azúcar
Ojos secos	Existen lágrimas artificiales
Piel y labios secos, descamación	Use hidratante cada día y barra de labios
Disminución de la visión nocturna	Vigile si tiene que conducir por la noche o manejar maquinaria
Sensibilidad al sol	Use factor de protección alto
Caída de cabello y alteración de la textura del mismo	Estos efectos se normalizan al suspender el tratamiento
Dolores musculares y articulares	No haga ejercicio intenso
Sangrados nasales, uñas frágiles, dolor de cabeza, inflamación de las encías, alteraciones del gusto.	Háblelo con su médico

¿A qué dosis debe administrarse el Acitretino?

El acitretino suele administrarse a dosis entre 0,5-1 mg/kg peso día. La dosis viene muchas veces determinada por los efectos indeseables muco-cutáneos.

¿Qué controles se deben seguir durante el tratamiento con acitretino?

Durante el tratamiento con acitretino deben realizarse de manera periódica analítica sanguínea con controles de colesterol, triglicéridos, función hepática y renal. Al principio estos controles deben ser quincenales o mensuales pero después suele bastar con un control cada 3-6 meses.

Como ya se ha comentado no se considera necesario realizar radiografías seriadas de manera periódica o rutinaria. Solo se solicitaran en caso de molestias y dolores.

¿El tratamiento con acitretino se puede interrumpir? ¿Qué pasa al parar el tratamiento?

El tratamiento con acitretino se puede interrumpir en cualquier momento. Al interrumpir el tratamiento la Ictiosis vuelve al estado basal de antes de iniciar el tratamiento.

¿Durante el tratamiento con Acitretino pueden tomarse otros fármacos?

Durante el tratamiento con acitretino se pueden tomar la mayoría de fármacos. Debe tenerse precaución sin embargo con el uso concomitante de tetraciclinas porque pueden producir hipertensión endocraneal; vitamina A porque el acitretino es un derivado de la vitamina A y podría provocarse una hipervitaminosis; Antidiabéticos orales por el riesgo de hipoglucemia; Metotrexate porque es un fármaco hepatotóxico y su uso combinado con acitretino puede provocar hepatitis graves. ■

↘Reflexiones a 300 km/h (II)_

Hace unos meses camino de Antequera escribí una reflexión a la misma velocidad... Hoy camino de Zaragoza, a la vuelta del tercer foro ISDIN, la voy recordando.

Realmente la velocidad es lo que menos importa. Lo que nos debe importar son las personas. Los niños, jóvenes y adultos de los que hablamos en nuestros foros.

El camino hasta conseguir nuestro objetivo, sin ninguna duda, es largo. Lo estamos emprendiendo. Abramos puertas y ventanas, y estemos atentos. Serán muchas las personas que se crucen y muchos los pequeños proyectos que tendremos que llevar a cabo. Todo forma parte del todo y la buena consecución de éstos nos animará y será el impulso para que otros se unan a nosotros.

Hoy hemos recibido una buena noticia... Estamos a las puertas de un posible proyecto. Debemos estar atentos, debemos seguir desde nuestra posición, animando e implicando. Nuestra insistencia, nuestro trabajo, nuestras reflexiones, nuestras palabras adecuadas a quienes quieran escucharlas y todo el ánimo que desprendemos... quizás empiecen a dar sus primeros resultados. Quizás nuestro ímpetu y energía está calando como lo hace la primera lluvia de primavera en aquellos que tienen que implicarse con nosotros: dermatólogos y laboratorios. Las reflexiones de una niña de 5 años, de sus amigos y de sus padres son verdaderos chubascos de agua fría para quienes tienen la suerte de escucharlos.

Están siendo muchas horas de trabajo, pero estamos viendo los primeros resultados. "*Poco a poco...*"

"*Poco a poco...*", pero sin perder el tiempo en aquello que lo único que nos aporta son malos rollos.

Tengo claro que formamos un buen equipo, y está siendo trabajo de todos. Y os aseguro que no estamos solos. Estoy convencido de que nos están llevando de

Chema Soria

la mano. Por eso digo que teniendo claro cuál es nuestro objetivo van a ser muchas las personas que se cruzarán en nuestro camino, no será por casualidad y nos hará más gratificante el camino.

A 300 km/h. en un AVE que lleva 40 minutos de retraso. ¿Qué hubiera pasado si hubiera llegado a tiempo? Quizá los problemas que van surgiendo forman parte del éxito en nuestro ánimo. Adelantémonos a las circunstancias pero aceptemos las demoras con paciencia.

No debemos olvidarnos cuál es nuestro objetivo. Simplemente pensemos en él y trabajemos por ellos, por nuestros hijos, por nuestros afectados. Bastantes problemas tenemos ya como para calentarnos la cabeza con otros.

A 300 km/h. las reflexiones brotan a la misma velocidad... y ya estoy llegando a mi destino, Zaragoza, a pesar del retraso de 40 minutos. Realmente no ha sido la velocidad lo importante. Ha sido no bajarme del tren y conocer el destino. Y lo más importante, saber que os tenía desde la distancia aquí conmigo. En el mismo tren, con el mismo destino.

Bienvenidos a este tren.

He tomado una foto en la estación de partida. La foto de la estación de llegada la tenemos que hacer juntos.

Un abrazo y feliz viaje. ■

Luis Alberto Vázquez y Caridad Pérez
Médicos y padres de un joven afectado de Ictiosis Lamelar

Neotigasón, nuestro aliado

Queridos afectados y familias hemos decidido escribir este pequeño artículo sobre el Neotigason, el único medicamento sistémico vía oral con el que contamos actualmente para tratar los diferentes tipos de Ictiosis. Este medicamento ha cambiado la vida de nuestro hijo pero hay que tener en cuenta que aunque nos aporta grandes beneficios siempre debemos vigilar muy estrictamente sus efectos colaterales por esto son tan importantes los controles analíticos evolutivos y nuestra visita al Dermatólogo.

La acitretina o también conocido como Neotigason es un producto sintético relacionado estructuralmente con la vitamina A, que presenta a las dosis adecuadas un buen efecto terapéutico sobre la Ictiosis, Psoriasis, enfermedad de Darier y otras afecciones cutáneas relacionadas con trastornos de la queratinización.

La literatura médica recomienda una dosis inicial en adultos de 25-30mg/día sin llegar a superar 75mg/día. En niños, la dosis es de 0,5-1mg/Kg/día con un tope máximo de 35 mg/día. Estas dosis pueden variar en dependencia de varios factores y especialmente de la gravedad y la penetrancia genética de cada enfermo.

Este medicamento se contraindica en: el embarazo, la lactancia, en pacientes con insuficiencia hepática y renal y en casos de hipervitaminosis A o de hipersensibilidad al producto.

Produce además una serie de efectos adversos, entre los más frecuentes se encuentran:

1. Hipertensión endocraneana benigna, cuando se usa con tetraciclinas.
2. Sequedad y a veces erosiones de boca (queilitis), mucosas nasales o conjuntivales.
3. Sensibilidad del paciente a la luz solar, fotosensibilidad.
4. Debilitamiento y caída del cabello.
5. Aumento de los niveles en sangre de enzimas hepáticas y en ocasiones ictericias (coloración amarilla de piel y mucosas).
6. Si existen antecedentes familiares de trastornos lipídicos, obesidad, abuso de alcohol, Diabetes Mellitus, es más probable que se puedan apreciar durante el tratamiento con Neotigason elevaciones de los niveles sanguíneos de triglicéridos con los efectos perjudiciales sobre el organismo que esto conlleva.

Es una suerte que estos efectos se presenten en muy bajo porcentaje de pacientes y que puedan ser revertidos con la suspensión de la medicación, por lo que la mayoría de los afectados de las enfermedades al inicio mencionadas que son tratados con este producto disfrutan de sus beneficios. Pero qué doloroso resulta que una mejoría tan espectacular pudiera verse entorpecida por cualquier efecto adverso, qué triste y difícil resulta que una mujer en edad fértil se vea privada de la oportunidad de ser madre por temor a empeorar de su enfermedad antes y durante el embarazo debido a la imprescindible necesidad de suspender la medicación para evitar efectos teratogénicos (patológicos) en el niño.

La Ictiosis es una de esas enfermedades que no cuentan con un arsenal importante de medicamentos sistémicos que puedan sustituirse unos por otros en casos de efectos colaterales y sobre todo en el período pregestacional y gestacional, esta es una línea que pudiera ser abordada por los investigadores para intentar crear nuevos medicamentos mucho más seguros y eficaces redundando en la mejoría física, estética y psicológica de los enfermos y la tranquilidad de los familiares, seguros de que éstas estarían garantizadas en cualquier período de la vida, ojalá en un futuro no muy lejano no dependamos únicamente del Neotigason y otros fármacos se sumen para hacer más seguro nuestro porvenir. ■

Fotos del hijo de Luis Alberto y Caridad antes y después del tratamiento con Neotigasón

Dra. Angela Hernández Martín
Servicio de Dermatología.
Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid

Estudio sobre "La Prevalencia de Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas en España"

Breve resumen del Estudio sobre la Prevalencia de Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas en España que la Dra. Ángela Hernández ha coordinado. El estudio completo se publicará próximamente en el Journal of the American Academy of Dermatology (Revista de la Academia Americana de Dermatología), pero ya está disponible en su versión digital, www.eblue.org

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 ampollosa, 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.

En España no 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 oscila entre los 7,2 y los 16,2 casos por millón de habitantes, es decir, que en nuestro país habría entre 300 y 600 afectados. 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.

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 y máster en Epidemiología. La Dra. Beatriz Aranegui, actualmente dermatóloga del Hospital Clínico San Carlos, participó en el análisis de los datos recogidos en nueve servicios de dermatología españoles, entre los que se incluyen el hospital de Universitario de Salamanca (Profesor Pablo de Unamuno), el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (Dra. Laura Rodríguez Pazos y Dr. Manuel Ginarte), el hospital La Paz de Madrid (Dra. Marta Feito y Dr. Raúl de Lucas), el hospital San Juan de Dios (Dra. M.ª Antonia González Enseñat y Dra. Asunción Vicente), el hospital de San Pablo de Barcelona (Dra. Eulalia Baselga), el hospital Virgen Macarena de Sevilla (Dra. Begoña García Bravo), el Hospital Son Espases de Palma de Mallorca (Dra. Ana Martín Santiago), y el Centro de Diagnóstico Molecular del Departamento de Biomedicina de Salamanca (Dra. Sara Ciria y Profesor Rogelio González Sarmiento). También participó la propia ASIC, cuya colaboración fue de enorme valor, tal y como han agradecido expresamente los investigadores.

Con este estudio se abre una vía de colaboración entre distintos hospitales, los centros de diagnóstico molecular y ASIC, cuyo objetivo primordial es mejorar el conocimiento de las Ictiosis y sobre todo 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. ■

Unidades de Referencia para las Ictiosis: una necesidad urgente en España

Los dermatólogos que trabajamos habitualmente en el ámbito pediátrico conocemos bien las consecuencias de padecer una enfermedad cutánea genética. El diagnóstico puede ser más o menos sencillo, pero en todos los casos precede a serias dificultades en la vida cotidiana del paciente y su familia derivadas no sólo de la propia enfermedad, sino también del desconocimiento de la misma por parte del entorno asistencial.

Por suerte (o puede que por desgracia, porque su rareza puede minimizar su importancia) las Ictiosis más graves son enfermedades raras, es decir, su prevalencia es menor de 1 afectado por cada 2.500 individuos. Un estudio muy reciente ha estimado que en España tenemos una prevalencia de Ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) que oscila entre los 7,2 y 16,2 casos por millón de habitantes. Pero todavía más importante, este trabajo ha puesto de manifiesto que la mayoría de los pacientes no son atendidos en una consulta especializada, es decir, no disponen de un hospital accesible con profesionales expertos y medios materiales y humanos suficientes, datos que indican que su atención sanitaria es francamente mejorable. Como en España no disponemos de centros de referencia de enfermedades raras oficialmente reconocidos, los pacientes no pueden ser derivados a los hospitales con los mejores medios para abordar su enfermedad.

Según los cálculos más conservadores, en España hay como mínimo 288 pacientes con ICAR. Si tenemos en cuenta el número de habitantes por comunidad autónoma, los casos esperados en cada región española variarían entre los 60 afectados de Andalucía o los 53 de Cataluña, y los dos de La Rioja o incluso un único paciente en las Comunidades Autónomas de Ceuta y Melilla. Evidentemente, la distribución teórica de afectados varía en función de la densidad poblacional, lo cual es un dato fundamental a la hora de asignar recursos sanitarios, y más particularmente a la hora de crear centros de referencia. En las enfermedades de prevalencia tan baja como las Ictiosis, es esencial contar con unidades de referencia donde profesionales expertos se encarguen de confirmar el diagnóstico de laboratorio, informar sobre el pronóstico, ofrecer consejo genético y, de modo general, manejar las complicaciones en colaboración con otros especialistas. A la inversa, para que los Centros de Referencia adquieran esa experiencia, deben recibir un número suficiente de pacientes, ya que de poco sirve crear infinidad de centros de referencia donde, en la práctica, apenas se vean enfermos. Además, estas unidades de referencia deben ser accesibles y ubicarse a una distancia prudencial del domicilio del enfermo, para que el acceso a la asistencia no ocasione un excesivo trastorno personal, laboral, y/o económico. Según nuestros cálculos de prevalencia, sería razonable disponer de centros de referencia nacionales al menos en las comunidades autónomas de Andalucía, Madrid y Cataluña, mientras que los afectados de áreas limítrofes sin un volumen autonómico mínimo de pacientes podrían acudir al Centro de Referencia más cercano. La fragmentación del sistema sanitario español debería, en estos casos, soslayar intereses políticos y entender la necesidad de unificación de la atención sanitaria en beneficio del paciente.

¿Cómo se crea un Centro de Referencia de Ictiosis?

Además de la prevalencia estimada (volumen de pacientes esperado en cada comunidad autónoma), es importante que los centros de referencia dispongan de medios materiales y humanos capaces de resolver las potenciales complicaciones que tengan que afrontar los pacientes. Los especialistas involucrados deben procurarse la mejor formación sobre la Ictiosis, ya que no se trata de patología parecida a ninguna otra. Otro aspecto fundamental de las unidades de referencia es la comunicación entre profesionales, ya que es imprescindible el establecimiento de una red protocolizada de trabajo y la continuidad asistencial. Especialmente importante es la colaboración con los centros de diagnóstico de laboratorio. En España disponemos de al menos de dos centros para el diagnóstico molecular de los distintos tipos de ARCI, →

en el Departamento de Biología Molecular de la Universidad de Salamanca y la Fundación de Medicina Xenómica de la Universidad de Santiago de Compostela. No se trata de poner nombre a una enfermedad, sino de avanzar el pronóstico y predecir las complicaciones. Por otra parte, los centros de referencia deben articular el paso de la atención pediátrica a la asistencia en la edad adulta. Del mismo modo, hay que intentar que la comunicación con los hospitales periféricos sea fluida, y que los pacientes puedan acceder sin problemas a los centros de referencia. Incluso sería deseable que los especialistas expertos en Ictiosis impartieran formación básica a los profesionales que sólo ven esporádicamente a pacientes con estas enfermedades, para éstos conocieran los protocolos de actuación y los utilizaran en consecuencia.

No podemos olvidar que el objetivo último de los centros de referencia es procurar el mejor cuidado a los pacientes desde su nacimiento. No se trata de prestigio profesional ni de etiquetar la enfermedad, sino de informar a los padres sobre el pronóstico, anticipar y tratar las complicaciones, facilitar el eventual acceso al consejo genético y apoyar al afectado y a su familia de manera continuada en el tiempo. Y para conseguirlo, sería necesario establecer centros de referencia para Ictiosis ya. ■

↘Colaboración_

Registro Nacional de Afectados de Ictiosis en el Intituto de Investigación de Enfermedades Raras Carlos III

Los encargados de coordinar el Registro de Enfermedades Raras a Nivel Nacional son el Dr. Manuel Posada e Ignacio Abaitua, responsables del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) Carlos III.

> *Los Registros y bases de datos son instrumentos clave para enriquecer los conocimientos sobre las enfermedades raras y desarrollar la investigación clínica. Es la única forma de reunir datos que permitan obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica.*
>
> *Al Dr. Manuel Posada tuvimos la oportunidad de conocerle en junio de 2007 cuando participó en nuestras Jornadas en Navacerrada, explicándonos el Biobanco y realizando en las propias jornadas las extracciones para el mismo. Actualmente Ignacio Abaitua colabora en esta labor.*

El estudio epidemiológico de prevalencia de la Ictiosis ha sido el primer paso dado por la Dra. Ángela Hernández, dermatóloga del Hospital Niño Jesús y del resto de facultativos que han colaborado con ella. De ahí su importancia en registrarnos como afectados de Ictiosis, para así facilitar su trabajo.

Los Registros de pacientes son herramientas epidemiológicas que utilizan la recogida sistemática de datos desde el comienzo y desarrollo de la enfermedad, cuyo objetivo es:

- Favorecer la investación etiológica y clínica.
- Contribuir a la planificación de recursos que los servicios de salud deben proveer para la atención de familias y enfermos.

El Registro de Enfermedades Raras pretende ser un instrumento para avanzar en el conocimiento de las Enfermedades Raras así como para potenciar su investigación y para ayudar en la planificación de los recursos sanitarios necesarios para la atención a los pacientes con estas patologías.

Todo esto conlleva una gran dificultad para poder llevarse a cabo por lo que cuenta con la amplia colaboración de las Asociaciones de pacientes así como de los investigadores interesados en ellas y en las administraciones, especialmente en las autonómicas.

> *Gracias a todos vosotros por haber participado en el trabajo de inclusión de nuestros afectados de Ictiosis en el Registro del IIER.*
>
> *Los que todavía no lo hayáis hecho, estáis a tiempo, os facilito la página web del registro:*
>
> ***https://registroraras.isciii.es***
>
> *Con todo esto pretendo hacer ver la importancia de existir y ser visibles a nivel oficial, para que la Ictiosis sea una enfermedad más dentro de investigaciones, prestaciones sanitarias y recursos sociales.*
>
> *En definitiva un conjunto de aspectos que hagan que la Calidad de Vida de los afectados de Ictiosis sea cada vez mejor.*
>
> *Desde ASIC nuestro agradecimiento al Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras de Burgos, CREER, por su colaboración.* ■

Inmaculada Arroyo

Pamen Caballero

¿Qué cremas y productos usamos?

Hace aproximadamente dos años, se elaboró un cuestionario que pretendía recoger un listado de cremas y productos que utilizamos como afectados de Ictiosis con el fin de hacer un estudio del que todos podamos disponer para nuestro propio beneficio e incluso para poder informar a nuestros dermatólogos.

Supongo que a todos los que convivimos con la Ictiosis, nos gustaría encontrar esa crema o producto "maravilloso" que a falta de curar, por lo menos nos alivie físicamente y nos ayude a que nuestra enfermedad se aprecie lo menos posible.

Con esa inquietud, desde que tuve la oportunidad de sentirme una más en la Asociación, pensé que sería bueno para todos nosotros tener un estudio hecho de los productos y las cremas que utilizamos a diario. Anteriormente, se había recogido una lista de cremas, que a cualquiera nos pudo ser útil, sin embargo, aportaría sin duda mucha más información, si de ese listado de productos pudiéramos saber qué tipo de Ictiosis padece quien utiliza determinadas cremas, y si quien lo usa es un niño, un joven o un adulto.

Basándome en la propia experiencia con Genoveva, que en aquel momento era todavía muy pequeña y había usado y usaba todavía muchas cremas para las distintas partes del cuerpo, elaboré un primer borrador que poco a poco se fue perfilando, con la intención de poder recoger esa información en las jornadas de 2010.

Se me sugirió que ya que la encuesta se llevaba a cabo, estaría bien recabar también información acerca de los retinoides (cantidad de gente que toma, dosis, efectos secundarios,…) Sin experiencia en ello, puesto que mi hija no toma Neotigasón, amplíe la encuesta pocos días antes de juntarnos en Madrid.

Al no vernos allí todos, remití por correo ordinario dicha encuesta a los afectados restantes junto con la encuesta *"Tu opinión es importante"* y al cabo de unos meses, tiempo más que prudencial, realicé los análisis de ambas.

La primera, que pretendía valorar y recoger las distintas opiniones que tenemos sobre la Asociación, se comentó en Jaraba en diciembre de 2010, se publicó un resumen en la revista pasada con aquellos aspectos más fundamentales y volvió a servir de punto de partida en la jornada de trabajo de Canet.

De la segunda, el cuestionario de cremas, estaba elaborado su informe para las jornadas de Becerril de la Sierra en junio de 2011 pero no fue considerado oportuno comentar nada al respecto en dicho encuentro. Tras dichas jornadas envié un correo electrónico a todos aquellos afectados que en su encuesta me habían facilitado su e-mail.

En la jornada de trabajo de Canet, en diciembre de 2011, se comentó esto último, y se llegó a la conclusión de que sería bueno hacerlo llegar al resto de socios por e-mail con el fin de que de dicha información nos pudiéramos beneficiar cuantos más afectados mejor y facilitarlo a cuántos médicos especialistas considerásemos oportuno. Ya que se plantea en numerosas ocasiones el gran desconocimiento que existe de nuestra enfermedad, debemos ser nosotros los primeros en aportar información a los especialistas.

Hace pocas semanas intenté remitirlo al mayor número de afectados posible. Pero todos sabemos que no siempre es viable tener la seguridad de que dicha información llega y muchos correos llegaron devueltos. Por eso, te invito a que si cuando leas estas líneas no has recibido dicho informe te pongas en contacto conmigo a través de mi cuenta de correo (pamencaballero@gmail.com) y te mandaré el dossier con las conclusiones.

Partiendo de la base de que ya han pasado dos años desde el inicio del cuestionario, de que todos cambiamos hábitos, que se comercializan nuevas cremas y productos, que los niños crecen y empiezan a usar otros productos,… se considero en las pasadas jornadas de trabajo la posibilidad de repetirlo cada cierto tiempo.

Me gustaría dejar patente que es una información de la que nos podemos beneficiar todos y de la cual, en este momento, soy consciente de que ya son conocedores algunos dermatólogos y que no la han echado, como se suele decir, en saco roto. Y en mi modesta opinión, creo que, como Asociación, el tener determinados estudios hechos también nos muestra como una Asociación seria y con ganas de luchar por la mejora de nuestros afectados.

Pero para ello, la próxima vez que se considere oportuno repetir dicho estudio, sería bueno que nos implicáramos todos, aunque sólo sea a la hora de responder a la encuesta que se nos hace llegar.

A la larga, aunque tengamos unos cuidados muy asentados y que consideremos buenos, cualquier información que nos pueda llegar de los productos que utilizan otros afectados nos puede venir bien en cualquier momento y que de nuestra información también pueden beneficiarse otras personas.

Por eso, os invito a que si consideráis oportuno hacerme llegar cualquier tipo de sugerencia acerca de una próxima elaboración de otra encuesta, con el fin de que todas nuestras necesidades queden cubiertas, no dudéis en hacerlo llegar a mi correo. ■

M.ª Inmaculada Arroyo

TAG, Together Against Genodermatoses

Juntos contra las genodermatosis. Paris 13-15 · octubre · 2011

La sesión de trabajo de TAG (Juntos contra las Genodermatosis: una de ellas la Ictiosis) se llevó a cabo el 13-15 de octubre de 2011, este proyecto está cofinanciado por la Comisión Europea.

Fue organizado por MAGEC - Necker, el Centro Nacional de Expertos para las Enfermedades Genéticas de la piel y la Fundación René Touraine en Necker-Enfants Malades Hospital de París.

En 2011, gracias a dicha Jornada de Trabajo, la Fundación René Touraine, ha contribuido a mejorar la atención médica y apoyo social para pacientes que sufren de enfermedades raras de la piel, severas y genéticas en los países de la Unión Europea, el Mediterráneo y Oriente Medio.

Con la RED Genodermatosis, la Fundación René Touraine ha logrado las siguientes acciones:

- Sesiones de formación para enfermeras, especialistas y representantes de los pacientes.
- Una reunión con las empresas de dispositivos médicos y farmacéuticos que desean mejorar la atención al paciente. Estuvieron presentes los laboratorios dermatológicos: Pierre Fabre, Ducray, Isdin, Anthelios La Roche Posay.
- Una sesión anual de trabajo reuniéndose 145 participantes entre especialistas, enfermeras, asociaciones de pacientes, científicos, autoridades de salud pública, procedentes de 25 países. Tuve la suerte junto con la Dra. Ángela Hernández, dermatóloga del Hospital Infantil Niño Jesús de Madrid, de formar parte de la representación española de Ictiosis. Se me ofreció dicha oportunidad por ser enfermera del CREER, madre de un niño con Ictiosis y socia de ASIC.
- Un estudio sobre «consejos y sugerencias» desarrollado por los pacientes y cuidadores para mejorar la vida cotidiana de estas enfermedades, los medicamentos, cremas, dispositivos médicos y otros productos necesarios para mejorar la atención al paciente; lo que los expertos pueden aportar y lo que esperan de los proyectos de colaboración en el campo de diagnóstico, atención, formación, capacitación, investigación clínica y terapéutica.

Para este 2012 está previsto, gracias a la Fundación René Touraine lo siguiente:

- Crear una página web con nueva valoración de las principales acciones y los socios de la RED genodermatosis.
- Elaborar un directorio de puesta a disposición de los pacientes y los profesionales de la salud de la lista de los servicios prestados en cada país para pacientes que sufren de genodermatosis.
- Organizar un grupo de industrias dispuestas a mejorar la atención al paciente.
- Reunir a los socios de la Red genodermatosis.

El proyecto debe contribuir y añadir valor al programa de salud pública de la UE a través de:

- El apoyo para dar a conocer la enfermedad.
- El desarrollo de estrategias y mecanismos para el intercambio de la información entre las personas afectadas por enfermedades raras.
- La promoción de mejores estudios epidemiológicos.
- Las redes europeas de referencia para enfermedades raras.

Los principales métodos y medios utilizados para alcanzar el objetivo son los siguientes:

- La identificación y la participación en 3 sesiones de trabajo (2009, 2010, 2011) de los principales actores de la atención de la salud y apoyo social de los pacientes y familias con graves genodermatosis.
- La estructuración de grupos de trabajo multidisciplinarios y europeos por grupos de enfermedades.
- El intercambio de información sobre la epidemiología, la atención de la prevención, el diagnóstico y la salud.
- La estructuración de los registros nacionales de epidemiología.
- La definición de directrices.
- La lista de los recursos disponibles y los conocimientos especializados.
- La evaluación de los costes.
- El trato con las empresas farmacéuticas. →

- El apoyo al desarrollo de redes comunitarias, de una red de centros especializados y de una red de Asociación de los pacientes.

El proyecto se espera que tenga una implicación positiva para la salud de los ciudadanos europeos que se beneficiarán directamente de:

- Una mejor información y formación de sus cuidadores en los campos de atención de la epidemiología, la prevención, el diagnóstico y la salud.
- La estructuración de las redes comunitarias.
- Un mejor acceso a los medicamentos y dispositivos médicos.
- El fortalecimiento de las asociaciones de pacientes.
- Mayor concienciación de los funcionarios públicos.

Estos días, a nivel personal, supusieron mucho para mí puesto que se daban cita numerosos profesionales que trataron diversos aspectos de la Ictiosis.

Casualidad que es la misma enfermedad que tiene mi hijo o los vuestros, o vuestro esposo o esposa o hermano o quizá tú mismo. Y si esto estaba siendo posible en Francia, ¿por qué no en España también?

El destino ha querido que la Dra. Hernández y yo nos encontráramos en Madrid en diciembre de 2010, y que a partir de entonces empezara nuestro trabajo conjunto con y para la Ictiosis. Y a partir de ese momento poder ampliar el grupo de trabajo a todos vosotros y formar así un gran equipo, el de la "lucha contra la Ictiosis", y la defensa de los derechos sanitarios y sociales de cualquiera de nuestros afectados.

Desde aquí, mi agradecimiento a la Dra. Ángela Hernández por su inestimable labor, apoyo e interés en la difusión y conocimiento de la Ictiosis. Gracias a ella y a su deseo de trabajar para crear Centros de Referencia con equipos de trabajo multidisciplinares para la Ictiosis, nos podrán atender y prestar los servicios sanitarios adecuados a cada uno de nuestros afectados.

Gracias Ángela, en nombre de todos nosotros y en especial de mi hijo Samuel.

Espero que el día de mañana, él y otros niños como él, nos tomen el relevo y sigan este trabajo que hoy estamos empezando. ■

Fue noticia_

Donación de productos sanitarios de "Farmacéuticos Sin Fronteras de España"

Coincidiendo con la celebración de las IX Jornadas de Ictiosis celebradas en Becerril de la Sierra, Madrid, Farmacéuticos Sin Fronteras de España (FSFE) hizo una donación de productos sanitarios a la ASIC

Se corresponde con una nueva entrega de productos sanitarios de Farmacéuticos Sin Fronteras de España a través del convenio del colaboración suscrito con el CREER, destinados a personas afectadas por enfermedades raras.

Existen enfermedades que obligan a la utilización, diaria en ocasiones, de productos que al no estar cubiertos por la aportación de la Seguridad Social supone un perjuicio económico para las familias.

la ONG del FARMACÉUTICO

Este gesto es un esfuerzo posible desde la participación voluntaria de laboratorios y empresas farmacéuticas y gracias a la coordinación de FSFE.

Queridos amigos del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras, CREER.

Desde este publicación queremos hacer público nuestro agradecimiento por la donación realizada a la ASIC en nombre de Farmacéuticos Sin Fronteras, de los productos dermatológicos que nos hicisteis llegar a las IX Jornadas de Ictiosis celebradas el pasado 11 de junio de 2011 a través de nuestra socia y compañera vuestra Inmaculada Arroyo, madre de Samuel.

Montse Querol, Presidenta de ASIC

Ana Salvador y Marc Martínez

EURORDIS y ENI

Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras y Asamblea de la Red Europea para la Ictiosis. Bruselas 23-27 · octubre · 2012

Del 23 al 25 de mayo se celebró en Bruselas, Bélgica, la 6.ª Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, ECRD, organizada por EURORDIS y el 26 de mayo asistimos a la Asamblea General de la Red Europea de Asociaciones de Ictiosis, ENI.

En el ECRD estuvieron presentes diferentes personalidades como el comisario para la Salud y Consumo de la UE, John Dalli, así como autoridades en materia de salud de diferentes países europeos y Canadá. Todos los ponentes presentaron en qué trabajan sus organismos y los objetivos que se marcan para 2020. En estas sesiones plenarias hubo mucho mensaje político pero pocas novedades.

Una vez acabadas las plenarias se empezó con las mesas redondas que trataban diferentes temas: Centros de referencia y la red europea de esos centros, información y salud pública, investigación del laboratorio al paciente, medicamentos huérfanos y terapias para enfermedades raras… Ante la imposibilidad de asistir a todos, escogimos los que creimos más interesantes para nosotros: Centros de referencia y su red europea y desarrollo de medicamentos huérfanos.

Sobre los centros de referencia se pusieron en común los diferentes modelos: unos más centralistas y otros más basados en el trabajo en red. En lo que sí había consenso era en la necesidad de estandarizar el concepto "Centro de Referencia" ya que muchos son autodenominados y sus investigaciones no son suficientemente rigurosas, lo que hace que sus resultados no sean útiles. Esto es un problema que la Red Europea de Centros de Referencia solventará, ya que su protocolo de funcionamiento iguala procedimientos en todos los centros participantes. La red está en fase de diseño y, si todo va bien, se empezará a implantar en 2015.

En cuanto al desarrollo de medicamentos huérfanos, se centraron bastante en la necesidad de realizar un buen plan de evaluación clínica para obtener el producto dirigido a las enfermedades raras y sobre todo en que se ha de incidir en la investigación pediátrica ya que hay enfermedades raras que si se cogen a tiempo en la niñez se podría mejorar la calidad de vida de estos pacientes si es que se ha encontrado este medicamento huérfano. Lo que pasa es que es difícil la integración de los niños en este sistema por todo lo relacionado con la protección de los menores. Además, nos explicaron los criterios que se llevan a cabo para desarrollar un medicamento huérfano y estos criterios no son los mismos en Europa y en los Estados Unidos, hay pequeñas diferencias.

También hubo una muy buena noticia para los afectados de Ictiosis. Geske, la secretaria de ENI, fue escogida para formar parte del equipo directivo de EURORDIS. Esto hará que la Ictiosis tenga una representación dentro de la Asociación Europea de Enfermedades Raras, hecho que nos parece importantísimo.

Además de las charlas, el congreso fue interesante por los contactos que pudimos hacer, tanto conociendo iniciativas a nivel español cómo europeo. Un ejemplo, el Medizinische Hochschule Hannover, en Alemania, es un centro que se dedica a crear fichas con la información primordial que necesita un médico para conocer una enfermedad que se pueden consultar gratuitamente desde su portal web. Estas fichas se hacen consultando como mínimo 3 especialistas de diferentes países. La Ictiosis no está entre las enfermedades que tienen ficha, así que desde la Asociación vamos a ofrecerles diferentes especialistas para que puedan empezar a trabajar y confeccionar la ficha de la Ictiosis.

Una vez finalizado el ECRD, se celebró la asamblea del ENI. En ella se decidió que la frase que explicara la Ictiosis fuera *"dragon skin", piel de dragón.* ASIC propuso *"fish skin", piel de pez,* ya que creemos que explica mejor la enfermedad además de ser la →

traducción literal del griego. Pero se aprobó *dragon skin* por todos los votos menos el nuestro.

También se acordó crear un folleto para dar a conocer la Ictiosis y el ENI. Además se pusieron las bases para mejorar la página web que ha quedado bastante obsoleta últimamente. Se creará una web con un diseño nuevo y más moderno que el actual dónde cada Asociación irá publicando mensualmente un artículo sobre sus actividades, creando una red de información entre asociaciones que actualmente no existe.

La próxima Asamblea se celebrará en el encuentro de afectados de la Asociación Sueca en Estocolmo. Desde ASIC propusimos que en 2014 la Asamblea se celebrara en nuestro encuentro, propuesta que gustó.

Por último, nos felicitaron por las iniciativas que se llevan a cabo desde nuestra Asociación. Tanto por el cuento, del cual cada Asociación tiene un ejemplar y que salió la idea de traducirlo al inglés, como por los foros de dermatólogos realizados con ISDIN. Muchas asociaciones han intentado hacer foros de este tipo, consiguiendo una asistencia bastante menor que en las nuestras.

Estamos ilusionados en seguir trabajando, ya que el ENI tiene mucho potencial por explotar. ■

↘Testimonios_

Carlos, una historia de superación

M.ª Carmen Aguilera

En septiembre de 2008, me hice cargo del curso, cuarto de Primaria, del grupo de niños y niñas en el que estaba integrado Carlos. Sí, he dicho integrado, porque la inmejorable labor de mi ex compañera Merche me dejó marcado el camino que debía seguir.

¿Cómo se consigue que un niño que padece Ictiosis llegue a sentirse uno más en clase? No es tan difícil como parece. Se trata de que toda la Comunidad Educativa llegue a la convicción de que estamos conviviendo con una persona normal y a la que se debe tratar como normal. En el más sencillo de los planteamientos está la solución. Cualquier niño, padezca o no una enfermedad, tenga o no limitaciones físicas o psíquicas, necesita sentirse como uno más en el grupo. Así intenté, y creo que conseguimos todos, que fuera.

El único "privilegio" que tuvo Carlos dentro del aula fue ocupar un sitio lejos de las fuentes de calor. Fuera del aula, más que privilegio, fue para él un castigo, buscar la sombra y no poder jugar su partido de fútbol con los demás niños, porque como a todos ellos le chifla hacerlo. Carlos es un chico normal. Por eso se ha llevado alguna regañina como cualquier otro cuando lo merecía; y muchas veces felicitaciones porque ha sido uno de los mejores alumnos que he tenido en el último año que he trabajado.

¿Cómo lo ven sus compañeros? Es uno más. Son más amigos, como en cualquier caso, los más afines a él. No observé nunca una muestra de rechazo o simpatía que no se correspondiera con las habituales en cualquiera de las clases de una escuela: A los menos trabajadores o indisciplinados no les caen demasiado bien sus antagónicos. Pero, en su clase, no había en su entorno ningún chico o chica conflictivos. Este hecho facilitó también su pronta integración.

Ha sido un regalo de despedida, para mí, tenerlo en clase en mi último año de maestra. ¿Por qué? Él y sus maravillosos padres nos han dado una lección de coraje y valores humanos difíciles de encontrar. Sus compañeros, sin saberlo, han podido aprender a ser más generosos, comprender y apreciar esa belleza interior que los sentidos no son capaces de percibir; y que ésa es la mayor cualidad que debemos valorar en toda persona. Sin Carlos, tal vez, algunos no hubieran podido entender esa preciosa frase que pone en boca del Principito Antoine de Saint-Exupéry: *"Lo esencial es invisible para los ojos; sólo se ve bien con el corazón"*. Aprender a distinguir, sin darse cuenta, lo esencial de lo accesorio; en una sociedad donde se valora lo accesorio y se infravalora lo esencial.

Hace algunos meses, encontré a Carlos, acompañado de su padre, que volvía de una de sus revisiones médicas. Me alegró verlo, lo abracé, le dije que lo veía muy guapo y cambiado; me correspondió con su tímida sonrisa. Espero que guarde de mí tan buen recuerdo como yo de él. Sus padres me honran con su especial cariño y me han dado la oportunidad de agradecerles desde esta revista su confianza y su amistad. ■

Workshop

Genodermatosis, barrera cutánea y Urea Isdin®. Barcelona, 20 · abril · 2012

Con las sensaciones muy vivas, pasamos a exponeros lo que significó para la Ictiosis el Workshop preparado por ISDIN en sus instalaciones de la Calle Provencals, 33.

A él pudimos asistir, de la mano de Ángela Hernández, Montse y Ovelio con Laia, Chema y Pamen con Meritxell y Genoveva, Margarida y Oriol, e Inma esta vez sin Chus y Samuel, que no pudieron acompañarle.

Moderado, con mucha naturalidad, por el Dr. Raúl de Lucas, presentó en primer lugar a Marian Puig, que como presidente de ISDIN nos dio la bienvenida a todos los asistentes allí congregados: dermatólogos españoles, italianos, portugueses, sudafricanos, miembros de la Asociación Española de Ictiosis; y por videoconferencia, a dermatólogos de 12 países latinoamericanos.

A continuación los distintos especialistas explicaron de manera muy profesional la fisiopatología y manifestaciones clínicas de la Ictiosis. También fue presentada por los laboratorios ISDIN la crema Ureadin Rx 10 Lotion Plus.

Aunque es evidente que nos suenan los términos, la sensación fue que todavía nos queda mucho por aprender, dado lo técnico y profesional de las distintas exposiciones. Hay que decir que dada la seriedad y tranquilidad del ambiente, hasta las niñas aguantaron todas las ponencias, con silenciosos entretenimientos, allí sentadas.

Tuvimos la oportunidad de darle otra visión a la jornada exponiendo nuestras sensaciones acompañadas con un material gráfico que muestran muy brevemente el día a día de la Ictiosis. Fue el toque sentido de la tarde donde realmente a través de las palabras de Inma transmitimos como nos sentimos y que necesitamos: necesitamos que nos ayuden, que investiguen, que ayuden a encontrar soluciones para si no curar todavía, ayudar a mejorar la calidad de vida de nuestros afectados. Dicho en palabras de una madre que no consiguió terminar su intervención sin emocionarse y viendo unas imágenes que muestran la realidad de una enfermedad a través de la historia contada por una niña de 5 años, era difícil que no llegara al corazón de cuántos profesionales allí estaban escuchando.

Fue tal el impacto y el silencio que causó nuestra intervención en el foro que hizo que no se abriera el turno de debate. Así, con el agradecimiento final por parte de Juan Naya, director general de ISDIN, y las fotografías finales, se dio por concluida la jornada.

Ojalá esta no sea sólo la primera vez que podamos transmitir como nos sentimos a un equipo de profesionales que nos escuchan, que por unos momentos dejen a un lado las moléculas y las sustancias, y que realmente se puedan poner por unos momentos en la piel de quienes convivimos todos los días con la Ictiosis.

Gracias a quienes nos han dado esta oportunidad: a Laboratorios ISDIN, a la Dra. Ángela Hernández, al Dr. Raúl de Lucas… ■

Viernes, 20 de abril
14:30 - 18:00 h

14:30 h **Bienvenida**

14:35 h **Fisiopatología de los trastornos de la queratinización**
Dra. Ángela Hernández
Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús. Madrid

15:20 h **Epidemiología y características clínicas de la ictiosis**
Dr. Gianluca Tadini
Centro Malattie Cutanee Ereditarie. Istituto di Scienze Dermatologiche. IRCCS Ospedale Maggiore. Milano

16:00 h **Coffe break**

16:30 h **Urea Isdin®: hidratación dermoactiva, nuevas evidencias clínicas**
Dr. Massimo Milani
Medical Marketing Director Italia. Corporate Medical Advisor

17:00 h **Efficacy of topical 10% Urea Isdin® in patients with ichthyosis vulgaris**
Dr. Gianluca Tadini

17:30 h **Visión de la enfermedad por el paciente**
Asociación Española de Ictiosis

18:00 h **Debate y cierre**

- A partir de este Workshop, Laboratorios ISDIN, propuso a la Asociación Española de Ictiosis, la oportunidad de participar en ocho foros en siete ciudades de España: Madrid, Valencia, Murcia, Oviedo, Barcelona, Zaragoza y Sevilla.
- A ellos han asistido todos los miembros de la Asociación del entorno cercano. Ha sido una oportunidad de contacto entre nosotros y los dermatólogos, donde se ha mostrado el lado más humano de la enfermedad y se han aprovechado para concienciar a los especialistas y laboratorios de la necesidad de abrir una vía de investigación.
- Se ha obsequiado en estos foros el cuento "Cuando me encuentres" a los dermatólogos y miembros de la Asociación que nos acompañaron.

Ponte en nuestra piel

Testimonial de la Ictiosis en el Workshop Genodermatosis...

M.ª Inmaculada Arroyo

Buenos tardes, en primer lugar dar las gracias a la Dra. Ángela Hernández y a laboratorios ISDIN por la oportunidad que me dais en nombre de la Asociación Española de Ictiosis de compartir con vosotros nuestro día a día, minuto a minuto con la Ictiosis

Por eso os pido por unos minutos, tan sólo diez, que os "Pongáis en nuestra piel".

Mi querido amigo Chema ha preparado un material gráfico que os va a hacer entender de una manera mucho más directa, cruda en momentos y tierna a la vez, nuestra realidad y la de nuestros hijos.

La protagonista de la presentación la tenéis sentada entre vosotros, muy atenta y escuchando lo que decís de su enfermedad.

El momento más bonito para unos padres es el nacimiento de un hijo. Recordarlo por unos instantes: sí, efectivamente lo fue.

Lo siento, para nosotros no fue así, en breves segundos todo se truncó y todo cambió. La ilusión se convirtió en desilusión, el "por fin veré la carita a mi bebé" se transformó en "este no es mi hijo". "Mi hijo estaba sano, había tenido un embarazo controlado y normal". Pero no, la realidad estaba ahí, y un colega vuestro Pediatra, nos dijo que algo pasaba y que nuestro hijo pasaba a la Unidad Neonatal de Cuidados Intensivos.

¿Qué hemos hecho mal para que nuestro hijo tenga que vivir siempre con la piel dibujada, áspera, envejecida y resquebrajada? ¿Qué pasa, no es verdad, esto no está pasando? La desesperación es el primer sentimiento que te inunda.

Sí, es tu hijo y tiene Ictiosis. Como ha comentado el Dr. Gianluca Tadini con eclabion, ectropion, envoltura de celofán, lo que ya conocéis como "bebé colodión". Porque si le añadimos, un distress respiratorio, una infección o una deshidratación puede que tu hijo se vaya como vino.

Por supuesto esto no fue así y nuestros hijos están hoy aquí: Genoveva, Laia, Samuel, Oriol y otros muchos. Bueno, haciendo a la verdad, no tantos 1 cada 300.000. En España puede que seamos entre 300 y 600 afectados, según el estudio de prevalencia de la Dra. Hernández.

Así que voy a transmitiros nuestro día a día con nuestros hijos:

- 2 baños diarios: mañana y noche, de mínimo 30 minutos cada uno.
- 5-6 aplicaciones de diversas cremas emolientes, queratolíticas, humectantes… ¡uf! cuanta palabrería que desconocíamos y ahora somos casi expertos. 15 minutos cada aplicación.
- Exfoliar mecánicamente: piedra pómez, pinzas… ya que lo habitual para cualquier piel es muy light para nosotros, 20-30 minutos.

En resumen 2 o 3 horas diarias dedicadas a la Ictiosis, y que por consiguiente restamos de nuestras horas de juegos y ocio con nuestros pequeños, y en el caso de un adulto de su vida familiar y personal.

Una piel que no va a poder descuidarse ni un solo día durante toda su vida. Los primeros meses, los primeros años son duros, muy duros. Cuesta sentir que debajo de esa piel hay un niño que demanda afecto, que nos quiere y nos ama como cualquier otro, y ante todo merece ser consciente de nuestra fortaleza.

Intentamos normalizar e integrar lo máximo posible estos cuidados en sus vidas y en las nuestras, porque al fin de cuentas, la Ictiosis la "sufrimos todos". No deja de ser un problema de familia. Ella, la Ictiosis, deja huella física y psicológicamente a cada uno de los miembros de la familia.

Nuestros hijos dicen que quieren jugar, *"ahora no mamá, no quiero darme crema"*. O por el contrario *"mamá dame crema en todo el cuerpo, que me pica mucho"*.

¡Pero no os vayáis a pensar!, siempre, siempre vemos la luz al final del túnel, y lo vivimos con la certeza y la esperanza de que todos los que pueden colaborar con nosotros, parte de ellos aquí presentes: Facultativos, Laboratorios, Administraciones, Sociedad en general, lo van a hacer.

¿Por qué estamos en lo cierto, no? Nos vais a ayudar a mejorar nuestra calidad de vida y a paliar los signos y síntomas de la Ictiosis. Lo afirmo, no lo pregunto.

Y en un futuro a que pensemos en ella en pasado y que la Terapia Génica nos haya dado una solución a la enfermedad.

Como todos muy bien sabéis la Ictiosis es una Enfermedad Rara, patología de muy baja prevalencia y que por consiguiente no merece tanto interés y pasa muy desapercibida en según que momentos. Existe un gran desconocimiento, una barrera a la que nos debemos enfrentar. No así cuando ven a nuestros hijos en una piscina, en un parque o simplemente por primera vez, pues la Ictiosis es nuestra carta de presentación, y como muy bien sabéis, hoy en día, la arruga ha dejado de ser bella. Cuando ven a nuestros hijos, la primera impresión manifiesta o no, es *"¿se ha quemado?, parece un abuelo, que arrugado está"*.

De hecho ayer por la mañana cuando veía la presentación fotográfica que está acompañando a este testimonial, mi hermana, que quiere y adora a su sobrino, y le conoce perfectamente, comentó al ver la primera imagen: ah, son las manos de un abuelito! No, son las manos de la Ictiosis, de nuestros hijos en este caso. Pero que pueden ser las manos de cualquiera de vuestros hijos, ojala que no, pero nadie estamos libres de que la podamos conocer en nuestras vidas. →

Nosotros y nuestras familias intentamos cada día cruzar el muro del desconocimiento, pretendemos traspasarlo y con vuestra ayuda pretendemos lograrlo. ¡Os necesitamos! Por ello, solicitamos ayuda a través de la Investigación. La Investigación es nuestra opción.

El momento en el que te planteas como será tú vida y la de tu hijo, la desconfianza, la impotencia, el pavor nos puede inundar haciéndonos perder toda perspectiva, pero no nos podemos dejar vencer porque siempre hay una ventana abierta.

Sus sonrisas, sus ganas de aprender, sus comentarios, porque en muchas ocasiones nos dejan sin palabras y sin argumentos.

Hay un momento en el que el niño se rebota, se revela, te dice que no quiere ser así, que no quería haber nacido así, te pregunta por qué ha nacido así, consigues saber que su rabieta se debe a que él quiere ser como los demás, te pregunta que si se curará. Generalmente, a muy corta edad, y a bocajarro. Cuando todavía no estás preparado para este tipo de preguntas y reflexiones. Meditas la respuesta más adecuada para el momento, contestas y sufres a escondidas. Te cambiarías por él.

Como decía un día Genoveva a su mamá *"Mamá, le pido a la Virgen y al Niño Jesús que me curen y no me hacen caso"* ¿Qué puede decir una madre ante esto? Creo que podéis ver lo que podemos llegar a sufrir con ellos y por ellos. O *"¿Cuándo volvamos del Workshop me habré curado?"* Porque a pesar de sus 5 años, son muy maduros.

Mi hijo, Samuel, me dio un recado para vosotros, diles que *"me pica mucho por las noches, y no me puedo evitar rascar. El picor me viene por las noches"*. Dadme algo para que no me pique.

Os pedimos desde el corazón que nos tengáis en cuenta, que no nos olvidéis. Estas imágenes no son para olvidar.

Gracias por dedicarnos vuestro tiempo y os pedimos que cada día os acordéis de la Ictiosis al menos 5 minutos.

Con tan solo cinco minutos, entre todos, nos estaréis dedicando varias horas al mes, a la investigación de la Ictiosis.

A partir de ahí podremos llegar a objetivos tangibles y reales, que nos hagan sentir satisfechos, a vosotros y a nosotros, del trabajo realizado. Porque habréis ayudado a niños y adultos que lo necesitan, y que nunca os van a poder agradecer todo lo que hacéis por ellos. Sentiros si podéis todavía mejores médicos de lo que sois, porque realmente esto os engrandece como facultativos y como personas.

Porque estos niños, pasan a jóvenes. Jóvenes que no sabemos que preguntas nos harán, ¿qué respuestas les podremos dar?

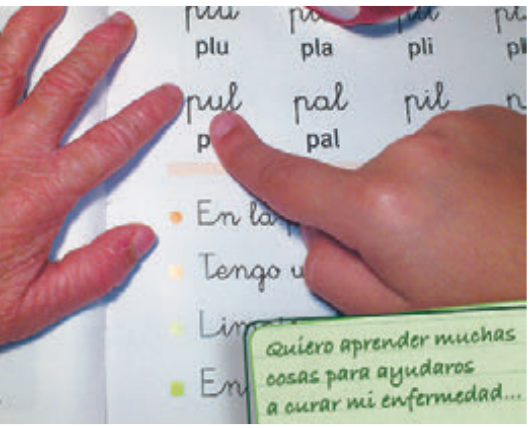
¿Os dais cuenta de lo que pueden llegar a sufrir? Porque las miradas de la gente nos hacen más daño que nuestras propias heridas.

Os hemos querido hacer un pequeño obsequio desde la Asociación Española de Ictiosis, un breve relato con una gran historia, titulado "Cuando me encuentres", de unos "ictiohéroes", que luchan cada día por ser felices y realizar las mismas cosas que cualquier otro niño de su edad.

Gracias, Dra. Hernández, Dr. de Lucas, profesionales de ISDIN, gracias a todos mis compañeros de batallas: Montse, Chema, Pamen, Ovelio y también a Chus, mi marido, al que no le ha sido posible acompañarme, pero sí está con el corazón.

Esperamos haberos transmitido una visión más real de la Ictiosis.

Gracias a todos, y que este viaje que iniciamos hace unos meses con el primer contacto sea un viaje en el que seguiremos siendo compañeros de viaje.

GRACIAS, con mayúsculas a todos y nos vemos en breve trabajando juntos por y para la Ictiosis. ■

↘Testimonios_

10 años creciendo juntas al lado de ASIC

Ana Martínez-Losa
Julia Morales

Hace diez años nació ASIC, la Asociación Española de Ictiosis.

Yo, Julia Morales, no sabía aún que existía. Pero con el tiempo lo descubrí. Y descubrí además, personas increíbles.

Yo, Ana Martínez-Losa, recuerdo que cuando todo empezó a formarse, éramos muy pocos. Año tras año, han ido viniendo personas que si lo pensamos bien, ahora son indispensable para nosotras. Personas, con las cuales vivimos experiencias maravillosas algunos fines de semana.

Yo conocí a Ana el primer año que llegué, pero hasta el año siguiente no nos hicimos tan amigas. Es indispensable para mí, porque le puedo contar cualquier cosa, sabiendo que me va a ayudar si lo necesito, y aconsejarme en lo que pueda.

Yo, también conocí a Julia. Es cierto, que al principio, no nos conocíamos mucho y apenas nos hablábamos. Al paso de los años, me di cuenta de que haberla conocido, era una de las mejores cosas que podrían haberme pasado. Hoy en día, sé que puedo confiar en ella y, que siempre va a estar allí cuando la necesite, y que nunca me va a fallar. Pero no solo nos conocimos a nosotras, si no a muchas más personas.

Las primeras jornadas, fueron en Cuenca. Tan solo éramos unas 10 familias o así. Bueno, éramos bastante pequeños, pues no me acuerdo de mucho.

Las segundas jornadas, fueron en Cuenca. Un año después, nuestra familia había aumentado, y nos llevamos alguna sorpresa... Recuerdo que nos echamos una foto en una piedra que tenía forma de árbol y, ¡era enorme! Nuestros días allí fueron fantásticos, fue un punto y aparte donde empezamos a conocernos de verdad.

Las terceras, fueron en Valdilecha. Cada año, nos conocía más gente. Allí, realizamos nuestro primer mural. Lo hicimos entre todos los niños de la Asociación. La verdad es que nos quedó muy bien. A partir de este año, las jornadas se vienen celebrando en el pueblo de Navacerrada. Hemos tenido hasta sesión de cine, también hicimos un mural, que nos quedo chulísimo.

Al año siguiente, fue en el mismo sitio. Pero claro, no era lo mismo. Fue viniendo más gente que estaba dispuesta a pasárselo en grande. Todos juntos, hicimos una salida al pueblo de Navacerrada, visitando una exposición de coches. Una vez más, los peques de la Asociación, realizaron el tradicional mural.

En noviembre de este mismo año, se realizaron los primeros encuentros de Asic. Fue en Castalla. Allí vivimos historias inolvidables, como el gran partido de fútbol, el juego de las familias, donde teníamos que representar escenas que se proponían. Eso fue bestial… Pero, la comida en aquel restaurante, y la entrega de diplomas a algunos de nuestros socios, también estuvo muy bien.

Las historias que consistían en representar películas a través de gestos... ¡Todo fue genial!

En 2009, la cosa cambió. La Asociación organizó un campamento en Los Ángeles de San Rafael, con los chicos de Babilón. Fueron cinco días, eso sí, inolvidables para nosotros. Cada risa, cada momento, cada noche, cada comida... Eran indescriptibles. Cada día, uno de los monitores, llamaba a 3 niños/as para que representaran el menú disfrazados... Los monitores, cada noche, nos contaban historias de "miedo". Eran buenas. Nos hicieron realizar un equipo de armaduras que utilizamos por la noche para salvarnos de los *wéndigos*. De los padres, no se puede decir mucho ya que no estaban con nosotros.

Los segundos encuentros, fueron en Valls. A últimos de noviembre de 2009, fuimos a Tarragona, donde pasamos tres días increíbles, aunque fueron cortos. Durante esos días, unas monitoras estuvieron dando clases de risoterapia para niños y padres. Eran juegos bastante originales, la gente no paraba de reír.

Las siguientes jornadas fueron en Navacerrada. Fue un fin de semana perfecto. Mientras los padres estaban de reuniones, los monitores, hacían juegos con los niños... Los terceros encuentros fueron en Jaraba, donde también pudimos disfrutar de los baños en el balneario. Después celebramos el X Aniversario de la Asociación en Becerril de la Sierra. Este año, como los anteriores, los niños realizaron un mural para la Asociación.

Ahora todos estamos esperando, como todos los años, a que lleguen los siguientes encuentros para volver a vernos. ■

↘Gracias

En nombre de todas las personas de la Asociación, queremos agradecer la presencia de todos los profesionales en medicina que nos han acompañado en estos diez años:

- Doctora Montse Évole, del Hospital La Fe de Valencia.
- Doctor Francisco Martínez, de la Unidad de Genética del Hospital de la Fe de Valencia.
- Doctoras Mercedes Rodríguez y Teresa Martínez, especialistas en Dermatología.
- Doctora Eulalia Baselga Torres, del Hospital Santa Creu i Sant Pau de Barcelona.
- Doctor Pablo de Unamuno, Ex-Jefe del departamento de Dermatología del Hospital Clínico de Salamanca.
- Doctora Ángela Hernández Martín, Médico Adjunto de Dermatología del Hospital Niño Jesús de Madrid.
- Doctor Raúl de Lucas Laguna, Jefe de Sección de Dermatología Pediatría del Hospilar Infantil La Paz de Madrid.
- Psicóloga Gabriela Pérez.

También queremos tener un especial y entrañable recuerdo para el Doctor José Manuel Fernández Vozmediano, Q. E. P. D., que fue Dermatólogo del Hospital Universitario de Puerto Real, Universidad de Cádiz.

Ovelio Antiñolo

IX Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis

Un año más, por fin llegó el fin de semana tan esperado. Las Jornadas van a comenzar, y este año, dentro de un marco de celebración, 10 años de vida de una Asociación que para nosotros es un faro en una penumbra de incertidumbre diaria.

Este año, las jornadas las tuvimos en el Hotel Las Gacelas en Becerril de la Sierra, Madrid, los días 10, 11 y 12 de junio del 2011.

A lo largo de todo el viernes, los asistentes fueron llegando procedentes de diversos puntos de España, llegándonos a juntar 48 adultos y 27 niños. Como siempre es un día en el que los abrazos simbolizan el deseo del reencuentro tras un nuevo año.

A las 21:00 h. aproximadamente nos adentramos en una cena en la cual el menú principal era la tertulia y la alegría de disfrutar este encuentro todos juntos.

El sábado, tras el desayuno, comenzaron los actos, en los que contamos con la inestimable visita del ya amigo de nuestra Asociación, el Dr. Francisco Martínez, impartiendo una conferencia titulada "Nociones básicas y genes que causan la Ictiosis. Herencias", la cual nos ocupó el resto de la mañana.

Antes de la comida nos juntamos todos para hacernos la tradicional fotografía de grupo.

Decir, que como ya es habitual en las últimas jornadas que se han ido realizando, contamos con la colaboración de nuestra Psicóloga Gabriela Pérez, la cual, atendió a todas aquellas personas de la Asociación que se lo solicitaron.

Por la tarde comenzamos con el turno de ruegos y preguntas al Doctor.

Seguidamente y dentro del marco de celebración que se le quería dar a estas Jornadas, José y Desirée nos presentaron un DVD, realizado por ellos, sobre los diez años de camino de la Asociación. Una presentación emotiva en la cual muchos de nosotros volvimos a recordar grandes momentos.

También Pedro y Amada quisieron premiar a los socios con un libro de fotografías escogidas durante estos diez años de encuentros. Al mismo tiempo que nos deleitaron con los vídeos de su intervención en T.V. y que fue uno de los detonantes del nacimiento de ASIC.

Una vez más los sentimientos afloraron debido a la emotividad de dichos actos. En nombre de todos los socios de ASIC, se homenajeó al Presidente José y a Desirée, por su dedicación y entrega durante estos diez años, haciéndoles entrega de una placa de agradecimiento.

Después de estos actos llegó el momento de la elección de presidente. El cese de José A. Luján, como presidente y la elección de Montse Querol como nueva presidenta de ASIC.

La cena se nos echó encima y después de reponer energías, se quiso terminar la velada festejando el 10.º Aniversario con la actuación de una Tuna que nos hizo pasar un rato de entretenimiento muy agradable. También Chema nos deleitó con un grato punto de espontaneidad. La entrega de un ramo de flores a la nueva presidenta, culminó un día lleno de emociones, en el que todos nos merecíamos un descanso.

El domingo tras el desayuno, nos visitaron dos representantes de Caja Navarra los cuales orientaron a todo aquel que quiso colaborar con el proyecto social asignado a nuestra Asociación, al contratar una cuenta en dicha entidad y la cual estaría vinculada a la Asociación.

Se repartieron por parte de Inma Arroyo y Jesús María Vicario los productos que desde OTC nos hicieron llegar: cremas, protección solar, etc.

También se puso a la venta vino de la Rioja, etiquetado con motivo del 10.º Aniversario de ASIC y de una vaquita para guardar los ahorros de los más pequeños.

Una corta visita por parte de algunos de nosotros al pueblo y una pequeña excursión de los más pequeños, nos llevaron a la hora de la comida, una comida que simboliza la partida, hasta el año que viene. ■

IV Jornadas de Trabajo de la ASIC y Junta General

Inma Navarrete

Los pasados días 2, 3, 4 y 5 de diciembre de 2011, para celebrar las IV Jornadas de Trabajo de la Asociación Española de Ictiosis y su Junta General Anual, los miembros de ASIC nos reunimos en Canet d'En Berenguer, Valencia.

En tan solo unas pocas líneas vamos a intentar resumir un poco de lo mucho que hicimos, trabajamos y compartimos…

Durante la tarde del viernes día 2 fuimos llegando todos los asistentes a las instalaciones del hotel donde nos alojábamos y aprovechamos para preparar las sesiones de trabajo de los días siguientes.

Durante toda la jornada del sábado día 3, en sesión de mañana y de tarde tratamos diferentes temas de interés relacionados directamente con la Ictiosis y con la Asociación. Entre los muchos temas que se hablaron destacamos los siguientes:

- El estudio obtenido de la encuesta sobre "Tu opinión es importante".
- Datos del "Estudio sobre la Prevalencia de Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas en España" coordinado por la Dra. Ángela Hernández, dermatóloga del Hospital Infantil del Niño Jesús y el Dr. Ignacio García Doval, especialista en Dermatología del Complejo Hospitalario de Pontevedra.
- Conclusiones obtenidas en el Congreso Europeo celebrado en París. Together Against Genodermatoses (TAG) sobre diferentes Genodermatosis, en el que la Ictiosis ocupó una de las jornadas.
- ENI y EURORDIS.
- Estudio y propuestas para la creación de un "Fondo de Investigación de la Ictiosis".
- Presentación del boceto de un nuevo cuadríptico que contiene de forma resumida las consecuencias de la enfermedad para poder entregar a quién nos pregunte por ella.
- Presentación del cuento "Cuando me encuentres" escrito por Marta Minella y que será publicado en los próximos meses.
- Presentación del spot publicitario que apareció en la campaña de GentXGent.
- Posibles actividades para las próximas jornadas de convivencia.
- Y otros muchos temas…

A lo largo de la tarde del sábado nos visitó la Televisión Valenciana, Canal 9, que entrevistó a varios miembros de ASIC y que posteriormente emitió en sus Informativos.

El domingo día 4, tuvo lugar la Junta General Anual, también cargada de muchos contenidos, y que se prolongó durante toda la jornada con la ausencia por la tarde de algunos de los socios. También se seleccionó entre las tarjetas navideñas realizadas por los más pequeños la que se enviaría para felicitar la Navidad.

El día 5, lunes, algunos miembros de la Asociación se entrevistarón con una representante de la empresa Sistemas Genómicos de Valencia para estudiar la posibilidad de colaboración y trabajo conjunto a nivel de proyectos, investigación, jornadas,…

Durante todas las Jornadas de Trabajo los más pequeños también disfrutaron de numerosas actividades en compañía de dos monitores: Juegos relacionados con el conocimiento mutuo y dinámicas de grupo. Diseño y creación de camisetas para desarrollar la creatividad y poder así crear un elemento común entre los presentes. Juegos con balón, aros de plástico, globos y otros. Pasearon por las calles de Canet y a orillas de la playa. Jugaron en el parque e hicieron un teatro…

Gracias a todos por vuestra presencia, colaboración y ánimo para seguir adelante con nuevos proyectos, nuevas jornadas y nuevas experiencias que, sin ninguna duda, hacen que nos sintamos más cercanos y nos ayudan a trabajar con la esperanza de vencer un poco cada día más a la Ictiosis. ■

Breves_

"Aunque seamos pocos, nos tenemos que hacer oír, la unión hace la fuerza"

↘Breve 1_

ASIC colaboró en el Día Internacional de las Enfermedades Raras con FEDER-País Vasco

Ana Salvador

FEDER en coordinación con la Organización Europea de Enfermedades Raras, EURORDIS, organizó una Campaña de Sensibilización para mejorar la vida de las personas con patologías poco frecuentes. La Campaña tiene como objetivo concienciar sobre las patologías poco frecuentes y atraer la atención sobre las grandes situaciones de falta de equidad e injusticia que viven las familias. Para lograrlo, más de 300 entidades entre asociaciones, fundaciones, sociedades médicas, empresas, instituciones, organizaciones y miles de personas solidarias se unieron bajo una misma voz: *solidaridad mundial para las personas con enfermedades poco frecuentes.*

ASIC colaboró con FEDER-País Vasco en las mesas informativas que se dispusieron en varios hospitales. En concreto, Ana Salvador estuvo en una de esas mesas en el área de Consultas Externas del Hospital de Basurto en Bilbao. Allí coincidió con miembros de diferentes asociaciones de enfermedades raras entre las que destacamos BENE-ASEM *Bizkaiko Eritasun Neuromuskularraren Elkartea-Asociación Vizcaína de Enfemedades Neuromusculares y Asociación Española de Enfermedades Neurodegenerativas,* y ASEBI, *Asociación de Padres e Hijos Espina Bífida de Bizkaia.*

La afluencia a la mesa informativa que FEDER dispuso en el hospital de Basurto fue escasa si tenemos en cuenta el número de personas que entraban a ese hospital. Pero nos tenemos que quedar con que la gente que de verdad se interesó es porque ve que hay casos como el suyo o de gente que conocen y tienen disposición a colaborar.

Pondré el ejemplo de una madre de un niño con una enfermedad degenerativa que todavía no habían diagnosticado. Ella nos compró unas cuantas pulseras que FEDER nos había proporcionado con el lema *"Vacúnate de la Esperanza"* y daba todo lo que tenía en la cartera y no hacía nada más que preguntar que cómo podía ayudar y cómo podíamos ayudar a su hijo. Las personas de BENE-ASEM le recomendaron que una vez que tenga su hijo diagnosticada la enfermedad, tratase de ver si hay una Asociación de esa enfermedad y que se pusiera en contacto con ellos, que se involucrara y así poder ayudar en todo lo que pudiera.

De todo esto podemos sacar la siguiente conclusión: *"Aunque seamos pocos, nos tenemos que hacer oír y la unión hace la fuerza". Debemos luchar por lo que nos une que son las enfermedades raras y en nuestro caso la Ictiosis.* ■

↘Breve 2_

Presentamos nuestro proyecto para la "Gala Inocente, Inocente 2011"

En el marco del Año Europeo del Voluntariado 2011, la Fundación Inocente, Inocente celebró el día 28 de diciembre en Antena 3 Televisión su tradicional gala benéfica televisiva bajo el título "Ayúdanos a Ayudar".

Nuestro proyecto consistía en un cuento destinado a facilitar el conocimiento y la comprensión de nuestra enfermedad, la Ictiosis, a las personas que nos rodean, y sobre todo, a los niños y adolescentes de sus centros escolares, para que la integración social de quienes la padecen no resulte tan difícil.

Presentamos el proyecto con toda nuestra ilusión puesta en el cuento "Cuando me encuentres" y en su autora, Marta Minella, una voluntaria con un corazón enorme.

Más información: http://asociacionasic.blogspot.com.es ■

"Mi mayor sueño es que la gente vea mi hija como yo la veo, ese será mi mejor regalo"

↘Breve 3_

ASIC presente en la entrega de premios 2011 a las Mejores Iniciativas de Servicio al Paciente

Gema B. Jiménez y José A. Lanzas

Gema B. Jiménez y José A. Lanzas acudieron el pasado 13 de diciembre, en nombre de ASIC, al acto de entrega de los Premios 2011 a las Mejores Iniciativas de Servicio al Paciente que convoca la Fundación Farmaindustria.

Nos comentan que en esta séptima edición, el Reconocimiento extraordinario ha sido concedido a Su Majestad la Reina Doña Sofía por su permanente apoyo en la lucha contra las enfermedades y, en concreto, por el desarrollo, a través de la Fundación Reina Sofía, del Proyecto Alzheimer.

En la Categoría de Pacientes, los premios y accésit han recaído en la Asociación de Familiares de Enfermos de Alzheimer de Valencia, la Federación Española de Epilepsia, la Federación de Diabéticos Españoles en el apartado Iniciativas de Concienciación y Educación Sanitaria; en la Asociación de Laringectomizados de León, la Asociación Nacional Síndrome de Apert y la Asociación de Padres de Niños Oncológicos de Valencia en el apartado Iniciativas de Servicio al Asociado; en la Federación Española de Fibrosis Quística, ELA España y la Fundación Diógenes para la Investigación de la Esclerosis Lateral Amiotrófica, en el apartado Compromiso con la Investigación. La Asociación Española Contra el Cáncer recibió el Premio a la Trayectoria a favor del colectivo de Pacientes.

En la categoría Sociedad, resultaron galardonados la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición y a la Sociedad Española para el Estudio de la Obesidad en el apartado Sociedades científicas, colectivos sanitarios y organizaciones profesionales; el Hospital San Juan de Dios de Zaragoza en el apartado Hospitales, Centros Asistenciales y Centros de atención al paciente; Unidad Editorial en el apartado Medios de Comunicación; y Albinos Spanish Program en el apartado Empresas, Instituciones y Colectivos Organizados. ■

www.somospacientes.com

↘Breve 4_

Se habla de la "piel de pez" en Tele5

Carmen y David, papás de los pequeños David y Cayetana; y miembros de ASIC, fueron protagonistas durante unos minutos en el espacio "Sálvame Social" de Tele 5.

Ellos se habían propuesto un objetivo, dar a conocer la enfermedad de Cayetana, la "piel de pez". Para ello intentaron transmitir con palabras la realidad del día a día de Cayetana.

- Queremos que se conozca la enfermedad de nuestra pequeña, la "piel de pez".
- Es muy fuerte a un bebe de dos meses coger una piedra pómez y rasparle para eliminarle el cúmulo de pieles...

- No me permito caer, no me lo puedo permitir por ella...
- La gente es cruel y hay niños que no se acercan a mi hija...
- Mi mayor sueño es que la gente vea a mi hija como yo la veo, ese será mi mejor regalo... ■

Contraportada_

Al cierre de esta edición...

↘ est@mos en la red...

www.ictiosis.org

Que la Ictiosis se conozca, también depende de ti

info@ictiosis.org

↘ Se está ultimando la I.ª Jornada de Expertos en Ictiosis.

La jornada está dirigida a todos los dermatólogos españoles y médicos en formación de Dermatología interesados en las ictiosis, así como a aquellos profesionales, médicos o no, que participan en la atención de estos pacientes

Iª. JORNADA DE EXPERTOS EN ICTIOSIS

22 de junio de 2012

Salón de Actos del Hospital Infantil del Niño Jesús

Jornada monográfica sobre ictiosis que contemplará los aspectos etiológicos, clínicos, diagnósticos y terapéuticos, así como el impacto social de la enfermedad

Ponentes:

Dr. Fernando Casco
Médico Adjunto del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Niño Jesús, Madrid

Profesor Rogelio Gonzalez-Sarmiento
Jefe del Departamento de Medicina Molecular. Departamento de Medicina e IBMCC, Universidad de Salamanca

Dra Angela Hernández Martin
Médico Adjunto de Dermatología del Hospital Niño Jesús, Madrid

Dr. Raúl Lucas
Jefe de Sección de Dermatología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz, Madrid.

Marcela del Rio / Fernando Larcher
CIEMAT, Universidad Complutense, Madrid

Dr. Antonio Torrelo
Jefe de Sección de Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid

Profesor Heiko Traupe
Departamento de Dermatología, Universidad de Muenster, Alemania

Profesor Pablo de Unamuno
Ex-Jefe de Departamento de Dermatología del Hospital Universitario de Salamanca

↘ Se va a publicar un pequeño folleto desplegable que explica brevemente las consecuencias de la Ictiosis.

Gracias a todos los que, de una u otra forma, habéis colaborado con la Asociación Española de Ictiosis