



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE

ICTIOSIS
•org

Año 10 · Septiembre 2013 · N.º 9

➤ Salud

I Jornada de
Expertos en Ictiosis

➤ Salud

Estudio genético
de las Ictiosis

➤ Psicología

Nos haces falta
para crecer

➤ Vidas

Mi viejo saquito
azul a cuadritos

➤ Nuestros amigos

La música hace
reír a la Ictiosis



**No te cruces de brazos
ante la Ictiosis_**

Ayúdanos a que un día podamos hablar de la Ictiosis en pasado.



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](https://twitter.com/asociacionasic)

Dirección

Equipo Directivo de la ASIC

Coordinadores

Belén Ruiz
José M.ª Soria

Redacción y colaboradores

Montse Querol · Dra. Ángela Hernández
José María Soria · Manuel Ginarte ·
Laura Rodríguez Pazos · Laura Fachal · Ana Vega
Dr. Raúl de Lucas · Inmaculada Arroyo
Aitor Aparicio García María José López
Gabriela Claudia Pérez · Margarida Mestres
Belén Ruiz de Miguel · Paula Garrido
José R. Calviño · Pablo Calviño · Begoña Martín
Antonio Martín · Inma Almendros · Ara Malikian
Pablo Medina · Humberto Armas
Ana Belén Serrano · Myriam Subías
Carmina Cabrera · M.ª Carmen Cano
María Elena García · Ana Martínez-Losa
Julia Morales

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 10 · Septiembre 2013 · N.º 9
2.ª Edición. Tirada: 4.000 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.

Sumario_

3 Editorial

4 Salud

- 4 I Jornada de Expertos en Ictiosis. Resumen de las presentaciones
- 7 **Reflexiones** a 300 km/h. (III)
- 8 Estudio genético de las Ictiosis: conociendo los orígenes
- 10 Tratamiento de la Ictiosis lamelar con crema de urea y N-acetil cisteína, ¿es la solución?

13 Colaboración

- 13 CREER, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

14 Espacio literario

- 14 "Cuando me encuentres", catalogado en las Bibliotecas de Madrid

15 Psicología

- 15 Nos haces falta para crecer
- 15 **Breve literario 1.** "Cuando me encuentres" en la Diada de Sant Jordi en Barcelona

16 Enfermedades Raras

- 16 En el acto oficial de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras en España 2013

18 Nuestros amigos

- 18 Atletas de la Selección Española... se ponen en nuestra piel
- 20 La música hace reír a la Ictiosis

21 Voluntarios

- 21 Ser voluntario en la Asociación Española de Ictiosis... Sí, merece la pena

22 Quienes nos conocen...

- 22 Ponte en nuestra piel
- 23 Mi amiga Genoveva

24 Vidas

- 24 Mi viejo saquito azul a cuadritos
- 25 Mi hija Ariadna, una razón para luchar

26 Experiencia

- 26 Tigason y Neotigason, 25 años después...
- 27 El no ya lo tienes
- 27 **Breve 1.** IV Carrera por la Esperanza...

28 Breves

- 28 Manolo, más cerca que nunca
- 28 20.000 km por la Ictiosis

29 Asociación

- 29 Sobre el Fondo de Investigación para la Ictiosis
- 30 Buscando en el baúl de los "buenos recuerdos"
- 31 XI Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis

➤ La Asociación Española de Ictiosis es socio de:



FEDER
Federación Española de Enfermedades Raras



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe



Member of
European Network
for Ichthyosis

Editorial_

**Equipo Directivo
de la Asociación Española de Ictiosis**

Estimados socios y colaboradores de la ASIC, gracias...

Un año más desde la figura del Equipo Directivo, Montse Querol, Inmaculada Arroyo y José M^a Soria asumiendo entre todos la labor de presidencia, queremos agradecer a cada persona que ha dedicado parte de su tiempo a la Ictiosis y que han hecho posible que hoy podamos seguir luchando.

“Equipo Directivo”, es sólo el nombre para identificar lo que realmente somos, tres familias que como cualquiera de vosotros, queremos seguir mejorando la calidad de vida de nuestros hijos y de todos los afectados de Ictiosis dentro de una Asociación en la que todos nos sentimos realmente a gusto y que pueda llegar a cumplir en mayor o menor medida las expectativas de todos.

Un hijo es la mayor ilusión, la mayor alegría y por suerte o por desgracia en nuestras familias no fue así, y sabéis muy bien de lo que hablamos. Lo entendéis perfectamente, pues es el día a día de cada uno de nuestros afectados. Nuestro deseo es el de seguir siendo una asociación sólida y estable, por ello no debemos olvidar que el azar del destino ha sido el que nos ha permitido conocernos, formar una familia, comprendernos y ser capaces de progresar sintiéndonos satisfechos si encontramos las razones adecuadas para ello.

Estamos viviendo en una sociedad que corre muy deprisa y no podemos permitirnos quedarnos atrás y que seamos olvidados. A lo largo de estos dos últimos años hemos procurado adelantar puestos en esta carrera de obstáculos para así poder llegar entre los primeros sabiendo que: *“La fortaleza del esfuerzo es la medida del resultado”*.

“No estamos solos”, y por eso nos gusta ser agradecidos con quienes nos están ayudando:

Gracias a la Dra. Ángela Hernández que ha hecho posible que sea una realidad la I Jornada de Expertos en Ictiosis en España.

Gracias al Dr. Raúl de Lucas porque sólo él, sabe lo que vale.

Gracias al Dr. Antonio Torrelo, Presidente del 12º Congreso Mundial de Dermatología Pediátrica por conocer lo que somos, lo que sentimos e invitarnos a difundirlo en dicho Congreso.

Gracias al Equipo de Medicina Genómica de Santiago de Compostela por su implicación con nosotros en la realización del Estudio Genético Molecular de las Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas, ARCI en España. ¡Quién sabe!, quizás pueden ser los inicios para el desarrollo de futuras terapias génicas.

Gracias a los atletas de la Selección Española de Atletismo porque *“se han puesto en nuestra piel”*.

Gracias a nuestros voluntarios porque ellos, sí que merecen la pena.

Gracias a Ara Malikian y sus músicos porque nos hacen reír con su música.

Gracias al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, CREER por abrirnos sus puertas y ser un apoyo en el 12º Congreso Mundial de Dermatología Pediátrica.

Gracias a todos los que con vuestro generoso donativo y a través del cuento “Cuando me encuentres”, nos hacéis creer cada día más en el Fondo de Investigación de la Ictiosis.

Gracias a quienes nos conocen porque nos entienden y se solidarizan con nosotros.

Gracias a todos los que de forma totalmente altruista están dedicando su entusiasmo y esfuerzo a la Ictiosis.

Gracias Manolo porque sabemos que hoy estás más cerca que nunca de nosotros.

Gracias a nuestras familias porque solo ellas saben y conocen lo que es vivir día a día con la Ictiosis.

Y por último gracias a todos aquellos a los que sabemos que no es necesario darles las gracias.

Dra. Ángela Hernández Martín

Servicio de Dermatología.

Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid

↘ I Jornada de Expertos en Ictiosis Resumen de las presentaciones

Hospital del Niño Jesús. Madrid 22 · junio · 2012



El día 22 de junio de 2012 se celebró en el Hospital del Niño Jesús la I Jornada de Expertos en Ictiosis, una jornada monográfica dirigida todos los profesionales sanitarios que participan en la atención de la enfermedad. El objetivo fundamental de la reunión era mejorar el conocimiento de los distintos aspectos de las Ictiosis ya que, a pesar de la similitud clínica de algunos de estos cuadros, cada uno de ellos es consecuencia de una alteración genética distinta. En la reunión participaron varios ponentes expertos en el abordaje clínico, el diagnóstico y el tratamiento de las Ictiosis, así como algunos miembros directivos de la Asociación Española de Ictiosis (ASIC). El encuentro contó con el respaldo económico y organizativo de los laboratorios Pierre Fabre.

Fisiopatología de los trastornos de la queratinización

Dra. Ángela Hernández

Dermatóloga Adjunta del Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

El modelo biológicamente más aceptado concibe la epidermis como una pared en la que los ladrillos son los queratinocitos y el cemento que los amalgama es la sustancia intercelular. El proceso de la queratinización comprende una serie de transformaciones celulares desde la zona inferior de la epidermis hasta la porción superior de la misma o capa córnea, donde se localizan los corneocitos. Los corneocitos están rodeados por una envoltura externa (la envoltura cornificada) y en su interior se localizan los filamentos de queratina, que están inmersos en una matriz de proteínas denominada matriz proteica. La sustancia intercelular se encarga de controlar la permeabilidad intercelular y de permitir la descamación de las capas superficiales de la epidermis. El conocimiento creciente de la fisiopatología de las Ictiosis nos está permitiendo explicar las manifestaciones clínicas y la repercusión en la queratinización de cada trastorno biomolecular.

Manifestaciones extracutáneas de las Ictiosis

Dr. Antonio Torrelo

Jefe de Sección de Dermatología del Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

Las manifestaciones extracutáneas de las Ictiosis pueden derivar del propio trastorno cutáneo, de la alteración de la barrera cutánea, o de la afectación de otros órganos. En las Ictiosis puede afectarse cualquier tejido del organismo, incluyendo mucosas y anejos cutáneos. Así, no es raro que los pacientes presenten ectropion, queratitis secundaria al ectropion o el rozamiento con las escamas, hipoacusia por acúmulo de descamación en el conducto auditivo externo, alopecia, alteraciones de las uñas o disminución del sudor. Algunas Ictiosis asocian manifestaciones extracutáneas como alteraciones neurológicas, anomalías músculo-esqueléticas, sordera neurosensorial, ceguera, o, por ejemplo, retraso mental. El abordaje multidisciplinar en estos pacientes es obligado y debe ser orientado adecuadamente por el dermatólogo.

Nueva clasificación clínica de las Ictiosis

Dr. Raúl de Lucas

Jefe de Sección de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

En octubre de 2010 se publicó en la revista americana de dermatología una nueva clasificación de las Ictiosis. En esta nueva clasificación se unifica la nomenclatura de los distintos tipos de Ictiosis y se dividen las mismas según la asociación o no a manifestaciones extracutáneas (Ictiosis sindrómicas y no sindrómicas respectivamente). Dentro de las Ictiosis no sindrómicas se encuentran las *Ictiosis congénitas autosómicas recesivas* (ARCI), donde se incluyen la Ictiosis laminar y la eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa, y las *Ictiosis queratinopáticas*, que agrupan lo que anteriormente

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

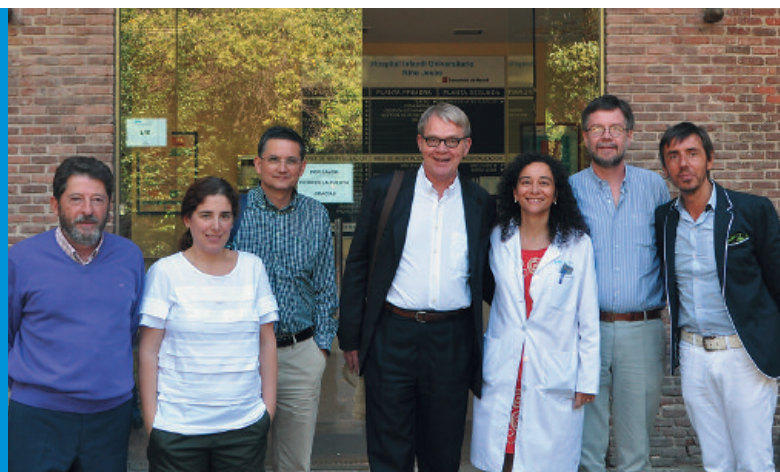
22 de junio de 2012

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

Algunos de los ponentes que participaron en la I Jornada de Expertos en Ictiosis.

De izquierda a derecha: Pablo de Unamuno, Ana Vega, Rogelio González Sarmiento, Heiko Traupe, Ángela Hernández, Fernando Larcher, y Raúl de Lucas.



se denominaban eritrodermias congénitas ampollosas y ahora han pasado a denominarse *Ictiosis epidermolíticas*. El grupo de Ictiosis sindrómicas se subdivide en cuatro subgrupos en función del patrón hereditario y del órgano preferentemente afectado (pelo, sistema nervioso, formas de evolución letal y un grupo misceláneo). Esta clasificación puede sufrir cambios en el futuro cuando se diluciden aspectos biomoleculares todavía desconocidos.

Utilidad del diagnóstico histológico en las Ictiosis

Dr. Fernando Casco

Patólogo del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

El estudio histológico en las Ictiosis requiere una estrecha correlación clínico-patológica, ya que los hallazgos tisulares no son específicos. A pesar de su carácter inespecífico, hay ocasiones en las que la biopsia revelará datos capaces de apoyar o descartar un diagnóstico; sin duda, los hallazgos clínicos asociados (y más aún los resultados genéticos) son fundamentales para el diagnóstico de certeza de la Ictiosis. La microscopía electrónica es también una herramienta útil que complementa la microscopía convencional, pero no está disponible en la mayoría de los centros asistenciales españoles, es cara y su interpretación requiere un patólogo experto.

Diagnóstico genético de las Ictiosis

Prof. Rogelio González Sarmiento

Unidad de Medicina Molecular, Departamento de Medicina y IBMCC, Universidad de Salamanca.

Existen enfermedades que son producidas por mutaciones en un único gen y otras en las que mutaciones en diferentes genes producen la misma enfermedad. Dentro de las primeras se encuentran las Ictiosis epidermolíticas, que se deben a mutaciones en las queratinas K1 o K10. Por el contrario, en la patogenia de las Ictiosis congénitas

autosómicas recesivas existen al menos siete genes involucrados. En la actualidad se conoce el trastorno genético en casi todas las formas de Ictiosis, y, afortunadamente para los pacientes, en nuestro laboratorio existe la posibilidad de hacer un diagnóstico genético preciso y determinar la alteración molecular responsable de la enfermedad. Para más información contactar con gonzalez@usal.es.

Dra. Ana Vega

Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica-SERGAS, Grupo de Medicina Xenómica-USC, CIBERER, IDIS, Santiago de Compostela.

Nuestro trabajo comenzó hace cinco años con el estudio clínico y genético de los pacientes con ICAR de Galicia. El estudio de ADN consistió en el análisis de mutaciones puntuales en los genes *TGM1*, *ALOXE3*, *ALOX12B*, *NIPAL4* y *CYP4F22*. Identificamos mutaciones en 12 de las 16 familias incluidas en el estudio: 11 en *TGM1* y una en *ALOXE3*. Recientemente la Fundación Ramón Areces nos concedió financiación para el estudio de la caracterización genética y clínica de los pacientes ICAR españoles. Este es un proyecto abierto a todas aquellas personas que estén interesadas en colaborar. Se puede contactar con nosotros en ana.vega@usc.es, mginartev@aedv.es, ladrizos@hotmail.com, y laura.fachal@usc.es.

Abordaje multidisciplinar en las Ictiosis: la atención psicológica.

Dr. José Luis Pedreira Massa

Médico Adjunto de Psiquiatría. Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

La piel constituye nuestra carta de presentación y de identidad hacia el exterior. En la medicina es el sistema que más se ve, el que más y mejor se describe, y del que menos se conoce. En las Ictiosis, la vivencia de la enfermedad variará en función de factores derivados del paciente, la familia y el apoyo sanitario que reciben pero, de modo general, a mayor →

visibilidad de los procesos crónicos, el esfuerzo de adaptación personal, familiar y social será mayor y el soporte social y sanitario necesario también.

Como en el resto de las enfermedades genéticas, la información inicial a la familia (que puede o no tener información o antecedentes familiares de la enfermedad), la presión familiar y del entorno que busca “culpables”, o la desorientación frente a los servicios asistenciales, hacen que la información que parte desde los profesionales sanitarios sea esencial para el proceso adaptativo.

Bebé colodión y eritrodermia congénita: manejo clínico y evolución

Prof. Heiko Traupe

Profesor de Dermatología. Universidad de Muenster, Alemania.

Las Ictiosis pueden poner en peligro la vida del niño en las primeras semanas o meses de la vida debido a la severa alteración de la barrera cutánea. En el periodo neonatal, la Ictiosis más grave es la Ictiosis arlequín, que con mucha frecuencia resulta letal. El bebé colodión es una forma de presentación común a distintos tipos de Ictiosis que se caracteriza porque el niño nace envuelto en una envoltura transparente y brillante que a veces limita la movilidad articular. Los problemas sistémicos más frecuentes asociados al bebé colodión incluyen la intensa pérdida de agua a través de la piel, la hipotermia, y la deshidratación. Es necesario poner a los niños a la incubadora, aplicarles emolientes grasos y proporcionarles, al menos al principio, un ambiente húmedo. La mayoría de las veces, los niños evolucionan favorablemente, pero puede haber complicaciones fatales hasta en el 10% de los casos. La evolución a largo plazo depende de la mutación genética responsable de cada tipo de Ictiosis.

Tratamiento de las Ictiosis

Prof. Heiko Traupe

Profesor de Dermatología. Universidad de Muenster, Alemania.

Hasta el momento sólo disponemos de tratamientos tópicos u orales que palian la hiperqueratosis o facilitan la eliminación de la misma de manera temporal. Los productos más usados incluyen emolientes como los alfa-hidroxiácidos, la urea, el ácido láctico, el glicerol o el dexpantenol. En las Ictiosis laminares, el paciente necesita un baño diario prolongado, la eliminación mecánica de las escamas (incluyendo las del conducto auditivo externo), y la aplicación de productos tópicos como mínimo dos veces al día. La aplicación diaria de productos tópicos consume mucho tiempo y suele manchar la ropa, lo cual incomoda al paciente, que a menudo termina por abandonar el tratamiento. Los retinoides

orales son eficaces pero su perfil de seguridad a largo plazo es peor que el de los tratamientos tópicos. En la actualidad se están probando nuevos tratamientos como el tazaroteno tópico y liarozol oral y hay grandes expectativas ante la posibilidad de terapia de reemplazamiento enzimático con la aplicación tópica de transglutaminasa.

Lecciones desde la experiencia

D. Pablo de Unamuno

Ex Jefe de Departamento del Hospital Universitario de Salamanca.

Salamanca ha sido la cuna del estudio clínico de las Ictiosis en España, y desde hace décadas se ha investigado la presencia de la enfermedad en grupos familiares, e incluso se han identificado individuos que desconocían estar genéticamente relacionados. Analizando las actas bautismales de las iglesias de los pueblos se consiguió, hace más de 40 años, realizar detallados árboles genéticos que aclaraban el patrón hereditario de la enfermedad. Posteriormente, la colaboración con el laboratorio de genética del Departamento de Biomedicina de la Universidad de Salamanca dirigido por el Profesor Rogelio González Sarmiento permitió completar el estudio de muchos de aquellos pacientes con Ictiosis ligada a X o Ictiosis laminar. Sin embargo, independientemente de la novedosa y ya casi imprescindible caracterización genética, la atención cotidiana de los enfermos fue siempre nuestra principal motivación asistencial, ya que, pesar de los avances en investigación, los pacientes siguen necesitando nuestro apoyo y nuestra comprensión.

Mirando al futuro: modelos humanizados de Ictiosis y otras hiperqueratosis

Dr. Fernando Larcher

División de Biomedicina Epitelial, CIEMAT; Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); Departamento de Bioingeniería, UC3M, Madrid.

Actualmente la gran mayoría de enfermedades hereditarias de piel (genodermatosis) no tienen cura. Sin embargo, se están llevando a cabo importantes esfuerzos para el desarrollo de estrategias terapéuticas eficaces que incluyen las terapias génica y celular. Si bien los modelos animales de experimentación son herramientas muy valiosas para comprender los mecanismos moleculares de la enfermedad, éstos, por lo general, no son sustitutos fieles de la condición humana. Mediante el uso de métodos optimizados de bioingeniería cutánea partiendo de biopsias de piel obtenidas de pacientes, se está consiguiendo avanzar notablemente en la investigación de algunas Ictiosis como el síndrome de Netherton, y la Ictiosis lamelar.

Lo que necesitan los pacientes

Equipo Directivo de la Asociación Española de Ictiosis

Somos Inma y Chema, los papás de Samuel y Genoveva, dos niños que hace cinco años nos unieron en la distancia a la Asociación Española de Ictiosis, ASIC, donde nos une un mismo compromiso y un mismo destino, trabajar día a día con el ánimo y el propósito de normalizar en todo lo que podemos nuestra vida como padres y la de nuestros afectados.

Entre infinitas dudas e incertidumbres tienes que aprender a realizar cuidados que no están escritos en ningún libro y que nadie te enseña. El día a día de la Ictiosis lo sufren física y psicológicamente todos los miembros de la familia. Vivimos con la esperanza de que todos los que podéis colaborar con nosotros lo vais a hacer. Por ello, solicitamos ayuda a través de la Investigación y la coordinación asistencial: necesitamos Centros de Referencia con médicos expertos en nuestra enfermedad. www.ictiosis.org.

Conclusiones

Los dermatólogos que trabajamos habitualmente en el ámbito pediátrico conocemos bien las consecuencias

de padecer una enfermedad cutánea genética. El diagnóstico antecede a serias dificultades en la vida cotidiana del paciente y de su familia derivadas no sólo de la propia enfermedad, sino también del desconocimiento de la misma por parte del entorno asistencial. 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.

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. 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 lo antes posible. ■

Reflexiones a 300 km/h (III)_ ¡Tan lejos, pero tan cerca!

22 de mayo de 2013, de nuevo en la estación, ya de vuelta. Son más de 800 km los que me separan de casa. Cientos de km que se traducen a tan sólo tres horas de viaje a una velocidad de 300 km/h.
¡Tan lejos, pero tan cerca!

Pude elegir mi destino, Madrid; la hora de salida, las 15:00 pm.; el vagón número 25; la clase, turista; e incluso pude elegir mi asiento, el 8D. Somos afortunados porque nacemos libres para elegir y libres para decidir. Al menos, eso nos han enseñado. Pero ¿dónde está esa libertad cuando mi destino final es Zaragoza, tengo que llegar antes de las 17:00 pm. y el último vagón en el que quedaba algún sitio libre era el 25? ¿Dónde está esa libertad para elegir y decidir?

Habrà que tener paciencia, Madrid queda en camino y aunque me será más costoso el viaje y me llevará más tiempo, creo que debo tomar este tren para así acercarme todo lo que pueda a donde debo finalizar mi viaje, Zaragoza. Mi final de trayecto.

Así es el día a día, un acercarse y alejarse de la estación de nuestros destinos y tener que ir montados en un tren que nunca hubiéramos querido tomar pero que la misma vida se encarga de sacarnos el billete, luego te acompaña al vagón 25, te sienta en uno de los asientos que todavía quedan libres y se despide de ti deseándote que tengas un feliz viaje.

La vida nos ha montado en un tren que se aleja mucho del que hubiéramos tomado para hacer nuestro camino. Un tren sin un claro destino y en el que van montadas otras vidas que también pensaban que eran libres para elegir y libres para decidir.



Chema Soria

En este momento y con destino incierto, voy viajando contigo y con muchos otros que, como a ti y como a mí, la vida también les ha sacado billete para el vagón 25. Hoy, me anima saber que “no estamos solos” y que juntos, podemos preguntar en la próxima estación la forma de salir de este destino que no mira más allá de lo que puede suceder en el penúltimo vagón, el que lleva el número 24.

Otros, sin embargo, se han animado y han querido subir con nosotros, y lo han hecho sin billete y con los ojos cerrados. Vieron pasar nuestro tren y, por alguna razón, les pareció que podía ser un viaje solidario. Y nos están ayudando. Entre todos debemos encontrar atajos para llegar cuanto antes a nuestro destino incierto en este largo trayecto.

Hoy no conocemos lo cerca o lejos que estamos del final del trayecto, pero estamos en camino, vamos juntos y “no estamos solos”. Viajamos, “poniéndonos en la piel del otro”, esperando a que la próxima sea la estación soñada por todos... ■

Manuel Ginarte¹, Laura Rodríguez Pazos¹, Laura Fachal² y Ana Vega²

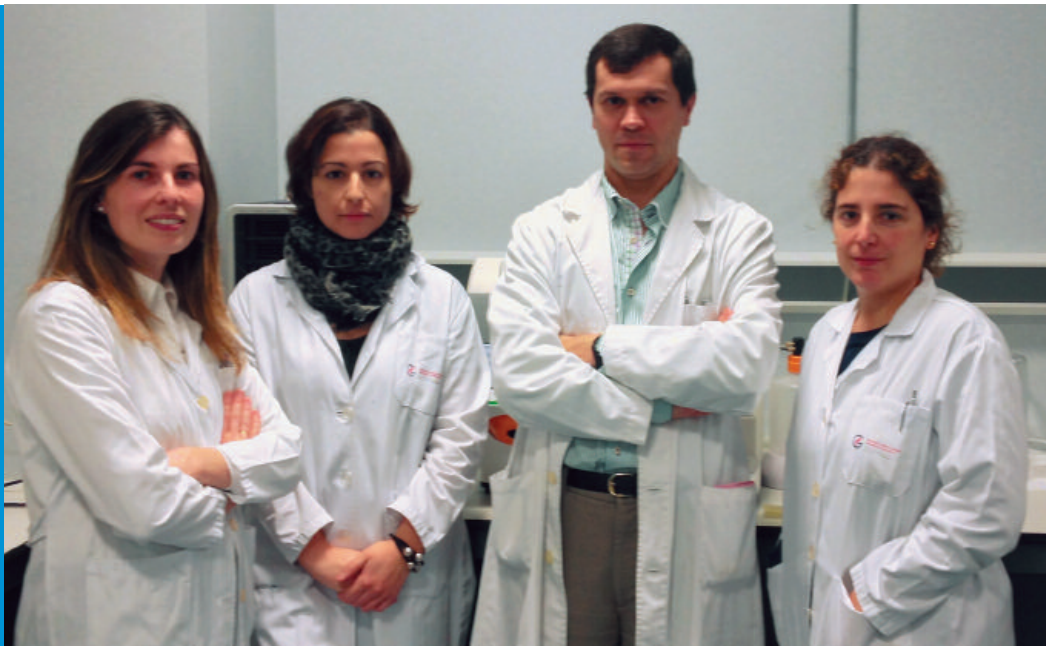
[1] Servicio de Dermatología, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

[2] Unidad de Medicina Molecular de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica. Santiago de Compostela.

Estudio genético de las Ictiosis: conociendo los orígenes

Es de esperar que estos conocimientos sirvan de base para el desarrollo de nuevas terapias para el tratamiento de esta enfermedad. En este sentido, se están desarrollando terapias génicas que buscan restaurar la función normal de los genes mutados...

De izquierda a derecha:
Laura Rodríguez, Laura Fachal,
Manuel Ginarte y Ana Vega



Las Ictiosis son un grupo de **genodermatosis** (enfermedades genéticas que afectan fundamentalmente a la piel), cuya característica clave es la presencia de una excesiva descamación de la misma. Bajo la nueva denominación de ICAR o de ARCI (Ictiosis congénitas autosómicas recesivas, en inglés *Autosomal recessive congenital ichthyosis*), se incluyen actualmente dos enfermedades clásicas (la Ictiosis laminar y la eritrodermia ictiosiforme congénita) y otros cuadros menos frecuentes como son la Ictiosis arlequín, el bebé colodión autorresolutivo y la Ictiosis “en traje de baño”.

En los últimos años se ha avanzado mucho en el conocimiento de los genes implicados en el desarrollo de estas enfermedades, así como en el tipo de mutaciones que ocurren en los mismos y cómo éstas alteran la forma y función de la piel para resultar en el cuadro clínico de Ictiosis.

Los genes son fragmentos de ADN (el material que porta toda la información de nuestro organismo) que controlan la formación de las proteínas. En el caso de las ICAR, la enfermedad se produce por alteraciones (mutaciones) en un gen que provocan un cambio en

una proteína cutánea dando lugar a una alteración estructural o funcional de este órgano (la piel).

Cada individuo tiene dos copias de cada gen, uno heredado por vía paterna y el otro por vía materna. Las enfermedades autosómicas recesivas, como las ICAR, se caracterizan porque para que se manifieste la enfermedad es necesario que ambas copias (paterna y materna) del gen implicado estén mutadas.

Por tanto, una persona con solo una copia alterada, no padecerá la enfermedad, pero será portador de la misma. En el laboratorio se estudian los genes asociados a esta enfermedad con el fin de identificar si portan o no alguna mutación, y cómo afectará esta mutación a la proteína que se genere.

La realidad es un poco más compleja, pues sabemos que una misma enfermedad puede estar causada por diferentes mutaciones (tanto mutaciones diferentes de un mismo gen como mutaciones en diferentes genes) y, al contrario, una misma mutación particular de un gen puede dar lugar a cuadros clínicos diferentes en distintas personas.

Durante los últimos años se han identificado gran parte de las alteraciones genéticas que llevan a una persona a padecer una de las enfermedades de este grupo de las ICAR. Hasta hace poco sólo se conocía un gen (*el gen transglutaminasa 1 o TGM1*), pero hoy sabemos que 7 nuevos genes (*ALOX12B, ALOXE3, ABCA12, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1, LIPN*) son también responsables de algunos casos de ICAR. A pesar de estos avances, todavía queda mucho por hacer en el campo de las Ictiosis. En un 25% de los pacientes no se identifican mutaciones en los genes conocidos, por lo que nuevos genes están aún por descubrir.

2. Hemos estimado el origen de dos de estas “mutaciones fundadoras” hace 2.800-2.900 años y creemos que hay evidencias demográficas suficientes (épocas de disminución de la población debido a guerras, epidemias y posterior crecimiento) para pensar que estas mutaciones se han originado en Galicia.
3. Hemos descubierto nuevas mutaciones no conocidas dentro de los genes más importantes de las ICAR.
4. La identificación de la causa genética en las familias afectas nos ha permitido realizar estudios prenatales en algunas de ellas.

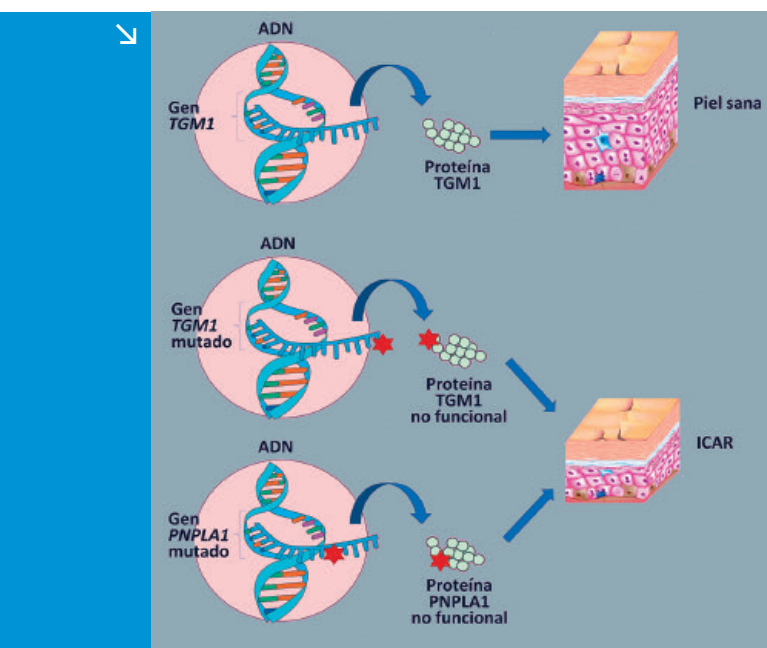
Los estudios realizados en pacientes ICAR de nuestra población y la experiencia que hemos ido adquiriendo mediante el desarrollo de los mismos nos han animado a plantear la realización de un estudio similar, pero esta vez abarcando toda la población española y contando con la colaboración de diferentes Servicios de Dermatología de nuestro país.

Así, gracias a haber obtenido financiación para la realización de este nuevo proyecto a través de la Fundación Ramón Areces, podemos ofrecer el estudio genético de las ICAR en estos tiempos de “contención presupuestaria”, sin costes para el paciente (ni para el hospital o institución que lo solicite). En aquellos casos en que no identifiquemos las mutaciones responsables en los genes conocidos, dispondremos de las últimas tecnologías de laboratorio que nos permitirán la búsqueda de nuevos genes implicados en la enfermedad para poder explicar al 100% de los afectados el origen de su enfermedad.*

Además de tener un mejor conocimiento básico de las ICAR, estos trabajos nos permiten ofrecer un servicio a los pacientes y sus familias en forma de consejo genético y de diagnóstico prenatal. De este modo podemos explicar de forma personalizada a cada familia la naturaleza de su trastorno, su modo de herencia y la probabilidad de futuras manifestaciones de la enfermedad en la familia y conocer si un feto está afectado en fases más precoces de la gestación. Por otro lado, es de esperar que estos conocimientos sirvan de base para el desarrollo de nuevas terapias para el tratamiento de esta enfermedad. En este sentido, se están desarrollando terapias génicas que buscan restaurar la función normal de los genes mutados.

Por último, nos gustaría transmitir que estuvimos encantados de encontrarnos con vosotros en las XI Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis el pasado mes de junio en Becerril de la Sierra, Madrid. Fue un placer y toda una experiencia para nosotros poder convivir con vuestro día a día, aunque sólo fuera durante unas horas. ■

*La documentación referente a este estudio (consentimiento informado, hoja de recogida de datos e instrucciones de recogida de muestras), pueden descargarse desde la web de la Asociación (<http://asociacionasic.blogspot.com.es/2012/11/estudio-genetico-de-las-ictiosis.html>)



➤ Ilustración que esquematiza cómo dos mutaciones en genes diferentes modifican dos proteínas distintas para desencadenar la misma enfermedad.

Por este motivo es tan necesario llevar a cabo estudios cuya finalidad sea la identificación de nuevos genes asociados con la enfermedad.

En Santiago de Compostela, dos dermatólogos (Laura Rodríguez Pazos y Manuel Ginarte) y dos genetistas (Ana Vega y Laura Fachal) del Servicio de Dermatología y la Unidad de Medicina Molecular de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica llevamos años trabajando estrechamente con la finalidad de conocer mejor esta enfermedad. Como fruto de nuestro trabajo queremos señalar varios hallazgos hasta la fecha:

1. Hemos identificado las principales alteraciones genéticas causantes de ICAR en población gallega. Además, hemos observado que en una región tradicionalmente aislada de nuestra comunidad se concentran muchos pacientes (calculamos 1 paciente por cada 33 mil habitantes, casi 10 veces más de lo habitualmente estimado). El hecho de que varios de estos pacientes tuviesen las mismas alteraciones genéticas nos llevó a suponer la existencia de un efecto fundador, es decir, que estos pacientes compartiesen un antepasado común.

Dr. Raúl de Lucas Laguna

Jefe de Sección de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Tratamiento de la Ictiosis lamelar con crema de urea y N-acetil cisteína, ¿es la solución?



El efecto terapéutico de la NAC puede explicarse porque inhibe la proliferación de un tipo de fibroblastos, que son las células que producen colágeno. Además, inhibe la proliferación de los queratinocitos por lo que es útil en enfermedades, como la Ictiosis lamelar, en la que ésta está aumentada.

La urea no sólo es un vehículo sino que tiene un efecto terapéutico favoreciendo la absorción de la NAC, mejorando la hiperqueratosis, además de mejorar el picor...

Recientemente se han publicado trabajos demostrando la buena respuesta clínica de pacientes con Ictiosis lamelar que usan una crema con urea al 5% y N-acetil cisteína la 10%¹.

Las imágenes clínicas del artículo publicado en la revista *Pediatric Dermatology* en 2011 por la doctora Adriana Bassotti hablan por sí solas: los 4 pacientes que recibieron tratamiento con esta fórmula mejoraron de manera significativa.

Para ser justos, el primero en proponer este tratamiento fue el Dr. Pedro Redondo² en un reconocido trabajo publicado en la revista *The Lancet* en 1999; se trataba de una única paciente de 33 años, también con Ictiosis lamelar, y la formulación de la N-acetil cisteína era en una emulsión de agua en silicona. En este caso, se comprobó la mejoría de las lesiones comparando sendos antebrazos, que recibieron placebo y el tratamiento de forma ciega.

¿Hemos perdido el tiempo desde 1999 hasta 2011?, ¿por qué no tuvo la repercusión adecuada en la comunidad dermatológica?

Realmente, desde 1999 sólo se publicaron 2 trabajos: uno de ellos en 2003, escrito por oftalmólogos franceses centrado en el tratamiento del ectropión³ y otro en 2005 en una revista turca de pediatría⁴.

Pues bien, personalmente, creo que nuestra práctica médica excesivamente ligada a la medicina y basada en la evidencia hace que muchas terapias retrasen su uso por falta de estudios.

En el caso de la Ictiosis y de otras enfermedades cutáneas, tenemos la ventaja de que podemos ver rápidamente si un tratamiento tópico nuevo es eficaz o si aparece algún tipo de efecto secundario inmediato que nos haga evitar o modificar su uso.

Otro aspecto a tomar en cuenta es la difusión de la información, la revista *Pediatric Dermatology* es leída

por la mayoría de los dermatólogos pediátricos del mundo y, por tanto, el impacto de lo que en este medio se publica es necesariamente mayor, de hecho en el congreso de la academia americana de dermatología de 2012 y 2013 se ha tratado este tema y se ha discutido el trabajo de la Dra. Bassotti de forma positiva.

Me consta que varios dermatólogos pediátricos usan, usamos, desde hace un par de años la N-acetil cisteína para el tratamiento de la Ictiosis lamelar; el problema es que son experiencias puntuales, con pocos pacientes, con diferentes formulaciones y excipientes que hacen muy difícil llegar a conclusiones científicamente publicables, aunque estemos seguros de la eficacia y de la seguridad del tratamiento.

¿Por qué es útil la N-acetil cisteína?

N-acetil cisteína (NAC) es un derivado del azufre que tradicionalmente ha sido usado como mucolítico, antioxidante y protector renal, así como antídoto de la intoxicación por un fármaco llamado acetaminofén. La aplicación tópica de NAC se había usado para prevenir la quemadura solar y el daño cutáneo inducido por la radioterapia.

NAC no es tóxica, es hipoalérgica y puede producir ligero prurito, irritación leve y una ligera sensación de quemazón. Los efectos adversos descritos en su administración oral o intravenosa han sido escasos y leves, lo que hace seguro su uso tópico, pues aparece que su absorción es menor al 3% del producto aplicado sobre la piel.

El efecto terapéutico de la NAC puede explicarse porque inhibe la proliferación de un tipo de fibroblastos, que son las células que producen colágeno. Además, inhibe la proliferación de los queratinocitos por lo que es útil en enfermedades, como la Ictiosis lamelar, en la que ésta está aumentada.

La urea no sólo es un vehículo sino que tiene un efecto terapéutico favoreciendo la absorción de la NAC, mejorando la hiperqueratosis, además de mejorar el picor, la síntesis de colágeno, así como la expresión de filagrina hasta en un 20%. La filagrina es una proteína que influye en el proceso de diferenciación de la epidermis y en la formación de la capa córnea, por lo que en enfermedades en las que la barrera cutánea está alterada como son las Ictiosis es muy eficaz.

¿Qué problemas prácticos tenemos con el tratamiento con NAC?

A la hora de prescribir un medicamento sin indicación para una enfermedad concreta, el médico debe informar al paciente o a la familia y obtener un consentimiento que debe estar recogido en la historia clínica.

Al hacer la receta, como estamos prescribiendo una fórmula magistral, debemos confiar en un buen

farmacéutico. Cada vez tenemos menos farmacias que formulen, por lo que este es un problema añadido. Es importante el excipiente, en general recomendamos urea al 5%, pero también personalmente tengo experiencia con mayores concentraciones (10%) con buen resultado y buena tolerancia.

El problema fundamental, como sabéis los pacientes, es el olor, si bien hay “trucos” para poder disimularlo y afortunadamente se va pronto, al cabo de unos minutos.

Otro problema, no menos importante, es el precio. Dada la libertad que existe en el coste de las fórmulas farmacéuticas, he podido comprobar yo mismo diferencias de hasta 100 euros por el mismo preparado. Posiblemente sean las asociaciones de pacientes las que deben luchar para evitar esas situaciones.

¿Cuál es mi experiencia con NAC en Ictiosis?

Desde hace casi un par de años, realizamos tratamiento en nuestro hospital con NAC asociada a urea al 5% y al 10%. Comenzamos con una concentración de NAC del 10%, pero en algunos pacientes bajamos al 5% por prurito y escozor, sobre todo en la cara. Los resultados han sido muy buenos en Ictiosis lamelar con sendas concentraciones. De hecho, este mismo se me ha publicado un artículo en el que se usa la NAC al 5%⁵.

El tratamiento tópico diario es costoso, es caro, pesado y además la NAC huele mal, es un reto que el paciente y la familia acepten este tratamiento, pero he de decir que a las 2 semanas ya se ven los resultados y eso es lo que motiva a mantenerlo.

Empezamos por 2 aplicaciones al día hasta que se obtienen los resultados, luego basta con una aplicación diaria, mi sensación es que puede ser suficiente con una única aplicación salvo en casos de ectropión muy intenso.

Otro dilema, es **cuándo empezar, ¿desde el nacimiento?, ¿a los 6 meses?,...** realmente no tengo respuesta, es cierto que hay que tener cuidado con la urea, pues se absorbe y puede dar problemas en niños muy pequeños, pero hay que valorar riesgo-beneficio por lo que el tratamiento debe ser individualizado, es el dermatólogo el que tomará la decisión en función de la intensidad de la clínica.

¿Hay otras formas de Ictiosis o de enfermedades genéticas de la piel en las que se use la NAC?

Aunque no hay publicaciones, hemos usado NAC en otras formas de Ictiosis como la eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa (Ictiosis epidermolítica), enfermedades con alteración de la barrera y de la diferenciación epidérmica como el síndrome de Olmsted y en algunas queratodermias palmoplantares. Aunque es pronto para tener conclusiones, en general los pacientes toleran bien el tratamiento y los resultados son prometedores. →

¿Cuál puede ser el camino?

Sin duda, cuando nos enfrentamos a enfermedades raras no hay otro camino posible que la colaboración entre pacientes, asociaciones de pacientes y profesionales. La creación de grupos de trabajo y centros de referencia son necesarios para el diagnóstico y el tratamiento de nuestros pacientes.

Agradecimientos y conflicto de intereses

Gracias a mis pacientes, a mis niños con Ictiosis y otras genodermatosis por darnos una lección a diario, la vida es bonita también con vuestra piel.

Gracias a los padres porque nos dan una lección de superación y de lucha diaria. Sólo quien es padre entiende lo que supone una enfermedad en un hijo.

Gracias a la ASIC, y en especial a Inma y a Chema. Ellos saben lo que valen.

Gracias a Ángela Hernández, porque ambos tenemos un conflicto de intereses, la curación de la Ictiosis.

Bibliografía

1. Bassotti A., Moreno S., Criado E. Successful treatment with topical N-acetylcysteine in urea in five children with congenital lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol.* 2011 Jul-Aug; 28(4): 451-5
2. Redondo P, Bauzá A. Topical N-acetylcysteine for lamellar ichthyosis. *Lancet.* 1999, 354: 1880.
3. S. Ümit Sarıçý, Murat Bahin, Murat Yurdakök. Topical N-acetylcysteine treatment in neonatal ichthyosis. *The Turkish Journal of Pediatrics* 2003; 45: 245-247
4. Gicquel JJ., Vabres P, Dighiero P. Use of topical cutaneous N-acetylcysteine in the treatment of major bilateral ectropion in an infant with lamellar ichthyosis. *J Fr Ophtalmol.* 2005 Apr; 28(4): 412-5.
5. Deffenbacher B. Successful experimental treatment of congenital ichthyosis in an infant. *BMJ Case Rep.* 2013; 2013. (En prensa). ■

Colaboración_

Estudio clínico y genético molecular de las Ictiosis congénitas autosómicas recesivas en España

Se está realizando un estudio clínico y genético molecular de las Ictiosis congénitas autosómicas recesivas, financiado por la Fundación Ramón Areces. Dicho estudio se está llevando a cabo en el Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela por la investigadora Ana Vega Gliemmo y su equipo: Laura Fachal (genetista), Laura Rodríguez Pazos y Manuel Ginarte (dermatólogos).

Las Ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) son trastornos de la queratinización infrecuentes que se engloban dentro de las Ictiosis hereditarias no sindrómicas. Clínicamente, las ICAR producen una profunda alteración de la piel que conlleva un fuerte impacto en la calidad de vida de las personas que la padecen.

El objetivo general del presente proyecto es identificar a todos los pacientes españoles con esta enfermedad así como caracterizarlos clínica y genéticamente.

Objetivos concretos:

1. Identificar a los 294 pacientes y familias ICAR que se estima hay en España e incluirlos en el estudio.
2. Definir las características clínicas de los pacientes ICAR de nuestro país.
3. Analizar los genes asociados a ICAR en población española.
4. Analizar el exoma completo de los pacientes que no presenten mutaciones en los genes conocidos para identificar nuevos genes implicados en el desarrollo de la enfermedad.
5. Realizar estudios que nos permitan conocer la implicación de las variantes que identifiquemos en la enfermedad. Para ello, se realizarán estudios de RNA, estudios funcionales y estudios *in silico*.
6. Establecer correlaciones genotipo-fenotipo de los pacientes con ICAR de nuestro país.

Tras conocer sus objetivos e interés en la Ictiosis, desde la ASIC se les transmitió que la Asociación había participado con el Instituto de Salud Carlos III en el Biobanco de Enfermedades Raras (por cierto, una de sus primeras intervenciones en el Biobanco) en nuestras Jornadas anuales celebradas en Navacerrada en junio de 2007.

Se les puso en contacto a través de la ASIC y se han solicitado muestras biológicas de personas y familiares afectados de Ictiosis (a los que en 2007 se les hizo la extracción), en concreto una muestra de ADN (una de las alícuotas de las muestras ya almacenadas).

Por ello, el Instituto de Salud Carlos III ha puesto en marcha el dispositivo para que todo esto sea posible y que dichas alícuotas lleguen al Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Como muchos pudisteis comprobar, el Equipo de Medicina Xenómica de Galicia nos acompañó en nuestras Jornadas de Junio en Becerril de la Sierra, haciendo un esfuerzo sobrehumano pues viajaron durante toda la noche para poder estar con nosotros, regresando esa misma tarde a Santiago de Compostela.

Realizaron extracciones a todos los afectados y familiares que en 2007 no pudieron hacerlo. Asimismo, comunicaron que el estudio está abierto a todos los afectados que todavía no lo hayan hecho. Pueden contactar por correo electrónico con la Dra. Ana Vega, ana.vega@usc.es y el Dr. Manuel Ginarte, mginartev@aedv.es.

A todos ellos agradecer su trabajo e interés porque todo salga bien en beneficio de los afectados de Ictiosis. ■

Inmaculada Arroyo

Aitor Aparicio García,
Director Gerente del CREER

CREER

Centro de Referencia Estatal de Atención
a Personas con Enfermedades Raras
y sus Familias



Queridos lectores.

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), dependiente del **IMSERSO**, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

Y todo ello con el objetivo estratégico de conseguir una Atención Integral y Multidisciplinar a las personas con ER, sus familias y por supuesto a las Asociaciones y Fundaciones que les representan.

Como Director-Gerente del CREER espero y deseo que nuestro Centro, siga siendo Referencia para todas las Asociaciones y Fundaciones que cada día, trabajan y se esfuerzan por construir una sociedad donde sea posible que las personas con enfermedades poco frecuentes, participen en la toma de decisiones sobre su calidad de vida.

Pero además, siendo conscientes del pilar importante de esta labor, que se potencien y se creen espacios comunes para compartir vida y apoyos mutuos.

Y por eso, el CREER seguirá abriendo sus puertas y la dedicación de todos sus profesionales, para que se fortalezcan los tejidos asociativos y surjan nuevos objetivos, nuevas propuestas...

Al mismo tiempo, apoyando y colaborando en Congresos como el **12º Congreso Mundial de Dermatología Pediátrica** que se celebrará en Madrid, y donde vamos a estar presentes como Centro de Referencia Estatal junto con vuestra Asociación y otras asociaciones de ER. Un foro de encuentro, donde (gracias a la participación de profesionales y especialistas de reconocido prestigio nacional e internacional en esta patología) nos acercarán los avances y actualizaciones en el conocimiento de las enfermedades dermatológicas pediátricas.

Estamos en el año 2013, declarado a iniciativa del Gobierno y a propuesta de la Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, el **Año Español de las Enfermedades Raras**.

En el CREER, hemos empezado el año con gran ilusión, celebrando un año más el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Además, hemos organizado el I Encuentro Nacional del Día Mundial con la participación de más de 50 afectados y familiares de toda España.

Dentro de los proyectos para este Año Español de las Enfermedades Raras también participaremos en colaboración con Federaciones y Asociaciones Especializadas en:

La elaboración de un Mapa de Recursos sobre enfermedades raras. De este modo, las familias, desde el momento del diagnóstico, contarán con indicaciones concretas acerca de dónde dirigirse para recibir el tratamiento más adecuado para una determinada patología.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, en la que se enmarcan los proyectos sanitarios dentro de este Año Español, se actualizará a lo largo de 2013 en cuanto a objetivos, recomendaciones e indicadores de seguimiento.

Continuar la colaboración con el Instituto de Salud Carlos III en el desarrollo de un Registro Epidemiológico Único. El registro será "un gran paso en la gestión coordinada de las enfermedades raras".

Los profesionales evaluadores de la discapacidad recibirán formación específica sobre enfermedades raras, con el fin de unificar criterios para determinar el grado de discapacidad y garantizar así el acceso a servicios y prestaciones de los afectados por estas patologías. Los cursos se celebrarán en este último cuatrimestre del 2013 y estarán tutelados por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias. Y para lo que llevamos trabajando desde ya hace varios meses, todo el equipo del CREER y los profesionales del IMSERSO.

Para terminar, agradecer y valorar la gran labor que vuestra Asociación realiza para mejorar la calidad de vida de los afectados por Ictiosis y sus familiares. Y los esfuerzos que realizan sus colaboradores en que sea visible a toda la sociedad española.

Desde el CREER, seguiremos trabajando por la Atención Integral y Multidisciplinar a las personas con enfermedades minoritarias y sus familiares.

Gracias y un saludo a todos. ■



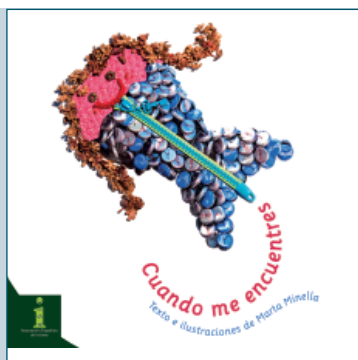


“Cuando me encuentres”, catalogado en las Bibliotecas de Madrid

Hola a tod@s:

Como afectada y socia de la ASIC, cuando llegó a mis manos nuestro cuento, “*Cuando me encuentres*”, de nuestra querida autora Marta Minella, en mi cabeza surgió la idea de cómo hacer llegar este “tesoro” al gran mundo de las Bibliotecas. Os cuento que siento una gran satisfacción por la Biblioteconomía, carrera que empecé como diplomatura y que sigo cursando tras su adaptación al Plan Bolonia, como Ciencia de la Documentación. Hice partícipe de esta inquietud a mi buena amiga Belén y con su ayuda realizamos diferentes acciones que han dado ya sus frutos.

Hoy puedo deciros que nuestro cuento aparece publicado en el catálogo de la red de Bibliotecas del Ayuntamiento de Madrid:
<http://catalogos.munimadrid.es>, cuya ficha catalográfica es:



Autor:	Minella, Marta (1965-)
Título:	Cuando me encuentres/texto e ilustraciones de Marta Minella
Edición:	1.ª ed.
Lugar/Editorial:	[Valencia]: Asociación Española de Ictiosis, 2012
Descripción física:	[34] p.: il. col.; 21 cm
Notas:	De 6 a 8 años
ISBN:	978-84-92745-51-7
Materias:	Ictiosis - Narraciones realistas - Libros infantiles
Signatura:	M-BPM REA MIN

Y en la Biblioteca Rafael Alberti de San Fernando de Henares, Madrid,
<http://www2.ayto-sanfernando.com/biblioteca/home.html>

También tenemos pendiente que aparezca en el catálogo de Bibliotecas de la Comunidad de Madrid, http://www.madrid.org/biblio_publicas, y en la Fundación Germán Sánchez Ruipérez, dedicada a la actividad educativa y cultural, centrando sus programas a la difusión y extensión de la cultura del libro y de la lectura: www.fundaciongsr.com.

Igualmente hemos hecho llegar otro cuento al Departamento de Literatura Infantil del Hospital Universitario Infantil Niño Jesús de la Comunidad de Madrid.

Otro centro de gran relevancia social y cultural en Madrid, “La Casa Encendida” perteneciente a la Obra Social Caja Madrid, también ha acogido un ejemplar en su biblioteca y nos han invitado dentro de su programa, “Tarde de cuentos”, para desarrollar un taller que consistirá en la presentación de nuestro cuento y una actividad posterior que pretende acercar a los niños al mundo de los Ictiohéroes, y qué mejor guía para hacerlo que su autora, Marta.

Y por último y no menos importante hice entrega de un ejemplar a mi profesora de la asignatura de biblioteconomía, Doña Inmaculada V. y actual Vicedecana de Estudiantes, valorando y elogiando el buen trabajo realizado por Marta Minella y la exquisita sensibilidad para abordar nuestra problemática.

El objetivo de cualquier biblioteca es la conservación y difusión de sus fondos, es por ello que cualquier usuario que necesite y busque información sobre la Ictiosis, va a poder ver como resultado nuestro cuento, con toda la información implícita y explícita que lleva, sabiendo donde encontrarnos y poder contactar con nosotros. ■

El objetivo de cualquier biblioteca es la conservación y difusión de sus fondos, es por ello que cualquier usuario que necesite y busque información sobre la Ictiosis, va a poder ver como resultado nuestro cuento...

Gabriela Claudia Pérez
Psicóloga

Nos haces falta para crecer



Cuando en 2005 conocí a la Asociación Española de Ictiosis o, mejor dicho, a las personas que dan vida a la ASIC, no pensé nunca que iba a ser un camino tan largo e interesante. Juntos vamos creciendo, aprendiendo y madurando.

Desde entonces, he participado, según lo que me proponían, en talleres con niños y adultos (sean afectados o familiares) y en sesiones individuales de apoyo psicológico. Hemos vivido muchas y variadas experiencias siempre con el objetivo final y último de que todos los que participaran en las distintas Jornadas se pudieran llevar una nueva “luz” que les diera más claridad y energía para continuar el camino.

Sabemos que, estar juntos cada año en Madrid o donde se convoquen los encuentros, nos proporciona la posibilidad de contar con la importantísima colaboración y aportes de médicos especialistas y laboratorios que cada vez están más comprometidos con la Ictiosis, así como encontrar acompañantes en el duro camino que les toca tanto a afectados como a sus familias... es una ayuda indescriptible.

El otro aspecto que cubrimos en cada encuentro es el emocional. Para vivir una vida plena, es vital equilibrar mi salud física y emocional. Una y otra son una unidad y así deberíamos vernos a nosotros mismos, sin fragmentos ni divisiones. Soy una unidad psicofísica.

A lo largo de los años, hemos podido comprobar que el bienestar, además de trabajarlo en mí día a día con voluntad y compromiso hacia mi persona, también puede verse reforzado compartiendo con otras personas experiencias que nos resultan comunes y donde tod@s nos identificamos, o sea nos vemos reflejados.

Me siento **contenid@ y comprendid@** cuando otros que ya han caminado mis pasos me orientan en cómo dar los míos cometiendo menos errores de los que ellos han cometido.

Me siento más **fuerte** si puedo ser yo el que también ayude a otros a unirse a esta red que todos formamos y que se llama ASIC.

Me siento más **seguro** si en esta red veo que cada vez sus partes son más firmes y se hace más grande con el aporte de cada uno.

Puedo darme cuenta y sentir que **todos y cada uno somos importantes**, porque si yo no estoy en mi lugar, allí habrá un hueco, un vacío.

Felicito a todos los miembros de esta gran red a que sigan en el impulso que llevan de avanzar y mejorar cada día.

Invito a que los miembros aún silenciosos se pongan en acción y en marcha para que juntos podamos tener una fuerza aún mayor y una voz aún más potente. ■

➤ Breve literario 1_

“Cuando me encuentres” en la Diada de Sant Jordi en Barcelona

Un año más y llegó el 23 de abril, *Sant Jordi*, día de la gran fiesta del libro en *Catalunya*. Hace un año que ha visto la luz nuestro cuento “Cuando me encuentres” de Marta Minella y este año hemos estado junto con FEDER en un stand dedicado a las enfermedades raras en *Les Rambles de Barcelona*.

Les Rambles de Barcelona es el sitio más emblemático de la ciudad condal y en donde, por tradición, desfila más gente en esta fiesta, así que tuvimos la oportunidad de presentar el cuento dando información de qué es la Ictiosis y cómo convivimos con ella. Es una pequeña semilla más, plantada con ilusión y que esperamos dé



fruto a su tiempo como ya estamos comprobando con cada una de las semillas que entre todos plantamos. ¡Felicidades Marta y a todos por este primer aniversario del cuento! ■

Belén Ruiz de Miguel

S. A. R. doña Letizia se mostró cercana, atenta y con una gran empatía cuando le expliqué en unas pocas palabras el propósito de nuestro cuento, nuestro deseo de que ella y su familia pudiesen conocer la Ictiosis a través de él y de la existencia de nuestro Fondo de Investigación...



Desde aquí le agradecemos su escucha activa, su interés y el tiempo que nos dedicó.

En el acto oficial de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras en España 2013

El pasado 8 de marzo de 2013 se celebró el Acto Oficial de celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras en España, que tuvo lugar en el Senado de España, en la ciudad de Madrid.

Al acto acudimos alrededor de 300 personas, representantes de todos los sectores: asociaciones, senadores y diputados, representantes de la Administración, asociaciones y plataformas, profesionales sociosanitarios, investigadores, industria farmacéutica, personajes públicos, empresas colaboradoras, etc.

El Presidente del Senado, Excmo. Sr. D. Pío García Escudero, dio la bienvenida a los asistentes seguido de la presentación de D. Juan Carrión, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.

A continuación tuvieron lugar dos testimonios: el de Dña. Susana Díaz, afectada de Gastroparesia Idiopática y el testimonio de Dña. Luisa Mesonero, madre de Rubén, un niño con Neurofibromatosis que consiguió emocionar a todos los asistentes.

Momentos después, se procedió a la Lectura de la Declaración por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, exponiendo un Manifiesto con 13 propuestas prioritarias dirigidas al Gobierno Español, y en su nombre a las administraciones nacionales y autonómicas, para garantizar los derechos y mejorar la calidad de vida de los tres millones de familias que en España viven con una enfermedad poco frecuente. Las propuestas presentadas responden a las 13 prioridades que se señalan en la siguiente página.

Posteriormente, S. A. R. la Princesa de Asturias, y el Excmo. Sr. D. Pío García Escudero procedieron a la entrega de los Premios FEDER 2013. Tras la entrega de premios, tuvieron lugar los Discursos Institucionales con las palabras de la Sra. Dña. Pilar Farjas Abadía,

Secretaría General de Sanidad y Consumo, del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y las palabras del Presidente del Senado.

Finalmente S. A. R. la Princesa de Asturias, pronunció unas palabras, mostrándose muy involucrada y solidaria con las enfermedades poco frecuentes, resaltando la importancia del desarrollo de la investigación en este tipo de enfermedades.

El grupo musical “El Desván del Duende” animó a los asistentes con su música, cantando en directo su canción “Si se quiere se puede” dedicada a las Enfermedades Raras y cuyos beneficios en sus reproducciones irán destinados a FEDER.

Una vez finalizado el acto, tuvo lugar un café al que acudieron las distintas personalidades y el resto de los asistentes.

En este momento, fue cuando, en representación de la Asociación Española de Ictiosis, pude acercarme a S. A. R. la Princesa de Asturias y hacerle entrega de nuestro cuento “Cuando me encuentres” de Marta Minella y del último número de nuestra revista ICTIOSIS.

S. A. R. doña Letizia se mostró cercana, atenta y con una gran empatía cuando le expliqué en unas pocas palabras el propósito de nuestro cuento, nuestro deseo de que ella y su familia pudiesen conocer la Ictiosis a través de él y de la existencia de nuestro Fondo de Investigación, para promover la investigación, como bien había comunicado ella en el acto.

Desde aquí nos gustaría agradecerle su escucha activa, su interés y el tiempo que nos dedicó.

Poco después, pude hacer entrega también de nuestro cuento y nuestra revista al grupo musical “El Desván del Duende”, quienes demostraron su gran sensibilidad a las enfermedades poco frecuentes y, en concreto, al darles a conocer la Ictiosis, mostrando una gran calidad humana, amabilidad y cercanía.

En palabras de FEDER: “Con este acto hemos logrado reconocer la labor de los galardonados con los Premios FEDER 2013, sensibilizar a la sociedad a través de los testimonios de las personas afectadas, trasladar las demandas de nuestro colectivo con la Declaración por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, logrando una gran repercusión en medios de comunicación”. ■



Belén Ruiz, hace entrega de nuestro cuento y nuestra revista al grupo musical “El Desván del Duende”.

13 Propuestas prioritarias_

1. Que las Enfermedades Raras sean declaradas como enfermedades crónicas en el SNS y de interés prioritario de Salud Pública.
2. Que se exima del copago farmacéutico a las familias con ER.
3. Que se impulsen medidas para asegurar el acceso en equidad a medicamentos de uso vital para las familias con ER, a través de su inclusión en la Cartera de Servicios del SNS.
4. Que se publique el Mapa de los Expertos/Profesionales de Referencia en ER que existen en España.
5. Que se acrediten al menos 50 Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para ER en el Sistema Nacional de Salud en 2013, dotando a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad.
6. Centros, Servicios y Unidades de Referencia.
7. Que se establezca y publique la ruta de derivación para garantizar la efectiva atención de las familias con ER, en cualquier punto de la geografía española.
8. Que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de Información, Seguimiento, Control y Atención General a las personas con ER, a fin de garantizar la atención real y efectiva de todos los afectados por ER, eliminando las situaciones de desigualdad existentes hoy en día.
9. Que se incluya en la Estrategia Nacional de ER las propuestas e indicadores del Informe EUROPLAN, a fin de mejorar su incidencia real en la atención de las personas con ER.
10. Que se garantice la atención a las personas con ER que requieran su traslado a otro Estado Miembro, cuando sea preciso, a través de la Directiva de Movilidad Sanitaria Transfronteriza
11. Que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de Información, seguimiento, control y Atención integral a las personas con ER, a fin de garantizar la atención real y efectiva de todos los afectados por ER, eliminando las graves situaciones de desigualdad existentes hoy en día.
12. Que se utilice por parte del Gobierno Español la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud, liderando el IMSERSO la homogeneización de los criterios de valoración a la discapacidad en las ER en las CCAA.
13. Que se incentive el cumplimiento de la normativa vigente en cuanto al porcentaje de personas discapacitadas que las empresas tienen que tener en sus plantillas así como la obligatoriedad de las empresas de adecuar los puestos de trabajo a las limitaciones y potencialidades de las personas discapacitadas.



Paula, José R. y Pablo

Atletas de la Selección Española... se ponen en nuestra piel

Hola, me llamo Pablo, tengo cinco años y como dicen mis padres “nunca paro quieto”. Me gustan todos los deportes, me gusta verlos, pero me gusta todavía más practicarlos... ¡Mi pasión es el atletismo!



Mis padres me llevan a muchas competiciones de atletismo, a todas las que pueden, y disfruto mucho viéndolas, ¡hasta fui al campeonato de Europa!, pero donde mejor lo paso es después, corriendo y saltando con los atletas después de competir.

Siempre me han tratado muy bien y me enseñan cosas como: salir de tacos, poner las manos para correr, saltar...

A algunos los conozco poco, pero yo me siento como uno más. A veces voy a entrenar con ellos, que es cuando mejor me lo paso y el entrenador me da consejos y me dice que me quiere fichar...

Un día me preguntaron: ¿qué te pasa?, ¿por qué tienes la piel así?, ¿por qué te pones tan rojo?, ¿por qué...? mis padres les contaron todo sobre la ICTIOSIS y les preguntaron si querían colaborar con nosotros, con ASIC, necesitamos ayuda, colaboraciones para que nos conozcan. Todo apoyo es poco... y ahí comenzó todo.

Un grupo de atletas “se pusieron en nuestra piel” y quisieron ayudarnos a dar a conocer esta enfermedad tan desconocida. Nos preguntaron si podían regalarnos una camiseta de la Selección Española de Atletismo firmada dándonos su apoyo.

Coincidió con el Campeonato de Europa de Atletismo en Göteborg, unos atletas empezaron a hablar con otros y el boca a boca hizo efecto. Nadie conocía la enfermedad pero todos querían aportar su granito de arena.

Muchos se acordaban de ese niño que saltaba a las pistas a entrenar con ellos que tenía la piel diferente y que se ponía todo rojo.

El apoyo de los atletas, tanto de la Selección Española, como de otros, es total, ayudándonos en todo lo que pueden, con su generosidad y con su interés por dar a conocer una enfermedad muy poco conocida.

Este apoyo se ve reflejado con la aportación de una camiseta que han firmado atletas de primer nivel, olímpicos, campeones de España, etc... y también en estas fotos. Es muy difícil juntar a todos por las competiciones, horarios de entrenamientos, etc. Sabemos que querían salir más pero queremos transmitirles que no se preocupen, que la intención también cuenta.

Su interés por conocer la enfermedad no es marketing, es real y las muestras de apoyo y de cariño se notan. Pero no es un apoyo de “que pena me das”, es un “¡venga!, que luchando podemos”.

Son muchos los que han firmado esta camiseta, pero son todavía más los que nos apoyan. Una camiseta se hace pequeña para unas frases tan llenas de sentimientos...

- **“En el deporte como en la vida el único ser capaz de vencerte eres tú mismo. Ser fuerte y no debilitarse nunca, debe ser el principal objetivo”,** Mark Ujakpor. 400 metros libres, 3 veces campeón de España absoluto, 10.º en el campeonato de Mundo de pista cubierta y 15 veces internacional con la selección absoluta...



De izquierda a derecha: Javier, disco; Francisco España, 1.500 m; Juan Carlos Higuero, 1.500 m; José Luis, pruebas combinadas; Elian Periz, 800 m; María Priscila, altura; Pedro Martín y Javier Cienfuegos, martillo; Jesús España, 5.000 - 10.000 m; Jordi Sánchez, jabalina; Aaury Boquesa, 400 m; José Luis Martínez, seleccionador español de pruebas combinadas; Begoña Garrido, 400 m y Mark Ujakpor, 400 m.

Diego Tamayo, 3.000 m obstáculos.

Camiseta firmada por numerosos atletas que se ponen en la piel de nuestros afectados y le animan.

- **“Lucha, no pares hasta conseguir tu meta, rendirse no es una opción”,** Begoña Garrido. 400 metros libres, campeona de España absoluta, más de 15 veces internacional, record del Campeonato de España Universitario...
- **“El deporte como la vida es una lucha constante. No nos podemos detener ante las adversidades sino crecer y hacernos más fuerte”,** Aauri Bokesa. 400 metros libres, 5 veces campeona de España absoluta, más de 9 veces internacional, juegos olímpicos...
- **“Por una lucha incansable”,** Antonio Reina. 800 metros libres, 3 veces campeón de España absoluto, más de 15 veces internacional, 3 juegos olímpicos...
- **“Porque la lucha os hace grandes campeones”,** Isabel Macías. 1.500 metros libres, 2 veces campeona de España absoluto, 9.ª clasificada en el Campeonato del Mundo de Pista Cubierta, más de 15 veces internacional, juegos olímpicos...
- **“En la vida como en el deporte no hay que rendirse”,** Diana Martín. 3.000 metros obstáculos, campeona de España absoluta, más de 10 veces internacional, juegos olímpicos...
- **“Nuestro día a día es luchar, seguir luchando para vencer”,** Mario Pestano. Recordman español de lanzamiento de disco, más de 50 veces internacional, juegos olímpicos...

Estas son algunas frases que me han hecho pensar y creo que resumen de una manera clara la vida de los afectados por la Ictiosis, y creo que también es una forma muy positiva de encarar esta enfermedad todavía desconocida para la gran mayoría.

Al hablar con ellos te das cuenta lo mucho que te entienden y que en el fondo no somos tan diferentes. Todos luchamos por superarnos desde que nos levantamos, aunque nuestras metas y obstáculos sean diferentes; ellos luchan por superar su record en milésimas, segundos, centímetros..., nosotros luchamos porque conozcan nuestra enfermedad e investiguen. ¡No hay que rendirse!

El deporte es constancia, lucha, éxitos, intentos fallidos, ilusión, sufrimiento... todas estas palabras me recuerdan mi día a día, siempre entrenando para “estar mejor”, con ilusión porque se investigue, es una lucha en el día a día, la cantidad de intentos fallidos probando una y luego otra crema... los éxitos cuando

una funciona y mejoramos aunque sea un poco. La constancia, no podemos rendirnos ni desistir en nuestro esfuerzo, no nos lo podemos permitir. En el fondo no nos diferenciamos tanto de los atletas...

El optimismo es la clave para superar una realidad llena de dificultades, el creerse capaz de superarse cada día es la base de unos buenos resultados, de una buena marca, de un nuevo record. La realidad, a veces hace que no seamos capaces de ver nuestras verdaderas posibilidades porque aparecen situaciones inesperadas (las lesiones) pero siempre con esfuerzo y afán de superación se deben superar para transformar una realidad poco alentadora en un futuro soñado.

Nosotros, como los atletas, debemos superar nuestra realidad con las “lesiones” y buscar un futuro lleno de esperanza. Quizás este esfuerzo que hacemos ahora con ilusión y optimismo no nos sirva a nosotros para mejorar, pero nuestros esfuerzos, y como no, nuestros fracasos sentarán las bases de un futuro que hará que esta enfermedad sea cosa del pasado. Hay que recordar que récords que parecían imposibles de superar, se consiguieron y todo gracias a nuevos métodos de entrenamiento y, sobre todo, a la constancia y el esfuerzo por conseguir una meta.

Muchas gracias a todos estos excelentes deportistas y aunque parezca difícil, todavía son mejores personas que deportistas...

Begoña Garrido, 400 metros libres; Mark Ujakpor, 400 metros libres; Aauri Bokesa, 400 metros libres; Patricia Sarrapio, triple salto; Igor Bychkov, pértiga; Ángel David Rodríguez, 100 metros lisos; Javier Cienfuegos, martillo; Isabel Macías, 1.500 metros lisos; Antonio Reina, 800 metros lisos; Luis Felipe Mélez, salto de longitud; Concha Montaner, salto de longitud; Naroa Aguirre, salto de pértiga; Diana Martín, 3.000 obstáculos; Sabina Asenjo, disco; Mario Pestano, disco; Berta Castell, lanzamiento de martillo; Diego Cabello, 400 metros vallas; Ignacio Laguna, 800 metros lisos...

Seguro que nos queda alguien sin nombrar, pero gracias a todos por vuestro apoyo.

Quizás este esfuerzo que hacemos ahora con ilusión y optimismo no nos sirva a nosotros para mejorar, pero nuestros esfuerzos, y como no, nuestros fracasos sentarán las bases de un futuro que hará que esta enfermedad sea cosa del pasado. ■



De izquierda a derecha: Diego Cabello, 400 m vallas; Alberto Muñoz, 100 m libres; Ángel David Rodríguez, 100 m libres; Fredy, 100 m libres; Mark Ujakpor, 400 m libres; Ignacio Laguna 800 m y Sergio Solanas, salto longitud y triple salto..

Gabriel Navarro campeón de Europa sub-23 en 5.000 y 10.000 m.

Los jugadores de la Selección Española de Rugby también se ponen en nuestra piel.

La música hace reír a la Ictiosis

Ara Malikian y sus músicos

De izquierda a derecha:
Antonio Martín, Inma Almendros,
Ara Malikian, Pablo Medina
y Humberto Armas.
www.aramalikian.com



El pasado día 6 de abril después uno de nuestro concierto de “Mis Primeras Cuatro Estaciones” en el teatro Lara de Madrid alguien nos esperaba para hacernos un regalo...

Se trataba de Pablo Medina Ruiz, un niño de cinco años que nos pareció muy simpático y con mucha sensibilidad. Pablo nos regaló un cuento titulado “Cuando me encuentres”, el cual tenía unas ilustraciones muy bonitas y coloridas y daba a conocer la Ictiosis a aquellos que todavía no la conocíamos.

El conocimiento es la llave que abre las puertas para que todos sepamos cada vez un poquito más sobre las singularidades de cada persona y aprendamos a empatizar con todas las personas.

Gracias a él aprendimos muchas cosas, por ejemplo que quienes la padecen a veces se sienten diferentes, simplemente porque mucha gente no sabe qué les pasa. Por eso nos pareció un cuento mágico, porque para quien lo lee la rareza se convierte en curiosidad y en originalidad.

Y es que el conocimiento es la llave que abre las puertas para que todos sepamos cada vez un poquito más sobre las singularidades de cada persona y aprendamos a empatizar con todas las personas.

Enseguida comprendimos la enseñanza de este cuento, era que todos nosotros habíamos necesitado alguna vez o muchas veces un contacto o una mirada de complicidad de alguien que comprendiese lo que nos pasaba.

Sin ir más lejos, a nosotros los músicos siempre nos han dicho que somos bastante raritos... Algunos nos llaman “frikis”, porque estamos siempre obsesionados con

practicar nuestros instrumentos, porque la mayoría de las veces estamos ensimismados, o incluso porque somos muy pero que muy despistados.

Recordamos que cuando éramos pequeños nuestros amigos se reían de nosotros porque cuando todos iban al parque a jugar, nosotros nos teníamos que quedar encerrados en nuestras habitaciones practicando el violín durante horas y horas. Aquello nos enfadaba mucho ¡no era justo! Nosotros también queríamos jugar al fútbol o patinar con todos nuestros amigos y todavía no entendíamos a nuestros padres cuando nos decían que si éramos músicos tendríamos que aprender a sacrificar nuestro tiempo para practicar muchas horas al día durante muchos, muchísimos años.

Con el paso de los años y ahora que ya somos “niños grandes” echamos la vista atrás y aquello que en nuestra infancia nos hacía llorar ahora nos hace incluso reír. De hecho siempre nos reímos muchísimo en nuestros conciertos porque nos encanta el humor y nos encanta reírnos hasta de nosotros mismos. A través de él conseguimos aliviar las preocupaciones y el estrés.

Lo cierto es que, casi todo en la vida nos provoca risa. Alguna vez nos ha pasado que nos hemos reído tanto, que hasta hemos tenido que parar de tocar en medio del concierto. Y además, para nuestra sorpresa, al público también le da la risa y el teatro se transforma en un concierto de música y carcajadas.

Por cierto, un pajarito nos ha dicho que Pablo quiere tocar el violín, así que le animamos a él y a todos los niños a tocar y disfrutar junto con sus amigos. ¿Quién sabe? Quizás dentro de un tiempo le podamos invitar a tocar con nosotros.

Mandamos un abrazo y una carcajada a Pablo, a todas las personas de la Asociación Española de Ictiosis y a sus familiares, a la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER. A todos los que alguna vez se sientan, se hayan sentido o se vayan a sentir diferentes por un motivo u otro; es decir... A TODOS. ■



Begoña Martín
Voluntaria

Ser voluntario en la Asociación Española de Ictiosis... Sí, merece la pena

Dicen que un voluntario no cobra nada y eso no es cierto. Un voluntario cobra y mucho. Nos sentimos pagados con las sonrisas de los niños, con el agradecimiento de los padres, con la satisfacción de un trabajo bien hecho, con los “momenticos” de descanso, con una experiencia tras otra llena de sentimientos y de emociones.

Ser voluntario es querer cambiar el rumbo de las cosas, es querer hacer este mundo un “poquico” mejor, más humano para todos, más acogedor. Por eso, el voluntario tiene que ser una persona especial.

Cuando se nos propuso ser voluntarios en la Asociación Española de Ictiosis, la realidad que nosotros veíamos es que se nos estaba ofreciendo un reto bastante interesante. ¿Cómo serían los afectados?, ¿qué actividades podríamos hacer con los niños?, ¿esto será adecuado para su piel?, ¿podrán meterse en la piscina?, ¿sabremos atenderles como ellos lo necesitan? Y lo más importante para nosotros... ¿Seremos capaces de hacerlo?, ¿estaremos a la altura?, ¿y si nos equivocamos?

La verdad es que nos asaltaron a la mente miles de preguntas puesto que, en aquel momento, sólo conocíamos a una niña afectada de Ictiosis, y aunque el trato que teníamos con ella era cercano, nunca había ido más lejos de unos cuantos “arrechuchos” y juegos en el centro de trabajo.

Pero mereció la pena decir que sí y... ¡sigue mereciéndolo!

Quizá a veces nos cueste ser amigos del Cocodrilo Dante, del Elefante Blas y del Pollito Lalo y con nuestra bicicleta vayamos para el otro lado, o quizá puedan parecer complicados los premios a diestro y siniestro que regalamos porque todos merecen su copa de ganador, pero sí, merece la pena.

Quizá que los niños representen un cuento y que los jóvenes monten todo un escenario suponga un gran esfuerzo para todos, pero sí, merece la pena.

Quizá parecer Gnomeo y Julieta con disfraces que duran cero coma y perderse para hacer fotos y escuchar música no sea la velada perfecta para una noche de verano, pero sí, merece la pena.

Y tantos y tantos momentos que vendrán y que merecerán la pena...

¿Y por qué merece la pena ser voluntario de la Asociación Española de Ictiosis? Pues porque nos hace crecer como personas, porque nos sacan de la burbuja del día a día en la que estamos metidos, porque nos acerca a una realidad que quizá apenas conozcamos y de la que en cada encuentro aprendemos un poquito más, porque nos acerca a personas encantadoras que nos facilitan nuestro trabajo y lo hacen más gratificante, porque compartimos vida, porque hacemos camino... porque entre todos formamos una gran familia.

Quizá vosotros, padres, niños, afectados y no afectados podéis ver nuestra labor como un gran regalo (muchos de vosotros nos lo habéis dicho) pero queremos que sepáis que para nosotros, vosotros también sois un gran regalo. Recibimos mucho de vosotros: vuestro agradecimiento, vuestro cariño, vuestra comprensión, vuestra ayuda, vuestro apoyo y los “raticos” tan majos de café, ya sea en el desayuno, en la tertulia o en el horario nocturno.

Nosotros, sobre todo, estamos con los niños y adolescentes, y deciros que por ellos y con ellos merece la pena continuar este camino que se comenzó hace dos años. Por sus risas y algún “llorico”, por su inocencia y a veces por su “ser cabezotas”, por sus ideas y “empanamientos”, por sus abrazos y por sus bromas, por sus mimos, por su ilusión para hacer cualquier actividad, por su entusiasmo...

Por todo esto y mucho más que con toda seguridad nos dejemos en el tintero, merece la pena ser voluntarios de la Asociación Española de Ictiosis y seguir haciendo camino y vida con vosotros. ■



Ana Belén Serrano

Orientadora Escolar
y amiga de Pamen y Chema

El pasado mes de mayo presenté mi Trabajo Fin de Grado para optar al Título de Graduada en Magisterio. Soy una persona religiosa y elegí el título *“Jesús Maestro y el uso de las Parábolas”*. Mi intención era, en una primera parte, reflexionar sobre las actitudes que, como maestro, mostraba Jesús. La segunda parte la dediqué a reflexionar sobre cómo algunas parábolas pueden ayudar emocionalmente a los niños con enfermedades raras y a sus familias.

En mi trabajo he querido hablar más profundamente de una de estas enfermedades: la Ictiosis. Ha sido la excusa perfecta para poder contribuir con mi pequeño grano de arena en la difusión de estas enfermedades, con la intención de concienciar a unos pocos más sobre las necesidades de los enfermos y de sus familias. He aquí un extracto de este trabajo.

Ponte en nuestra piel

Nuestra segunda hija nació el mismo día que nació Meritxell. Martha, nuestra hija, murió. No voy a contar cómo vivimos nuestro duelo, porque no es el objetivo de estas líneas; lo que sí puedo decir es que el dolor te acerca más a los que sufren.

Somos profundamente religiosos pero muchas de las frases hechas que me dijeron en aquellos días, más que reconfortarme me irritaban. En algún momento decidí dejar de hacerme preguntas del tipo: “¿Por qué a nosotros?” “¿Qué sentido tiene todo esto?” Porque nadie me las iba a responder. Sólo Dios tiene respuestas para esas preguntas... Algún día se las haré.

Siempre me he considerado una persona empática. Desde que era una niña me he emocionado, de tristeza o alegría, con los demás. En cuanto veo a alguien llorar, no hace falta que me diga por qué llora, ya tengo lágrimas en los ojos... Por eso pienso que, si algún sentido tiene el dolor es el de acercarte más a las personas que sufren.

La abuela de Meritxell me dijo: “Ahora no, pero algún día entenderemos por qué ha pasado todo esto”.

Meritxell se ha convertido en una niña buena y sensible. Cuando Meritxell tenía 3 años nació su hermana Genoveva... con Ictiosis. Sus primeros días fueron de incertidumbre ya que poco sabían sus padres de esta enfermedad. Y sus amigos, menos. Después de unos años en los que, en palabras de su madre: “solo veían piel”, Genoveva se ha convertido en una niña activa y simpática.

Durante estos últimos años, la mamá de Genoveva y yo hemos compartido nuestras lágrimas y las palabras de la abuela han resonado entre nosotras.

Es necesario mostrar la enfermedad tal y como me la transmiten ellas para poder entender qué me llevó a pensar en la Ictiosis cuando planteé la tercera parte de este trabajo.

Los padres de Genoveva siempre han estado muy preocupados porque su hija tuviera una apariencia lo más normalizada posible. Han tenido que soportar miradas acusadoras por la calle y oír comentarios muy poco agradables del estilo: “¿Cómo han podido dejar que se quemara así la niña!”. Siempre probando nuevas cremas y sin saltarse una sola aplicación; fines de semana dedicados al cuero cabelludo de Genoveva y posponiendo salidas y viajes pensando en sus necesidades. Nunca han querido pensar en el futuro porque esta experiencia les ha situado en el presente más inmediato... Pero ese futuro ha llegado.

Probablemente, algunas personas pensarán, especialmente los padres de niños enfermos, que están haciendo lo que cualquier padre haría, que es cuidar de su hijo lo mejor posible, proporcionándole lo que necesita para desarrollarse.

Los padres de Genoveva saben que la Ictiosis de su hija no es de las más agresivas y que existen otras enfermedades muy severas en la que la vida de los niños corre peligro. Pero esas afirmaciones no consuelan en los momentos de crisis.

En algún momento decidí
dejar de hacerme
preguntas del tipo:
“¿Por qué a nosotros?”
“¿Qué sentido tiene todo
esto?” Porque nadie me
las iba a responder. Sólo
Dios tiene respuestas
para esas preguntas...
Algún día se las haré.

Genoveva empieza a preguntar: “¿Por qué he nacido así?”. Empieza a ser consciente de su enfermedad y de su diferencia. Últimamente le ha dicho a su madre: “Parezco una abuela. Tengo manos de abuela...”. “¿Qué le digo?” –me dice su madre. No hay recetas. Su madre piensa que la niña tiene que asumir su enfermedad.

Después de horas y horas invertidas en la bañera rascando y quitando pieles y horas y horas invertidas encima de una toalla aplicando cremas, Genoveva ha llegado a un momento en el que se da cuenta del trabajo que da su enfermedad. “Jo, me cuidas mucho. Ya me rasco yo para que no tengas que trabajar tanto”. “Ayuda a la tata que ya me voy dando yo la crema”. Y siempre, siempre, después de darle cremas, Genoveva regala un abrazo y un beso.

A veces, la crisis llega hasta su hermana mayor. Hace poco, su madre me contaba que, con lágrimas en los ojos y un berrinche considerable, le decía: “Quiero que la tata se cure, que no le tengáis que dar tantas cremas, poder jugar más con ella...” A sus padres, esto también les afecta.

Ya bastante han llorado ellos y no les gusta que su hija mayor llore por lo mismo. Piensan que algún día encontrarán lo positivo y el sentido de esta situación.

Mientras tanto, hacen todo lo posible por ayudar a su hija. Forman parte de ASIC (Asociación Española de Ictiosis) y, desde allí, intentan dar a conocer la enfermedad por varios motivos: entre ellos, que la gente que la mira por la calle conozca qué es la Ictiosis, que no se cura pero que tampoco se contagia; y otro, que los dermatólogos se interesen por esta enfermedad e investiguen para descubrir la manera de curarla o medicamentos que mejoren la calidad de vida de los afectados sin tener que optar entre las pastillas o los efectos secundarios.

Ante este tipo de dolor, el Evangelio ofrece respuestas. Jesús utilizaba las parábolas para transmitir su mensaje y, para ello, usaba imágenes de la vida cotidiana. Nuestra vida sigue ofreciendo oportunidades para actualizar las parábolas del Reino. Y ahora, igual que entonces, son los pobres, los que sufren, los que más abiertos están a escuchar sus Palabras. ■



Myriam Subías

Amiga de Genoveva

Mi amiga Genoveva

¡Hola! Soy Myriam, tengo 8 años y soy amiga de Genoveva.

Me lo paso muy bien con ella porque nos reímos mucho juntas. A veces, cuando nos vamos de excursión con nuestras familias, nos dejan compartir la habitación y... ¡es la bomba!

Un día, mi mamá me contó que, a veces, cuando Geno va por la calle, se quedan mirando su piel. Mis papás me contaron que la enfermedad que tiene Geno en su piel se llama Ictiosis y es una enfermedad rara. También me dijeron que hay gente a la que le da miedo las personas que son diferentes y que las tratan mal... “¡Pero si todos somos diferentes!”

Como las enfermedades raras, como son raras y las conocen pocas personas les conté a todos mis compañeros de la clase de 2.º C qué es la Ictiosis.

Les conté que una enfermedad rara se llama así porque no es como la varicela o la gripe que las tenemos mucha gente. Esas enfermedades las tienen muy pocas personas en el mundo. Se investigan menos y las personas que las tienen se sienten muy solos porque no pueden compartir lo que les pasa.

Ictiosis significa “piel de pez” porque la piel parece cubierta de escamas. Necesita ponerse muchas veces al día unas cremas especiales. Los viernes vamos a nadar juntas y cuando nos secamos me gusta ayudarle a su mamá a ponerle cremas. A veces me paso un montón y cojo mogollón de crema y su mamá me dice que no hace falta tanta. Otras veces juego a escribirle cosas a Geno en la espalda con la crema y ella tiene que adivinar qué le pongo. Pero lo que hacemos siempre es reírnos mucho.

También les conté a mis compañeros que a Genoveva le molesta mucho la luz del sol y por eso tiene que ponerse gafas de sol.

Cuando terminé me aplaudieron y todos querían saber más cosas. Me preguntaron si necesita gotas en los ojos y yo les conté que sí y que ella sabe ponérselas porque es muy valiente.

Llevé a la clase el cuento “Cuando me encuentres” y todos querían llevárselo ese fin de semana a casa para leerlo porque es muy bonito.

Creo que todos tenemos que querer mucho a los niños con enfermedades raras porque son como nosotros pero, como hay gente que no lo sabe, pues los que sí lo sabemos tenemos que quererlos por todos esos. ■

Creo que todos tenemos que querer mucho a los niños con enfermedades raras porque son como nosotros pero, como hay gente que no lo sabe, pues los que sí lo sabemos tenemos que quererlos por todos esos.

Mi viejo saquito azul a cuadritos



En el cole

Los primeros recuerdos de mi infancia empiezan aquí, en esta etapa, en los preparativos para comenzar el colegio. Eran unas tremendas ganas y entusiasmo las que yo tenía por aprender, jugar y encontrar amiguitos. El primer día recuerdo que estaba muy contenta, salí de casa con dos estupendas coletas que me había hecho mi madre. Era algo nuevo para mí. Al llegar había muchos niños, algunos lloraban porque no querían quedarse y yo sin embargo estaba impaciente por empezar. Entré toda dispuesta, con mi saquito azul a cuadritos que todavía conserva mi madre y que lleva mi nombre bordado, "CARMINA", en él llevaba el almuerzo. Tal cual íbamos entrando nos poníamos todos pegados a una pared hasta que estuvimos todos, después nos iban llamando por nuestro nombre. Llegó mi turno y al nombrarme me acerqué. Había dos profesoras y una de ellas nos acompañaba a clase. Cuando me puse a su lado se quedaron ambas mirándome fijamente, no decían nada y tampoco me apartaban su mirada. Miraban y miraban mi piel.

A todos los niños los cogían de la mano, hasta llevarlos a la clase, pero a mí no. Una profesora me dijo: sígueme, te llevare hasta tu mesa. Y así fue, me senté en una mesa redonda donde cabíamos cinco niños y cada uno tenía un color diferente. Recuerdo que nos explicaron las diferentes zonas y normas de la clase. Pintamos con colores nuevos y pronto llegó la hora del almuerzo y salimos al recreo. Salieron todos corriendo, a jugar, llegar los primeros para lanzarse por el tobogán. Yo ya tenía una mala experiencia con los columpios del parque, cualquier golpe hacía que mi piel se despegase con gran facilidad provocándome inmediatamente alguna herida. Pensé que lo mejor sería quedarme cerca y mirar cómo se lanzaban. De repente vi como una gran fila de hormigas rodeaban mis pies. ¡Oh! –exclamé– ¡Cuántas hormigas! y con un grupo de niñas empezamos a perseguirlas hasta llegar a su escondite, de esta forma se me pasó el recreo volando. Jugué a mi manera, como yo sabía hacerlo.

Sonó la música, nos enseñaron a colocarnos en fila, justo delante de la puerta de cada clase. Lo que quedó de clase jugamos a plastilina, llegó pronto la hora de salida. Poco a poco fuimos saliendo y de repente me di cuenta que unas madres apartaban a sus hijas de mi lado, como si algo contagioso padeciera. Nos fuimos inmediatamente de allí al contemplar el rechazo.

El segundo día de cole, nada más llegar, las profesoras llamaron a mi madre y le comentaron antes de dejarme en clase que se acercara conmigo al edificio de primaria porque el director quería hablar con ella. Así lo hicimos, al llegar ya nos estaban esperando y entramos en el despacho. Todo esto venía porque el día anterior habían ido algunas madres a preguntar por mi caso, querían saber qué me pasaba y exigieron al colegio una respuesta. La única solución para calmar el ambiente de aquellos padres indignados, era pasar por inspección, aportar los informes oportunos que justificasen así mi enfermedad. Así que me quedé sin cole.

El informe médico

La niña Carmina Cabrera Poles, presenta desde su nacimiento una Hiperqueratosis Epidermíolítica Ampollosa Congénita Crónica, es una enfermedad NO CONTAGIOSA, por lo que ruego se le escolarice con total normalidad.

Atentamente,

El Inspector de Sanidad

Este informe me permitió volver, pero no evitó el rechazo. No tenía amigos, nadie quería jugar conmigo, me insultaban diciéndome barbaridades tales como: frágil, débil, apestosa, pupas, escamosa, piel de cocodrilo y momia cuando llevaba vendajes por las ampollas. Eso era yo para ellos, todo menos una niña. Y aunque nunca me quejé y mi primera reacción era siempre la de ignorarlos, como si no me importase lo que me decían, en el fondo de mi corazón si me afectaba. Yo me preguntaba por qué a mí, por qué no puedo ser igual que los demás niños. Las circunstancias de la vida, a veces, te golpean duro y lo que a mí me ocurrió siendo tan niña me hizo madurar muy pronto.

Siempre fui buena, obediente y respetuosa. La aceptación de mi enfermedad la entendí muy pronto a pesar de llevar una vida paralela y diferente al resto de niños de mi edad. Yo nunca me quedaba a jugar en el parque, porque jugar implicaba diversión y yo no me sentía bien. Tenía que aguantar ese rechazo desafiante diario en cada lugar y eso hacía que no me gustase, prefería pasar más tiempo con mi familia, seguir con mi rutina diaria, las consultas médicas, el baño de todos los días, la descamación, hidratación... soportar y resistir el dolor y el escozor que me provocaban las heridas, para poder disfrutar después de un estupendo estado de bienestar, de suavidad y movilidad en la piel y por todo mi cuerpo, eran las mejores horas restantes del día y que además aprovechaba para jugar con mis hermanos. Disfrutaba a mi manera, como podía y como mejor me sentía.

Con el paso del tiempo y al pasar de infantil a primaria fue de mal en peor, los niños cada vez eran más crueles guiados por una sociedad discriminante. Por eso pienso lo importante que es una buena concienciación desde la infancia ante este tipo de enfermedades raras y principalmente en aquellas que son visibles físicamente, para que desde pequeños podamos todos entender antes de juzgar.

Esto ocurrió hace más de treinta años. Ahora nuestra sociedad está más evolucionada en todos los aspectos, aunque todavía perdura la ignorancia, las personas son más tolerantes, aceptan y entienden la realidad de los que, como yo, día a día luchamos ante lo desconocido, cada vez más concienciándose y empatizando con nosotros, que aquí seguiremos defendiendo nuestros proyectos y derechos, para conseguir un avance progresivo, en todos los sentidos, como pacientes afectados que somos. ■

Carmina Cabrera

La niña del saquito azul a cuadritos

Mi hija Ariadna, una razón para luchar

Feto Arlequín

Nuestra historia comienza un domingo por la noche de hace ya 12 años, yo estaba embarazada de 34 semanas. Fue un embarazo perfecto, ilusionados por la llegada de Ariadna, nuestra primera hija. Estaba en la cocina, preparando la cena, cuando sentí una humedad extraña en las piernas. ¡Había roto aguas, no podía ser! Asustada me fui con mi marido al hospital, donde me ingresaron y me dijeron que intentarían retener el nacimiento de la bebe para que madurasen más los pulmones.

Ariadna nació el miércoles por la noche, tres días después. El parto fue muy bien y aunque Ariadna nació bastante sucia, todo nos pareció normal pero que al tratarse de una niña prematura, nos dijeron que se la llevaban a neonatos para tenerla en observación. Una vez en la habitación llamaron a José, mi marido, para hablar con el pediatra.

Hay un “problema” con Ariadna, creemos que padece una enfermedad llamada Ictiosis. ¿Ictiosis? Pero, ¿qué enfermedad es esa? El médico le dijo a mi marido que al día siguiente el dermatólogo nos daría más información.

José, mi marido, fue a ver a Ariadna y se quedó parado delante de la incubadora mirando a su pequeña que tenía una capa gruesa de piel que cubría todo su cuerpo, como si estuviera recubierta por una gelatina. No sabe decirme el tiempo que se quedó mirando, ni lo que le pasó por su cabeza, sólo recuerda que se preguntaba ¿por qué?

Fue un duro golpe para nosotros, pasamos de la alegría más grande por el nacimiento de nuestra hija a la “decepción” más absoluta por la enfermedad que padecía y de la cual no habíamos oído hablar nunca.

Al día siguiente nos vinieron a visitar un dermatólogo, un pediatra y una psicóloga del hospital. Vuestra hija padece una enfermedad rara de piel, nos dijeron, en concreto se trata de una variante de la Ictiosis denominada “Feto Arlequín”. No sabían cómo evolucionaría la enfermedad, ni la calidad de vida que tendría, ni siquiera sabían si sobreviviría ya que era muy probable que debido a su piel pudiera coger cualquier infección que hiciera peligrar su vida. Nos dejaron con una enorme incertidumbre.

Yo no la volví a ver hasta dos días después, me fueron preparando para poder afrontar el encuentro. Fui a ver la y fue muy duro ver a mi hija así, pero desde el primer momento nos dijimos que teníamos que luchar con todas nuestras fuerzas para ayudarla, pues ella estaba luchando por salir adelante. No le podíamos fallar.

Tardamos un mes en poder cogerla en brazos y durante todo ese tiempo nos fue muy difícil estar con ella cada día y no poder acercarnos a darle un beso o sencillamente hacerle una caricia. Cuando llegó el día que pudimos abrazarla, eso sí con todas las medidas higiénicas posibles, fue maravilloso. Los dos tuvimos una sensación de miedo por hacerle daño, la veíamos tan frágil...



A partir de ese día todo empezó a ser diferente, ya nos dejaron hacerle todos los cuidados, cambiarle los pañales, bañarla, ponerle las cremas, darle el biberón y eso nos ayudó y nos dio muchos ánimos y muchas fuerzas hasta que por fin llegó el día de llevárnosla a casa. Tuvimos una sensación rara, mucha alegría porque abandonábamos después de varias semanas el hospital, pero también muchas dudas y miedos. El día a día nos fue enseñando los cuidados que necesitaba Ariadna.

Han pasado los años y Ariadna ha ido creciendo feliz, con una vida más o menos normal, muy integrada en la familia y en el colegio. Pero hay algo que siempre nos ha pedido Ari, ella siempre nos decía que quería conocer a personas que fueran como ella, que tuvieran su misma enfermedad.

Un día, mi cuñada nos comentó que tenía una amiga que conocía a una niña con Ictiosis y que sus padres estaban en una asociación. Cuántas casualidades después de tanto tiempo. Me puse en contacto con la familia de esa niña y me di cuenta de que ellos y nosotros hablábamos el mismo idioma, como si nos conociéramos de toda la vida. Nuestro día a día era tan similar al de ellos que me parecía estar escuchando mis mismos problemas, mis mismas inquietudes, nuestra propia vida con Ariadna. Nos enviaron la revista de la asociación, unos folletos explicativos y un cuento cuyo título, “Cuando me encuentres”, parecía escrito para nosotros.

La historia del cuento es un reflejo real de nuestro día a día con la enfermedad y ha sido el empujón que nos hacía falta para decidimos a formar parte de la asociación, compartir vivencias y ayudar a seguir creciendo. Con unas enormes ganas de asistir por primera vez a las Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis y de poder aportar nuestro granito de vida a esta gran familia, que ya es la nuestra.

La experiencia vivida ese fin de semana en Becerril de la Sierra fue maravillosa, Ari conoció a otros niños con su misma enfermedad. Ahora se siente mejor, tiene mayor confianza en sí misma y se siente mejor en la relación con otras personas, se ha abierto más, aunque siga teniendo su dulce timidez. Hemos conocido familias extraordinarias y con algunas de ellas hemos establecido una relación muy cercana.

Ahora ya estamos esperando con impaciencia las próximas Jornadas de Convivencia porque queremos seguir avanzando con vosotros de la mano en esta lucha de todos. ■

M.^a Carmen Cano
Una madre luchadora

➤ Mi experiencia_

Tigason y Neotigason, 25 años después...

Queridos Ictiohéroes...

Cada uno de nosotros tenemos nuestra propia experiencia, mejor o peor, pero la tenemos, por eso es bueno compartirlas y poder así evitar riesgos innecesarios, siempre que sea con el buen fin de prevenir y curar.

Tigason, el tratamiento revolucionario frente a la Ictiosis y procedente de EE. UU. Así fue como me lo presentaron en el año 1988. Era algo nuevo y según me comentaron, no tenían referencia ninguna de que se hubiera probado en mi tipo de Ictiosis, sólo ante la Ictiosis Vulgar y Lamelar. Había que intentar probar el fármaco. Con un prospecto impredecible y siendo yo el manual de instrucciones. Todo un reto y riesgo. Yo era apenas una niña de trece años, que aun no había alcanzado la pubertad y con una Ictiosis extremadamente severa diagnosticada de Hiperqueratosis Epidermiolítica Ampollosa.

La decisión fue inmediata, quería empezar cuanto antes el nuevo tratamiento y así lo hice. El primer mes Tigason 10 mg, aumentando la dosis que correspondía a mi peso, no llegando a superar los 40 mg. El tratamiento debía estar controlado, por lo que me hacían analíticas cada quince días. Inicialmente los valores se dispararon, siendo altísimos con la esperanza de que poco a poco fueran estabilizándose, pero en contra de las previsiones, en mi caso concreto, eso no fue así pero la mejoría sí que fue espectacular. Tome Tigason durante seis meses, en que los valores no se normalizaban, todo lo contrario, cada vez las analíticas estaban más alteradas hepáticamente. Un tremendo brote ampolloso, hizo que se me retirara el tratamiento definitivamente. Llegué a tener auténticas úlceras dérmicas durante tres meses, sin responder a ningún tratamiento. Los cultivos del exudado indicaban varias infecciones bacterianas y el antibiograma mostraba diversos y múltiples bacilos, gran positivos, resistentes frente a los antibióticos que yo podía tomar pues soy alérgica a la Estreptomicina y al grupo de los aminoglucósidos.

Lo tuve difícil, muy difícil, incluso se me podía ver el hueso en la pierna izquierda, demasiado dolor para una niña, fue el peor verano de mi vida. Nunca he vuelto tener un brote tan grave. En cuanto a las analíticas nunca más volvieron a estabilizarse quedándose una secuela hepática de por vida.

Por ese motivo, es porque el que ningún dermatólogo me había aconsejado ni recomendado, hasta ahora, sobre el nuevo Tigason, actualmente Neotigason.

No lo conocía, yo sólo conocía los efectos que me había producido el Tigason. Casualmente en una visita médica coincidí con una doctora en prácticas que se interesó por mi piel. Ella me habló de la existencia de la Asociación Española de Ictiosis, que yo desconocía, y que llevaba ya diez años funcionando. A partir de ese momento todo empezó a ser



nuevo para mí. Tenía mucha curiosidad por conocer gente en mi misma situación, compartir experiencias y tratamientos y no me lo pensé dos veces. Me puse en contacto con la Asociación y casualmente tenían unas Jornadas de Trabajo para ese mismo fin de semana. Y allí fui a conocerles. Fue algo impresionante para mí y muy positivo. Admirable todo el trabajo que se ha ido realizando estos años por la lucha de esta enfermedad rara. Pude comenzar a conocer los diferentes tipos de Ictiosis, de diferentes edades, en diferentes fases, con diferentes y variados tratamientos tópicos, pero lo más importante fue conocer la absoluta mejoría en pacientes que estaban tomando Neotigason. La diferencia saltaba a la vista y la calidad de vida también.

Ver esto, hizo que me decidiera y actuara de inmediato, quería probar. En dos días tenía ya la analítica hecha y la visita con el dermatólogo. Mi gran sorpresa fue la indecisión médica con la que me encontré, esa duda ante la prescripción de Neotigason. Teniendo ya secuelas me lo desaconsejaban. Así que 25 años después, dependía exclusivamente de una decisión propia y en mis manos estaba tomar o no dicho riesgo. Acepté las condiciones de no probar dosis máximas y me lancé a la nueva aventura empezando con 35 mg. En apenas dos semanas mi cuerpo se había limpiado en un 90%, era increíble, al igual que las analíticas nuevamente se habían dispararon pero había que seguir experimentando y arriesgar.

Hoy por hoy, os puedo decir que me he saltado las reglas como probablemente muchos de vosotros. He probado todo, varias alternativas de combinación en dosis, con 25 mg todo se vuelve a reproducir en apenas unos días y 50 mg no lo tolero, la piel se pone tan sumamente fina que se queda en carne viva. También he probado alternando dosis con días alternos, pero tampoco me funciona, hace que tenga más heridas y ampollas. En cuanto a las analíticas que con el tiempo se suelen estabilizan, en mi caso eso no ocurre y siguen después de dieciocho meses sobrepasando bastante los límites normales. Pero seguimos en ello, probando, porque la calidad de vida que yo he adquirido no se puede comparar con ningún otro tratamiento, aunque sigamos diariamente con los baños, cremas y demás productos especiales para la Ictiosis. Así seguiré mientras pueda y la salud me lo permita, inmersa en esta difícil constancia diaria. De la experiencia personal sacamos conclusiones y aprendemos cada día. Esta que os he contado es la mía. ■



▼ Mi experiencia_

El no ya lo tienes...

Hola a todos, somos una de las nuevas familias que se unieron este año a la Asociación Española de Ictiosis.

La verdad que es lo mejor que podríamos haber hecho, ya que gracias a compañeros y nuevos amigos de la Asociación aprendimos muchas más cosas sobre los cuidados de nuestro chiquitín y de sus baños.

Desde el primer momento nos sentimos parte de lo que ya somos junto a vosotros, una gran familia, y lo hacemos desde la lucha constante y diaria que requiere esta enfermedad y la necesidad de darla a conocer en beneficio de todos. Porque cada uno, desde nuestro entorno, pueblo o ciudad donde vivamos, podemos aportar nuestro pequeño granito de arena para dar a conocer lo que somos y los objetivos que pretendemos.

Nos habéis transmitido vuestra fuerza y queremos usarla para ir abriendo caminos.

Así, el pasado mes de julio se puso en contacto con nosotros un familiar nuestro que pertenece al "Club Rítmica Capellades". Nos invitó a que asistiéramos a un evento en el que nos proporcionarían un espacio para poder dar a conocer la Ictiosis y ofrecer nuestro cuento "Cuando me encuentres".

Si hemos de ser sinceros os diremos que la primera vez se pasa un poco mal, con muchos nervios, pero cuando ves las caras de la gente de tu alrededor, como te están prestando atención, como se acercan a pedirte información y quieren colaborar y comprar el cuento para recaudar fondos para el fondo de investigación te enorgullece, te hace sentir bien, te abre los sentidos y pueden surgir oportunidades como nos ocurrió a nosotros, cuando se acercó una periodista que trabaja en un periódico de la comarca y nos dijo que este tema le interesaba mucho y que próximamente se pondría en contacto para escribir un artículo.

Y las fuerzas no sólo no se nos agotan sino que se multiplican cuando sientes que los demás te escuchan y se solidarizan con tu enfermedad, por eso nuevamente el pasado 3 de agosto nos pusimos en contacto con los encargados de la fiesta mayor de un pueblo vecino al nuestro, Vilanova d'Espoia, y nos cedieron un puesto para



María Elena García

colocarnos y recaudar fondos con los cuentos y dar información a todo aquel que nos la solicitaba. También nos cedieron un espacio durante sus actuaciones, y en el escenario, ante todo el público presente, pudimos explicar nuestra realidad personal con la Ictiosis y lo que supone vivir con esta enfermedad.

El pasado 10 de agosto también nos llamaron y nos cedieron otro puesto en "les botigas al carrer", (las tiendas a la calle) al lado de la cafetería Café Capellades. Ellos fueron los que se encargaron de pedir nuestro puesto.

¿Qué conclusiones sacamos de esta experiencia?

Estar ahí, ver que la gente participa, que muestra interés por la Ictiosis y ves cómo colabora en la compra de los cuentos; a mí, como madre de un bebé que padece esta enfermedad, me enorgullece y me da fuerzas para seguir adelante con todo lo que me proponga y me ayuda a estar cada día al lado de mi hijo sabiendo que lo que yo haga hoy por él será un camino recorrido para él.

Como decía una "sabia persona" que en paz descanse: "El no ya lo tienes ahora hay que ir a por el sí".

Tengo en marcha un nuevo proyecto que son unas camisetas, su diseño ha sido donado por la diseñadora, Maka, que me hizo el dibujo y la empresa de estampaciones Sabater Masan, de Capellades, ha colaborado regalándome el cliché.

"Poco a poco", porque no es lo que hagas, si no la intención y las ganas que le ponga cada uno de nosotros. La meta puede estar más lejos o más cerca, pero lo importante es llegar todos juntos.

Un saludo a todos y gracias por estar ahí. ■

▼ Breve 1_

IV Carrera por la Esperanza...

El pasado 3 de marzo de 2013 tuvo lugar la IV Edición de la Carrera por la Esperanza de las Familias con Enfermedades Raras bajo el lema "Tú corres, nuestros derechos avanzan". Con la Casa de Campo de Madrid como telón de fondo, el encuentro reunió a multitud de personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

La ASIC estuvo representada por algunos de sus miembros madrileños y por nuestro socio José R. Calviño, que se desplazó desde Galicia para acompañarnos en este día.

La antorcha fue portada por el atleta Jesús España, a quien tuvimos la oportunidad de conocer y hacerle entrega de un ejemplar de nuestro cuento y del último número de la revista, quien muy amablemente se ofreció a colaborar con nosotros.



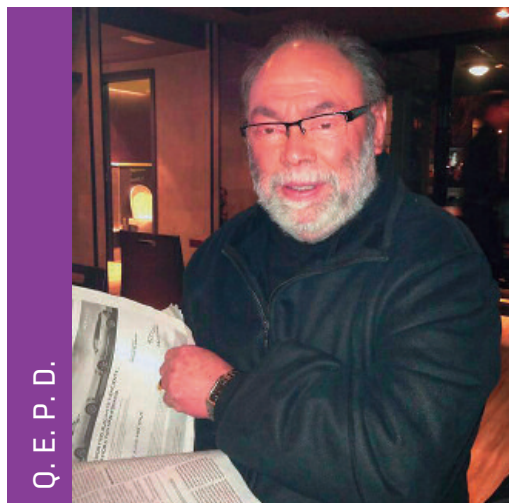
Fue una Jornada preciosa, en la que niños, jóvenes y padres compartimos una agradable y saludable mañana, para hacer visibles las enfermedades poco frecuentes y ser un poco menos invisibles a la sociedad. ■

Breves_

“A pesar de haberse ido de nuestro lado, Manolo está más cerca que nunca.”

➤ Breve 2_

Manolo, más cerca que nunca



Un sábado de junio sonó el teléfono en mi trabajo. Era Dámaris la mujer de un afectado de ELA, pero ella no quería hablarme de Paco, sino de su cuñado Manolo, nuestro Manolo “el gallego”.

Manolo había fallecido de repente. Pero a pesar de esa pérdida y de ese dolor tan grande, su familia me estaba llamando para poner a disposición de la Investigación de la Ictiosis sus órganos y tejidos. Manolo estaba en el tanatorio, al día siguiente era su funeral y su familia estaba pensando no en ellos, en “nosotros”, los afectados de Ictiosis. Gesto más grande y de ayuda no se puede tener.

Inmaculada Arroyo

Dámaris me transmitió que ese era el deseo de Manolo y querían cumplirlo. Y que le recordáramos siempre alegre, con ilusión y al lado de la Ictiosis.

A pesar de haberse ido de nuestro lado, estaba más cerca que nunca.

Durante ese sábado y domingo se sucedieron múltiples llamadas a dermatólogos, genetistas, FEDER, CREER, Junta y Equipo Directivo... para finalmente tener el apoyo de David Araujo médico investigador de Santiago de Compostela que contactó con la familia para poder dar las pautas de conservación de las muestras y hacer la petición oficial al Juzgado de Guardia de A Coruña, aquí está un breve extracto.

“En nombre suyo y de la familia de Manuel Otero Crespo, solicita que los restos de tejido que se hayan guardado de la autopsia realizada al cadáver en el CHUAC, sean urgentemente conservados de manera adecuada, para que puedan ser usados en esta investigación médica.

Solicitamos que, a través de este juzgado, y del Forense pertinente, se curse de manera URGENTE la orden y la autorización para que estas muestras de tejido sean preservadas.”

Sus padres, Manuel y Amadora, su hermano Paco y Dámaris, su cuñada, estaban dispuestos a retrasar el funeral o a exhumar el cadáver si hubieran sido preciso.

Tras contactar con los patólogos y genetistas de Santiago de Compostela, la Dra. Ana Vega y el Dr. Manuel Ginarte, las muestras tomadas durante la autopsia fueron suficientes.

Desde aquí agradecer a la familia de Manolo este gesto tan solidario con la otra familia de Manolo, la de la Ictiosis.

Si el gesto fue bonito, todavía lo quisieron hacer mayor, hicieron un donativo para la cuenta del Fondo de Investigación, FIASIC. Transmitiéndonos que contábamos con su apoyo, pues Manolo nos apreciaba mucho y eso para ellos tenía un valor especial. Su deseo era que pudiera seguir siendo socio de ASIC.

Desde aquí GRACIAS con el corazón por un gesto tan de corazón. ■

➤ Breve 3_

20.000 km por la Ictiosis



Desde Barcelona, Burgos y Zaragoza, suman más de 20.000 km los que hemos recorrido junto a ISDIN, los miembros del Equipo Directivo, para hacer llegar “nuestro día a día con la Ictiosis” a todos los dermatólogos que participaron en los octoforos realizados en Madrid, Valencia, Murcia, Oviedo, Barcelona, Zaragoza y Sevilla.

Equipo Directivo de la ASIC

También participamos en el CILAD, Congreso Ibero Latinoamericano de Dermatología, en el simposio: “Alteraciones de la función barrera en genodermatosis...” Junto al Dr. Raúl de Lucas que habló de los “Trastornos de la queratinización: fisiopatología y características clínicas de la Ictiosis”, nosotros titulamos nuestra charla: “Ponte en nuestra piel. El día a día con la Ictiosis”. Estas fueron algunas de nuestras palabras:

Os hemos mostrado nuestra enfermedad desde la responsabilidad y la seriedad que se merece...

No es fácil explicar con palabras nuestros sentimientos, vivimos día tras día con esta realidad y nos tenemos que hacer fuertes. Queremos que las miradas de los demás no se queden en la piel, que la atraviesen y lleguen al corazón. Conseguir que nuestra enfermedad pase de ser “rara” a ser importante. Y os necesitamos a todos para que un día podamos hablar de la Ictiosis en pasado...

Os invitamos a todos los países aquí presentes, a que os impliquéis con nuestra enfermedad que nos hermana desde nuestro día a día, con todos aquellos que la sufren más allá de nuestras fronteras. ■

Sobre el Fondo de Investigación para la Ictiosis

Un compromiso de todos para paliar los signos y síntomas de la Ictiosis...

Definición del Fondo de Investigación para la Ictiosis, FIASIC

El “Fondo de Investigación para la Ictiosis”, en adelante FIASIC, del que es titular la Asociación Española de Ictiosis, ASIC, surge como consecuencia de la necesidad de investigar para paliar los signos y síntomas de la Ictiosis y mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

Tiene como propósito recaudar fondos para fomentar, apoyar y facilitar la financiación o cofinanciación de propuestas y proyectos para la investigación de los diversos tipos de Ictiosis, así como favorecer el trabajo y la formación a todos aquellos profesionales debidamente cualificados, y que pudieran estar interesados en la realización de protocolos que innoven y ayuden en el avance hacia el objetivo último del FIASIC, investigar para encontrar la curación de la enfermedad.

El desarrollo del FIASIC está a cargo del Equipo Directivo de ASIC y su misión es la de estudiar, evaluar y seleccionar entre los posibles proyectos específicos de investigación, los que pudieran ser financiados o cofinanciados con el FIASIC, basándose para su elección en:

- El interés científico que pudieran suscitar los posibles resultados del proyecto y que, por lo tanto, supusieran un aporte sustancial y novedoso en el estudio de la Ictiosis.
- El coste total presupuestado que tendría la completa realización del proyecto.

El Equipo Directivo realizará una labor de seguimiento en el avance del proyecto o proyectos financiados y de su ejecución presupuestaria y procurará el buen desarrollo de estos hasta su terminación.

Las aportaciones dinerarias al FIASIC se definen desde la Junta Directiva siendo misión de ésta y por lo tanto del Equipo Directivo el animar y fomentar la realización de actividades que procuren un beneficio económico para el FIASIC. Por esta razón se considera que es necesaria la ayuda solidaria de todos los socios que, de una u otra manera, deberán colaborar en las actividades que se programen y cuyos beneficios se destinen al FIASIC.

Es compromiso de los socios el aportar nuevas ideas y solicitar la colaboración del resto para que todos nos sintamos implicados en la realización de posibles proyectos que se encaminen a conseguir nuevos recursos a favor del FIASIC.

El FIASIC tiene asignado un número de cuenta en CaixaBank para poder realizar aportaciones tanto desde España como desde el extranjero. El titular del mismo es la Asociación Española de Ictiosis y el nombre que se le ha dado es “Fondo de Investigación”.

El número de cuenta para aportaciones desde España es:
2100 5108 59 0200020448

El número de cuenta para aportaciones desde el extranjero es:
ES36 2100 5108 5902 0002 0448
CAIXESBBXXX

Objetivos del Fondo de Investigación para la Ictiosis, FIASIC

Con fecha de 19 de junio de 2012, los objetivos propuestos que se pueden llevar a cabo con la ayuda del Fondo de Investigación para la Ictiosis y en base a la definición del mismo, son los siguientes:

- Obtener recursos externos, donaciones y ayudas que le procuren aportaciones dinerarias al Fondo para poder emprender cualquiera de los objetivos siguientes.
- Fomentar, apoyar y facilitar la financiación o cofinanciación de propuestas y proyectos para la investigación de los diversos tipos de Ictiosis.
- Aportar nuestra colaboración en otros proyectos de interés para el estudio de la Ictiosis que ya se estén desarrollando tanto a nivel nacional como internacional.
- Establecer ayudas para la formación de profesionales debidamente cualificados e implicados en proyectos de investigación para la Ictiosis.
- Colaborar en el desarrollo de Centros de Referencia para la Ictiosis en los que se lleven a cabo protocolos y procedimientos dirigidos a la mejora de la calidad de vida de los afectados. Estos Centros de Referencia prestarán atención integral e individualizada, y se crearán equipos multidisciplinares de trabajo para atender las distintas complicaciones asociadas a las Ictiosis.
- Promover la realización de Tesis Doctorales que se definan como proyecto de investigación de cualquier tipo de Ictiosis y colaborar en la realización de las mismas.
- Organizar, asesorar y financiar o cofinanciar reuniones científicas, congresos, simposios, seminarios, cursos y actividades análogas referidas a la Ictiosis para su estudio, divulgación y sensibilización.
- Otorgar ayudas para la edición de publicaciones científicas especializadas que divulguen los resultados obtenidos en la investigación de la Ictiosis.

Cualquier otro objetivo que se pudiera añadir a los ya citados, ayudará a definir también en su conjunto el fin último del FIASIC, investigar para encontrar la curación de la Ictiosis. ■

Extracto del Fondo de Investigación para la Ictiosis

Ayúdanos a la investigación

Colabora con tu aportación solidaria en el Fondo de Investigación de la Ictiosis

CaixaBank · 2100-5108-59-0200020448

www.ictiosis.org
info@ictiosis.org
[@asociacionasic](https://twitter.com/asociacionasic)
facebook.com/ictiosis

Que la ictiosis se conozca...

también depende de ti

Asociación Española de Ictiosis, ASIC · R.N.A.: 167.560 · C.I.F.: G97056642



Buscando en el baúl de los “buenos recuerdos”

Somos Ana Martínez-Losa, de La Rioja, y Julia Morales, de Madrid. Afectada y no afectada de la Asociación que queremos recordaros, a nuestra manera, cómo vivimos nosotras las jornadas de trabajo del último año, que, sin duda, las consideramos experiencias inolvidables, y que esperamos que cuando las recordéis os salga una sonrisa

V Jornadas de Trabajo de la ASIC y Junta General

En diciembre de 2012 la ASIC organizó unas Jornadas de Trabajo que tuvieron lugar en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) de Burgos, los días 7, 8 y 9 de diciembre.

La mayoría de los asistentes llegaron al centro el jueves por la tarde, nos instalamos y cenamos en hermandad. Posteriormente los niños nos pusimos a hacer la tradicional tarjeta navideña, para ver cuál sería la elegida como felicitación navideña de la ASIC. Los padres aprovecharon para charlar y tener un poco de relax.

El viernes llegaron los asistentes que faltaban y tocó madrugar para ir a visitar la ciudad de Burgos. Lo primero que visitamos fue el Museo de la Evolución Humana, una entretenida visita guiada descubriendo y aprendiendo cosas de nuestros antepasados. Fue muy interesante, la verdad. Después, nos fuimos a ver la catedral.

A partir del viernes por la tarde los padres comenzaron con su espacio de trabajo y nosotros con nuestro tiempo para niños y jóvenes.

Así, los padres dedicaron su tiempo para hablar de muchos temas interesantes entre los que podríamos destacar: la implicación de los laboratorios en la Ictiosis; el Congreso Ibero Latinoamericano de Dermatología; la Ictiosis en los medios; el compromiso con la Dra. Ángela Hernández, el Dr. Raúl de Lucas y otros dermatólogos; la Ictiosis no entiende de fronteras; las redes sociales; la revista Ictiosis como un espacio de la ASIC para afectados y dermatólogos; el compromiso con otras asociaciones; el compromiso de algunos atletas de la Selección Española de Atletismo con la Ictiosis; FEDER, ENI y EURORDIS con nuestra aportación como Asociación y de la necesidad de crear equipos de

trabajo. Cabe resaltar también el tiempo que dedicaron para presentar y hablar del “Proyecto multicéntrico para identificar a todos los pacientes españoles con ICAR, Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas, y caracterizarlos clínica y genéticamente”. “Cuéntame tu Ictiosis. Un espacio para la reflexión y el coloquio”, fue un taller que llevaron a cabo con la psicóloga.

Los niños y jóvenes estuvimos acompañados todo el fin de semana por los monitores con los que realizamos diversas actividades. Pudimos utilizar la biblioteca del Centro y también su sala de ordenadores.

Los jóvenes también tuvimos una charla y un taller con nuestra psicóloga Gabi. La verdad es que pasamos un buen rato unidos, trabajando juntos y hablando todos. Los más peques, con los monitores y con nuestra ayuda prepararon un pequeño teatro que representaron por la noche para todos los asistentes. ¡Qué grandes actores! Todo salió genial. A todos nos gustó muchísimo y a los padres se les caía la baba viendo como sus pequeños hacían la representación.

El domingo por la mañana fuimos a visitar el Monasterio de Santa María la Real de las Huelgas. Y después de la comida llegó lo que nadie quería que llegase: las despedidas. Ahí poníamos fin a un gran puente pasado en familia. Cada uno volvía a su rutina y tocaba hacerse a la idea de estar separados durante otros seis meses. ¡Qué bien estamos cuando estamos juntos!

Nuestros agradecimientos al CREER, que nos acogió durante los tres días y nos aportó todos los servicios necesarios. Gracias a todo el personal que tan amablemente nos atendió.

Gracias a nuestra psicóloga Gabi, a Marta Minella por el regalo que nos ha hecho con su cuento y a TUTEMP por la donación de camisetas y trofeos para los niños. Gracias a los atletas de la Selección Española.

Gracias a las personas que asistieron, a los que conocíamos y a los que vinieron por primera vez porque ha sido un placer conocerles y les agradecemos el que se hayan unido a esta gran familia que no deja de crecer día a día.

También tenemos que dar las gracias a todos los que formáis parte de esto y a los que trabajáis día a día porque siga adelante y no se pierda.

Por último, deciros que cada vez que nos reunimos es una experiencia única y muy bonita. ■



XI Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis

Los pasados 14, 15 y 16 de junio se celebraron en Becerril de la Sierra las XI Jornadas de Convivencia de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC.

Afectados y familiares de muchos rincones de España fueron llegando desde la tarde del viernes 14, compartiendo una emotiva bienvenida y la cena que tuvo lugar a continuación.

A lo largo de todo el fin de semana, los padres pudimos asistir a todas las charlas con la gran tranquilidad de que nuestros hijos se encontraban atendidos por un grupo de generosos y dispuestos voluntarios que organizaron múltiples actividades con los más pequeños y jóvenes.

La mañana del sábado comenzó con el saludo de bienvenida de nuestra presidenta Montse Querol, quien comunicó que las Jornadas iban a ser en homenaje a nuestro querido amigo y socio, Manolo Otero, que lamentablemente falleció inesperadamente, poco antes de tener lugar el encuentro.

A continuación, Inma Arroyo, vicepresidenta segunda, explicó que había sido deseo de Manolo donar sus órganos y tejidos y ponerlos a disposición de la investigación de Ictiosis.

Inma explicó cómo se había acontecido todo el proceso. Desde aquí, nuestro más sincero agradecimiento a Claudia Delgado, Directora de FEDER y al Dr. David Araujo, Médico Experto en E. R., que nos ayudaron en el proceso.

A continuación intervinieron la Dra. Ángela Hernández, Dermatóloga del Hospital Infantil Niño Jesús de Madrid y el Dr. Raúl de Lucas, Jefe del Servicio de Dermatología Pediátrica del Hospital La Paz de Madrid.

La Dra. Ángela Hernández se centró en explicar de forma clara y sencilla qué es la Ictiosis, cuáles son sus características, tipos de Ictiosis más y menos frecuentes, el tratamiento que deben seguir los afectados de Ictiosis, cuál es el objetivo en las Ictiosis, en qué consiste priorizar incertidumbres, qué podemos hacer para conocer más y mejor sobre las Ictiosis y mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias. En este sentido, la Dra. Hernández propuso colaborar con la ASIC, respaldada por el Dr. Raúl de Lucas, en el desarrollo de un proyecto online de investigación.

En esta línea, el Dr. Raúl de Lucas, resaltó en su intervención cómo hacer para que el paciente se sienta cómodo ante el médico, para que pueda trasladarle todas sus dudas y pueda irse de la consulta habiendo satisfecho todas sus preguntas.

Ya por la tarde, tuvo lugar la participación del Equipo de Medicina Xenómica de Galicia, coordinado por la genetista Dra. Ana Vega, quien procedió a explicar que la Fundación Ramón Areces concedió el proyecto para colaborar con dermatólogos de España e identificar los pacientes y sus características con ICAR (Ictiosis autosómicas recesivas).

La Dra. Ana Vega hizo una clara explicación sobre la genética y su relación en las Ictiosis y tanto ella como el Dr. Manuel Ginarte explicaron en qué consiste el proyecto que lleva a cabo el equipo, cuáles son sus objetivos, etc.

El equipo médico se desplazó hasta Becerril de la Sierra con el equipamiento necesario para recoger muestras de todas aquellas personas o familias que hasta la fecha no contasen con estudio genético. Posteriormente la Junta Directiva procedió a exponer a sus socios las acciones llevadas a cabo desde la ASIC a lo largo de todo el último año.

Después tuvo lugar la cena, tras la cual los más pequeños hicieron una simpática representación para todos acompañados por los voluntarios y los jóvenes nos mostraron las magníficas fotos que realizaron y los objetivos que los voluntarios habían llevado a cabo en torno a ellas y las demás actividades que habían realizado a lo largo del día.

La mañana del domingo se destinó a la celebración de la Junta General Ordinaria de la ASIC, tras la cual tuvo lugar el almuerzo de despedida y cada familia fue tomando rumbo a sus distintos destinos de la geografía española.

Gracias a los profesionales médicos que nos regalaron en las Jornadas sus conocimientos técnicos para avanzar en el conocimiento y mejora de la calidad de vida de los afectados de Ictiosis y sus familias.

Gracias a todos los socios que participasteis en las XI Jornadas de la ASIC y gracias a todos aquellos que por diferentes motivos no nos pudisteis acompañar porque os esperamos en las próximas.

Gracias a los voluntarios que tan estupendamente atendéis a nuestros hijos y nos permitís poder asistir a las charlas, sin perder nunca la sonrisa y la paciencia.

Y como no, especialmente gracias a Manolo Otero, que nos acompañó “de otra manera”, demostrándonos su enorme generosidad hasta el final ofreciendo “todo” para evolucionar en el conocimiento de las Ictiosis. ■



DEXERYL®

Glicerol, Vaselina, Parafina líquida

Crema



Eficacia y tolerancia de DEXERYL en el tratamiento sintomático de las ictiosis infantiles

C. BLANCHET BARDON, H. BUCKOVA,
H. RAUDSEPP, H. TRAUPE
Réalités Thérapeutiques en Dermato-Vénérologie
n° 190 Octubre 2009

11 países, 19 centros, 231 pacientes

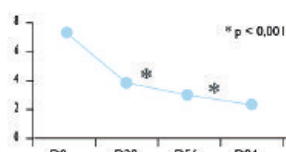
Resultados

Criterios secundarios

Evaluación del SRRC a d-56 y d-84

Mejora continua de los síntomas

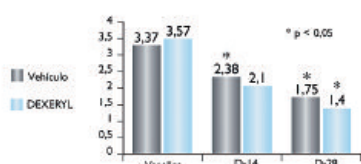
En el grupo de DEXERYL® Crema en el transcurso de 12 semanas de tratamiento.



Evolución del score SRRC de d-0 a d-84 en el grupo tratado con DEXERYL® (n=116)

Evolución del prurito a d-28

Disminución significativa del Prurito a d 28



Evolución del prurito por VAS* (cm)

*Visual Analogue Scale

Apreciación del investigador

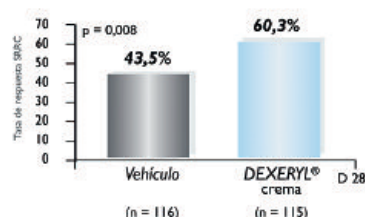
80% de los dermatólogos satisfechos de la eficacia del tratamiento con DEXERYL® Crema

Resultados

Criterio principal de evaluación

Eficacia 60.3%*

de los pacientes en el grupo de DEXERYL® Crema respondieron después de 28 días de tratamiento



Tasa de respuesta SRRC (Scaling, Roughness, Redness, Cracks)

* % de pacientes que presentan una reducción de al menos el 50% del score SRRC (Descamación, Asperidad, Rojez, Grietas)

Esencial

Tratamiento de los signos y síntomas de los estados de sequedad cutánea (xerosis) sobretodo en el marco de dermopatías dermatosis (dermatitis atópica, ictiosis...)



Cód: 424301

Pierre Fabre

Hacer más por la dermatología

Pierre Fabre
DERMATOLOGIA

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

Pierre Fabre
DERMATOLOGIA

ISDIN

gedp

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

AGENCIA VALENCIANA
DE SALUT

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA D'EDUCACIO, FORMACIO I OCUPLICACIO

JOSEAN SL

TUTEMPO
SPORT, SPA & FITNESS CENTER

Ministerio de Sanidad y Consumo

creer

Instituto de Salud Carlos III

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

Hospital Universitario La Paz

compromiso social
Bancaja

LA CASA ENCENDIDA

cometa

@C

Estemos en la red

www.ictiosis.org

info@ictiosis.org

