



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE

ICTIOSIS
•org

Junio 2016 · N.º 10

➤ Salud

Lo que nos preocupa
que investiguen

➤ Carta

A Su Majestad la
Reina doña Letizia

➤ Vidas

Mi pequeña
Bebé Colodión

➤ Vidas

Proyecto:
ser papis

➤ Mi experiencia

¿Cómo puedo ayudar
a mi hij@ sin cremas?



Pinta de colores la Ictiosis
y acaricia tus sueños_

La piel que nos diferencia es también la piel que nos une.



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

La Raza, 6 E
28022 MADRID

www.ictiosis.org

info@ictiosis.org

facebook.com/ictiosis

@asociacionasic

Dirección

Equipo Directivo de la ASIC

Coordinador

José M.ª Soria

Redacción y colaboradores

Dra. Ángela Hernández · Dr. Manuel Ginarte
Dra. Ana Vega · Dra. Laura Rodríguez
Dr. Raúl de Lucas · Dr. Pedro Redondo
Dr. Fernando Larcher · Inmaculada Arroyo
Belén Ruiz · José María Soria · M.ª Carmen Caballero · Genoveva Soria · Cristina Arroyo
Luis Novoa · Ana M.ª Casuso · Marta Minella
Mark Ujakpor · Miguel Ordovas · Beatriz Abad
Ana Martínez-Losa · María José López · M.ª Paz Vidal · Paula Garrido · José R. Calviño
Carmela Dávila · María Sánchez · Asun Arco
Juan Arco · Manuela Izquierdo · Montse Querol
Regina Chamorro · Elena Pastoret
Beatriz Susana Narváez · Eva M.ª García
Alberto Fernández · Anna y Piotr Kurek
Carmina Cabrera · María Elena García
Marta y Sofía

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
Junio 2016 · N.º 10
1.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 Priorización de Incertidumbres Terapéuticas en el Tratamiento de la Ictiosis.

6 Breve 1. ASIC en el 1.º Fórum de Entidades Innovando y compartiendo.

7 Encuesta. ¿Qué médicos atienden a los pacientes con Ictiosis en España?

8 Unidades de Referencia para enfermedades dermatológicas, CSUR. ¿Por qué? ¿para qué?...

9 Breve 2. La Ictiosis se va de boda.

10 N-acetilcisteína, nuevas indicaciones para un antiguo fármaco.

11 Breve literario. Honoris Causa.

12 ¿Es realmente eficaz y segura la N-acetilcisteína tópica en el tratamiento de las ictiosis congénitas? ¿Cuál es el siguiente paso?

16 Estudio clínico y genético molecular de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas en España.

18 Novedades en el tratamiento de las Ictiosis. El caso del Síndrome de Netherton.

22 Breve 3. La ASIC representada en IX Jornada Sociosanitaria sobre Enfermedades Raras.

24 Espacio literario

24 Un cuento sobre la Ictiosis que es mucho más que un cuento.

25 Con Marta Minella en un Centro Cívico de Viladecans.

26 Con Manolo García "Contando canciones..." le contamos un cuento.

27 Recorte de prensa. La Apyma de Ramonitval vende un libro infantil en favor de la Ictiosis.

28 Enfermedades Raras e Inclusión Educativa

28 Carla y su mamá en el II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

29 Gracias a todos por asumir un reto poco frecuente.

30 Palabras de Su Majestad la Reina en la inauguración del "II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes".

30 "El bocadillo de Carla y Federito". Nuestro proyecto.

32 La Ictiosis en el III Congreso Internacional Educativo sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

33 Palabras de Su Majestad la Reina en la clausura del "III Congreso Educativo Internacional sobre Enfermedades Raras".

34 Carta

34 Carta a Su Majestad la Reina doña Letizia.

36 Mis derechos

36 Islas Baleares. La Ictiosis, ¿depende también de la crisis?

37 Galicia. La Ictiosis, tiene que luchar por sus derechos.

38 Nuestros amigos

38 Mark Ujakpor, miembro de la Selección Española de Atletismo...

¡Con nuestra medalla de la Ictiosis a los Juegos Olímpicos de Río, ánimo!

39 Voluntarios. Cómo saber si das o recibes cuando eres voluntario en la ASIC.

41 Torneo benéfico de pádel. Vuestro mejor golpe fue para la #Ictiosis.

42 Colaboración con la AEDV

42 La ASIC y la Sección Centro de la Academia Española de Dermatología y Venereología.

43 La ASIC con la AEDV y su Fundación Piel Sana.

44 La ASIC en la Reunión Anual de la AEDV Sección Andalucía.

45 Asociación

45 El Fondo de Investigación para la Ictiosis.

46 Vidas

46 Mi pequeña Bebé Colodión.

47 Breve 4. Un 2.º Premio para la Ictiosis en el Concurso de Fotografía Digital del INICO.

48 Nuestro día a día con el Netherton.

48 Breve 5. La ASIC en el estreno del Primer documental Español sobre Piel de Mariposa.

50 ¿Un breve consejo? ¿Una breve experiencia?

51 Vivir con Ictiosis Ampollosa.

52 Es un problema de Piel.

53 Fue noticia. Antía y Regina, en el Telemaratón por la Investigación de las EE.RR.

54 Proyecto: ser papis.

55 Breve literario. Ictiohéroes.

56 Desde Argentina. La Ictiosis no entiende de fronteras.

58 Experiencia

58 ¿Cómo puedo ayudar también a mi hij@ sin cremas...?

59 En el Colegio San Gil Cuellar, Segovia.

59 En el Colegio Santa Clara Cuellar, Segovia.

60 Explicando la Ictiosis Una aventura en el Colegio de nuestros hijos.

61 Con un doble objetivo. Dar a conocer la Ictiosis y recaudar fondos para la investigación.

62 Breves

62 Breve 6. ASIC en la 6.ª y 7.ª Carrera por la Esperanza.

62 Breve 7. La ASIC asiste todos los años a la Escuela de FEDER.

63 Breve 8. La ASIC en la Asamblea de Madrid.

63 Fue noticia. Conferencia EUROPLAN II España: Medicamentos huérfanos y productos sanitarios

64 Breve 9. La ASIC en las Cortes de Aragón.

64 Breve 10. El Ayuntamiento de Pamplona recibe a las Asociaciones de Enfermedades Raras, entre ellas a la ASIC

65 Breve 11. Miembros del Equipo Directivo de la ASIC se reunieron con la Subdirectora de Información y Atención al Paciente de la Comunidad de Madrid.

66 Asociación

66 Proyecto "Encuentro de familias".

67 Al cierre

67 Al cierre de la edición.

La Asociación Española de Ictiosis es socio de:



Editorial_

Equipo Directivo de la
Asociación Española de Ictiosis

Queridos socios, colaboradores y amigos de la Asociación Española de Ictiosis.

“Uno de los secretos profundos de la vida es que lo único que merece la pena hacer es lo que hacemos por los demás...”

Lewis Carroll, escritor británico

Cada vez que nace un niño con Ictiosis sabemos lo que significa: sabemos el *shock* que está recibiendo la familia, conocemos la cantidad de preguntas que se amontonan en sus cabezas y lo dura que es la incertidumbre en los primeros meses... lo sabemos porque lo hemos vivido igual que vosotros. Os comprendemos bien. Vosotros sentís lo que nosotros sentimos, sufrís lo mismo que nosotros y vuestra lucha es la misma que la nuestra.

Cada niño, cada familia, cada experiencia y cada historia es también un poco nuestra porque cada niño y cada familia ocupan un hueco especial en nuestro corazón. Nuestra lucha es por nuestros hijos pero también por los vuestros y por todos los afectados de Ictiosis.

Nuestro día a día, con nuestras necesidades, nos hace acercarnos a quienes son como nosotros, a nuestros iguales, a nuestra otra familia. Sí, somos afortunados porque tenemos dos familias: la propia y la de la Ictiosis; porque tenemos la gran suerte de que existe una Asociación Española de Ictiosis y, al menos, ya no nos sentimos únicos y extraños en el mundo y ante el mundo, como les pasaba a las familias hace no muchos años.

Sentimos que esta *“nueva familia”* es la que nos arropa, la que nos acoge, la que nos consuela en nuestros momentos más bajos y duros. Ellos sí entienden de qué hablamos, ellos sí se ponen en nuestra piel y nos dan lo que realmente necesitamos: esa *“ausencia de fronteras”* entre los que sufrimos la enfermedad.

Somos una asociación abierta en la que trabajamos para crecer hacia la mejora de la calidad de vida de nuestros afectados y por qué no, *“mantenemos la esperanza de que en un futuro podamos hablar de la Ictiosis en pasado”*.

Gracias a las familias de la ASIC y a todos los afectados por vuestra fortaleza, porque sólo vosotros sabéis y sentís lo que implica vivir con esta enfermedad. Gracias por superarla cada día y contagiar vuestra valentía.

Gracias a todos los colaboradores y amigos porque conocéis muy bien nuestras necesidades y nos ayudáis a superarlas.

Gracias a todos los especialistas médicos en dermatología, oftalmología, otorrinolaringología, genética, nutrición, psiquiatría, psicología, pediatría, alergología... que os habéis *“puesto en nuestra piel”* y nos habéis llegado al corazón a través de vuestra implicación con la Ictiosis. Gracias porque cada día sois más los que os interesáis por esta enfermedad y nos hacéis sentir que realmente *“merece la pena seguir soñando porque nuestros sueños serán un día una realidad”*.

Gracias a los que seguís luchando por la investigación y no os dais por vencidos a pesar de las innumerables contrariedades que tenéis que superar debido a la falta de presupuesto y ayudas desde la administración.

Gracias a los que con vuestro generoso donativo hacéis crecer cada día más el Fondo de Investigación para la Ictiosis.

Gracias a los voluntarios porque ya sois parte de nosotros. Habéis sabido acariciar la piel de nuestros *Minichthys*, *Pequichthys* y *Grandichthys* con una preciosa canción: *“Ponte en mi piel”*.

Gracias a los laboratorios que generosamente también os implicáis con la ASIC en beneficio de los afectados y sus familias. Sabed que sois muy importantes en esta lucha por mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes.

Gracias a los que de forma totalmente altruista nos estáis dedicando vuestro tiempo, entusiasmo y esfuerzo. Gracias porque cada vez sois más las familias que os estáis animando a colaborar. No hay aportaciones pequeñas o grandes: todas son igual de importantes.

Y gracias también a todos vosotros, a los que *“tampoco”* es necesario que os demos las gracias...

Gracias a todos desde el corazón, porque es nuestra única manera de hacerlo. La Ictiosis sólo sabe hablar desde el corazón y quienes sean capaces de escucharla se verán gratamente recompensados, estamos seguros de ello.

Tenemos por delante infinitos días para seguir *“haciendo por los demás”* y para que se cumplan todos nuestros sueños. Estáis todos invitados a esta emocionante y gratuita aventura por la que merece la pena luchar.

Desde el Equipo Directivo, un abrazo de corazón a todos y cada uno de vosotros.

José M.^a Soria de Francisco · M.^a Inmaculada Arroyo Manzanal · Belén Ruiz de Miguel



El objetivo final de este estudio se está difundiendo para animar a que los investigadores se ocupen de los campos identificados por consenso de los pacientes, cuidadores y profesionales sanitarios.

La vida cotidiana y la práctica común les fuerza para establecer cuáles son las preocupaciones más importantes en los pacientes con Ictiosis.

Dra. Angela Hernández Martín

Dermatóloga.

Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid

Priorización de Incertidumbres Terapéuticas en el Tratamiento de la Ictiosis: Lo que nos preocupa que investiguen

Los pacientes con Ictiosis sufren un deterioro importante de su calidad de vida porque su enfermedad de la piel se relaciona también con el picor, los problemas de sudoración, el retraso del crecimiento durante la infancia, los problemas oculares, los trastornos de la audición y la repercusión en sus relaciones sociales.

En la actualidad, la evidencia científica sobre los tratamientos es escasa, y los temas que se investigan por los investigadores académicos y las compañías farmacéuticas pueden tener poco interés para los profesionales de la salud o los pacientes y sus cuidadores. En las enfermedades menos frecuentes es especialmente establecer una agenda de investigación que haga coincidir el interés de la investigación académica y las necesidades de los pacientes.

Una institución financiada por el Instituto Nacional para la Investigación de la Salud del Reino Unido denominada “Alianza Lind James”, ha desarrollado un método de investigación dirigida a saber qué es lo

que los pacientes, sus cuidadores y los profesionales de la salud están más interesados en investigar (estudios de priorización de incertidumbres). Se ha llevado a cabo, por ejemplo, en otras enfermedades dermatológicas infrecuentes como la epidermólisis ampollosa, y en España se ha hecho también con las Ictiosis, buscándose para ello la colaboración internacional.

El estudio estuvo dirigido por siete personas con experiencia en Ictiosis e incluyó pacientes, cuidadores y profesionales de la salud, así como investigadores y epidemiólogos. Se realizaron encuestas a través de la web utilizando herramientas gratuitas de Google.

Participaron la AEDV (Academia Española de Dermatología y Venereología), ASIC (Asociación Española de Ictiosis pacientes) y FIRST (Fundación para la Ictiosis y tipos de piel relacionados), que nos pusieron en contacto con su miembros afiliados a través de correo electrónico y/o de sus sitios web y las redes sociales como Facebook.

Los resultados en relación con la participación y el número de incertidumbres se muestran en la figura 1. El 61% de los afiliados ASIC y el 74% de los profesionales, tanto nacionales como internacionales, tomó parte en la primera encuesta (etapa 2), mientras que el 58% de afiliados a ASIC y el 80% de los profesionales respondió a la segunda encuesta. No tenemos datos respecto a la participación internacional de los pacientes, ya que FIRST anunció la encuesta a través de su sitio web y de las redes sociales, de modo que no podemos saber cuánta gente lo supo y no la quiso contestar. Al final llegó a una lista resumida de 68 dudas principales que interesaba investigar, de las cuales se extrajeron las 10 más importantes durante una reunión de consenso; curiosamente, hubo un alto nivel de acuerdo entre los participantes en esta reunión final y no fue difícil establecer las **10 incertidumbres prioritarias** para todos.

Los temas principales, en orden decreciente de importancia, se centraron en conocer:

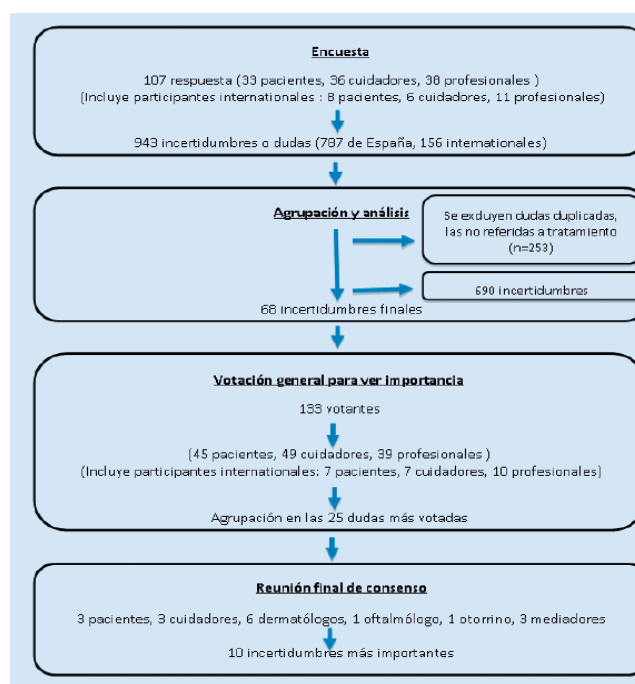


Figura 1. Resumen de los resultados del estudio

- Efectos secundarios a largo plazo de los retinoides orales.** Los retinoides orales son muy utilizados para mejorar las Ictiosis congénitas. Sin embargo, existen algunas dudas sobre los efectos secundarios a largo plazo, la dosis óptima, el mejor régimen de terapia (que puede ser intermitente o terapia continua, y tener o no temporadas de interrupción), la edad inicial recomendada y las pautas de seguimiento.
- El mejor agente queratolítico tópico.** Disponemos de diversos tratamientos queratolíticos, pero no hay datos claros a favor de uno u otro, aparte de las preferencias personales.
- Picor.** A pesar de que el picor es uno de los factores que más afecta a la calidad de vida, ningún estudio ha abordado esta cuestión.
- Efectos secundarios a largo plazo de los agentes queratolíticos tópicos.** Los queratolíticos tópicos son beneficiosos, pero existen dudas sobre si se absorben a través de la piel, sobre la cantidad y extensión corporal máxima recomendables, o la edad mínima en que se deben de aplicar.
- Los cuidados del recién nacido.** Los bebés colodión bebés, los bebés con Ictiosis arlequín y los pacientes que nacen con eritrodermia ictiosiforme grave muestran un deterioro importante de la piel y suelen necesitar incubadora y prevención de las infecciones. Sin embargo, desconocemos cuál es el grado necesario de humedad de la incubadora, la temperatura ideal, el mejor agente hidratante y si es necesario aislar al recién nacido para prevenir las infecciones o es mejor que mantengan el contacto con la madre.
- El mejor tratamiento ocular.** La sequedad de ojos y la posible evolución hacia la queratitis y la fotofobia son hallazgos frecuentes en todos los tipos de Ictiosis. Los pacientes utilizan una amplia variedad de gotas para los ojos que contienen suero autólogo, solución salina, ácido hialurónico, etc., pero no saben cuál es el mejor producto.
- El retinoide oral más eficaz.** Aunque la mayoría de los pacientes con Ictiosis utilizan el acitretino, hay otros retinoides orales, tales como la isotretinoína, la alitretinoína o el bexaroteno en el mercado. No está claro si alguno de estos retinoides orales es más eficaz o es más seguro.
- El mejor tratamiento para prevenir la alopecia.** La alopecia del cuero cabelludo, pero también la pérdida de las cejas y las pestañas son frecuentes en muchos pacientes con Ictiosis. La eliminación de las costras no parece suficiente para ayudar a prevenir la alopecia, pero se desconoce que se puede hacer para evitarla.
- El papel de la terapia genética.** El único tratamiento curativo implicaría necesariamente la terapia genética. Aunque ya hay estudios preliminares en pacientes con mutaciones en TGM1, se necesitan estudios en humanos y/o grandes muestras de pacientes para poder sacar conclusiones fiables.
- El mejor tratamiento para las formas eritrodérmica.** Ni los tratamientos tópicos ni los tratamientos orales mejoran la rojez generalizada o localizada. Es posible que los nuevos tratamientos biológicos, la terapia con láser, o los fármacos antiinflamatorios podría ser útiles. →



Algunos de los participantes en el “Taller Final del Estudio de Priorización”.

De izquierda a derecha:

M.^a José López, afectada; Carmina Cabrera, afectada; J. María Soria, cuidador; Dra. Inmaculada González, oftalmóloga; Dra. Eulalia Baselga, dermatóloga; Dr. Pedro Redondo, dermatólogo; Dra. Ana Martín, dermatóloga; Dr. Luis Jiménez, otorrinolaringólogo; Dr. J. Manuel Azaña, dermatólogo; Dr. Raúl de Lucas, dermatólogo; M.^a Inmaculada Arroyo, enfermera; Belén Ruiz, cuidadora; Irene Mur, afectada

Es evidente que algunos de los temas priorizados son demasiado amplios, y que cuanto más concisa la incertidumbre, más fácil de llevar a cabo la investigación. Sin embargo, estas amplias áreas reflejan bien las preocupaciones generales más importantes y podrían transformarse fácilmente en cuestiones más específicas. La principal limitación de nuestro estudio es que no todos los pacientes, cuidadores y profesionales de la salud pueden estar de acuerdo con estas 10 prioridades. De hecho, hubo algunos posibles sesgos en esta encuesta. En primer lugar, no todos los pacientes con Ictiosis pertenecen a ASIC, por lo que los datos

podrían mostrar una realidad parcial. En segundo lugar, algunos participantes pueden haber alentado a participar a sus médicos y cuidadores, y por lo tanto, aumentando la importancia de sus preocupaciones individuales.

El objetivo final de este estudio se está difundiendo para animar a que los investigadores se ocupen de los campos identificados por consenso de los pacientes, cuidadores y profesionales sanitarios. La vida cotidiana y la práctica común les fuerza para establecer cuáles son las preocupaciones más importantes en los pacientes con Ictiosis. ■

Breve 1_

ASIC en el 1^{er} Fórum de Entidades Innovando y compartiendo.
Organizado por NOVARTIS



Equipo Directivo de la ASIC

Laboratorios Novartis organizó el 1^{er} Fórum de Entidades en Barcelona y nos invitó a participar a la ASIC.

No sólo lo estuvimos de manera presencial sino que también preparamos un póster para exponerlo en el “ágora de iniciativas y prácticas de éxitos de las entidades” junto a otros proyectos.

Estudio de Priorización de Incertidumbres Terapéuticas en Ictiosis Congénitas

Descripción del proyecto: Estudio que permitiera obtener, empleando un método predefinido y reproducible, una lista de prioridades para la investigación en Ictiosis congénitas (excluyendo la Ictiosis vulgar), centrándose en las necesidades de pacientes, cuidadores y clínicos...

Objetivos: Describir por orden de prioridad los problemas terapéuticos que, no teniendo una adecuada respuesta actual, son relevantes para pacientes y clínicos...

Acciones y actividades principales: Utilizando la metodología propuesta por la guía de Asociaciones para el establecimiento de prioridades o *Priority setting partnerships (PSP)* de la *James Lind Alliance (JLA)*, para que clínicos y pacientes puedan identificar y priorizar juntos incertidumbres en cuestiones importantes para ambos...

Logros e impacto: Este estudio ha seleccionado las incertidumbres terapéuticas más importantes de la Ictiosis para la investigación posterior...

Aprendizaje y factores de éxito: La priorización de incertidumbres terapéuticas es fundamental para saber qué estudios de investigación importan más a los interesados... ■

Encuesta de la ASIC

¿Qué médicos atienden a los pacientes con Ictiosis en España?

A pesar de que todos sabemos que las Ictiosis congénitas son enfermedades genéticas de muy baja prevalencia, bien es cierto que nos puede sorprender que no lleguen a 300 los casos diagnosticados hoy en España.

Tampoco hace falta recordar que nuestros afectados sufren un importante deterioro en su calidad de vida, puesto que a las acusadas y visibles manifestaciones cutáneas, hay que añadirle la hiposudoración, el prurito, el retraso en el crecimiento durante la edad infantil, la alopecia cicatrizal, las severas queratitis en muchos casos, un acusada hipoacusia y los también preocupantes problemas de relación social. Tanto es así, que no son solamente los dermatólogos quienes nos visitan, sino que necesitamos la atención de oftalmólogos, otorrinolaringólogos, endocrinos, especialistas en nutrición y psicólogos, que todavía tienen menos experiencia en estos tipos de patologías dermatológicas.

Tuvimos interés en realizar durante el primer trimestre del 2014, una encuesta entre los miembros de la Asociación Española de Ictiosis, con el objetivo de determinar los especialistas que podían tener experiencia en Ictiosis. La respuesta de 72 asociados a ASIC unidos a los datos de dermatólogos que atendían a otros 35 pacientes, dieron como resultado lo reflejado en la *Tabla 1*.

Aparte de los datos recogidos en la tabla, podemos deducir que:

1. Hay muy pocos dermatólogos con experiencia en un número significativo de pacientes con Ictiosis.
2. Muchos pacientes no son atendidos de forma regular por otros especialistas.
3. Conocemos los nombres de los dermatólogos que atienden a un tercio del total de pacientes españoles.
4. La proporción de dermatólogos, oftalmólogos y otorrinolaringólogos que atienden a un único paciente es muy significativa y ciertamente real.

No hace falta recalcar que la experiencia la adquieren aquellos profesionales que atienden a un número significativo de pacientes, con lo cual la creación de Centros de Referencia facilitaría la agrupación de un número significativo de los mismos y ayudaría a mejorar la asistencia y el seguimiento multidisciplinar.

Es evidente que como pacientes priorizamos en primer lugar la consulta a dermatología, seguida de oftalmología y otorrinolaringología; sin embargo, hay una serie de preguntas que nuestras escasas visitas a otros especialistas dejan en el aire.

Así pues, unas visitas regulares a endocrinos y nutricionistas podrían servir para conocer aspectos como:

- ¿Puede alguna dieta mejorar los síntomas de la descamación y/o prurito, así como mejorar la calidad de vida?
- Los niños con Ictiosis a los que se controlan y se tratan en función de los resultados, los niveles de vitamina D, PTH, calcio y fósforo, ¿crecen más que los que no? ¿Cada cuánto debería hacerse?
- ¿Los niños con Ictiosis necesitan alguna nutrición especial que les proporcione mayor aporte calórico para crecer adecuadamente?
- ¿Las personas con Ictiosis a las que se hace una gastrostomía precoz o nutrición por sonda crecen mejor y tiene una mejor calidad de vida?
- ¿Los niños con Ictiosis necesitan algún aporte nutricional para crecer adecuadamente?

Por otro lado, sabemos que las revisiones periódicas al oftalmólogo son buenas para aliviar las molestias oculares, tener mejor visión y mejor calidad de vida, pero ¿cada cuánto deben hacerse? Si bien el seguimiento oftalmológico de un paciente con Ictiosis debería realizarse siempre por el mismo profesional, la realidad es otra bien distinta, con lo cual es muy difícil hacer un buen seguimiento y una buena valoración de la sintomatología y evolución de nuestros afectados, máxime cuando la afectación y clínica de una

queratitis crónica varía en función del estado de la piel del paciente, o un ectropion puede conducir a complicaciones como la conjuntivitis crónica, la queratitis, la ulceración corneal, el lagrimeo constante,... Ambas clínicas pueden variar tan solo dependiendo de la estación del año, del clima, del entorno, del estado de la piel...

Igualmente ocurre con el significativo número de pacientes con problemas de audición debido a su Ictiosis, que tampoco son atendidos por el mismo otorrino, teniendo además la sensación de que se limitan a eliminar los tapones, sin aconsejarnos nada más al respecto. Si bien la pérdida creciente pero temporal de la audición debida a la descamación y a las cremas, puede parecer un mal menor comparado con el resto de cuidados que requiere la Ictiosis, no pensaríamos lo mismo si realmente nos encontrásemos ante un afectado con síndrome KID (Queratitis, Ictiosis, Sordera) o cuando el problema real de deficiencia auditiva generase la necesidad del uso de audífonos, existiendo además un trastorno del lenguaje asociado a esa pérdida auditiva. Dejando a un lado los casos más extremos, puede ser habitual que entre los pacientes surjan además estas cuestiones:

- Los pacientes que reciben tratamiento preventivo de las infecciones por hongos en los oídos, o los que visitan periódicamente al otorrino ¿tienen menos tapones, sordera, trastornos del lenguaje y del desarrollo cognitivo, y por tanto, mejor calidad de vida? ¿Cada cuánto serían aconsejables estas visitas?
- ¿El empleo frecuente de gotas y la eliminación periódica de tapones tiene algún riesgo?
- ¿Hay algún tratamiento que reduzca la formación de tapones en los oídos?

Y por último, es habitual que un paciente con Ictiosis no tenga genetista, sino que sea el dermatólogo el que solicite el estudio y el que informe al afectado de los resultados del estudio genético. Sin embargo, son muchos los pacientes que no pueden aportar datos al carecer todavía de los pertinentes estudios.

Todo esto son reflexiones obtenidas de datos conocidos y de la propia experiencia de nuestros afectados y nos hace valorar la importancia que tendría para nosotros como pacientes, la creación de Centros de Referencia y de equipos médicos que nos hicieran un seguimiento de la evolución de cada una de nuestras clínicas.

Referencias

- Hernández Martín A, et al. Dispersión en la atención médica de los pacientes con Ictiosis. *Actas Dermosifiliogr*. 2015.
- Hernández-Martín A, García-Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez-Pazos L, González-Enseñat MA, et al. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: A population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol*. 2012;67:240-4.
- Hernández-Martín A, de Lucas R, Vicente A, Baselga E, Morcillo E, Arroyo Manzanal MI. Reference centers for epidermolysis bullosa and ichthyosis: An urgent need in Spain. *Actas Dermosifiliogr*. 2013;104:363-6.

	Dermatólogos n = 70	Oftalmólogos n = 27	Especialistas ORL n = 19	Endocrinólogos n = 6
Atienden 7 pacientes	1	—	—	—
Atienden 6 pacientes	1	—	—	—
Atienden 5 pacientes	1	—	—	—
Atienden 4 pacientes	3	—	—	—
Atienden 3 pacientes	2	—	—	—
Atienden 2 pacientes	9	4	2	—
Atienden un paciente	53	23	18	6
Total pacientes	107 (72 + 35*)	31/72	22/72	6/72

➤ *Tabla 1. Proporción de pacientes con Ictiosis que son atendidos por el mismo especialista, según la encuesta realizada en abril de 2014 entre los asociados de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC.*

*Miembros de ASIC que no contestaron pero cuya información estaba disponible.

Dr. Raúl de Lucas Laguna

Dermatólogo. Hospital Universitario La Paz, Madrid

Unidades de Referencia para enfermedades dermatológicas, CSUR. ¿Por qué? ¿para qué? ¿cómo? ¿cuándo? y... ¿dónde?



Sabemos que los recursos son limitados, por ello es importante localizar en centros geográficamente accesibles los equipos de expertos en una patología o grupo de enfermedades raras o poco frecuentes.

Los CSUR deben ofrecer diagnóstico clínico y genético, consejo genético y los cuidados necesarios para mejorar la sintomatología de nuestros pacientes...

¿Por qué?

La necesidad de unidades, centros o servicios de referencia, los llamados CSUR, son una necesidad en España. De momento no existen este tipo de unidades para patología dermatológica, aunque previsiblemente en pocos meses tengamos designadas para epidermolisis ampollosas hereditarias y para trastornos hereditarios de la queratinización, en este último grupo se incluyen las Ictiosis hereditarias.

En 2013 la Dra. Ángela Hernández en un artículo de opinión publicado en la revista Actas Dermo-Sifiliográficas, que es la publicación oficial de la academia de dermatología española, exponía la necesidad de estas unidades de referencia para las dos patologías. Como Ángela exponía, los dermatólogos pediátricos sabemos bien lo que es padecer una enfermedad rara causa genética que afecta a la piel, lo que nosotros llamamos genodermatosis y sabemos que generalmente se produce un retraso en el diagnóstico por lo que los pacientes y sus familias realizan un

“peregrinaje” de centro a centro, de médico a médico, perdiendo un tiempo precioso y sufriendo muchas veces pruebas y tratamientos inútiles.

El elevado número de pacientes con Ictiosis y el impacto tan importante en la calidad de vida de los pacientes y de las familias, así como la complejidad en el diagnóstico, en el tratamiento y en el manejo holístico del paciente con Ictiosis justifica que existan centros de excelencia con profesionales preparados, que conozcan de forma profunda estos cuadros y formen parte de un equipo multidisciplinar que pueda asumir el cuidado y las complicaciones derivadas de la enfermedad.

¿Para qué?

Para y por el paciente sería la respuesta. Porque nos importa el paciente, los profesionales y el sistema público de salud, debemos ofrecer lo mejor de nosotros mismos. Sabemos que los recursos son limitados, por ello es importante localizar en centros

geográficamente accesibles los equipos de expertos en una patología o grupo de enfermedades raras o poco frecuentes. Los CSUR deben ofrecer diagnóstico clínico y genético, consejo genético y los cuidados necesarios para mejorar la sintomatología de nuestros pacientes que sois vosotros y vuestros hijos.

Otro aspecto muy importante es la formación a otros profesionales en Ictiosis a través de cursos, estancias o rotaciones en estos centros, reuniones, cursos, publicaciones, etc.

Por último otro motivo muy importante es la investigación y la experiencia que proporciona el hecho de agrupar muchos pacientes que padecen Ictiosis y poder realizar ensayos clínicos y estudios que puedan dar paso a la ansiada curación de estas enfermedades.

¿Cómo?

El protocolo de designación de un CSUR es largo y complejo. Es el ministerio de sanidad el que convoca a un grupo de expertos, en este caso dermatólogos, para designar qué enfermedades dermatológicas por su complejidad, gravedad, coste, impacto social, etc., deban ser subsidiarias de ser tratadas en estos centros de referencia. Los expertos y funcionarios del ministerio forman una comisión o un grupo de trabajo que elaborará un documento que incluya la justificación de que para una patología en concreto sea necesaria de la creación de una unidad de referencia de y los criterios que debe cumplir dicha unidad.

La propuesta parte de esta comisión y se expone en el consejo interterritorial para su aprobación, desde allí se convocan a las diferentes consejerías de sanidad de las 17 autonomías para que sean ellas las que seleccionen entre sus centros los más idóneos para poder convertirse en CSUR.

Este proceso suele durar varios meses, y los aspirantes a CSUR, si cumplen los criterios designados, pasarán un examen o auditoría previa a la designación.

El centro aspirante a CSUR en Ictiosis debe demostrar experiencia en esta patología, disponer de un registro de pacientes y sobre todo se valora el trabajo dentro de un equipo multidisciplinar que pueda asumir todas las complicaciones derivadas de la patología. Un requisito esencial es garantizar la transición a la edad adulta, por lo que lo habitual es que se establezcan contratos de colaboración entre centros pediátricos y sus homólogos de adultos.

¿Cuándo?

2016 es el año elegido para la designación y asignación de CSUR en dermatología. La selección de centros para Epidermólisis Ampollosa ya se ha realizado, aunque aún no se han designado. A finales de junio se ha convocado la comisión para aprobar los criterios de selección de CSUR de trastornos hereditarios de la queratinización, por lo que si la situación política de nuestro país no lo impide previsiblemente tendremos CSUR de Ictiosis en otoño de 2016; crucemos los dedos.

¿Dónde?

La accesibilidad, la experiencia, la idoneidad del hospital y del servicio marcará la localización del CSUR.

Los criterios que deben cumplir los centros, reflejan la experiencia en esta patología tanto desde el punto de vista científico como humano.

En el caso de las Ictiosis y trastornos hereditarios de la queratinización todos los dermatólogos de este país sabemos quienes son los profesionales más idóneos, casi me atrevería a decir la profesional más idónea. Por otro lado los pacientes han hablado, pues el hecho de que un servicio de dermatología tenga experiencia en una patología rara, no nos engañemos, es porque vosotros nos habéis elegido.

A buen entendedor... ■

▾ Breve 2_

La Ictiosis se va de boda...

Gracias por compartir con la Ictiosis vuestra felicidad. ■

Queridos familiares y amigos...

«Pensamos que la mejor manera de festejar el día de nuestra boda es compartir con todos vosotros la alegría de un gesto solidario.

Por este motivo, en lugar de ofrecerte un simple objeto, hemos decidido donar el dinero de tu detalle a la Asociación Española de Ictiosis.

Te llevarás la sonrisa de gratitud de todas las personitas que sufren esta enfermedad rara».

En nombre de todos ellos:

Muchas gracias

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

Ponte en nuestra piel...

WWW.ICTIOSIS.ORG

Carmela Dávila Pousa

Servicio de Farmacia

Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra

↘ N-acetilcisteína, nuevas indicaciones para un antiguo fármaco



La N-acetilcisteína (NAC) es un precursor de un aminoácido (la L-cisteína), que tiene propiedades antioxidantes y que se utiliza desde hace décadas como mucolítico, ya que disminuye la viscosidad de las secreciones bronquiales facilitando su expulsión. En España esta comercializado en presentaciones por vía oral y parenteral, como tratamiento coadyuvante en los procesos respiratorios que cursan con hipersecreción mucosa excesiva o espesa y como antídoto para la sobredosis por paracetamol.

En los últimos años, recientes publicaciones y estudios han puesto de manifiesto la versatilidad de esta molécula en el tratamiento de patologías muy diversas como la fibrosis pulmonar, la nefropatía por contraste, el tratamiento de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), la enfermedad cardíaca isquémica y en trastornos bipolares. Ello es debido a sus múltiples mecanismos de acción. Es relativamente frecuente que medicamentos con indicaciones muy concretas, ampliamente estudiadas y autorizadas en el país que lo comercializa, se descubra que tienen utilidad en otras patologías y que pueden presentarse como una buena alternativa a los tratamientos convencionales o incluso aportar soluciones para enfermedades que no tenían tratamientos previos. Este nuevo uso se conoce con el nombre de “off-label” o fuera de ficha técnica y exige entre otros trámites el consentimiento informado por parte del paciente o de sus progenitores (en caso de menores) para poder emplearse en la nueva enfermedad. Esta situación tiene una importancia vital en patologías muy concretas como las enfermedades raras.

Volviendo a las nuevas aplicaciones de la NAC, en 1999 los médicos españoles: Dr. Redondo y Dra. Bauza, describieron por primera vez el uso de la NAC en el tratamiento de hiperqueratosis producida en la Ictiosis Lamelar. Las propiedades queratolíticas de esta vieja molécula son debidas a la inhibición de la hiperproliferación de los queratinocitos causantes de las escamas en la piel. A partir de este momento se incorpora un fármaco más por vía tópica al pequeño grupo de medicamentos que se utilizan en la Ictiosis Lamelar. Su principal ventaja es que presenta una opción terapéutica con un mejor perfil de seguridad

frente a otros tratamientos convencionales como el ácido salicílico y los retinoides por vía oral. Hay que tener en cuenta que el tratamiento de la Ictiosis lamelar es crónico y cuando los medicamentos se utilizan por vía tópica se aplican por toda la superficie corporal. Además de la eficacia, los efectos adversos a largo plazo son el factor limitante de cualquier tratamiento.

Según los trabajos publicados hasta la fecha, la NAC se utiliza a una concentración del 10%. La Dra. Bassotti *et al.* la indicaron en emulsión al 10% combinada con urea al 5%, argumentando que la urea mejoraría la absorción transcutánea de la NAC. Con esta publicación empezaron a desarrollarse varias formulaciones y concretamente en nuestro hospital se inició una estrecha relación con los pacientes con Ictiosis lamelar. En otras publicaciones se describe que su utilización también ha sido beneficiosa para mejorar el ectropión que presentan muchos pacientes, pudiendo incluso evitar la cirugía.

Frente a todas las ventajas que presentaba inicialmente el tratamiento tópico con NAC, su intenso olor desagradable debido a la presencia de grupos sulfhidrilo (contiene azufre) dificultaba en muchos pacientes la continuidad del tratamiento y provoca el rechazo del mismo.

Desde el punto de vista galénico, se han realizado diferentes modificaciones en la fórmula con objeto de mejorar las características organolépticas y minimizar el olor fétido característico de las preparaciones que contienen este fármaco. Nuestra experiencia personal se ha basado principalmente en la incorporación de la esencia de romero y en amortiguar el carácter ácido de la molécula. También hemos empleado bases diferentes según la zona a tratar puesto que las zonas más hiperqueratinizadas como palmas de las manos y plantas de los pies necesitan bases más oleosas que favorezcan la penetración y permanencia del fármaco. No toda la superficie corporal tiene el mismo grado de hiperqueratosis y aunque las cremas con fase externa oleosa (W/O) estarían más indicadas para esta patología, se extienden con peor dificultad, por lo que para la mayor parte del cuerpo como cara, tórax, espalda y extremidades, es más aceptable una base con fase externa acuosa (O/W).



Una descripción completa de la fórmula desarrollada con N-acetilcisteína 10% + Urea 5% O/W se describe en el boletín n.º 46 de “Formula + Acofar”. (Consultar en: www.ictiosis.org/nac).

Esta experiencia nos ha servido para conocer de cerca la problemática de una enfermedad rara y la oportunidad de poder colaborar en el tratamiento y mejora de la calidad de vida de todos los pacientes afectados de Ictiosis lamelar.

Es muy importante destacar el grado de desamparo y olvido que sufren muchos colectivos de pacientes con enfermedades raras, para los cuales la industria farmacéutica no investiga, desarrolla ni comercializa medicamentos. Los profesionales sanitarios tenemos una gran responsabilidad y debería ser prioritario el proporcionar la máxima cobertura a los pacientes afectados con enfermedades raras, para que puedan recibir un tratamiento paliativo que alivie su situación y mejore su calidad de vida. Además es prioritario establecer y facilitar mecanismos de colaboración entre las instituciones sanitarias, profesionales de la salud y colectivos de pacientes. ■

Bibliografía

- Gillissen A. Anti-Inflammatory Efficacy of N-Acetylcysteine and Therapeutic Usefulness. *Pneumologie* 2011;65(9): 549-557.
- Redondo P, Bauzá A. Topical N-acetylcysteine for lamellar ichthyosis. *Lancet*. 1999; 354: 1880.
- Bassotti A, Moreno S, Criado E. Successful treatment with topical N-acetylcysteine in urea in five children with congenital lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol*. 2011; 28: 451-5.
- 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; 28: 412-5.
- Davila-Seijo P1, Flórez A, Davila-Pousa C, No N, Ferreira C, De la Torre C. Topical N-acetylcysteine for the treatment of lamellar ichthyosis: an improved formula. *Pediatr Dermatol*. 2014 May; 31(3): 395-7.
- Fórmula magistral tópica de n-acetilcisteína 10% + urea 5% O/W en el tratamiento de la Ictiosis lamelar. “Formula + Acofar”: Boletín n.º 46 mayo y junio 2016.



➤ Breve literario 1_

“HONORIS CAUSA”

¿Pánico escénico, miedo a pisar fronteras inhabitables hasta este preciso momento en que se desquita de toda cursilería barata?

Sí, efectivamente el principio de una gran parcela mental me impide vivir a veces situaciones deseadas. Mi piel, única, día tras día, luchando por disipar tinieblas fantasmales en caminos inescrutables. La sociedad ha hecho caso omiso al grito de auxilio suplicante por el abrazo que tanto necesita para sanar heridas sangrantes que un día apuñalaron sin contemplaciones. Sólo con la luz que reluce la sonrisa de aquel que hace amar el deseo de una nueva Esperanza aferrada a ese cuarto clavo.

La rivalidad entre seguir o perecer en el intento no es más que la tónica de algo anunciado con anterioridad a falta de parecer presuntuosa; a quién pueda interesar una pequeña historia de tantas encerradas bajo llave, esperando ser liberadas por aquel oído prestado a escuchar y apoyarse firmemente sobre la roca de otro pedestal.

Música; lágrimas; días grises embaucados en tristezas provocadas; arcoíris resplandeciente para acariciar sin pudor ni reparo alguno. No temas a quién te dé vida de su vida, no huyas de el hogar acogedor, cobijo de corazones y soledades vagando en tierra de nadie.

Permítanme la licencia de aclamar su atención ante una Ictiosis que no sólo debe tratarse como tal, permítame dejar a un lado el acuñar los diversos vocablos y términos médicos, conocidos por todos los que formamos esta maravillosa familia.

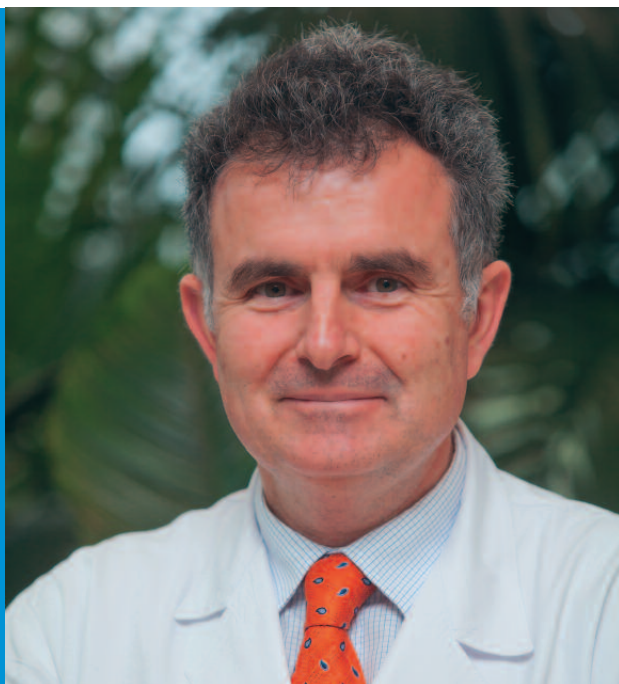
Recuerden por siempre que las manos son el instrumento que recobra el colorido acquarelado para pintar el más hermoso lienzo.

María Sánchez Peña

Dr. Pedro Redondo

Departamento de Dermatología. Clínica Universidad de Navarra

¿Es realmente eficaz y segura la N-acetilcisteína tópica en el tratamiento de las ictiosis congénitas? ¿Cuál es el siguiente paso?



Los emolientes y los queratolíticos tópicos son los tratamientos de elección en el manejo de los pacientes con Ictiosis Congénita, para remover las escamas, restaurar la función barrera de la piel, reducir la pérdida transepidérmica de agua y mejorar la xerosis cutánea sin causar irritación.

La eficacia y seguridad de la NAC tópica en las Ictiosis Congénitas parece evidente en base a las publicaciones previas, pero existen algunas incertidumbres que pueden subsanarse con la realización de un ensayo clínico...

Introducción

Las Ictiosis Congénitas (IC) constituyen un grupo de enfermedades raras, de baja incidencia, caracterizadas por la presencia de hiperqueratosis y descamación cutánea con aspecto de escamas en la mayor parte del tegumento cutáneo. Aunque muchos pacientes tienen prurito intenso, alteraciones oculares, alteraciones auditivas y trastornos importantes de la sudoración, las Ictiosis congénitas no reducen significativamente la esperanza de vida, salvo algunas asociaciones concretas y formas graves de elevada mortalidad en el nacimiento. Se trata por lo general de enfermedades con una importantísima repercusión psicológica por la apariencia externa de la piel, caracterizada por una extrema sequedad y descamación, así como por un aspecto de suciedad. Todo ello se exagera con el frío y climas secos y mejora en ambientes húmedos. Con frecuencia en las formas severas el engrosamiento y pérdida de elasticidad de la piel favorece la fisuración y posterior sobreinfección. El tratamiento es necesario

de por vida y las alternativas terapéuticas son limitadas. Como otros trastornos de queratinización las Ictiosis pueden tratarse con el ácido trans-retinoico, derivado de la vitamina A y uno de los principales componentes endógenos que controlan el crecimiento y diferenciación epidérmica. Sin embargo el uso de retinoides sistémicos está limitado por los efectos secundarios y los largos tiempos de teratogenicidad.^{1,3}

Los emolientes y los queratolíticos tópicos son los tratamientos de elección en el manejo de los pacientes con IC, para remover las escamas, restaurar la función barrera de la piel, reducir la pérdida transepidérmica de agua y mejorar la xerosis cutánea sin causar irritación. Hay que considerar que la disfunción de la barrera cutánea puede limitar la aplicación de emolientes en superficies extensas, particularmente en niños, cuando hay un riesgo de toxicidad sistémica, como puede ser el caso del ácido láctico (irritación, agitación, mioclonías, dificultad para caminar y acidosis láctica)⁴ y ácido salicílico (fiebre, alcalosis

respiratoria y estado de coma). Al ser productos necesarios de por vida, el tratamiento tópico además de eficaz, debe ser seguro y bien tolerado.

N-acetilcisteína

En el año 1999, tras unos estudios in vitro sobre cultivos de queratinocitos, donde apreciamos como la N-acetilcisteína (NAC) inhibía la proliferación celular sin afectar su viabilidad, tratamos la primera paciente con Ictiosis lamelar utilizando una crema de NAC al 10%⁵. Los resultados fueron muy satisfactorios tanto en eficacia como en tolerancia. Posteriormente otras cinco publicaciones⁶⁻¹⁰ han recogido resultados similares en adultos y en niños, tanto en tronco y extremidades como en la región facial; concretamente se describía en varios de ellos una mejoría del ectropión tan característico de algunas formas de la enfermedad, que incluso evitaba su corrección quirúrgica. Tres estudios hacían referencia a la Ictiosis lamelar, mientras que en otros dos pacientes no se especificaba el tipo de Ictiosis.

En los años sucesivos a la descripción original se trataron, a través de un goteo continuo, un número significativo de pacientes con IC, tanto por nuestro grupo de trabajo como por diferentes colegas en otras ciudades españolas. Desde el principio se planteó la posibilidad de diseñar un ensayo clínico, sin éxito por la falta de un posible patrocinador. Hubo numerosos contactos con la industria farmacéutica con la idea de desarrollar y mejorar organolépticamente la formulación, pero todos fracasaron por falta de interés comercial.

La NAC es un tiol derivado de un aminoácido, comercializado para uso humano desde hace décadas como mucolítico y expectorante. Su perfil de seguridad es muy grande incluso a concentraciones elevadas administradas por vía endovenosa, donde se utiliza como agente nefroprotector en múltiples procesos y como antídoto en la intoxicación por paracetamol. En los últimos años se han multiplicado las indicaciones terapéuticas de la NAC, por lo que la experiencia clínica y el perfil de seguridad son muy amplios. Se trata de una molécula atóxica e hipoalergénica, con escasos efectos secundarios referidos en la literatura en algunos pacientes asmáticos o atópicos (nauseas, vómitos, urticaria y angioedema). Su biodisponibilidad es <3% tras su administración tópica, con metabolismo hepático y eliminación renal¹¹. La aplicación tópica de NAC se ha utilizado anecdóticamente para prevenir la irritación cutánea de la radioterapia y para reducir el eritema inducido por el sol¹². El producto es estable en múltiples fórmulas magistrales, aunque tiene un intenso olor a sulfúrico, propio de su estructura química, que puede ser más o menos enmascarado con diferentes esencias. Entre otras funciones la NAC aumenta los niveles de glutatión, el principal antioxidante endógeno, por lo que tiene un efecto

anti radicales libres. Se ha demostrado también un efecto inhibidor de la NAC sobre la proliferación de fibroblastos *NIH3T3* mediado a través del bloqueo reversible del ciclo celular en la fase G1¹³, que carece de efecto citotóxico.

Incertidumbres terapéuticas

Aunque existe una gran disparidad de procedimientos terapéuticos en la línea de mejorar la hidratación y apariencia externa de los pacientes con IC, apenas existen ensayos controlados aleatorizados que valoren la eficacia y seguridad de los tratamientos empleados. Tampoco hay estudios comparativos intraindividualmente que inclinen la balanza por alguno de ellos, por lo que la elección del tratamiento termina dependiendo de las preferencias subjetivas de cada paciente (y/o su médico), y con frecuencia arroja resultados altamente insatisfactorios.

Recientemente se ha llevado a cabo un estudio de priorización de incertidumbres terapéuticas en IC excluidas la vulgar, coordinado por la Dra. Ángela Hernández donde han colaborado pacientes afectados, miembros de la Asociación Española de Ictiosis (ASIC) y profesionales expertos en la enfermedad. El proyecto ha sido financiado por la Fundación de la AEDV (FAEDV) y el Fondo de Investigación de la Asociación Española de Ictiosis (FIASIC). Los resultados acaban de publicarse en el *British Journal of Dermatology*¹⁴, y de las 10 incertidumbres recogidas una hace referencia a **¿cuál es el mejor agente queratolítico tópico?**, y otra a **¿cuáles son los efectos secundarios a largo plazo de los agentes queratolíticos tópicos?** La NAC podría ser la respuesta a ambas, aunque sólo un ensayo clínico puede confirmar su eficacia y seguridad.

Según una revisión sistemática reciente, no se han realizado ensayos clínicos que evalúen la eficacia y seguridad de la NAC tópica en el tratamiento de las IC. Además, actualmente no hay estudios clínicos registrados en las plataformas de mayor relevancia (*Current Controlled Trials* y *WHO International Clinical Trials Registry Platform*)¹⁵.

Nuestro país es pionero en la investigación y tratamiento con NAC en pacientes con Ictiosis. En España muchas familias afectadas utilizan la NAC tópica en diferentes fórmulas y concentraciones a diferencia de familias de otros países. Este es un hecho contrastado en la reunión de la ASIC en julio de 2014, donde parte del programa científico versó sobre experiencias con la NAC tópica. Una de las principales incertidumbres terapéuticas, tanto de los pacientes y sus familias como de los sanitarios que les tratamos, es confirmar la eficacia, tolerancia y mejor concentración/formulación de la NAC para que esas percepciones que presentamos puedan ser validadas científicamente²¹. Aunque las perspectivas son muy grandes, la ausencia de medios y la falta de apoyo por parte de la industria son decepcionantes para un

colectivo abandonado que, intuye la eficacia de un tratamiento accesible, pero al mismo tiempo no puede demostrar qué variables de la aplicación pueden mejorar su eficacia y seguridad.

Ensayo clínico

Por todos estos motivos, nuestro grupo de trabajo de la Clínica Universidad de Navarra en sus sedes de Pamplona y Madrid, con la colaboración de la Dra. Ángela Hernández del Hospital Niño Jesús de Madrid y el Dr. Salvador González del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, referentes nacionales e internacionales en Ictiosis congénitas y microscopia confocal respectivamente, pretende desarrollar un ensayo clínico para evaluar la eficacia de la NAC tópica en el tratamiento de las IC. Mediante un sistema de análisis de imagen digital convencional y otro de microscopia confocal se valorará el porcentaje de mejoría obtenido a las 3, 6 y 9 semanas del tratamiento, así como la sequedad y descamación, la pérdida transepidermica de agua y el resultado cosmético a corto y medio plazo, valorado tanto por el paciente o un familiar como por el investigador.

Se trata por tanto de un estudio multicéntrico, comparativo con placebo, triple ciego, diseñado para evaluar la eficacia de dos concentraciones diferentes de NAC tópica en el tratamiento de las Ictiosis congénitas. El paciente tratará de forma aleatoria y randomizada cuatro áreas en estudio, dos con las concentraciones del principio activo, otra asociando urea a la concentración más baja de NAC y la última con el excipiente (placebo).

El objetivo principal es evaluar la eficacia de dos concentraciones diferentes de NAC tópica en el tratamiento de las Ictiosis congénitas a las 3 y 6 semanas de su aplicación.

Como objetivos secundarios pretendemos: demostrar diferencias en la eficacia de cada una de las dos concentraciones utilizadas; demostrar diferencias en función del tipo de Ictiosis tratada; cuantificar la persistencia de la mejoría en la semana 9; realizar una valoración global por parte del paciente, o de un familiar en caso de menores de edad, y valorar la tolerancia y la seguridad de los tratamientos empleados.

Para ello:

- Se valorará la sequedad y descamación cutánea mediante los 5 puntos del *SRRC score*^{16,17}.
- Se recogerá una única fotografía digital por paciente que incluya en el mismo plano todas las áreas tratadas. Para ello el paciente estará sentado sobre una camilla con las piernas flexionadas y los brazos extendidos, apoyando las palmas junto a las plantas. El fenotipo y severidad clínica de la Ictiosis se evaluará utilizando una escala visual análoga (VAS)^{18,19}.

- Se recogerán y almacenarán en un soporte informático (*Photofinder*) imágenes de microscopía de superficie de las áreas tratadas en cada paciente^{16,20}.
- Se recogerán datos numéricos de la pérdida transepidermica de agua (*TEWL*)¹⁸ y capacitancia cutánea (*Corneometer*) de cada una de las cuatro áreas tratadas.
- En una submuestra de los pacientes (justificada en el cálculo del tamaño muestral) se realizará microscopia confocal de reflectancia de las áreas tratadas. La microscopia confocal de reflectancia es una técnica emergente que permite el estudio de los diferentes estratos de la piel con una similitud parecida al estudio histológico sin necesidad de realizar una biopsia²¹. Aunque no hay estudios concretos de microscopia confocal en IC, a priori, en opinión de un panel de expertos, parece la técnica más adecuada para valorar la eficacia de un tratamiento tópico en pacientes con esta genodermatosis²². Recientemente la microscopia confocal de reflectancia se ha utilizado en el estudio de neonatos para corroborar el diagnóstico de la displasia ectodérmica hipohidrótica, evitando una biopsia convencional²³.
- En los 12 primeros meses se incluirán los 60 pacientes del estudio. El ritmo de inclusión dependerá del número de sujetos candidatos. Se incluirán todo tipo de Ictiosis congénitas, pero inicialmente no más de 20 pacientes con Ictiosis vulgar. De manera que el grupo de Ictiosis más graves, con mayor afectación clínica (Ictiosis ligada al cromosoma X, Ictiosis lamelar, Ictiosis epidermolítica y algunos procesos sindrómicos) incluya al menos 40 pacientes. Si transcurrido el periodo de inclusión de 12 meses no se consigue completar este grupo se podrán incluir más pacientes con Ictiosis vulgar hasta obtener los 60 pacientes, siempre y cuando cumplan el criterio de afectación significativa de las 4 extremidades que puedan ser valorables en opinión del investigador.

A veces la viabilidad de un ensayo clínico en una enfermedad rara es muy compleja, por la necesidad de implicar a pacientes que, aunque estén motivados en la investigación de su patología, quizás no aprecian un beneficio personal a largo plazo. En este estudio contamos con la colaboración y apoyo de la ASIC, previéndose un reclutamiento adecuado.

En el momento actual estamos adaptando el proyecto para presentarlo a las diferentes convocatorias públicas y privadas con objeto de conseguir la financiación necesaria. Por otro lado, contamos con la colaboración de Industrial Farmacéutica Cantabria (IFC) como ente promotor observador, quien ayudará en el desarrollo y formulación de las cremas. IFC no tiene interés comercial directo futuro con una posible comercialización de los resultados por la escasa población diana a la que teóricamente irá dirigido.

Conclusión

En respuesta a las preguntas que iniciaban estas páginas podemos concluir que la eficacia y seguridad de la NAC tópica en las IC parece evidente en base a las publicaciones previas, pero existen algunas incertidumbres que pueden subsanarse con la realización de un ensayo clínico. El presente estudio, además de intentar confirmar estadísticamente la eficacia y seguridad de la NAC en pacientes con IC, permitirá definir la concentración ideal del principio activo, demostrar si existe algún subtipo clínico de la enfermedad que responda mejor al tratamiento y valorar la persistencia en el tiempo de la posible mejoría. ■

Referencias

- Oji V, Tadini G, Akiyama M et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Soreze 2009. *J Am Acad Dermatol* 2010; 63: 607-41.
- Oji V, Ttraupe H. Ichthyoses: differential diagnoses and molecular genetics. *Eur J Dermatol* 2006; 16: 349-359.
- Hernández-Martín A, García-Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez-Pazos L, González-Enseñat MA, Vicente A, Martín-Santiago A, García-Bravo B, Feito M, Baselga E, Círia S, de Lucas R, Ginarte M, González-Sarmiento R, Torrelo A. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: a population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol*. 2012; 67: 240-4.
- Ramírez ME, Youseef WF, Romero RG et al. Acute percutaneous lactic acid poisoning in a child. *Pediatr Dermatol* 2006; 23: 282-285.
- Redondo P, Bauzá A. Topical N-acetylcysteine for lamellar ichthyosis. *Lancet*. 1999; 354 (9193): 1880.
- Sarici SU, Sahin M, Yurdakök M. Topical N-acetylcysteine treatment in neonatal ichthyosis. *Turk J Pediatr*. 2003: 245-7.
- 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: 412-5.
- Bassotti A, Moreno S, Criado E. Successful treatment with topical N-acetylcysteine in urea in five children with congenital lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol*. 2011: 451-5.
- Deffenbacher B. Successful experimental treatment of congenital ichthyosis in an infant. *BMJ Case Rep*. 2013 Mar 6; 2013. doi: pii: bcr2013008688. 10.1136/bcr-2013-008688.
- Seijo-Davila P, Florez A, Davila-Pousa C et al. Topical N-acetylcysteine for the treatment of lamellar ichthyosis: an improved formula. *Pediatr Dermatol* 2014; 31: 395-7.
- Bonanomi L, Gazzaniga A. Toxicological, pharmacokinetic and metabolic studies on acetylcysteine. *Eur J Respir Dis* 1980; 111: 45-51.
- Kim JA, Baker DG, Hahn SS, Goodchild NT, Constable WC. Topical use of N-acetylcysteine for reduction of skin reaction to radiation therapy. *Semin Oncol* 1983; 10: 86-92.
- Sekharam M, Trotti A, Cunnick JM, Wu J. Suppression of fibroblast cell cycle progression in G1 phase by Nacetylcysteine. *Toxicol Appl Pharmacol* 1998; 149: 210-16.
- Hernández-Martín A, Dávila-Seijo P, de Lucas R, Baselga E, Redondo P et al. Priorization of uncertainties in congenital ichthyosis therapy: what do we patients need to be researched first? *Br J Dermatol* 2015; 173: 1280-3.
- Hernández-Martín A, Aranegui B, Martín-Santiago A, García-Doval I. A systematic review of clinical trials of treatments for the congenital ichthyosis, excluding ichthyosis vulgaris. *J Am Acad Dermatol* 2013; 69: 544-549.
- Byrne AJ. Bioengineering and subjective approaches to the clinical evaluation of dry skin. *Int J Cosmet Sci* 2010; 32: 410-21.
- Serup J. EEMCO guidance for the assessment of dry skin (xerosis) and ichthyosis: clinica score systems. *Skin Res Technol* 1995; 1: 109-114.
- Tomita Y, Akiyama M, Shimizu H. Stratum corneum hydration and flexibility are useful parameters to indicate clinical severity of congenital ichthyosis. *Exp Dermatol* 2005; 14: 619-24.
- Blanchet-Bardon C, Tadini G, Machado-matos M, Delarue A. Association of glycerol and paraffin in the treatment of ichthyosis in children: an international, multicentric, randomized, controlled, double-blind study. *J EADV* 2012; 26: 1014-1019.
- Silverberg NB. A pilot trial of dermoscopy as a rapid assessment tool in pediatric dermatoses. *Cutis*. 2011; 87: 148-54.
- Huzaira M, Rius F, Rajadhyaksha M, Anderson RR, Gonzalez S. Topographic Variations in Normal Skin, as Viewed by In Vivo Reflectance Confocal Microscopy. *J Invest Dermatol* 2001; 116: 846-52.
- Smiltneek A, Hoffman D, Basehoar A, et al. Comparison of Stratum Corneum Thickness Calculated from in vivo Raman Spectroscopy and Confocal Imaging. Poster presented at ISBS 2009.
- Jones KB, Goodwin AF, Landan M, et al. Characterization of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XL-HED) hair and sweat gland phenotypes using phototrichogram analysis and live confocal imaging. *Am J Med Genet Part A* 2013. DOI 10.1002/ajmg.a.35959.

Dra. Ana Vega¹, Dra. Laura Rodríguez Pazos² y Dr. Manuel Ginarte²

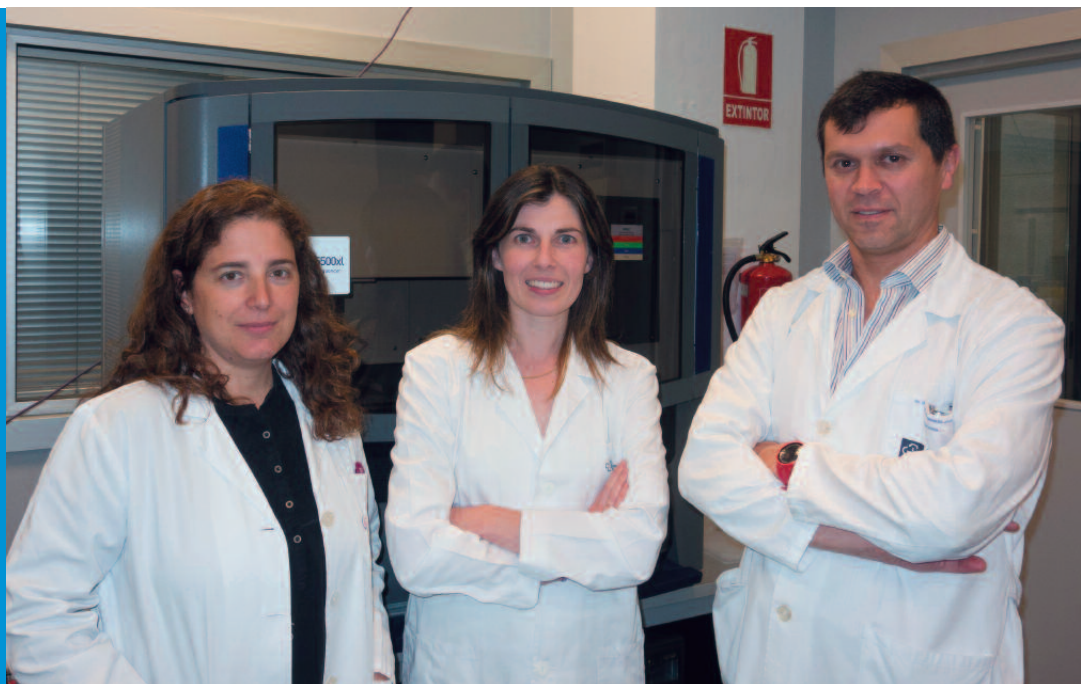
[1] Unidad de Medicina Molecular de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica. Santiago de Compostela.

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

Proyecto: “Estudio clínico y genético molecular de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas en España”

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:
Ana Vega, Laura Rodríguez y
Manuel Ginarte



Bajo el término Ictiosis hereditarias se agrupan numerosos desórdenes de la cornificación clínica y etiológicamente heterogéneos con un patrón de herencia mendeliano. En el 2009 se consensuó la nueva clasificación de las ictiosis de modo que bajo el término Ictiosis Congénitas Autosómicas Recesivas (ICAR) se mantuvieron la Ictiosis lamelar y la eritrodermia ictiosiforme congénita y se incluyeron además la Ictiosis arlequín, y otros subtipos menos frecuentes como son el bebé colodión autorresolutivo, el bebé colodión acral autorresolutivo, y la Ictiosis en traje de baño¹.

Hoy en día se conocen al menos nueve genes implicados en el desarrollo de estas Ictiosis: ICAR: *ABCA12*, *ALOX12B*, *ALOXE3*, *CYP4F22*, *NIPAL4*, *LIPN* y *TGM1*, *CERS3* y *PNPLA1*²⁻⁵, aunque hasta la fecha se desconoce la distribución de mutaciones deletéreas en estos genes entre los individuos diagnosticados con ICAR.

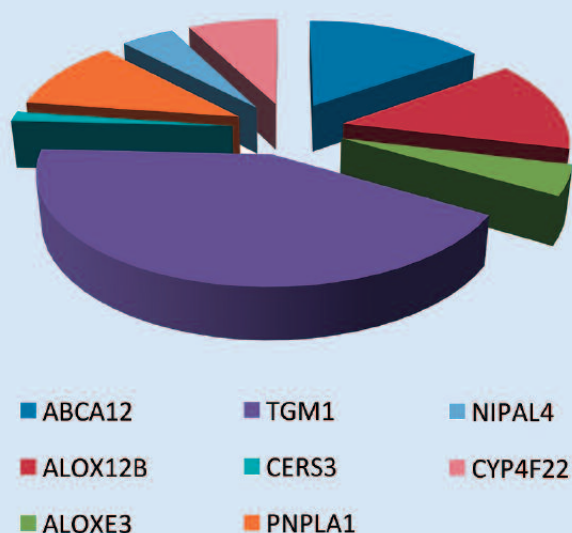
El diagnóstico genético de las ICAR se basa en la secuenciación (determinación del orden de los nucleótidos de un fragmento de ADN) de los genes implicados en la patología. Hasta muy recientemente estos genes se analizaban individualmente y de forma secuencial, debido al coste del análisis. En los últimos años se han desarrollado nuevas tecnologías de secuenciación, conocidas como técnicas de Secuenciación Masiva o secuenciación de segunda y tercera generación (*Next Generation Sequencing*), en las que el proceso de secuenciación se paraleliza, produciéndose millones de secuencias simultáneamente. Estas nuevas técnicas de secuenciación nos permiten analizar conjuntamente decenas de genes previamente seleccionados, así como la secuenciación de exomas (secuenciación de la región codificante de todos los genes del individuo) y genomas completos (secuenciación de todos los genes del individuo). La incorporación de estas tecnologías

está impactando enormemente en el diagnóstico de los pacientes con desordenes dermatológicos.

En el año 2012 obtuvimos financiación de la Fundación Ramón Areces para realizar el “*Estudio clínico y genético molecular de las Ictiosis congénitas autosómicas recesivas en España*”. El objetivo de este proyecto es identificar a los pacientes españoles con ICAR, y caracterizarlos clínica y genéticamente. Para ello nos basamos en técnicas de secuenciación masiva: la primera fase consiste en el estudio de los genes conocidos (panel de genes de Ictiosis), y en aquellas familias en las que no se identifica ninguna mutación en estos genes se procede a la secuenciación de exomas.



Mutaciones genes ICAR



➤ *Proporción mutaciones genes asociados a ICAR en nuestra cohorte de pacientes.*

Hasta el momento se han incluido en el estudio 111 pacientes con Ictiosis pertenecientes a 107 familias españolas. 98 familias fueron descritas como Ictiosis no sindrómicas y nueve como sindrómicas.

De las 98 familias con Ictiosis no sindrómicas, 82 presentaban sospecha clínica de ICAR, ocho de Ictiosis ligada al cromosoma X, una de Ictiosis vulgar y siete de Ictiosis epidermolítica.

Hasta la fecha el estudio genético se ha realizado en 102 familias, de las cuales 78 presentaban sospecha clínica de ICAR. Realizamos el análisis de los genes asociados con ICAR (*TGM1*, *ALOX12B*, *ABCA12*, *ALOXE3*, *CYP4F22*, *NIPAL4*, *LIPN*, *CERS3* y *PNPLA1*) en estas familias.

En la mayoría de las familias analizadas el gen causal fue el *TGM1*, seguido de los genes *ABCA12* y *ALOX12B*. En ninguna de las familias se identificó mutación en el gen *LIPN*. (Ver figura).

En doce familias ICAR no se identificaron mutaciones en ninguno de los genes analizados. En estas doce familias se procedió al análisis de otros genes asociados con distintas formas de Ictiosis. Una de estas familias presentó mutaciones en el gen *SLC27A4* asociado al Síndrome de Ictiosis y Prematuridad, otra en el gen *SPINK5*, que se asocia al Síndrome de Netherton, otras dos familias en el gen *ST14* asociado a Ictiosis hipotricosis. Las otras ocho familias permanecieron sin mutaciones por lo que se procederá al análisis de exomas.

De las siete familias con Ictiosis epidermolítica, seis presentaron mutaciones en el gen de la keratina 10 (*KRT10*) y una presentó una mutación en el gen de la keratina 1 (*KRT1*). En la familia asociada a Ictiosis vulgar se identificaron mutaciones en el gen de la filagrina (*FLG*).

Hasta este momento nuestro estudio ha permitido el diagnóstico genético de 85 familias. Gracias a este diagnóstico se han podido realizar estudios de portadores en los familiares directos de los pacientes, y se ha ayudado a la planificación de la descendencia en muchas familias. Otro beneficio derivado de nuestro trabajo ha sido la posibilidad de realizar diagnóstico prenatal. Aunque oficialmente el proyecto ha finalizado, nuestro equipo sigue trabajando en la búsqueda de la causa genética en aquellos pacientes sin alteraciones en los genes analizados; así como en distintos análisis que nos permitan conocer en profundidad las características de las mutaciones en los genes asociados a ICAR en nuestro país. Por otro lado, a lo largo de este año, asociaciones de pacientes y dermatólogos interesados en esta patología de otros países nos han contactado con la idea de establecer colaboraciones que puedan beneficiar a todos los pacientes de Ictiosis. ■

Referencias

- Oji V, Tadini G, Akiyama M et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Soreze 2009. *J Am Acad Dermatol* 2010; 63: 607-41.
- Israeli S, Khamaysi Z, Fuchs-Telem D et al. A Mutation in *LIPN*, Encoding Epidermal Lipase N, Causes a Late-Onset Form of Autosomal-Recessive Congenital Ichthyosis. *Am J Hum Genet* 2011; 88: 482-7.
- Fischer J. Autosomal recessive congenital ichthyosis. *J Invest Dermatol* 2009; 129: 1319-21.
- Radner FPW, Marrakchi S, Kirchmeier P et al. Mutations in *CERS3* cause autosomal recessive congenital ichthyosis in humans. *PLoS Genet* 2013; 9: e1003536.
- Grall A, Guaguere E, Planchais S et al. *PNPLA1* mutations cause autosomal recessive congenital ichthyosis in golden retriever dogs and humans. *Nat Genet* 2012; 44: 140-7.

Dr. Fernando Larcher Laguzzi

División de Biomedicina Epitelial. CIEMAT-CIBERER.

Departamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III de Madrid (UC3M).

Instituto de Investigación Biosanitaria. Fundación Jimenez Diaz (IIS-FJD).

Novedades en el tratamiento de las Ictiosis. El caso del Síndrome de Netherton



No podemos, a día de hoy, asegurar la curación completa de las genodermatosis. Sin embargo el conocimiento de sus mecanismos patológicos íntimos asegura que dispongamos de dianas específicas a las que apuntar cada vez con mayor eficacia, acercándonos a una mejora sustancial de la calidad de vida de los pacientes aquejados de estas graves enfermedades crónicas...

Nota preliminar

Este artículo de divulgación intenta ser comprensible y atractivo para los distintos colectivos interesados en el tema: pacientes, profesionales de la dermatología y público en general. Deseo haber conseguido un balance apropiado entre rigor científico-técnico, interés y amenidad que satisfaga a los distintos tipos de lectores.

Introducción. Las genodermatosis

La piel que nos recubre y protege se renueva a lo largo de nuestras vidas gracias a complejos procesos de proliferación y diferenciación o especialización de sus células, particularmente las de la epidermis, cuyo principal representante es el queratinocito. Esos procesos pueden verse afectados de muchas maneras dando lugar a una vastedad de enfermedades dermatológicas de menor o mayor gravedad y grado de extensión. Por todos son conocidos los cánceres de piel o la psoriasis pero existen otras entidades mucho menos conocidas

pero no menos importantes. Son las enfermedades hereditarias infrecuentes o raras de piel, también conocidas como **genodermatosis** por tratarse de enfermedades cuya base radica en defectos genéticos específicos (de ahí el prefijo **geno**). Las genodermatosis constituyen, en su conjunto, una parte relevante de la patología y clínica dermatológica. Representan cerca del 8-10% del conjunto de enfermedades raras que se estiman en alrededor de unas 7.000. Actualmente las bases genéticas de alrededor de 400 genodermatosis, en su mayoría enfermedades monogénicas (porque hay un único gen responsable), han sido dilucidadas lo cual permite una clasificación precisa, su diagnóstico molecular y, en buena medida, la comprensión del mecanismo patogénico¹. Sin embargo, a pesar de este conocimiento, en la inmensa mayoría de los casos no existe tratamiento curativo sino fundamentalmente paliativo. Como en otros tipos de enfermedades raras, a menudo las consecuencias de las genodermatosis

para el paciente son devastadoras y/o estigmatizantes. Las genodermatosis se agrupan en:

- Trastornos de la adhesividad epitelial.
- Trastornos de la queratinización/cornificación (al que pertenecen la mayoría de las Ictiosis)
- Trastornos de la pigmentación
- Trastornos de la reparación del ADN
- Trastornos del tejido conectivo
- Displasias ectodérmicas².

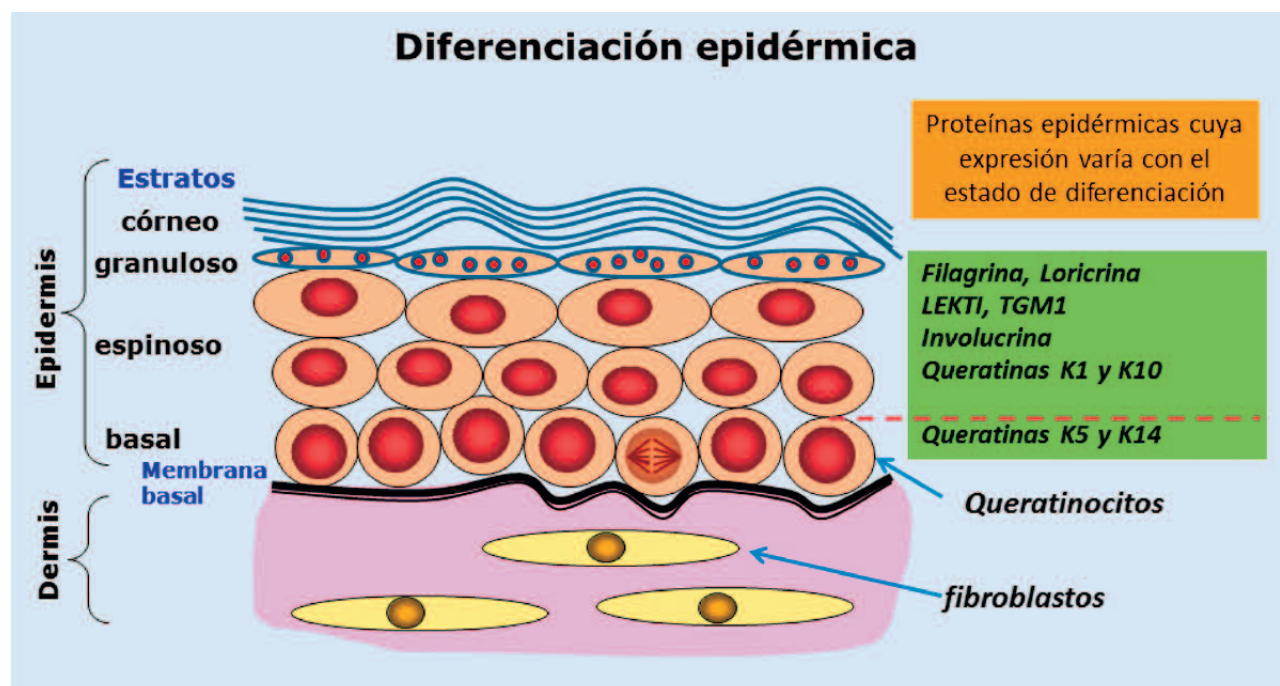
Dada la imposibilidad de abarcar todas las genodermatosis, este artículo se centrará en una en particular, el **Síndrome de Netherton** que pertenece al grupo de las genodermatosis por defectos de la queratinización/cornificación.

El Síndrome de Netherton: Una única causa pero muchas consecuencias

Los desórdenes genéticos de la queratinización /cornificación agrupan a una larga lista de enfermedades en las que la diferenciación epidérmica está alterada produciendo en mayor o menor medida alteraciones de la función barrera. Una clasificación consenso de estas enfermedades, que excede este artículo, ha sido recientemente publicada por un grupo de expertos en el área³. La función protectora o barrera depende principalmente de una correcta formación del estrato córneo, el más externo e impermeable de la epidermis. Cabe recordar que la epidermis se organiza en estratos desde el basal más

interno al córneo, más externo, pasando por el intermedio y el granuloso (*Figura 1*) y que las células migran desde el basal hasta el córneo donde se descaman iniciando un nuevo ciclo cada 4-6 semanas en condiciones normales. Cada estrato tiene sus proteínas características con funciones específicas. En la figura sólo aparecen algunas de las más representativas como las queratinas, filagrina, transglutaminasa, y otras. Muchas anomalías de la queratinización que se agrupan dentro de las Ictiosis (*Ichthyos = pez*) se deben al aspecto escamoso de la piel y comprenden, dentro de su baja prevalencia, un grupo de enfermedades relativamente frecuentes caracterizadas por un exceso de estrato córneo epidérmico de composición proteica y/o lipídica alterada.

Otra tipo de Ictiosis es el Síndrome de Netherton (NS), número 256500 en la clasificación OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*, www.omim.org). Se trata de una Ictiosis de tipo sindrómica, entendiéndose por síndrome un grupo significativo de síntomas y signos, que concurren en tiempo y forma⁴. Como muchas de las genodermatosis, el NS tiene carácter autosómico recesivo lo que implica que ambas copias del gen responsable (la paterna y la materna) estén afectas en los pacientes. El NS se caracteriza por manifestar eritrodermia (rojez e inflamación) exfoliativa (con descamación) generalizada e Ictiosis ya en los 10 primeros días de vida. La incidencia se estima en 1 de cada 200.000 nacimientos. →



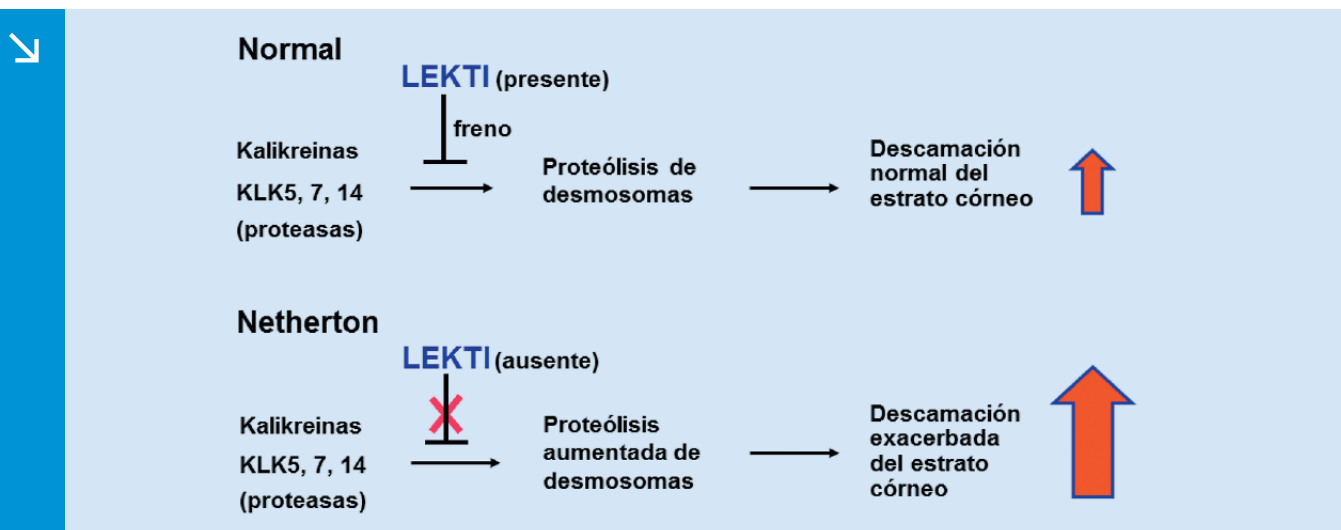
➤ **Figura 1. Proceso de diferenciación epidérmica y proteínas que se sintetizan (expresan) en los distintos estratos en condiciones normales.** A medida que los queratinocitos migran hacia los estratos más superficiales de la epidermis cambia la expresión de proteínas. Así, la expresión de queratinas típicas del estrato basal como las K5 y K14 se sustituye por las queratinas K1 y K10. Otras proteínas como involucrina, transglutaminasa 1 (TGM1), LEKTI, filagrina y loricrina se van sintetizando a medida que progresa la diferenciación estratificación.

La piel de los bebés que sufren esta alteración se caracteriza por escamas visibles, que adoptan diferentes patrones de distribución pudiendo ser localizadas o generalizadas. La gravedad de la Ictiosis oscila desde una sequedad leve a grave con descamación que puede llegar a ser desfigurante. El NS también se acompaña generalmente de una anomalía capilar característica (trichorrhexis invaginada o “pelo de bambú”). Los problemas capilares aparecen generalmente después de la infancia y se traducen en un pelo escaso, corto y que se rompe fácilmente, tanto en la cabeza, cejas y pestañas, como en el resto del vello corporal. La inmensa mayoría de los pacientes desarrollan manifestaciones atópicas, que incluyen: asma, dermatitis atópica, alergias alimentarias, urticaria, prurito, angioedema y elevados niveles de la inmunoglobulina IgE. También es frecuente la aparición de infecciones cutáneas. Al microscopio, la piel de pacientes con NS muestra una características similares a las de la psoriasis con hiperplasia epidérmica (aumento del número de estratos epidérmicos y ensanchamiento de la epidermis), elongación de las crestas interpapilares, pérdida parcial o completa del estrato granuloso, paraqueratosis (persistencia de núcleos en el estrato córneo) y desprendimiento del estrato córneo. También se observa un infiltrado de células inflamatorias (mastocitos, macrófagos y eosinófilos) y capilares sanguíneos dilatados en la dermis. Dada la dificultad que implica el diagnóstico clínico e histopatológico de esta enfermedad por su carácter sindrómico complejo, recientemente se ha reportado un estudio que incluye 80 casos recolectados desde 1995 a 2014 en el que se describen minuciosamente todas las alteraciones histológicas cutáneas observadas para facilitar la tarea al dermatopatólogo⁵.

El NS está causado por mutaciones que causan la pérdida de función en el gen denominado *SPINK5* (siglas de *Serine Protease Inhibitor Kazal-type 5*)

que codifica para una proteína, *LEKTI* (siglas de *Lymphoepithelial Kazal-type-related Inhibitor*), que tiene como misión frenar la acción de otras enzimas con actividad de proteasas. Las proteasas degradan otras proteínas. Por ejemplo tenemos proteasas en nuestro aparato digestivo para degradar proteínas de los alimentos (como las de un filete). Pero también tenemos proteasas en la piel que degradan las uniones entre las células del estrato córneo para que éstas se puedan descamar normalmente. *LEKTI* (la proteína disminuida o ausente en NS porque el gen *SPINK5* está mutado) actúa de inhibidor natural de esas proteasas de manera que la descamación es controlada. (Figura 2). La deficiencia en *LEKTI* (el inhibidor) resulta en una mayor actividad de un tipo de proteasas, las kalikreínas (*KLKs*). Existen muchas *KLKs* pero en la piel las afectadas son la *KLK-5*, *KLK-7* y *KLK-14*, así como de otra proteasa epidérmica, la elastasa 2 (*ELA2*). La *ELA2* no es inhibida directamente por *LEKTI*, pero su actividad depende de *KLK-5*⁶. *KLK-5* inicia una cascada de eventos que resulta en la degradación de desmogleína 1 (*DSG1*), una proteína de las mantiene unidas a las células anucleadas del estrato córneo, los corneocitos, produciéndose como consecuencia la descamación por el desprendimiento del estrato córneo. En ausencia de *LEKTI*, la activación de *KLK-7* y *ELA2* también tienen como consecuencia un defecto en la función barrera, facilitando la entrada de microbios y alérgenos y generando señales de daño, como las, crucial para la activación de citoquinas inflamatorias⁶. En consecuencia, la deficiencia en *LEKTI* conduce a un tipo de inflamación cutánea específica mediada por linfocitos del tipo *Th2* por múltiples mecanismos.

Resumiendo, en NS tenemos un defecto epidérmico en la diferenciación y la función barrera que deriva en un proceso inflamatorio e inmune. De ahí las características ictióticas, la rojez, el cuadro atópico (alérgico) y las infecciones cutáneas característicos de este síndrome.



➤ **Figura 2. Mecanismo patológico del NS.** En ausencia o disminución de *LEKTI*, se produce mayor actividad de las kalikreinas que resultan en un aumento de la descamación. La pérdida de la función barrera trae aparejados todas las consecuencias de la enfermedad.

Modelos de enfermedad

A pesar de que en muchos casos se conocen en profundidad los mecanismos patogénicos de las genodermatosis, las herramientas terapéuticas de la dermatología actual no han avanzado en proporción al conocimiento de las bases de la enfermedad. En gran medida el problema principal reside en la carencia de modelos que recapitulen fielmente la enfermedad y que permitan predecir el posible efecto terapéutico en pacientes antes de plantear costosos, y a menudo infructuosos, ensayos clínicos.

Además de una gran variedad de ratones mutantes espontáneos con fenotipo cutáneo, la tecnologías de ratones transgénicos desarrolladas en los años 80 han permitido la sobreexpresión o la expresión ectópica de un importante variedad de genes relevantes en dermatología. Más recientemente, las tecnologías knockout (KO), incluyendo sus variantes, han permitido generar una gran cantidad de ratones mutantes eliminando o inactivando un determinado gen o grupo de genes específicamente en la epidermis lo que ha permitido desentrañar complejas funciones y mecanismos de enfermedades que van desde el cáncer a varias genodermatosis recesivas. Recientemente el grupo del Dr. Alain Hovnanian en Francia ha generado dos modelos de ratón KO que establecen más claramente, si cabe, el papel fundamental de la *KLK-5* en el desarrollo del NS. En el primero de los modelos, se eliminó el gen *spink5* y esto condujo, como era previsible, al desarrollo de NS de tanta gravedad que produjo, además de los signos principales (fenotipo) de la enfermedad, letalidad en las crías recién nacidas. El segundo modelo es un ratón KO para el gen de la *KLK-5* que no desarrolla ningún un fenotipo aparente. Cuando ambos modelos individuales son cruzados apropiadamente se consigue el animal doble KO (*spink5* KO y *klk5* KO). En estos ratones se observa en gran medida una reversión del fenotipo cutáneo NS de los ratones *spink5* KO y disminuye mucho la mortalidad perinatal⁷. Estos experimentos y otros en ratón demuestran que *KLK-5* es un actor protagonista en la patología y una diana farmacológica importante como se discutirá más adelante. Sin embargo, aun la más sofisticada de las manipulaciones genéticas en ratón como las comentadas previamente es generalmente deficiente a la hora de reproducir fenotipos de la patología análoga en humanos. Esto se debe en gran medida a las diferencias anatómicas y funcionales entre la piel de ratón y la humana. La piel humana está protegida principalmente por la barrera formada por el estrato córneo y un importante número de estratos celulares intermedios epidérmicos. La protección en el ratón lo brinda el abundante pelaje siendo el número de estratos y la diferenciación terminal, en cuanto a abundancia de estrato córneo y suprabasal, mucho menos aparente. Mediante técnicas de ingeniería tisular, nuestro grupo ha podido generar modelos preclínicos de una gran variedad de genodermatosis en ratones inmunodeficientes

portadores de piel humana regenerada a partir del trasplantes de equivalentes cutáneos 3D producidos con células madre epidérmicas y fibroblastos de pacientes. En lo que incumbe a esta revisión, cabe destacar la generación de modelos humanizados de Ictiosis lamelar⁸ y de NS⁹. En estos modelos la piel humana regenerada en el ratón presenta los signos característicos de la enfermedad. El modelo de regeneración de piel humana en ratón incluye la facultad de utilizar queratinocitos y/o fibroblastos humanos modificados genéticamente. En este sentido, el sistema ha permitido validar a nivel pre-clínico abordajes de terapia génica ex vivo (ver más adelante). La versatilidad del sistema permite también regenerar piel humana quimérica ya que los componentes celulares pueden introducirse “a la carta”. Es decir que es posible, por ejemplo, regenerar piel cuya epidermis contenga queratinocitos sanos y enfermos provenientes de distintos donantes o queratinocitos de paciente y fibroblastos de donante sano, etc.

Nuevos tratamientos para Síndrome de Netherton

Como comentamos anteriormente, la gran mayoría de las genodermatosis tienen sólo tratamientos sintomáticos poco efectivos y duraderos. Así pues, en NS se utilizan normalmente emolientes, para el tratamiento de la afección cutánea. Para el problema inmunológico inflamatorio la utilización de esteroides (corticoides) e inmunomoduladores (tacrolimus y pimecrolimus) es eficaz en ciertos casos, pero estos agentes no están indicados para una utilización a largo plazo o un tratamiento en grandes superficies cutáneas, ya que la alteración de la barrera cutánea provoca un aumento en la absorción de los medicamentos a nivel sistémico produciendo serios efectos adversos.

Con el conocimiento de los defectos genéticos y sus consecuencias a nivel molecular, se tiende en la actualidad al abordaje terapéutico atacando el evento causal o sus derivados directos. En el caso del NS existen en la actualidad dos modalidades de tratamiento en fase clínica experimental basadas en este principio: la terapia génica y los inhibidores de kalikreinas.

Terapia génica

La terapia génica para enfermedades monogénicas consiste en reponer la funcionalidad perdida o alterada del gen mutado causante de la enfermedad. Esto se consigue en genodermatosis como el NS o la Epidermolisis bullosa (enfermedad de los niños con piel de mariposa) mediante manipulación genética de las células epidérmicas (queratinocitos) obtenidos a partir de una biopsia de piel que se re-injertan, corregidas, de vuelta en la piel del paciente. Esta forma de terapia génica se conoce como terapia ex vivo. La forma convencional de la terapia génica ex vivo consiste en la introducción en el genoma

celular de copias sanas del gen mutado mediante vectores (vehículos) virales. Otras aproximaciones surgidas más recientemente permiten reparar el gen afecto in situ. Estos abordajes de edición génica ya se están usando para la Epidermolisis Bullosa¹⁰ y eventualmente podrán ser usados para algunas Ictiosis como el NS. Gracias a los estudios llevados a cabo en el modelo de piel humanizada NS en ratón⁹, en 2013 se autorizó un ensayo clínico de terapia génica (<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01545323?term=Netherton+syndrome&rank=3>) que se lleva a cabo en Londres¹¹. Este abordaje consiste en introducir en queratinocitos de pacientes un vector lentiviral portando el gen *SPINK5* que dará lugar a la producción normal de *LEKTI*. Los queratinocitos corregidos por esta técnica se dejan crecer hasta obtener una lámina trasplantable que se injerta en el paciente. Si bien este ensayo, que se designa como de fase I, está pensado para analizar únicamente la seguridad del abordaje, se espera contar con datos de eficacia terapéutica a la brevedad.

Farmacología basada en mecanismos de acción

La terapia génica para enfermedades monogénicas. Cuando se conoce el defecto primario, que en nuestro caso es una deficiencia de *LEKTI* por mutaciones en *SPINK5*, cabe, como comentamos anteriormente, tanto la terapia génica como la reposición directa de la proteína. Este último abordaje se probó con éxito en el modelo humanizado de Ictiosis Lamelar mediante reposición tópica de la enzima transglutaminasa vehiculizada por liposomas¹². Una aproximación similar es concebible para NS mediante reposición de *LEKTI* sintetizada en el laboratorio para su aplicación tópica. Sin embargo, teniendo en cuenta que cuando *LEKTI* no está presente, la molécula que desencadena

la cascada que termina en un exceso de descamación es principalmente *KLK-5*, no sería ya indispensable reponer *LEKTI* (o su gen codificante por terapia génica) sino que valdría con un fármaco que fuera capaz de inhibir específicamente *KLK-5*. Este campo es objeto de investigaciones por varios grupos (incluyendo el nuestro) y ya se ha llevado a cabo un ensayo clínico con una droga de una compañía farmacéutica (<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01428297?term=Netherton+syndrome&rank=1>) aunque los resultados no se han publicado aún.

En la literatura no figuran aún resultados de estudios llevados a cabo con este tipo de inhibidores pero cabe esperar que en breve estos trabajos vayan apareciendo en revistas especializadas. Recientemente se publicó un trabajo que mencionaba a inhibidores de kalikreinas pero resultó ser un estudio con un solo paciente y el inhibidor estaba basado en una crema de pH alcalino conteniendo zinc que inhibe inespecíficamente muchas proteasas. En cualquier caso los autores describen una mejoría en el cuadro del paciente tratado¹³.

Conclusiones

No podemos, a día de hoy, asegurar la curación completa de las genodermatosis. Sin embargo el conocimiento de sus mecanismos patológicos íntimos asegura que dispongamos de dianas específicas a las que apuntar cada vez con mayor eficacia, acercándonos a una mejora sustancial de la calidad de vida de los pacientes aquejados de estas graves enfermedades crónicas. El caso del NS es uno de los varios en los que se vislumbra una esperanza para un tratamiento efectivo. Si bien los programas de

➤ Breve 3_

La ASIC representada en la X Jornada Sociosanitaria sobre Enfermedades Raras



El pasado mes de noviembre, se celebró en la Consellería de Sanidad de Valencia, el X Encuentro Anual de Familiares y Afectados por Enfermedades poco Frecuentes, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER, en la Comunidad Valenciana, al que asistí en representación de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC.

La jornada se inauguró con la presentación del nuevo Plan de Salud en el cual se incluía por primera vez un apartado específico en Enfermedades Raras.

Dicha jornada alcanzó unos objetivos tanto en el ámbito científico como social. Como resultado, distintos profesionales sociosanitarios de toda España, pudieron trasladar a las familias, los últimos avances en materia de diagnóstico, visibilidad, educación e intervención psicológica en EE.RR., entre otros muchos aspectos.

investigación en salud han incluido en sus prioridades a las enfermedades raras, es necesario potenciar más la visibilidad de estas enfermedades para contar con un mayor compromiso y financiación pública y privada que conduzcan al desarrollo de terapias válidas y accesibles a todos los pacientes. ■

Referencias

1. Leech SN, Moss C. A current and online genodermatosis database Br J Dermatol 2007; 156: 1115-1148.
2. <http://en.wikipedia.org/wiki/Genodermatosis>
3. Traupe H et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. J Am Acad Dermatol. 2010; 63: 607-41.
4. Judge M R, Morgan G, Harper J I. A clinical and immunological study of Netherton's syndrome. The British journal of dermatology 1994; 131: 615-621.
5. Leclerc-Mercier S, Bodemer C, Furio L, Hadj-Rabia S, de Peufelhoux L, Weibel L, Bursztejn AC, Bourrat E, Ortonne N, Molina TJ, Hovnanian A, Fraitag S. Skin Biopsy in Netherton Syndrome: A Histological Review of a Large Series and New Findings. Am J Dermatopathol. 2016; 38: 83-91.
6. Brattsand M, Stefansson K, Lundh C, Haasum Y, Egelrud T. A proteolytic cascade of kallikreins in the stratum corneum. J. Invest Dermatol. 2005; 124: 198-203.
7. Furio L, Pampalakis G, Michael IP, Nagy A, Sotiropoulou G, Hovnanian A. KLK5. Inactivation Reverses Cutaneous Hallmarks of Netherton Syndrome. PLoS Genet. 2015; 11(9):e1005389.
8. Aufenvenne K, Rice RH, Hausser I, Oji V, Hennies HC, Rio MD, Traupe H, Larcher F. Long-term faithful recapitulation of transglutaminase 1-deficient lamellar ichthyosis in a skin-humanized mouse model, and insights from proteomic studies. J Invest Dermatol. 2012; 132: 1918-21.
9. Di WL, Larcher F, Semenova E, Talbot GE, Harper JI, Del Río M, Thrasher AJ, Qasim W. Ex-vivo gene therapy restores LEKTI activity and corrects the architecture of Netherton syndrome-derived skin grafts. Mol Ther. 2011; 19: 408-16.
10. Chamorro C, Mencía A, Almarza D, Duarte B, Büning H, Sallach J, Hausser Siller I, Del Río M, Larcher F, Murillas R. Gene editing for the efficient correction of a recurrent COL7A1 mutation in recessive dystrophic epidermolysis bullosa keratinocytes. Mol Ther Nucleic Acids. Apr 5; 5: e307.
11. Di WL, Mellerio JE, Bernadis C, Harper J, Abdul-Wahab A, Ghani S, Martinez-Queipo M, Hara H, McNicol AM, McGrath J, Thrasher AJ, Qasim W. Phase I study protocol for ex-vivo lentiviral gene therapy for the inherited skin disease, Netherton Syndrome. Hum Gene Ther Clin Dev. 2013; 24: 182-90.
12. Aufenvenne K, Larcher F, Hausser I, Duarte B, Oji V, Nikolenko H, Del Río M, Dathe M, Traupe H. Topical enzyme-replacement therapy restores transglutaminase 1 activity and corrects architecture of transglutaminase-1-deficient skin grafts. Am J Hum Genet. 2013; 93: 620-30.
13. Tiryakioğlu NO, Önal Z, Saygili SK, Önal H, Ersoy Tunalı N. Treatment of ichthyosis and hypernatremia in a patient with Netherton syndrome with a SPINK5 c.153 del T mutation using kallikrein inhibiting ointment. Int J Dermatol. 2016 Feb 17. doi: 10.1111/ijd.13248.

Interesantes mesas científicas, profundizando en el diagnóstico genético, cribado neonatal y detección precoz de las Enfermedades Poco Frecuentes, así como las líneas de actuación con el fin de incrementar su visibilidad y difusión.

También se contó con testimonios de familiares participantes en los Grupos de Ayuda Mutua que FEDER llevó a cabo en 2015.

Emotivas ponencias, que me hicieron decidirme a inscribirme en los GAM FEDER Comunidad Valenciana de 2016 y abrir un nuevo camino a seguir y participar.

Una interesante jornada sociosanitaria que dio a conocer las Enfermedades Poco Frecuentes, los avances, innovación e investigación para realizar un correcto abordaje de las mismas, enfocando el trabajo de todos en pro de una sociedad igualitaria e inclusiva.

Carmina Cabrera

No puedo dejar de agradecer a mis compañeras de trabajo en la Residencia Virgen de Gracia de Vila-real, todo el apoyo e implicación por acompañarme y poder brindar información sobre nuestro día a día. Apostando así por mejorar la calidad de vida de todos los afectados de Ictiosis y sus familias. ■

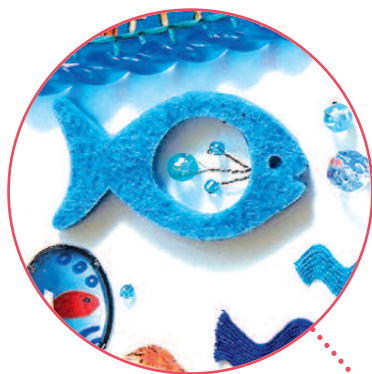


Marta Minella Cendra

...y también escritora e ilustradora de cuentos.



Un cuento sobre la Ictiosis que es mucho más que un cuento



➤ Es difusión
y explicación
de cuanto
supone ésta
enfermedad...



➤ Es un eslabón
más de las
Enfermedades
Raras...

Sería
fantástico pasar
desapercibidos,
como quien no
quiere la cosa, sin
despertar miradas
ni comentarios,
sin hacer ruido...



Hay momentos
que nos gustaría
hacernos invisibles...
Allí por donde
vamos, llamamos
siempre la
atención... ¡Somos
los ictiohéroes!

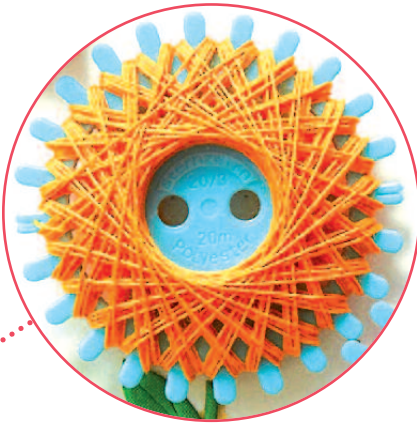


➤ Es una manera
de sensibilizar
y de implicar
a todos los que
viven de cerca
esta realidad...



➤ Es una ayuda
para la investigación...

- Es un punto de encuentro, de proximidad y contacto con los afectados.



Con Marta Minella en la Casa Encendida de Madrid

“*Cuando me encuentres*” es un libro destinado a facilitar el conocimiento y la comprensión de una enfermedad llamada Ictiosis que pertenece al grupo de Enfermedades Raras.

Con este relato esperamos que niños, adolescentes y adultos ayuden a que la integración social de quienes la padecen no resulte tan difícil.

Marta Minella, autora del libro, nos lo presentó.

Con ella en un primer momento analizamos las reacciones más típicas y comunes que tenemos delante de cosas desconocidas o extrañas, y vimos posibles soluciones para saber dar respuesta a nuestras dudas. De hecho será tan sencillo como valorar el sentido común, las ganas de conocer y de ser positivos... descubrir el valor de una palabra: “*la empatía*”.

También visualizamos parte del libro mediante una proyección. A través de las ilustraciones, que son unos collages muy descriptivos, y con la ayuda de los niños que participaron en el taller, que colaboraron leyendo los textos explicativos que las acompañan, pasamos a descubrir qué supone padecer Ictiosis de una manera didáctica y plástica.

Durante la actividad nos acompañó algún afectado de Ictiosis con el que pudimos compartir muchas cosas y con el que descubrimos el tesoro que supone “*cuando nos encontramos con un Ictiohéroe...*”

17:48
Viern
18.00h
Presentación libro
Cuando me encuentres
De Marta Minella
Biblioteca joven
1º
Planta

LA CASA
CULTURA + SOLIDARIDAD



Marta Minella
Escritora e ilustradora



- Es un testimonio y unas palabras de padres...

Mientras conversamos realizamos una pequeña manualidad compartida y conocimos porque esta enfermedad se la asocia con la imagen de un pez.

Finalmente, contamos con la participación de representantes de la ASIC, Asociación Española de Ictiosis. Con ellos descubrimos cómo desde la comprensión, desde el respeto, desde la esperanza, desde la lucha y desde el deseo de que algún día haya una cura han hecho realidad éste relato, en el que expresan también sus sentimientos de padres en la parte final.

Todos los fondos obtenidos con las donaciones o venta de este libro van destinados en su totalidad al “Fondo de investigación de la Ictiosis” del que es titular la Asociación Española de Ictiosis. ■

Con Marta Minella en un Centro Cívico de Viladecans

En un Centro Cívico de Viladecans y con el propósito de ayudar en el conocimiento y la comprensión de nuestra enfermedad, la Ictiosis, presentamos nuestro cuento “*Cuando me encuentres*” con la presencia en el mismo de su autora, nuestra querida Marta Minella.

En dicho acto “*nos encontramos*” niños de edades comprendidas entre 5 a 13 años aproximadamente, los monitores del centro y también nosotros, Laia, Oriol, Ovelio y Montse.

Fue la propia Marta Minella y “*sus colaboradores*”, Oriol y Laia, quienes contaron el cuento de forma dinámica y muy gráfica, ayudados de las ilustraciones del propio cuento y haciendo participar a los más pequeños con las sorpresas que guarda Marta en su particular “*caja de tesoros*”, invitándoles en todo momento a tener una actitud de curiosidad y empatía.

Con Manolo García “Contando canciones...” le contamos un cuento

Un 7 de mayo en el Museo de la Evolución Humana de Burgos tuve la suerte de tener a mi lado a Manolo García en su Ciclo “*Contando canciones*”, siendo un intercambio de experiencias mutuo. Le pude explicar cómo viven la Ictiosis los afectados y sus familias, a través de un trabajo incansable, desinteresado y lleno de amor.

También, por qué no, soñar con que sea posible que algún día Manolo pueda hacer una canción, un cuadro o un concierto a favor del Fondo de Investigación de la Ictiosis y que se pueda conocer de una forma mucho más cercana y con total normalidad la enfermedad.

Manolo y su hermana Carmen mostraron su gran sensibilidad en todo momento que les hablé de la Ictiosis, por ese motivo quiero darles las gracias de corazón.

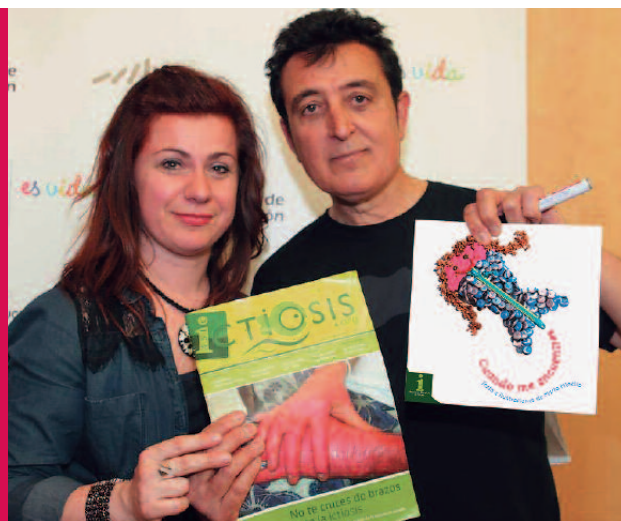
↙

Montse Querol



↘

Cristina Arroyo



Al finalizar, Marta invitó a que los peques aclararan sus dudas e inquietudes y fue sorprendente observar los sentimientos y la curiosidad que despertó entre ellos, su interés por saber acerca de la enfermedad y comprenderla.

Los monitores agradecieron la sencillez con que la autora plasmó las vivencias, las dificultades y los sentimientos de los afectados de Ictiosis.

Por ello, os animo a presentar este relato en vuestros colegios y allí donde veáis que pudiera ser beneficioso para todos, porque las ilustraciones sorprenden e invitan al juego a los más pequeños, a la vez que el texto acerca la enfermedad directamente y sin tapujos a todos. ■

Con toda nuestra ilusión, emoción y ayudados por las notas musicales, sus textos... y la música, queremos hurgar en el corazón de todas aquellas personas que en un momento dado de sus vidas, nos puedan oír decirles “*Cuando me encuentres*” y ellos nos puedan conocer y entender mejor. Para así compartir juntos... “*la bella canción que es la vida*”.

Que se nos conozca, entienda y que se nos ayude con tratamientos, investigación... y mucho cariño. ■



En el centro, la madre M^a Elena García, arropada por dos socias de la Apyma, Silvia de Miguel (izda.) y María Sanz de Galdiano (dcha.).

La Apyma de Remontival vende un libro infantil en favor de la Ictiosis

EL COLECTIVO SE SOLIDARIZA CON LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS A TRAVÉS DE UN ALUMNO AFECTADO Y DE SU FAMILIA. EN UN MES SE HAN VENDIDO 149 EJEMPLARES Y RECAUDADO 745 EUROS PARA INVESTIGACIÓN

La sensibilización en el aula, en primer lugar, y la contribución a la investigación sobre la Ictiosis, en segundo, han llevado a la Apyma del colegio público Remontival a colaborar con la Asociación Española de Ictiosis mediante la venta de un libro infantil sobre la enfermedad, titulado 'Cuando me encuentres'. La implicación nace a través de la madre de un alumno del centro de primero de Infantil afectado por una enfermedad que tiene una prevalencia de un caso entre tres millones. En tan sólo un mes la Apyma ha vendido 149 ejemplares y recaudado 745 euros que la Asociación destinará a investigación.

Recorte de prensa de
la Revista CALLEMAYOR
Edición N.º 584. Año XXV.
24 abril · 12 mayo 2016



Educación

CULTURA SOCIEDAD



Adrián Domínguez llegó al centro y a Tierra Estella hace dos años con su familia desde Barcelona, en traslado por razones de trabajo de su padre. Cuenta la madre, M^a Elena García Hernández, que el niño se ha adaptado muy bien en el colegio y con sus compañeros, pero considera muy importante la sensibilización y la información sobre la enfermedad de su hijo para que su situación sea entendida con normalidad desde los primeros momentos de la escolarización.

"Hace dos meses hubo un problema muy puntual que se abordó rápidamente mediante la lectura del libro. La verdad es que estoy muy contenta con la profesora y el niño se ha adaptado muy bien; de hecho, elegí este colegio porque se ajusta a las necesidades especiales de los alumnos", explica la madre. M^a Elena García colaboró en la 'Semana de la Sensibilización', que organizó el centro hace unos meses mediante la lectura del libro en todas las clases de primero de Infantil.

Enfermedad congénita

Las Ictiosis congénitas son un grupo de enfermedades crónicas poco frecuentes caracterizadas por alteraciones de la queratinización, que producen una sequedad cutánea extrema, descamación severa y continua de la piel, hiperqueratosis -engro-

DATOS



CÓMO CONSEGUIR UN EJEMPLAR

El libro realiza en primera persona, a través del testimonio de un niño afectado por Ictiosis, lo que es su enfermedad, que incidencias tiene en su vida diaria y cuáles son las reacciones de la gente. El libro, con numerosas ilustraciones, se puede adquirir por el precio de 5 euros.

Se puede encargar a través del teléfono del servicio de librería del centro: 948-554431, en horario de 10.30 a 12.30 horas.

LA LECTURA DEL CUENTO CONTRIBUYE A NORMALIZAR UNA ENFERMEDAD POCO FRECUENTE

samiento de la piel- y un variable eritema -enrojecimiento-. Conllevan también una alteración de la sudoración, ampollas por la superficie corporal y desregularización de la termorregulación. Las grietas, heridas y abrasiones en la piel dejan la puerta abierta a las bacterias, por lo que las infecciones son recurrentes.

Explica la madre que el tratamiento consiste en la aplicación diaria de cremas hidratantes y humectantes y baños especiales de entre hora y media y dos horas cada día. También tiene que tratar los ojos y los oídos con lágrimas artificiales y aceites. "La Ictiosis es una enfermedad para toda la vida. Se consiguen mejoras a través del cuidado diario y los medicamentos. Es muy importante para un niño enfermo que su entorno vea su situación dentro de la normalidad", añade. •

Rocío Alonso y Carla



Carla y su mamá en el II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes

Un día de primavera, estando en el cole, llamaron a la puerta de clase. Era mamá, pero esta vez no venía a darme la crema como todos los días. Venía a buscarme para emprender un “largo viaje”. Me despedí de mi profe y de mis compañeros. Algunos me preguntaron si iba a ver el Camp Nou, pero mi “partido lo íbamos a jugar en otro estadio... no sabían que iba a enseñar mi Ictiosis a la Reina Leticia”.

–No nos podemos entretener decía mamá, tenemos un largo camino, hay que llegar a Segovia, después a Madrid y continuar hasta Barcelona.

Ya en el tren, con tantas ganas de llegar, no pude ni dormir. Cuando llegamos a Barcelona nos estaban esperando Montse y su familia. Nos llevaron a conocer algunos sitios y ¡hasta me llevaron a la playa! Estuvieron todo el rato pendientes de mí para que me sintiera a gusto y contenta hasta que nos despedimos para descansar, había sido una tarde intensa.

A la mañana siguiente nos fuimos a Caixa Forum junto a Marta y Sofía, las directoras de mi cole.

Estaba impresionada con la cantidad de policías que había por todos lados, claro, iba a llegar la Reina y una gran cantidad de personas importantes que yo no conocía.

Ya en nuestros asientos, llegó la hora de contar nuestra experiencia junto a Marta y Sofía. Era la primera vez que me veía rodeada de tantas cámaras y micrófonos pero no podía decir “no salgo”. Cuando mamá y yo terminamos de hablar la gente aplaudió muchísimo, yo creo que lo hicimos muy bien.

Terminada esta parte, nos dieron paso a otra sala. Entonces, Marta y Sofía explicaron nuestro póster a la Reina; yo la tenía pegadita a mí, “¡madre mía que alta y qué guapa es!”

Después, yo le entregué el cuento “Cuando me encuentres”, me dio las gracias, me dijo que estaba muy guapa y que en un ratito me veía otra vez. Así fue, en poco tiempo volvió, tan cariñosa y cercana, a hacerse fotos conmigo. Sentí que no me veía “tan rara”, ya que me tocaba con una caricia como si mi piel fuera sana; yo pensaba que no se atrevería, pero ella “no dejó de acariciarme...” ■



Yo le entregué el cuento “Cuando me encuentres”, me dio las gracias, me dijo que estaba muy guapa...



Gracias a todos por asumir un reto poco frecuente

Queridos amigos del trébol de cuatro hojas Federito...

Mi hija Carla y yo queremos, en primer lugar, expresar nuestro más sincero agradecimiento a Su Majestad la Reina doña Letizia porque hemos sentido su sensibilidad y su cercanía hacia las familias que, como la nuestra, sufren una enfermedad poco frecuente.

Gracias a FEDER, a la Universitat Oberta de Catalunya y a los creen que educar en Enfermedades Raras es una materia de todos.

Gracias también a los alumnos, padres y profesores del Colegio Rural Agrupado “El Carracillo”. Y a su Equipo Directivo, por invitar a todos nuestros pueblos a “*darle un mordisco al bocadillo solidario de Carla y Federito*” en pro de la inclusión educativa de los más pequeños que padecen una enfermedad rara. Gracias a todos por “*asumir un reto poco frecuente*” que nos alienta a las familias, a seguir trabajando junto a vosotros, para conseguir la normalización del día a día de nuestros hijos en los Colegios.

Como veis, la vida me ha enseñado a ser agradecida y desde que mi hija naciera hace siete años, abrazada a su hermano (mellizo) Lucas, no he dejado de mirar al cielo para dar las gracias por sentir las caricias de mi pequeño milagro, Carla.

Ella, cada día, me enseña cosas nuevas y me fortalece para seguir adelante. Sólo hay que mirarle a los ojos, desde el corazón, para poder sentir lo que es vivir con Ictiosis. Una enfermedad rara que afecta a la totalidad de su piel, el mayor órgano del cuerpo humano.

Porque el día a día de nuestra enfermedad es mucho más de lo que se puede transmitir con palabras. No solo el esfuerzo físico, sino también el psicológico al ver que tu hija, a pesar de los muchos cuidados, vuelve a estar mal, con su piel seca, agrietada y descamada por todo su cuerpo. Y otra vez hay que hidratarla con cremas y más cremas. Carla se queja porque siente picor, dolor y escozor, y aunque le explicamos que tiene que dejarse cuidar para encontrarse mejor, sabemos que esa mejoría es sólo momentánea.

Nuestra agenda está repleta de revisiones periódicas al dermatólogo, oftalmólogo, otorrino, endocrino,



El día a día de nuestra enfermedad es mucho más de lo que se puede transmitir con palabras...

nutricionista y psicólogo. Médicos que cuidan de su piel y de sus ojos por el riesgo de queratitis y úlceras corneales. Que limpian sus tapones para evitar una hipoacusia por el cúmulo de piel en el conducto auditivo. Y que también cuidan de su dieta para que tenga un mayor aporte calórico ya que su piel se renueva constantemente.

Mi agradecimiento a todos esos profesionales porque nos atienden y entienden. Saben que la Ictiosis es nuestra carta de presentación y que allí a donde vamos sufrimos las “*miradas raras de los demás*” que nos hacen más daño que nuestras propias heridas. Es muy duro y como padres sufrimos mucho cuando nuestra hija nos dice que hay niños que no le quieren dar la mano o no quieren jugar con ella porque les “*da asco*”. “*¿Juegas conmigo o contra mí?*” ¿Cuántas lágrimas a escondidas serán todavía necesarias...?

La sociedad nos llama “*raros*” y también nos hace diferentes, cuando los gestos que conlleva el cuidado de ésta y otras enfermedades minoritarias los tenemos que asumir las propias familias, porque en el fondo sabemos que nadie termina de “*ponerse en nuestra piel*”.

¡Hagamos más “*bocadillos solidarios*” que sequen nuestras lágrimas!, para seguir educando en la diversidad y en el respeto de las diferencias, para que todos tengamos igualdad de oportunidades y dejemos de ser diferentes.

Las enfermedades pueden ser raras, pero nunca lo tienen que ser las personas que las padecen. Eduquemos para que algún día esto sea una realidad.

Un beso de Carla y mío que os acaricie con nuestra piel vuestro corazón.

Muchas gracias a todos, muchas gracias Federito. ■

Palabras de Su Majestad la Reina en la inauguración del “II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes”

CosmoCaixa Barcelona, 14.04.2015



Buenos días y gracias por invitarme a este segundo congreso escolar sobre enfermedades poco frecuentes que nos trae hoy a Barcelona. Algo más de un año después del primero, en Almería, volvemos a poner el foco de atención en el ámbito educativo y en la gran importancia que tiene a la hora de sensibilizar y concienciar sobre lo que significa padecer una enfermedad de baja prevalencia.

No diré nada nuevo ni profundizaré en lo que ya hemos escuchado, tan sólo me gustaría insistir en que **sólo con el compromiso de todos los que formamos la comunidad educativa llegará el tiempo en el que ningún niño se sienta marginado, solo, desatendido, rechazado o incomprendido.** La inclusión educativa integral de todos los niños que padecen una enfermedad poco frecuente, y el empleo de todas las herramientas necesarias para que sea una realidad, es nuestra meta. Es nuestro deber. Y todos tenemos que aprender, formarnos y educarnos en cómo mejorar y conseguir que los verbos acoger, integrar, normalizar, facilitar, atender, adaptar, en definitiva, avanzar y mejorar, sean materializados.

Para ello estamos aquí, familias, docentes, administraciones. Para poner sobre la mesa diferentes iniciativas y para indicar cuál es el camino. Gracias a todos por participar y gracias por creer que en la escuela se genera la energía que requiere el cambio de mentalidad. ■

“El bocadillo de Carla y Federito” Nuestro proyecto

Proyecto seleccionado para el II Congreso Escolar en la categoría de iniciativas innovadoras llevadas a cabo por la comunidad educativa (profesorado, alumnado y familias), en apoyo a las personas con enfermedades poco frecuentes...

¿Quiénes somos?

Somos un Colegio Rural Agrupado. Esto quiere decir que nuestro centro tiene aulas repartidas en 6 localidades diferentes: Sanchonuño, donde está la cabecera y el equipo directivo, Gomezserracín, donde está matriculada Carla, nuestra alumna con enfermedad poco frecuente, la cual os presentaremos más adelante, Campo de Cuellar, Chatún, Pinarejos y Mudrián.

Nuestro cole lo forman 154 alumnos y 24 profesores, entre los cuales contamos con una AL compartida, una maestra de compensatoria y una PT a media jornada.

Debido a ello, nuestro centro tiene unas características peculiares:

- Casi la totalidad de las aulas acogen a alumnos de diferentes cursos.
- En algunas localidades la clase es unitaria, es decir, en un mismo aula un único tutor trabaja con 8 niveles diferentes (desde infantil 3 años hasta 6º de primaria).
- La comunicación entre los alumnos de las diferentes localidades es un más costosa. Todos los alumnos pertenecen al mismo centro, pero está distribuidos en un radio de varios km cuadrados. Por ello, en el centro se realizan diferentes convivencias para facilitar la socialización de los alumnos, pero también de los profesores, ya que nos juntamos todos en contadas ocasiones exceptuando reuniones.

¿Por qué estamos en este II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes?

En el año 2011 se escolarizó en nuestro centro, concretamente en la localidad de Gomezserracín, Carla. Por aquel entonces tenía tres años. Carla presenta Ictiosis Lamelar y en el momento de presentar este proyecto está cursando 1.º de E. Primaria en un aula en la que comparten tutoría los alumnos de 1.º con los de 5 años.

Cuando Carla llegó a nuestro centro trajo consigo la necesidad y curiosidad sobre informarnos y formarnos sobre las enfermedades poco frecuentes en general y sobre la Ictiosis Lamelar en particular. En un principio, ante esta enfermedad tan visualmente llamativa los profesores no sabían cómo actuar, qué necesidades podía presentar Carla...



En un principio, ante esta enfermedad tan visualmente llamativa los profesores no sabían cómo actuar, qué necesidades podía presentar Carla...

Por ello, se tuvieron que realizar cambios en el centro, en sus rutinas, se realizaron numerosas reuniones con la orientadora y, una vez recopilada la información necesaria, se comenzó el trabajo con los alumnos.

En la etapa de infantil las medidas tomadas conllevaron los resultados esperados, pero con el paso a primaria, veíamos que estas medidas se quedaban cortas ya que las necesidades cambiaban, quedando patente la necesidad de seguir trabajando muchos aspectos, en especial las relaciones sociales entre iguales. Debido a ello junto con la solicitud de la madre de Carla, y puede ser que también influenciado porque tanto la Directora como yo somos maestras de educación especial, en nuestras cabezas rondaba siempre la misma pregunta:

¿Qué más podemos hacer?

Dándole vueltas, optamos por comenzar concretando qué objetivos queríamos conseguir y una vez determinados, quedaba concretar a través de qué contenidos y actividades. De esta forma, surgieron diversas iniciativas:

• Charla con la pediatra del centro de salud

El objetivo principal de esta charla era concienciar a las familias de la necesidad de trabajar desde casa ciertos valores como la igualdad, la empatía... y conseguirlo a través del conocimiento real sobre las enfermedades raras y la ruptura de falsos mitos y estereotipos.

Debido a que nos interesaba conseguir el mayor número posible de familias asistentes, y debido a que nos temíamos que si la charla fuese exclusivamente de enfermedades poco frecuentes los padres no acudiesen, la charla se tituló: *"Fiebre, enfermedades infecciosas y otras cosas"*.

• Talleres con los alumnos

Puesto que en el colegio hemos de dar una continuidad a esos valores trabajados desde casa, nos pusimos en contacto con FEDER para desarrollar con los alumnos unos talleres sobre las enfermedades raras. Tuvimos la suerte de contar con la participación de Carmen, quien desarrolló talleres de diferentes niveles adaptándose a las edades de nuestros alumnos. Debido a nuestra característica de C.R.A., sólo fue posible desarrollar estos talleres en Sanchonuño, pero nos comprometimos a llevarlos durante el curso siguiente al resto de localidades.

Estas iniciativas nos gustaron, y sus resultados fueron muy positivos, pero nos parecía poco quedarnos ahí.

Queríamos más implicación por parte de toda la comunidad educativa, y queríamos poder ayudar a que FEDER pudiera continuar con este proyecto educativo en otros centros. Por ello decidimos celebrar el Bocado solidario a favor de FEDER.

• Bocado Solidario

Para la realización de esta actividad contamos con la participación de diferentes empresas y comercios de la localidad los cuales, al proponerles la iniciativa no dudaron en ayudar.

Las familias aportaron las tortillas. Aprovechando que ese día era festivo en Gomezserracín, Carla y su familia se acercaron a vernos y participar y todos juntos pasamos un gran día.

Para promover el bocado y concienciar a la comunidad educativa de la necesidad de aportar un granito de arena, se realizó una charla con las familias en la cuál se explicó qué es FEDER y dónde iba a ir destinado el dinero recaudado.

¿Resultados?

Esta iniciativa tuvo los siguientes resultados tanto en nuestros alumnos, como en los profesores y en las familias participantes.

- Conocimiento de la existencia de estas enfermedades.
- Eliminación de falsas creencias
- Mayor aceptación social
- Comprensión sobre la necesidad de apoyar la inclusión de las personas que las presentan.
- Pérdida de miedo a jugar y tocar a Carla.
- Aceptación de las diferencias propias de cada alumno
- Normalización del trato entre iguales en las convivencias
- Concienciación de las familias sobre la importancia de fomentar el desarrollo de empatía, respeto y aceptación a las diferencias desde casa. No hay dos personas iguales.
- Conocimiento de estrategias que se pueden llevar a cabo en los ámbitos escolar y familiar para favorecer la inclusión.

Compromiso de continuidad

Durante el curso actual se ha llevado al resto de las localidades los talleres de *"Federito, el trébol de cuatro hojas"* para los alumnos y se ha celebrado el día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes. Seguimos trabajando el ámbito social a través de las convivencias. ■

Carmina Cabrera



A ambos les pude hacer entrega de una carta y un dossier en nombre de todas las familias de la Asociación Española de Ictiosis que el Equipo Directivo había preparado aprovechando la visita de Su Majestad y la del Sr. Ministro a este Congreso...



Desde aquí les agradecemos su escucha activa, su interés y el tiempo que nos dedicaron.

La Ictiosis en el III Congreso Internacional Educativo sobre Enfermedades Poco Frecuentes

Favorecer que el alumnado con Enfermedades Raras pueda desarrollar al máximo sus capacidades, independientemente de las implicaciones derivadas de la enfermedad, era el objetivo del III Congreso Educativo Internacional sobre Enfermedades Raras que FEDER celebró los días 20 y 21 de abril en Bilbao, bajo el lema “*Construyendo redes, consolidando proyectos, hacia una sociedad inclusiva*”.

El Congreso dio cabida a profesionales de los diferentes ámbitos: social, sanitario y educativo, mostrando los avances llevados a cabo en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes. Todo ello entorno a distintas mesas redondas y talleres que el Congreso celebró en las Instalaciones del *Bizkaia Aretoa* Paraninfo de la Universidad del País Vasco. En él, se dio voz a la mesa más esperada, la voz de los afectados y familiares con EE.RR., participantes en el “*Proyecto de Investigación INKLUNI*”.

A finales de 2015, el grupo de Investigación INKLUNI del País Vasco junto con FEDER, impulsaron e invitaron a participar en un proyecto sobre educación inclusiva a afectados, familiares y asociaciones de pacientes, en ocho comunidades autónomas.

Previo a la fase del estudio era la publicación del libro “*La innovación escolar desde la perspectiva de personas con EE.RR. en el País Vasco*”. Este llamamiento era para realizar la segunda fase por informes de comunidades y la tercera, con estos informes conjuntos elaborar “*El plan integral en Enfermedades Raras en España*”.

La problemática escolar, es un tema que preocupa a los afectados y familiares de la Asociación Española de Ictiosis al ser una enfermedad poco frecuente, por lo que me lancé a participar en mi comunidad autónoma, en este Proyecto de Investigación INKLUNI.

En la Comunidad Valenciana, se estableció un grupo de trabajo, dirigido por Investigadoras de la Universidad Jaime I de Castellón (UJI), las doctoras Odet Moliner y Auxi Sales. A este grupo me presenté como personal sanitario, estudiante del postgrado de Investigación de Enfermería, miembro de la ASIC y perteneciente a los GAM's (Grupos de Ayuda Mutua) de la Comunidad Valenciana de Feder 2016 y además afectada de una Enfermedad Rara minoritaria perteneciente al grupo de las Ictiosis: “*Eritrodermia Ictiosiforme Congénita Ampollosa*”, más conocida como “*Ictiosis Ampollosa*”.



Grupo focal además, que se unió al proyecto, de tres madres de niños afectados de distintas patologías, como Fiebre Mediterránea Familiar, Síndrome de Williams y Enfermedades de Neurotransmisores.

De dichos trabajos, se elaboró el informe *INKLUNI-FEDER Comunidad Valenciana*, presentado en el País Vasco junto al resto de las comunidades autónomas, para elaborar el estudio definitivo de Inclusión Escolar, el plan integral en enfermedades raras, que se publicará a mediados de 2016.

Finalmente, sólo tres afectados y tres familiares partícipes en toda España, de éste proyecto de Investigación: “*La construcción de una escuela y la sociedad más inclusivas a través de las personas con EERR: Historias de vida, necesidades educativas y sociales y propuestas de mejora*”, fuimos los encargados de dar voz como ponentes, en el III Congreso Escolar Internacional, en Bilbao.

“La voz de las personas con EE.RR. y sus familiares: Un reto educativo, sanitario y social”

En esta “*mesa redonda*” se establecieron ponencias de dichas enfermedades y sus historias de vida. Posteriormente se produjo un diálogo/debate de los retos que quedan pendientes en el ámbito educativo, social y sanitario, de las necesidades y propuestas de mejora con soluciones, analizando la situación actual, para dar una respuesta en todos los ámbitos, finalizando con ruegos y preguntas.

Fuimos “*la voz de más de tres millones de personas*” que fueron también escuchadas por importantes autoridades políticas y nacionales como, Su Majestad la Reina doña Letizia, tan implicada en la EE.RR. o el Sr. Ministro de Sanidad en funciones D. Alfonso Alonso. A ambos les hice entrega de una carta y un dossier en nombre de todas las familias de la Asociación Española de Ictiosis que el Equipo Directivo preparó para ellos aprovechando este Congreso.

La carta y el dossier, además de explicar lo que significa vivir día a día con Ictiosis, son una petición para que se tengan en cuenta todas las necesidades que, como pacientes de una “*Enfermedad Crónica Rara*”, tenemos todas las personas con Ictiosis en España.

Por mi parte fue una experiencia única e inolvidable, el poder asistir y ser la voz de la Ictiosis, mostrando la realidad de la enfermedad y haciéndola más visible. ■

➤ Palabras de Su Majestad la Reina en la clausura del “III Congreso Educativo Internacional sobre Enfermedades Raras”

Paraninfo de la Universidad del País Vasco.
Bilbao, 21.04.2016



Buenos días, *egun on*. Gracias, de nuevo, por invitarme un año más a este Congreso. Gracias también a la ciudad de Bilbao por acogernos, por recibir a tantas familias que buscan apoyo, respuestas, que necesitan ser escuchadas y poner en común con otras familias en su misma situación las preocupaciones y los desafíos de cada día.

No hay más que decir después de todo lo que hemos escuchado aquí. Querría **tan sólo unirme a esa voz de FEDER, a la voz de todas las asociaciones que integran la federación, de todas las familias, de cada madre y cada padre que lo que pretende es tan sólo que su hijo vaya al colegio y pueda tener una vida normalizada y feliz.**

Intentar conseguir esto –que parece fácil cuando no hablamos de una enfermedad de baja prevalencia–, supone que detrás hay mucho trabajo coordinado, trabajo en red, mucho empeño y esfuerzo de cientos de personas cuya tarea es **lograr que la escuela sea un lugar donde todos los niños estén incluidos, comprendidos, atendidos para que vivan lo que les toca, que es aprender y desarrollarse en las mejores condiciones posibles.**

Ayer por la tarde ya trabajasteis en las diferentes mesas redondas sobre el reto que supone entender, para todos los que forman parte de la comunidad educativa, que haya un solo alumno con una enfermedad poco frecuente. Esta mañana habéis seguido poniendo en común los diferentes modelos de acogida en nuestras comunidades autónomas. Tenéis aún toda la tarde para analizar las buenas prácticas de determinados centros y para las reflexiones finales sobre los compromisos que se fijen cuando termine este tercer Congreso.

Gracias por la labor que hacéis, por ser útiles y valientes, por establecer las reglas necesarias para que todos entendamos, para **que la sociedad entienda que todos debemos aportar y que todos somos necesarios.** Feliz fin de congreso y gracias. *Eskerrik asko.* ■



C.I.F.: G97056642 · R.N.A.: 167.560

SEDE SOCIAL

La Raza, 6 E · 28022 Madrid

Tel.: 645 17 48 03

www.ictiosis.org · info@ictiosis.org

Su Majestad la Reina doña Letizia
Palacio Real de La Zarzuela
28071 MADRID

Madrid, 20 de abril de 2016

Su Majestad la Reina:

¿Nos concede cinco minutos para la ictiosis?

Nuestros corazones no entienden de protocolo así que le pedimos disculpas si en algún momento nuestros latidos se dejan llevar por la emoción de nuestro día a día y de lo que significa vivir con una enfermedad rara.

Nos dirigimos a usted desde la Asociación Española de Ictiosis, ASIC, una asociación de ámbito nacional dirigida y gestionada por las propias familias que, de manera voluntaria y dedicando lo que pueden de su tiempo, trabajan para impulsar y emprender proyectos muy necesarios para mejorar la calidad de vida de todos los afectados con cualquier tipo de ictiosis en España. Por esta razón, y desde la confianza y sensibilidad que nos transmite, nos gustaría mostrarle brevemente la realidad personal, familiar, social y sanitaria en la que viven los pacientes con esta enfermedad crónica poco frecuente e incurable.

Un beso que acarició a la ictiosis con cariño

Nos complace saber que usted ya conoce nuestra enfermedad puesto que en algún Acto oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras hemos podido saludarla y agradecerle el importante trabajo que realiza en pro de la atención, sensibilización y difusión de las enfermedades de baja prevalencia como es la ictiosis.

Pero fue el año pasado, durante el II Congreso Escolar de Enfermedades Raras, cuando nuestra pequeña Carla, afectada de ictiosis lamelar, se dirigió a usted con una gran timidez y le regaló el cuento de nuestros Ictiohéroes para sus pequeñas Leonor y Sofía.

"¡Mami, estoy muy contenta, me ha dado un beso la Reina!". Queremos compartir con usted estas palabras emocionadas de Carla que nos atravesaron la piel y nos llegaron directamente al corazón. Y es que los besos que acarician la ictiosis, transmiten con cariño la gran alegría que nos anima a seguir luchando.





¿Qué es la ictiosis?

Las ictiosis congénitas son un grupo de *"enfermedades crónicas poco frecuentes"* de muy baja prevalencia caracterizadas por alteraciones de la queratinización que producen una sequedad cutánea extrema, descamación severa y continua de la piel con un engrosamiento excesivo y enrojecimiento. Conllevan también un excesivo picor, se carece de sudoración, ampollas generalizadas por toda la superficie corporal acompañadas de grandes erosiones, desregulación de la temperatura e intolerancia al calor.

La excesiva rigidez y la carencia de elasticidad cutánea favorecen la formación de grietas dolorosas y de heridas siempre abiertas. El engrosamiento extremo de la piel, acentuado en las plantas de los pies, conlleva una dificultad para caminar en muchos pacientes, y las grietas y fisuras entre los dedos puede ocasionar que incluso las tareas más simples como escribir sean difíciles y dolorosas. La piel rígida puede interferir también con el movimiento de las articulaciones, y con el tiempo, conducir a una disminución de esta movilidad articular. En algunos tipos de Ictiosis el engrosamiento cutáneo se manifiesta en unas zonas del cuerpo mientras que en otros la piel es tan frágil que puede llegar a desprenderse con un ligero roce.

Otras alteraciones importantes que sufren los pacientes con Ictiosis son retraso en el crecimiento durante la infancia, falta de cabello parcial o total, ausencia de cejas y pestañas e importantes problemas en las relaciones sociales y psicológicos.

Tanto las formas sindrómicas como no sindrómicas de los distintos tipos de Ictiosis también ocasionan frecuentemente alteraciones oculares, queratitis de repetición e incluso existe la posibilidad de daño corneal. A nivel auditivo es muy frecuente la hipoacusia de conducción debida a la propia descamación en el conducto auditivo externo y una disfonía por queratización de las cuerdas vocales.

Como consecuencia de todas las manifestaciones anteriores y otras muchas que no hemos relatado, **las ictiosis congénitas producen una disminución importante de la calidad de vida.**

Nacemos con ictiosis y viviremos con ella toda la vida. Necesitamos ayuda

Majestad, el día a día de nuestra enfermedad es mucho más de lo que le podemos transmitir con palabras. No sólo por el esfuerzo físico, sino también por el psicológico. Nuestra agenda está repleta de revisiones periódicas al dermatólogo, oftalmólogo, otorrino, endocrino, nutricionista, psicólogo...

La Ictiosis es nuestra carta de presentación y allí a donde vamos sufrimos las *"miradas raras de los demás que nos hacen más daño que nuestras propias heridas"*. Es nuestra piel la que nos hace *"especiales"* y la sociedad nos llama *"raros"*.

Majestad, nos sentimos además discriminados cuando tenemos **que asumir las propias familias el 100% de los gastos que conlleva el cuidado de la ictiosis**. En el fondo, nadie termina de *"ponerse en nuestra piel"*.

¿Nos concede cinco minutos más para una audiencia?

Majestad, sólo cinco minutos más para que nos conozca y podamos exponerle los problemas con los que conviven las personas que padecen ictiosis y sus familias en España. Cinco minutos para transmitirle los proyectos y actividades que desarrolla la Asociación Española de Ictiosis. Cinco minutos de audiencia para trasladarle nuestras emociones del día a día con nuestra enfermedad rara.

"Cuando el corazón sufre y la piel duele, necesitamos sentir caricias en pequeñas dosis de empatía que nos ayuden a seguir trabajando por estos pequeños y grandes luchadores."

Majestad, vaya por adelantado nuestro más sincero agradecimiento.

Atentamente,

José María Soria de Francisco
Presidente de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC



➤ Demandamos y solicitamos los productos sanitarios gratuitos para el tratamiento de la Ictiosis desde la farmacia del hospital

Los productos que usamos para tratar los efectos de las Ictiosis congénitas son para los pacientes de Ictiosis sus “medicamentos”. Y los necesitan porque son su tratamiento. Sus vidas hoy, dependen de esta serie de productos: agentes hidratantes o humectantes, queratolíticos, emolientes... considerados en algunos casos como cosméticos pero que para los pacientes con Ictiosis no lo son porque **el uso que hacen de ellos es terapéutico**. No usar estos productos tópicos para la piel como tratamiento pondría en riesgo la salud de los pacientes con Ictiosis.

Observen cada milímetro de piel en un paciente con Ictiosis sin tratamiento. Acaricien esa piel seca, rota, agrietada, con heridas y en muchas ocasiones llena de ampollas. Piensen en el dolor físico y psicológico que supone vivir envuelto en una piel que descama y se rompe todos los días. Intenten imaginar ahora esa piel engrosada por falta de cremas queratolíticas, rota y descamada por falta de cremas hidratantes, endurecida y sin elasticidad por falta de cremas emolientes, enrojecida a causa del calor y desgarrada por culpa de un picor que no cesa.

¿Se imaginan sufriendo y padeciendo lo mismo que ellos?

➤ Mis derechos_

Islas Baleares

La Ictiosis, ¿depende también de la crisis?

Todavía aún, después de diez años, **seguimos peleando por la financiación de las cremas**, pero han sido diez años con intervalos irregulares de financiación por parte del Servei de Salut de les Illes Balears, IB-SALUT.

En las Islas Baleares, a fecha de hoy y según la información que nos consta, hay 4 personas afectadas de Ictiosis. Sólo uno de ellos es mayor de edad y todos ellos pertenecen a la ASIC.

La primera vez fue una financiación al 100% y tras 4 o 5 años **fue interrumpida debido a la crisis**.

La segunda vez fue con un copago y límite de edad de 21 años, interrumpida también por intentar reclamar los derechos adquiridos anteriormente y por alcanzar los 21 años un afectado.

Actualmente estamos inmersos en un tercer intento y pendientes de una contestación, debido a que el tema se ha quedado parado en el departamento de farmacia, ya que se aconseja un informe por parte de la asesoría jurídica.

A pesar de todo ello, animamos a todos los afectados a trabajar en equipo y en coordinación con la Junta Directiva de la Asociación a unirse por CC.AA. para reunirse con las Direcciones Generales y las Consejerías que al final son los que toman las decisiones. Unas Direcciones Generales y Consejerías que al principio pueden parecer inaccesibles pero que a nosotros sí nos han abierto las puertas, nos han escuchado y esperamos que esta vez ¡sea la definitiva!

Añadir que, gracias a la ASIC, en vuestras próximas peticiones podréis informar que *se ha solicitado al Ministro de Sanidad que actúe desde el Consejo Interterritorial* para que nos faciliten todas las cremas de manera gratuita desde la farmacia del hospital. ■



➤ Una representación de afectados con Ictiosis de las Islas Baleares con la Consejera de Salud Dña. Patricia Gómez y la Directora General de Salud Pública y Participación, Dña. María José Ramos.

▼ Mis derechos_

Galicia

La Ictiosis, tiene que luchar por sus derechos

Llevamos ya más de dos años **luchando por recuperar algo que teníamos concedido como derecho** y nos han quitado sin más motivo que el ahorro de la Administración, a costa de la calidad de vida de nuestro hijo de ocho años.

El reintegro de gastos de farmacia está concebido para cubrir los tratamientos que no están incluidos en el Sistema Nacional de Salud, generalmente por su escasa prevalencia o su naturaleza no convencional.

Este proceso comienza en 2008, cuando nació nuestro hijo. En aquellos años de bonanza no había problema alguno con el proceso de abono de medicamentos. Presentábamos la instancia con el informe médico y las facturas y, después de unos meses, nos abonaban un porcentaje elevado de los gastos, igual que cualquier medicamento con receta que hubiéramos comprado en la farmacia. Paulatinamente empezamos a observar que nos iban poniendo trabas: que si la factura tiene que tener este formato y no éste, que si el informe médico es de hace tres meses y no es de ahora, etc. Hasta que finalmente nos llegó una carta en la que nos denegaban las últimas facturas alegando un cambio en una instrucción que regula el reintegro de gastos. A partir de ese momento la Administración sólo contemplaba tres enfermedades con derecho a reintegro de gastos farmacéuticos.

El 15 de mayo de 2014 presentamos una queja ante el *Valedor do Pobo Galego* (Defensor del Pueblo Gallego) que es admitida a trámite el 23 de junio de ese mismo año. Teóricamente empiezan a solicitar información a la Consejería de Sanidad sobre el asunto. El plazo de respuesta establecido por ley es de quince días pero la Consejería no les responde.

El 1 de septiembre de 2014 se le vuelve a solicitar a la Consellería una respuesta recordándole que tiene obligación de responder en un plazo máximo de quince días. De nuevo se hace caso omiso.

El 10 de diciembre de 2014 decidimos presentar una queja al Defensor del Pueblo Gallego por la falta de información sobre el expediente abierto por nuestra causa.

El 15 de diciembre de 2014 nos transmiten que van a requerir la respuesta de la Consejería de nuevo.

Buscando una nueva salida al bloqueo administrativo optamos por dar visibilidad a lo que entendíamos como desidia por su parte. Escribimos a los periódicos en la sección de “*Cartas al Director*”, quejándonos de la actuación tanto de la Consellería como del propio Defensor del Pueblo y preguntándonos de qué vale tener un Defensor del Pueblo para hacer informes que

Buscando una nueva salida al bloqueo administrativo y optamos por dar visibilidad a lo que entendíamos como desidia por su parte. Escribimos a los periódicos en la sección de “*Cartas al Director*”.

↖
José R. Calviño

no valen para nada más que justificar un montón de salarios. El mismo día que enviamos nuestras quejas a los periódicos recibimos una llamada del Defensor del Pueblo para informarnos sobre la evolución de nuestro expediente y los pasos que van a dar. Entendimos que la coincidencia del salto a los medios había forzado su respuesta. Acordamos una reunión presencial y a partir de ahí apreciamos un cambio hacia una actitud más activa. Investigaron sobre los cambios normativos e hicieron un barrido de situaciones similares en otras Comunidades Autónomas.

El 20 de octubre de 2015 el Defensor del Pueblo envía a la Consellería un informe muy fundamentado cuyas conclusiones son favorables al reintegro de gastos farmacéuticos para nuestro hijo, y por ende a cualquier caso de circunstancias análogas. El análisis y la respuesta a ese informe por parte de la Consellería tiene un plazo establecido por ley de quince días. Se repite el silencio administrativo.

El 15 de diciembre de 2015 se vuelve a requerir por parte del Defensor del Pueblo una contestación a las conclusiones de su informe.

El 24 de febrero de 2016 es remitida, denegando el reintegro de gastos farmacéuticos. La administración alega que para que se consideren reintegrables las cremas hidratantes debería haber un acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, que es la entidad que determina los productos específicos a reintegrar.

A partir de ese punto y ya con la negativa de la Consejería, decidimos solicitar una entrevista con el responsable del Servicio Gallego de Salud, SERGAS y en representación de nuestra Asociación, ASIC.

Después de solicitar la cita tres veces conseguimos concertar un encuentro. Justo el día antes de la entrevista, la Consellería decide de motu proprio anular la entrevista arguyendo motivos de agenda del responsable. Nos emplazan a una nueva reunión a la que nos convocarán en cuanto se reorganice la agenda. A día de hoy esta convocatoria no se ha producido.

Seguimos a la espera de ese encuentro, mientras barajamos otras posibles actuaciones ante la Administración para que este tema no quede olvidado en algún cajón. ■



Mark Ujakpor, miembro de la Selección Española de Atletismo...

Con nuestra medalla
de la Ictiosis a los Juegos
Olímpicos de Río, ¡ánimo!



Me llamo Mark Ujakpor. Soy atleta profesional a nivel internacional en la prueba de 400 metros con vallas, Miembro de la Selección Española y Campeón de España y mi próximo objetivo es asistir a los próximos Juegos Olímpicos que se celebrarán en Río de Janeiro el próximo mes de agosto.

Recuerdo el día que conocí a Pablo, una primavera de hace 6 años. La atleta Begoña Garrido me invitó a las Jornadas de Convivencia de la Asociación Española de Ictiosis para conocer a su sobrino, un niño de 2 años con Ictiosis Lamelar.

Nunca había oído hablar de esta enfermedad e iba un poco nervioso, para mí era importante causar buena impresión. Aunque, como atleta internacional, estoy acostumbrado a que se juzguen mis actuaciones, a las opiniones malas, a las buenas, a los comentarios... pero ese día estaba verdaderamente nervioso, quería estar a la altura. Siempre te dicen que la primera impresión es muy importante, así que me puse un buen modelito y compré el paquete más grande de gusanitos. Todo salió al revés, Pablo me veía muy grande y como no me conocía me tenía miedo y sólo quería correr para escapar de mí y cuanto más corría él, más corría yo. Fue un desastre.

Aunque el día no salió como había planeado, conocí la enfermedad, me enteré de lo duro que es convivir con Ictiosis y de los muchos cuidados que necesitan a diario.

A partir de ese día, todos los años, Begoña y yo intentamos participar en la carrera que organiza FEDER por la esperanza de las personas con Enfermedades Raras y visitamos a los afectados de Ictiosis durante las jornadas anuales que celebran en Madrid.

El pasado mes de marzo, recibí una llamada de FEDER para saber si estaba interesado en sustituir a mi amigo y atleta Jesús España como portador de la antorcha en la carrera. Por supuesto acepté.

¡Que honor!, llevar durante 5 km la antorcha que representa a tantas personas y enfermedades que sufren a diario “la primera impresión”, “el que dirán”, “lo superficial”, “las apariencias”.

Hace dos semanas volví del Campeonato Iberoamericano donde, después de un año de muchos sacrificios y trabajo duro, logré la medalla de bronce en la prueba de 400 metros vallas; 400 metros franqueando 10 vallas más rápido que otros atletas brasileños, chilenos, dominicanos, argentinos, portugueses... Sin embargo, tiene más mérito llevar la permanente medalla de la Ictiosis y superar sus infinitos obstáculos; la permanente lucha por conseguir que esta enfermedad sea conocida para que la gente que lleva esta medalla no tenga que preocuparse en causar buena impresión.

Por eso, con estas palabras quiero demostrar mi apoyo absoluto. Soy fan incondicional de estos competidores que llevan colgada la medalla de la Ictiosis. ■



“Soy fan incondicional de estos competidores que llevan colgada la medalla de la Ictiosis...”





Cómo saber si das o recibes cuando eres voluntario en la ASIC

Esa es la pregunta que nos hicimos al volver de las jornadas de Ictiosis. Esta es nuestra historia. Somos un matrimonio con tres hijos pequeños de 3, 8 y 9 años de edad, ninguno de ellos afectado, pero viviendo muy de cerca la realidad que vive Genoveva y su familia desde que nació hace ya 9 años.

Todo comenzó sin querer, cuando un buen día como tantos otros, hablando de la Asociación, nos interesamos por la labor de los voluntarios y quisimos aceptar el reto que para nosotros suponía esta aventura: echar una pequeñísima mano y vivir esa “otra vida” de nuestros amigos Pamen y Chema. Y para allá fuimos con nuestros hijos mayores.

Días anteriores y durante el trayecto nos asaltaban miles de dudas e incertidumbres ¿seremos capaces?, ¿podremos?, ¿sabremos atenderles como ellos necesitan?, e incluso si estaríamos a la altura de las expectativas. Pero esto dejó de tener importancia para nosotros en cuanto llegamos. La acogida que tuvimos y el ambiente tan familiar que se respiraba nos hizo sentir como en casa, como miembros de esta gran familia.

A una parte de nosotros le tocó con los adolescentes, mientras que a la otra, con los pequeños. En buena lógica quien más atención requerían eran los pequeños, pero fue una labor muy gratificante en cuanto a la frescura, espontaneidad y la felicidad y el cariño que te transmiten.

Pudimos comprobar también que esa fuerza para seguir adelante y luchar porque el futuro tenga mejor cara, no era exclusiva de nuestros amigos, sino de todos los allí presentes... tanto afectados como familiares y siempre con una sonrisa en los labios.

En cuanto a nuestros hijos, se integraron perfectamente con todos los niños y disfrutaron de esta experiencia tanto o más que nosotros. Eso nos hace albergar la esperanza de que esta sociedad en la que vivimos no juzgue a las personas por su aspecto sino por lo que son.

Como colofón a esta aventura, quisimos dar una auténtica sorpresa a nuestros amigos haciéndolos un

sencillo regalo, una canción. Ésta fue gestada en los días anteriores a las jornadas y la verdad es que pensando en esa pizpireta de niña que es Genoveva e intentando “ponernos en su piel” fue más fácil de lo que pensábamos y siempre desde esa visión tan positiva que nos transmite ella a pesar de convivir con la Ictiosis.

Fue un momento muy especial, acompañados de nuestro@s compañer@s de fatigas (los voluntarios), los chicos mayores y la inestimable ayuda de Ana y su guitarra. Ojalá que llegue a muchos oídos y sirva para que la gente quiera conocer más acerca de esta enfermedad y a los que conviven con ella.

Espectacular también el ambiente que se creó después con la música y toda la gran *Ictifamilia* cantando, bailando y disfrutando de estar juntos un año más.

En definitiva, y volviendo al principio, **¿cómo saber si das o recibes?** La pregunta queda contestada. Llevamos años recibiendo de nuestros amigos, la familia Soria Caballero, la dedicación, el trabajo y el esfuerzo físico y psicológico que requiere la enfermedad, y todos a una, con lo bueno y lo malo, y con amor, con mucho amor. Bueno, pues como una sencilla multiplicación, eso recibimos nosotros en aquellos días de cada una de las familias que allí estuvieron.

Por último, queríamos destacar la figura del voluntario. Para nosotros fue la primera vez, pero hay otros que llevan ya varios años acudiendo a la cita. Nos llamamos voluntarios porque de esa manera venimos, pero somos gente que conocemos muy de cerca este problema y que queremos echar una mano para que podáis exprimir al máximo el tiempo dedicado a las jornadas.

Nos sentimos parte integrante de esta familia y de mil amores seguiremos haciéndolo siempre que podamos.

Gracias por confiarnos lo que más queréis: vuestros hijos.

Ánimo y a seguir luchando por este lento pero esperanzador futuro. ■



Partido de Fútbol Arnedo veteranos Osasuna veteranos

Partido benéfico en favor de la Asociación Española de Ictiosis

El 30 de mayo de 2015 se realizó en mi pueblo, Arnedo, un partido de fútbol benéfico en favor de la Ictiosis, en el que participaron el equipo local Arnedo Veteranos, y el Osasuna Veteranos.

Todo comenzó un año antes

Los jugadores veteranos del equipo de fútbol de Arnedo realizan todos los años un partido de fútbol benéfico para colaborar y ayudar a alguna asociación. Un amigo de la familia, jugador también, propuso a la Asociación Española de Ictiosis para el próximo evento.

Tuve la ocasión de poder explicar detalladamente a los organizadores qué era la asociación y a qué se dedicaba, así como la lucha que llevamos día a día todas las personas y familias que convivimos con la Ictiosis.

El proyecto poco a poco fue avanzando hasta que empezó a cuajar.

A medida que se iba acercando la fecha, los nervios y las ganas aumentaban.

Me tocó hacer varias entrevistas para distintos medios locales, como la televisión o la radio, y también para el periódico de La Rioja.

En ellas intenté reflejar, como afectada de Ictiosis, en qué se basa nuestra rutina diaria de cuidados. Además



expliqué qué hacemos desde la Asociación Española de Ictiosis, cuáles son nuestros objetivos e informé que el dinero recaudado en el partido iba a ser destinado al Fondo de Investigación con el que cuenta la Asociación.

Los días anteriores nos dedicamos a vender boletos, también para la recaudación, con los que realizamos un sorteo el día del partido. Los premios eran productos ofrecidos por los patrocinadores.

El partido tuvo una gran acogida y acudió bastante gente. Los que no pudieron, colaboraron con la compra de dichos boletos o con alguna donación al Fondo de Investigación.

Tuvimos la suerte de contar, en aquel magnífico día, con la presencia de otros afectados de Ictiosis que se desplazaron desde diferentes lugares de España, ayudándonos y ofreciéndonos su apoyo. En el mismo recinto del campo de fútbol, también se colocó un stand con información sobre la Ictiosis y productos de la ASIC: libros, camisetas, chapas, cuentos...

La gente se animaba a colaborar y se interesaba bastante por la enfermedad.

Así mismo, los jugadores tanto locales como del Osasuna Veteranos, nos obsequiaron con algunos regalos que nos hicieron especial ilusión.

La victoria fue para los visitantes, pero nuestros jugadores lo dieron todo para ganar.





➤ Con este acto me di cuenta de que, aunque había mucha gente que me conocía en el pueblo, realmente eran muy pocos los que conocían la enfermedad.

Una experiencia enriquecedora

Fue una tarde diferente y divertida, en la que todos nos centramos en la Ictiosis.

Lo más bonito del encuentro fue la repercusión en la visibilidad de la Ictiosis y esto lo conseguimos entre todos. Ahora los habitantes de Arnedo y sus alrededores saben que lo que me sucede a mí, como a muchos de vosotros, es algo totalmente normal y que es necesario colaborar en actos así para poder fomentar la investigación y su implicación en las Enfermedades Raras, con el fin de conseguir una mejor calidad de vida para los afectados.

Desde aquí, agradezco de nuevo a todos los que hicieron posible aquel día y que se esforzaron porque todo saliera bien.

Fue una experiencia increíble y muy enriquecedora.

Espero que, en un futuro, pueda haber más actos y entre todos podamos seguir dando a conocer la Ictiosis, la ASIC y nuestros objetivos. ■



TORNEO BENÉFICO DE PÁDEL ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

Ponte en nuestra piel www.ictiosis.org

A BENEFICIO DE ASIC - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

• **Días:** sábado 23 y domingo 24 de abril 2016, a partir de las 10:00 h.

• **Torneo semi-abierto:**
Cada socio podrá jugar con una pareja invitada no socio.

• **Modalidades:**
Masculino (categorías A y B),
Femenino (categorías A y B).

• **Cuota de inscripción:**
20€ por jugador; la recaudación de la inscripción se entregará íntegra a ASIC, ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS.

• **Inscripciones en Recepción.**
Fecha límite de inscripción el 21 de abril a las 12:00 h.



Premios para campeones y subcampeones de cada categoría
Welcome Pack y sorteo de premios entre todos los participantes del torneo

Club de Tenis La Moraleja: Camino Nuevo 80. Alcobendas - Madrid. Tel.: 916507161. www.ctlamoraleja.es



Vuestro mejor golpe fue para la #Ictiosis

El pasado 24 de abril de 2016 se celebró un torneo benéfico de pádel a favor de la Ictiosis en el Club de Tenis de la Moraleja de Alcobendas, Madrid.

El evento fue organizado por la tía de uno de nuestros niños de la Asociación que se implicó para dar a conocer la enfermedad y aportar la recaudación del torneo al Fondo de Investigación de la ASIC.

Gracias a Montse, una persona encantadora, cuya sensibilidad, empatía y esfuerzo la han empujado a llevar a cabo esta iniciativa, haciendo posible que sigan creciendo nuestras esperanzas y posibilidades para poder llevar a cabo la investigación en las Ictiosis.

Gracias a ella, a todos los organizadores, colaboradores y a los participantes del torneo, porque la suma de todos nos ayuda a seguir haciendo poco a poco. ■



➤ Montse Barberá y M.ª José López. M.ª José representó a las familias de la ASIC en la entrega de premios y agradeció a la organización del torneo su solidaridad con la Ictiosis.

Asociación Española de Ictiosis

ASIC y la SC-AEDV

La ASIC y la Sección Centro de la Academia Española de Dermatología y Venereología

La Asociación Española de Ictiosis fue invitada a participar en un encuentro organizado por la Sección Centro de la Academia Española de Dermatología y Venereología (SC-AEDV). El objetivo de la reunión consistía en estrechar las relaciones entre los dermatólogos y los representantes de las Asociaciones de pacientes de enfermedades dermatológicas, para optimizar así la calidad asistencial y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Los coordinadores de este proyecto, el Dr. Pablo de la Cueva, la Dra. Almudena Nuño y la Dra. Mayte Truchuelo, nos transmitieron que son conscientes de las dificultades que encontramos con frecuencia los pacientes para contactar con el dermatólogo de forma rápida y eficaz.

Por este motivo, a través de este proyecto se intentará mejorar el nexo de unión entre médico y asociaciones, lo que enriquecerá enormemente a unos y a otros. De esta manera, se podrán detectar con mayor celeridad las necesidades de los pacientes, las carencias, dudas frecuentes, necesidades más importantes, etc.

Los puntos de interés que se discutieron para conseguir beneficios prácticos con este proyecto fueron los siguientes:

1. Establecer una comunicación fluida entre representantes de asociaciones y representantes de la Sección Centro de la AEDV.
2. Por parte de SC-AEDV
 - a. Asesoramiento científico, para la elaboración de material para pacientes, en jornadas divulgativas, en colegios, etc.
 - b. Divulgación de la enfermedad en centros públicos y privados para estar bien formados en el manejo de la misma. Conocer los Centros Base (organismo competente en la Comunidad de Madrid para las valoraciones de discapacidad).
 - c. Incluir en la web una newsletter periódica con información sobre asociaciones de pacientes e intentar divulgar información sobre las diferentes enfermedades, especialmente las más desconocidas. Asimismo, incluir un formulario de declaración de nuevos casos de enfermedades raras.
 - d. Facilitar el reclutamiento de pacientes en caso de desarrollarse ensayos clínicos en centros sanitarios de la SCAEDV.
 - e. Fomentar la divulgación de las asociaciones de pacientes; de las enfermedades (por ejemplo Día Oficial de la Enfermedad, eventos organizados por la asociación, etc.) mediante el gabinete de comunicación.
 - f. Dialogar y servir de nexo con laboratorios farmacéuticos de cara a poder colaborar como sponsors en algún evento organizado por cada asociación.
 - g. Facilitar la elaboración de informes con rigor científico que, sin servir como peritaje, puedan ayudar a valorar correctamente la afectación en la calidad de vida.
 - h. Elaboración de listados de dermatólogos de referencia para las asociaciones.
 - i. Fomentar el conocimiento y motivación, especialmente entre los residentes, para poder, en un futuro cercano, contar con un “pool” de dermatólogos interesados y formados en el manejo de diferentes enfermedades (especialmente en las enfermedades raras que es donde mayor impacto puede tener esta medida).
 - j. Transmitir la importancia del manejo multidisciplinario de las enfermedades. Por ejemplo mediante la visualización en congresos de residentes.
3. Estimular la relación entre asociaciones para obtener mayor beneficio, ejercer más “presión” ante los organismos pertinentes, etc.
4. Fomentar la equidad en la asistencia sanitaria. ■



Asociación Española de Ictiosis

La ASIC con la AEDV y su Fundación Piel Sana



ASIC

La Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) convocó una reunión con las asociaciones de pacientes para escuchar y mostrar interés e inquietudes de este sector, ofreciendo su colaboración y la de los dermatólogos españoles para mejorar la calidad de vida y la atención médica y social de los pacientes.

A dicha reunión asistieron diez asociaciones: Acción Psoriasis, la Asociación de Afectados de Urticaria Crónica, la Asociación de Epidermólisis Bullosa de España (Asociación Piel de Mariposa), la Asociación Española de Ictiosis, la Federación Española de Lupus, la Federación de Asociaciones de Celíacos de España, la Federación Española de Enfermedades Raras, la Asociación Española de Pénfigo, Penfigoide y Otras Enfermedades Vesiculoampollosas, la Asociación de Enfermos de Hidrosadenitis Supurativa y la Asociación Nacional de Enfermería Dermatológica.

Todas las asociaciones expusieron sus principales problemas y demandas particulares, y coincidieron en la falta de acceso que, en algunos casos, tienen los pacientes a ciertos medicamentos extranjeros. También en los costes muy altos que tienen que asumir al adquirir cierto tipo de medicamentos que son considerados “cosméticos” y que para ellos no lo son.

Asimismo, mostraron gran preocupación en el hecho de que, en muchas ocasiones, las enfermedades de la piel provocan rechazo social y estigmatizan a los enfermos, que no quieren reconocer que lo son. Además, se habló del obstáculo que supone que la valoración de discapacidad para estos colectivos dependa de las Comunidades Autónomas, lo que provoca inequidades en las valoraciones e incluso se da la circunstancia de

que en muchos casos la enfermedad les impide desempeñar su trabajo, pero no se les reconoce discapacidad o invalidez alguna.

Las asociaciones de pacientes plantearon varias demandas a la AEDV, entre ellas: la creación de centros de referencia, la elaboración de guías clínicas y hacer un censo de patologías. Igualmente, se puso encima de la mesa la posibilidad de crear un movimiento que aúne a todos los colectivos y asociaciones relacionadas con las patologías cutáneas.

Por parte de la AEDV, su presidente Pedro Jaén, su vicepresidente Jorge Soto y la gerente Sonia Fuentes, insistieron en que los ciudadanos deben tener un papel principal en el ámbito de la salud y, para ello, tienen que ser visibles las asociaciones de pacientes.

Posteriormente a esta primera reunión ha habido otras posteriores con la Fundación Piel Sana de la AEDV para continuar trabajando en esta misma línea de colaboración.

La participación de la ASIC en el Congreso de Dermatología de la Sección Andaluza en Marbella, y la participación también en el Congreso Nacional de Dermatología celebrado en Zaragoza, son los primeros frutos de esta necesaria colaboración entre la AEDV y las Asociaciones o lo que viene a ser lo mismo, entre los dermatólogos y los pacientes.

Desde la Asociación Española de Ictiosis, gracias a la AEDV por confiar y creer en las Asociaciones de pacientes como vehículo conductor para reconocer los derechos sanitarios y de atención y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por cualquier enfermedad dermatológica. ■



La ASIC en la Reunión Anual de la AEDV Sección Andaluza



La Reunión Anual de la Sección Andaluza de la Asociación Española de Dermatología y Venereología tuvo lugar en Marbella del 10 al 12 de mayo de 2016.

En representación de la Asociación Española de Ictiosis, ASIC acudimos a su invitación: Manuela y Chema, padres de niños afectados con Ictiosis, y Juan y Asunción como afectados de la misma. Una vez llegamos al Hospital Costa del Sol, nos presentamos como asociación y recogimos las correspondientes acreditaciones tras lo cual pasamos a la presentación de las jornadas. Tras participar con nuestro testimonio en la escuelas de dermatología habló el Dr. Joan Carles March, impulsando y motivando a los asistentes a participar, relacionarse e intercambiar experiencias, así como a fomentar el asociacionismo y hacer fuerza de grupo para que la voz de los pacientes sea escuchada.

Tras su intervención diferentes pacientes en representación de distintas asociaciones de afectados, comentaron sus experiencias de vida y terminaron en una mesa coloquio que llevaba como título “La voz de mi piel”, donde médicos y pacientes conversaron sobre los problemas que nos afectan.

Posteriormente acudimos a los cuatro talleres educativos en los cuales participamos:

Taller 1: “Cuidados integrales de la piel enferma”.

Ponentes: Leonor Prieto, Florentino Pontes y Rosa Ortega del Olmo, que estuvo dedicado a los pacientes cuya piel está afectada por problemas oncológicos.

Taller 3: “Organización y funcionamiento de las asociaciones de pacientes”.

Ponente: Santiago Alfonso.

Taller 5: “¿Cómo protegernos eficazmente del sol?”

Ponentes: Leonor Prieto y José Angulera.

Taller 6: “¿Cómo afrontar el picor?”

Ponente: José Carlos Moreno, el cual hizo un análisis del picor, cómo y por qué se produce y las posibles soluciones que existen a día de hoy para solucionarlo.

El viernes 11 comenzamos la jornada montando nuestra mesa informativa sobre la Ictiosis junto con la Asociación Acción Psoriasis y la Asociación DEBRA. Damos a conocer la Ictiosis y nuestro día a día tanto a los dermatólogos allí asistentes como a los distintos laboratorios que tenían su stand. También participamos en el Taller de Epidermolisis Bullosa de DEBRA.

Por la tarde estuvimos presentes en las ponencias sobre “Dermatología y Sociedad: Avanzamos juntos”, moderada por Rosa Ortega del Olmo y Mercedes Alcalde y en “Las Asociaciones de Pacientes y la Dermatología Andaluza” por Antonio Manfredi.

Nuestro trabajo con los laboratorios continuó a lo largo de la tarde, mostrando la realidad de nuestra piel a todos los allí presentes. Por la noche acudimos al Cocktail Bienvenida en el Hotel Fuerte Miramar.

El sábado 12 continuamos con nuestra labor de difusión y sensibilización con la mesa informativa de la ASIC, dando a conocer la Ictiosis y su casuística tanto a profesionales como a los diferentes laboratorios.

Reunión Anual terminó con la presentación de la Fundación Piel Sana por el Dr. Julian Conejo-Mir.

Como podéis ver las jornadas fueron bastante intensas, y nosotros dedicamos todo nuestro esfuerzo para dejar la huella de la Ictiosis en cada una de las partes implicadas: médicos, laboratorios y asociaciones. ■



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 IBAN para realizar aportaciones es:

ES36 2100 5108 5902 0002 0448

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 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. ■

Ayúdanos a la investigación

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

CaixaBank · ES36-2100-5108-59-0200020448

www.ictiosis.org info@ictiosis.org

@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

Manuela Izquierdo



Vamos a tener un Bebé...

¿Qué será?, ¿niño o niña?, ¿cómo será su pelo?,
¿de qué color serán sus ojos y su piel?,
¿cómo será su piel?

Cuando nació nuestras dudas se disiparon...



En mi piel tu corazón...



Mi pequeña Bebé Colodión

¡Vamos a tener un bebé!

Así fue, con esta sencilla frase, como anunciamos a nuestros familiares y amigos la llegada de nuestro bebé. Desde ese mismo momento todo eran preguntas; ¿qué será?, ¿niño o niña?, ¿cómo será su pelo?, ¿de qué color serán sus ojos y su piel?, ¿cómo será su piel? Esto último realmente nunca nos lo preguntamos, dimos por hecho que estaría bien. No fue hasta el momento de su nacimiento cuando nuestras dudas se disiparon, fue niña, Carmen, su pelo era negro y abundante (aunque ahora es rubita), sus ojos del color de todos los bebés, celestes y muy vivos y su piel... una piel especial, nuestro bebé era un *"Bebé Colodión"*.

Sólo pude verla un instante, el más feliz de mi vida, pero fue sólo eso, un instante. Algo no iba bien, nos informan que aprecian en su piel unas lesiones y que deben llevársela, quedaría ingresada en la Unidad de Neonatos. *"¡Qué poco me duró esa felicidad!"*

No recuerdo el momento exacto en que nos informaron de que Carmen era un *"Bebé Colodión"*, y que posiblemente desarrollaría una enfermedad llamada Ictiosis. Lo primero que tuve que hacer es empezar a memorizar términos, nunca habíamos escuchado hablar de esta rara enfermedad. Era algo desconocido para mí y como ocurre con todo lo desconocido me despertó miedo, mucho miedo, angustia y mucho dolor. Sólo pensaba en ese momento ¿por qué nos estaba pasando eso a nosotros, a ella, qué hicimos mal?

Imposible describir las sensaciones de esa primera noche en maternidad, escuchando el llanto de los otros bebés y yo tener que estar separada de Carmen. Y sin parar de pensar cómo estaría ella, tan sola en aquella incubadora al fondo de la sala. Por mi cabeza pasó de todo, cosas muy horribles que no me avergüenza confesar, pero por suerte en algún momento de esa larga noche pensé, tenemos que buscar ayuda, alguien debe de saber de esto y nos puede ayudar. Encontré a ASIC y allí en su página web, encontré el teléfono de quien se convertiría desde ese día hasta hoy en mi ángel de la guarda. *"Gracias Chema"*.

Guardé el número y a la mañana siguiente del nacimiento de Carmen me puse en contacto con la Asociación. Presumo de ser la mamá que con más premura contactó con ellos, hasta ahora claro. Esa primera conversación duró algo más de una hora. Una hora en la que para mí se abrió una ventana de esperanza, de futuro, de un futuro posible que hasta unas horas antes no apreciaba. Desde el corazón me escucharon, empatizaron y supieron compartir mi sufrimiento para que mi carga fuera menor.

Pero sobre todo me aconsejaron para que estuviese pendiente en las pautas, cuidados y tratamiento que los médicos aplicarían a la niña.

Qué importante ha sido la labor de la Asociación para nosotros, estuvo a nuestro lado desde ese primer día siguiendo la evolución de Carmen, asesorándonos, informándonos, adelantándose a esos cambios que estaban por venir y que por suerte siempre fueron para mejor en nuestro caso.

No he encontrado respuesta al por qué ha ocurrido todo esto y hoy ya sé que nunca encontraré esa respuesta. La pregunta ahora es ¿para qué ha ocurrido?

Supieron ver a mi “Bebé Colodión Automejorativo” cuando aún nadie se había pronunciado y estábamos aún pendientes del resultado genético, siempre desde la prudencia y sin darnos falsas esperanzas. Si algo debo de destacar del equipo humano de la Asociación, es su exquisito tacto a la hora de manifestar sus opiniones y un respeto máximo a los profesionales que se encargaban en nuestro caso de Carmen.

Seguro que hay otras familias que se sienten identificadas y que de una manera u otra han pasado por una experiencia parecida. ¡Ánimo que no estamos solos!

El final no está aún escrito, desde la Asociación se está trabajando mucho y bien para avanzar hacia la curación de la Ictiosis en todas sus formas y apellidos y animo a todo el que lea estas palabras tome un rato de su tiempo para al menos darnos a conocer.

En este largo camino no hemos estado solos y a pesar de que la familia tenía que desplazarse desde el pueblo, Campillos, hasta el Hospital Costa del Sol de Marbella donde Carmen fue recibida en este mundo de manos de su tío José María, nunca faltaron a nuestro lado, sus abuelos, sus tíos, sus primos, sus padrinos... “Gracias”.

Hoy Carmen tiene casi 18 meses. Su evolución está siendo la esperada en su caso y, sobre todo, estamos disfrutando de ella todo lo que no pudimos al principio. Es una niña muy feliz, muy, muy querida, simpática y como un buen amigo me dijo un día el “Bebé Colodión más bonito”.

No he encontrado respuesta al por qué ha ocurrido todo esto y hoy ya sé que nunca encontraré esa respuesta. La pregunta ahora es ¿para qué ha ocurrido? Todo lo que nos ocurre es necesario para algo, para que aprendamos algo, para que experimentemos algo, o simplemente para permitir que otras cosas mejores nos sucedan más adelante.

Es difícil poder vislumbrar el bosque completo cuando estamos debajo de un gran árbol que crece por encima de nuestra cabeza; pero todo llega...

Tenemos fe y disfrutamos de la vida, tomando de ella lo mejor en cada momento; y tratando de reflexionar sobre el porqué de cada cosa que nos ocurre y de cada situación con la que nos enfrentamos.

“Todo ocurre para nuestro bien”. ■

➤ Breve 4_

Genoveva Soria

Un 2.º Premio para la Ictiosis en el Concurso de Fotografía Digital del INICO.

Premio Fundación Grupo Norte



X Concurso de Fotografía Digital del INICO

SEGUNDO PREMIO · FUNDACIÓN GRUPO NORTE

Título: “Busca en mi interior” · **Autor:** José María Soria

Desde el año 2003 el INICO, Instituto Universitario de Integración en la Comunidad, de la Universidad de Salamanca y en colaboración con la Fundación Grupo Norte, promueven un concurso fotográfico en formato digital cuyo tema es “las personas con discapacidad en la vida cotidiana”.

Este concurso pretende sensibilizar a la sociedad a través del medio de la fotografía, mostrando una imagen normalizada e integrada de las personas con discapacidad. Por ello se centra en la vida cotidiana.



Nuestro día a día con el Netherton



El 19 de julio del 2011 llegó a nuestras vidas Adriana, una niña preciosa y “coloradita”, que hizo aflorar en nosotros, sentimientos hasta la fecha desconocidos. Desde el primer momento intuimos que sería una niña especial y diferente a los demás. Había algo en su piel, que la hacía desmarcarse del resto de bebés, algo que los médicos denominaron inicialmente, con un término tan abstracto como dermatitis. A la incertidumbre de no saber que pasaba, se unía la inexperiencia de unos padres primerizos que empezaban a percibir, que todo les sería un poquito más difícil de lo normal. Los primeros meses de vida fueron frustrantes, al ver crecer a una criatura indefensa, con constantes brotes de atopia y lesiones pruriginosas por todo su cuerpo, incluida cabeza y cara, y con la cortisona, como única aliada. En ese primer período de tiempo sólo recordamos idas y venidas a centros médicos, lloros, impotencia, cremas hidratantes, cremas con corticoides, antihistamínicos, jarabes relajantes y muchos deseos de cambiarnos por ella o de dar la vida por solucionar aquello.

Al año de vida, empezaron a hacerse visible en ella, una serie de marcas con forma redondeada (*Ictiosis Lineal Circunfleja*), que llamaron mucho nuestra atención. Ese fue el primer paso para conseguir ponerle nombre y apellidos a lo que estaba sucediendo y para que un tal “Netherton”, entrase a formar parte de nuestras vidas.

Tras viajes, pruebas médicas y más pruebas e infinidad de llamadas, por fin recibimos la confirmación de su enfermedad y la tristeza y el llanto inundó nuestras vidas. Un día inolvidable y marcado a fuego para siempre. Al día siguiente, pasamos a engrosar la enorme lista de padres con sentimiento de culpa, por traer a este mundo una niña con una enfermedad, pero decidimos hacer borrón y cuenta nueva, no había cabida para la desolación, sólo amor y ganas de luchar junto a una criatura, a la que sin quererlo ni beberlo se la venía encima un largo y duro camino, en la que sus padres no podían fallarla.

Hablar de Síndrome de Netherton en nuestro caso, es hablar de alergias alimentarias, brotes constantes de atopia severa e Ictiosis lineal circunfleja, prurito, anomalías en el tallo piloso, mala regulación de la temperatura corporal, intolerancia al sol y sobre todo es hablar de picores, muchos picores. Los malditos picores son nuestro caballo de batalla. Impiden un descanso prolongado y de calidad, en la niña y después de varios años, ya empiezan a hacer mella en ella y en su carácter. Otro síntoma característico de la enfermedad es su color rojizo, algo simpático y peculiar a lo que ya nos hemos acostumbrado y que es el causante de que esta enfermedad sea también conocida, como “la enfermedad de los niños rojos”.

➤ Breve 5

La ASIC en el estreno del Primer documental Español sobre Piel de Mariposa

Producido por la Asociación, tiene la intención de ofrecer una visión realista a la vez que esperanzadora de lo que significa vivir con Piel de Mariposa.

Dirigido por Carlos Martín Peñasco, sus protagonistas Alberto, Lucía, Asier e Íñigo, junto a sus familias, nos muestran cómo hacen por llevar una vida “normal” a pesar de enfrentarse a diario a una “Enfermedad Rara” como la Epidermólisis bullosa.



Hablar de Síndrome de Netherton en nuestro caso, es hablar de alergias alimentarias, brotes constantes de atopía severa e Ictiosis lineal circunfleja, prurito, anomalías en el tallo piloso, mala regulación de la temperatura corporal, intolerancia al sol y sobre todo es hablar de picores, muchos picores...



Para intentar retrasar y reducir, al máximo, la aparición de estos síntomas y su intensidad, intentamos tener su piel bien hidratada y húmeda, aplicando varias veces al día, cremas hidratantes y baños. En días en los que notamos extrema sequedad en su piel, hacemos uso también de los “pijamas húmedos”. Durante brotes intensos de atopía o Ictiosis, procuramos evitar la hidratación, ya que hemos notado que reaviva las lesiones y a veces irritan a la niña. Las temidas cremas con corticoides, es lo único que ayuda mitigar estos síntomas. Muchas veces debemos tomar la difícil decisión de aplicar este tipo de cremas, más habitualmente de lo que deseáramos o dejar a la niña sufriendo y con su piel en carne viva, difícil elección, la verdad. El cuero cabelludo, es otra de las partes de su cuerpo que requiere varios cuidados semanales, ya que se cubre de escamas y costras, que deben ser retiradas, para evitar un intenso picor. La aplicación de aceites y cremas que las reblandezcan y ayuden en su eliminación, son esenciales.

Otros aspectos muy importantes que tenemos que tener en cuenta, en el día a día con Adriana, son el estado de sus uñas, que deben estar siempre, limpias y cortitas, para evitar que en esos rascados tan frecuentes, intensos y prolongados, no dañen e infecten su piel. También su alimentación, ya que es alérgica a varios alimentos muy frecuentes y al sol, ya que no es bien tolerado por su piel.

En definitiva, convivir con cualquier enfermedad es duro, y poco a poco, va haciendo mella en cualquier familia. Ver sufrir a un hijo es algo a lo que uno, no se acostumbra nunca, pero también es lo que nos hace, una y otra vez, sacar fuerzas de donde no las hay y mirar el futuro con optimismo. Poder responder algún día a preguntas como: ¿cuándo se me va quitar esto?, ¿por qué os digo que me pica y no hacéis nada? o poder eliminar los momentos en los que la niña, desbordada por el picor y el dolor, salta desconsoladamente entre nuestros brazos, llorando y pidiendo una ayuda que de momento no podemos darla, son las razones por las que no dejaremos de luchar.

Queremos aprovechar la ocasión para agradecer enormemente su ayuda, esfuerzo y dedicación a los médicos e investigadores que están luchando por esta pequeña gran familia que es la Asociación Española de Ictiosis, a la Directiva de esta Asociación, que tanto hace por todos nosotros y en especial a nuestras familias, que sabemos que lo sufren en silencio.

Gracias por tanta comprensión, por tanta paciencia, por aguantar nuestro cansancio y sobre todo, gracias por habernos ayudado a hacer de esta niña, una niña feliz.

Gracias de todo corazón y recordar que...

“Lo imposible, solo tarda un poco más”. ■

De tipo genético, esta enfermedad provoca una extrema fragilidad cutánea hasta el punto que un abrazo puede causar lesiones como ampollas y heridas. De ahí su nombre, su piel es tan frágil como las alas de una mariposa.

Un entrañable documental que nos da una visión esperanzadora, a la vez que realista, sobre lo que es vivir con una enfermedad que en España afecta a unas 1.000 personas y a medio millón en todo el mundo. En esta bonita iniciativa, producida por la propia Asociación Piel de Mariposa, la música original es de Jaime Martín-Peñasco y ha contado con la colaboración especial de “Message to the bears” y del compositor Silvio Rodríguez.

Fuente: www.pielde mariposa.es

“Nuestra piel de pez, para el vuelo de la mariposa”



¿Un breve consejo? ¿Una breve experiencia?



“Nadie ha dicho que este camino fuera fácil. Lo que si te digo es que no puedes rendirte nunca, no debes rendirte nunca. Lo primero y más importante por ti y luego por los que estamos contigo...”

Esta tarde ha sido bastante “ictiósica” en nuestra casa. Ha habido que terminar de estudiar para llevar controlados los exámenes de la semana que viene y además había que buscar el rato apropiado para empezar a limpiar esa cabeza que lleva unas cuantas semanas sin poder dedicarle ni el tiempo suficiente ni la profundidad necesaria.

Lo hemos intentado pero tampoco hoy ha sido el momento. Ha habido que dejarlo y esta vez no ha sido por cuestión de tiempo que sí que lo hubiéramos tenido, sino porque el pelo se empezaba a ir con la escama. ¡Horror! Me ha venido el pensamiento rápido de cortar el pelo bien corto a ser posible mañana y la reflexión con ella acerca de lo que es necesario hacer y porqué hay que hacerlo, viendo los “mechonchos” perdidos. Situación aprovechada también por su padre para aparecer por el salón y hacerle entender que ha llegado el momento de que ella conozca las consecuencias de no cuidarse el pelo y también los ojos –de darse crema si que ya se ocupa ella con relativa normalidad– y que tal y como llevamos tiempo inculcando, ciertos cuidados empiezan a estar ya en sus manos. Genoveva cumplirá 10 años al final del verano.

Llora y llora y llora... Normal, solo tiene 9 años; ya tiene 9 años. Pero he sido yo la me he empeñado haciendo pasar un mal rato a todos, en enseñarle con imágenes de internet adonde pueden llegar las consecuencias si no se deja aplicar el tratamiento como se debe. Esa típica frase de que “más vale que hoy lllore ella, a que dentro de un tiempo tengamos que llorar todos” aplicable a tantos contextos con nuestros hijos. Pues eso...

Tras abrazos, besos y consuelos y más reflexiones, decide irse a la bañera y me dice que va a rascarse ella sola con su piedra pómez favorita, aunque solo sea media hora. Veo ese momentáneo grado de madurez en ella, que en estos temas siempre me ha gustado especialmente valorar.

Acto seguido cojo el móvil y veo que mi marido me ha mandado el artículo de Manuela que también sale en esta revista para que lo lea: “Mi pequeña Bebé Colodión”. Debe ser un artículo especial, pienso, porque él no suele hacer

estas cosas. Tras leerlo, visiblemente emocionada, le digo: “¿Para qué me lo mandas?, ¿para que lllore yo también esta tarde?”. Me reconoce que él también se emocionó mucho al recibirlo y me hace ver que no siempre sé es consciente del bien que se hace fuera de casa.

Entro al baño y Genoveva estaba entrando en la bañera en ese momento, medio llorando aún. La abrazo y me sale el decirle: “Genoveva, nadie ha dicho que este camino fuera fácil. Lo que si te digo es que no puedes rendirte nunca, no debes rendirte nunca. Lo primero y más importante por ti y luego por los que estamos contigo”.

“Tú has sido siempre una campeona, desde que luchaste por vivir dentro de la tripa de mamá y lo demuestras día a día. Eres ejemplo para mucha gente aunque tú no te des cuenta de ello”.

Evidentemente, hemos acabado llorando abrazadas las dos. Ella conmigo y yo con ella...

¿Es algo malo llorar delante de ellos? Quizá mucha gente me diría que sí... por varias razones que no voy a matizar ahora y que sé de sobra... Muchas lágrimas aguantamos delante de ellos o soltamos a escondidas de ellos. No me avergüenzo al confesar que no es la primera vez que en los últimos meses lloro con ella, delante de ella... Antes lo evitaba a toda costa por su bien; ahora ya no me reprimo tanto.

Pero por una extraña razón, llamarle “intuición de madre”, sé que lo que acabo de decirle hace un rato le ha calado hondo, intuyo que no se le va a olvidar fácilmente,... ojalá nunca,... aunque sea una niña de nueve años.

Y de repente he pensado que este pequeño consejo, esta pequeña experiencia, podía ayudar a más gente. Alguna razón me ha hecho sentarme con un folio y un bolígrafo a escribir rápido estas líneas en lugar de preparar la cena para mi familia.

En mi casa hace tiempo que ha llegado el momento en el que poco a poco tiene que ser ella la que empiece a coger la batuta del ritmo de sus cuidados, aunque sea con altibajos. Que esta parte del camino tampoco es fácil, es indudable, pero como madre de una niña tan fuerte y alegre debo estar siempre a su lado para que no se rinda nunca, también es tan necesario como importante. Como les digo a mis hijas muchas veces, tantas cosas conlleva ese imaginario “carné de madre” que recibimos cuando nacen y en el que cada vez aparecen más clausulas. ■

Vivir con Ictiosis Ampollosa



Carmina Cabrera

Por supuesto, nada es fácil, y menos nacer con una enfermedad dermatológica rara crónica y congénita.

Cuando eres bebé, tu cuerpo se adapta a vivir con sequedad, descamación, hiperqueratosis, heridas y fisuras, y podríamos seguir... Circunstancias que te llevan en el día a día a crecer con esas peculiares características de la enfermedad, tanto como soportar el escozor y el dolor. Aprendes desde la infancia unos hábitos que te acostumbras a sobrellevar con el paso del tiempo, aunque tu infancia se rodee de incógnitas y preguntas, que te hacen sentir diferente.

Eres niño, y quieres jugar, pero no puedes, o no te dejan, porque eres diferente y necesitas atenciones y cuidados especiales. Según creces y evolucionas te vas conociendo y vas siendo más independiente en tu enfermedad, todo son etapas de vida, y cada una diferente, sobre todo en la adolescencia que en tu cuerpo se producen cambios. Ya de adulto las obligaciones y responsabilidades son diferentes y te adaptas a las circunstancias de forma distinta y a tus propias decisiones.

Nada es igual a los demás, tu día a día, la forma de afrontarlo, sólo depende de ti, no sabes cómo va a ser tu amanecer, por muchas cosas que tengas programadas para el día siguiente. Situaciones que te llevan inesperadamente a cambiar tus planes. No todos los días son buenos, ni perfectos para nadie, pero para nosotros aún menos.

¿Cómo sería un día ideal?

—Buena pregunta... No podemos olvidar, que dependemos de unos cuidados paliativos importantes necesarios, continuos y vitales. Que a veces tenemos que sacar tiempo de donde no lo hay, pero sin ellos no podemos seguir. El problema añadido de las ampollas es siempre una incógnita sorpresa, ¿cómo, cuándo y por qué aparecen?, pues... de repente, sin previo aviso, y tu día cambia por completo. La presión, la supuración, las curas y el dolor, han invadido tu cuerpo por un brote y un tratamiento añadido a cumplir estrictamente, si queremos evitar una infección mayor. Circunstancias complicadas en ámbitos sociales, educativos, familiares y laborales que hay que afrontar.

La aceptación, la familia y el apoyo psicológico son fundamentales, pero al final aprendes que sólo depende de ti, de tu superación personal y de la forma de afrontar como llevar una buena calidad de vida dentro de las propias limitaciones que uno mismo conoce a la perfección.

Sólo nosotros los afectados, sabemos que pasa en nuestro interior y en nuestra mente, por mucho que se intente empatizar. Explicar y mostrar lo que sentimos en nuestro interior a veces es complicado, si hemos vivido situaciones extremas. Pero esa fortaleza que nos caracteriza y nos hace diferentes, tiene que servir para sensibilizar y concienciar a la sociedad de que la ignorancia y el miedo a lo desconocido deben dejar de existir. ■



Regina Chamorro



Me di cuenta de que “problema de piel” no era más que una versión más amable “enfermedad de la piel”, la versión que mis padres habían escogido enseñar a su hija de tres años para responder a las preguntas de sus compañeros del “cole” o cualquier otro extraño curioso...



La “rareza” es tan solo un valor numérico, que seamos pocos no significa que no merezcamos los mismos derechos que la mayoría, pero al mismo tiempo debemos ser conscientes de que tenemos necesidades diferentes, necesidades añadidas, y el derecho de que éstas sean también cubiertas...

Es un problema de Piel

“Es un problema de piel”, cinco palabras que se habían convertido ya en un acto reflejo a la pregunta de: “¿Qué te pasó, te quemaste?”, acompañada siempre por estupor y lástima en la cara de sus autores.

La necesidad había llevado a que esa frase fuese quizás una de las primeras que mi madre me enseñó a pronunciar, como si de un “gracias” o “por favor” se tratase, tanto es así que no fue hasta hace pocos años cuando me paré a pensar realmente en su significado. Entonces me di cuenta de que “problema de piel” no era más que una versión más amable y ligera de “enfermedad de la piel”, la versión que mis padres habían escogido enseñar a su hija de tres años para responder a las preguntas de sus compañeros del “cole” o cualquier otro extraño curioso. Dieciséis años después perviven las mismas preguntas y reacciones pero la respuesta es ya más realista: “es una enfermedad de la piel, Ictiosis Lamelar”.

Las Ictiosis son un grupo de enfermedades genéticas que afectan a la función barrera de la piel; en la Ictiosis Lamelar, los pacientes tienen la piel afectada por hiperqueratosis, que consiste en la formación de escamas en todo su cuerpo como consecuencia de la ausencia de la enzima transglutaminasa debido a mutaciones en el gen que la codifica. Esta enzima contribuye a la correcta formación del estrato córneo de la epidermis y cuando este estrato no se forma apropiadamente como en este caso, los pacientes están expuestos a deshidratación e infecciones de la piel.

Todo esto se traduce en una piel extremadamente seca, tirante e inelástica, además de una dependencia vital y permanente de la hidratación artificial que las cremas proporcionan a nuestra piel, teniendo que aplicar este producto de manera casi constante para así evitar que la piel se seque demasiado y se agriete.

A lo largo de un día me aplico un total de 7 cremas diferentes: una crema corporal espesa sobre la piel seca cada mañana, una crema corporal más fluida después del baño cada noche y las 5 cremas restantes en la cara (interior del ojo, contorno de ojos, zonas con infección, labios y cara) unas cinco veces al día.

Ser consciente de que dependes y dependerás toda tu vida de un bote de crema para poder moverte de la cama cada mañana realmente asusta, al igual que lo hace saber que, dentro de lo malo, la enfermedad que te ha tocado vivir es casi un regalo en comparación con otras muchas, raras o menos raras.

En mi caso, he tenido la grandísima y al mismo tiempo malísima suerte de tener una hermana mayor afectada con la misma enfermedad, lo que ha significado una ayuda inmensa psicológica y socialmente hablando; un apoyo moral incondicional y una guía a través del camino que he comenzado a recorrer tras sus pasos. Sin embargo, ninguno de los afectados que he conocido han contado con este apoyo, lo que significa que la parte (a veces) más difícil de esta enfermedad, la que no tiene nada que ver con sus síntomas ni complicaciones, quizás haya tenido más peso todavía en sus vidas: la reacción de la sociedad, y es que a veces, una mirada duele más que cualquier grieta en la piel.

He crecido con el peso de numerosas miradas sobre mí cada vez que salgo a la calle, es algo que siempre ha formado parte de mi día a día, y como todo hecho rutinario, aprendes a obviarlo, a olvidarlo, a analizarlo e incluso a buscarle un lado bueno.

Cuando decides jugar con esta situación y devolver miradas que, al parecer, no esperaban respuesta, descubres la única ventaja que has sido capaz de encontrar a tu condición: funcionas como un detector de “buenas” y “no tan buenas” personas. La reacción de la gente cuando te ve por primera vez y les resultas algo inusual es una reacción completamente espontánea, no premeditada, y es en este hecho en el que me baso para juzgar a las personas tras segundos de valoración. No pretendo prejuzgar a nadie, y sé que, como toda teoría, ésta puede ser correcta o errónea, pero por el momento han pesado más los casos de éxito.

Algunos evitarán todo tipo de contacto contigo, te verán débil o incluso como una molestia visual o social; otros, un pequeño grupo de grandísimas personas, te tratarán como a uno más y cubrirán su incompreensión con una amable normalidad, y si algo he aprendido, es que ese pequeño número de personas hacen que este mundo sea un poquito mejor.

La “rareza” es tan solo un valor numérico, que seamos pocos no significa que no merezcamos los mismos derechos que la mayoría, pero al mismo tiempo debemos ser conscientes de que tenemos necesidades diferentes, necesidades añadidas, y el derecho de que éstas sean también cubiertas.

No podría dar fin a este relato sin mencionar a las personas que nos han dado la vida en todos los sentidos, esas personas que han luchado día a día incansablemente para conseguirnos una vida mejor, para conseguirnos una vida normal: nuestros padres. Desde nuestro primer lloro han tenido que guerrear por y con muchas cosas, comenzando con la ignorancia de los médicos sobre el diagnóstico de su hijo y pasando por las miradas de lástima hacia el mismo, pero a pesar de todo, nunca se han rendido.

Es por esto por lo que no entiendo la sorpresa de algunos al reparar en nuestra fortaleza, es algo que llevamos en los genes, sí, en esas pequeñas unidades que nos han convertido en diferentes y a las que, al fin y al cabo, y aunque solo sea por eso, debemos decir “gracias”. ■

Fue noticia_

Antía y Regina, en el Telemaratón por la Investigación de las Enfermedades Raras



- El objetivo de las horas previas a nuestra intervención consistió en intentar olvidar el hecho de que ese mismo día apareceríamos en las pantallas de millones de hogares de nuestro país y, por si fuera poco, en directo: casi nada.

Recuerdo que la incertidumbre de no saber qué nos iban a preguntar ni qué debíamos decir duró hasta minutos antes de salir a plató cuando nos entregaron un “guión” en el que figuraban las preguntas a desarrollar por el presentador. Aquello nos tranquilizó, pero por poco tiempo, ya que una vez “en el aire” nos dimos cuenta de que las palabras que la presentadora estaba pronunciando no eran las mismas que habíamos leído unos minutos antes. Pánico es lo que sentimos, pero a medida que la entrevista avanzaba y nuestra improvisación mejoraba comenzamos a respirar de nuevo.

Descubres que todos los nervios han merecido la pena, cuando al día siguiente te cuentan que has conseguido mantener a más de un niño delante de la “tele” con una sonrisa permanente en su cara. Y es que, además de intentar concienciar y dar visibilidad a la enfermedad (ese era realmente el objetivo que buscábamos), nos sentimos plenamente satisfechas cuando nos transmitieron que habíamos conseguido regalar esperanza a todos y cada uno de los que comparten nuestra enfermedad, en especial a los más pequeños, al haberles intentado mostrar que todo es más fácil si se afronta con “fortaleza” y de eso, a mi hermana Antía y a mí nos sobra. ■





Proyecto: ser papis

Soy Elena, tengo 31 años y quiero ser madre.

Si algunas cosas en la vida he tenido claras esta es una de ellas. He sabido que entre 29 y 32 años iba a querer ampliar una familia, pero mi enfermedad iba a ser un obstáculo que me iba a ralentizar el proceso de este sueño.

Gracias a la educación y actitud de mis padres, de lo que estaré eternamente agradecida, he sido una niña muy feliz.

Tener Ictiosis jamás me ha impedido hacer nada de lo que quisiera, y dejando a un lado a todas esas personas que querían hacerte daño, o esos juegos de “*niños inocentes*” pero crueles en ese momento, no me ha afectado para nada.

He sabido siempre cuáles son mis límites y los he comprendido, he sabido cuándo podía hacer algo y cuándo no y jamás he llorado por quedarme encerrada en casa ese fin de semana por estar con brote y no poder ir a la discoteca con mis amigas. A pesar de esas cosas, disfruto cada día, tengo una vida normal y corriente y “*lo único que no hago es lo que no quiero*”.

No obstante, haremos todo lo posible para que mis hijos no padezcan la enfermedad y aquí es donde empieza nuestra lucha.

1.ª Parte. Por donde empezamos?

Para poder quedarme embarazada debía tener una previsión de dos años de antelación. Las pastillas que tomaba me condenaban a ese tiempo de espera para poder limpiar mi organismo de sus efectos secundarios.

Estaba nerviosa sólo de pensar que para poder quedarme embarazada debía esperar tanto. Además, había que sumar el tiempo que tuviese que transcurrir hasta conseguir un embarazo positivo, los meses de embarazo y la lactancia... me aterraba pensar que iba a estar demasiado tiempo sin poder tomar las pastillas.

Ese día fuimos a la consulta los dos. Christian, mi pareja desde hace 13 años me acompañó pues queríamos hablar sobre nuestro nuevo sueño con la doctora.

Al exponerle todo, ella nos comentó que había una alternativa, otra medicación un poco más floja que la que estaba tomando pero con buenos resultados y que sólo

debía dejar de tomarla dos meses antes de intentar quedarme embarazada. ¡Uff, qué alivio! ¡Salí muy contenta y feliz porque acababa de conseguir con éxito mi primer asalto!

2.ª Parte. El Gen

Nuestra primera opción fue una clínica de reproducción asistida, para saber si podían detectar genéticamente la enfermedad en el embarazo. Pero desgraciadamente no nos dieron buenas noticias. Ambos salimos de allí tristes, pues no se podía llevar a cabo ya que no sabían qué gen era el que desencadenaba mi Ictiosis. Sin embargo, buscando información y gracias a mi dermatóloga di con la Asociación Española de Ictiosis, ASIC. Me puse en contacto con ellos y gracias a Dios iban a tener lugar las Jornadas de Convivencia en junio de ese mismo año, así que fuimos de cabeza sin pensarlo. Todas las casualidades del mundo se concentraron en ese fin de semana, pues trataba de genética entre otros temas y se prestaron a contribuir a una investigación donde gracias a Chema (tengo que decirlo pues gracias a él se pudo llevar a cabo y eso es algo que nunca olvidaré) me pudieron hacer también mi estudio genético.

Ya teníamos una vía, pero buscamos también otra por si acaso. Y vuelvo a dar gracias a Dios pues pudimos encontrarla.

Allí estaba yo, sentada en mi coche después de mi jornada de trabajo, con el móvil en la mano y el email de la doctora en pantalla. El resultado final estaba a unas frases, sólo tenía que desviar el dedo en la pantalla, pero de repente me vino un bombardeo de preguntas: “¿y si no han encontrado el gen?, ¿y si esto es el fin para poder detectar la enfermedad?, ¿y si me arriesgo igualmente?, ¿y si sale peor el bebé?, ¿y si?, ¿y si?, ¿y si...?” Respiré hondo, y continué leyendo. ¡Segundo asalto con éxito!

3.ª Parte. Locura y alternativa

Después de esperar el tiempo indicado por los médicos para poder empezar a concebir, ya estábamos preparados. Teníamos programado un viaje muy especial para ambos, era nuestro otro sueño, y queríamos aprovecharlo para poder crear en ese viaje nuestro siguiente sueño, ser papis.

He sabido siempre cuáles son mis límites y los he comprendido, he sabido cuándo podía hacer algo y cuándo no y jamás he llorado por quedarme encerrada en casa por estar con brote...

Disfruto cada día, tengo una vida normal y corriente y *“lo único que no hago es lo que no quiero...”*

Pero 16 días después supimos que no había podido ser, nuestro primer intento fallido. No pasaba nada, era normal, a muchas mujeres les cuesta quedarse embarazadas, tardan meses incluso años, así que paciencia. Probamos durante unos meses más, y nada. Esto me hizo pensar, ¿estaba haciendo bien? sabía que si me quedaba embarazada antes de los 3 meses podían detectar si tenía la enfermedad gracias a que habían descubierto el gen... o tal vez no. Se me amontonaban las preguntas... *“¿y después?, ¿que haría?, ¿abortar si venía con la enfermedad?”* Es muy duro tener que plantearse esta posibilidad. Interiormente me decía a mí misma que estaba preparada pero creo que el no conseguir quedarme embarazada era una señal, algo me decía que las cosas no las estaba haciendo bien, jera una locura!

Después de darle tantas y tantas vueltas hemos decidido ir a lo seguro, por lo que hemos optado por seguir un tratamiento de fecundación in vitro. Muchos de los que leéis este artículo pensareis, ¡qué locos! yo lo hubiera hecho desde el principio, no me hubiera arriesgado, y sí, es cierto, pero cuando estás en una espiral tratando de encontrar respuestas a todas tus preguntas, tienes tantos frentes abiertos y le sumas todos los altibajos emocionales que sientes, las ilusiones que se entremezclan... a veces crees que estás haciendo lo mejor y no te das cuenta que hay otras vías más lentas pero más seguras. A veces arriesgamos mucho y unas veces sale bien pero otras no. No sé qué nos deparará el futuro... pero si el día de mañana mi hijo nace con mi enfermedad lo educaré como hicieron mis padres conmigo, seré su mejor maestra... pero al mismo tiempo estaremos tranquilos por haber hecho todo lo que está a nuestro alcance para evitarlo.

El próximo día 27 de mayo de 2016, tenemos nuestra primera visita a la clínica de reproducción asistida.

Tenemos todos los informes, pruebas... que nos han realizado durante estos años. Llegaremos y pondremos las cartas sobre la mesa... y en manos del destino estará que sea o no posible. Yo estoy convencida de que sí, y no sólo uno sino de dos bebés. Voy a ser madre, vamos a ser padres, pero dentro de mí sigue habiendo ese mar de *“duditas”* dichas diciendo... *“¿y si...?”*

Continuará... ■

➤ Breve literario 2_

“ICTIOHÉROES”

Menos de 200 palabras para un relato que es un grito a la esperanza

“Ictiohéroes” es el título de este relato con el que nuestra amiga Carmina, afectada de Ictiosis Ampollosa, participó en el concurso de microrrelatos en lengua castellana que versaba sobre las enfermedades poco frecuentes.

Carmina lo hizo para mostrar la lucha y la fortaleza de nuestro día a día con la Ictiosis. Sus menos de 200 palabras son un grito a la esperanza y nos animan a seguir diciendo... ¡Ánimo Ictiohéroes!

Cada cosa que nos sucede es una prueba a superar que nos ayuda a empezar de nuevo.

Afrontamos con resignación y valentía, una lucha incansable, aún sabiendo que no existe un tratamiento de curación. Empatiza con nosotros, ponte en la piel de quiénes la padecemos. Somos raros, captamos la atención por nuestro físico, asumiendo combatir duras batallas, peleadas, perdidas o ganadas, y no abatirnos ante el rechazo sufrido de esta cruel sociedad. Concienciar, es nuestro propósito, porque así somos, con la piel roja, escamosa, separada por fisuras y grietas, frágil, desprendiéndose sólo con tocarla, heridas, ampollas que supuran, provocando a veces graves infecciones.

Perdemos la piel, se descama continuamente.

Probamos y alternamos tratamientos enfrentándonos a lo desconocido, sin saber efectos secundarios y posibles consecuencias. La única solución es hidratarnos con baños continuos y muchas dosis de crema diaria. Todo siempre con una esperanza puesta en la investigación de la Ictiosis, un avance para que mejore así nuestra calidad de vida.

Aquí estamos, alzamos la voz, para mostrar lo desconocido. Somos personas y nuestra aceptación de la realidad, nos hace fuertes, por luchar y no desistir nunca. Queremos ser referentes. Si nos has encontrado, sabrás que continuamos y no nos dejamos vencer.

Carmina Cabrera

Desde Argentina_

La Ictiosis no entiende de fronteras

Hago un viaje hacia mi infancia y entre muchos recuerdos, me surge uno como una grabación de video.

Allí me encontraba yo, en la bañera con mis pequeñitos seis años, aproximadamente, en lo que sería el pre-baño, esa “horita de remojo” (como decía mi mamá), antes de pasarme la piedra pómez por todas las zonas en donde tuviera la piel con escamas. Ya sabía que pronto llegaría ese momento doloroso y mientras jugaba en el agua pensaba que no entendía a mi mamá. Me miraba las piernas y no notaba nada nuevo, nada que no hubiera visto antes en mí. Sabía que en minutos más o minutos menos llegaría el dolor inevitable. Cuando mi madre iniciaba el baño, le preguntaba por qué tenía que pasarme la piedra pómez –y no recuerdo qué contestación me daba ella–, sólo recuerdo que yo le contestaba que para mí tener Ictiosis era normal, porque yo me había conocido así desde siempre. Sin embargo las palabras de una niña de seis años no tenían peso e indudablemente venía ese momento tan doloroso en todos los sentidos. Lloraba y le rogaba que no me pasara más la piedra porque me dolía mucho y cuando ya no aguantaba más y “hacía un berrinche”, venía un “chirlo en la cola”. Luego me secaba frotando fuerte la toalla en sentido contrario a las escamas para intentar que salieran todas; inmediatamente venía la crema con vaselina que mi mamá me colocaba hasta en las zonas más recónditas de mi ser, quedando yo devastada por fuera y por dentro, sin saber quién era o qué era.

Aún con todo eso, no parecía poder satisfacer las necesidades de mi madre, a la que veía angustiada, desesperada. Esas reacciones de ella me hicieron sentir que debía ser una “muy buena hija” y portarme muy bien para que ella me quisiera y estuviera orgullosa de mí. Pues eso hice, era una niña que jamás haría pasar vergüenza a mis padres. Esa era yo, la que respetaba, obedecía y casi nunca hacía travesuras.

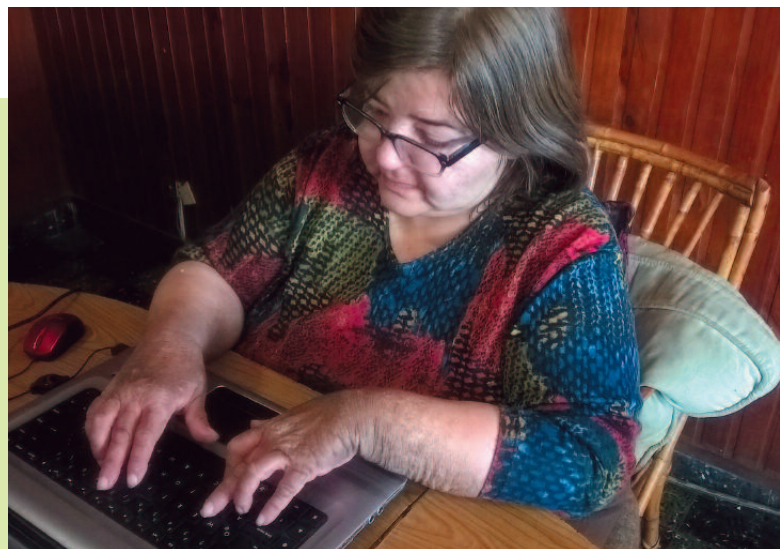
Como mi mamá era una modista fina, ella me confeccionaba la ropa y me vestía de acuerdo a cómo estuviese de mi Ictiosis. A veces significaba pantalones y guantes para que no se me vieran las piernas y las manos. Claro, yo la entendía, porque una vez fuimos a una tienda y coloqué mis “manitas raras” sobre el mostrador y el vendedor me dijo: nena deberías lavarte las manos y escuché como mi mamá avergonzada, le explicaba de qué se trataba. Así fui aprendiendo a quedarme muy quieta, a esconderme, a obedecer, a

dejarme de lado para agradar a los demás, que en primera instancia fue mi familia.

Mi madre me explicaba que “ella hacía todo eso, para que me viera linda, sino no iba a conseguir novio, que si hubiera nacido varón hubiese sido distinto, pues ellos obligatoriamente tienen que usar pantalones”.

El desconocimiento y la desesperación le hicieron buscar respuestas en una infinidad de profesionales dermatólogos, comenzando por las grandes eminencias de la argentina como el Dr. Kaminsky y el Dr. Magnin. El primero fue el que me diagnosticó mediante una biopsia, que tenía Ictiosis Vulgar. A partir de ése momento, fue incesante la cantidad de visitas a los mismos dermatólogos y siguiendo los tratamientos médicos de cada momento. En ese tiempo, había registrados dos casos de Ictiosis en la Provincia de Buenos Aires y uno de ellos era yo. Existía una gran avidez por parte de los profesionales de conocer más sobre esta enfermedad tan poco conocida para la década del 60 por lo que me fotografiaron las lesiones incontables veces para formar parte de la bibliografía médica. Esto me retrotrae a un momento muy triste para mí.

Le notificaron a mi madre que había un Congreso Nacional de Dermatología y obviamente ella me llevó. En ése momento tenía unos once años aproximadamente y ya me encontraba desarrollada. Ya en el servicio de Dermatología una enfermera le dice a mi madre que debía desvestirme, con lo que me saqué mi enagua y me quedé en ropa interior. Al pasar nuevamente me indica que debía sacarme todo. Angustiada, desde ya, le supliqué a mi mamá que no me hiciera sacar toda la ropa, pero no había opción, ella sólo dijo “los médicos están acostumbrados”, a lo que yo le respondí “pero yo no”. De cualquier forma obedecí y me desnudé completamente. Me hicieron salir de detrás del biombo y allí aguardaban aproximadamente unos veinte dermatólogos, tanto hombres como mujeres. Me indicaron que me subiera a un banco de unos 70 cm de altura aproximadamente. Y ahí estaba yo, angustiada, despojada, desprotegida delante de toda esa gente que simplemente me hablaba para darme indicaciones de lo que tenía que hacer: “levanta la rodilla”, mientras alguien más me sacaba fotos. Luego fueron mis pies, mis ingles, mis pezones. Debía inclinarme hacia adelante y desde atrás fotografiaban mis piernas y mi cola. Todo esto sin una sola palabra de calidez ni de contención.



Es mi sueño que los niños que tienen Ictiosis en mi país, Argentina, sepan que no están solos, que cuenten con un lugar donde “nuclearse” y donde se les dé el apoyo, tanto a ellos como a sus padres, para que puedan ser guiados en la crianza e inclusión social, mediante psicólogos que se especialicen con la sensibilidad necesaria, para que nadie más se sienta “una cosa...”

Creo que no puedo explicarles cómo me sentí ni la profundidad de dicho sentimiento. Ya de más grande pude reconocer esas sensaciones y sentimientos: me sentí vejada, atropellada, tanto por mi madre como por todos los profesionales. Absolutamente nadie tuvo en cuenta que “yo era una niña con Ictiosis y no una Ictiosis”. Como si tan sólo hubiera sido un cuero que se pone arriba de una mesa fría de laboratorio, para observarla, analizarla, etc. Creo que así me sentí, “una cosa”.

Era la única forma de verme o sentirme, no podía hacer otra cosa que “cosificarme”, porque si sentía que era una niña ultrajada y no tenida en cuenta como persona, mi sufrimiento hubiera sido más profundo todavía. Desde entonces todo esto dejó profundas secuelas psicológicas y emocionales que arrastré toda mi vida y que me condicionaron en las relaciones posteriores.

Es que por otra parte, esa no fue la única experiencia traumática con los médicos. En cada entrevista hablaban de mi Ictiosis sin tener en cuenta que yo estaba presente allí. No me hablaban a mí le hablaban a mi madre. De la misma forma, siendo ya un poco más grande escuché que la enfermedad era hereditaria. En ése momento no dije nada. Cuando llegué a mi casa fui a ver a mi íntima amiga llorando porque me había dado cuenta, que si yo tenía hijos ellos iban a heredar mi enfermedad. Todo eso lo tuve que vivir sola. También escuché decir que la Ictiosis, con el transcurso de los años, se extendería por todo mi cuerpo. “Yo no estaba... o no existía y lo que sentía nunca fue tomado en cuenta...” Ningún profesional me habló con ternura, siendo que la piel es aquello que tanto puede acercarnos como alejarnos a los seres humanos.

Inevitablemente tengo que tratar de resumir muchas cosas, porque la historia es mucho más dura y más compleja, por eso me voy a tratar de remitir a las experiencias más traumáticas relacionadas con la atención médica. Ya siendo más adulta y teniendo una hija de unos diez años que heredó mi enfermedad, presenté un certificado de nuestra dermatóloga con el apto para poder asistir a una colonia de vacaciones y poder “ingresar a la piletta”. Cuando el médico a cargo de la revisión de los niños se hizo presente, me mandó llamar para que asistiera con la nena al Hospital Tornú, de la Ciudad de Buenos Aires. Con todas las vivencias que ya había tenido, no llevé a mi hija y sí me presenté junto a mi esposo. En el momento que nos encontramos

con el profesional que fue a realizar la revisión, lo primero que hizo fue reclamar el hecho de que no habíamos llevado a la niña. Ahí le expliqué que llevaba conmigo el certificado correspondiente y que no era necesaria la presencia de la misma. Le volví a dar el certificado donde figuraba que la enfermedad no es contagiosa pero el doctor me dijo que justo sobre el “supuesto no”, había un trazo de la firma de la doctora y que no quedaba claro si era o no contagiosa. El hecho es que este profesional era el Jefe de Dermatología del Hospital, obviamente debía saber que no es contagiosa la Ictiosis. Y adujo que era necesario que llevara a mi hija porque, según él, había un nuevo tratamiento y querían probarlo en ella. A eso le respondí que teniendo el mismo tipo de Ictiosis, primero lo probaran conmigo. Eso desató una discusión muy poco profesional de su parte y obviamente me quedó claro que el objetivo era captar una paciente pediátrica, que sería la primera que él trataría y así de alguna forma engrosar su currículum sobre patologías tratadas.

La persona que sufre de Ictiosis, una enfermedad poco frecuente tiene en la Argentina pocas posibilidades de encontrarse con otros pares, ya que las distancias son muy grandes y los medios económicos no permiten viajar. Eso hace que uno la viva en soledad, sin pares con quienes compartir, con quienes aunar esfuerzos para ser oídos. Las redes sociales han logrado acercarnos de alguna forma y poder compartir algunas experiencias de vida.

Hoy, a mis 57 años, es mi ferviente deseo poder llegar a formar una Asociación de Ictiosis, pero es sumamente complicado, por distintas razones: de compromiso, económicas, etc. Sobre todo cuando no encuentro eco ni en la Asociación Argentina de Dermatología ni en la Sociedad Argentina de Dermatología.

El año pasado se aprobó la Ley de Enfermedades Poco Frecuentes y Drogas Huérfanas y fue reglamentada, pero en la reglamentación no figura la Ictiosis. Tampoco contamos con estadísticas estimadas sobre la cantidad de casos distribuidos en todo el territorio nacional, teniendo en cuenta aquellos lugares alejados donde los médicos no saben de qué se trata.

Es mi sueño que los niños que tienen Ictiosis en mi país sepan que no están solos, que cuenten con un lugar donde “nuclearse” y donde se les dé el apoyo, tanto a ellos como a sus padres, para que puedan ser guiados en la crianza e inclusión social, mediante psicólogos y sociólogos que se especialicen en el tema de una forma holística, con la sensibilidad necesaria, para que nadie más se sienta “una cosa”, para que sean capaces de hacerse respetar como seres humanos ante todo, aún ante los profesionales que los tratan.

Gracias por todo a la ASIC, por mostrar a muchos países que puede haber otra realidad para nosotros. Gracias por brindarnos este espacio para que a través mío podamos hacernos visibles y mostrar un poco de nuestra realidad.

Este es mi humilde relato sobre mi vivencia con mi Ictiosis, que me ha llevado mucho trabajo interno, a ciegas y en soledad, mediante terapia, para lograr aprender a aceptarme y lograr convivir con mi enfermedad.

Un abrazo fraterno y nuevamente muchísimas gracias. ■

➤ Mi experiencia en el cole_

¿Cómo puedo ayudar también a mi hij@ sin cremas...?

En el Colegio Remontibal de Estella (Lizarra) en Navarra, desde el 23 de noviembre hasta el 11 de diciembre se celebraron las III Jornadas de sensibilización hacia la diferencia

A lo largo de esos días los alumnos conocieron y aprendieron sobre diferentes tipos de enfermedades que podemos encontrarnos en nuestro entorno.

Se les explicó qué era una furgoneta adaptada y tuvieron ocasión de verla; tuvieron una sesión práctica con las fisioterapeutas de CRENA; pudieron ver prácticas de deportes adaptados, etc. Además, gracias a varias colaboradoras, como Ana Aguirre, presidenta de GERNA ("Grupo de Enfermedades Raras de Navarra") y a Piluca, logopeda del centro escolar, también contamos con un "espacio para la Ictiosis" el día 2 de diciembre.



Durante estas Jornadas también nos visitó Serafín Zubiri, conocido cantante y atleta, que es un gran ejemplo para todos, ya que, a pesar de su discapacidad visual, participa en numerosos retos, como en la gran vuelta ciclo turista a Gran Canarias con su piloto de tándem o la maratón más dura del mundo de patinaje de velocidad sobre ruedas

Tuvimos el honor de saludarle personalmente, presentarle a nuestro hijo Adrián y le hicimos entrega del cuento "cuando me encuentres" que le será adaptado para que lo pueda escuchar en su ordenador.



En este espacio leí a los alumnos de segundo de primaria el cuento "Cuando me encuentres" a un total de 112 niños. Era la primera vez que lo hacía, como madre de un niño afectado de Ictiosis, para dar a conocer la enfermedad que padece uno de sus compañeros, mi pequeño Adrián de 3 años de edad. Tras la lectura, contesté a sus preguntas. ¿Quién mejor que una madre para poder explicar a los más pequeños qué es la Ictiosis y qué significa tener Ictiosis?, ¿quién mejor que una madre para responder a sus dudas y preguntas?

A las profesoras y orientadoras del centro les gustó mucho el cuento, al igual que a los alumnos que se comprometieron a realizar dibujos con lo que les hubiese sugerido a cada uno.

Fue un día de nervios, pero a su vez inolvidable y gratificante por mi parte. Espero que ésta sólo sea la primera vez de otras muchas.

Ha sido toda una experiencia que haya podido colaborar con el propio centro escolar para dar a conocer la enfermedad de nuestro pequeño. Es otra manera distinta de ayudar a nuestros hijos, no sólo con las cremas; llevando la Ictiosis a nuestros entornos.

También la empresa SCA Higiene Productos S.L., donde trabajamos mi marido Manel Domínguez y yo, M.^a Elena García, en su celebración de "puertas abiertas", nos ofrecieron un espacio a la Ictiosis para ayudarnos a recaudar fondos para la investigación.

Gracias a la colaboración del director de la empresa, Juan Pablo, y de nuestro compañero José Manuel Iturri, pudimos compartir con todos los que por allí se acercaban nuestro día a día con la Ictiosis. También nos acompañaron en esta ocasión algunas familias de GERNA y nuestros amigos de la ASIC que vinieron a ponerle música al rincón de las Enfermedades Raras. ■

▾ Mi experiencia_

En el Colegio San Gil Cuellar, Segovia

En febrero se celebró en el colegio San Gil de Cuellar, Segovia, el día de las Enfermedades Raras, que estuvo dedicado este año a la Ictiosis.

Con este motivo, el AMPA del colegio se movilizó y propuso una jornada de convivencia entre alumnos/as, maestros/as y padres/madres, para concienciar a todos de la importancia de hacer visibles estas enfermedades y colaborar con su investigación.

Durante nueve días se llevaron a cabo diversas actividades: venta del cuento “*Cuando me encuentres*”, que tuvo una gran aceptación por lo que el centro escolar se vio obligado a solicitar más ejemplares; venta de “*bocadillos solidarios*”; photocall en el hall del colegio con el mural realizado entre los alumnos “*la piel que nos diferencia es también la piel que nos une*,



bajo el mismo sol” y finalmente una charla y presentación del cuento “*cuando me encuentres*” para los alumnos de primero, segundo y tercero de primaria.

Esta charla fue impartida por la madre de Carla, una niña afectada de Ictiosis de Gomezserracin, contando con el apoyo de las maestras del centro. Los niños preguntaron respecto a la enfermedad y aprendieron el significado de la palabra “*empatía*” que las profesoras explicaron con juegos y canciones.

La jornada fue todo un éxito.

Muchas gracias al colegio San Gil de Cuellar por volcarse en estas Jornadas.

Muchas gracias a sus profesores, que incluso donaron a la Asociación Española de Ictiosis los beneficios de la venta de rifas de una cesta de Navidad que hicieron entre ellos. ■



←
Rocío Alonso

En el Colegio Santa Clara Cuellar, Segovia



El pasado enero, el colegio Santa Clara de Cuellar celebró el “*Día de la Paz*”.

Por este motivo se realizaron varias actividades, entre ellas “*la fruta solidaria*”, cuya recaudación fue destinada al Fondo de Investigación de la Ictiosis.

Los días previos, el director del colegio impartió charlas informativas en las 18 clases del centro, desde el primer curso de Educación Infantil hasta el sexto curso de Educación Primaria. Las charlas, que duraban entre 15 y 20 minutos, se impartían con la presentación del cuento “*Cuando me encuentres*”. Al finalizarlo, se hablaba a los alumnos de Carla y posteriormente los alumnos hacían preguntas sobre la Ictiosis.

Muchas gracias al Colegio Santa Clara por su colaboración y a su director por implicarse de una manera muy especial en este proyecto. ■

➤ Mi experiencia en el cole_

Explicando la Ictiosis

Una aventura en el Colegio de nuestros hijos



Nuestro hijo Alberto, con siete años de edad, tenía que elegir un tema que le gustara, elaborar un trabajo sobre él, plasmarlo en una cartulina grande y exponerlo posteriormente a sus compañeros de clase. Alberto decidió hacerlo sobre la Ictiosis, que es la enfermedad que padece su hermano más pequeño, Manuel, que entonces acababa de cumplir 3 años. Alberto sabía que en el siguiente curso su hermano iría también al colegio y quería que sus compañeros conocieran su enfermedad para que no se sorprendieran y también para que supieran que no era contagiosa.

Hizo el trabajo con cariño, practicó bastante la exposición y tanto él como su maestra estuvieron de acuerdo en que se había explicado muy bien. Los compañeros de clase le prestaron mucha atención y le hicieron numerosas preguntas, a las que Alberto contestó encantado. La maestra le propuso exponer su trabajo en todas las clases de educación primaria. Así, cuando Manuel empezara a ir al colegio, todos entenderían lo que le pasaba. Alberto cumplió su misión y se quedó muy satisfecho. Todos se interesaron mucho. Nuestro segundo hijo, Juan, entonces de 5 años, copió el trabajo de Alberto, aunque en una versión más sencilla, para después explicarlo en las 3 clases de educación infantil. La verdad es que tanto Alberto como Juan trabajaron con ilusión y con un gran sentido de la responsabilidad: lo hacían por su hermano Manuel; querían evitar que ningún niño lo rechazara; no querían que lo pasara mal.

Nosotros, los papás, estábamos muy orgullosos. Propusimos a los niños que expusieran su trabajo en las XII Jornadas de Convivencia de ASIC. Alberto accedió muy contento, a pesar de decirle que tendría que hacer la exposición en castellano, en vez de en valenciano, que es la lengua que él habitualmente habla en familia, en el colegio y con los amigos. Juan no se atrevió debido a este asunto del idioma. Aunque sabe hablar castellano, exponer un tema era demasiado. Y así fue como en las Jornadas, Alberto sacó su trabajo y lo expuso durante una de las veladas de después de cenar. En el trabajo se explica fundamentalmente la Ictiosis Lamelar.

Hola, soy Alberto

El trabajo que he preparado se titula “*Descubrimos la Ictiosis*”. El motivo por el que he elegido este tema es porque mi hermano pequeño, Manuel, tiene una enfermedad que se llama así. El nombre de la enfermedad viene de una palabra de otro idioma: el griego. En griego, “*Ichthys*” quiere decir “pez”. Las personas que tienen Ictiosis tienen la piel llena de escamas que recuerdan a las de un pez, por eso le pusieron ese nombre a esta enfermedad. Es una “*Enfermedad Rara*”. Eso quiere decir que son muy pocas las personas que la tienen.

Las características de la enfermedad

Las características de la enfermedad son: piel muy seca con escamas y también costras grandes y marrones. A veces las costras hacen que el pelo se quede atrapado y aparezca a mechones. Puede haber zonas de la cabeza donde no salga el pelo por culpa de las costras. Como la piel es tan seca, les pica muchas veces. Los que tienen Ictiosis no sudan bien y por eso se ponen muy rojos y les puede subir la fiebre cuando hacen ejercicio o si hace mucho calor. La piel es poco elástica y esto puede hacer que les cueste mover algunas partes del cuerpo como los dedos de las manos y también que no puedan cerrar del todo los ojos al parpadear. Los párpados de debajo de los ojos los tienen hacia fuera de lo que les estira la piel. Y algunos bebés no pueden cerrar bien la boca. Las costras y escamas pueden hacer que se formen tapones en los oídos que no les dejen escuchar y el médico los tiene que sacar. La piel no hace bien la función de barrera y los microbios pueden entrar por ella más fácilmente que en las personas sanas y producir infecciones.

Origen de la enfermedad

Es una enfermedad congénita. Esto quiere decir que cuando nace el bebé, ya la tiene. No se ha formado bien mientras estaba dentro de su madre y cuando nace, la piel parece de plástico o como si estuviera cubierta de celo. No se contagia aunque lo toques o te sientes a su lado o te pongas su ropa, porque la Ictiosis no se debe a ninguna infección.

Tratamiento

Los tratamientos que existen no curan, pero sí mejoran. Necesitan mucha crema hidratante para que la piel no esté tan seca. Hay que ponerles varias veces al día. También hay otra crema que lleva medicamento y se pone para que se le vayan las costras y después se le sigue poniendo todos los días para que no le aparezcan más. Hay que ponerla con unos guantes de vinilo para que no se le pelen las manos a la persona que le pone la crema especial. Además hacen falta tijeras para cortar las escamas o costras que se levantan por un lado para que no se enganchen por ahí. Necesitan lágrimas artificiales para que no se les sequen los ojos, porque no los pueden cerrar bien. Se utilizan unas toallitas para quitar las pieles de las pestañas y las legañas. Algunos toman unas pastillas para que la piel les mejore, pero los niños muy pequeños no pueden tomarlas porque pueden hacer que no crezcan bien.

Todo esto es lo que yo quería contaros sobre la enfermedad que tiene mi hermano pequeño. Espero que os haya parecido interesante. “*Ojalá que algún día Manuel y otros puedan curarse...*” ■

➤ Mi experiencia en el cole_

Con un doble objetivo

Dar a conocer la Ictiosis y recaudar fondos para la investigación

Somos Ania y Piotr, los padres de Cristian, un niño de 7 años que es un "Ictiohéroe". Vivimos en Carbonero el Mayor, un pueblo de Segovia que tiene 2.600 habitantes y donde cada año se celebran unas Jornadas Solidarias. En esta ocasión fue la Ictiosis la elegida y los beneficios obtenidos fueron destinados a colaborar con la ASIC. Con estas Jornadas se pretendía una doble finalidad: por un lado, dar a conocer la enfermedad y la labor de la Asociación Española de Ictiosis y, por otro lado, recaudar fondos para la investigación de Ictiosis. Ambos objetivos se consiguieron.

¿Qué actividades se realizaron?

Rastrillo solidario

En él, colaboraron habitantes del pueblo, hogar de personas mayores y AMPA del Colegio.

Bocatas solidarios

Bocata solidario en el Instituto de Educación Secundaria Vega del Pirón. Durante este día tuve la oportunidad de ofrecer una charla como madre de un niño afectado de Ictiosis a los alumnos de primer curso de la E.S.O. Me sorprendió muchísimo el interés que demostraron hacia la enfermedad. Algunos ya conocían a Cristian y sabían que algo ocurría en su piel, pero ahora han podido aprender mucho más acerca de la enfermedad y los cuidados que implica. Los alumnos



Ania y Piotr Kurek

me hacían preguntas y, lo que en un principio me asustaba, al final se convirtió en una experiencia positiva y gratificante.

Bocata solidario en el colegio de Cristian y de su hermana Natalia donde los niños y profesores prepararon un pequeño festival y cada curso presentó una actuación.

Marcha solidaria

Una animada marcha en la que pudimos contemplar las zonas más bonitas cercanas del pueblo.

Lo más importante de esta experiencia, además del dinero recaudado, es que muchísima gente que no tenía ni idea de que existe una enfermedad llamada Ictiosis ya la conoce y no se extrañan al ver a algún afectado.

Os quiero animar a todos a que no tengáis miedo ni vergüenza para hacer algo por nuestros "Ictiohéroes". No tiene que ser algo grande ni súper importante, porque las cosas pequeñas al final se convierten en cosas grandes.

A nosotros, antes de empezar con las Jornadas Solidarias en nuestro pueblo, nos asustaba hablar a la gente sobre la Ictiosis, pero después de todo esto nos hemos dado cuenta que no es tan difícil hablar de la enfermedad de nuestro hijo y gracias a esta experiencia la gente ya no le ve "raro", ahora Cristian es importante. ■

Ayúdanos a la investigación...



Comprando este cuento

colaboras con el...

Fondo de Investigación de la Ictiosis.

GRACIAS



Breves__

“Las familias de la ASIC de Madrid y de otros puntos de España también participan todos los años en este evento deportivo...”

↘ Breve 6_

La ASIC en la...



La Casa de Campo de Madrid se viste todos los años con los colores de FEDER para recibir a los corredores que van a participar en ya tradicional “Carrera por la Esperanza”.



ASIC

Las familias, amigos y *runners* se reúnen en torno a un mismo lema y la alegría se contagia con la música. El ocio, la solidaridad y la ilusión son elementos imprescindibles en un día cargado de esperanza.

Y es con esa esperanza con la que las familias de la ASIC de Madrid y de otros puntos de España también participan todos los años en este evento deportivo donde la solidaridad, la ilusión y la diversión confluyen en un acontecimiento único capaz de dar luz a los más de tres millones de personas que viven una enfermedad rara.



↘ Breve 7_

La ASIC asiste todos los años a la Escuela de FEDER

Equipo Directivo de la ASIC



La Federación Española de Enfermedades Raras organiza todos los años, junto con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos, dependiente del IMSERSO, su Escuela de Formación.

Este encuentro tiene como objetivo ser un punto de encuentro anual donde entidades de Enfermedades Poco Frecuentes del panorama nacional puedan abordar todos los aspectos de interés para el colectivo.

Así, muchos de los talleres que conforman el programa están dirigidos especialmente a las asociaciones, en relación al empoderamiento, la resolución del conflicto o la elaboración de proyectos enfocados a convocatorias de ayudas y subvenciones

Todo ello desde el enfoque del mundo asociativo, para potenciar al máximo su capacidad de acción y propiciar una convivencia y relación eficaz entre los representantes de las patologías, los ponentes y el equipo de FEDER.

Fuente: www.enfermedades-raras.org

“Todos los grupos políticos sin excepción reiteraron el compromiso de apoyo al colectivo de familias que conviven con una enfermedad minoritaria, de forma que la solidaridad con ellos es evidente...”

↘ Breve 8_

La ASIC en la Asamblea de Madrid

↗ Lola, Carlos y Leo con la Delegada de FEDER en Madrid, María Elena Escalante.



Lola, Carlos y Leo, de la Asociación Española de Ictiosis, estuvieron presentes en la Asamblea de Madrid donde la Delegación Madrileña de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) propuso a los Diputados la adopción de medidas que garanticen el acceso a diagnóstico y tratamiento.

ASIC

Este acto contó con la presencia del Presidente de la Asamblea, el Excmo. Sr. D. José Ignacio Echevarría Echániz, María Elena Escalante, Delegada de FEDER Madrid y el Sr. D. Manuel Molina, el Viceconsejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid. En el encuentro también participaron, en el siguiente orden, D. Enrique Normand, D. Rubén Bejarano, D. José Manuel Freire y D. Eduardo Raboso. Todos ellos portavoces de la Comisión de Sanidad de los Grupos Parlamentarios de UPyD, IU-Los Verdes, PSOE y PP, respectivamente.

Todos los partidos apoyaron la puesta en marcha del Plan Regional de Enfermedades Raras, una iniciativa de la Delegación de FEDER en Madrid y la Administración de esta Comunidad. Además, todos los grupos sin excepción **reiteraron el compromiso de apoyo al colectivo de familias que conviven con una enfermedad minoritaria**, de forma que la solidaridad con ellos es evidente.

El acto buscaba transmitir lo que significa vivir con una enfermedad rara no diagnosticada y trasladar la importancia que supone el acceso a un tratamiento adecuado.

Fuente: www.enfermedades-raras.org

↘ Fue noticia_

Conferencia EUROPLAN II España Grupo 7: Medicamentos huérfanos y productos sanitarios



El 20 y 21 de noviembre se llevó a cabo el EUROPLAN II organizado por EURORDIS y por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en la sede del Ministerio en Madrid. La ASIC ha formado parte del Grupo 7 de trabajo relativo a Medicamentos Huérfanos y Productos Sanitarios. Nuestra participación estuvo principalmente dirigida a que todos los productos farmacéuticos utilizados en las distintas genodermatosis, como es el caso de la Ictiosis, estén contemplados y cubiertos por el Sistema Nacional de Salud.

Equipo Directivo de la ASIC

Nuestra aportación fue valorada y tenida en cuenta en el documento final que se presentó quedando así reflejada:

Del punto 6 del documento: Otras terapias

Realizar estudios de las necesidades de medicamentos y otros productos sanitarios (cosméticos, dermatológicos, dietéticos, material de cura o material ortoprotésico, entre otros) a cargo o no del Sistema Nacional de Salud (SNS) para grupos concretos de pacientes afectados por enfermedades raras que, por las características clínicas de la patología que padecen, se consideran imprescindibles. Además, reconocer el valor terapéutico de estos productos e incluir los mismos dentro de las excepciones contempladas en la cartera suplementaria del SNS (RD 16/2012 de 20 de abril) para colectivos específicos.

Incidimos también, junto con la Asociación de Epidermolisis Bullosa de España (DEBRA), en la creación de nuevos Centros de Referencia en Enfermedades Raras y así quedó también reflejado en el documento presentado:

Del punto 2 del documento: Acceso a tratamientos

Impulsar la creación de Centros de Referencia en Enfermedades Raras que permitan un mejor acceso a las intervenciones terapéuticas (medicamentos y productos sanitarios destinados a enfermedades de baja prevalencia), que generen un mayor conocimiento científico de las terapias y que se reconozca la singularidad de estos centros (rareza, complejidad y apoyo presupuestario adecuado).

Breves_

“La coordinación de los recursos supone un sustancial ahorro de dinero para el Sistema Sanitario...”

↘ Breve 9_

La ASIC en las Cortes de Aragón



La Comisión de Comparecencias y Peticiones Ciudadanas recibió a varios representantes de la Federación Española de Enfermedades Raras, entre ellos la ASIC, que han solicitado al Parlamento que ponga en marcha un comisión permanente e interdisciplinar para abordar esta problemática en la que se dé voz a las asociaciones de pacientes.

ASIC

El coordinador en Aragón de la Federación Española de Enfermedades Raras, Francisco Jesús Gil, en nombre de este colectivo, ha pedido al Ejecutivo autonómico que *“potencie la formación en referencia a enfermedades raras entre los profesionales de la Sanidad y los estudiantes universitarios”,* y que *“se dote de medios al Registro Autonómico de Enfermedades Raras”,* que generaría *“un punto de partida para su conocimiento científico”.* En este sentido, ha propuesto que se pongan en marcha *“cursos de posgrado específicos y la asignatura de genética”.* Además, ha abogado por *“sensibilizar sobre la importancia de la investigación”,* pero también en los ámbitos social, educativo y laboral, para favorecer *“la inclusión efectiva”* de estas personas. Además, ha pedido a los diputados de las Cortes que impulsen la creación de una *“comisión permanente e interdisciplinar para abordar esta problemática, garantizando la participación de las asociaciones”.*

Terminó señalando que *“la coordinación de los recursos supone un sustancial ahorro de dinero para el Sistema Sanitario y que, por otro lado, se debería legislar no sólo para el 90% de la población, sino para todos, incluidas las personas con EE.RR.”*

Fuente: www.cortesaragon.es

↘ Breve 10_

El Ayuntamiento de Pamplona recibe a las Asociaciones de Enfermedades Raras, entre ellas a la ASIC



Joseba Asirón, Alcalde de Pamplona, junto con un grupo de representantes de los seis grupos que forman el consistorio de la ciudad, recibieron a las asociaciones que trabajan con las familias de enfermedades raras en Navarra de la mano de José María Casado, Coordinador de Zona de la Federación Española de Enfermedades Raras en la Comunidad.

ASIC

Las asociaciones presentaron sus principales reivindicaciones encaminadas a *“conseguir una sociedad más justa y equitativa para las personas que conviven con alguna de estas patologías en Navarra.”* Todo ello para garantizar que *“lo poco frecuente no sea invisible y donde las diferencias derivadas de una enfermedad rara no sean motivo de discriminación”.*

Desde FEDER se busca poner el acento en la urgente necesidad de fortalecer la coordinación entre los diferentes especialistas para garantizar un abordaje integral de las EE.RR. Para ello, FEDER hace un llamamiento a sociedades científicas, profesionales, investigadores y especialistas para potenciar la asistencia sanitaria y la investigación, compartiendo el conocimiento por grupos de patologías y favoreciendo que la experiencia traspase las barreras autonómicas que actualmente dificultan el acceso a la información y a los recursos.

La responsabilidad es compartida y las asociaciones también deben ser impulsoras de esta coordinación para hacer que el Trabajo en RED sea realmente efectivo. *“Las asociaciones de enfermedades poco frecuentes debemos posicionarnos como agentes activos en el fomento de la coordinación en EE.RR y ser promotores e impulsores del Trabajo en Red relativo a cada grupo de patologías, compartiendo la información, los recursos y el conocimiento”.*

Fuente: www.enfermedades-raras.org

“Solicitamos que el suministro de los diferentes productos prescritos por el dermatólogo y el resto de especialidades que atienden al paciente con cualquier tipo de Ictiosis sean suministrados desde la propia Farmacia del Hospital...”

➤ Breve 11_

Miembros del Equipo Directivo de la ASIC se reunieron con la Subdirectora de Información y Atención al Paciente de la Comunidad de Madrid

Queremos mostrar desde aquí de nuevo nuestro agradecimiento a Dña. Piedad López Roldán, Subdirectora de Información y Atención al Paciente de la Comunidad Autónoma de Madrid y a su buen equipo, por el tiempo que nos dedicó y el interés que mostró en todo momento por conocer la diversidad clínica de nuestra patología y el día a día de los pacientes y las familias con Ictiosis.

Durante la reunión fueron muchos los temas que se trataron, entre ellos las diversas necesidades que tienen los pacientes de Ictiosis de la Comunidad de Madrid y que son comunes a otras muchas Comunidades Autónomas.

Algunos temas que se trataron son los siguientes:

- La necesidad de un Centro de Referencia para los “Trastornos hereditarios de la queratinización”, en la Comunidad de Madrid.
- Una mejor coordinación entre los especialistas médicos del hospital y los médicos de familia y pediatras de los centros de salud para llevar un mejor seguimiento y tratamiento de la enfermedad.
- Una correcta valoración de la Ictiosis en el reconocimiento del grado de discapacidad en los Centros Base y una equidad entre los Centros de la misma Comunidad y otras Comunidades Autónomas.
- Una correcta valoración de la realidad de lo que significa vivir con Ictiosis cuando se solicita la ley de dependencia.
- Una asignación de plaza directa y rápida en los Centros de Estimulación Temprana.
- Cubrir las atenciones y necesidades sanitarias que requieren los niños con Ictiosis en los centros escolares.
- Ayuda para dar a conocer la Ictiosis y su patología a todos los Centros Hospitalarios de la Comunidad de Madrid y también para darle visibilidad a la sociedad en general.
- La necesidad de obtener nuestros productos terapéuticos y sanitarios gratuitos desde la farmacia del hospital.
- La dispensación del material de cura para la Ictiosis desde los mismos Centros de Salud.

Después de una reunión de más de dos horas y media algunos de los puntos tratados nos fueron contestados y otros, como ya era de suponer, no correspondían a su Área Sanitaria. Sin embargo agradecemos todos los consejos que nos dieron aunque no estuvieran relacionados con Salud.

También nos manifestaron su interés por colaborar con la ASIC y así ver cómo se pueden ir solucionando algunas de las prioridades planteadas en la reunión.

Equipo Directivo de la ASIC



Concretamente nos han empezado a mostrar su apoyo en la siguiente petición:

“Solicitamos que el suministro de los diferentes productos prescritos por el dermatólogo y el resto de especialidades que atienden al paciente con cualquier tipo de Ictiosis, excluida la Vulgar, sean suministrados desde la propia Farmacia del Hospital, sin ningún coste para el paciente e incluidos por lo tanto en la Cartera del SNS, de forma análoga a como se recoge para otras enfermedades.

Los productos prescritos podrán ser cualquier tipo de agentes hidratantes, humectantes, lubricantes, queratolíticos, emolientes, lubricantes oftálmicos, lágrimas artificiales... independientemente de las diferentes formas de presentación o sus diferentes nombres comerciales: cremas, pomadas, lociones, aceites, geles, aceites de baño, sustitutos del jabón...”

Por esta razón, desde el Equipo Directivo de la ASIC hemos preparado un dossier explicativo en el que hemos desarrollado los siguientes puntos:

- ¿Qué es la Ictiosis?
- ¿Cómo tratamos la Ictiosis?
- Otros cuidados importantes de la Ictiosis
- ¿Que productos debemos usar para tratar los efectos de la Ictiosis congénitas?
- Prevalencia de la Ictiosis. Cuántos afectados hay en España y concretamente en la Comunidad de Madrid
- Demandamos y solicitamos nuestros productos terapéuticos gratuitos desde la farmacia del hospital
- Catorce argumentos para un tratamiento gratuito que no necesita más argumentos que la propia piel.
- Quince anexos explicativos que corroboran nuestros catorce argumentos.

Dña. Piedad López nos ha manifestado que van a dar traslado a nuestra petición a la Subdirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, dependiente de la Dirección General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria, que lo harán de inmediato y que nos informarán sobre lo que les respondan.

Continuará...

Proyecto “Encuentro de familias”

Un compromiso de todos para ayudar a los pacientes de la Ictiosis y sus familias...

XIII Jornadas de Convivencia para Familias con Ictiosis en Becerril de la Sierra, Madrid.



Desde el año 2003, las Jornadas de Convivencia para afectados de Ictiosis y sus familias se han constituido como un referente para nuestras familias de afectados y socios de nueva incorporación, que generan entre sí un vínculo profundo. Desde la Asociación Española de Ictiosis, creemos firmemente en este espacio de comunicación recíproca, que nos permite aminorar la situación de Aislamiento Social que nuestros afectados y sus familiares padecen. A estas Jornadas se invita también a participar a todas las familias con afectados de Ictiosis aunque no sean socios de la ASIC.

En dos intensas jornadas se alternan actividades informativas sobre temas de interés para los afectados en formato de ponencias impartidas por médicos especialistas, investigadores y expertos en la materia. Además se realizan talleres participativos y dinámicas de grupo con ayuda de un psicólogo/a, presentaciones de productos farmacéuticos y actividades lúdicas para toda la familia preparadas por los voluntarios de la Asociación.

Desde la ASIC queremos que este tipo de Jornadas de Convivencia contribuyan a animar a los afectados con Ictiosis y a sus familias en su día a día con la enfermedad, a poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos se sufre con esta patología y fomentar actividades de difusión de las características y particularidades de la Ictiosis mediante proyectos familiares para celebrar en sus diferentes entornos.

Piel con piel

Es importante fomentar e incentivar la ayuda mutua, el apoyo familiar y el roce “piel con piel”, con estos encuentros logramos paliar el sentimiento de desamparo social que implica una enfermedad poco frecuente como es la Ictiosis.

La baja prevalencia y la consiguiente dispersión de casos por todo el territorio nacional, genera sensación de aislamiento y soledad. Las familias y también los profesionales que tratan a los afectados, no tienen muchas oportunidades de compartir sus experiencias, dudas y preocupaciones. Por eso, crear marcos de encuentro y de acercamiento se presenta como una gran necesidad para nuestra Asociación para el beneficio de todos.

Aprendemos y compartimos

El acercamiento personal rompe con el aislamiento social entre familias y el intercambio de experiencias y conocimientos entre los afectados, las familias y los profesionales e investigadores que nos animan en el día a día con la enfermedad.

¡Si contamos con tu ayuda, contamos con una caricia!

Porque necesitamos ayudar, necesitamos que tú también nos ayudes. Colabora “piel con piel” en este proyecto de apoyo a las familias con Ictiosis.

Si quieres realizar una aportación a este proyecto puedes hacerlo desde España o desde el extranjero al número de cuenta de CaixaBank de la Asociación Española de Ictiosis, poniendo en el concepto: “Proyecto Encuentro de Familias”.

El número de IBAN para realizar aportaciones es:
ES72 2100 3972 4502 0003 7419

Al cierre de la edición_

➤ Zaragoza 1/4 junio

FORMACIÓN | ENCUENTRO | INNOVACIÓN

AEDV 2016 / 44 CONGRESO NACIONAL DE DERMATOLOGÍA Y VENEREOLOGÍA
ZARAGOZA 1/4 JUNIO

PROGRAMA FINAL
www.congresoedv.net | #AEDV2016

➤ Madrid 17 junio

III Reunión de expertos en ictiosis

Madrid, 17 de junio de 2016
Hospital Infantil del Niño Jesús

Reunión de expertos en ictiosis orientada a tratar aspectos clínicos, histológicos, terapéuticos y sociológicos de importancia en estas enfermedades

Participantes	Programa
Dra. Ángela Hernández Martín Médico Adjunto de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid. Coordinadora de la Reunión. Dr. Antonio Torrela Fernández Jefe de Servicio de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid. Dr. Raúl de Lucas Leguina Jefe de Sección de Dermatología. Hospital La Paz, Madrid. Profesor Rogelio González-Sarmiento Jefe del Departamento de Biomedicina. Departamento de Medicina y IBMC. Universidad de Salamanca and CSIC, Salamanca. Profesora Juliette Mazereeuw-Hautier Departamento de Dermatología. Hopital Toulouse, Francia. Guillermo de Miguel Psicólogo. Hospital de La Moraleja, Madrid. Dr. Mariano Rodríguez Médico Adjunto de ORL. Hospital Son Espases, Palma de Mallorca. Dr. Jesús Tercero Sánchez Médico Adjunto de Dermatología. Hospital Virgen de las Nieves, Granada. Debra Czumme Experta en microscopio electrónico. Departamento de Dermatología. Universidad de California, San Francisco, EEUU.	10:00 a 10:05 Bienvenida (Dra. Ángela Hernández Martín) Sesión 1 10:05 a 10:25 Filagrina e ictiosis (Dr. Antonio Torrela) 10:25 a 10:45 Ictiosis ligada al cromosoma X (Dra. Ángela Hernández) 10:45 a 11:05 Complicaciones audiológicas de las ictiosis (Dr. Mariano Rodríguez) 11:05 a 11:25 Estudio ultraestructural en ictiosis: fundamentos (Debra Czumme, EEUU) 11:25 a 11:45 Estudio ultraestructural en ictiosis: casos clínicos (Debra Czumme, EEUU) 11:45 a 12:15 Coffee break Sesión 2 12:15 a 12:45 Novedades en el diagnóstico genético de las ictiosis (Prof. Rogelio González-Sarmiento) 12:45 a 13:05 Colloidion baby (Prof. Juliette Mazereeuw-Hautier, Francia) 13:05 a 13:25 Tratamiento de las ictiosis más allá de los retinoides (Dr. Jesús Tercero) 13:25 a 13:45 Priorización de incógnitas terapéuticas en ictiosis (Dra. Ángela Hernández) 13:45 a 15:30 Lunch Sesión 3 15:30 a 16:00 Guías terapéuticas de tratamiento de las ictiosis (Prof. Mazereeuw-Hautier) 16:00 a 16:20 Enfermedad crónica de la piel y adolescencia (Psicólogo) (Dr. Raúl de Lucas) 16:20 a 16:40 Las ictiosis desde perspectiva de los pacientes y sus cuidadores (European Network of Ichthyosis (ENI) y ASIC (Asociación Española de ictiosis)) 16:40 a 17:00 Conclusiones finales y despedida 17:00 a 17:30

Inscripción
GRATUITA
Se ruega formalizar inscripción antes del 15/06/2016 enviando un correo a: ahernandez@aedv.es

geda CM
FUNDACIÓN RAMÓN ARECES
FUNDACIÓN RAMÓN ARECES
FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

➤ Torrejón de Ardoz, Madrid 17/19 junio

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS

XIV Jornadas de Convivencia de Afectados de Ictiosis

Ponte en nuestra piel...

“Vamos de la mano con la Ictiosis...”

Hotel Avant
Calle del Término, s/n.º - Polígono Industrial Las Monjas,
28850 TORREJÓN DE ARDOZ, MADRID

17, 18 y 19 de junio de 2016

www.ictiosis.org

➤ Madrid 20/21 octubre

Simposio internacional

Enfermedades raras de la piel: de la clínica al gen y viceversa

International symposium

Rare skin diseases: from clinic to gene and vice versa

20 y 21 de octubre 2016

Fundación Ramón Areces
C/ Vitrubio nº 5
28006 Madrid

Teléfono: 915 15 89 80
www.fundacionareces.es

FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

DEXERYL

NUESTRO COMPROMISO:
TRATAR EFICAZMENTE
TODAS LAS XEROSIS



EFICACIA
PROBADA

3 INGREDIENTES
ESENCIALES

Producto sanitario

20 años de experiencia
en el tratamiento de
la sequedad cutánea

Constante actualización
de su eficacia clínica

Precio asequible
para un uso prolongado



EFICAZ EN ICTIOSIS CON
RESULTADOS RÁPIDOS Y SIGNIFICATIVOS



Metodología

- 231 pacientes menores de 18 años con ictiosis no bullosa
- Estudio controlado vs vehículo
- Estudio doble ciego con extensión en abierto

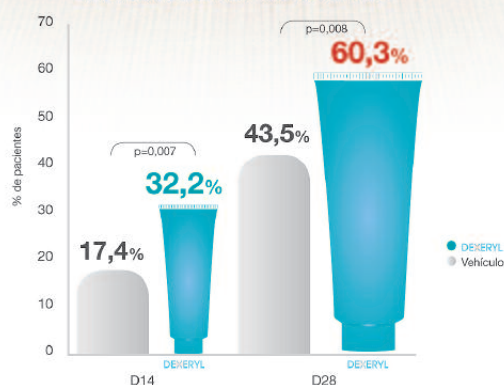
• Reducción, de por lo menos un 50% del **score SRRC*** después de 28 días (vehículo: 43,5%, $p=0,008$)

• Mejora de la **transpiración** (vehículo: 14,9%, $p=0,003$)

60,3%
de pacientes

31,9%
de pacientes

% de pacientes que presentan por lo menos un 50% de reducción del score SRRC*



* SRRC score: Scaling, Redness, Cracks fissures (escamas, rugosidad, eritema, grietas)

(1) Blanchet-Bardon C., Tadini G., Machado Matos M., Delarue A. Association of glycerol and paraffin in the treatment of ichthyosis in children: an international, multicentric, randomized, controlled, double-blind study. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2012; 26(8):1014-9.

Cód. 40832-1 - Reproductor Junio 2018

Pierre Fabre
DERMATOLOGIE

SKIN EXPERTISE
IN OUR DNA

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



Estemos en la red...

www.ictiosis.org

info@ictiosis.org

