Haciendo camino

3ª Época, Número 6

No basta saber, se debe también aplicar. No es suficiente querer, se debe también hacer. Johann Wolfgang Goethe (1749-1832)

RevistaASPWA@gmail.com

X Respiro Familiar de la ASPWA en Aguadulce

Se ha celebrado el X Respiro Familiar de la ASPWA en los días del 13 al 15 de Junio de este año, en la localidad almeriense de Aguadulce, acogiéndonos al Programa de Discapacitados que desarrolla la Junta de Andalucía en sus Residencias de Tiempo Libre y que gestiona, desde esta Asociación, nuestro comisionado en Ocio y tiempo Libre Miguel Caravaca.

Se desarrolló en la línea de los anteriores, unas jornadas de convivencia y descanso para las familias Prader Willi andaluzas a las que se unieron, algunos invitados de otras localidades fuera de nuestra CCAA como, el Presidente de la Asociación Prader- Willi Madrileña con su familia, la Delegada de Prader-Willi en Extremadura y familia, y otros asistentes madrileños, catalanes…..

Los padres más involucrados en la ASPWA pudimos valorar la actividad de la Asociación en estos últimos meses, en Junta Directiva celebrada el día 13, y marcamos nuevos e ilusionantes objetivos para este verano (la ASPWA no coge vacaciones) y para el curso próximo, también pudimos preparar la Asamblea General del día 15 que incluía ese punto siempre espinoso y complejo que es "Elección de nueva Junta Directiva".

La Asamblea General que se desarrolló en esta ocasión con un buen número de asistentes estableció el camino por donde avanzar en estos dos próximos años a la nueva Junta Directiva que repite legislatura, entre la que vuelvo a figurar como Secretario en este nuevo proyecto que va a ser de importantes avances para la ASPWA gracias a la aguerrida presidencia de Petra Rustarazo, a las incorporaciones de Miguel Ángel Jiménez precursor continuo de ideas y aspiraciones y de Elena Rodríguez que tanto aporta y continuará aportando a la Asociación.

Menciono de este Respiro esos largos coloquios entre madres, padres y tutores PW, unas veces en la sobremesa, otras en la arena de la playa de Aguadulce y otras en las veladas nocturnas hasta altas horas de la madrugada, tratando temas tan importantes para nosotros como son: El diagnostico pronto PW. La importancia de la Atención temprana. La Hormona de crecimiento ¿provoca o no escoliosis? (según

(Continúa en pag. 11)

Asociaciación para el Síndrome de Prader Willi en Andalucía (ASPWA)

C/ Socorro, nº 11. 23200 La Carolina, Jaén
Tlf: 953 660 957 y 626 215 815
praderwilliandalucia@hotmail.com

Presidenta: Dña. Petra Rustarazo
praderwilliandalucia@hotmail.com

Vicepresidenta: Dña. Mª Elena Rodríguez
rodiar@gobalum.com

Secretario: D. José Olmo
jose.olmo.moreno@gmail.com

Tesorero: D. Miguel Ángel Jiménez
majimenezp@gmail.com

Otras asociaciones nacionales

AESPW
Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi
C/ Hileras 4, 3º, dpch 14 - 28013 Madrid
Tel. 91 533 68 29 - E-mail: aespw@prader-willi-esp.com

Delegación de Aragón
Camino Miraflores s/n, casa nº 1 -
58007 Zaragoza
Tel. 976 382 442 - E-mail: juliancereza@telefonica.net

Delegación de Asturias
C/ Rafael Fernández, 2 - 6º C -
33008 Oviedo (Asturias)
Tel. 985 218 468 - E-mail: jlcarce@terra.es

Delegación de Castilla y León
C/ Salamanca, 45, 5º, 3ºA
49028 Zamora

Delegación de Cantabria
Barrio El Rivero, 259 E -
39317 Sierrapando - Cantabria
Tel. 942 802 750 - E-mail: jpascual@globalsteelwire.com

Delegación de Extremadura
C/ Miraflores, 50, 1ºB
06400 Don Benito. Badajoz
Mtello93@hotmail.com

Delegación de Galicia
C/ Quintela-Quinterio, 45 -
36817 Redondela (Pontevedra)
Tel. 628 556 607 - E-mail: garciasantos@wanadoo.es

Delegación del País Vasco
C/ Rubén Darío 3, 1º D -
48901 Barakaldo (Vizcaya)
Tel. 944 781 578 - E-mail: ahuerta04@ euskalnet.net

Delegación de la Rioja
C/ Alfonso VI, 1, 4º B
26007 Logroño

Associació Catalana Síndrome de Prader-Willi
Hotel d'Entitats - Pg. Dels Cireres, 56/58 - 08906
(L'Hospitalet de Llobregat) Barcelona
Tel. 93 338 79 15 - E-mail: praderwillicat@xarxabcn.net

Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi
C/ Las Naciones 15, 4º Izq
28006 Madrid
Tel. 91 435 22 50 - E-mail: aespw.madrid@gmail.com

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi
Valle de Laguar, 14 Bajo - 46009 Valencia
Tel. 961 935 417 - E-mail: avspw@avspw.org

Revista ASPWA

Si estás interesado en recibir nuestra revista a través de tu correo electrónico, escríbenos un e-mail notificándolo a:

revistaASPWA@gmail.com

Sumario

Portada		1
Quiénes somos		2
Carta de la Presidenta		3
Entrevista a Giorgio Fornasier		4 y 5
Artículos en revistas especializadas		6 y 7
Testimonio:	Nacho	8
	Irene	9
Noticias		10
Colaboraciones		11
Conoce a nuestros niños		12

Háznos llegar tus artículos y/o colaboraciones a:

revistaASPWA@gmail.com

Direcciones de interés

www.orpha.net
www.eurordis.org
www.enfermedades-raras.org
www.pwseu.eu

Carta de la Presidenta

Petra Rustarazo
Presidenta de la Asociación del Síndrome de Prader Willi en Andalucía (ASPWA)

Queridas familias:
Una vez más voy a colarme en vuestras casas, para robaros unos minutos y deciros como llevamos las cosas por aquí.
Con permiso de los que ya me conocéis quiero dedicarles esta palabras a esas familias que no tienen mucho contacto con nosotros, me imagino que tendrán sus motivos para no poder compartir alguno de nuestros respiros, pero a mí me gustaría conocerlas y que ellas nos conocieran a nosotros, los padres que tienen a sus hijos mayores nos pueden ayudar con sus experiencias y los que están empezando pueden ver que distint@s y maravill@s y hermos@s (algún@s) pueden llegar a ser nuestro niñ@s.
Si es muy difícil poder juntaros con nosotros personalmente, podríais escribirnos a la asociación, con las cosas que más os preocupen, la obsesión por la comida, las rabietas, la hormona, el trato con los hermanos, lo que os preocupe, lo importante es que estemos todos en contacto.
Tenemos varias provincias que no terminan de despegar, Sevilla, Málaga, Cádiz. Y la verdad es que en esas provincias tenemos muchas familias, quizás podríamos comenzar reuniéndonos algún sábado o domingo y conocernos, solo tenéis que llamarme y nos ponemos a organizarlo.
A partir de Septiembre en Granada quieren experimentar la divulgación de nuestro síndrome sacándolo a la calle para que la gente nos conozca y a mí me preocupa que no nos conozcamos nosotros, así que animaros a participar con nosotros.
En Cádiz tenemos una familia que va a intentar que os juntéis: son Jesús y Sonia padres de Josemi.
En Málaga también tenemos una familia nueva, Pedro y Mª Jesús padres de Irene, que sería muy interesante nos contaran como fue su primer contacto con nosotros.
Y a todos os pido que nos mandéis todas las ideas que se os ocurran que pueden ser interesantes, nosotros no tenemos grandes aspiraciones pues sabemos que somos poquitos y que cualquier paso que demos cuesta mucho, pero si creemos que juntos podemos ir un poco más rápido por eso necesitamos estar todos juntos, no pensar nunca que ya no tengo nada que hacer, pues todos podemos enseñar y todos aprender independiente de los años que llevemos en PW.
Bueno no me enrollo más, el mensaje es que aquí estamos para lo que queráis, que nosotros estamos dispuestos a seguir luchando con ellos y con vosotros para conseguir que cada día sean un poco más felices, y todos sabemos que para valorar esos momentos de felicidad hay que tener otros de verdadero dolor, pues sino, no abría diferencia y todo sería monótono y de eso podemos presumir, nuestras vidas no son nada monótonas en cualquier momento, mejor en un segundo podemos pasar de la risa al llanto, pero nosotros podemos con todo eso y más……..

Animo y a por todas.

Petra Rustarazo.

Aproximadamente, una de entre 10 a 15.000 personas está afectada por SPW.
Una gran cantidad de casos está aún sin diagnosticar.

Entrevista a Giorgio Fornasier, Presidente de la IPWSO

Estimado Sr. Fornasier. Muchas gracias por conceder a la Asociación Andaluza de PW la siguiente entrevista.

Entrevistador: ¿Qué es la IPWSO?

Giorgio Fornasier: *La IPWSO (International Prader Willi Syndrome Organisation) es una organización internacional sin ánimo de lucro que engloba a padres con hijos afectados por SPW y profesionales que se interesan por esta enfermedad en todo el mundo.*

E:¿Cuántos países componen la IPWSO? ¿Cuántas personas trabajan en esa organización?

G: *En este momento tenemos 38 paises miembros (17 de habla española). Hay solamente 2 empleados pagados (muy pocos) por la IPWSO: yo que trabajo como Director de la progamación y desarrollo y llevo la contabilidad y la parte financiera y Bob Brown que trabaja en los Estados Unidos como secretario a la Presidencia.*
Tenemos un Directorio de 6 personas, consejeros científicos, revisores y webmaster, todos ellos voluntarios.

E: ¿Cómo funciona la IPWSO?

G: *Tenemos una oficina junto al BIRD (Baschirotto Institute for Rare Diseases) cerca de Vicenza (Italia) donde nos reunimos cuando es necesario y tenemos la disponibilidad de un laboratorio de Genética Molecular para diagnósticos.*

E: ¿Cuáles son las líneas generales de actuación?

G: *Asistir a cualquier familia o profesional o medico que nos contacta con informaciones y material educativo. Este servicio es independiente si pertenecen o no a asociaciones o agrupaciones asociadas. Ayudamos a todos individualmente y donde es posible, en su proprio idioma. Además, ponemos en contacto a médicos y padres dentro de nuestra red internacional de intercambio. Somos la organización de enfermedades raras más organizada en el mundo.*

E: ¿Cuáles son los objetivos prioritarios de la IPWSO para los próximos 2, 3 años?

G: *Divulgación del conocimiento de la enfermedad, sobre de todo entre los neonatólogos, pediatras y endocrinólogos. El mensaje principal que lanzamos a los pediatras es de poner atenciòn cuando se presenta un bebé con grave hipotonía. Aconsejamos que hagan en seguida un test de metilación para comprobar si tiene el sindrome.*
Esto se hace también con la publicación de material informativo, como la "Alerta Médica" y participando en los Congresos Internacionales de Endocrinologia mas importantes en el mundo con nuestro Stand informativo: ESPE (Europa), SLEP (America Latina) y APPES (Asia).

E: ¿Qué logro de la asociación considera el más importante hasta ahora? ¿De cuál está más satisfecho?

G: *Desde el 2003 ofrecemos un servicio de test de metilación gratuito para los paises pobres, donde no hay laboratorios adecuados y donde hay familias que no tienen recursos para pagarlo. Desde el 2003 hicimos 128 diagnósticos para pacientes de 21 países. Un diagnóstico temprano significa ayudar e informar las familias y a veces ¡salvar vidas!*

E: ¿Cómo es la colaboración de su asociación con las diferentes agencias nacionales?

G: *Muy escasa y cada vez peor. A los países ricos que tienen todo, como asistencia, hormona de crecimiento, casa tuteladas, todo pagado por el Estado no les interesa nada de solidaridad internacional y no ayudan financiariamente la IPWSO. Los países pobres siguen pidiendo dinero, material, fármacos y a protestar porqué "los ricos" y nosotros no hacemos suficientes esfuerzos por ellos. Al mismo tiempo, tampoco hacen nada para colaborar y participar. A la última Conferencia Internacional no vino casi nadie de estos países, que en consecuencia no están representados en el Board. Lamento sobre todo la falta de colaboración de los amigos de America Latina, a los que ayudamos mucho en el pasado, organizando varias Conferencias Regionales. Personalmente soy pesimista en el futuro.*

E: ¿Cómo son los cauces de comunicación entre las familias PW de todo el mundo y la IPWSO?

G: *Hay familias de países pobres, casi siempre desesperadas, que envían emails a menudo y hay países ricos europeos, que nunca contestan mis emails o pedidos y no pagan la cuota anual.*

E: ¿Cómo cree que está actualmente el tema de la investigación? ¿Tiene alguna influencia la IPWSO para orientar determinadas líneas de investigación?

G: *La investigación está centrada en este momento en buscar un fármaco para bloquear el hambre, pero no*

es fácil. Parece que no hubo éxito en las investigaciones sobre la Grelina y el PYY 336, que los expertos siguen estudiando. Hay algo de interesante sobre el control del comportamiento que estamos siguiendo. La IPWSO no tiene alguna influencia directa para orientar líneas de investigación, pero lo hace por medio de sus asociados más poderosos como Inglaterra, Alemania y Estados Unidos. La PWSA (USA) financia cada año varios projectos de investigación y nos tiene informados sobre los resultados.

E: ¿Hay algún medicamento en el mercado que elimine eficazmente la ansiedad por la comida?

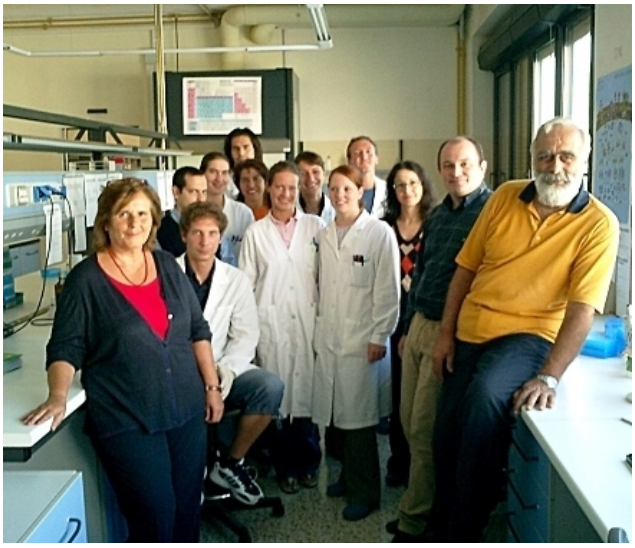
G: *No.*

E: ¿Cuál es su visión actual del síndrome? ¿Cree que las condiciones de vida de los afectados han mejorado en los últimos años?

G: *Mi hijo tiene 32 años y cuando nació no le daban esperanza de vida más que 14 años. No está tratado con Hormona porqué era adulto cuando estuvo disponible. Trabaja y vive una vida serena con nosotros. Pienso que las nuevas generaciones tienen más oportunidades y una esperanza de vida casi normal. En mi larga experiencia por el mundo he encontrado pacientes de 70 años.*

E: ¿Conoce si hay casas tuteladas para Prader Willi?. Si es así, ¿Qué valoración hace de ellas?

G: *11 paises en el mundo tienen casas tuteladas solamente para Prader Willi. Para los países donde se encuentran, con su estilo de vida, cultura y mentalidad doy una valoración, en general, positiva. Tengo dudas que se pueda aplicar en todos los lugares y en todas las culturas. En los países latinos, como Italia, las familias prefieren cuidar sus hijos en casa y ofrecer amor que es el remedio más poderoso que existe y que hace milagros. Pienso que la solución de ofrecer periodos de rehabilitación a los adultos con SPW durante 3 semanas regularmente cada 3 meses es interesante y los resultados que ha obtenido el BIRD en 4 años de experiencia son muy interesantes.*
En países como Italia pienso que unas casas tuteladas solamente sirven aún para los casos mas graves o cuando los padres se ponen viejitos o mueren.



Giogio Fornasier (derecha) junto al personal que trabaja en el BIRD

E: ¿Qué niveles de integración profesional han alcanzado nuestros muchachos y en qué países se han conseguido mayores avances?

G:*Cada caso es distinto, pero tenemos unos casos de varios adultos que trabajan también en oficinas importantes, que terminaron la universidad, que se casaron y que tienen una vida siempre controlada (por la comida), pero bastante independiente. Por el momento los casos muy positivos son pocos, pero pienso que con una información y educación adecuada se pueda obtenir resultados muy interesantes. Esto lo puedo confirmar por mi experiencia personal.*

E:¿En qué medida varía el tratamiento o reconocimiento de los afectados de un país a otro?

G: *El porcentaje es la misma, mas o menos, en todo el mundo. La medida varía segun la ignorancia de los médicos y por eso es fundamental el estímulo y la acción divulgativa que hacen los padres. Siempre digo que los padres ¡mueven montañas!*

E: Desde su experiencia, ¿Qué consejos daría a las asociaciones como la nuestra?

G: PREOCÚPATE y
OCÚPATE

Un abrazo a todos

Giorgio Fornasier
IPWSO Director of Program Development

Dos Años de Terapia con Hormona de Crecimiento en Niños con Síndrome de Prader Willi.

Se trata de un artículo aparecido en 2006 y que quiere analizar los posibles beneficios tanto físicos como neurológicos que han alcanzado una serie de niños tras dos años de tratamiento con Hormona de Crecimiento (En adelante, GH) realizado en EEUU.

Para ello se hizo el seguimiento a 25 niños (peso, altura, grasa corporal, desarrollo motor, lenguaje, etc). Los resultados que se observaron fueron:

1. Desde una perspectiva endocrinológica, se observó un incremento en los valores de IGF 1.
2. La composición corporal medida en masa libre de grasa (magra), aumentó tras dos años de tratamiento. La grasa corporal por su parte, descendió significativamente durante el primer año de tratamiento y aumentó durante el segundo.
3. En cuanto desarrollo motor, se observó una mejora en la estabilidad y movilidad.
4. Lenguaje y desarrollo cognitivo. Los chicos tratados con GH progresaron significativamente más tanto en lenguaje como desarrollo cognitivo durante el primer año.
5. Por último, como efecto adverso, se observó el desarrollo de escoliosis en un niño de tres años.

En la discusión de los resultados anteriores, los autores del estudio realizan las siguientes apreciaciones.

El tratamiento con GH normaliza la altura, incrementa la masa magra y reduce el porcentaje de grasa corporal tras un año de tratamiento. Al cabo de dos años, los datos muestran que la acumulación de grasa fue retrasada y reducida pero no prevenida.

La edad con la comenzaron a andar los niños tratados con GH fue menor que en los chicos sin tratamiento. **A este respecto, los autores apuntan que los primeros, subjetivamente, estaban advertidos por sus familias para estar más atentos y enérgicos.**

El incremento del desarrollo lingüístico y cognitivo en el grupo de GH es evidente. Aunque estos resultados parecen deberse a la mejora del tono muscular, no está claro qué papel puede jugar el incremento en el perímetro craneal observado en ellos.

Los autores también recomiendan que para unos buenos efectos en la composición corporal durante el tiempo, al ser los pacientes muy diferentes, **una buena escalación de la dosis debe de ser aplicada en algunos pacientes.**

El cuidado nutricional es crítico en los pacientes más jóvenes. Como la terapia con GH incrementa el gasto energético en un 25% aproximadamente, los requerimientos calóricos deben de incrementarse proporcionalmente. A veces puede ser necesario recurrir a fórmulas concentradas y suplementos nutricionales en los niños de uno a dos años.

Se han producido en los últimos años varias muertes por cuadros respiratorios en niños en los primeros meses de tratamiento con GH. No está claro el papel que juega la hormona (en particular en la hiperplasia de garganta).

La obesidad mórbida y la apnea obstructiva en el sueño son consideradas como contraindicaciones a la hora de iniciar el tratamiento con GH.

Por último, los autores recomiendan seguir cuidadosamente las recomendaciones del equipo de consejeros médicos de la asociación norteamericana (PWSA- USA) :

1. Realizar un estudio del sueño antes del tratamiento con amigdalectomía para las hiperplasias más graves, y
2. Una cuidadosa vigilancia durante los primeros meses de terapia, con una respuesta rápida a las infecciones respiratorias y ronquidos.

Myers SE, Whitman BY, Carrel AL, Moerchen V, Bekx MT, Allen DB. 2007. Two years of growth hormone therapy in young children with Prader-Willi syndrome: Physical and neurodevelopmental benefits. Am j med Genet Part A 143A:443-448.

Trastornos respiratorios durante el sueño en niños preadolescentes con Síndrome de Prader-Willi y efectos del tratamiento con hormona del crecimiento.

Es un artículo de septiembre de 2006 en el que se tratan de evaluar los efectos de la GH en los parámetros respiratorios.

La disfunción en el hipotálamo característica en los afectados por SPW parece ser la causante de una serie de trastornos respiratorios como son la hipoventilación, obstrucción en la función pulmonar, apneas central y obstructiva, ventilación anormal y respuesta excitada durante la hipercapnia.

Varios estudios han demostrado que el tratamiento con GH produce una notable respuesta en el crecimiento, pero sobre todo, una considerable mejora en la composición corporal con un descenso en la proporción de grasa y aumento en masa magra, fuerza muscular y agilidad.

Algunos autores habían detectado una ligera reducción en la incidencia de la apnea en niños tras seis meses de tratamiento con GH.

Otros autores han encontrado una mejora en la respuesta frente al Co2 en los niños tratados con GH.

Algunos estudios habían alertado recientemente sobre alguna muerte inesperada durante el tratamiento con GH. También se había constatado alguna muerte en niños sin tratamiento.

Pues bien, en este estudio se analizan 53 niños holandeses con SPW de los cuales 35 están con terapia de GH.
Se descartaron todos aquellos niños no cooperativos y también aquellos que estaban recibiendo tratamiento contra la obesidad. **Los pacientes mayores de tres años siguieron un programa de dieta tres meses antes del estudio.** A todos ellos se les realizó una polisomnografía (PSG) antes y después del tratamiento.
Los resultados obtenidos en el estudio son:
Antes del inicio del tratamiento con GH, la mediana de AHI estaba en 5,1. De ellas, 2,8 eran apneas centrales, 0 obstructivas y 0,9 hipoapneas. Todos los niños superaban en AHI el rango considerado normal para la población y que se encuentra de 0 a 1 AHI.
Se observa que no hay una relación directa entre el índice de masa corporal (IMC) y AHI pero si una relación inversa entre índice de masa corporal y apneas centrales.
Tras seis meses de tratamiento se observa un pequeño descenso en AHI provocado principalmente por un descenso en las apneas centrales.
Se observaron también las anomalías respiratorias durante periodos de enfermedad. Cuatro niños fueron apartados del estudio debido a infecciones respiratorias. Uno de ellos murió inesperadamente. Posiblemente el aumento de apneas debido a la infección respiratoria fue el causante del desenlace. Otro de ellos elevó su AHI de 7.9 a 38.6.
Tras esos resultados, los autores emiten las siguientes valoraciones:
No se han encontrado apneas obstructivas en niños con peso proporcionado pero sí en cuatro pacientes con sobrepeso.
La enfermedad o hipertrofia en las amígdalas provoca un aumento considerable de apneas obstructivas.
El estudio muestra que un chico tenga una PSG normal, no lo excluye de que pueda morir durante una leve infección respiratoria.
El SPW origina trastorno respiratorio durante el sueño. Podría deberse a la carencia de la sustancia necdina.
Hay una relación entre el IMC y la edad con respecto al número de apneas centrales. Como en el SPW la edad y el IMC están estrechamente ligados, no es fácil saber cuál es la importancia de cada factor. Parece ser que es la edad el factor determinante. Se observan más apneas en niños menores. El incremento de IMC está asociado a un número mayor de apneas en los niños de más edad.
La hipertrofia en las amígdalas puede tener influencia en las apneas obstructivas ya que los chicos con SPW suelen tener una pequeña nariz, y estrecha faringe que pueden contribuir a la obstrucción. Se ha mejorado el AHI y la saturación de oxígeno en 5 pacientes tras una extirpación de amígdalas.
Tras seis meses de tratamiento con GH, se observa un pequeño descenso en AHI. El estudio deja claro que la GH no tiene efectos adversos en la respiración.
Ya estaba demostrado que los músculos respiratorios mejoraban en niños tras un año de tratamiento con GH y también mostraban una mejora en el tratamiento del Co2.
No ha habido incremento de apneas obstructivas durante el tratamiento.
No se ha encontrado relación entre el tamaño de las amígdalas o el ronquido y el AHI.
También se ha observado que la apnea en el sueño es más frecuente en pacientes con exceso de GH, posiblemente debido al estrechamiento del canal de la faringe.
Para terminar, los autores recomiendan realizar monitorizaciones de los trastornos en el sueño mediante PSG y evaluaciones regulares de la garganta, nariz y oídos, antes y durante el tratamiento con GH. Si hay obstrucción en la garganta, puede ser recomendable una extirpación de amígdalas.
También plantean la monitorización cardio-respiratoria en niños con infecciones respiratorias antes y durante el tratamiento con GH.

Festen DAM, Weed AW, Bossche RAS, Joosten K, Hoeve H y Hokken-Koelega ACS. 2006. Sleep-Related Breathing Disorders in Prepubertal Children with Prader-Willi Syndrome and Effects of Growth Hormone Treatment. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 91(12):4911-4915.

GLOSARIO:

AHI- Índice de apneas e hipoapneas. Es el número de apneas y/o hipoapneas por hora de sueño.
Apnea- Reducción del flujo de aire en más de un 90% durante tres inspiraciones consecutivas o más.
Apnea central- Se trata de una apnea en la que no hay presentes movimientos torácicos.
Apnea obstructiva- Es aquella que se produce sin un descenso en el esfuerzo respiratorio.
Hipercapnia- Aumento de la presión parcial de dióxido de carbono (CO2), medida en sangre arterial, por encima de 46 mmHg.
Hiperplasia- Aumento de tamaño de un órgano o de un tejido, provocado debido a que sus células han aumentado en número.
Hipoapnea- Reducción del flujo de aire en más de un 50% durante tres inspiraciones consecutivas o más.
IGF 1- Factor de crecimiento a modo de insulina. Lo libera el hígado por acción de la GH y estimula el crecimiento de los músculos, huesos, cartílagos, etc, mejorando el rendimiento físico, mental y nervioso entre otros beneficios.

Miguel Ángel Jiménez y Valentín Ruiz (rev.)

"AGUADULCE"

La única referencia que tenía acerca del síndrome es Libertad, mi cuñada, que con el transcurso del tiempo se ha ganado todo mi cariño y me sorprendió que en un entorno amigo se le viese tan cómoda y disfrutase tanto.

Cuando Petra nos brindó, a Isabel y a mí, la oportunidad de ir como monitores, pensé y ¿por qué no? Pero cuanto más se acercaba el momento, mas le daba vueltas si estaría a la altura, después de la confianza que habían depositado en mí.

Una vez allí, mis primeras sensaciones fueron de miedo al no saber como comportarme ante esta situación. Valentín y Petra, como siempre, tenían todo preparado y nos presentó a Antonio con una seguridad que me tranquilizó. Estaban todos en el cine y empezó el trabajo. El primer niño que conocí fue Josemi, que me desplazo a un mundo mágico donde no había maldad y me hizo reír con locura. Después vino Víctor que era puro nervio que me desconcertó, era un terremoto imparable, pura energía. Después Iván que luego nos daría una lección de nado en la playa. David que sin duda le tocó el papel de revolucionario del respiro, al ser el nuevo. Apareció de repente un pequeño ángel rubio, con cara asustada y rostro pálido que quería ir con sus padres, ¿como negarle algo a tal personajillo?, Laura era su nombre. Pedro y Alba siempre juntos, Jonathan siempre detrás de las faldas, intentando ligar con todas las chicas que pasaban, también conocimos a Irene, Cristina, Lidia, Antonia, Pedro "chico" , acompañados de sus hermanos (no se si me dejo a alguien en el tintero).

Después de las presentaciones llego la hora de dormir, ya que la mayoría veníamos de muy lejos.

Llegó la mañana del sábado y el trabajo dejo de ser tal y se transformó en convivencia. Nos hicimos cargo de los pequeños, ya que Antonio había organizado unos juegos en los cuales se podía ver disfrutar, reírse y sobre todo compartir a padres e hijos y como en cualquier casa todos tan distintos y tan iguales.

Tras la comida nos escapamos al viejo oeste y vimos los animales exóticos, especialmente recuerdo las cacatúas que nos hicieron pasar un rato agradable. Después de la cena asistimos a una actuación de payasos, la que preparamos con mucho cariño. Nuevamente me sorprendieron al no poder creer que

los payasos eran las mismas personas que los monitores. Eso les desconcertó y tuvimos que improvisar la mayoría del espectáculo.

Ya solo me queda referirme a los padres, sus miradas, sus palabras y sus gestos me hicieron comprender lo que supone para ellos ir a un RESPIRO. Notar su sincero agradecimiento por un poco de mi tiempo, fue un enorme regalo.

Fue un honor compartir esos momentos con esos seres tan especiales y me encantó verles tan felices juntos, cuando ven que no son los únicos que se sienten diferentes. Creo que hablo por tanto por Isabel, como por Estela, que fue "nuestra primera vez" cuando digo que ha sido una experiencia gratificante y que te hace ver la vida desde otro punto de vista.

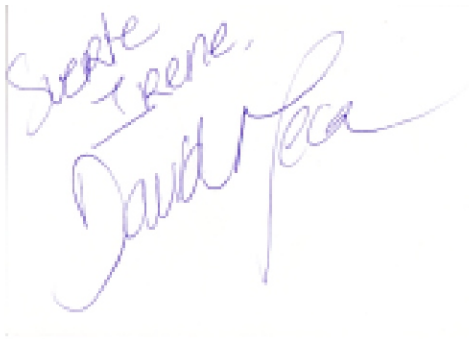
Nacho

La investigación en SPW es una estupenda oportunidad de encontrar la cura para todos los tipos de obesidad.

¡CAMPEONA!

Hola, soy Irene y os puedo contar de mi que:
Vivo en Almería capital.
Tengo un hermano mayor que se llama José Luis y que muchos ya conocéis.
Tengo 17 años.
Estoy estudiando 2º ESO en un Instituto de Monjas.
Tengo muchos, muchos compañeros en clase y aquí si que estoy contenta, no como en el colegio donde estuve antes.
En el mes de Mayo he participado en casi todos los campeonatos de baloncesto y boleybol del instituto.
Mis asignaturas preferidas son: gimnasia, inglés y lengua.
Me gustan mucho los deportes.
En el año 2007 participé en el Campeonato Nacional de Natación como parte de Special Olimpics, desarrollado en Sevilla y gané una medalla de oro y también obtuve dos cuartos puestos.
Me gustaría tener un perro.
De mayor quiero ser profesora de niños pequeños.
Me gustaría vivir en Granada con Cristina.
Tengo muchas ganas de ver a mis amigas Cristina y Libertad.
Me gustan mucho los niños pequeños.
Soy una niña de PW y mi problema es la comida.
Mi madre me ayuda con la comida pero algunas veces cuando voy de camino al instituto me compro, a escondidas, un paquete de galletas de chocolate y chuches. Pero casi siempre mi madre me coge con el paquete en las manos, así que hemos hecho un pacto y cuando tengo ganas de comprar la llamo por teléfono y ella me ayuda.
Quiero mucho a todos mis compañeros de PW y me acuerdo mucho de ellos. Siempre espero con ilusión el momento en el que nos juntamos.
Muchas gracias a todos y un beso de vuestra amiga

Irene



ASPWA Boletín de Suscripción

Apellidos: _____ Nombre: _____

Dirección: _____

Ciudad: _____ C.P.: _____

Teléfonos: _____

Deseo colaborar con _____ Euros ☐ Anuales ☐ Semestrales (Marque lo que proceda)

Banco: _____ Localidad: _____

Nº Cuenta: _____

Fecha: Firma:

Puede hacernos llegar su colaboración rellenando el boletín de suscripción y enviándolo a ASPWA, c/ Socorro, 11, 23200 La Carolina, Jaén.

Difusión

Nuestra Vicepresidenta y desde el último respiro, responsable de la comisión de difusión, Elena Rodríguez, ha conseguido que este mes de julio se hable de nosotros en dos programas distintos de radio. El 15 de julio en Canal Sur Radio de Almería, le hicieron una entrevista, en el programa HORA.
Y el 21 de julio en el programa deCanal Sur Radio EL PUBLICO me entrevistaron a mí (Petra)
Así que un 10 para nuestra vicepresidenta. ENHORABUENA.

Base de datos de artículos sobre PW.

A raíz de los trabajos sobre el protocolo médico desarrollados con la Facultad de Medicina de Granada, hemos desarrollado una base de datos donde figuran los artículos más recientes que han aparecido en las revistas médicas de mayor interés.
Los abstracts de esas revistas se pueden consultar en internet con buscadores médicos como Medline.
También hay una página muy interesante, dedicada en exclusiva a las novedades en investigación sobre Prader Willi. Se trata de

http://prader-willisyndrome.researchtoday.net

Desde la ASPWA ponemos a disposición de todas los interesados (familias afectadas, profesionales de la sanidad, investigadores, etc) dicha base de datos para ayudar a conocer más sobre el síndrome y animar para que se siga investigando.
Se puede solicitar a

Praderwilliandalucia@hotmail.com

También de difusión

Gracias a Brais y sus padres, Lola y Luis, que en las clases de hidroterapia, Televisión Española, les hizo una entrevista sobre el síndrome. A partir de ahí se han interesado en hacer un programa por lo que se han puesto en contacto con nosotros para que le diéramos nombres de profesionales (de Sevilla) que traten a nuestros niños. El programa será emitido a nivel nacional, todavía no saben la fecha de emisión, pero me han dicho que nos avisaran.

Tienda de la ASPWA

En este último respiro de Aguadulce, hemos puesto en venta una serie de artículos para además de obtener unos pequeños fondos adicionales, hacer publicidad de nuestra asociación.
Desde estas páginas os animamos a que contribuyáis con la ASPWA, comprando estos artículos o ayudando a venderlos a otras personas. Os recordamos los artículos y precios:

Camiseta (hombre o mujer) 10 €

Gorros 3 €

Llaveros 3€

Podéis solicitarlos a través del correo de la asociación.

La ASPWA es una asociación sin ánimo de lucro entre cuyos objetivos se encuentran, el de defender la dignidad y los derechos de las personas afectadas por SPW, promover su integración social y en definitiva, mejorar su calidad de vida

La ASPWA no recibe ninguna ayuda gubernamental sino que se financia única y exclusivamente a través de las cuotas de sus socios y de donaciones particulares.

Puede colaborar con el mantenimiento de la asociación y de todas sus actividades, haciéndose socio, o bien, ingresando su donativo en la cuenta de La Caixa:

2100 1629 50 0200119110

Gracias por su colaboración

(Viene de la primera página)

últimos estudios parece ser que nó). Los problemas médicos y escolares de nuestros hijos ó sus rabietas. Y como no íbamos a dialogar de su futuro, de los Centros ocupacionales…….., y bueno, de la ansiedad por la comida, donde se fundían, los sentimientos de impotencia, con el humor de los casos que algunos contaban, yo creo que nunca debemos olvidar el aspecto simpatico que a veces presentan algunas situaciones por causa de la comida.

La excursión de este año al "Pueblo del Oeste Americano" se enfocó de forma diferente a otros respiros pensamos que al ser una visita juvenil podían venir los niños, siempre fue una actividad exclusiva para los mayores, y esta experiencia nos ha enseñado que en próximos respiros los niños se quedan con los monitores realizando juegos y actividades como siempre se ha hecho, ya que, entre el calor por la hora de la excursión, el poco interés que prestaron muchos de ellos a lo que allí había y algún "conflicto de amores" dio lugar a que algunos padres no disfrutaron la excursión lo que hubieran deseado. A pesar de esto la excursión fue una gozada para todos.

Termino nombrando a los protagonistas, a esos clásicos PW andaluces, como son: Iván, Libertad, Lydia, Irene, Nazaret, Pedro, Jonathan ó Cristina, otros más pequeños como José Ramón, Laura, Pedro Luis, Josemi, Irene ó Clara y algunos invitados como Alba, Pol, David ó Víctor que asistieron a este Respiro.

Pepe Olmo

Colaboraciones

PRIMER PLATO
Puerros con vinagreta de mostaza

Calorías por ración: 68
Tiempo de preparación: 20 min

Ingredientes(para cuatro personas):

600 gr de puerros
1 cucharada de mostaza
4 cucharadas de zumo de limón
10 aceitunas verdes sin hueso
La clara de un huevo duro
16 tomates tipo cherry
1 rama de perejil

Preparación:

Cocer los puerros al vapor 10 o 15 minutos hasta que queden tiernos al tacto. Prepara la vinagreta ligando en un mortero (o pasando por la batidora) la mostaza, el zumo de limón, el perejil, las aceitunas y la clara del huevo duro. Corta los tomates en forma de cruz y monta el plato. Baña por último los puerros y los tomates con la vinagreta.

Truco: para que el plato tenga buen aspecto, dora los puerros cocidos en una parrilla.

Consejo: El puerro es rico en fibra, reduce el colesterol y además sirve de gran ayuda en caso de estreñimiento. Un puerro de 75 gr, contiene alrededor de 19 calorías.

SEGUNDO PLATO
Rape encebollado con patatas al pimentón

Calorías por ración:161
Tiempo de preparación: 25 min.

Ingredientes (para cuatro personas):

4 filetes de rape de unos 120 gr. cada uno
1 cebolla pequeña en rodajas
1 diente de ajo
2 patatas
2 cucharadas de aceite de oliva
1 cucharada de pimentón (dulce o picante)

Preparación:

Hervimos las patatas en agua durante 15 min., una vez frías, las cortamos en rodajas. Sazonar los filetes y las patatas.
Monta todos los ingredientes en el plato y espolvorea con el pimentón

Consejo: Si la carne del rape es firme y sus ojos brillan y no están hundidos, puedes estar tranquila; el rape es fresco.

Consejo: El pescado blanco es el más recomendable en las dietas de adelgazamiento porque es el más bajo en grasas. No obstante, las grasas del pescado azul, a diferencia de las de la carne, son muy saludables.

TERCER PLATO
Gratén de fresones

Calorías por ración: 67
Tiempo de preparación: 2 min. + 3 de gratén

Ingredientes (para cuatro personas):

240 gr. de fresones
20 cl. de crema de leche líquida light
20 gr. de almendras troceadas
2 cucharadas de postre de azúcar.

Preparación:

Lava los fresones y retírales el tallo. En cazuelitas individuales, reparte la crema y coloca los fresones verticalmente. Espolvorea un poco de azúcar y unas cuantas almendras troceadas encima de cada cazuelita y gratina en el horno unos 3 min. aún en verano. Este postre se come caliente.

Truco: Las fresas y los fresones se pueden congelar. Para ello, basta con lavarlas, secarlas bien, espolvorearlas con un poco de azúcar y ponerlas en un recipiente plano, sin que se toquen las unas con las otras.

Consejo: Esta fruta depurativa fortalece los huesos, regenera la sangre, mejora el tono de la piel y previene la aparición de canas.

Ana Belén Castillo

Conoce a nuestros niños

En esta ocasión contamos con Pedro Caravaca . Es de Sevilla, tiene 14 años, y estudia 6º curso deprimaria en Guadalquivir:

1.- ¿Tu mejor regalo?... *Una pulsera regalo de Alba*
2.- ¿Que compañía te gusta tener?... *Estar con Alba*
3. ¿En que te gusta gastar el dinero?... *En chicles*
4.- ¿Algo tuyo que no se lo darías a nadie?... *La Nintendo*
5.- ¿Quien prefieres que te dé un consejo?... *Alba. Mis padres no*
6.- ¿ A quien felicitarías?... *A Alba, a Iván y a Cristina*
7.- ¿Te gusta vivir como vives?...*Si, pero que me deje mi madre solo 5 dias*
8.- ¿Cómo te gustaría vivir?...*De luna de miel con Alba*
9.- ¿Sabes bailar?... *Si. Me gusta bailar*
10.- ¿Que es para ti una novia?... *Para besarla y que tenga hijos*
11.- Un personaje histórico... *Don Quijote de la Mancha*
12.- Un compañero/amigo... *Jaime del colegio*
13.- Una película... *El Pasto de los Lobos (de guerra)*
14.- Un libro..... *El León de Piedra (de amor y de niños)*
15.- Un buen plato de... *Espaguetis*
16.- Una bebida... *Pepsi light*
17.- Un viaje a... *EE UU con mi novia*
18.- Un color... *El rojo*
19.- Un recuerdo... *El çultimo respiro en Cádiz*
20.- Una virtud tuya... *Soy trabajador y buen nadador*
21.- y un defecto... *Digo palabrotas*
22.- Un sueño que quizás nunca llegue a ser realidad... *Que Alba me quiera más*
23.- Te gustaría trabajar... *Peluquero de animales, en la caja con el dinero*
24.- Un deporte... *Natación, fútbol, tenis y pádel*
25.- Un ídolo deportivo... *Kanouté, del Sevilla CF*
26.- Un capricho... *Un helado de chocolate y fresa*
27.- Un programa de televisión ó radio... *Arrayán*
28.- Un número...*El 100*
29.- Música favorita... *María Carrasco*
30.- Un vicio confesable... *Jugar a la Play*
31.- Un secreto... *Que tengo una novia guapa*
32.- Lo que más te gusta de tus amigos... *Jugar al fútbol con ellos*
33.- Lo que menos te gusta... *Que me peguen*
34.- Una despedida... *Os mando un besazo grande a todos del titi*

A.P.A.N.N.E.D.I.S.

Asociación de Padres y Amigos de Niños con Necesidades Especiales para su Desarrollo e Integración Social

Unidad de Tratamiento Logopédico y Pedagógico

Unidad de Asesoramiento, Orientación y Apoyo a Padres y Familiares

Estimulación precoz * Hidroterapia Logopedia

Centro Atención Infantil Temprana

y Fax 957 646 563
Móvil 606 883 183
www.telefonica.net/web2/apannedis

Campillo, s.n.
Edificio Usos Múltiples, Plta. baja
14700 PALMA DEL RIO (Córdoba)
apannedis@gmail.com