Haciendo camino

3ª Época, Número 7

El hombre se complace en enumerar sus pesares, pero no enumera sus alegrías.
Fiodor Dostoievski (1821-1881)

RevistaASPWA@gmail.com

Mesa informativa sobre el síndrome en Granada

La ASPWA en colaboración con la empresa Pfizer ha comenzado en Granada el emplazamiento de mesas informativas Prader Willi que irán instalándose en todas las provincias andaluzas .

Los Prader Willi granadinos hemos tenido nuestro día festivo, el pasado domingo 5 de Octubre, desde las 10 h. hasta las 20 horas, con la colocación de una mesa de divulgación del Síndrome Prader Willi en el centro de nuestra capital, gracias a la iniciativa de la Junta directiva de la Asociación Síndrome Prader Willi Andaluza.

Además de la divulgación que se llevó a cabo durante todo el día, esta jornada nos empuja a seguir trabajando por los afectados PW y sus familiares.

La asistencia fue importante, invitadas las familias granadinas por la Delegación Provincial PW estas no fallaron y estuvieron presentes en este acontecimiento divulgativo-festivo que se les presentó. A las familias más habituales se le sumaron otras que frecuentan menos las reuniones, respiros y otros servicios ofertados por la ASPWA y que se marcharon muy agradecidos por la labor que se ha empezado y por el buen día que pasaron, conversando sobre las inquietudes que cada uno tiene respecto a sus hijos con personas que pueden entenderlos con facilidad y hasta aconsejarlos, porque ellos también han pasado ó están pasando por situaciones semejantes, algunos apuntaban ya su asistencia a futuros eventos de la Asociación.

Petra Rustarazo (Presidenta de la ASPWA), Elena Rodríguez (Vicepresidenta de la ASPWA) junto con varias familias y afectados de Jaén y Almería estuvieron en Granada en esta mesa divulgativa del Síndrome Prader Willi que se pondrá en todas las provincias, una tras otra, a lo largo de un periodo de tiempo no excesivamente largo.

Se distribuyeron prospectos informativos y se hizo una buena recaudación con la venta de distintos artículos, con el anagrama PW que se prepararon para dicho acontecimiento, como: sudaderas, llaveros, pins, bolígrafos ….. Y hay que indicar también que el beneficio fue bueno gracias a la beneficiosa gestión en la compra del material de venta por parte de Juan José Mendoza (padre de Jonathan).

Se liquidó bastante lotería de la ASPWA, los Prader-Willi mayores disfrutaron vendiendo junto a la mesa PW., con suma facilidad, toda la lotería que pudieron a los transeúntes, curiosos e interesados que generosamente aportaban sus 5 € para apoyar a nuestra Asociación. Personalmente me ha sorprendido las muestras de solidaridad y apoyo que a lo largo de la jornada hemos recibido por parte de esta ciudad que demuestra que Granada en particular y todo Andalucía en general es una tierra solidaria con las causas que considera justas.

Los medios de comunicación fueron los menos generosos en este día, ya estábamos avisados “los medios de comunicación un domingo no asisten a ningún llamamiento que no sea muy atrayente” y así fue, solo asistió el diario “Granada Hoy” que entrevistó a la Presidenta de la ASPWA y al Delegado PW de Granada publicando un artículo el día siguiente en su periódico, lo que le agradecemos desde aquí.

(Continúa en pag. 5)

Quiénes somos

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
Un modelo de residencia para Prader-Willi	3 y 4
Crónicas del respiro	5
Entrevista a Janalee Heimann	6 y 7
Noticias	8 y 9
Artículos en revistas Especializadas	10
Testimonio	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 la asociación por medio de esta revista va a entrar en vuestros hogares.
Hoy tengo poco que deciros, en primer lugar agradecer a todas las familias que estuvieron con nosotros tanto en el respiro de La Línea como en la mesa informativa que se hizo en Granada, su presencia. Y hacer hincapié en este agradecimiento, pues creo que ha habido algún que otro mal entendido en cuanto al encuentro que hicimos en Granada. Desde estas líneas os digo que para mí es y será una gran satisfacción que ante cualquier evento que la asociación realice, las familias respondan con su asistencia, pues la asociación no es otra cosa que eso, todas las familias Prader-Willi , es decir esta asociación es vuestra, es de todos y nadie puede decir quien está dentro o fuera, solo vosotros. NO LO OLVIDEIS ni dejéis que nadie pueda dudarlo.
Y después de estos solo tengo unas preguntas para vosotros, que cada uno en su casa y con su familia las medite.
¿Si un ludópata no reconoce que está enganchado al Juego?
¿Se le puede ayudar?
¿Si un fumador no reconoce que no puede dejar el tabaco?
¿Se le puede ayudar?
¿Si un enfermo no acude al médico?
¿Se le puede ayudar?
¿Si no dices que tienes una herida?
¿Te la pueden curar?
¿Si no decimos qué les pasa a nuestros hijos por ser Prader- Willi?
¿Nos podrá ayudar alguien?
Responderos cada uno.
Yo desde aquí pienso y creo sinceramente que la información siempre es positiva y querer ocultarla no suele traer buenas consecuencias. Os lo dice alguien que durante 9 años no tuvo información.
Un saludo de corazón.

Petra Rustarazo.

Un modelo de residencia para Prader Willi

La residencia y centro de actividades 'Grankoglen' está situado en la región Midtjylland de Dinamarca y es el único centro de Síndrome de Prader-Willi (SPW) en Dinamarca. La residencia fue construida en 2003 y refleja la experiencia recogida por un equipo que trabaja con adultos con SPW desde 1999. Consta de 8 apartamentos, y está hecho a medida para personas con SPW. Hoy en día viven 11 jóvenes con SPW durante todo el año. La residencia y centro de actividades es parte de un complejo mayor con capacidad para otras 40 personas con discapacidad.
La residencia SPW ha sido especialmente diseñada para atender lasnecesidades específicas y tratar los síntomas de esta compleja alteración genética. Por ejemplo, la calefacción y el agua son servicios centrales para evitar un manejo inadecuado de los residentes. Hay un comedor y un responsable se encarga de preparar y organizar las comidas diariamente.
También hay un gimnasio para que los residentes hagan ejercicio a diario.
Instalaciones de especial importancia para las personas con SPW. "Cuidamos el síndrome y todo el ser humano con sus necesidades" explica Karin Juul Pedersen, directora de la residencia. "Controlamos los alimentos que ingieren, ya que muchos residentes tienen obesidad y muchos desórdenes alimenticios serios, pero también intentamos recordar que son jóvenes que necesitan relacionarse y divertirse como cualquier otra persona joven." Esto es por lo que hay 13 asistentes sociales educacionales que trabajan a tiempo completo en la residencia y centro de actividades, ayudando a los residentes con SPW a relacionarse con otros, supervisando su medicación y ejercicio físico y Ayudándoles con sus finanzas y otras necesidades de la vida diaria. Además, se diseñan directrices individuales en cooperación con un psiquiatra y

(Continúa en pag. 4)

(Viene de la página anterior)

nutricionista de manera que cada asistente social sepa como tratar a cada persona y cada residente sepa "predecir" un día normal. Las directrices también se han discutido con expertos del Centro de EERR del Hospital Universitario de Aarhus. "La enfermedad puede causarles mucha ansiedad y frustración, sobre todo si están confusos o no saben lo que está pasando. Así pues, es importante que los días sean predecibles y establecer una clara rutina que puedan seguir", explica la Sra. Juul-Pedersen. "La instrucciones de las actividades cotidianas como darse un baño o limpiar el apartamento se escriben para que los residentes puedan seguirlas mientras las realizan". Como parte de este esfuerzo en adaptar el programa a las particularidades del síndrome, los trabajadores sociales reciben una formación especial y cumplen los siguientes valores: "ser predecible, ser claro, ser responsable, tratar a todo el mundo con dignidad". El personal acude a reuniones semanales de 3 horas para dar un informe de cada residente y planificar las actividades para la siguiente semana.

La residencia y centro de actividades está financiada con la pensión de discapacidad que cada residente recibe del estado y la oficina municipal paga los salarios del personal y los gastos de funcionamiento. Los residentes tienen derecho a una pensión que les cubre la renta, el transporte, la comida y otras necesidades. Sin embargo, esto no sería posible en la mayoría de los países europeos donde la ayuda por discapacidad es mínima o inexistente. En este sentido, resulta interesante comparar el modelo danés de como tratar con adultos que tienen necesidades especiales, con otras ideas en otras sociedades. Por ejemplo, "en el Reino Unido los valores y la actitudes son diferentes", comenta John Dart cofundador de DEBRA Europa. "La mayor parte de los servicios sociales en el Reino Unido no están a favor de crear comunidades cerradas. Creen que es importante para los discapacitados mantener contactos con el mundo exterior, y prefieren alojamiento en casas normales en calles normales y probablemente dudarían en financiar una residencia como Grankoglen".

Karin Juul-Pedersen, directora de la residencia, lleva en este sector 25 años y cree que el hecho de que personas que padecen la misma enfermedad con-vivan es la mejor forma de romper con el aislamiento y tener a alguien con quien relacionarse. Sin embargo, sabe que esto puede que no sea posible en todos los sitios. También reconoce que no tienen una respuesta al problema de la edad y la discapacidad. De momento todos los residentes son adultos jóvenes de entre 18 y 26 años. El programa está diseñado para personas más jóvenes y no cuenta con planes para residentes de mayor edad. En cualquier caso, está claro que las

enfermedades y síndromes poco frecuentes necesitan cuidados especiales adaptados y que la gestión clínica de los síntomas es de suma importancia, como se refleja en el Estudio Comparativo Intercultural sobre Obesidad y Crecimiento de 150 familias con SPW. El estudio, financiado por Prader-Willi Francia, muestra que, debido a la falta de gestión clínica, los adultos franceses con SPW tienen una tasa algo mayor de obesidad que los adultos con SPW del Reino Unido y Estados Unidos. La gestión clínica puede resultar más fácil en entornos como la residencia Grankoglen, pero es importante recordar que hay otros modelos que merecen también copiarse, que no implican vivir en comunidades cerradas. Tal es el caso del equipo Spielmeyer-Vogt de la enfermedad de Batten en Dinamarca. Este equipo está formado por 7 miembros: un médico, un psicólogo, dos profesores, dos representantes de padres y un trabajador social, que actúa de coordinador, proporciona ayuda personalizada a las 28 familias afectadas de la enfermedad de Batten en Dinamarca. Lo que comparten estos dos enfoques es que los dos están centrados en el paciente y no en la enfermedad. Consideran que para muchas de estas enfermedades no existe cura y por lo tanto la dimensión social de la calidad de vida es tan importante como intentar buscar el tratamiento médico adecuado.

Publicado en el Boletín de la Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader Willi, n. 19, año 5. Septiembre de 2008.

(Viene de la primera página)

La comida que se programó para el acontecimiento fue buena para todos, un bufé libre con abundancia de frutas y vegetales, pensando en los afectados, en teoría la idea era buena, entendíamos, "que comerían un buen plato de verduras y algo más", aunque en la práctica las madres salieron del Restaurante diciendo que los niños habían comido más de la cuenta, era normal, para ellos como para todos los que estuvimos allí fue un día festivo, en el que nos sentimos protagonistas, los padres y los afectados que consideraban que aquello era de ellos y para ellos ¡era su fiesta!, oí a uno explicar a un curioso cómo podía que "el dinero de la venta de la lotería era para la Asociación, de nosotros, de los niños que son como yó". Un gran dia para la ASPWA.

Pepe Olmo

XI Respiro de la ASPWA

Se ha celebrado el XI Respiro de la ASPWA en La Línea de la Concepción (Cádiz) los días 17, 18 y 19 de Octubre de 2008.

La ASPWA sigue subiendo como es el objetivo de su Junta Directiva y se verifica que hubo familias nuevas en este respiro que se sumaron a las más habituales, las que frecuentan año tras año estas reuniones y que son un poco el sostén de la Asociación, además de otras que son más discontinuas pero tan necesarias como las anteriores en este importante avance que está notando la Asociación en esta última etapa, gracias quizá a las nuevas incorporaciones.

Estuvieron presentes 16 afectados PW de edades dispares: 7 de ellos menores y el resto de más de 10 años. De ellos se habló en la reunión de padres celebrada el viernes por la noche, en la que la presidenta de la Asociación junto con las familias expusimos la problemática diaria que tenemos con ellos.

La mañana del sábado se aprovechó con una charla sobre alimentación a cargo de las mamás de Cristina e Irene.

Y por la tarde una excursión voluntaria a ver delfines, cachalotes y otros peces de buen tamaño. Fue en pleno estrecho de Gibraltar, rodeados de petroleros y otros barcos de gran tamaño que pasaban muy cercanos a nosotros y que hizo las delicias de las cámaras digitales. En esta ocasión y por acuerdo tomado en la reunión de la noche anterior los chavales que acudieron a la excursión fueron acompañados de un adulto que los atendía, lo que favoreció que la excursión fuera más tranquila para todos, que en anteriores ocasiones. Vimos peces enormes, el mar estuvo tranquilo sin oleaje, la tarde nublada pero sin lluvia y el paisaje marino de Tarifa incomparable, aunque algunos se marearon pero no demasiado.

En conclusión, una gran tarde y una gran excursión. El baile no estuvo muy animado en esta ocasión. No quiero pensar que algunos nos estemos haciendo mayores, pero se sustituyó con una larga charla nocturna hasta altas horas de la noche.

El domingo tras la Asamblea General de Asociados en que se tomaron algunas decisiones importantes y necesarias, se procedió a finalizar el reparto de Lotería de Navidad para su venta , después, comida, cada uno a su casa y hasta el próximo Respiro: el XII

¿Dónde será?...

Pepe Olmo

Charla sobre alimentación

Durante el último respiro en La Línea, tuvimos una interesantísima charla sobre alimentación a cargo de Paqui y Encarni, madres de Cristina e Irene.

Comenzaron hablando de la importancia que tiene el índice glucémico y de cómo influye a la hora de seguir una dieta apropiada para nuestros niños. Una idea primordial sobre todo: no mezclar carbohidratos con proteínas.

Las ponentes recomendaron en varias ocasiones el libro del médico francés Michael Montignac "La Dieta Montignac: coma por placer y manténgase delgado" . Dicho libro reúne los principios que se trataron en la charla.

Prácticamente sin dar ocasión a que terminaran su exposición, se comenzó con un animado debate entre los padres del que surgieron algunas observaciones interesantes que seguidamente exponemos.

Algún padre apuntó que el pan Wasa y el arroz Basmati eran alimentos muy apropiados para nuestros niños por su cantidad de calorías inferior a la de los productos habituales.

También se recordó la importancia de la presentación de los platos, ya que permitiría creer a nuestros niños que estarían comiendo en abundancia. Así pues se aconsejaba esparcir completamente los alimentos a lo largo del plato o usar verduras muy voluminosas como la lechuga. Otras madres tenían sus trucos con los bocadillos , como extenderlos lo máximo o si era sándwich, presentarlo en dos pedazos.

Algún padre comentó las ventajas de la leche de soja frente a la normal, ya que además de ser muy baja en calorías provocaba menos mocos a nuestros niños, lo que podía ser muy beneficioso.

También algún padre hizo la observación del cuidado que debía haber con los alimentos integrales, no recomendados para niños menores de dos años, que podrían provocar diarreas.

Fue bastante aceptada la idea de que los chicos deberían tener hábitos alimenticios lo más sanos posibles y que no se sintiesen marginados cuando saliesen de excursión o asistiesen a algún cumpleaños, permitiéndoles algún exceso que ya se les recortaría por otro lado.

Miguel Ángel Jiménez

Entrevista a Janalee Heimann

Entrevistador. Estimada Janalee. Muchas gracias por conceder esta entrevista a la ASPWA. Ud. Ha desempeñado cargos importantes en la PWSA USA. Fue Directora Ejecutiva desde diciembre de 1997 a mayo de 2007, y desde mayo de 2007 hasta ahora, es Directora de Investigación y Asuntos Médicos.
¿Cómo y cuándo, fue su primer contacto con PWSA USA?

Janalee Heinemann. Mi primer contacto con PWSA USA fue cuando empecé a salir con mi marido, que tenía la custodia de sus dos hijos, uno de los cuales, Matt, a sus siete años,ya tenía el Síndrome de Prader Willi.

E. Nuestra asociación en Andalucía es relativamente joven y con no demasiada infraestructura. ¿Cómo podría explicarnos cuál es la misión del Director de Investigación y Asuntos Médicos y qué papel juega dentro de PWSA USA?

JH. En mi actual puesto, gestiono todas las llamadas sobre temas médicos (preguntas y crisis) y todos los e-mails sobre temas médicos. También colaboro con nuestros dos equipos médicos, uno es el Equipo de Consejos Científicos y otro el Equipo de Consejos Clínicos. Yo les envío las preguntas según convenga. Algunas individualmente y otras al equipo completo. Yo protejo la privacidad de sus correos electrónicos, por lo que cuando una familia obtiene una respuesta, es a través de mí, y mantengo las direcciones de los médicos a parte. Trato de no sobrecargar a ningún médico. También ayudo con cualquier información médica que distribuimos y los folletos que imprimimos. Comparto con los Equipos de consejos Médicos y Clínicos cualquier información que creo que les interesaría tener. Trabajo con todos los proyectos de investigación, algunos que patrocinamos nosotros y otros que no, pero a los que reclutamos familias para los investigadores. También trabajo en nuestra base de datos médica y nuestro estudio de fallecimientos. Ayudo con los aspectos médicos y de investigación de nuestra conferencia nacional. También respondo preguntas a los periodistas. Co-presido una coalición nacional de apoyo a organizaciones para enfermedades raras.
Ahora oficialmente trabajo ¾ de mi tiempo, aunque realmente es un trabajo a tiempo completo.

Sus hijos, Matt y Sarah de pequeños

E. ¿Cuánta gente son sus más estrechos colaboradores?

JH. Nuestros equipos de consejos médicos y clínicos y un puñado de doctores de todo el mundo junto a nuestro equipo de crisis y nuestro nuevo director ejecutivo. También nuestro comité de investigación y nuestro comité de estudio de fallecimientos.

E. ¿Cómo deciden las líneas de trabajo o actuación?

JH. Si es médica o de investigación, me llega a mí. Si es otro tipo de crisis, le llega al equipo de crisis. Algunos otros asuntos me llegan a mí ya que fui Directora Ejecutiva durante mucho tiempo y es posible que yo sea la única persona que tenga la respuesta.

E. ¿Qué cantidad de dinero de su asociación dedican al trabajo de investigación?

JH. Algunas personas quieren que sus donaciones vayan en concreto a la investigación, por lo que se convierten en fondos dedicados en exclusiva para la investigación. En otro caso, necesitamos el dinero para programas y el mantenimiento de gastos generales. La cantidad dedicada a investigación varía de año en año. Algunas personas crean fundaciones sólo para investigación.

E. ¿Podría decirnos alguna de sus metas ya logradas y algún otro objetivo de carácter urgente que traten de conseguir en su asociación?

JH. Tenemos un programa para ayudar a gente en crisis y un programa para ayudar a los nuevos padres. Damos a los nuevos padres todos los materiales didácticos que necesitan de forma gratuita. Tenemos una enfermera que atiende las llamadas fuera del horario de atención diario del equipo médico. También ofrecemos gran ayuda a los problemas escolares por medio de nuestros equipos de crisis, conducta, peso y problemas legales. Respondemos a cientos de correos al día y nuestra página web tiene miles de visitas al mes. La investigación es importante, pero ayudar a las familias en el día a día es también muy, muy importante. Ponemos stands de concienciación en conferencias médicas de nivel nacional. Yo diría que nuestro objetivo es conseguir suficientes fondos para ser capaces de continuar haciendo lo que estamos haciendo y también de aportar aún más fondos a la investigación.

E. ¿De qué forma colaboran con su trabajo las familias PW de Estados Unidos?

J.H. Las familias llaman en busca de ayuda. Unos colaboran económicamente y otros hacen eventos para recaudar fondos. Algunos son voluntarios. Muchos sólo quieren ayuda sin ofrecer nada a cambio.

E. ¿Cuáles cree que son los desafíos más importantes de la investigación sobre PW en el momento actual?

JH. Hay una gran cantidad de investigación en marcha. El mayor desafío es la comprensión de los complejos mecanismos que crean el apetito y el metabolismo y en que medida le afectan. Otro es comprender qué medicamentos psicotrópicos funcionan mejor y en qué dosis. También en nuestro país, la mayor fundación que trabaja en investigación, la NIH, está recortando fondos porque a su vez, el gobierno se los ha recortado a ellos.

E. ¿Hay buena receptividad sobre los problemas de PW entre la comunidad científica?

JH. Sí, yo creo que hemos creado una buena comunidad de colaboración entre la mayoría de los investigadores sobre PW en USA.

E. ¿Cómo podemos incentivar a la comunidad científica para estudiar sobre SPW y trabajar para mejorar la vida de las personas afectadas?

J.H. Aportando fondos para sus investigaciones y animando a los investigadores más mayores para tutelar a los nuevos investigadores que se unen a la materia. Es un síndrome muy interesante para el estudio por parte de los investigadores, pero ellos hacen su trabajo en áreas donde hay financiación.

E. Los países desarrollados están muy preocupados por la obesidad infantil. ¿Cree que en breve podremos tener un medicamento que supere la ansiedad por la comida?

JH. El siguiente es un estudio que estamos financiando:
El efecto de Rimonabant, una nueva medicación contra la obesidad, sobre el apetito, alimentación, comportamiento, peso y composición corporal de los pacientes con SPW- Motaghedi & Angulo.
Rimonabant (accomplia) trabaja bloqueando los receptores CB-1 que controlan la ingestión de comida. Los receptores están en el cerebro, y también a lo largo del cuerpo, particularmente en las células e grasa. Entre otros aspectos, son los responsables del brusco incremento del apetito experimentado por personas que fuman marihuana. Muchos de nuestros investigadores sobre PW creen que esta droga tiene la mejor posibilidad de afectar al apetito de SPW.
Los doctores afirman que este sistema de receptores está atrofiado por culpa de una sobrealimentación crónica. La droga reestablece el equilibrio en el sistema, reprimiendo el apetito. La única función de Rimonabant de Acomplia es atacar a los receptores en el cerebro que hacen que la gente que fuma marihuana se sienta hambrienta. Esta proteína receptora es conocida como receptor cannaboide y se encuentra en la superficie de las células cerebrales.
Investigadores en Europa han demostrado efectos positivos en pacientes obesos. Esta medicación todavía no ha sido aprobada para su uso en Estados Unidos , sin embargo, está siendo experimentada en la República Federal Alemana. Los investigadores tienen permiso para usarla para su estudio y están examinando el uso de la medicación con individuos con PW para determinar sus efectos en pérdida de peso, y niveles de Grelina y Leptina. El estudio está también examinando los efectos sobre el apetito y los hábitos alimenticios en elementos con Prader Willi.

E. ¿Qué sugerencias podría dar a nuestra asociación acerca de investigación y asuntos médicos?

JH. En primer lugar, ayudar a las familias con sus necesidades del día a día y prestarle atención a la investigación. Con la Hormona del Crecimiento y una intervención temprana podemos hacer maravillas. Enseñamos a nuestros padres y abuelos la necesidad de controlar muy cuidadosamente la ingestión de alimentos desde lo antes posible para que el chico no se vuelva obeso desde el primer momento.
Tenemos ahora una generación de chicos con PW que están creciendo delgados y mucho más sanos. Todavía tenemos algunos casos muy tristes, pero hoy día son la excepción.

E. Si hay algún asunto del que quiera decir algo, por favor hágalo aquí

JH. Si no tienen terapia con Hormona de Crecimiento aprobada para PW, esa debe de ser una de las primeras causas por las que preocuparse

Janalee con Matt en una foto reciente

Protocolo

Desde luego, si por cansina se consiguieran las cosas, yo ya hace tiempo que habría conseguido el protocolo.
Me gustaría contaros de cómo van las cosas, pues desde Mayo que tuvimos la última reunión con el doctor Lobón , creo que no os hemos dicho nada, pero no creáis que no seguimos trabajando. Pero ya sabéis el dicho, las cosas de Palacio van despacio.
En la última reunión decidimos que ya teníamos suficiente información como para acudir a la Junta de Andalucía, a ver cómo nos recibían y por donde iban estas cosas.
En el mes de Agosto nos recibieron en la Consejería de Salud, en un departamento que se llama "Participación Ciudadana". Después de decirnos que por allí se sabía bien poco de nosotros y que ellos del síndrome tampoco tenían en sus estudios mucha información, aparecíamos en los estudios de hipotonía y poco más. Les explicamos en lo que estábamos trabajando, le dimos una copia de lo que habíamos hecho con el doctor Lobón y le hablamos de que él estaba ayudándonos y que no tendría ningún problema en hablar con ellos. Le dijimos lo que esperábamos de la Junta., y ellos nos dijeron todo lo que teníamos que empezar haciendo como suele pasar en estos casos.
1º Darnos de alta en el Registro de Ayuda Mutua y Autoayuda de Salud
2º Se nos solicito, que enviáramos casos concretos de hospitalizaciones de nuestros hijos en las que hubiésemos tenido problemas, esto también se les ha facilitado, desde aquí agradezco a los padres que me dieron información para mandarla, la información se mando sin nombres solo el caso clínico y el hospital, algunos casos nos han dicho que no los van a valorar, porque son patologías normales en otros niños (ejemplo el que no les de fiebre un cuadro infeccioso).
En fin que las cosas esta así, hemos presentado todo y estamos a la espera, pero nos dijeron que conseguir un protocolo a nivel de medicina en toda Andalucía es muy muy complicado. Veremos lo que podemos conseguir. Nosotros no pensamos tirar la toalla, aunque solo tengamos una por ser tan poquitos.
Ese día conseguimos el compromiso de enviar el documento elaborado por nosotros al Departamento de Atención Infantil Temprana y al Servicio Andaluz de Salud, para que valoraran y emitieran su propio informe. Este, nos servirá de base para consensuar el documento definitivo que pretendemos sea distribuido por el Servicio Andaluz de Salud a todos los Hospitales y Centros de Salud de Andalucía, incluyendo Servicios de Urgencia y Anestesia que son los más nos preocupan.
Nosotros lo valoramos como importante, puesto que la información que disponían de nuestro Síndrome en la Consejería de Salud era bastante escasa . Por lo menos a partir de este momento nos empiezan a conocer, nos estudian, nos ayudan y sentamos la base para una colaboración futura.

Ordenador

Para los que no sabéis la historia el encabezamiento os parecerá una tontería, pero resulta que llevamos más de dos años para conseguir esta subvención, y la verdad es que a nosotros (me refiero a Valen y a mi) nos ha hecho mucha ilusión. Os resumiré un poco la historia, deciros que el año pasado nos la aprobaron, pero no había dinero, así que no nos la dieron. Cuando salió este año yo no quería pedirla por el cobreo del año pasado, pero Valen decidió pedirla él y premio, nos la han concedido.
Es una subvención de Gobernación en concreto de la Delegación del Voluntariado de Jaén. Aquí va una foto del día que nos hicieron entrega, porque era requisito

indispensable ir a recogerla en un acto oficial que hicieron en Gobernación de Jaén. Bueno lo importante es que nos han concedido 1.022 €, para un portátil, pero ya vamos a aprovechar y cogeremos un poco de dinero de la Asociación y compraremos también una impresora, un video proyector y otras cuantas cosillas que nos vendrán de maravilla, para las reuniones, los respiros, ponencias, información etc.

Respiro AESPW

La Asociación Española del Síndrome de Prader Willi (AESPW) ha organizado un respiro para la Delegación de Extremadura los días 21, 22, y 23 de Noviembre del 2008 en un alberge del valle del Valle de Jerte (www.alberjerte.com) Plaza Mayor, nº 1 EL TORNO (CÁCERES)
Dada la proximidad de las fechas y la imposibilidad material de organizar algo desde nuestra Asociación todos los que estéis interesados podéis llamar a la persona de contacto en la AESPW: PATRICIA ARIAS. Teléfono: 915.336.829 Fax: 915.547.569 E-mail: aespw@prader-willi-esp.com
Fecha de entrada: 21 de noviembre de 2008
Fecha de salida: 23 de noviembre de 2008
PRECIO: 72 € /por persona (IVA incluido).

Vivir con pirañas en el estómago

Ha tenido enorme repercusión el artículo aparecido en la edición nacional del diario El Mundo del pasado domingo 26 de octubre.
El periodista Pedro Simón realiza una crónica de algunos de las vivencias por las que ha pasado Libertad y su familia derivadas de las particulares características del síndrome.
El texto íntegro del artículo se puede leer en la edición digital del periódico en la siguiente dirección:
Http://www.elmundo.es/elmundo/2008/10/26/espana/1224988763.html

Lotería de la ASPWA

Como viene siendo habitual, la ASPWA pone a la venta décimos y participaciones de lotería del próximo sorteo de Navidad. Con la adquisición de estos boletos, a parte de ayudar económicamente a la asociación, podemos ser agraciados con algún premio importante. Os animamos a ayudarnos con la venta de estos boletos.
Podéis solicitarlos a la asociación. Los décimos se venden a 23 € y las participaciones a 5 €.
El número de este año es el que figura abajo.
¡Ánimo y Buena Suerte!

FADEMIC

La Asociación de Profesionales de Sanidad "FAMEDIC" ha ofertado a través de Isabel Hidalgo (esposa de Manuel Mesa) una póliza colectiva como Asociación y por familia.
Es una especie de compañía sanitaria que ofrece disponer de una segunda cobertura sanitaria con un cuadro de profesionales sanitarios en todo el territorio nacional, es decir, complementar la sanidad pública con el servicio de medicina privada para todos sus integrantes y a toda la unidad familiar sin límite de edad ni patología previa.
Los precios de la oferta como colectivo (es decir, a través de la Asociación) es la siguiente:
- 12 euros por familia y año.
Con esta cuota tendría derecho a un descuento de las tarifas entre un 50% y 70% de todos los profesionales sanitario (22.000 en toda España), incluyendo especialidades que no cubre la Sanidad Pública como Homeopatía, Acupuntura, etc.
Comunican algunos ejemplos de honorarios medios:
Medicina general: 15 Euros
Pediatras: 20 Euros.
Especialistas: 25 euros.
Solo se abonan los servicios que se utilizan y cuando se utilizan
.Como la póliza hay que hacerla desde la Asociación (aunque luego cada familia pague sus 12 Euros de cuota anual) vamos a poner como fecha tope para inscribirse en el teléfono de la asociación el día 25 de Noviembre inclusive, facilitando los siguientes datos:
Nombre Apellidos y DNI de la unidad familiar.
Domicilio de la unidad familiar.
Número de cuenta bancaria donde se haría el cargo la cuota.

V Jornadas sobre Enfermedades Raras

FEDER- Andalucía celebrará en Granada, los días 14 y 15 de Noviembre, sus V Jornadas sobre Enfermedades Raras
El evento se centrará en los avances en la investigación científica, se reunirán expertos del mundo socio sanitario y desde una perspectiva multidisciplinar, que abarca campos que irán desde la genética hasta la psicología, se tratará de crear un foro de debate que sirva para unir a los profesionales, afectados, familias y todos aquellos que quieran acercarse a compartir puntos de vista, sobre todo, en lo que concierne a la actualidad científica en las enfermedades raras.
Para más información puede contactar con FEDER teléfono 954 989 892 en el e-mail :
andalucia@enfermedades-raras.org o en la ASPWA.

Página Web

Después de las vacaciones, empezamos con bastante trabajo pues aparte de tener pendiente todo lo del protocolo, mientras estábamos de excursiones por lo largo y ancho del mundo, el correo electrónica seguía conectado y al llegar vimos que faltaban dos días para que cumpliera el plazo de presentación de una subvención de creación de pagina web, todo rápido muy muy rápido y con bastantes cabreos llegamos a tiempo de presentarla.
La Subvención se presento el 4 de Septiembre y es por un importe de 2.300 € , que se destinaria a la compra de un ordenador, la conexión a internet, la gestión de la pagina Web, el alta del domino y contratación de un servidor de Hosting y correo para web.
Esta subvención se ha solicitado al Titular de la Dirección General de Infraestructuras y servicios tecnológicos de la Consejería de Innovación, ciencia y empresas de la Junta de Andalucía.
Esperemos tener suerte y que nos la concedan.

Terapia con Hormona de Crecimiento y Escoliosis en Pacientes con Prader-Willi

Se trata de un estudio realizado en un conjunto de universidades y diversos organismos japoneses, en el que se trata de ver si existe una relación directa entre el tratamiento con hormona de crecimiento y el desarrollo de escoliosis.

Según los autores, la velocidad de crecimiento estaba considerada hasta ahora como uno de los factores que aumentaban la incidencia de la escoliosis. Se estaba observando también, una mayor frecuencia de desarrollo de escoliosis severas en chicos con algún problema vertebral que en otros chicos que recibían Hormona de Crecimiento (en adelante GH). Esto llevó a recomendar la monitorización de la escoliosis durante la terapia con GH.

El presente estudio se llevó a cabo entre 72 pacientes con SPW, de diferentes edades en la *Outpatient Clinic of Dokkyo University School of Medicine Koshigaya Hospital* Se hizo un seguimiento cada tres meses a los pacientes con escoliosis, y cada año a aquellos que no la tenían y se fue midiendo en todos su *Ángulo de Cobb*(*). Fueron analizados los siguientes parámetros: (1)frecuencia total de escoliosis y su distribución por edades y sexos, (2) frecuencia de escoliosis en pacientes con tratamiento con GH y sin tratamiento y diferencia entre sus grupos de edad, (3) factores que podrían aumentar el grado de escoliosis y (4) pronóstico sobre la evolución de la escoliosis después de la terapia.

Los resultados fueron los siguientes:

Para comenzar, se observó una mayor incidencia de la escoliosis entre las mujeres que entre los hombres (57.7% frente a 39,1%). Si considerábamos la edad del paciente, se observó que la escoliosis iba en aumento conforme la edad aumentaba independientemente de que se tratase o no al individuo con GH (un 21,7% de incidencia antes de los 5 años, un 25% entre los de 6 y 11 años y un 67,6% entre los mayores de 12 años) .

La velocidad de crecimiento durante el primer año de terapia fue mayor en pacientes sin escoliosis que en aquellos con escoliosis. El comienzo del tratamiento con hormona entre los pacientes sin escoliosis era anterior al de los pacientes con escoliosis.

Los autores dejan abierta la posibilidad de que el incremento observado de escoliosis conforme a la edad, pueda estar debido a la hipotonía prolongada de sus músculos paravertebrales, la obesidad o una tendencia a una leve displasia ósea.

Como el crecimiento es rápido en el comienzo del tratamiento con GH, esto podría llevarnos a incrementar el riesgo de desarrollo o aceleración de escoliosis. Sin embargo los datos muestran que no hay diferencias entre la frecuencia de casos de escoliosis entre los pacientes tratados con GH y los no tratados con ésta.

También añaden los autores, que la administración de GH no tiene por qué elevar el riesgo de desarrollar escoliosis en pacientes con SPW, especialmente los preadolescentes. Sin embargo y debido a que el número de pacientes jóvenes es relativamente pequeño, sería necesario un cuidadoso seguimiento durante el tratamiento con la hormona.

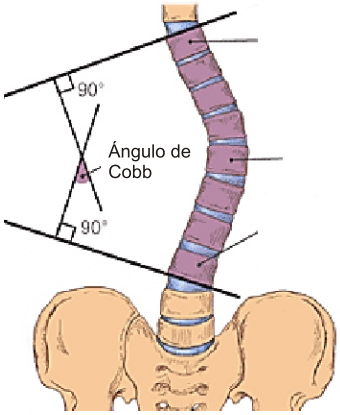
Y dos conclusiones más: por un lado y según sus resultados, los autores establecen que un crecimiento rápido no tiene por qué provocar escoliosis y por otro, sugieren que el comienzo con la terapia de GH a una edad temprana no incrementa el riesgo de desarrollar escoliosis.

Para finalizar, estas son las recomendaciones que dan los autores: (1) es necesario un riguroso control en los pacientes cuya escoliosis ha empeorado, y especialmente con aquellos que tienen alguna malformación durante la terapia; (2) La edad preferible para el comienzo con la administración de la hormona es de 3-4 años; y (3) el tratamiento con GH es permisible incluso para pacientes con una escoliosis media (Ángulo de Cobb < 40 º).

Nagai T (y otros). 2006. Growth hormone Therapy and scoliosis in patients with Prader-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 140A:1623-167.

(*) Ángulo de Cobb

Es el ángulo que se usa para medir la escoliosis. Se entiende por escoliosis, la columna que presenta un Ángulo de Cobb mayor de 10º. Para calcularlo, se trazan sobre una radiografía de la columna dos líneas que prolongan las vértebras superior e inferior con más curvatura. El Ángulo de Cobb se formaría al trazar una línea perpendicular a cada una de las anteriores proyecciones.



Miguel Ángel Jiménez y Valentín Ruiz

Testimonio

Nunca pensé que saldría en la tele, ni siquiera unos cuantos segundos, tampoco me pude imaginar nunca que tendría un niño con Prader-willi, nombre que por cierto jamás en mi vida había escuchado. Pero así ha sucedido, Brais ha hecho que nos entrevisten (cosa nada de mi agrado) y opináramos sobre los beneficios de la hidroterapia en nuestro hijo y sobre el impacto de esta enfermedad en el entorno familia.

En cuanto a lo primero la respuesta es clara y cumplía con las expectativas del periodista; esta terapia es muy adecuada porque el niño trabaja y disfruta a la vez, consigue hacer en el agua lo que no logra hacer fuera y es muy beneficioso para él.

En lo referente al segundo tema, quizás no les ofrecí todo lo que buscaban. La televisión en estos días, incluso en los telediarios, selecciona sólo la cara más amarga, más dolorosa, busca de cualquier tema sacar lágrima fácil y crear ese morbo que tanto gusta últimamente a ese ente abstracto que llaman audiencia. Con esto no quiero decir que no reconozca, todos los padres lo sabemos, el sufrimiento, trabajo y el sacrificio que conlleva esta enfermedad y que muchas veces desesperamos y lloramos, como también debo reconocer y agradecer a este poderoso medio de comunicación su interés, ayudando a que esta rara enfermedad sea un poco más conocida.

Pero en mi caso tengo que poner más énfasis en todo lo que Brais me da y enseña cada día, entre otras cosas a ser paciente, virtud de la que nunca he podido alardear, a disfrutar del aprendizaje sin esperar siempre un objetivo inmediato, a frenarme en esta sociedad llena de prisas y a cuestionarme por qué todo

el mundo tiene que llevar el mismo ritmo. ¿Qué estamos buscando con tanta ansiedad?, la familia perfecta, el trabajo y el coche perfecto, la casa perfecta y por supuesto los hijos también deben ser "perfectos". La frustración aparece cuando uno piensa que no ha conseguido estos modelos que sin darnos cuenta se nos están imponiendo.

Brais me transmite paz, serenidad, equilibrio, amor, creo que él me ayuda más a aprender a mí que yo a él.

Sólo quiero darle las gracias a mi hijo por estar aquí, por todo lo que nos da y por hacerme sentir especial como él y recordarme a cada momento cuál es el verdadero camino para perseguir, no digo ya conseguir, la felicidad.

Lola Berdugo Bernal

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:

Conoce a nuestros niños

Hoy vamos a conocer mejor a Iván, del Parador (Almería). Tiene 17 años y estudia en el Colegio Princesa Sofía de Almería en Programas de Garantía Social, taller de tapicería.

1.- ¿Tu mejor regalo?... *La Pley Station 3*
2.- ¿Que compañía te gusta tener?... *La de Cristina*
3. ¿En que te gusta gastar el dinero?... *En unos patines, en baños termales y en helados.*
4.- ¿Algo tuyo que no se lo darías a nadie?... *Mi perro ¡no se lo doy a nadie!*
5.- ¿Quien prefieres que te dé un consejo?... *Mi padre*
6.- ¿ A quien felicitarías?... *A Cristina*
7.- ¿Te gusta vivir como vives?... *Si.*
8.- ¿Te gustaría vivir *de otra forma*?... *Me gustaría vivir con mi padre y los fines de semana con mi madre.*
9.- ¿Sabes bailar?... *Si. La bomba*
10.- ¿Que es para ti una novia?... *Una persona para amarla y estar con ella, nunca separarnos ni pelearnos.*
11.- Un personaje histórico... *Don Quijote de la Mancha*
12.- Un compañero/amigo... *Daniel, del Parador.*
13.- Una película... *Titanic*
14.- Un libro..... *Harry Potter*
15.- Un buen plato de... *Macarrones con tomate y atún.*
16.- Una bebida... *Casera blanca*
17.- Un viaje a... *Tenerife porque estuvieron mis padres.*
18.- Un color... *El amarillo*
19.- Un recuerdo... *La obra de teatro que hice en Roquetas*
20.- Una virtud tuya... *Comparto con los demás.*
21.- y un defecto... *Soy gruñón y llorica.*
22.- Un sueño que quizás nunca llegue a ser realidad... *Casarme con la novia de mi primo*
23.- Te gustaría trabajar...*De conductor de camiones.*
24.- Un deporte... *Patinaje y Baloncesto.*
25.- Un ídolo deportivo... *Iker Casillas*
26.- Un capricho... *Un viaje*
27.- Un programa de televisión ó radio... *Arrayán*
28.- Un número... *5*
29.- Música favorita... *Andy Lucas. Y una cancion "En tu ventana".*
30.- Un vicio confesable... *Robar en la cocina lo que pillo.*

ASPWA Boletín de Suscripción

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

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