

Asociación Española para el Déficit de Alfa-1-antitripsina

Boletín Julio 2004

Camino El Pato, 1, Batería Colorada, Chiclana, Cádiz 11130

www.alfa1.org correo electrónico: alfa1info@arrakis.es

Telf. 956 537186

Estimados socios y contactos alfas:

De nuevo os mandamos el boletín semestral. Sentimos el retraso al recibirlo, pero este año parece ser que todos los voluntarios en la Asociación han tenido que llevar más de lo habitual entre sus compromisos laborales, familiares, personales, estados de salud y por encima de todo, el trabajo de la Asociación.

Este año no hemos visto tanto interés como el año anterior, vísperas al Congreso Internacional que se celebró en Barcelona. Lastima que sea así y que no pudimos realizar la Caminata de Santiago este año, también por falta de tiempo y voluntarios, entre otros motivos.

Se han puesto en contacto varias personas con nosotros, normalmente a través de Internet, pero sin asociarse. No exigimos una aportación económica a todos vosotros, pero sí, un sentido de solidaridad. **Se aporta lo que se puede, pero más importante es implicarse en la Asociación.**

Desafortunadamente, la cifra de casi 30 socios abonados, no nos hace constar como organismo válido. Lo que cuenta delante de todos son los números en esta sociedad.

El desarrollo del déficit AAT, tiene tal vez esta desventaja. No siempre muestra la cara más oscura. A veces aparenta como fantasma, el individuo afectado, semblante incluso que goza de buena salud. Esta es la perspectiva de las personas que no se implican, sin embargo quienes sienten una mayor responsabilidad social, incluso no a beneficio de ellos, pero para futuras generaciones, lo ven de otra manera. Ven los altos y bajos, discuten y hablan de los problemas que surgen, bien sean psicológicas, de salud diaria, de hábitos de vida, de la atención sanitaria que reciben etc.

Aunque no nos toca en este momento: ¿Que ocurrirá el día de mañana? ¿Lo sabéis?

Estamos aquí para todos, indiscriminadamente, y os necesitamos a todos vosotros. ¿Para qué? Para demostrar que existimos, y para aprender entre nosotros acerca de esta condición genética que ha pasado de generación en generación hasta llegar a la nuestra.

¿Trataremos de mejorar la vida de los alfas de hoy y de mañana, de nuestros hijos y de otros alfas que no tienen las cosas tan fáciles, incluso tienen dificultades serias y son aún muy jóvenes de 39, 40, 50,60 y 70 años? Está en nuestras manos.

Un cordial saludo

Shane Fitch

Atención al alfa

Administración: 956 537186 alfa1info@arrakis.es

Atención personal (afectado de pulmón): Amadeu Ferreira Monteiro:

933574724/ 658859711 amadeujfmonteiro@hotmail.com

Mariano Pastor Sanz: 914466131/ 649376848

marianopastorsanz@yahoo.es

Atención personal (hígado infantil): Natalia Parrondo: 917219885/ 665

874224 nataliavd@hotmail.com

Caminata de Santiago 2005

Esperamos que 2005, sea más favorable para los alfas y que sigan animados junto con sus familias a participar en este acontecimiento. A través de Natalia Epalza, cuyo marido Santos, alfa quien lo realizó hace varios años, nos inspiró a hacer lo mismo, como acto solidario entre los alfas. Hemos intentado este año, picar el interés de otros afectados o bien de enfermedades raras, respiratorias o alfas al nivel internacional. Hasta la fecha nadie ha respondido positivamente, salvo dentro de nuestra asociación. Natalia Epalza, también nos informó de una empresa que se encarga de gestionar los servicios de alojamiento etc., y lo cual nos viene bien a los enfermos, para asegurar plazas para un grupo mayor de peregrinos sin salir del presupuesto, ofreciendo un poco más comodidad en el período de descanso.

Probablemente tendremos que correr con los gastos cada uno o recaudando fondos cada uno al nivel particular. Por mi parte, lo haré con mucho gusto, y procuraré llevar una parte de mi familia. Sin embargo, en el otoño trabajaremos para intentar conseguir fondos para ayudar y realizar una campaña de prensa para acompañarlo. En octubre en Dublín, se mencionará de nuevo este proyecto, dado que hay un canadiense deportista, trasplantado de pulmón, quien participa muy activamente en este tipo de acontecimientos.

Carmen Pérez, siempre dispuesta a echar una mano, también nos ha provisto con material informativo acerca de la ruta. Joan Alonso es nuestro orientador y también por su experiencia en el mundo del ciclismo, esta haciendo algunas gestiones para conseguir recursos necesarios como agua, camisetas etc. Quien quiere ayudar, y lo necesitamos, por favor, pónganse en contacto con Joan Alonso o Shane Fitch.

Mensaje de Joan Alonso:

Saludos a todos los Alfas. Os querría dar unos consejos para los alegres caminantes que estén preparando el camino de Santiago, con ilusión seguro que todo sale bien y nos lo pasamos mejor. Bien para empezar a preparar el cuerpo para hacer el Camino, podéis empezar caminando 2 horas diarias a un ritmo suave e ir subiendo el ritmo con los días, un buen ritmo puede ser de 4 a 5 km/h. A partir de las tres semanas podemos ir subiendo el tiempo de caminata, no debéis de olvidar de hidrataros bien, sobre todo en días de calor o mucho viento, mas o menos 1/2 l por hora, y una vez terminada la caminata es hacer algunos estiramientos. También se puede complementar la preparación con algo de natación a ritmo moderado que de igual manera nos dará una buena consistencia a nuestro cuerpo para poder aguantar correctamente la ruta.

**Bueno espero que todos estos consejos os sirvan para mejorar vuestra condición física tanto para preparar el Camino de Santiago como para la vida cotidiana, recordad que cuanto mejor este nuestra forma física, nuestra calidad de vida mejorará. Saludos desde Mataró.
Joan Alonso Castells: (937992492) alonsocastells@mixmail.com**

NUEVOS ÁNGELES

El año 2003 acabó con un nuevo ángel: el 30 de octubre falleció Flora Alicia De La Peña, amiga de Anharad. Iba a cumplir 46 años y dejó marido y tres hijas. Fue la segunda de 5 hermanos, de los cuales 3 murieron debido a la deficiencia de Alfa1. Luchó contra la enfermedad durante 5 años.

El año 2004 empezó para todos con la triste noticia de la muerte de Francheska el 21 de Enero. Esperaba un transplante de hígado de donante vivo y se estaba intentando traerla desde Venezuela a Madrid, al Hospital Infantil La Paz, pero no hubo tiempo. Con sólo un añito de edad, era nuestra alfa más pequeña y un virus estomacal se la llevó. Su madre, María Gabriela demostró una gran entereza y mucho valor. Ahora está unida de nuevo con el

Papá de Francheska y seguro que la pequeña, sonríe feliz en el cielo al verlos otra vez juntos.

Poco tiempo después, el 27 de Marzo, perdimos a Claudia. Tenía 42 años, era de Argentina y tenía cuatro hijos pequeños. Estaba haciendo las pruebas para un transplante de pulmón, pero tampoco llegó a tiempo. Su hija mayor, Camila, con sólo 14 años nos dio a todos una lección de heroísmo con el mensaje tan hermoso que nos escribió para darnos la triste noticia. Su esposo también demostró mucha entereza al ofrecernos su ayuda en tan duros momentos para la familia. De Claudia siempre recordaré su energía, su optimismo y la vitalidad con la que se enfrentaba a esta enfermedad. Ha sido y será un ejemplo a seguir para mí. **Fuensanta**

Congreso SEPAR junio 2004

Palacio Municipal de Congresos

Introducción

La presentación del Registro Español de Alfás en el Congreso tuvo muchos puntos de interés en el campo de la investigación, el desarrollo del Registro y las perspectivas para el futuro. La reunión con el Laboratorio de Grifols también fue positiva en cuanto a saber la situación actual de informar a los médicos acerca del tratamiento sustitutivo y el plan de acción del Laboratorio durante este año.

El Registro Español, atraviesa momentos difíciles en cuanto al interés de los médicos a actualizar y registrar sus pacientes. Se van a iniciar una campaña en el otoño para atender este problema y mejorar el conocimiento de la condición por las medias de comunicación, incluso, posiblemente al nivel general y no sólo al sector de medicina.

El N° total de registrados es de 389, aunque los datos exportados desde España al Registro internacional de Alfás, AIR, se limita a 190 registros nada más.

Había varias ponencias acerca de la investigación actual en España, dentro de las ponencias como la del Dr. Ignacio Blanco Hospital Valle Nalon, Langreo, Asturias.: Eficacia de la terapia sustitutivo AAT en tratar los síntomas de fibromialgia en dos pacientes Pi ZZ con déficit AAT.

Proyectos Futuros

Estudio Epidemiológico del fenotipo AAT en Pacientes con EPOC

Dr. M Miravittles

Los objetivos de esta campaña, que está previsto que cuente con el patrocinio de SEPAR, adicionalmente a Grifols y Bayer son

- la sensibilización a la existencia del déficit AAT
- la potenciación de las actividades del Registro: el refuerzo en las actividades y una campaña de difusión y de la imagen pública del Registro.

Se dirigirá a los neumólogos y, en fases posteriores, podría extenderse a los médicos de atención primaria.

Tendrá un alcance nacional.

Se espera poder iniciar la campaña en octubre de 2004.

Se analizará 4000 muestras en gota

Otros puntos importantes entre las reuniones y contactos realizados en el Congreso SEPAR 2004

La campaña para la detección precoz, comenzando en el otoño 2004, va a estar reforzada por la presentación personal de los delegados de Grifols **Dichos delegados han hecho este año una labor intensa para hacer llegar información a los neumólogos acerca del tratamiento sustitutivo AAT y el diagnóstico del déficit.**

Este año Grifols, ha estado presente en Congresos de Neumología a nivel nacional y a nivel regional y han visitado todos los hospitales, unidades de neumología en España, entregando una copia de la publicación **ETS/ ARS Standards for The Diagnosis and Management of AAT Deficiency Disease**. No hay nadie que no pueda recibir el tratamiento, salvo por la administración o política de los médicos responsables. Estas barreras siguen existiendo, pero no presentan un obstáculo (viz el caso de Hospital Clínico, Madrid que recientemente está liberalizando los procedimientos para autorizar el suministro a las personas necesitadas)

El esfuerzo conjunto, entre todos los participantes de este entorno, el paciente, la Asociación, los médicos colaboradores de SEPAR y Grifols está produciendo cambios, aunque lentamente. Actualmente en España existe una lista de espera para el tratamiento de 10-15 personas, cosa que no debe de ocurrir, o debe de durar un período absolutamente mínimo

El feedback en el Congreso demostró cuando entrevistamos a los médicos que:

- **no tienen suficiente conocimiento del déficit AAT y su posible existencia de casos entre sus pacientes.**
- **No saben o no se preocupan de realizar una prueba entre sus casos más probablemente afectados. (EPOC por ejemplo)**
- **hay confusión entre si se puede o debe de recetar el tratamiento sustitutivo o no a sus pacientes.**
- **consideran que no hay recursos o tiempo suficiente para colaborar en los proyectos como el proyecto gota seca.**

Congreso SEPAR junio 2004

Tristemente, notaba que en algunos instantes, los médicos indicaban que la política de la autoridad hospitalaria es no realizar el diagnóstico del déficit AAT a las personas mayores y por consecuencia no administrarles el tratamiento sustitutivo, creyéndolo incluso no necesario.

Al consultar con otros médicos acerca de la veracidad de este posible obstáculo administrativo, o político, me indicaban que los médicos tienen derecho a realizar los diagnósticos y prescribir los tratamientos que ven oportunos para sus pacientes, y no es una cuestión administrativa o política ajena suya.

Este motivo puede ser un obstáculo principal para el alfa no diagnosticado:

El error de no diagnosticar correctamente a la persona mayor y no ofrecerle tratamiento es terrible en sí, por excluirle a su derecho a recibir la atención sanitaria adecuada, pero a la vez se pierde la posibilidad, de detectar otros casos de alfas en la, por la herencia genética, que pasan totalmente desapercibidos

El representante de Bayer Pharmaceuticals, Sr. Albert Llopatmonge, demostró su interés en colaborar con la Asociación, en cuanto a suministrar folletos. Me sorprendía aprender que en Alemania hay 1000 personas que reciben tratamiento sustitutivo.

Este dato demuestra lo lejos que estamos de conseguir el diagnóstico precoz en la población en España. En España Bayer suministra a aproximadamente 90 alfas y Grifols 30 aproximadamente.

Parece ser que un obstáculo en recetar el tratamiento sustitutivo a los afectados con fenotipo MZ, es la no inclusión de estos casos por parte del Ministerio de Sanidad en la lista de candidatos. Es voluntad del médico si se receta o no, según el estado de salud del paciente y su opinión profesional. Creo que podremos tratar este tema directamente con el nuevo Ministerio de Sanidad.

Grifols ha preparado un dossier tríptico informativo acerca del Registro Española de Pacientes con Déficit de AAT, donde aparecen nuestros datos, desafortunadamente sin las señas del sitio web de la Fundación Alfa 1 de Puerto Rico. El proyecto de relanzamiento del web del Registro y la campaña de concienciación estarán abiertos a nuestras sugerencias en septiembre 2004 o anteriormente, con lo cual espero que podremos trabajar en un borrador, procurando una mayor colaboración e input de parte de los alfas, en este campo. Es posible que la campaña se abra a todos los públicos y no solamente a las comunidades de médicos.

Hemos solicitado a la secretaria de SEPAR incluir una carta acerca de la Asociación Española a circular a sus miembros para el otoño, Son casi 2.500 neumólogos y cubre casi la totalidad de la comunidad de neumólogos en España.

Visitamos todos los stands de las empresas expositoras, (15) para conseguir los datos de la persona encargada o más probablemente interesada en colaborar con nuestra Asociación económicamente o a través de recursos específicos y esperamos tratar de establecer relaciones con ellos en el otoño, reanudando el contacto y presentando proyectos.

Conclusiones

El trato ha sido muy positivo entre la comunidad de médicos, colaboradores las empresas que suministran tratamientos y productos a los afectados y creo que la Asociación está consolidando una posición de reconocimiento por su contribución a mejorar la situación de los alfas, y trabajar juntos con los organismos más preocupados por el avance en este terreno.

Finalmente quiero agradecer especialmente los esfuerzos de Fuensanta Soria de Quintana, Amadeu Ferreira Monteiro y su esposa Fina y Mariano Pastor Sanz por su dedicación durante este fin de semana, cuando ellos se pusieron en las carpas, en el centro de Madrid: Respira Mejor, que se organizó con la financiación y apoyo de GlaxoSmithKline y los médicos colaboradores de SEPAR.

El trabajo de todos los alfas ha sido vital para poder demostrar a los congresistas, las empresas participantes en Respira Mejor 2004 que la Asociación Española de Alfás saben actuar a pesar de tener tan pocos voluntarios, pocos socios y pocos recursos.

Resumen Alianza Europea de Alfas Abril 2004 y II Congreso Internacional para Alfas, Dublín Oct. 8-10 2004

Este año se impulsó una iniciativa entre los médicos colaboradores europeos y determinados grupos de pacientes para crear una alianza europea.

¿Hasta que punto nos interesa formar tantos grupos de apoyo al nivel internacional? En un principio tenía mis dudas acerca de la necesidad de crear más capas en la infraestructura de asociaciones alfas, porque se puede diluir la efectividad de la Asocn Española al intentar trabajar en cada organismo. Sin embargo, a la vez, reconozco que hay lógica en el desarrollo del movimiento alfa.

Dado que en España hay tan pocas personas diagnosticadas y registradas 400-500 (entre los del Registro Español y los casos Infantiles de La Paz) y desde el punto de vista de la asociación solo tenemos unas 30 personas como socios, estas cifras demuestran que no tenemos ningún impacto a nivel institucional, para cambiar la situación si no formamos parte de un movimiento mayor.

¿Por qué a nivel europeo? El Registro AIR opera en distintos países europeos y unidos, tendremos acceso a subvenciones y apoyo a través de los organismos institucionales europeos. Pieter Dik, Holanda esta realizando contactos al nivel europeo y creo que situarnos en este entorno hoy en día es necesario para ayudar el progreso. La alianza se motivó por la iniciativa de algunos de los médicos más activos en el campo del déficit AAT y relacionado con AIR: un Registro Internacional de Alfas.

¿Por qué a nivel internacional? The Alpha 1 Foundation, tuvo la primera iniciativa a reunir a representantes de distintas asociaciones con la idea de compartir conocimiento y reconocer las dificultades comunes. Efectivamente existe un patrón similar entre los problemas de pacientes y existen buenas prácticas que podremos emplear para mejorar el funcionamiento de cada asociación aprendiendo de lo demás, Moralmente nos fortalece y sabemos que existen recursos de conocimiento común que podremos usar para planificar los siguientes pasos. La Alpha 1 Foundation, generosamente sigue con esta iniciativa, cuyo segundo Congreso se va a celebrar en el otoño, en Irlanda.

El programa tratará la situación actual de la investigación; Talleres para mejorar la respiración; una presentación de cada país y su situación este año; presentaciones de parte de la Cdad. de médicos expertos. A quienes quieren el programa se los mandaré por correo electrónico o por correo normal.

Cada país podría mandar dos delegados. Aunque se ha cerrado la inscripción y como el idioma es inglés, desafortunadamente no se ha presentado otro candidato.

Si algún alfa tiene mayor conocimientos de inglés y le interesa presenciar estas reuniones internacionales, como representante de la Asociación Española, por favor comunicárnoslo. Necesitamos más voluntarios y mayor representación.

Resúmenes de los Congresos

Los resúmenes de los Congresos están disponibles en el sitio web www.alfa1.org y para quienes quieren copias, les pido que llamen al teléfono 956 537186 o a alfa1info@arrakis.es y solicitarlas.

REFLEXIÓN

Estimados alfas; hemos pasado el primer semestre 2004 con tristezas, alegrías y algunos logros para bien de todos los alfas. A los primerizos y más afectados en resfriados, catarros y sobre infecciones, me gustaría decirles que aunque tengan que ser ingresados y usar el oxígeno, que no se depriman y saquen siempre fuerza de voluntad de recuperación. Cuando noten que su disnea está en esfuerzo, que no se muevan, que eviten esfuerzos y acudan a su médico. Yo antes era ingresado cada 3-6 meses por no hacer caso a estos pormenores, y desde que lo hice y la ayuda del oxígeno (Oct.1998) no necesité ser ingresado hasta hoy. Recuerden que la vida es el mayor bien de todos los bienes y si con el oxígeno ustedes van a tener mejor calidad de vida, no eviten usarlo donde sea. También es importante no dejar de practicar ejercicio, al nivel que se pueda, sin llegar a la fatiga, aunque sea sólo caminar, pero continuo pues cuanto menos se hace, más cuesta después, y menos se oxigena todo el organismo.

También vamos creciendo poco a poco como Asociación y se nos van uniendo más alfas. Podemos citar a Martha, a Marcia, al pequeño Ison, a su madre Karina y su abuela Rosana, a Azucena... Con el esfuerzo de todos, nuestra enfermedad se va conociendo más cada día. **Amadeu Monteiro** 658 859711 amadeujfmonteiro@hotmail.com

Noticias de Galicia

Nuestro agradecimiento a Carmen Pérez Vázquez por su exposición en IX Jornada Internacionales de Enfermería, Escuela de Enfermería, Lugo Mayo 6-8, 2004, donde Carmen superó su timidez al hablar en público y expuso la ponencia "Dificultad para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras: Déficit de Alfa-1-antitripsina", acompañado por un póster y una mesa, delante de unos 300 enfermeros de España y Portugal.

Según Carmen Pérez, los objetivos para conseguir fueron los siguientes:

1. Dar a conocer el Déficit de AAT
2. Conseguir la colaboración del equipo de salud para que se hagan pruebas diagnósticas a toda la población de riesgo, y por lo tanto detectar y dar información al usuario acerca de a donde dirigirse y como ponerse en contacto con las distintas asociaciones y profesionales especializados en esta deficiencia.
3. Dar a conocer lo que implica el diagnóstico y destacar que existen muchos alfas que disfrutan de una vida plena pero a la vez en muchos otros casos, se produce enfermedad
4. Conseguir que deje de ser considerada una enfermedad rara
5. Tener acceso, siempre que se necesite, al tratamiento de sustitución con *Prolastina®* o *Trypsone®*
6. Conocer el manejo del tratamiento sintomático y hacer hincapié en la prevención y en como mejorar la calidad de vida del deficitario con alimentación, reducir el estrés, ejercicio físico y evitar exposición a humo y contaminantes, siendo ésta la finalidad del póster
7. Papel de la enfermería. He expuesto un caso clínico corto que según las impresiones de los participantes ha sido interesante

Entre los asistentes a la Jornada han participado ponentes como D. Antonio Ramalho de Almeida. D. Jose Manuel Borro Mate, Jefe del servicio de Cirugía Torácica del hospital Juan Canalejo de A Coruña. D. Francisco Javier Carballada, médico de la Unidad de Alergias del Hospital Xeral de Lugo. D. Antonio Penas Trugue de UTB del Hospital Xeral de Lugo.

Hemos presentado y participado algunos de los deficitarios de esta comunidad y hemos aprovechado para cambiar impresiones y conocernos durante un almuerzo. Estuvo Juan Bautista Villamarín, Pepe Sánchez Leal, Camilo López Díaz, entre el grupo de alfas reunidos.

Creo que nuestro papel como participantes de estas jornadas fue importante e intentamos que tenga continuidad.

Lo inmediato que pretendo es que se publique con la revista de enfermería de Lugo y si es posible en el resto de los Colegios de España el contenido de esta ponencia, que son 52 colegios.

Es para destacar el paso que Carmen ha tomado, informando al sector de enfermería y espero que encontremos a otras enfermeras o personas capacitadas, dentro de la Asociación que podrían repetir esta experiencia. El trabajo de Carmen está disponible en presentación de Powerpoint. Tenemos los recursos, lo que nos hace falta es que los utilizamos para mejorar el conocimiento del déficit AAT entre esta comunidad.

Gracias por vuestra ayuda y colaboración.

Mª Carmen Pérez Vázquez.

Carmen también nos ayudó asistiendo a una mesa redonda acerca de las enfermedades raras, en el Real Colegio Oficial de Médicos, A Coruña,.

Actualmente Carmen está pasando un mal momento con su padre, que está muy enfermo, y espero que podremos ofrecerle el mismo apoyo que ella extiende a nuestra comunidad. Un abrazo Carmen y enhorabuena. CPérez: shipa@mixmail.com, JBVillamarín: 649 940483 jbvillamarin@caixagalicia.es

Nuestro agradecimiento a Grifols por su apoyo económico continuo en 2004 y la contribución de los socios.



Resumen II Congreso Internacional de medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras Sevilla Febrero 2004

Sólo he podido asistir a dos días del Congreso en Febrero, pero puedo decir que la FEDER ha conseguido mucho en tan pocos años con las instituciones y el Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, quien organizaba y moderaba durante los 4 días este Congreso.

El Congreso cubrió una amplia perspectiva de temas que interesan a los afectados por una enfermedad rara tales como:

- Programas de formación al médico en ER: D Angel Nogales Espert, Decano de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense
Tratando la necesidad de mejorar la formación del médico para mejorar su conocimiento y atención al afectado de una ER
- La Bioética y enfermedades raras una tarde completa cubriendo los tópicos de seguridad en los Registro de Pacientes, el Biobanking y como funciona en Europa, y el consentimiento del paciente a participar en los proyectos de investigación.
- Las redes españolas de investigación en Enfermedades Raras: Red Inergen por D Guillermo Antaño Gil, Director de la Ud. Clínica de Genética y Reproducción, Hospitales Virgen de Rocío, Sevilla
- Se atendía a las actuaciones al nivel europeo de EURORDIS, Organización Europea para los afectados de ER y la situación del desarrollo de medicamentos huérfanos para este sector
- Se trataban las perspectivas y las necesidades desde el punto de vista del afectado y las asociaciones que ellos representan

Ha sido notable que la industria farmacéutica se implicara tanto en el contenido del Congreso y apoyo a ello y creemos que el trabajo de Moisés Abascal, Presidente de FEDER, Rosa Sánchez de Vega, Vicepresidente, entre otros miembros del comité de FEDER han conseguido tanto: Una unidad de Investigación en ER en el Instituto Carlos III y el año que viene un Centro para las ER en Burgos.

Está claro que la Asociación Española de Alfás, podría jugar un papel más importante en FEDER, por ejemplo contribuyendo a la creación de una Fundación para las ER, para recoger fondos y así tener un perfil más importante cara a las empresas a donde destinar sus aportaciones de recursos o ayuda económica. Moisés Abascal tiene la intención, posiblemente en España, de realizar una tele-maratón, igual como se hace en Francia, por ejemplo para conseguir esta financiación tan importante para la investigación y el desarrollo de medicamentos.

Nosotros hemos indicado que el sitio web de FEDER podría ser mucho más desarrollado para mejorar la calidad de servicio al afectado y formar una puente entre las comunidades científicas, industriales y el afectado, mejorando los recursos y la comunicación y conocimiento de estas condiciones. Es un paso que queremos dar en la Asociación Española, pero necesitamos más voluntarios con conocimientos informáticos y mejores medios económicos para lograrlo.

A quienes les pueda interesar trabajar más con el desarrollo de las iniciativas de FEDER, que afecta a nuestro progreso directamente, que se pongan en contacto con la Asociación y trataremos de coordinar una línea de actuación concreta.

Para más información acerca del Congreso FEDER y el contenido del Congreso dirigirse a:

<http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>

CARPAS SEPAR junio 2004
Campaña Respira Mejor

El Congreso SEPAR de Madrid, se celebró del 5 al 7 de Junio. El día 5 se montaron 3 carpas en diferentes puntos de la ciudad, con médicos voluntarios y representantes de diferentes asociaciones de enfermedades respiratorias. GlaxoSmithkline, financió la iniciativa. El público podía acceder libremente, hacerse una espirometría de manera totalmente gratuita, recoger una camiseta de regalo y recibir la información que necesitara de las asociaciones allí presentes.

Nuestra Asociación tuvo una mesa en cada una de las carpas y los resultados fueron diferentes según la zona de la ciudad.

Mariano Pastor estuvo en la carpa de Chamberí, Amadeu y su esposa Fina en la que había delante del Museo Reina Sofía y yo en la que estaba delante del Templo de BO. La que tuvo más visitantes y periodistas de prensa y de televisión fue la de Mariano. En la de Amadeu y Fina había mucho público y alguna radio y en la mía poca gente y sólo una radio.

Repartimos los folletos y dimos información a los que se acercaban a nuestras mesas. Amadeu asesoró a una médico de una paciente alfa (Azucena) que ya ha contactado con la Asociación y con Mariano. Unos periodistas de la revista RESPIRA de SEPAR me hicieron unas preguntas y se llevaron material, prometiendo un artículo sobre el tema en el próximo número.

Mi valoración sobre la participación en las carpas es MUY POSITIVA a pesar del tremendo calor que pasamos durante todo el día: Dimos a conocer más nuestra Asociación y nuestra enfermedad, hicimos contactos con otras asociaciones y con algún médico, parece que publicarán un artículo sobre el Alfa1 y, sobre todo, tuvimos la oportunidad de conocernos mejor entre nosotros y de trabajar en equipo muy bien coordinados por Shane. Tengo que agradecer a Fina la colaboración y el apoyo que nos ha dado y la alegría y la simpatía que ha demostrado en todo momento.

Fuensanta Soria de Quintana: 93 3404224
fuensantatoria@telefonica.net

ACTUALIDAD ALFA-1

En esta sección de actualidad, destacaré a Natalia Parrondo, madre de Daniel, niño alfa afectado de hígado. Además de sus quehaceres y responsabilidades de madre, (solo transcurrió una semana entre la biopsia de Daniel en La Paz Infantil, Madrid y el Congreso) se dispuso a colaborar juntamente con su hijo Daniel y Mariano Pastor en el Congreso de Pediatría celebrado en Madrid desde el 17 al 19 de Junio de 2004. Allí hicieron nuevos contactos con muchos Pediatras que pueden ser muy útiles en el futuro.

Conocimos a Carlos Rodríguez Blanco, alfa de Madrid, que lleva tiempo luchando contra la indiferencia de algunos médicos. Finalmente él consiguió el tratamiento sustitutivo. Ahora se encuentra estable y bien, trabajando como autónomo, realizando deporte y cuidándose.

De gran interés, es la aprobación del tratamiento de reemplazo en el Hospital Clínico de San Carlos en Madrid; debido a que nuestro alfa Mariano Pastor Sanz (afectado de pulmón) informó a nuestra presidenta Shane Fitch, de que su neumólogo decía que no le podía poner en lista de tratamiento de reemplazo por no haber disponibilidad de tratamiento. A través de nuestra delegación de Barcelona, hemos hecho las gestiones oportunas (poniéndonos en contacto con el Dr. Marc Miravittles y su equipo) para que en Septiembre, el referido Hospital disponga de la unidad de tratamiento de reemplazo para los alfas ahí residentes. Esta ha sido una de las mejores noticias para todos los alfas: hemos conseguido que se cree una nueva unidad de tratamiento en una gran ciudad como Madrid.

También me gustaría resaltar la constante colaboración de Fuensanta y Mariano, en los congresos, Sonia y Anharad juntamente con Fuensanta en las traducciones, prontas para ayudar a los que las necesitan y gran animadoras de los que se encuentran en momentos de baja moral. Amadeu Monteiro

ALFAS DE BRASIL

Neste espaço dedicado a vocês, gostaria de fazer-lhes saber que tem sido para mim poder colaborar nas traduções e poder ajudar-lhes em tudo aquilo que está ao meu alcance e da Associação. Não esqueçam que estamos sempre na disposição de poder ajudar-lhes.

Oxalá Karen, que depressa tenha a notícia da disponibilidade do tratamento de Trypsone. Não se desespere e seja constante em mover os trâmites necessários.

Para Karina e Rosana; mãe e avó de Ilson Matheus de 3 anos de idade, acho que acertaram no pediatra porque ultimamente estão mais tranquilas com a saúde dessa criança. Lembrem-se de que nunca devem de baixar a guarda e tenham muito cuidado com o menino. Também agradeço muito a colaboração e as boas palavras de ânimo que me dirige Rosana.

Só me resta desejar a Marcia que toda essa preocupação não seja mais que um susto. Siga os conselhos de Elaine Alfonso.

Esperamos que todos sigam colaborando para a melhora da nossa doença e de vida.

Um abraço: Amadeu Monteiro

Congreso de Pediatría junio 2004 Madrid AEPED.

En el Congreso de SEPAR nos enteramos de que los días 17, 18 y 19 de Junio se celebraría en El Palacio Municipal de Congresos de Madrid, El Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Nos pusimos en contacto con la Asociación para solicitar poder estar en la mesa de las asociaciones de pacientes y nos dijeron que en ese congreso no había mesa para las asociaciones. Sin embargo, a la Directora del congreso, Dña. Anabel Garcia, le pareció muy interesante nuestra iniciativa y prometió intentar buscar alguna solución. Al día siguiente nos llamó y nos dijo que había conseguido un espacio en la zona comercial del congreso y nos asignó un Stand de un laboratorio que al final había decidido no acudir al Congreso.

El día 17 a las nueve de la mañana Mariano Pastor instaló la Mesa ayudado por los organizadores del congreso y a las 3 de la Tarde al congreso se abrió al público. Estuvieron en la mesa Natalia Parrondo Y Mariano Pastor algunos de nuestros alfas de Madrid. Por las tardes también estaba Daniel al que presentamos a los pediatras como nuestro Alfa más pequeñito y los pediatras decían que como un niño tan guapo y con aspecto de sano podría estar tan enfermito. Se consiguió informar a todos los pediatras que se acercaban a la mesa y a los que no se acercaban los llamamos y les damos información, folletos y les pedíamos los datos para hacerles llegar más información. En general los Pediatras mostraron mucho interés, nos agradecían la información y prometían tener en la mente nuestra enfermedad a la hora de hacer diagnósticos.

El sábado 19 a las tres de la tarde se cerró el congreso al público, recogimos la mesa y nos fuimos a casa con la sensación de haber conseguido algo importante y con la intención de acudir a cuantos congresos Médicos o Benéficos nos inviten.

Saludos, **Mariano Pastor: 91 4466131/649376848 marianopastorsanz@hotmail.com**

**Entrevista con la Dra. Jara Vega,
Jefa de la Ud. Hepatología Infantil, La Paz,
Madrid Junio 2004**

¿Cuántos pacientes alfas hay actualmente en el Hospital La Paz Infantil, Madrid, a cargo de la unidad de Hepatología?

Aproximadamente 90 casos.

¿Van saliendo cada vez más casos en España?

Sí, aunque no son todos de la Comunidad de Madrid, como esta Unidad es una unidad de referencia en los casos infantiles, vienen niños de todo el país.

¿Cuántos niños terminan en trasplante?

De los que tienen la enfermedad aproximadamente un 30% lo necesitan antes de los 15 años.

En su opinión ¿Ha mejorado el diagnóstico infantil en España los últimos años?

Mucho.

¿Qué opina usted acerca del Registro Español de Alfas?

Me parece bien.

¿Ve usted importante registrar estos casos?

Sí.

¿Habrán cosas por cambiar? ¿Se debería colaborar con los neumólogos en su diseño para el uso común de las distintas áreas de la medicina?

Sí, el Registro tiene que ser cómodo para usar, tiene que ser sencillo, los médicos carecen de tiempo y debe estar vinculado a la página web de acceso principal, a los sitios web frecuentados por los gastroenterólogos o hepatólogos para que ellos puedan acceder fácilmente.

¿Ha leído usted el estudio epidemiológico del Dr. I Blanco, actualmente en el Hospital Valle de Nalon? No.

¿Le interesa recibir una copia?.

Sí. Por supuesto.

¿Qué importancia da usted a seguir trabajando en la epidemiología de la condición alfa 1?

Es importante.

Cuándo surjan casos frente a la Asociación de padres que quieren trasladar sus hijos a La Paz, como unidad de referencia, ¿Es posible aceptar a todos? ¿Qué capacidad tiene La Paz para llevar estos nuevos casos?

Todos los casos de alfas, serán bienvenidos, no importa si vienen con su historial clínico, lo importante es que vengan y empecemos a tratarlos.

Cuando los niños llegan a la edad de adolescente, ¿quien tendrá seguimiento en estos casos, el mismo Hospital?

Sí, los niños siguen aquí en la Unidad infantil hasta los 18 años y posteriormente pasan al Hospital General, donde los gastroenterólogos llevan los controles. Cualquier dificultad que pueda surgir, siempre estamos aquí en la Unidad Infantil, para colaborar con ellos en los cuidados del afectado.

¿Conoce usted alguna otra unidad en España especializada en los casos adultos? No.

¿Cómo ve usted el seguimiento de los casos infantiles por la unidad de Nutrición?. ¿Es importante?

No demasiado, depende del caso. Siguiendo una buena nutrición como un niño sano, es suficiente.

¿Hay novedades en el tratamiento? No.

¿Los médicos o especialistas que no sigan los métodos de La Paz, están faltando en algún modo en la prevención del deterioro hepático, en su opinión?

La Paz es el Hospital que mayor experiencia tiene en esta condición en los casos infantiles.

¿Cómo se especializa la investigación en La Paz? ¿Hay alguna diferencia entre sus líneas y otros centros de referencia en el mundo?

No, su investigación consiste en la investigación clínica y de trasplante. También hay una investigación del cholestasis al nivel molecular, en el Hospital.

En su opinión, ¿Dónde residen las soluciones al tratamiento o cura de los alfas, en el futuro?

Sin duda la terapia génica lidera, pero habrá que esperar más de 10 años. La visión de los políticos difiere de la de los médicos, la ética es fundamental, y son asuntos delicados, pero con el tiempo va en este sentido, con la gente cada vez más sensibilizada.

¿Está usted a favor del cribado neonatal, para detectar el déficit AAT?.

Sí, pero es una cuestión económica, del Ministerio de Sanidad.

¿Se necesita más interés de parte de los Laboratorios para desarrollar nuevos medicamentos huérfanos para los afectados?

No conozco ningún producto o investigación en ello. No todos los alfas desarrollan la enfermedad, para quienes la desarrollan, el trasplante es un buen tratamiento. Si se conciencian los padres acerca del seguimiento del niño, los controles, la dieta etc., la solución del trasplante es buena.

La Dra. Jara trabaja frecuentemente en Latinoamérica y organiza que jóvenes médicos vengan al Hospital La Paz para ampliar su conocimiento de condiciones como el déficit AAT y posteriormente vuelvan con más conocimiento y más posibilidades a diagnosticar y tratar mejor esta condición, en sus poblaciones.

Nos facilitó los datos del Presidente de la Sociedad Española de Gastroenterólogos, Dr. Federico Argüelles, Hospital de la Macarena, Sevilla, para solicitar mandar una carta a los doctores asociados, informándoles acerca de la Asociación.

Ley de Privacidad de Datos: para cumplir con la legislación vigente en protección de datos necesitamos pedir su consentimiento para mantener sus datos en nuestros ficheros. [La Asociación Española para el Déficit de Alfa-1-antitripsina](#), con N° Registro Nacional: 0164920 se compromete al cumplimiento de su obligación de secreto de los datos de carácter personal y de su deber de tratarlos con confidencialidad, y asume, a estos efectos, las medidas de índole técnica, organizativa y de seguridad necesarias para evitar su alteración, pérdida, tratamiento o acceso no autorizado, de acuerdo con lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, y demás legislación aplicable.

Los datos personales de los contactos alfas no serán cedidos a terceros bajo ningún concepto, salvo para el uso estadístico y anónimo, para la correcta identificación de los usuarios, (a través de acceso por web en un futuro), para la realización de estudios estadísticos de los usuarios registrados en [La Asociación Española para el Déficit AAT](#), que permitan diseñar mejoras en los servicios prestados a los integrantes de la base de datos, para la gestión de tareas básicas de administración, así como para mantenerle informado, bien por correo electrónico bien por cualquier otro medio, de novedades, y servicios relacionados con [La Asociación Española para el Déficit AAT](#).

El contacto alfa responderá, en cualquier caso, de la veracidad de los datos facilitados, reservándose el derecho a excluir de los servicios registrados a todo usuario que haya facilitado datos falsos, sin perjuicio de las demás acciones que procedan en Derecho.

Cualquier contacto registrado puede ejercer el derecho a acceder, rectificar y en su caso cancelar sus datos de carácter personal suministrados mediante petición escrita dirigida a [Asociación Española para el Déficit de AAT, Camino del Pato, 1, Batería Colorada, Chiclana, Cádiz 11130](#)

Entendemos por consentimiento: el no cancelar sus datos que han facilitado a la [Asociación Española para el Déficit AAT](#), anteriormente a esta fecha. En caso contrario por favor comuníquenoslo.

HACERSE SOCIO

Os animo de nuevo quienes no son socios en este momento a unirse a nosotros. Necesitamos todos formar una alianza para mejorar el conocimiento de esta enfermedad y el apoyo mutuo entre los alfas.

A través de las nuevas tecnologías aprovechamos las facilidades en la comunicación para mejorar la situación de los alfas en España.

Adjunto un formulario para que lo firmen, para quienes quieran estar más comprometidos a nuestras esfuerzos. Sin fondos no podremos seguir con esta labor. Quienes no se han apuntado por favor, manden completado el formulario a la dirección arriba y aporten lo que usted vea oportuno.

Nuestra cuenta bancaria está con La Caixa : N° 2100 1789 25 0200127441

Quiero Mandar al mes/trimestral/anual la cantidad de Euros (indique la periodicidad)

NOMBRE:

APELLIDOS

FECHA DE NACIMIENTO:

LUGAR DE NACIMIENTO:

SI ERES ALFA:

¿QUÉ FENOTIPO TIENES?: MM . MZ o ZM . ZZ . SZ o ZS . OTRO

DIRECCIÓN:

CIUDAD:

CP

PROVINCIA

DATOS DE CONTACTO: Telf./Correo electrónico

Datos de Contacto de sus médicos : (Especialidad/ Hospital/ Nombre/ Telf./ Dirección y correo electrónico

AUTORIZACIÓN BANCARIA:

Don/Doña.....Autoriza a La Asociación Española para el Déficit de Alfa 1-Antitripsina a cobrar las cuotas de socio numerario a la cuenta bancaria con los siguientes datos:

Entidad

Oficina

Control

Número de cuenta

A partir de Julio del año 2.004

Firma del interesado