

per  
a

núm. 71 Setembre 2015

# vèncer



revista de l'associació catalana de fibrosi quística

Carta del President al col·lectiu de FQ

## El Kalydeco a l'abast de qui el necessiti

Pàg. 14

### La batalla mèdico-científica



**Dr. Josep Torrent**  
"Les accions sobre les malalties minoritàries pretenen fer visible allò que ha estat invisible"

Pàgs. 12 i 13



**Dr. Josep M. Aran**  
"La Conferencia de ciencia básica europea de FQ divulga nuevas líneas de investigación"

Pàgs. 10 i 11

### Experiencias familiares

**Prestación por tener cuidado de los menores con una enfermedad grave**

Pàgs. 7 a 9

### La nostra gent



**José Manuel Malón**

"La nova web de l'Associació ha de ser un centre de coneixement i divulgació de la FQ"

pàg. 15



**Se extiende la solidaridad con nuevas iniciativas**

Pàgs. 16 a 19

## ¿Qué es la FQ?

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética-hereditaria que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo. En los pulmones, en los que los efectos de la enfermedad son más devastadores, la FQ causa graves problemas respiratorios. En el tracto digestivo, las consecuencias de la FQ dificultan la absorción de los nutrientes durante la digestión. El defecto genético de la FQ se traduce en una alteración en el intercambio hidroelectrolítico de las glándulas de secreción exocrina.

Este hecho da lugar a la aparición de secreciones anormalmente viscosas con estancamiento y obstrucción de los ductos (canales glandulares) del pulmón, del páncreas, de los hepato-biliares, de las glándulas sudoríparas y del aparato reproductor en el varón. Un diagnóstico precoz puede mejorar la calidad de vida y prolongar la esperanza de los pacientes.

**DEDIQUEM AQUESTA PUBLICACIÓ A TOTS ELS NENS, JOVES I ADULTS QUE LLUITEN CONTRA LA MALALTIA I A TOTS ELS QUE VAN LLUITAR CONTRA ELLA, I JA HEM PERDUT. UNS I ALTRES HAN ESTAT, I CONTINUARAN SENT, EL MOTIU DE LA NOSTRA LLUITA**

Volem donar les gràcies, des d'aquestes pàgines, al suport que rebem d'Institucions del país per lluitar contra la Fibrosi Quística i per fer sentir la nostra veu a través de les pàgines de la revista que teniu a les mans.



Ajuntament de Barcelona



Ajuntament de L'Hospitalet



Ajuntament de Gavà



Generalitat de Catalunya

**El tabac és perjudicial per a la salut. Fumar és contrari a una vida sana i saludable, tant pel fumador, com per a les persones del seu entorn. La cigarreta electrònica, perjudica igualment i ja s'ha prohibit el seu ús als hospitals i ambulatoris.**

**Trenca amb el tabac!**

## LOTERIA DE NADAL

Ja disposem a la seu social de l'Associació, dels talonaris de loteria per aquest Nadal. Enguany els números són:

**63.173 i 78.041**

**Com sempre, necessitem la vostra col·laboració per vendre el màxim nombre de talonaris possibles.**

**Us animem a que us poseu en contacte amb l'Associació al telèfon 934272228 per poder-los aconseguir.**

**Animeu-vos i ajudeu-nos a vendre tota la loteria!**

**Una nueva compañía, PARI Respiratory Equipment, Inc., se incorpora a la lista de empresas colaboradoras que dan ayuda a la Asociación en su lucha contra la enfermedad. A todas ellas, muchas gracias de nuevo.**



## Sense investigació no hi ha avenços!!

Tots estem delerosos per conèixer quins són els nous avenços relacionats amb el tractament de la FQ, que garanteixen més i millors resultats per aconseguir una millor qualitat de vida dels afectats i que donen esperances per a la seva curació. La veritat es que són molts els nous medicaments que estan apareixent i molts més els que, sens dubte,



apareixeran en els propers anys. Actualment ja es poden beneficiar alguns pacients concrets de l'lvacaftor (Kalydeco) i altres es podran beneficiar de la combinació de l'lvacaftor i Lumacaftor (Orkambi), ben aviat. També hi ha diversos pacients que estan col·laborant en un assaig clínic amb Ataluren que, pel que sembla, donarà bons resultats en el tractament d'alguns

pacients de mutacions concretes. El ventall de possibilitats que s'obren camí és molt ampli en totes les variables que provoquen la Fibrosi Quística. Avui encara no tenim una curació però estem segurs que, en els propers anys, el panorama que se'n obre serà molt il·lusionant.

Entre els actuals medicaments i les seves variables de nova aplicació, com és la solució en pols d'alguns medicaments que fins ara eren inhalats o d'alguns fàrmacs que s'aplicaven de manera intravenosa i ara es poden inhalat, s'han millorat sub-

stancialment els tractaments i aquest benefici és palpable en l'avenç de la qualitat de vida dels pacients. Els actuals i nous medicaments i les variables d'aplicació que han aparegut i van evolucionant, encara no representen la curació però ja estan donant un tomb molt positiu que afecta a la manera com s'afronta la malaltia.

Hem de tenir present que els nous medicaments són el resultat de grans esforços en recerca per part dels professionals investigadors, de la indústria Farmacèutica i també de les associacions de Fibrosi Quística a nivell mundial.

Per això hem de donar un impuls a la investigació biomèdica en tot allò que precisa la Fibrosi Quística per ser curada. Necessitem nous i millors antimicrobians. Necessitem que es doni un impuls a la investigació de teràpia gènica. Necessitem més i millors antiinflamatoris. Necessitem nous mucolítics que dissolguin la mucositat. Necessitem donar suport a la tasca dels equips de trasplantament i al treball diari dels nostres metges i investigadors. Ara no ens podem creuar de braços perquè els resultats són molt evidents i hem d'estar tots junts ben actius i expectants.

Els avenços i les millores es produiran si tots som conscients i participem d'aquesta lluita. Necessitem encara més recursos econòmics per ajudar els nostres metges i investigadors. Nosaltres mateixos, més que ningú, hem de ser els primers a aportar tots els recursos econòmics que puguem perquè queda clar que sense investigació no hi ha avenços!

**Direcció i edició:**

Associació Catalana de Fibrosi Quística  
(Associada a la Federació Espanyola de Fibrosi Quística)  
Passeig Reina Elisenda de Montcada, 5  
08034 BARCELONA  
Tel i Fax: 93 427 22 28  
E-mail: [fqcatalogna@fibrosiquistica.org](mailto:fqcatalogna@fibrosiquistica.org)  
<http://www.fibrosiquistica.org>

**Producció i Publicitat:**

AMBAR COMUNICACIÓ, SL  
Ronda del Molí, 60  
08629 TORRELLES DE LLOBREGAT  
Tèl. i Fax: 93 689 05 14  
E-mail: [ambar@periodistes.org](mailto:ambar@periodistes.org)  
Fotografies: Associació Catalana FQ  
Impressió: YOSIL  
08901 L'HOSPITALET DE LLOBREGAT  
(Barcelona)

**Junta Directiva de l'Associació**

President: Celestino Raya Rivas  
Vicepresident: Pedro Gaona Sorando  
Tresorera: Bàrbara Soler Fuentes  
Secretari: Francisco José Godoy Navas  
Vocals: Josefina Romero Carrillo  
Joana Wilhelm  
Josep Maria Pujol i Boira  
José Manuel Noguera Correa  
Ruth Morejón de Giron Pastor  
Estelle Delangle  
Rosa M<sup>a</sup> Díaz Pascual  
Francisco García Barrios  
Mónica Recio Valcárcel

per a **vèncer** la fibrosi quística es distribueix als associats, administracions públiques, entitats sanitàries de suport, hospitals, etc.

EDICIÓ QUADRIMESTRAL. Tirada d'aquest número: 1.500 exemplars

per a **vèncer** la fibrosi quística manifesta l'opinió de l'Associació específicament als Editorials. Els articles signats expressen l'opinió dels seus autors, que l'Associació no té per què compartir necessàriament.

Coordinadora: Nuria Sanz León  
Administratiu: Jordi San Martín  
Voluntàries: Mercedes Bielsa  
Montserrat Vila

**Associació Declarada d'Utilitat Pública**



### Assemblea i xerrada informativa

## El procediment d'aprovació dels nous medicaments

Com ja és costum a la primavera, el 14 de març passat es va fer a la sala d'actes de la nostra seu social a Sarrià, l'Assemblea General de Socis de l'entitat amb una bona participació d'associats.

L'Assemblea pròpiament dita va començar sobre les 10 del matí després dels habituals contactes amb els associats previs a l'acte. La taula estava formada pel President, Celestino Raya, el Vicepresident, Pedro Gaona, i el Secretari, Francisco José Godoy. Tots tres, en els seus torns repectius, van fer un repàs de les activitats desenvolupades durant l'any 2014 i van explicar el conjunt d'activitats i accions previstes per aquest any 2015. A continuació, la Tresorera de l'associació, Bàrbara



A la fotografia de dalt, president, vicepresident i secretari en l'inici de l'assemblea. A la de sota la xerrada del Dr. Josep Torrent

ra Soler, va explicar el balanç de comptes de 2014 i va presentar el pressupost previst pel 2015. Després de ser aprovats per unanimitat tots els materials presentats a l'assemblea es va portar a votació la renovació de la Junta Directiva, amb la incorporació de dos nous vocals a qui donem des d'aquí la més calurosa benvinguda. Després d'un coffee-break que posava punt i final a l'assemblea de socis, es va passar a la xerrada informativa que aquest any va comptar amb la intervenció del Dr. Josep Torrent, director de la Fundació Doctor Robert, que ens va explicar amb tot detall quin procediment d'aprovació han de seguir els nous medicaments.

## Campaña de los jóvenes ante el Día Mundial de la FQ

Los jóvenes y adultos con FQ han iniciado una campaña en las redes sociales, junto con la Federación Española de FQ, con motivo del Día Mundial de esta enfermedad que se celebra el 8 de septiembre.

La campaña lleva por lema **#MiFuturoYaEsPosible**, al igual que en la celebración del Día Nacional de la Fibrosis Quística el pasado mes de abril. Pero esta vez la Federación y los adultos con FQ reclaman un nuevo tratamiento, Orkambi, que acaba de ser aprobado en EEUU por la FDA y que está indicado para personas con FQ con la mutación F508D, la más común en nuestro país Este nuevo

tratamiento, que se encuentra en espera de aprobación por la Agencia Europea del Medicamento, supondría una mejora considerable en la calidad de vida de las personas con FQ.

Por ello, la Federación Española de FQ solicita que se apruebe cuanto antes en Europa este tratamiento y que los trámites en España no se demoren (como ocurrió en el caso del medicamento Kalydeco), para que las personas con FQ de nuestro país puedan disponer lo antes posible de este esperanzador tratamiento, que frenaría el avance de la enfermedad.

## Herències i llegats solidaris: una altre forma d'ajuda

Deixar un llegat a una ONG és una pràctica habitual a diversos països europeus i suposa una gran part dels ingressos de les organitzacions.

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística també pot ser beneficiària com a entitat sense ànim de lucre de llegats solidaris. Només cal que aquella persona que vulgui fer aquest acte solidari a favor de la Fibrosi Quística en el seu testament, ho especifiqui. Us animem a col·laborar a favor de la Fibrosi Quística i a difondre aquesta informació entre els vostres coneguts, amics i familiars. Contribuirem entre tots a una gran lluita.

Desde la ACFQ agradecemos a las empresas, instituciones, particulares, familiares, etc. sus donaciones, así como a las familias que organizan actividades para recaudar fondos para la lucha contra la FQ

## 22 d'abril: Dia Nacional de la Fibrosi Quística

**“Amb els nous medicaments, el meu futur ja és possible”**

En la celebració del Dia Nacional de la Fibrosi Quística, el quart dimecres d'abril, la Federació Espanyola de Fibrosi Quística va reclamar la urgent administració dels medicaments que frenen la malaltia sota el lema "Amb els nous medicaments, el meu futur ja és possible". Per aquest motiu, es va emetre un comunicat amb el següent contingut reivindicatiu, per tal que l'executiu tramiti el finançament necessari per fer viable el subministrament dels medicaments ja aprovats.

La Fibrosi Quística és la malaltia genètica greu més freqüent i s'estima una incidència en el nostre país a l'entorn d'un de cada 5.000 naixements, mentre que una de cada 35 persones són portadores sanes de la malaltia. En els últims anys s'ha avançat molt en el coneixement i tractament de la malaltia però, malgrat això, segueix sent una patologia sense curació. Per això, és molt important l'accés als últims tractaments, que suposaran el control de la malaltia i la millora en la qualitat de vida de les persones amb Fibrosi Quística.

La Federació Espanyola de Fibrosi Quística denuncia la dificultat existent per l'accés a aquests nous tractaments i exigeix que no es demori més a Espanya l'aprovació del finançament

dels mateixos per les vuit noves mutacions per a les que estan indicats, tot i estar aprovats per l'Agència Espanyola del Medicament.

Aquests nous medicaments frenen el deteriorament que produeix la malaltia. A Espanya està aprovat el finançament per la mutació G551D i és alarmant que únicament dues de les cinc persones amb aquesta mutació l'estiguin rebent. Cada dia que passa sense dispensar-se aquest medicament s'està posant en perill la vida d'aquestes persones.

En la majoria de països europeus es van començar a subministrar aquests tractaments quan van ser aprovats per l'Agència Europea del Medicament. Per tot això, i amb motiu del Dia Nacional de la Fibrosi Quística, l'objectiu és sensibilitzar e informar a la societat sobre aquesta situació, mirant al futur amb esperança gràcies als nous medicaments que frenen el deteriorament que produeix la Fibrosi Quística.

Un futur que només és possible si l'Estat aprova d'una vegada el finançament per aquests nous medicaments i comencen a administrar-se d'immediat a les persones amb Fibrosi Quística per a les quals estant indicats.

**Amb els nous medicaments, el nostre futur ja és possible!!**



**Cartell editat amb motiu del Dia Nacional, que incorpora l'esperançador missatge que el meu futur ja és possible amb els nous medicaments.**

## HAZTE DONANTE DE ÓRGANOS

### Dia Estatal del Donant d'Òrgans i Teixits

## Noves mesures i eines per incrementar el nombre de donants

Amb motiu de la celebració del Dia Estatal del Donant d'Òrgans i Teixits es va celebrar un acte institucional a la sala d'actes del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya el dia 3 de juny.

Membres de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística van poder assistir a aquesta Jornada de celebració.

Durant tot l'acte es va transmetre la importància d'augmentar el nombre de

donants d'òrgans degut a que encara hi ha molta gent que està en llista, a l'espera de rebre un trasplantament d'òrgan o teixit.

El director de l'Organització Catalana de Trasplantament (OCATT), Jaume Tort, va presentar algunes mesures que es posaran en funcionament per augmentar la donació d'òrgans i teixits. Entre elles cal destacar el poder incorporar més hospitals a la xarxa de donació i estendre els nous programes de donació (donant viu i donació a cor aturat), mentre que



La taula dels participants, a la sala de la Conselleria de Salut de la Generalitat de Catalunya

també s'implementarà un model d'organització territorial de la donació a Girona, Lleida i Tarragona i es reforçarà la figura del Coordinador Hospitalari. A més va apuntar que, per tal d'augmentar la sensibilització, s'inclourà un apartat de declaració personal de la voluntat de ser donant a la carpeta personal de Salut i l'OCATT s'incorporarà a les xarxes socials, en concret al Facebook, per promocionar, mitjançant testimonis, la donació amb l'objectiu d'arribar als gran col·lectius.

A l'acte també va participar la Dra.

Núria Masnou, coordinadora de Trasplantaments de l'Hospital Josep Trueta, que va explicar com afronten els professionals sanitaris l'entrevista familiar ja que és el moment més íntim i delicat del procés. El periodista, Víctor Puig, va destacar la importància que l'OCATT pugui estar a les xarxes socials i, per finalitzar, la Katia Verger va posar emoció a l'acte perquè va explicar la seva vivència personal com a persona que ha donat una

part del seu fetge a un familiar.

El trasplantament és un tractament mèdic molt complex, que necessita la solidaritat entre les persones per dur-se a terme. L'Estat espanyol és líder mundial en donació i trasplantaments des de fa 23 anys. Segons dades de l'Organització Nacional de Trasplantaments (ONT), l'any 2014 es van realitzar 4.360 trasplantaments d'òrgans (81 més que el 2013) —dels quals 908 a Catalunya— amb 1.682 donants —218 a Catalunya— (27 més que el 2013).

### Dia Mundial de Malalties Minoritàries

## L'objectiu: fer visibles les malalties i aquells que les pateixen



Els participants en un moment de l'acte

Dins del marc del Dia Mundial de Malalties Minoritàries, el dia 28 de febrer a la sala Francesc Cambó del recinte Modernista de l'Hospital de la Santa Creu i de Sant Pau de Barcelona, va tenir lloc la jornada central de l'esmentada celebració amb el lema "Tots junts fem pinya".

Membres de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística van assistir a aquesta jornada junt amb la vicepresidenta de la Federació Espanyola de Fibrosi Quística, Esther Sabando, que aquest any va poder acompanyar-nos en aquest dia tant especial per les malalties minoritàries, com és el cas de la Fibrosi Quística.

Durant tota la jornada es van tractar temes tant importants com el repte del coneixement i la recerca en les malalties minoritàries, així com la importància dels mitjans de comunicació per fer visibles aquest tipus de malalties i els que les pateixen.



## Vigente desde julio de 2011

### Prestación económica para el cuidado de afectados por FQ

Desde el 30 de julio de 2011 está vigente el Decreto-Ley 1148/2011 del Ministerio de Trabajo que amplía la protección de la Ley de Seguridad Social, añadiendo una prestación económica destinada a los progenitores, adoptantes o acogedores que reducen su jornada de trabajo para el cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. Dentro de estas características de "enfermedad grave" se encuentra la Fibrosis Quística, de modo que a esa ley pueden acogerse quienes tengan a su cargo menores afectados que tengan que reducir su jornada laboral para atenderlos.

#### Condiciones del afectado.

El decreto incide concretamente en lo siguiente: "El cáncer o enfermedad grave que padezca el menor deberá implicar un ingreso hospitalario de larga duración que requiera su cuidado directo, continuo y permanente, durante la hospitalización y tratamiento continuado de la enfermedad. Se considerará asimismo como ingreso hospitalario de larga duración, la continuación del tratamiento médico o el cuidado del menor en domicilio tras el diagnóstico y hospitalización por la enfermedad grave." En lo relativo a los beneficiarios del subsidio se indica: "Serán personas beneficiarias del subsidio por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave las personas trabajadoras, por cuenta ajena y por cuenta propia y asimiladas cualquiera que sea su sexo, que reduzcan su jornada de trabajo en, al menos, un 50 por 100 de su duración, siempre que reúnan la condición general de estar afiliadas y en alta en algún régimen del sistema de la Seguridad Social y acrediten los periodos mínimos de cotización exigibles en cada caso."

#### Tipo de prestación.

La prestación económica reconocida viene especificada en el Decreto-Ley: "La prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave consistirá en un subsidio, de devengo diario, equivalente al 100 por 100 de la base reguladora establecida para la prestación por incapacidad temporal, derivada de contingencias profesionales o, en su caso, la derivada de contingencias comunes, cuando no se haya optado por la cobertura de las contingencias profesionales, aplicando el porcentaje de reducción que experimente la jornada de trabajo.

En aquellos supuestos en que la persona trabajadora no tenga cubierta la contingencia de incapacidad temporal en el régimen de Seguridad Social que deba reconocer la prestación, la base reguladora de la misma estará constituida por la base de cotización de contingencias comunes.

La base reguladora del subsidio se modificará o actualizará al mismo tiempo que las bases de cotización correspondientes."



#### Inicio de la prestación.

"Se tendrá derecho al subsidio a partir del mismo día en que dé comienzo la reducción de jornada correspondiente, siempre que la solicitud se formule en el plazo de tres meses desde la fecha en que se produjo dicha reducción. Transcurrido dicho plazo, los efectos económicos del subsidio tendrán una retroactividad máxima de tres meses.

El subsidio se reconocerá por un periodo inicial de un mes, prorrogable por periodos de dos meses cuando subsista la necesidad del cuidado directo, continuo y permanente del menor, que se acreditará mediante declaración del facultativo del Servicio Público de Salud u órgano administrativo sanitario de la Comunidad Autónoma correspondiente, responsable de la asistencia médica del menor, y, como máximo, hasta que éste cumpla los 18 años.

Cuando la necesidad de cuidado directo, continuo y permanente del menor, según se acredite en la declaración médica emitida al efecto, sea inferior a dos meses, el subsidio se reconocerá por el periodo concreto que conste en el informe."

#### Tramitación de la solicitud.

Además de estos artículos, el Decreto incluye los casos que extinguen el derecho, la manera de tramitarlo, la gestión y el pago de la prestación y el procedimiento para el reconocimiento del derecho, por lo que los familiares afectados deben asesorarse convenientemente en la Asociación de FQ.

De manera general, el trámite para solicitar la prestación consiste en presentar un modelo de solicitud (descargable por Internet: [http://www.seg-social.es/Internet\\_1/Masinformacion/TramitesyGestiones/cancerenfer-grave2k11/ssNODELINK/1951](http://www.seg-social.es/Internet_1/Masinformacion/TramitesyGestiones/cancerenfer-grave2k11/ssNODELINK/1951)), y los documentos necesarios para la acreditación de la identidad y de las circunstancias determinantes del derecho.

**En las páginas siguientes incluimos el testimonio de dos familias asociadas que están cobrando la prestación y que nos explican su experiencia al respecto.**

### Parlen els pares...

Hola,

Soy Jessica, la mamá de una paciente de Fibrosis Quística.

Durante la última asamblea de socios que se realizó el 14 de marzo, hablamos de la existencia de una prestación económica. Paso a explicaros mi experiencia.

Tenemos una hija de dos años, se llama Carlota y padece FQ. Supongo que, como para todos vosotros, la noticia de su enfermedad fue un golpe duro y difícil de asimilar.

Cuando llegó el momento, informamos de su enfermedad a la pediatra del cap de Montgat, que es donde nosotros vivimos, y fue ella la que nos habló sobre una prestación económica. Estaba segura de que debía existir alguna para esta enfermedad. Y así fue. Es la prestación económica llamada: PRESTACION DE CUIDADO DE MENOR AFECTADO POR CANCER O ENFERMEDAD GRAVE. Mediante el asistente social conseguimos la documentación necesaria.

En mi caso, entregué dicha documentación a la persona de recursos humanos de mi empresa, y ella fue la que movió cielo y tierra para conseguir esta ayuda.

La prestación es concedida por la mutua de la empresa (dinero que es cedido por la Seguridad Social) y en nuestro caso, no nos pusieron las cosas fáciles.

Requisitos a cumplir para poder beneficiarse de esta ayuda: 1. La enfermedad tiene que estar registrada como enfermedad grave. 2. Los progenitores tiene que estar trabajando. 3. La persona que solicita la ayuda tiene que reducirse, como mínimo, un 50% la jornada de trabajo. La jornada de trabajo puede reducirse desde el 50% al 99,9%.

Aún cumpliendo estos requisitos y entregando un sin fin de documentos médicos, como informes médicos tramitados por la unidad de FQ, informes de ingresos hospitalarios y toda la historia clínica de Carlota, etc. la mutua nos denegó, en dos ocasiones, esta prestación.

Según la mutua, el motivo para no concedernos la ayuda es el siguiente: Carlota no ha tenido un ingreso hospitalario de larga duración y tampoco necesita de un cuidado directo, continuo y permanente para tratar su enfermedad, porque el cuidado que necesita Carlota es, en todo caso, el cuidado y atenciones que se incluyen dentro de los parámetros de cualquier paternidad responsable y propio de las relaciones filiales e intereses ordinarios del menor. (Palabras textuales) Duro, ¿verdad ?

La mutua decidió que un ingreso hospitalario de larga duración, es aquel que supere los 14 días. Los 5 días de ingreso hospitalario de Carlota no eran suficientes para la mutua, aunque para nosotros fueron interminables...

No hay ninguna ley que diga que un ingreso hospitalario de larga duración tenga que ser de 15 días. Al no llegar a un acuerdo, denunciarnos y fuimos a juicio. Finalmente, conseguimos lo que nos correspondía desde un principio. Adjunto copia de la documentación que se necesita para solicitar la prestación.

Espero que esta información les pueda servir a otras personas que estén en esta situación. Les animo a luchar por ello, porque nuestros hijos se lo merecen.

Gracias y un saludo,  
Jessica Fernández.

### Previst pel 19 de setembre...

## Banyoles Legend Xtrem amb Carles Aguilar

El popular radiofonista d'Onda Zero i fondista, Carles Aguilar, s'ha proposat pel dissabte 19 de setembre el repte de córrer el perímetre del llac de Banyoles des de la sortida fins la posta de sol, en benefici de la lluita contra la FQ. Probablement s'estarà corrent unes quinze hores, amb els necessaris descansos tècnics per hidratar-se i alimentar-se, amb un recorregut aproximat de 120 Km, si aconsegueix la proesa. Tot plegat, per donar a conèixer al món la malaltia i la necessitat d'invertir els màxims recursos possibles pel finançament de la recerca que tant pot canviar la vida dels afectats. El repte, suposa, d'aquesta manera, una nova oportunitat per explicar a la ciutadania la importància de ser solidaris amb malalties, com la FQ, que tenen en la recerca biomèdica una gran esperança de futur.

Es poden seguir totes les notícies sobre aquest singular repte a la pàgina de facebook oberta a l'efecte BanyolesLegendXtrem.



Imatge de l'estany de Banyoles, escenari del repte



### Parlen els pares...

Tot va començar un 25 de febrer, el dia que, en principi, havia de ser el més feliç de les nostres vides, i ho va ser, però condicionat a l'estat de salut del nostre nadó acabat de nèixer. Van ser moltes hores de dolors però finalment a les 11,21 minuts va nèixer l'Ireneu. De seguida es van posar en marxa un equip de pediatres per assistir-lo i ja vam veure que allò no era normal (havia fet una aspiració meconial però no va respondre com s'esperava a les primeres manobres respiratòries i el van ingressar a l'U.C.I.).

Allà va ser-hi unes 24 hores, després el van passar a semi-crítics i finalment a observació fins que li van donar l'alta. Així doncs, van ser 13 dies d'ingrés connectat a oxigen, amb antibiòtic intravenós i connectat constantment a un saturador per controlar la saturació i els ritmes cardíacs. El dia 9 de març el pediatre ens va donar la bona notícia, l'Ireneu podia anar-se'n cap a casa!!! per fill!!! Van ser unes setmanes molt felices disfrutant de la maternitat/paternitat fins que una trucada de la Unitat de Fibrosi Quística de la Vall d'Hebrón va trancar aquesta felicitat. Ens van citar l'abans possible a l'hospital per tal de fer-li un test de suor per "descartar" la malaltia (ja que havia donat alterat el resultat en sang mitjançant la prova del taló) Va ser com una gerra d'aigua freda... per què a nosaltres??? què hem fet malament????

Desgraciadament, es va confirmar la malaltia i amb 37 dies de vida l'Ireneu era diagnosticat com afectat per la Fibrosi Quística. Primer van ser uns dies confosos entre acceptar el diagnòstic i saber a què ens enfrontàvem... però gràcies a l'equip de la unitat i els pares d'altres nens, ens vam anar fent a la idea del que teníem davant i vam agafar forces per sortir endavant i fer el millor pel nostre fill. Paral·lelament un amic nostre ens va dir que tenia una companya de feina que tenia un fill amb una malaltia greu intes-



tinal i que s'havia reduït la jornada laboral un % molt elevat cobrant el sou íntegre; una altra amiga ens va dir que també coneixia una noia amb un problema semblant i que la mútua de l'empresa és qui es feia responsable de pagar el sou "no treballat"... així doncs, a mi ja se m'acostava l'hora de tornar a treballar i vaig començar a posar-me en contacte amb l'empresa explicant la situació. Per sort van respondre molt bé i em van facilitar la documentació necessària perquè em concedissin la reducció. Finalment, em van concedir la reducció sol·licitada (en el meu cas del 99,9%) i vaig poder empalmar la baixa maternal amb la reducció i així estar per l'Ireneu en tot el que fes falta. Cada 2 mesos hem de presentar un informe mèdic (signat per la metge que el porta o bé per la pediatre) a la mútua de l'empresa en el qual consta que l'Ireneu necessita d'una persona constantment per la seva cura i que no pot anar a l'escola bressol. La mútua de l'empresa paga el 99,9 % de sou i l'empresa el 0,1 restant. La prestació és la de cura d'un menor amb càncer o malaltia greu fins els 18 anys... i el que demanen és que el menor hagi estat ingressat (en el nostre cas només nèixer i als 5 mesos per una baixada de sodi causada per la F.Q.). Tenen en compte l'horari de la parella, que se solapen els horaris del pare i la mare... i obliguen a renunciar a un dels dos del permís. Aquesta és la nostra història i si us podem ajudar d'alguna manera no dubteu en posar-vos en contacte amb nosaltres.

Cristina Mas i Manu Pacheco

## Procedimiento para viajar en avión con medicamentos:

**¡no tiene que haber ningún problema!**

Hola, quiero explicaros un poco como funciona el tema de las medicaciones en los aeropuertos de Europa. Mirad, cuando vayais a viajar no os tiene que angustiar el tema de si me dejaran llevar mi medicación.

Desde hace bastante tiempo, la Union Europea permite el transporte de medicamentos de los pasajeros. Cuando vayáis a pasar el control de seguridad, tenéis que poner en unas bolsas que el aeropuerto os proporciona, los líquidos que llevéis, todo lo que vaya en mililitros por ejemplo, los jarabes, los complementos alimenticios, etc. Eso sí, siempre que podáis, acompañarlo con un papel de vuestro médico; así, se facilitan las cosas. En el aeropuerto de Barcelona hay unas máquinas especiales para examinar todos esos líquidos

y lo mismo en otros aeropuertos internacionales. El vigilante de seguridad se lo lleva, lo comprueba y te lo devuelve. Yo soy una madre de un chico con F.Q. que trabaja en el aeropuerto y soy vigilante de seguridad. Un saludo.



## XII ECFS Basic Science Conference

# Nuevas perspectivas europeas en investigación sobre la fibrosis quística

Del 25 al 28 de marzo se celebró en Albufeira (Portugal) la 12ª Conferencia en Investigación Básica de la Sociedad Europea de Fibrosis Quística. Esta importante cita, que congregó a cerca de 200 conferenciantes, es una de las más destacadas a nivel europeo y reúne a prestigiosos investigadores tanto en el estudio de los mecanismos moleculares de la fibrosis quística (FQ) como en la búsqueda de nuevas alternativas terapéuticas para limitar su impacto en los pacientes afectados de dicha patología.

La Conferencia, organizada este año por Marc Chanson (Suiza) y Frédéric Becq (Francia), con la colaboración de Martina Gentsch (USA) se celebró en un ambiente distendido e informal que invitaba en todo momento a la participación en las discusiones científicas y a la interacción tanto con los excelentes ponentes como con otros expertos internacionales presentes para contrastar ideas y forjar nuevas colaboraciones científicas. El programa se estructuró en diferentes simposios, que cubrían las últimas tendencias en el estudio de la fisiopatología de la FQ, en conferencias invitadas con líderes mundiales en el estudio del canal CFTR y de las consecuencias de su disfunción (Paul Quinton (USA), Margarida Amaral (Portugal), David Sheppard (Reino Unido), Garry Cutting (USA)...), y en interesantes sesiones de posters que reflejaban el tra-

**En el simposio se constató la creciente actividad y entusiasmo de las asociaciones de pacientes de FQ, que contribuyen a financiar y potenciar la investigación**



Por el

**Dr Josep M. Aran**  
**IDIBELL**

bajo de jóvenes investigadores en este campo.

Antes del inicio de la Conferencia tuve también la oportunidad de participar, como único representante español, en una importante reunión para la organización y constitución de consorcios a nivel europeo con el fin de solicitar financiación a la Unión Europea en Proyectos colaborativos internacionales de gran envergadura (Horizon 2020). Se establecieron y discutieron grupos de trabajo enfocados a diferentes aspectos candentes en investigación sobre FQ:

1) descubrimiento y evaluación pre-clínica de nuevos fármacos dirigidos a alteraciones en el canal CFTR (correctores y potenciadores de su actividad, corrección de mutaciones, estudio de canales alternativos,...).

2) Constitución de biobancos de muestras de pacientes para investigación.

3) Biología de las células epiteliales.

4) Células madre / terapia génica.

5) Inflamación.

6) Interacción patógeno-huésped.

7) Genes modificadores.

8) Biomarcadores.

Se propuso el establecimiento de consorcios internacionales dinámicos, a discutir en próximas reuniones en función de las convocatorias específicas de I+D+i que vayan surgiendo, capaces de competir a nivel europeo con otros Proyectos de calidad contrastada.

En los diferentes simposios que se celebraron a lo largo de la Conferencia, se describieron las últimas novedades relacionadas con el estudio de: 1) la estructura, plegamiento y tráfico intracelular del canal CFTR, 2) la regulación de la expresión y actividad del canal CFTR, 3) la importancia del bicarbonato y del canal CFTR en la pancreatitis asociada a la FQ, 4) el ciclo infección-inflamación y el aclaramiento mucociliar en los pulmones de pacientes con FQ, 5) el desequilibrio entre proteasas y antiproteasas en FQ, y 6) los moduladores del canal CFTR y la corrección farmacológica de su actividad.

La Conferencia se inició con una interesante ponencia invitada a cargo del Prof. Paul Quinton (USA), quien destacó el papel protector del bicarbonato, secretado por el canal CFTR en las vías respiratorias, de importancia fundamental en la composición y aclaramiento del moco.

En cuanto a los últimos avances científicos presentados y discutidos en la Conferencia, en primer lugar destacaría

**CONTINUA EN LA PÁGINA SIGUIENTE**

**Se debatieron grupos de trabajo sobre aspectos candentes de la investigación en FQ en proyectos internacionales, para los que se solicitarán fondos a la UE**

## VIENE DE LA PÁGINA ANTERIOR

la apuesta por el desarrollo de diferentes metodologías y sistemas de cribado de fármacos para la corrección del canal CFTR a nivel funcional. Se están analizando colecciones complejas de compuestos químicos para identificar agentes potenciadores (mejoran la función del canal), correctores (previenen la degradación prematura y mejoran el tráfico del canal hacia la superficie celular) y de actividad dual (potenciadores y correctores) para aumentar la actividad de canales CFTR mutantes como F505del.

En este sentido, se puso también de manifiesto la importancia de los modelos celulares y animales para los ensayos de eficacia y toxicidad de nuevas estrategias terapéuticas. Además de las líneas celulares y cultivos primarios de células epiteliales bronquiales obtenidas de pacientes con FQ, se describió la puesta a punto de una estrategia novedosa de obtención de organoides (grupos organizados de células) a partir de pequeñas biopsias rectales de pacientes con fibrosis quística. Utilizando dichos organoides intestinales se ha optimizado un bioensayo que permite predecir la eficacia de moduladores del canal CFTR, como el VX-770 (también llamado ivacaftor o kalydeco), a nivel individual e independientemente de la mutación que presenten. Dicho bioensayo puede acercar la medicina personalizada a los pacientes con FQ, ayudando a identificar, comprender la variabilidad y mejorar la respuesta al tratamiento en cada paciente.

Por otra parte se han identificado nuevos elementos moduladores de la expresión del canal CFTR y de otros genes relacionados con la FQ en las vías respiratorias, basados en los ácidos nucleicos, denominados microARNs. Dichos elementos se encuentran alterados en los pacientes con FQ. Se está



ensayando en cultivos celulares la manipulación (introducción o eliminación) de diferentes microARNs en las células epiteliales respiratorias como una nueva aproximación terapéutica contra la FQ.

Se destacó asimismo la influencia fundamental de los genes modificadores de la FQ en procesos clave para el desarrollo de la enfermedad, como la infección por *Pseudomonas aeruginosa*. En este sentido se subrayó la importancia de los diferentes estudios en curso dirigidos a la identificación de dichos genes modificadores, lo cual permitirá iniciar acciones terapéuticas para mejorar, disminuir o detener el curso de la enfermedad y, particularmente, el ciclo infección-inflamación y la colonización bacteriana en los pulmones de los pacientes afectados.

Otros interesantes estudios trataron de nuevas aproximaciones anti-inflamatorias, estrategias para reparar el epitelio respiratorio dañado, y para contrarrestar el colapso de los cilios presentes en las células epiteliales respiratorias

**Un bioensayo con organoides intestinales de afectados de FQ permitirá la medicina personalizada a los pacientes, mejorando la respuesta al tratamiento**

debido a las espesas secreciones mucosas de los pacientes con FQ. También se incidió en el reposicionamiento de fármacos: se ha observado que algunos fármacos existentes en el mercado para otras indicaciones terapéuticas podrían ser también eficaces para el tratamiento de diferentes procesos patológicos en FQ. Por ejemplo, se ha iniciado en Italia un ensayo clínico

piloto para averiguar si la combinación de "Cystagon", fármaco contra la cistinosis, y "Epinerve", un aditivo empleado en alimentación, es capaz de restaurar la función del canal CFTR en pacientes de FQ que presentan la mutación F508del.

Finalmente en la conferencia de clausura, impartida por la Dra. Margarida Amaral (Portugal), se resaltó la enorme transcendencia de las nuevas tecnologías de genómica funcional, como el cribado a gran escala utilizando pequeños reguladores génicos, que estamos empleando también en nuestro laboratorio, para la identificación de nuevas dianas terapéuticas capaces de mejorar la localización y función de los canales CFTR mutantes, prevenir el ciclo de infección-inflamación y el deterioro del epitelio respiratorio, etc.

En todo momento se recalcó la importancia fundamental de las Asociaciones de Pacientes de FQ en el apoyo de la investigación básica en FQ. Realmente pude constatar el enorme esfuerzo y entusiasmo de las Asociaciones de Pacientes de FQ de los diferentes países europeos en la financiación total o parcial tanto de los estudios presentados como de los estudiantes implicados. Ello supone uno de los principales motores para avanzar en el establecimiento de nuevas opciones terapéuticas en la práctica clínica, según destacó la Presidenta de la Asociación Europea de Fibrosis Quística, la Dra. Kris De Boeck.



## Reunió de Federacions i Associacions de Malalties Minoritàries al CatSalut

# Es presenten un conjunt de propostes per afavorir el tractament i les prestacions als afectats

El passat 8 de juliol, a la seu del Servei Català de la Salut va tenir lloc una reunió de les associacions i federacions de malalties minoritàries (MM), on es van vehicular una sèrie de propostes pel desplegament a Catalunya del model assistencial d'aquestes malalties, entre les quals es troba la FO.

D'entrada, tant FEDER con la FECAMM com les associacions com la nostra, vam acordar donar ple suport al model assistencial acordat per la CAMM (Consell Assessor) i el CatSalut, que es basa en un enfoc integral, multidisciplinar, transversal i interdepartamental, per tal d'asegurar una continuïtat assistencial des dels nodes i centres d'experiència amb els serveis sanitaris disponibles al territori i, en aquest sentit, pel que fa a l'assistència sanitària i les unitats d'experiència clínica, es va acordar potenciar el paper de la CAMM i posar en marxa un grup de treball permanent dins el Consell Assessor per avaluar tant les sol·licituds com l'acreditació i el seguiment de les xarxes d'experts de MM. Alhora, es van posar de manifest un seguit d'accions que es consideren prioritàries per la implantació del model que volem.

Entre elles cal considerar la millora de la coordinació entre els diferents nivells assistencials, la creació del Registre Català de MM, millorar els serveis de rehabilitació, etc. entre d'altres. I també no perdre de vista la necessitat de garantir activitats formatives en el camp de les MM que han de ser liderades per les diferents Unitats d'Expertesa Clínica (UECs) per millorar les competències dels professionals en cada àmbit de les MM.

**Preocupa la falta de transparència del Ministerio i les demores sense justificació en la dispensació dels medicaments**

En un altre aspecte es van acordar també diverses propostes per l'accés als medicaments orfes després de valorar la preocupació, ja expressada en fóruns europeus i internacionals, sobre els elevats preus dels medica-

ments orfes que es basen en decisions dels mercats financers i no en el benefici social que produeixen. Per això es va acordar donar tot el suport a la gerència de medicaments del CatSalut per facilitar la negociació i minimitzar l'impacte pressupostari. En aquest sentit es va demanar valorar la viabilitat de crear una Central de Compres d'aquests medicaments, utilitzar totes les fórmules de gestió possible incloent els acords de risc compartit i el pagament per resultats de salut i treballar per millorar un accés equitatiu als medicaments, minimitzant el temps d'espera i les demores que no es poden justificar des de la perspectiva de la salut pública i encara menys des de les necessitats dels afectats.

Es va constatar al respecte que és especialment preocupant la manca de transparència i les demores i disfuncions del Ministerio de Sanidad i es va instar al CatSalut i al Departament per tal d'obrir un nou diàleg amb les autoritats de l'Estat i d'altres CCAA per redreçar la situació i normalitzar-la. I per fer front als déficits de transparència es va reclamar també que les decisions del CATFAC (Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat) es facin públiques a través del Canal Salut per tal de mantenir al dia als afectats i familiars del col·lectiu de MM.

En un segon aspecte, a la reunió es va parlar també del sistema educatiu en MM i es va acordar establir protocols i convenis de col·laboració i coordinació entre els serveis socials, sanitaris i educatius per garantir el dret a l'educació i a la socialització, i recabar del Departament d'Educació i dels CDIAPs de Benestar i Família, conjuntament amb el Departament de Salut, l'establiment de directius per l'elaboració d'un pla de treball d'actuació comuns pels alumnes afectats de MM, amb les adaptacions que es requereixen en cada cas.

I també, en la mateixa línia d'afavorir l'acció integral envers l'alumnat afectat, es va proposar la creació d'un grup de treball intersectorial i interdepartamental per afavorir una educació inclusiva, amb la participació activa de professionals, experts i associacions de malalts.

Un tercer aspecte que es va tractar proposava enfortir l'atenció a la discapacitat i la dependència mitjançant una actuació efectiva dels Serveis Socials. L'objectiu seria unificar els processos de valoració de la discapacitat per evitar informes contradictoris, garantir la plena integració entre les prestacions socials i



les sanitàries que evitin duplicitats i endarreriments i facilitar el servei d'atenció domiciliària, com a prestació de la situació de Dependència. En aquest sentit, es va reclamar també la participació de les federacions i associacions de malalts amb la creació d'un grup de treball que permeti avançar en aquesta direcció.

Finalment es va reclamar també la potenciació de la recerca biomèdica i qualitativa en MM (promovent i consolidant les iniciatives de recerca que es fan des de diferents àmbits: CIBERER, BIO-CAT, IRP, etc.) i es va demanar l'impuls des del Departament de Salut d'una Telemarató dedicada a les MM pel desembre del 2019. També es va reclamar que es doni suport al moviment associatiu en reconeixement del servei que presta —entre els quals l'acompanyament dels afectats i les seves famílies, després del dur moment del diagnòstic, el suport informatiu i la prestació de serveis— garantint una major visibilitat de les seves activitats en les diferents webs oficials.

Entrevista amb el Dr. Josep Torrent Farnell, recent PREMI EURORDIS

## “Les accions sobre les malalties minoritàries pretenen fer visible allò que ha estat invisible”

**Vèncer.-** Venim a parlar amb vostè perquè ens expliqui dues realitats: què és Eurordis i quines són les dificultats dels medicaments orfes.

**Dr. Josep Torrent.-** Bé, ho intentarem de manera sintètica. Primer, per parlar d'Eurordis, hauríem de parlar de les mal-

algunes afecten a molt poca gent i que han estat històricament desconegudes. Altres, no. La FQ per exemple, és una malaltia històrica que es coneix de fa molts anys i que afecta a un nombre relativament significatiu de la població. Doncs bé, Eurordis, és una organització d'organitzacions de pacients que es caracteritza per representar els interessos d'aquests malalts d'associacions d'afectats de malalties minoritàries, amb una problemàtica peculiar i específica com li serà evident d'entendre. La primera de les quals és el diagnòstic de l'enfermetat i una de les primordials l'absència concreta de tractaments per garantir una certa qualitat de vida dels malalts que les pateixen.

**Vèncer.-** I aquí entrem de ple en la problemàtica dels medicaments orfes. Què són?

**Dr. Torrent.-** Bé, deixim explicar-li que la gran majoria de malalties habituals, per la seva afectació general, ja han proporcionat una dinàmica pròpia de recerca mèdica i farmacològica amb l'aparició de tractaments efectius. Però justament les malalties minoritàries, pel fet de ser-ho, no han estat gaire investigades —o gens— i, sobretot, l'empresa farmacèutica no ha tingut l'atractiu de les vendes per dedicar-s'hi a cercar fàrmacs, cosa des del punt de vista empresarial, ben comprensible. En canvi, des del punt de vista de la salut pública és evident que calia una resposta taxativa a aquest problema. I aquesta resposta es va aplicar amb èxit a Europa l'any 2.000 amb l'experiència americana que venia de 1983.

**Vèncer.-** I la resposta van ser els medicaments orfes.

**Dr. Torrent.-** La resposta va ser el suport econòmic europeu a la recerca biomèdica i a l'empresa farmacològica per donar sortida a la problemàtica de les malalties minoritàries. D'aquí a l'aparició de fàrmacs per tractar-les, tot ha vingut més o menys rodat, de manera que ara una gran part d'aquestes malalties minoritàries, especial-

ment les de més incidència demogràfica ja disposen d'això que en diem medicaments orfes que són periòdicament aprovats pel Comitè de Medicaments Orfes dins l'Agència Europea del Medicament. S'ha de dir que tot just estem a l'inici del camí perquè és fàcil entendre que hi ha moltes malalties minoritàries i només fa 15 anys de suport institucional efectiu. I només amb la recerca biomèdica i amb la inversió farmacològica és possible donar resposta al tractament d'aquestes afectacions. En aquest sentit podem dir que s'ha fet molta feina perquè hores d'ara estem parlant de 1.500 medicaments en vies d'estudi que afecten a 600 malalties minoritàries. Poc, clar, tenint en compte que parlem de 8.000 afectacions però moltíssim si ho comparem amb només fa dues dècades.

**Vèncer.-** D'aquí la importància de les associacions d'afectats.

**Dr. Torrent.-** Exacte. Des de finals dels anys noranta a Europa hi ha hagut dues preocupacions fonamentals en aquest àmbit: d'una banda fomentar la recerca i de l'altre empoderar els malalts. És a dir, potenciar les associacions d'afectats. Eurordis, en aquest sentit, busca associar però també compartir coneixements, col·laborar, i d'una manera especial, contribuir a la visibilitat de les respectives enfermetats. Es tracta de fer visible allò que ha estat invisible en la consideració que, societats avançades com haurien de ser les nostres no es poden permetre l'abandonament dels col·lectius més vulnerables per la raó que sigui. En aquest cas per raons incontrolables. I considerant també, que les malalties minoritàries afecten greument la salut, però tenen afectacions generals sobre la vida social dels malalts i de les seves famílies.

**Hi ha, ara mateix, 1.500 medicaments en estudi que impliquen 600 malalties minoritàries i molts col·lectius d'afectats**



ties rares. La de vostès, per exemple, que és una malaltia rara però que presenta notables singularitats. Les malalties rares, per dir-ho ràpid, són aquelles malalties poc freqüents, mal conegudes, de base genètica, de gran dificultat diagnòstica en principi, gairebé invisibles per la població general, pràcticament incurables, de les quals es desconeixen encara moltes coses, que tenen, per tant, tractaments difícils, escasos o senzillament no tenen tractaments i que poden afectar a gairebé tots els òrgans humans. Estem parlant d'unes 8.000 malalties conegudes, de les quals, amb un cert coneixement de causes i efectes, unes cinc mil.

**Vèncer.-** I quin és el llinard que fa considerar una malaltia minoritària o no.

**Dr. Torrent.-** La pregunta és clau perquè considerem una malaltia minoritària quan, en el conjunt d'Europa, per exemple, el nombre d'afectats està per sota dels 254.000 afectats, que vindrien a ser uns 3.000 a Catalunya. Ja veu que estem parlant de malalties tan minoritàries que

## Carta del president Celestino Raya

### El Kalydeco ja és una realitat pels nostres malalts

Benvolguts/des amics/gues,

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística estem d'enhonorabona perquè finalment podem comunicar, que després d'un gran procés de gestions, hem aconseguit que les persones amb Fibrosi Quística tinguin accés per prescripció mèdica al medicament Kalydeco del laboratori Vertex.

A Catalunya, els pacients amb Fibrosi Quística que són susceptibles de ser tractats amb Ivacaftor (Kalydeco), i que són tres pacients de les unitats de referència de Fibrosi Quística a Catalunya (Hospital Vall d'Hebron, Hospital de Sabadell, Parc Taulí i Hospital Sant Joan de Déu) i que tenen una de les nou mutacions per la qual està indicat aquest medicament (G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N i per la S549R) rebran aquest tractament que millorarà substancialment la seva qualitat i esperança de vida.

Des de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística celebrem aquest gran pas en el tractament de la Fibrosi Quística i felicitem a tots els organismes públics que han participat perquè aquesta fita sigui possible. Des de l'Agència Espanyola del Medicament que va valorar de forma positiva el medicament, fins el Ministeri de Sanitat, Seguretat Social i Igualtat que va aprovar el seu finançament al Sistema Nacional de Salut, passant pel Departament de Salut i el Servei Català de Salut (CatSalut) que l'han inclòs en el catàleg de la medicació hospitalària de dispensació ambulatoria després de ser valorat pel



Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat (CAT-FAC), pel programa d'avaluació, seguiment i finançament de tractaments d'alta complexitat (PASTFAC) i per la Comissió de Farmacoerapèutica de l'Institut Català de la Salut (ICS).

En nom de tot el col·lectiu de Fibrosi Quística de Catalunya hem d'agrair als professionals tècnics que estant al capdavant d'aquests organismes i dels hospitals de referència, a la Comissió de Malalties Minoritàries de

Catalunya, als metges de les tres unitats de Fibrosi Quística de Catalunya (Hospital Vall d'Hebron, Hospital de Sabadell, Parc Taulí i Hospital Sant Joan de Déu) per haver treballat intensament per aconseguir aquest gran fet.

Des de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística continuarem treballant per aconseguir que els nous medicaments que vagin apareixent i que millorin la qualitat de vida de les persones amb Fibrosi Quística es puguin administrar a les persones per a les que estan indicats.

Gràcies al sistema públic de salut i al treball de tantes associacions com la nostra en la seva defensa, avui tenim i gaudim, a Espanya i a Catalunya, els tractaments necessaris que ens permeten avançar en el tractament de la malaltia. "Tu respires sense pensar... Jo només penso a respirar"

Celestino Raya.

**President**

Barcelona, 27 de maig de 2015

## Entrega de nou material a l'IDIBELL i a la Vall d'Hebron

L'Associació ha fet entrega, en les darreres setmanes, de nou material a l'IDIBELL i a la Unitat de Fibrosi Quística de la Vall d'Hebron amb l'objectiu de reforçar les seves tasques en la lluita contra la malaltia. Concretament, s'ha donat un ordinador al grup

de recerca del Dr. Josep Maria Aran de l'IDIBELL i dos ordinadors i una impressora a l'Hospital Vall d'Hebron. La impressora serà compartida i els ordinadors portàtils seran per les unitats pediàtrica i d'adults, respectivament.





Conversa amb José Manuel Malón, programador informàtic i administrador de sistemes

# “La nova web de l’Associació ha de ser un centre de coneixement i de divulgació de la FQ”

A vegades no som conscients ben bé del que tenim. I descobrir-ho també és un dels actius de l’Associació. José Manuel Malón és un programador informàtic i administrador de sistemes, fins fa ben poc tècnic executiu d’una de les empreses punteres del sector de la programació i ara pensionista, a causa de la cronicitat de la seva malaltia que l’afecta especialment en

facilitarà l’accés de la informació de la web a tots els interessats, cosa que ara no s’acompleix com correspondria.

El Manu ha fet tot el treball desistèrnicament, bàsicament perquè s’acomplia una de les condicions fonamentals que reclama a l’hora de dedicar els seus coneixements tècnics a qualsevol feina que se li proposa: que li aportin nous reptes i que disfruti amb el seu desenvolupament. **“No vull cobrar res perquè ara sóc pensionista i tinc tot el temps del món per dedicar-me al que és més important per a mi que és la meua malaltia, però si accepto una feina professional ha de ser perquè m’aporta coses i perquè aprenc nous recursos i m’ho passo bé. En aquest cas,**

de la que han tingut fins ara. I també, l’objectiu és que la informació que es vagi generant pugui sortir d’immediat a la plataforma amb un mínim esforç fent servir les eines tècniques ara ja tothom domina, com ara el telèfon mòbil, els vídeos o els recursos d’àudio.

El Manu és també el màxim responsable d’una plataforma de música a la xarxa, cosa que li ha proporcionat també un gran coneixement del funcionament intern dels motors de cerca i del que les empreses que els gestionen reclamen per indexar els continguts i convertir-los en matèria de divulgació mundial. Aquests coneixements, units al seu domini de la informàtica d’alt nivell i a la seva capacitat executiva com a administrador de sistemes, el converteixen en una peça fonamental del futur divulgatiu de l’entitat, de les activitats que porta a terme i de tots els avenços mèdico científics que presenta la malaltia en aquest anys de forta empena en la recerca biomèdica i farmacològica.

La nova web, que fins ara era un aparell auxiliar de divulgació, s’ha de convertir, en mans del Manu Malón, en una eina de coneixement i d’extensió de la tasca de l’entitat, molt per sobre d’aquest instrument que ara llegiu, amb l’afegit que **“ha d’interessar especialment a la gent jove per la seva implicació en les xarxes socials i s’ha d’obrir a tots els sectors i a tots els malalts i les seves famílies, informant sobre els avenços de cadascuna de les afectacions”.** **“Ha de servir, també, perquè les novetats sobre la FQ arribin a tothom de manera immediata i així, tot el que passi en el món de la FQ sigui conegut instantàniament per tots els que hi estiguin interessats”.**

Benvinguda la novetat i moltes felicitats al Manu i a tots els socis.

**L’objectiu és atraure la gent jove, que és qui més utilitza les xarxes i automatitzar moltes feines que ara ocupen esforç i temps**



l’apartat nutricional. Com a afectat de FQ és soci de l’entitat i el principal impulsor d’una renovació de la xarxa informàtica de l’Associació que ben aviat estarà a punt per ser visitada i disfrutada. Amb ell vam estar parlant més d’una hora i mitja per tal que ens expliqués les novetats, i hem de dir que la conversa, a banda d’instructiva, va ser molt reveladora del complex món de la informàtica des de dins, que el nostre consoci coneix amb molta profunditat.

Fins ara, l’ACFQ té una web i una mica de presència a facebook, hores d’ara en plena activitat, però disposa ja d’una nova plataforma renovada —encara inactiva però tècnicament ja acabada— i el que és més important, integrada, gràcies a una sèrie d’automatismes de software lliure que el Manu ha utilitzat, en les xarxes socials més importants, de manera que l’ACFQ tindrà garantida la seva presència arreu.

La feina del Manu, d’un enorme valor informàtic permetrà, per exemple, una presència molt activa a les xarxes socials que és l’espai més proper a la gent jove i

**l’Associació em va demanar que hi fes una ullada a la web per si es podia millorar i no m’ho vaig pensar un instant. El resultat, ja acabat, a l’espera de proporcionar els continguts escrits que hi donin sentit a la feina base, és una plataforma que automatitza molts treballs i que ens permetrà amb menys esforç està més actius a les xarxes socials del que ho hem estat fins ara i sobretot permetre més espais dedicats a l’interès de tothom que hi estigui afectat o que vulgui conèixer les nostres activitats o vulgui participar del nostre esforç solidari. De fet, sobre el nou motor de la web —el nou nucli— he instal·lat recursos CMS que permeten automatitzar moltes accions que abans ocupaven moltes hores i molta dedicació”.**

A banda, tot allò que la web incorpori i que sigui d’interès col·lectiu podrà ser indexat directament per Google, de manera que els nostres continguts a la xarxa tindran una repercussió molt més notable

# Cardona al lado de la ACFQ en una brillante jornada solidaria que tendrá continuidad



Algunas de las actividades que completaron la caminata popular solidaria, para luchar contra la Fibrosis Quística.



El pasado 23 de Mayo de 2015, Cardona, un encantador pueblecito medieval de 5000 habitantes y situado en la provincia de Barcelona, fue asediado por la Fibrosis Quística.

Lo que a principios del 2015 comenzó como un proyecto de convocatoria de una marcha popular, en tan solo dos meses, acabó siendo una realidad que desbordó todos los límites imaginables.

Lo que empezó como una caminata popular, se acabó convirtiendo en una jornada solidaria completa, divulgativa y de recaudación a beneficio de la Fibrosis Quística.

La marcha fue el eje central de la mañana y consistió en dar vueltas alrededor del perímetro del castillo de Cardona en una metáfora de asedio (1600 metros). Esta actividad era apta para todos los públicos y el circuito era de nivel fácil para todos los participantes. Además, la jornada se completó con una competición de *bitlles* catalanas, clase de zumba, escalada y tirolina infantiles, pintura mural y facial para niños, *nordic walking*, una charla a cargo de la Dra. Silvia Gartner, nuestra querida neumóloga pediátrica del Hospital Vall de Hebron de Barcelona y una intervención del Presidente de la Associació Catalana de Fibrosi Quística, Celestino Raya, que agradeció a los organizadores, a todos los participantes y a las empresas colaboradoras su implicación y ayuda para conseguir que la jornada fuera todo un éxito. Transmitió su emoción y explicó que todo el dinero recaudado en la jornada se utilizará para apoyar la asistencia y tratamiento de los tres hospitales de referencia en Fibrosis Quística en Cataluña y apoyar a la investigación para conseguir encontrar la solución definitiva para acabar con el sufrimiento de tantas familias que padecen esta enfermedad.

La mañana fue soleada y la afluencia de público hizo que la convocatoria fuera muy emotiva. Participaron más de un millar de personas (una quinta parte de la población censada del municipio) y se vendieron 1.380 camisetas. El beneficio fue de unos 7.000 euros (a falta de algunos importes por gestionar o pendientes de recibir).

La jornada tuvo todo el apoyo personal y colectivo de los comercios y empresas de Cardona, que colaboraron económicamente, y su población se volcó en masa en favor de la lucha contra la enfermedad. Desde aquí queremos dar las gracias a todos los que han hecho posible este acto y nos comprometemos a repetir, mejorar y superar la jornada el próximo año, para que este evento crezca, y convierta a Cardona en la ciudad ejemplo de la lucha contra la FQ. /Sergi Jodar



# LA SOLIDARITAT ECONÒMICA

sant jordi \* sant jordi \* sant jordi \* sant jordi \* sant jordi

Agraïm la col·laboració de les empreses que han participat en aquest Sant Jordi 2015 amb la donació o l'adquisició de roses. Cada vegada són més les empreses que es posen en contacte amb les nostres parades per comprar les roses de Sant Jordi pels seus treballadors/res i així fer un acte solidari. Us animem a tots a difondre aquesta iniciativa entre les vostres empreses i a crear una xarxa de venda de roses que ens ajudi a créixer per poder començar nous projectes per lluitar contra la FQ.

Un any més, i ja en van onze de consecutius, l'Associació Catalana de Fibrosi Quística, ha posat una paradeta de venda de roses a Gavà, per la diada de Sant Jordi. Un any més hem donat a conèixer als ciutadans i ciu-



gavà  
casteldefels

tadanes de Gavà, la realitat d'aquesta malaltia, que a tots nosaltres tant ens angoixa i que per a bona part de la societat, continua sent una desconeguda. No obstant això, no ens podem conformar. La nostra lluita continua i així serà fins aconseguir vèncer aquesta malaltia. Hem de lluitar, per facilitar la incorporació al sistema educatiu i laboral dels nostres afectats, amb total normaltat. Hem de lluitar, per desfer tots els entrebancs que els nostres nens/es i joves es puguin trobar al llarg de la seva vida. Hem de lluitar, perquè els tractaments que reben, si-guin cada dia millors i més efectius. En definitiva, hem de lluitar, perquè el futur dels nostres malalts/es sigui cada vegada millor. Hem de lluitar, per a què tots ells que conformem aquesta gran família de la Fibrosi Quística, agafem consciència de que la lluita es de tots i tots ens hem d'implicar en portar a terme activitats que ens ajudin per aconseguir els nostres objectius. A Gavà, hem aconseguit la complicitat de familiars i amics/gues, i de molts ciutadans/es, que son conscients que comprant la rosa a la nostra parada, compleixen amb la tradició allhora que col·laboren amb una bona causa. / P. Godoy



passeig de  
gràcia

L'any passat ens vam quedar amb el sentiment que no trobàvem la implicació dels altres anys... i així ho vem expressar en l'article de la revista.

Les coses quan van malament s'han de dir, però quan van bé també!

I és que el St. Jordi 2015 ha estat un autèntic èxit. Vau ser molts els que ens va fer arribar manualitats estupendes per vendre e inclús unes galetes boníssimes en forma de rosa, drag i llibre... impresionants...! I ens ho treien tot de les mans...! Les roses es van anar venent a un bon ritme al llarg de tot el dia... i aquest any les vam acabar tooootes! I cal saber que la meitat de les roses que comprem ja estan venudes abans d'obrir la parada... Són per empreses que ens són fidels des de fa ja molts anys. Representen un import molt significatiu cada any... I és tan senzill que ens costa pensar que no ho podem millorar encara una mica més! Tenim tot un any per endavant per anar pensant amb qui podríem comptar per l'any que vé... penseu en els vostres familiars, amics, que podrien encarregar-nos de portar les roses a l'empresa... Allà estarem! És tan senzill com això...

Gràcies a totes i tots els voluntaris que feu que aquesta jornada sigui un èxit! Ens veiem l'any que vé! / Sophie Roca

## Reto Corre por la Fibrosis Quística Balance final para enmarcar



Es el momento de la reflexión y de dar gracias. He necesitado unos 8 meses de preparación, física y mental para afrontar este reto. Puede parecer exagerado, pero todos tenemos una vida familiar y laboral (y médica) que necesitan de nuestra presencia. Compaginar familia/trabajo/hobby, por este orden, ha sido difícil pero no imposible. Por ello, gracias: A mi mujer e hijas, por soportar este y los futuros retos para difundir la FQ. Gracias a tod@s los ami@s que habéis colaborado de una u otra manera. Gracias a esos padres coraje que han recorrido 42km195m

Gracias a los sponsor y empresas que nos han ayudado a difundir y recaudar fondos: FGC Ferrocarrils de

la Generalitat de Catalunya, Pantoproject Europe, VivaGym, DSV, El Corte Inglés, Silincode, migranodearena.org, 4Life Europe

Y ya lo puedo decir: Casi 3000€ recaudados!!!!

Todo el dinero recaudado irá destinado a mejorar la asistencia y los tratamientos de los pacientes de Fibrosis Quística en Cataluña y para apoyar a la investigación.

Con lo que animo a todas las familias y a esas personas que han leído este artículo y que en algún momento han tenido ideas solidarias, a llevarlas a cabo. No os preocupéis, lo principal es intentarlo. Siempre encontrareis la ayuda y apoyo de los que os rodean.



## Zumba solidaria en Terrassa



Los participantes en plena actividad en el patio de la escuela y Celestino explicando a los presentes qué es la FQ y por qué es tan importante la solidaridad para combatirla.

Hace 10 años que la Fibrosis Quística entró en nuestras vidas. Fue dura la llegada de nuestra pequeña Lidia a este mundo y, tras ser diagnosticada, nos invadían muchas preguntas sin respuesta ya que desconocíamos totalmente en qué consistía dicha enfermedad. Hasta que supimos de la existencia de la Asociación Catalana de Fibrosis Quística. Allí conocimos a todos sus miembros y a su presidente y ahora amigo, Celestino Raya, que respondió muchas de las preguntas que teníamos y nos dio esperanza y ganas de luchar por nuestra princesa salada. Hace ya más de 4 años que pertenezco a la junta directiva de la Asociación en calidad de vocal. Son mis amigos, son mi familia y mi cabecita siempre va dando vueltas para ver de qué manera puedo recaudar dinero para financiar proyectos de investigación, como venta de rosas, bisutería.... Este año, como celebración de nuestro décimo aniversario conviviendo con esta afección, hemos querido recaudar fondos para poder seguir luchando y apoyar a la causa, de una manera especial y a lo grande en nuestro barrio. El pasado sábado 20 de Junio, gracias al apoyo desinteresado de Manel Jiménez y Enrique Cabrera, nuestros profesores de baile, y gracias a la autorización de la dirección del Colegio Sagrado Corazón de Jesús de Terrassa, (donde está escolarizada Lidia y otros dos niños que padecen la misma afección), que nos cedió sus instalaciones para ello, ofrecimos una Masterclass de Zumba en el patio del colegio

con el fin de recaudar fondos para nuestra causa. Sabemos que el dinero recaudado se empleará de una manera excepcional, apoyando a las unidades de referencia donde tratan a nuestros pacientes a diario o a las diversas entidades que estudian las bacterias más peliagudas de la enfermedad, cuyo nombre no me gusta pronunciar, ya que ha sido la culpable de que muchos partieran de nuestro lado, y también para financiar estudios de nuevos fármacos, con los que toda la familia FQ soñamos que lleguen, para poder tener mayor calidad y conseguir alargar la esperanza de vida, y por qué no, una curación definitiva.

Hubo mucha asistencia al evento, muchos papás y mamás del centro de estudios participaron y se dieron muestras de solidaridad para con la causa, ya que muchos acudieron solamente para hacer aportaciones dinerarias pero no participaron en el baile. Compañeros de clase de Lidia, profesores, vecinos y amigos, todos juntos por la causa.

Hay una frase que escuché de la boca de un gran amigo, Celestino, y es... "Queremos tener jóvenes de 80 años y para conseguirlo se necesitan recursos económicos para investigar." Esa frase me mueve desde que la escuché, para pensar cómo puedo recaudar dinero, aunque sea poco. Cada granito cuenta.

"Tu respiras sin pensar, yo solamente pienso en respirar" /  
**Ruth Morejón de Girón Pastor**

**Volem agrair des d'aquestes pàgines, a tots els socis, col·laboradors, empreses i amics de l'Associació, que fan donacions i organitzen activitats per continuar la lluita contra la fibrosi quística, la seva generositat i entrega i el seu extraordinari esperit solidari. Sense el seu esforç i la seva empenta, sobretot en moments com els actuals de forta crisi econòmica i retallades en els recursos, no podríem mantenir la col·laboració econòmica per millorar les unitats que atenen els nostres malalts i no podríem contribuir, modesta però significativament, a la recerca biomèdica contra la malaltia. Volem, per això mateix, animar tothom a seguir ampliant la xarxa solidària i de lluita, associant-se, aportant donatius o organitzant activitats solidàries.**

### IX edició de “Relatos Solidarios”

## La Asociación agradece un año más la iniciativa

El pasado miércoles 14 de enero se celebró el acto de clausura de la novena edición del libro “Relatos Solidarios” apadrinado por Eric Abidal. El acto fue presentado por el periodista, Sergi Mas, y contó con la participación de la Associació Catalana de Fibrosi Quística, entidad beneficiaria.

El vicepresidente de la Asociación, Pedro Gaona, fue el encargado de recoger el cheque de la recaudación de la venta del libro que le hicieron entrega el padrino, los patrocinadores y organizadores.

Durante el acto, Pedro Gaona, explicó a los asistentes que todo el dinero recaudado en esta actividad solidaria iba destinado directamente a los dos centros de investigación de Cataluña, Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL) y Instituto de Bioingeniería de Cataluña (IBEC) donde hay dos grupos de investigación en Fibrosis Quística pioneros a nivel internacional, y a las tres unidades de Fibrosis Quística de Cataluña, Hospital Vall de Hebron, Hospital Sant Joan de Déu y Hospital de Sabadell. Parc Taulí, para mejorar la asistencia y los tratamientos que reciben los afectados de Fibrosis Quística. Para finalizar respondió a las preguntas que los periodistas le hicieron y agradeció personalmente a Eric Abidal su colaboración y compromiso con la Fibrosis Quística,

a las empresas patrocinadoras que hacen posible esta gran iniciativa solidaria, a los organizadores y a todos los periodistas que participan y hacen posible cada año una nueva edición del libro solidario con sus historias.

Por último, cabe agradecer a Xavier Torres, esta gran oportunidad que nos brinda de formar parte de las entidades beneficiarias del libro de Relatos Solidarios. Muchas gracias de todo corazón a todos y os animamos a continuar con esta gran labor solidaria.



## El Can Buixeres FC se vuelca contra la Fibrosis Quística

El día 1 de mayo tuvo lugar en el campo de fútbol F.C.Can Buixeres el día del Club y la presentación y foto oficial de sus equipos. Este año, y dentro de las campañas de cooperación que lleva a cabo el club, recogieron fondos para colaborar con la Associació Catalana de Fibrosi Quística. Durante toda la mañana los asistentes al acto pudieron comprar un tiquet solidario que consistía en una aportación de 3 euros y a cambio se les obsequió, gracias a la colaboración de las empresas Caprabo-Eroski y el Fornet d'en Rossend y Garriga, con una rebanada de pan con butifarra y una botella de agua, así como con un ejemplar de “Relatos Solidarios del deporte”, libro apadrinado por el

exjugador del F.C.Barcelona, Eric Adidal.

Al acto asistieron la alcaldesa de L'Hospitalet, Núria Marín, el concejal de deportes y juventud, Cristian Alcázar, así como José Castro, concejal del Distrito IV y V, y un representante de la Federación Catalana de Fútbol.

Gracias a la colaboración de todos los asistentes se pudieron recaudar 1.220 euros que fueron donados a la Associació Catalana de Fibrosi Quística para apoyar a la investigación en FQ. Muchas gracias desde aquí al Club de Fútbol Can Buixeres por esta actividad solidaria y por hacer difusión de la Fibrosis Quística en sus camisetas durante toda la temporada 2015-2016.



Como es habitual, en ésta y las páginas siguientes incluimos una síntesis de un grupo de noticias médicas relacionadas con la problemática de la FQ, que pueden ser consultadas ampliamente a través de la Asociación [www.fibrosiquistica.org](http://www.fibrosiquistica.org). Aquí se cita, como viene siendo la norma, sólo el medio donde se publicó y la fecha de edición, y un resumen de los contenidos.

## La edad de supervivencia en fibrosis quística aumentará en una década

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria crónica que afecta a los pulmones y el sistema digestivo y para la cual no hay cura. Actualmente, se estima que la supervivencia de estos pacientes podría llegar a los 40 años de media si ha nacido en la última década, mientras que en el resto de los casos son los 30 años. Sin embargo, una investigación señala que el número de personas que viven con fibrosis quística en la edad adulta podría aumentar drásticamente en 2025, según un estudio que se publica este jueves en 'European Respiratory Journal'. Los autores del trabajo hacen un llamamiento para desarrollar servicios de atención a adultos con fibrosis quística que satisfagan la demanda. Las personas que viven con fibrosis quística han tenido previamente una baja esperanza de vida, pero las mejoras en los tratamientos y la atención en las últimas tres décadas han llevado a un aumento en la supervivencia con casi todos los niños que ahora viven unos 40 años. En este trabajo, los científicos realizan previsiones del número de adultos que vivirán con la enfermedad en 34 países europeos en el año 2025.

"Las estimaciones que hemos hecho muestran una noticia muy positiva para los pacientes con fibrosis quística de que la edad promedio de supervivencia está aumentando. Ahora estamos preocupados por que no haya suficientes centros especialistas para proporcionar una atención óptima a los adultos con la enfermedad.

Los sistemas de salud tendrán que adaptarse a este cambio, sobre todo en los países con los servicios para adultos peor establecidos", afirma el autor del estudio, Pierre-Régis Burgel, del Hospital Cochin, en París, Francia.

Los investigadores dividieron a los países en cuatro grupos en función de la disponibilidad de datos y, donde no existían datos, en relación al estado económico del país.

Mediante el uso de estas medidas, se hicieron predicciones para estimar los niveles de adultos con fibrosis quística en el año 2025.

Los resultados mostraron que en los 16 países donde existen datos fiables, se espera que el número de adultos con fibrosis quística aumente en aproximadamente un 75 por ciento. Dentro de los seis países con los datos más fiables, se espera que Países Bajos y Reino Unido registren las mayores subidas con el 96,1 y el 79,3 por ciento de aumento, respectivamente.

Muchos centros de fibrosis quística están especializados en la atención pediátrica, por lo que, si las tendencias continúan como se ha predicho, los adultos que viven con la enfermedad pueden no ser capaces de acceder a la atención especializada que necesitan.

La investigación es parte de un grupo de trabajo conjunto entre la 'European Respiratory Society' (ERS) y la Sociedad Europea de Fibrosis Quística (ECFS, por sus siglas en inglés). Los miembros del grupo de trabajo ahora están pidiendo a los profesionales sanitarios y a los responsables políticos que sean conscientes de estos posibles aumentos y desarrollen servicios de atención de adultos.

22.3.2015 (Europa Press)

## Videojuegos gratuitos para los niños con FQ

Videojuegos para mejorar la calidad de vida de los niños con fibrosis quística. Esta es la propuesta de la página web [fibrosekystique.net](http://fibrosekystique.net), que recoge diversos juegos gratuitos y de código abierto destinados a facilitar la terapia respiratoria de los menores.

La fibrosis quística es una enfermedad genética que afecta principalmente al sistema respiratorio y al digestivo. Afecta a entre 70.000 y 100.000 personas en el mundo y a 9.400 personas en España, según la web. Las personas con esta patología sienten que "hay agua en sus pulmones", por lo que desde los siete años

comienzan una terapia respiratoria diaria. Para hacer frente a esta tarea rutinaria y tediosa, que lleva a una adherencia media a baja para 60% de los pacientes, desde enero de 2014, un equipo multidisciplinar, en colaboración con el CHU Sainte-Justine de Montreal, CHUV en Lausana y el Hôpital Necker en París, está creando varios videojuegos.

"Se ha demostrado en varios estudios que la adhesión a la terapia puede aumentar cuando la terapia se presenta como un juego", aseguran desde la Asociación de Fibrosis Quística de Euskadi.

Cinco de estos videojuegos —Heritage, Globule, Ange Gardien, PEP Hero y Célébrations— se encuentran en la web <http://fibrosekystique.net/es> y se pueden descargar gratuitamente, gracias al trabajo cooperativo de diversas instituciones y voluntarios. Los juegos se pueden controlar a través de la respiración con diferentes dispositivos, sin que el usuario tenga necesariamente que comprar un dispositivo específico.

7.6.2015 (Vasco Press)

## Aprueban un nuevo fármaco contra la FQ

Un nuevo medicamento para personas que padecen el tipo genético más común de fibrosis quística obtuvo la aprobación de la Administración de Alimentos y Medicinas (FDA) el jueves.

El medicamento, Orkambi, es el segundo tratamiento para la fibrosis quística que es introducido al mercado por Vertex Pharmaceuticals, una compañía de biotecnología de Boston. Ambos medicamentos de Vertex son los primeros que intentan contraatacar el subyacente defecto que ocasiona la enfermedad, a diferencia de intentar tratar únicamente los síntomas de la misma.

Alrededor de 30 mil estadounidenses padecen de esta enfermedad, la cual se caracteriza por la acumulación de un moco pegajoso en los pulmones, causando frecuentes infecciones y un deterioro gradual de la



función pulmonar. La muerte a causa de problemas respiratorios por lo recular ocurre entre personas de alrededor de 20, 30 o 40 años de edad.

El primer medicamento de Vertex para la fibrosis quística, Kalydeco, fue aprobado en 2012, pero sólo aplica para unos dos mil estadounidenses con fibrosis quística, aquéllos con particulares mutaciones genéticas. Las ventas de Kalydeco alcanzaron los 464 millones de dólares en 2014, conformando la mayor parte de los ingresos de Vertex.

Por el contrario, Orkambi puede ser utilizado para casi la mitad de los pacientes con fibrosis quística, aquéllos que tienen dos copias de la mutación más común, conocida como F508del. Sin embargo, la aprobación inicial es sólo para pacientes de 12 años en adelante, abarcando a unas 8.500 personas. Los analistas esperan que las ventas anuales de Orkambi eventualmente excedan los 3 mil millones de dólares. Orkambi es una combinación de ivacaftor, el ingrediente activo de Kalydeco, y un segundo medicamento llamado lumacaftor.

La aprobación ya era de esperar debido a que un comité de asesores externos a la FDA dió su apoyo al medicamento en mayo en una votación de 12 a 1. Sin embargo, el personal de la dependencia le había dado al producto una reseña un tanto tibia, diciendo que su efectividad en mejorar el funcionamiento pulmonar era mínima.

Vertex no anunció de inmediato el precio de Orkambi. Kalydeco le cuesta a cada paciente más de 300 mil dólares al año, un precio que ha sido muy criticado por doctores que tratan la fibrosis quística.

2.7.2015 (The New York Times)

## Terapia génica esperanzadora en el tratamiento de la FQ

Un ensayo de terapia génica ha permitido mejorar significativamente la función respiratoria de los pacientes enfermos de fibrosis quística, según un estudio publicado este viernes en la revista médica especializada The Lancet Respiratory Medicine.

La fibrosis quística, que padecen 90.000 personas en todo el mundo, es una enfermedad genética que afecta principalmente las funciones respiratorias y digestivas.

Gracias a los progresos en la atención, que busca sobre todo reducir las manifestaciones de la enfermedad y que puede suponer incluso el trasplante de un pulmón, la esperanza de vida de un paciente es actualmente de unos 40 años.

Desde el descubrimiento en 1989 del gen que codifica la proteína Cfr, responsable de la fibrosis quística, las investigaciones se aceleraron para intentar poner en marcha nuevos tratamientos.

La técnica utilizada en el ensayo consiste en que el paciente inhale moléculas de ADN para que una copia no alterada del gen llegue a las células pulmonares.

Investigadores británicos experimentaron en 136 pacientes enfermos de fibrosis quística y mayores de 12 años. La mitad recibió la terapia génica y la otra mitad inhaló un placebo. Tras un año de tratamiento, los pacientes del grupo de terapia génica tenían una función respiratoria un 3.7 por ciento superior a la de quienes recibieron el placebo.

El aumento alcanzó incluso un 6.4 por ciento en los pacientes con peor función respiratoria. Los investigadores, dirigidos por Eric Alton del Imperial College de Londres, estiman que los resultados "significativos", aunque "modestos", son "alentadores". "La estabilización de la enfermedad es por sí misma un objetivo válido", añade. Los científicos llevarán a cabo ahora terapias génicas no virales, usando vectores más adaptados con diferentes dosis o combinaciones de tratamientos.

3.7.2015. (AFP)

## Tres buenas noticias en la lucha contra la FQ

En los últimos días diferentes novedades terapéuticas han abierto un panorama esperanzador para los pacientes con fibrosis quística y sus familias. En primer lugar, la FDA, Agencia de Alimentos y Medicamentos de EE.UU. ha aprobado el medicamento Orkambi®, una combinación de los compuestos lumacaftor, que aumenta la cantidad de proteína CFTR en la superficie celular, e ivacaftor, encargado de aumentar la función de la proteína una vez alcanza la superficie. El Orkambi®, desarrollado por la empresa farmacéutica Vertex Pharmaceuticals Incorporated, está indicado específicamente para los

pacientes mayores de doce años en los que la enfermedad está causada por la presencia en homocigosis (esto es, en las dos copias del gen CFTR) de la mutación F508del, una de las más frecuentes, y no ha sido probado en pacientes de otras características. Vertex ha presentado Orkambi® para su aprobación en la Unión Europea y se espera que la decisión por parte de la Agencia Europea de Medicamentos se lleve a cabo a finales de año. En paralelo, en España, el Ministerio de Sanidad ha aprobado la utilización del fármaco Kalydeco® (ivacaftor) para ocho nuevas mutaciones en el gen CFTR responsables de la fibrosis quística. Son así nueve las mutaciones (G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N, S549R y G551D, esta última ya aceptada para la utilización del fármaco) para las que se indica la utilización del fármaco, el cual debería estar disponible para ser suministrado a los pacientes que lo necesiten en los hospitales con especialistas en la enfermedad.

Por último, un trabajo publicado en The Lancet Respiratory Medicine, ha mostrado los prometedores resultados de un ensayo clínico basado en terapia génica llevado a cabo en Reino Unido. En él, los pacientes inhalaban moléculas de ADN con la copia "sana" del gen CFTR, envueltas en esferas lipídicas, con el objetivo de permitir el acceso del ADN a la superficie de los pulmones.

Tras recibir el tratamiento una vez al mes durante un año, los pacientes tratados con esta forma de terapia génica mostraron mejoras en la función pulmonar, si bien las diferencias eran modestas, en comparación con los pacientes que recibieron placebo. "Los resultados son esperanzadores," indica Eric Alton, coordinador del Consorcio de Terapia Génica de la Fibrosis Quística en Reino Unido y responsable del trabajo. "Son la base para futuros ensayos en los que esperamos mejorar el efecto." 8.7.2015 Genética Médica

## Identificado el interruptor que apaga la formación de películas bacterianas infecciosas

Un equipo de científicos dirigido por la

Universidad de Maryland (UMD), en Estados Unidos, ha encontrado un eslabón importante en el proceso de formación de las biopelículas bacterianas: una enzima que apaga las señales que emplean las bacterias para formar una biopelícula. Los resultados, publicados este lunes en la edición digital de 'Proceedings of the National Academy of Sciences', tienen implicaciones de largo alcance para el desarrollo de nuevos tratamientos y podría ayudar a que un día las complicaciones relacionadas con las biopelículas formen parte del pasado.

Las bacterias son bien conocidas como células individuales de vida libre, pero en realidad sus vidas son mucho más complejas. Para sobrevivir en ambientes hostiles, muchas especies de bacterias se unen y forman una biopelícula, una colección de células unidas por una fuerte red de fibras que ofrece protección contra todo tipo de amenazas, incluyendo los antibióticos.

Un 'biofilm' familiar es la placa dental que se forma en los dientes entre los cepillados, pero las biopelículas se pueden formar en casi cualquier lugar, siempre que se dan las condiciones adecuadas. Las biopelículas son un gran problema para el sector del cuidado de la salud porque cuando las bacterias que causan enfermedades establecen un biofilm en equipos sensibles, puede ser imposible esterilizar los dispositivos, elevando las tasas de infección y con costosos reemplazos.

"Las bacterias forman biopelículas porque sienten un cambio en su entorno. Lo hacen mediante la generación de una molécula de señalización, que se une a un receptor que se activa en respuesta", afirma Mona Orr, autora principal del estudio y estudiante graduada en Ciencias Biológicas en UMD. "Por eso necesita una manera de apagar el interruptor. Para eliminar la señal cuando ya no la necesita, hemos identificado la enzima que completa el proceso de apagar el interruptor", anuncia.

El interruptor conocido que activa la formación de biopelículas es una molécula de señalización conocida como c-di-GMP, que emplean muchas especies de bacterias que causan enfermedades para señalar la formación de biopelículas, incluyendo 'Escherichia coli', 'Salmonella enterica' y 'Vibrio cholerae'.

Pero Orr y sus colegas son los primeros en identificar la molécula que completa el proceso de limpieza de c-di-GMP de la célula,

terminando así el proceso de señalización de biopelículas. La molécula es una enzima llamada oligoribonucleasa, y al igual que c-di-GMP, oligoribonucleasa es también común entre las especies bacterianas que provocan enfermedades.

El equipo estudió el proceso de la bacteria 'Pseudomonas aeruginosa', una especie común que se sabe que causa infecciones en los pacientes en el hospital. Pero debido a las similitudes genéticas y fisiológicas entre 'P. Aeruginosa' y otras especies infecciosas, los investigadores creen que oligoribonucleasa cumple la misma función en una amplia variedad de bacterias.

"Se puede pensar en este proceso en términos de agua llenando un fregadero. La tasa de agua del grifo es tan importante como el tamaño del desagüe a la hora de determinar el nivel de agua en el lavabo —pone como ejemplo Vincent Lee, coautor del estudio y profesor asociado en el Departamento de Biología Celular y Genética Molecular de UMD y del Instituto de Investigación de Patógenos de Maryland. El nivel de c-di-GMP en la célula es análoga a la cantidad de agua en el fregadero. Como nadie sabía qué era el desagüe, nuestros hallazgos crean una imagen completa del proceso de señalización".

Orr, Lee y sus colegas del Departamento de Química y Bioquímica de la Universidad Estatal de Michigan centraron su trabajo en 'P. Aeruginosa', porque está bien estudiada y puede sobrevivir bajo una variedad de condiciones, por lo que es muy difícil de controlar. Los que llevan lentes de contacto puede que ya estén familiarizados con 'P. Aeruginosa', ya que comúnmente forma biofilms infecciosos, tiñendo de verde las lentes más antiguas o las que no se han limpiado correctamente.

El equipo encontró que se necesita oligoribonucleasa para el segundo paso de un proceso de dos pasos. El primero, que convierte c-di-GMP en una molécula intermedia llamada pGpG, ya se conocía, y ahora Orr, Lee y sus colegas han completado el segundo paso: oligoribonucleasa rompe pGpG y, por lo tanto, cierra completamente la vía de señalización.

25.8.2015 (Heraldo.com)

**España se mantiene líder en trasplantes, que**

**aumentan un 3%**

En 2014 se realizaron en el mundo un total de 118.127 trasplantes de órganos sólidos, lo que representa un 3% más que el año anterior, según datos del Registro Mundial de Trasplantes, que muestra como España mantiene un año más su liderazgo mundial, con 4.360 intervenciones.

De todos ellos, 79.325 fueron de riñón, 25.050 de hígado, 6.270 de corazón, 4.834 de pulmón, 2.474 de páncreas y 174 de intestino, según datos del registro que gestiona la Organización Nacional de Trasplantes (ONT) desde hace 9 años en colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS). En los últimos 5 años, el número total de trasplantes en el mundo se ha incrementado en un 13,5 por ciento (2010-2014), con un ritmo de crecimiento medio anual del 2,7 por ciento.

España sigue presentando la tasa más alta de donaciones, con 36 donantes por millón de personas (pmp) gracias a los 1.682 registrados en 2014, muy por encima de la media europea (19,6) y de la de Estados Unidos (26,6). De hecho, pese a representar sólo el 0,7 por ciento de la población mundial, en España se realizaron el 17 por ciento de las donaciones de órganos en Europa y el 6 por ciento de todas las registradas en el mundo. En total se efectuaron 2.678 trasplantes renales, 1.068 hepáticos, 265 cardíacos, 262 pulmonares, 81 de páncreas y 6 de intestino.

Además, ha resaltado el director general de la ONT, Rafael Matesanz, en declaraciones a Europa Press, "un año más se demuestra que en las zonas del mundo donde se muestra aumento más significativo es donde se sigue la filosofía del modelo español, en cuanto a organización sobre todo".

En Europa las cifras sobre donación y trasplantes se mantienen estables respecto a las del año anterior. En 2014, la tasa de donación de los 28 países que forman la Unión Europea aumentó ligeramente hasta alcanzar los 19,6 donantes por millón de personas, con un total de 10.033 donaciones (9.637 en 2013). Por su parte, el número total de trasplantes se incrementa en un 2,3 por ciento, con un total de 31.881, ligeramente superior al del año anterior (31.165 en 2013).

1.9.2015 (La Razón)

# SOL·LICITUD DE SOCI/A

En /Na \_\_\_\_\_ Amb DNI \_\_\_\_\_  
Amb domicili al carrer \_\_\_\_\_ núm. \_\_\_\_\_ pis \_\_\_\_\_  
del municipi de \_\_\_\_\_ Codi postal \_\_\_\_\_  
Telèfon \_\_\_\_\_ Mòbil \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_  
Adreça electrònica \_\_\_\_\_

## Sol·licita ser admès com a

**Soci/a actiu/activa** (pares i mares d'afectats o afectats majors d'edat)

**Soci/a col·laborador/a** (qualsevol altra persona o entitat major d'edat)

Lloc i data \_\_\_\_\_ Signatura, 

## En cas de ser soci actiu,

Nom de l'afectat/ada \_\_\_\_\_

Data de naixement \_\_\_\_\_ Hospital on porten el control \_\_\_\_\_

*En cas de ser familiar o amic/ga, posar també nom de l'afectat/ada o familiar*

## Domiciliació bancària:

Banc \_\_\_\_\_ Agència \_\_\_\_\_ D.C. \_\_\_\_\_ Compte \_\_\_\_\_

**Quota mensual:** 7,67 €  15,35 €  23,02 €  30,70 €  38,36 €

**Altres quantitats:**  euros Dades de 2015-Anualment s'incrementa la quota amb l'IPC

**Enviar a: ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA**  
**Passeig Reina Elisenda de Montcada, 5 - 08034 Barcelona**

El cobrament dels rebuts es fa  
trimestralment

En compliment del que estableix la Llei Orgànica 15/1999, de 13 de desembre, de Protecció de Dades de Caràcter Personal, l'informem que les dades que ens faciliti, passaran a formar part d'un fitxer propietat de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística per al tractament i utilització de les mateixes dins del marc propi de les seves activitats. En qualsevol moment, les dades podran ser consultades, rectificades o cancel·lades per l'interessat/ada.

**RESPIRAR  
ENS COSTA MOLT**

**Ajuda'ns!**

**Fes-te'n Soci**  
**Fes-te Donant d'Organs**

**fo** **Fibrosi**  
**Quística**

**ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA**

*Associada a la Federación Española de Fibrosis Quística*

Passeig Reina Elisenda de Montcada, 5- 08034 BARCELONA

e-mail: [fqatalana@fibrosiquistica.org](mailto:fqatalana@fibrosiquistica.org)

web: [www.fibrosiquistica.org](http://www.fibrosiquistica.org)





Otro Paco en la Junta. Esta vez, Paco García Barrios, como el resto de integrantes —y como tantos otros asociados que poco a poco optan por dedicar más espacio de sus vidas al trabajo colectivo en favor de la lucha contra la enfermedad que nos trae de cabeza— es una incorporación de calidad, de esas que se acercan al fondo de las cuestiones, que comprenden que sólo la solidaridad, el compromiso, la participación, el intercambio de pareceres y la convergencia de voluntades, resultan útiles, imprescindibles incluso, para una batalla que va a ser larga, que ya ha sido larga, pero que alumbrará un camino lleno de esperanza hacia el porvenir. Como decía la doctora Gartner, no hace mucho, “ya es imposible hablar de límites para la supervivencia”: el futuro ya está aquí.

### **Paco García Barrios: “Para quienes creemos en la acción colectiva, asociarse era imprescindible”**

**Vèncer.-** Acercarse a la enfermedad debió ser un suplicio...

**Paco García Barrios.-** Puedes imaginarte. Nace mi nieta, una niña prematura, muy pequeñita, y tras detectarse una intolerancia y un virus, la prueba del talón pone de manifiesto que se trata de la Fibrosis Quística. Te acercas a Internet y lo que explica de la enfermedad te pone los pelos de punta, se te cae el mundo encima. Luego los médicos te hablan, te aconsejan, con toda la delicadeza del mundo te explican que la enfermedad es grave pero que las esperanzas son muchas y que los avances son espectaculares en muy pocos años... Te vas haciendo a la idea y buscas la manera de rehacerte, en mi caso conociendo la realidad social que acompaña a la enfermedad.

**Vèncer.-** O sea, buscando compañía para compartir y avanzar...

**PG.-** Exactamente. Los que tenemos de hace tiempo una mentalidad social, sabemos que la unidad hace la fuerza, que el asociacionismo es fundamental para multiplicar los esfuerzos. Por eso enseguida me puse a buscar qué había alrededor de la FQ y descubrí la Asociación.

**Vèncer.-** También para sentirnos acompañados...

**PG.-** Sí, eso es muy importante porque nosotros no teníamos ni idea de lo que era la enfermedad. El propio nombre asusta y desconcierta y hay diversas maneras de afrontarlo. Los hay que lo

consideran un estigma pero nosotros, tanto mi hija, como mi yerno, mi mujer y yo mismo nos lo tomamos mejor, de manera positiva y combativa. Quizás el que lo ha llevado peor he sido yo porque la imagen de la enfermedad y todo lo que la rodea me afectaron bastante. Pero la realidad es la realidad y mi hija es muy fuerte y se comprometió desde el primer momento con una entereza y un valor que nos sirvió de ejemplo a todos. En nuestro caso, además, Carme, la niña, tiene un hermano de cinco años que también ha vivido la enfermedad de la hermana de un modo característico, enternecedor, porque se da cuenta de que su hermana requiere cuidados especiales, de que su madre está volcada con Carme, pero él también necesita toda la atención del mundo porque no deja de ser un niño muy pequeño.

**Vèncer.-** Y los abuelos ahí, claro.

**PG.-** Claro. Mi hija tuvo que dejar de bajar, tiempo

que ha aprovechado para formarse —acaba de ganar un concurso de diseño gráfico— y, eso que decía del empuje positivo, hizo un blog, que todavía se puede consultar en Internet “La meva cigroneta”, que habla de la experiencia y que le sirvió para exteriorizar ese sentimiento singular que hemos compartido todos. Pues dejó de trabajar y nosotros hemos ayudado cuanto hemos podido. Ahora estamos expectantes porque Carme va a empezar a ir a la escuela y va a ser la más pequeña de su curso...

**Vèncer.-** Y luego la Asociación...

**PG.-** Bueno, fue el tercer asidero del tema. Primero resolvimos la cuestión interna, el sentimiento sobre la nueva situación, después la cuestión económica, el dejar de trabajar la madre y por fin la colectiva. Eso era la Asociación y quienes creemos en la acción colectiva, vecinal, sindical, política, asociarnos era ya imprescindible. Y aquí estamos...

Conocer el trabajo que se desarrolla y conocer otros casos, nos supuso un alivio extraordinario. Recuerdo el caso de una asociada que en la primera asamblea a la que asistimos nos comentó que tenía un hijo afectado pero que tenía más de 40 años. ¿Sabes lo que eso significa cuando estás lleno de incertidumbres sobre el futuro?. Eso nos hizo respirar. Las cosas no son tan negras. Y la Asociación contribuye a que las cosas no las veamos tan negras. Y eso es impagable.

