

per

a vèncer la fibrosi quística

revista de l'associació catalana de fibrosi quística

núm. 75 Noviembre 2019



La llegada de los medicamentos a los pacientes, en manos del CatSalut



Sanidad y Vertex consiguen por fin un acuerdo para la financiación de Orkambi y Symkevi

pàgs. 3, 4, 5, 9, 11, 12, 14, 15 y 20

Conversa amb la família Escribano sobre el pis d'acollida de l'ACFO

Pàgs. 7 i 8



Blanca Ruiz,
presidenta de la Federación Española de FQ

"Sin presión social, las soluciones se eternizan"

Pàg. 11

La batalla mèdico-científica

Dra. Montserrat Bosque

"Ja dominen la tècnica dels organoides i ara només falta que s'autoritzin els nous medicaments"

Pàg. 19



Dra. Neus Sabaté

"El nou dispositiu del test de la suor ha d'ajudar a detectar casos de FQ que han passat desapercebuts"

Pàg. 18



Núria Blanco

"Amb el dispositiu creat s'evitaran les recurredades i l'adquisició de noves resistències als antibiòtics"

Pàg. 17



Aproximación diagnóstica y terapéutica integral en fq: Del genotipo a los organoides y otros medios celulares de análisis

Pàgs. 14 y 15



¿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.

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!

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**

LOTERIA DE NADAL

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

42.954 i 64.226

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

Us animem a que us poseu en contacte amb l'Associació al telèfon 934272228. Estaran disponibles a partir del 15 de setembre

Ajudeu-nos a repartir la sort!

YA TENEMOS INSTAGRAM !!!

https://www.instagram.com/assoc.catalana_fq/

Algunas de las empresas colaboradoras que dan ayuda a la Asociación en su lucha contra la enfermedad:

**Fundació La Caixa, Of. núm. 03302 Can Vidalet
La Caixa**



Carglass



Oxigen Salud



Ens queda l'últim pas...

A punt de tancar el número d'aquesta revista, quan ja estavem clamant per l'acord entre el Ministeri de Sanitat i el laboratori Vertex Pharmaceuticals vam conéixer la data de la nova reunió que havia de reprendre la negociació sobre els nous fàrmacs. Confiats i esperançats que la nova trobada desencallés els obstacles, hem mantingut en suspens l'aparició d'aquest número per veure si podíem donar la bona nova sobre l'acord. L'espera ha pagat la pena. La reunió del 30 de setembre va permetre l'acord pel finançament dels medicaments Orkambi, Symkevi i Kalydeco, que estaran a disposició dels malalts a partir del 1 d'aquest mateix mes de novembre.

Aquest acord ens va ser comunicat per la ministra de Sanitat, Maria Luisa Carcedo i la directora general de Cartera Bàsica de Serveis del Sistema Nacional de Salut i Farmàcia, Patrícia Lacruz, de manera que el lliurament dels fàrmacs, per tractar-se d'una aprovació vinculant a tot l'Estat està ara en mans de les diferents comunitats autònomes que han de garantir que tots els afectats del país puguin rebre la medicació en funció del seu estat de salut i de les indicacions mèdico-farmaceútiques en cada cas.

Durant aquests llargs mesos d'espera, conjuntament amb la Federació Espanyola de Fibrosi Quística, hem treballat per sensibilitzar tant a les autoritats de l'Estat com a



les de Catalunya de la importància d'aconseguir un acord per aprovar el finançament d'aquests medicaments dins de la cartera de serveis. Uns medicaments que se sap que frenen el deteriorament que produeix la Fibrosi Quística en les persones amb determinades mutacions.

Gràcies a aquest enorme cúmul de gestions i pressions es va aconseguir que s'aprova per tots els partits

polítics una moció al Senat i que finalment el Ministeri presentés una proposta de pagament per resultats al laboratori. Vam denunciar la premura dels malalts i vam demanar sentit ètic a les parts negociadores. No podia ser que uns medicaments que havien estat aprovats per les diferents agències del medicament, no poguessin estar a disposició dels pacients.

Com a col·lectiu creiem des de sempre en la investigació ja que gràcies a ella aconseguirem l'anhelada curació de la malaltia. Per això destinem fons a projectes d'investigació bàsica i clínica. Sense investigació no es produeixen avenços. Però quan arriben els avenços i no podem accedir a ells... quina paradoxa oi!

Per això, no podem més que felicitar tot el col·lectiu per la pressió exercida, insistent i continguda, que finalment ha donat els fruits requerits. Ara només falta que les autoritats catalanes, en el nostre cas, facin realitat que els medicaments arribin sense dilació als que els necessiten.

Direcció i edició:

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

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

Producció i Publicitat:

ÀMBAR COMUNICACIÓ, SL
Ronda del Molí, 60
08629 TORRELLES DE LLOBREGAT
Tèl. i Fax: 93 689 05 14
E-mail: ambar@periodistes.org
Fotografies: Associació Catalana FQ
Impressió: SERVICEPOINT
08820 EL PRAT DE LLOBREGAT
(Barcelona)

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.

Junta Directiva de l'Associació

President: Celestino Raya Rivas
Vicepresident: Pedro Gaona Sorando
Tresorer: Francisco José Godoy Navas
Secretari: Francisco García Barrios
Vocals: Josefina Romero Carrillo
Joana Wilhelm
Ruth Morejón de Giron Pastor
Estelle Delangle
Rosa Mª Díaz Pascual
Mónica Recio Valcárcel
José Manuel Noguera

Coordinadora: Nuria Sanz León
Administratiu: Jordi San Martín
Voluntàries: Mercedes Bielsa
Montserrat Vila
Josep Maria Pujol Boira

Associació Declarada d'Utilitat Pública

Assemblea General de socis de l'entitat i renovació de Junta Tots pendents de com acaba el finançament dels nous medicaments

Com ja és habitual, l'Assemblea General de Socis de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística va tenir lloc a la sala d'actes de la seu de l'entitat, el passat dissabte 9 de març.

La sessió la va obrir el president Celestino Raya, amb una salutació de benvinguda als associats assistents. A continuació es va projectar un vídeo amb les activitats realitzades durant l'any 2018 i es va explicar la memòria d'activitats i les línies d'actuació per aquest any 2019. Després d'aprovar ambdós documents i l'acta de la última reunió que va ser llegida pel secretari de l'entitat, Paco García, el tresorer Paco Godoy, es va centrar en explicar detalladament els comptes del 2018 i el pressupost pel 2019. Després d'aprovar el dos documents, es va passar a renovar la meitat de la Junta Directiva de l'Associació. Després d'uns torns de paraules es va donar per acabada l'assemblea general i es va procedir a presentar als ponents de la taula rodona que venien a explicar-nos quina era la situació en que es troava l'aprovació dels nous medicaments.

Varem tenir l'oportunitat d'escoltar a Juan Da Silva, vicepresident de la Federació Espanyola de Fibrosi Quística, que ens va explicar detingudament totes les gestions que des de la Federació Espanyola de FQ s'havien realitzat fins aleshores i les que s'estaven fent en aquell moment. Ens va informar dels informes de posicionament dels dos medicaments, Orkambi i Symkevi, així com de la moció que es va presentar al Senat, i que va ser aprovada per tots els grups



El tresorer de l'entitat presentant els comptes del 2018 i el pressupost del 2019, a la fotografia de dalt. La mesa dels ponents participants, a la del mig, i un moment del pica-pica final a la fotografia inferior.

parlamentaris. Ens va comunicar també que la Federació havia desconvocat la manifestació de Madrid pendents del nomenament del nou govern de l'Estat, i es va mostrar esperançat que amb l'aprovació de la moció per tots els partits polítics la situació fos millor en els propers mesos, així com que el Ministeri de Salut presentés una nova proposta de pagament per resultats al laboratori Vertex. Tot i això va afirmar que la situació no seria fàcil i que encara ens quedarà molt per lluitar.

El dr. Óscar Asensio, membre de la Junta Directiva de la Societat Espanyola de FQ, va explicar que la Societat Científica ha donat suport a totes les propostes i les iniciatives de la Federació Espanyola de FQ. També, que ha donat assessorament i ha corregit els informes de posicionament dels medicaments Kalydeco, Orkambi y Symkevi. Va explicar així mateix, que no es pot trigar gaire a aprovar el finançament d'aquests fàrmacs ja que els assajos clínics de la triple molècula estan donant bon resultats.

La dra. Sílvia Gartner, de la Unitat de FQ de l'Hospital Vall d'Hebrón, també ens va acompanyar a la taula rodona. Ens va recordar que a la resta de països europeus tampoc s'ha

aprobat el finançament d'aquests medicaments i va comentar que actualment hi ha un assaig clínic europeu pel 10% dels pacients que no es poden beneficiar d'aquests nous medicaments.

Com és tradicional, va ser una jornada molt profitosa que va finalitzar amb un pica pica.

Dia Nacional de la Fibrosi Quística 2019**Pressió social per tal que els nostres afectats disposin dels medicaments necessaris**

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística amb motiu de la celebració del Dia Nacional de la Fibrosi Quística, el passat 25 d'abril de 2019, va tornar a fer-se ressó de la preocupació dels afectats de FQ i els seus familiars per l'absència d'un acord entre les Administracions sanitàries i els laboratoris, per tal que es poguessin subministrar sense obstacles tots els nous

medicaments que s'han demostrat factibles i segurs pel tractament de la malaltia. Alhora, com ja és tradicional, vam fer una crida als governs central i autonòmics per tal que alliberessin recursos per la recerca científica en la que tenim dipositades totes les nostres esperances de present i de futur i si-quin sensibles als drets socials per tal que els nostres nens i joves afectats tin-

guin els mateixos serveis reconeguts dels quals disposen a la resta d'Europa i als països avançats. En aquest sentit, l'ACFQ va fer una crida a la participació dels associats per mantenir la pressió sobre les autoritats i va subscriure el comunicat que en el Dia Nacional del 2019 va fer públic la Federación Española de FQ sobre els fàrmacs i que s'inclou a continuació.

**Una negociación que asfixia literalmente a los enfermos de FQ
Pedimos al Ministerio que sea flexible y al laboratorio Vértex una mayor sensibilidad con los afectados**

Con motivo del Día Nacional de la FQ, la Federación Española de Fibrosis Quística (FEFQ) quiere hacer visible el problema en el que se encuentran cientos de personas con Fibrosis Quística en España, que podrían estar tomando unos medicamentos que frenarían el avance de su enfermedad, pero que no pueden hacerlo por falta de un acuerdo de precio entre el Ministerio de Sanidad y el laboratorio Vertex.

Las negociaciones entre el Ministerio de Sanidad y el laboratorio Vertex para llegar a un acuerdo de precio sobre los medicamentos Orkambi y Symkevi todavía no han dado sus frutos. La Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos (CIPM) en su última reunión celebrada el 18 de marzo autorizó la financiación de estos medicamentos con unas condiciones no consensuadas con el laboratorio, lo cual deja sin efectos reales dicha autorización.

Estas condiciones se basan en el modelo de pago por resultados, que Vertex ya ha manifestado que no aceptará. Tras la presentación de alegaciones por parte del laboratorio, los expedientes de Orkambi y Symkevi deberían volver a tratarse en la Comisión de Precios del próximo 25 de abril. Algo que todavía desconocemos si ocurrirá.

La autorización en la CIPM del pasado 18 de marzo fue para las indicaciones de Orkambi para niños de 6 a 11 años y Symkevi para mayores de 12 años. Un paso adelante por parte del Ministerio de Sanidad, que muestra su voluntad de llegar a un acuerdo de financiación, ya que hasta el momento todos los acuerdos de la Comisión de Precios habían sido negativos respecto a la autorización de Orkambi para mayores de 12 años. Sin embargo, el laboratorio Vertex no acepta las condiciones de financiación en base a resultados, propuestas por la Comisión de Precios y asumibles por nuestro Sistema Nacional de Salud.

Por ello, la Federación Española de Fibrosis Quística ha remitido una carta abierta a Vertex donde, en nombre de las personas con FQ y sus familias, solicitan al laboratorio que piense no únicamente en los beneficios empresariales que les pueden reportar sus productos, sino en el momento histórico en el que están participando, gracias al desarrollo de unos fármacos que por primera vez tratan la causa subyacente de la enfermedad y frenan el deterioro que produce. En su mano está renunciar a una parte de esos posibles beneficios para asegurarse de que su medicación llegue a todos los pacientes que la necesitan.

Con motivo del Día Nacional de la Fibrosis Quística, la Federación quiere que se conozca la realidad de esta enfermedad y el malestar de las familias que ven cómo se están anteponiendo los beneficios empresariales a las vidas de las personas. Más aún después de conocer la noticia, el pasado 27 de marzo, de que Vertex tuvo que desechar 8.000 lotes de Orkambi en Reino Unido porque habían superado su fecha de caducidad tras más de tres años esperando un acuerdo sobre su precio.

Blanca Ruiz, presidenta de la Federación Española de FQ, pide una mayor comprensión hacia la situación de las personas con Fibrosis Quística: *"Solo me queda apelar a la humanidad de ambas partes y que no se alargue más esta agonía para las personas con Fibrosis Quística, que somos los verdaderos perjudicados por esta falta de acuerdo. A Vertex le pido encarecidamente que haga un esfuerzo por valorar la propuesta del Ministerio, que sea rápido y que sus alegaciones sean lógicamente asumibles por el Sistema Nacional de Salud. Y al Ministerio, que sea flexible y dialogante, ya que esta negociación nos está asfixiando, literalmente. Apelamos a la responsabilidad de ambos para llegar a un acuerdo de precio urgente y evitar más retrasos en el acceso a estos tratamientos".*

Asamblea ordinaria de ECOM

Se reclama a la Generalitat que fije sus compromisos sobre los derechos de la discapacidad

El pasado 14 de junio se celebró la asamblea general de la Federación Ecom, con representación en toda España que defiende a las personas con discapacidad física, que trabaja por la inclusión social y ofrece diversos servicios y apoyos a las entidades federadas como es el caso de nuestra organización.

En esta asamblea, en la que estuvimos presentes, se presentó un equipo de trabajo que pretendía recoger la participación activa de los asistentes sobre la inclusión de los discapacitados infantiles en diversos campos de actuación: en el ámbito escolar, en el ámbito sanitario y en el ámbito de actividades deportivas y ocio.

Se recogió la actividad de los presentes con una



La mesa de la asamblea durante la sesión

metodología participativa innovadora y próximamente veremos si los puntos de debate y propuestas quedan plasmados en reivindicaciones concretas.

En la Asamblea propiamente dicha se presentó el balance del 2018 y los presupuestos para el 2019 que quedaron aprobados por unanimidad.

Se nos informó que el gobierno catalán pretende hacer una reunión en la que se vuelquen los temas prioritarios y de futuro sobre la discapacidad, pero la actual junta considera imprescindible salvar antes los compromisos no cumplidos por parte del gobierno que ha perdido cierta credibilidad precisamente por los incumplimientos.

(continua en la página siguiente)

Renovación y nuevas expectativas en la asamblea de la FECAMM

La Asociación asistió el pasado 9 de mayo a la Asamblea General de FECAMM, federación que agrupa al 40 % de las aproximadamente 85 entidades que representan a las enfermedades minoritarias en Cataluña. Colabora con el Consell de Pacients, con la Comissió d'Assesorament de Malalties Minoritàries y con la Plataforma de Malalties Minoritàries que organiza anualmente el Día Mundial de las Malalties Minoritàries.

Esta convocatoria tenía una especial relevancia ya que se trataba de confirmar la viabilidad de la Federación, algo venida a menos por el eterno problema de la participación en el trabajo y la responsabilidad de coordinar los esfuerzos de las entidades a las que agrupa, entre ellas la nuestra.

Se despidió de la presidencia la voluntariosa Ana Quintero que ha permanecido en primera línea mucho tiempo. Agradeció el trabajo e implicación de las personas afectadas por enfermedades minoritarias y anunció que se marchaba con la esperanza de que el nuevo equipo asumiría y ampliaría las actividades heredadas y las propuestas nuevas de la Junta que fue elegida inmediatamente después en asamblea extraordinaria.

Se presentó un balance económico del 2018 con déficit, aunque con un remanente todavía positivo para iniciar el presupuesto de 2019.



Los nuevos miembros de la Junta Directiva de la FECAMM elegidos en la última asamblea.

Gracias a la incorporación de tres entidades nuevas (AELALD, NOW KNOW Y ANAC) se presentó la única candidatura que se ha comprometido a ampliar los objetivos y la participación de las entidades. Dejaron su cargo Ana Mª Quintero, presidenta; Jordi Albesa, secretario y Bernardo Gómez Garrido, tesorero. Se eligió como presidenta a Sara Salinas de AELALD y como secretaria a Ana Mª Mendoza.

Deseamos un trabajo fructífero a la nueva junta, a la vez que manifestamos nuestro total apoyo a esta nueva etapa./ **Paco García**

Conversa amb la família Escribano sobre l'estada al pis d'acollida

Un gran servei que estalvia temps per estar més a prop dels hospitalitzats

La Griselda Escribano és tot un exemple de perseverança i de superació. La família, ella, el seu marit, els pares, són membres de l'Associació de fa temps i a primers d'any van ser beneficiaris del pis d'acollida del carrer Clos de Sant Francesc perquè a la Griselda li havien programat un trasplantament pulmonar imprescindible. El pis d'acollida està per cobrir aquestes necessitats, especialment per famílies que el necessiten perquè els internaments són a Barcelona i la seva residència familiar sovint està en altres municipis més apartats. Per això disposen d'un lloc d'acollida amb totes les comoditats imprescindibles i amb la tranquilitat indispensable per superar les angoixes que representen l'hospitalització, com en aquest cas, el trasplantament. La Griselda i la seva família viuen a Les Masies de Roda, un tranquil poble de la comarca d'Osona d'uns 700 habitants i s'hi van estar al pis fins que la Griselda va rebre l'alta i va poder tornar al seu municipi a fer vida normal. Ens ha agradat parlar amb ella i la Pilar, la seva mare, per conéixer de primera mà la seva experiència i donar fe en primera persona de la utilitat d'aquest servei de l'ACFO, que està a l'abast de qualsevol associat que ho necessiti.

Vèncer.- Per entrar en matèria ens agradaría que ens expliquessiu els primers moments: quan es va detectar la malaltia, com ha anat evolucionant fins el trasplantament, com ha anat l'adaptació a la vida normal, etc.

Griselda Escribano.- Hem van detectar la malaltia quan tenia tan sols dos mesos de vida, el juliol del 1990, a l'hospital Sant Joan de Déu. Per els pares va ser una experiència dura perquè és una malaltia poc coneguda i el pronòstic que els van donar va ser d'uns set anys de vida i amb mala qualitat, però vam tenir la sort que aquell mateix any es va descobrir

(viene de la página anterior) Ecom representa a 116 entidades activas, de las que estuvieron representadas presencialmente y por voto delegado 75. En esta Asamblea se reelegió al actual presidente Antonio Guillén por unanimidad.

Los retos para 2019 pasan por:

- Reclamar un plan de reivindicaciones para recuperar la financiación.
- Mejorar las gestiones de las convocatorias de subvenciones, en concreto la del 0,7% del IRPF.
- Conseguir que la Generalitat ponga negro sobre blan-



La familia, al complet

el gen que provoca la FQ i van sortir nous tractaments per combatre-la i així millorar notablement l'esperança i la qualitat de vida dels afectats.

La meva infantesa, de fet, ha sigut pràcticament igual que la de qualsevol altre nen. En definitiva, en tinc molt bon record i la malaltia me l'ha deixat gaudir d'aquesta fase de la vida sense grans limitacions, només amb l'afegit de tenir unes obligacions que els meus amics no tenien: tractaments, medicació, fisioteràpia, visites a l'hospital... per sort, però, els pares i metges no m'han amagat mai res i he viscut amb molta naturalitat aquesta situació.

Amb l'arribada de l'adolescència això va canviar. Jo, com qualsevol altra adolescent, vaig passar un període en que em vaig tornar una mica rebel contra la malaltia, sense ser conscient que l'únic que hi té a perdre ets tu... Les conseqüències varen ser diverses infeccions respiratòries, diversos tractaments antibiòtics endovenosos i pèrdua de capacitat pulmonar que no vaig aconseguir mai remuntar del tot, tot i que vaig aconseguir estabilitzar-me durant uns anys més. Finalment, el 4 de juny del 2018 vaig signar els papers per entrar en llista d'espera per el trasplantament i després de 7 mesos, el 18 de gener de 2019 entrava a quiròfan per rebre els nous pulmons, amb tan sols un 16% de capacitat pulmonar.

Els primers dies són els més durs: és tot nou, hi ha pors, dubtes i has d'aprendre a parlar de nou, a riure, guanyar força per caminar... però deseguida comences a notar que

(continua a la página següent)

co cuáles son los compromisos en materia de derechos de la discapacidad.

- Promocionar el servicio de asistencia personal en el territorio.

La Asociación Catalana de Fibrosis Quística seguirá estando en todos los frentes en los que se juegan nuestros intereses y se coordinará con el resto de entidades de Cataluña, intentando mantener nuestra imagen de coherencia, seriedad y relación crítica con las instituciones, desde el respeto y la colaboración./ **Paco García**



respires com mai, que cada dia et sents més forta, fins que al cap de 3 setmanes justes em van donar l'alta per poder tornar a casa.

Avui dia puc afirmar que juntament amb el naixement de la meva filla, el trasplantament és el millor que m'ha passat mai.

Véncer.- Entre aquestes noves experiències hi ha una altra que ens agradarà que ens comentessis. Com va anar l'estada al pis d'acollida del carrer Clos de Sant Francesc?

Pilar.- Vam estar un total de tres setmanes i l'Associació ens va fer un favor immens deixant-nos instal·lar al pis durant l'ingrés del trasplantament de la Griselda, ja que nosaltres vivim a Les Masies de Roda, prop de Vic.

Vam estar molt bé durant l'estada, ja que ho teníem tot a l'abast i el pis està molt ben comunicat amb el transport públic, i amb el cotxe amb 20 min estàvem a la Vall d'Hebron.

Per nosaltres va ser una gran sort poder disposar del pis de l'Associació i hi vam estar molt bé.

Véncer.- Com va anar el trasplantament, com et trobes Griselda, què cal fer d'ara en endavant...

G.E.- El trasplantament va anar molt bé, malgrat les petites complicacions habituals que poden sorgir, però s'acaben superant. Podriem dir que és un petit peatge per poder arribar a estar al 100%. Durant el primer any hi ha molts

controls i visites cada mes a l'hospital però tot està anant molt bé.

La veritat és que estic millor que mai, tan sols fa sis mesos que em van trasplantar i estic més bé que mai, al cap de dos mesos vaig començar a practicar esport i exercicis amb un entrenador personal i a dia d'avui ja vaig a córrer i a pujar cims!

D'ara endavant hauré d'estar amb el tractament immunosupressor per prevenir el rebuig, entre altres coses evitant dintre el possible l'exposició al sol, les aglomeracions de gent, evitar contacte amb persones refredades, grip, durant almenys el primer any evitar el peix fresc i els crus, fer molt exercici per tal d'allargar la vida útil de l'organ, etc...

Véncer.- Com valoreu, en aquest sentit, el servei del pis d'acollida, els possibles avantatges i inconvenients...

G.E.- Després de la nostra experiència som conscients que és molt important que existeixi aquest servei, ja que a les famílies que s'han de desplaçar se'n dona l'oportunitat de poder dedicar les hores que haurien de dedicar al desplaçament a estar al costat de la persona que tenen a l'hospital.

En definitiva, pensem que té tots els avantatges i cap inconvenient.

Véncer.- Quina valoració ens podeu fer de la unitat dels afectats i familiars de FQ per lluitar contra la malaltia i per pressionar sobre la millora dels serveis...

G.E.- Pensem que és molt important

disposar d'una unitat especialitzada i professionals especialitzats en el tractament de la Fibrosi Quística, ja que així el seguiment i l'evolució de la malaltia estan molt més controlats i es poden minimitzar els danys que provoca.

També s'ha de destacar que la nova unitat de la Vall d'Hebron és ideal i pensada per evitar les infeccions creuades entre els pacients i facilitar l'estada de les visites, ja que els pacients no s'han de desplaçar a les consultes de diferents especialitats i això s'agraeix molt, sobretot quan et trobes en un estat avançat de la malaltia que et limita el desplaçament.

Véncer.- Podem ser optimistes sobre el futur de la malaltia?

Pilar.- Hem de ser optimistes, ja que tenim més a prop que mai la curació de la FQ, i l'esperança que els pacients més joves podran beneficiar-se. De fet ja existeixen diversos medicaments que aturen l'evolució de la malaltia i tot i que a molts països ja se'n poden beneficiar, és molt trist que aquí hi hagi encara tants problemes perquè és finançat i alhora s'inverteixi tant poc en investigació.

Véncer.- Alguna altra cosa a destacar?

G.E.- Creiem que és important que degut a que cada vegada hi ha més adults amb FQ transplantats, seria interessant que des de l'Associació es plantegés obrir un apartat destinat a aquest col·lectiu.

Entrevista al Dr. Óscar Asensio respecto de los nuevos medicamentos

“No debemos obviar el cumplimiento de los tratamientos habituales para no estropear la efectividad de los moduladores”

Vèncer.- Dr. Asensio, conocemos las gestiones y el interés de la Societat Científica (SEFQ) que usted preside desde este mismo mes de noviembre, para conseguir una financiación adecuada de los nuevos fármacos que actúan en el tratamiento de algunas variedades de la FQ. Trabajaron sobre el particular durante muchos meses, y al final se ha conseguido. ¿Qué valoración hacen del trabajo y su desenlace?

Óscar Asensio.- En primer lugar, no quería dejar pasar la oportunidad para resaltar el momento histórico que estamos viviendo. Un momento lleno de esperanza y de buenas noticias para la comunidad de la FQ. El esfuerzo común de las asociaciones de pacientes y de la sociedad científica ha conseguido desbloquear una decisión que se ha retrasado innecesariamente durante demasiado tiempo. Si ahora son medicamentos útiles, ¿no lo eran hace tres años? Una lástima el retraso. Pero bien está, lo que bien acaba. Hay que ser positivos y aprender.

Vèncer.- ¿Qué se tendría que hacer en el futuro para que no vuelva a suceder que un desacuerdo entre la Administración y las empresas que investigan nuevos fármacos produzca una dilatación en el suministro a las personas que los necesitan?

Ó. A.- Espero y deseo que la experiencia de estos años de negociación y lucha sirva para que los nuevos tratamientos que tienen que llegar lo hagan de forma más rápida. Los protocolos de análisis y estudio son demasiado lentos y la burocracia costosa. Siendo fármacos de un mismo grupo se espera que algunas fases puedan acelerarse, algunas administraciones de prestigio (FDA), agencia europea del medicamento (EMA) así lo han entendido y se han acelerado estos procesos. Tendremos que persistir en el trabajo conjunto y mantener la presión para ello.

Vèncer.- Ahora estamos pendientes de que el acuerdo marco entre Administración y Vertex pueda desarrollarse en el contexto catalán. ¿Es usted optimista sobre los plazos?

Ó. A.- Sinceramente creo que la administración catalana lo está trabajando bien desde hace tiempo y creo que no se va a dilatar demasiado, pero hemos de velar para que sea lo antes posible. Los clínicos tenemos bien identificados los candidatos, y las farmacias de los tres centros de referencia preparadas. Solo falta que dispongamos de los fármacos para poder empezar. Es probable que precisaremos de aplicativos para poder hacer el seguimiento ya que la financiación en esta ocasión es con un techo de gasto y pago por resultados,

hecho que nos obligará a un seguimiento y valoración evolutiva individual de cada caso.

Vèncer.- Que opinión le merecen algunas noticias de estos últimos meses sobre nuevas estrategias terapéuticas encaminadas directamente a actuar sobre el genoma como la técnica *editing* del americano David Liu?

Ó. A.- Realmente los tratamientos que vamos a poder disponer pronto son lo mejor que hemos tenido hasta el momento, pero no curan la FQ, la frenan de forma efectiva, aunque con variaciones individuales. Llegarán otros nuevos y mejores moduladores del CFTR que ampliarán el porcentaje de pacientes susceptibles de tratamiento. Tendremos que avanzar en reducir la edad de inicio de los mismos a la más precoz posible. A pesar de ello aún habrá pacientes con mutaciones más raras que no dispondrán de tratamientos altamente efectivos en estos primeros años. Se está trabajando en otros tratamientos moduladores y en otros tratamientos que no dependan de la mutación que tengas. El siguiente paso será finalmente buscar el tratamiento curativo y probablemente este vendrá por la vía del tratamiento con RNAm y/o terapia génica con la edición genética (CRISPR cas9). Con investigaciones avanzadas y con buenas perspectivas de eficacia pero aún en fases de investigación inicial por lo que se debe seguir trabajando en ellas. Mientras todo ello ocurre no deberíamos olvidar la importancia de mantener el cumplimiento de los tratamientos de base sintomáticos habituales para no estropear la efectividad de los moduladores. Es probable que algunos de ellos puedan reducirse tras introducir los nuevos tratamientos moduladores pero hemos de hacerlo de forma ordenada y a poder ser basado en la evidencia.

Vèncer.- ¿Podemos tener esperanzas de que los nuevos fármacos Kalydeco, Orkambi, Symkevi y el triple combo (TRIKAF-TA®) recientemente aprobado por la FDA puedan estar al servicio de los afectados en los próximos meses?

Ó. A.- Es de esperar que sí!!! Mientras tanto debemos seguir utilizando los tratamientos que dispongamos lo mejor posible y seguir investigando también en los sintomáticos de toda la vida a fin de que cuando se necesiten sean lo más efectivos y diversos posibles. La Fundación americana para la FQ ha invertido una importante suma para investigar en ellos.



El Dr. Óscar Asensio

Entrevista con Paco García, representante de la ACFQ en la CFT

“A veces hay que recordar a los técnicos, que los pacientes somos los que ponemos el cuerpo”

Vèncer.- Paco, tu eres el representante de la Asociación en dos comisiones del CatSalut. ¿Cuáles son esas comisiones y qué hacemos en ellas?

Paco García.- Son dos comisiones bastante importantes del CatSalut. Una es la Comisión Farmacoterapéutica (CFT) y la otra es la Comisión Asesora de Medicamentos en Situaciones Especiales (CAMSE). Existen en el sistema de salud dos comisiones que canalizan la regularización de medicamentos por la vía hospitalaria y por la vía de atención primaria. Esas dos comisiones emiten sendos informes y los elevan a la CFT que es quien autoriza en última instancia. Suelen respaldarse generalmente los informes porque vienen perfectamente desarrollados, con su ficha técnica correspondiente y con un plan de armonización que lo contempla todo. Nosotros estamos en esa comisión (junto con otras dos asociaciones de pacientes) porque por ley es obligado que los representantes de los usuarios estemos en todos los niveles técnico sanitarios y este es uno de los niveles macro en los que estamos presentes.

Vèncer.- ¿Estamos ahí en virtud de nuestra fortaleza como asociación?

P. G.- Bueno, formalmente en nuestro caso fue a propuesta de la Gerencia del Medicamento a través de la relación que tenemos con los medicamentos huérfanos previstos para enfermedades minoritarias como la nuestra. En otros casos es el propio Consell Consultiu el que elige a una asociación de pacientes para que esté representada en esta comisión.

**Estar presentes
en las
comisiones
farmacológicas
del CatSalut nos
da información,
prestigio y
capacidad de
influencia**

Vèncer.- Y nuestro papel ahí es...

P. G.- Participar como cualquier miembro en la deliberación técnica, excepto en los casos en que hay conflicto de intereses, por ejemplo cuando se trata de

un medicamento que nos afecta de manera directa. Para casos de medicamentos que nos afectan suelen invitarnos a las comisiones previas para que opinemos al respecto y propongamos estrategias. De ese modo se puede influir pero no en el último paso, donde se cuidan mucho las formas. Por ejemplo, firmamos un compromiso de confidencialidad que debe respetarse y se respeta escrupulosamente.

Vèncer.- ¿Se tiene en cuenta nuestra opinión? ¿Aportamos algo?

P. G.- Bueno, yo me he hecho esa segunda pregunta muchas veces porque para nosotros estar ahí es importante pero se trata también de que sea importante nuestro papel por lo que podamos aportar y resulta evidente que nos tienen en cuenta porque en este tipo de comisiones técnico-científicas se tiende mucho a la abstracción medicamento/beneficio pero se olvida muchas veces que el beneficio es para personas concretas que tienen no solo su derecho a opinar, sino la obligación de decir lo que piensan al respecto. Yo he podido darme cuenta de que nuestra intervención en ese punto resulta muchas veces clave y que en ese sentido resultamos, no sé si imprescindibles, pero seguro que importantes sí. Lo diré más gráficamente: en alguna de esas reuniones yo he llegado a comentar que nosotros, los pacientes, somos los que aportamos el cuerpo cuando se trata de hablar de fármacos...

Vèncer.- ¿Y la otra comisión, la de los medicamentos especiales?

P. G.- El hecho de formar parte de la CFT y la experiencia de nuestras aportaciones, que han llevado a la propia comisión a ser muy deferente con nosotros en casos especiales donde teníamos dudas o algunos reparos, hizo que el propio CatSalut favoreciera nuestra participación en la CAMSE. Ahora en concreto, esta comisión se dedica a analizar los procedimientos que utilizan todos los hospitales públicos para autorizar un medicamento que se declara en situación especial. Generalmente parte de un médico que pide

un determinado medicamento, que puede estar probado o en fases previas pero que se reclama puntualmente por sus efectos beneficiosos. Pues esta comisión evalúa, debate, comprueba y, en su caso, permite la utilización del fármaco, teniendo en cuenta todos los factores de garantía médica y todos los factores económicos, que en muchos de estos casos, cuentan tanto como los médicos.



Vèncer.- En esta comisión nuestra experiencia es más reciente...

P. G.- Si, en esta llevamos más o menos un año y en la CFT desde junio del año 2017.

Vèncer.- Y se van a debatir ahí los modelos de financiación de los nuevos medicamentos?

P. G.- No. Eso forma parte del debate de la CFT y no va a ser para todos los medicamentos igual. Y además ahí, para esos nuevos medicamentos influyen muchos factores: el porcentaje de beneficiarios, la negociación de cada sistema de salud europeo con los laboratorios, el nivel de productividad de las nuevas moléculas que para muchos laboratorios resulta escandaloso e incluso, en nuestro caso, el hecho de que el Ministerio autorice un determinado medicamento no garantiza que se pueda expedir porque quienes pagan son las Comunidades Autónomas y hay algunas que ya han dicho que no tienen presupuesto. De todos modos, a nosotros, estar en esas comisiones nos resulta muy beneficioso porque alcanzamos un nivel de información que de otro modo no tendríamos.

Entrevista con Blanca Ruiz, presidenta de la Federación Española de FQ

“Sin presión social y sin repercusión en los medios, ya se ha visto que las negociaciones se eternizan”

Vèncer.- Al colectivo de FQ nos ha preocupado extraordinariamente la lentitud en la financiación de los nuevos fármacos. ¿Nos puede hacer un resumen de las actuaciones llevadas a cabo a este respecto?

Blanca Ruiz.- Tanto la Federación como la Sociedad Española de FQ hemos estado manteniendo reuniones periódicas

se acuerda o no está financiado por el SNS, el acceso está restringido al uso compasivo o al acceso por medicación extranjera, donde el precio del medicamento lo fija el laboratorio (más elevado) y la compra del medicamento va contra el presupuesto destinado a los usos compasivos del hospital. En Francia, por ejemplo, tienen un sistema de autorización temporal de uso de medicamentos (ATU), que permite el uso de fármacos que aún no han completado el proceso de financiación. Es el programa más completo y documentado a nivel europeo de acceso precoz a tratamientos con medicamentos huérfanos y creemos que es un sistema adecuado que debería implantarse en España para que los pacientes puedan tener acceso a estos medicamentos más allá de las negociaciones de precio entre el Ministerio de Sanidad y el laboratorio correspondiente.

Vèncer.- ¿Qué variables influyen en el precio de este tipo de fármacos?

B. R.- Por las reuniones que hemos mantenido con la Dirección General de Farmacia, sabíamos que el Ministerio de Sanidad quería implantar el modelo de pago por resultados en la financiación de este tipo de fármacos. Es decir, evaluar el coste-beneficio para comprar el medicamento al laboratorio a un precio que se considerara adecuado a la mejora que supusiera para los pacientes y, a su vez, fuera sostenible para el SNS.

Vèncer.- La lentitud en la toma de decisiones ¿con qué problemas ha tropezado en su opinión?

B. R.- En el último año ha habido muchos cambios políticos, con tres ministros de Sanidad diferentes y dos directoras de Cartera Básica de Servicios, lo cual ha lastrado todo el proceso de negociación. Además, ha costado mucho que el Ministerio de Sanidad y el laboratorio se sentaran a negociar, no ya únicamente el precio de estos fármacos, sino las condiciones generales para su financiación. Al laboratorio, como empresa privada que

es, le preocupan sus beneficios económicos y recuperar la inversión realizada; y al Ministerio le preocupa poder mantener todos sus servicios. Ha habido muchas discrepancias respecto al modelo de financiación propuesto por Sanidad, basado en el pago por resultados, pero se han revisado estas condiciones punto por punto y se ha tratado de llegar a un acuerdo en cada uno de ellos.

Vèncer.- ¿Qué acciones habría que impulsar desde las asociaciones o desde la propia Federación para que este tipo de problemas no se repitan?

B. R.- Creemos que el diálogo con ambas partes, Ministerio y laboratorio, es fundamental para hacerles comprender a cada uno de ellos lo desesperante de la situación que estamos viviendo las familias. Pero también somos conscientes de que sin la presión social, sin salir a la calle y sin la repercusión en los medios de comunicación, todas estas negociaciones se habrían demorado mucho más en el tiempo. Por eso consideramos que hay que mantener la presión y estar atentos para que estas situaciones de bloqueo no se repitan.

Vèncer.- ¿Cuál es el papel que juega la Federación en este ámbito?

B. R.- Como representantes de los pacientes de FQ en España, nuestra labor es continuar con la lucha colectiva, aunque respetando siempre las iniciativas individuales de las familias debido a la desesperación que supone este tema. Y, por supuesto, seguir contando con el apoyo de los médicos en la gestión administrativa y también dando a conocer el problema en los medios de comunicación, porque es importante que la información que se publique sea veraz.

El modelo francés, que permite el acceso precoz a medicamentos mientras se negocia, es el que debemos implantar



con la Dirección General de Farmacia, con la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios y con el laboratorio Vertex Pharmaceuticals. También, de forma local, hemos mantenido contacto con algunas de las Consejerías de Sanidad de las comunidades autónomas que tienen voz y voto dentro del Consejo Interministerial de Precios a través de las asociaciones locales. Por otra parte, nos reunimos con los portavoces de la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados y del Senado. Gracias a lo cual, este último aprobó por unanimidad el pasado 20 de febrero una moción para agilizar el acceso a los nuevos tratamientos para las personas con FQ.

Vèncer.- ¿Cuál es el modelo actual de financiación pública de este tipo de medicamentos y por qué debiera mejorar?

B. R.- La financiación consiste en que se acuerde un precio con el laboratorio para que estos medicamentos se puedan comprar con los presupuestos del Sistema Nacional de Salud. Mientras ese precio no

Ahora todo está en manos de las Comunidades Autónomas Sanidad y Vertex llegan finalmente a un acuerdo para la financiación de los medicamentos Orkambi y Symkevi

Representantes de la Federación Española de Fibrosis Quística (FEFO) han mantenido esta tarde, en el Ministerio de Sanidad, una reunión con la Ministra de Sanidad, Consumo y Bienestar Social, Excmo. Sra. Dña. M^a Luisa Carcedo y la Directora General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia, Sra. Patricia Lacruz Gimeno, donde les han comunicado personalmente el acuerdo alcanzado con el laboratorio Vertex Pharmaceuticals para la financiación de los fármacos Orkambi, Symkevi y Kalydeco, que estarán disponibles a partir del próximo 1 de noviembre.

En el caso de **Orkambi** se ha autorizado la indicación para niños de **6 a 11 años** (ambos inclusive) con dos copias de la mutación F508del. Y en el caso de **Symkevi** se ha autorizado su uso para personas **a partir de 12 años** con dos copias de la mutación F508del, así como personas con una sola copia F508del más una de las siguientes 14 mutaciones de función residual: P67L, R117C, L206W, R352Q, A455E, D579G, 711 + 3A → G, S945L, S977F, R1070W, D1152H, 2789 + 5G → A, 3272-26A → G, y 3849 + 10kbC → T.

Esta decisión se tomó en la última reunión de la **Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos**, celebrada el pasado 30 de septiembre y, a diferencia de las anteriores resoluciones, ha contado con la aceptación por parte del **laboratorio Vértek**.

A la reunión han acudido Blanca Ruiz (presidenta de la FEFO), Cristina Simal (secretaria), Juan Da Silva y Fernando Moreno (ambos vicepresidentes), quienes se han mostrado realmente emocionados al recibir la noticia, después de tantos años de lucha por el acceso a estos medicamentos.

"Después de casi 4 años de espera a que se llegara a un acuerdo, hoy es un día muy importante para nosotros y para mí el más feliz de mi presidencia. El fin de la Federación es favorecer que las personas con Fibrosis Quística tengan una buena calidad de vida y luchar por sus derechos, entre ellos el de tener acceso a los mejores tratamientos disponibles..., hoy se ha conseguido uno de esos objetivos. Sólo esperamos que la disponibilidad de estos tratamientos en los hospitales sea lo más temprana posible" declara Blanca Ruiz, presidenta de la Federación Española de Fibrosis Quística.

"Es una gran noticia. Desbloquear esta situación va a ayudar a que muchas personas en España puedan verse beneficiadas con estas medicaciones. Confiamos que ahora las comunidades autónomas agilicen los trámites para que los tratamientos lleguen a las personas con Fibrosis Quística cuanto antes y puedan mejorar su calidad de vida de la misma forma que a mi hija, a la que le ha cambiado la vida radicalmente, desde que lo toma por uso compasivo hace más de 3 años. Además, esperamos que la experiencia en resolver esta financiación, sirva para agilizar la llegada de los siguientes medicamentos que están a punto de aprobarse y que vienen

para beneficiar a un grupo más amplio de personas. Hoy cogemos fuerza para seguir defendiendo el acceso al mejor tratamiento" declara Juan Da Silva, vicepresidente de la Federación Española de Fibrosis Quística.

"El acceso a estas medicaciones va a suponer un salto cualitativo en la salud de aquellos que puedan tomarlas. Nuestra alegría y la de nuestras familias es inmensa. Sé, por mi propia experiencia tomando Symkevi, que hay un antes y un después. Y me alegro de que por fin nos den lo que nos corresponde", ha declarado Cristina Simal, secretaria de la FEFO.

Desde la Federación Española de Fibrosis Quística queremos mostrar nuestro más sincero agradecimiento al Gobierno de España, al Ministerio de Sanidad, a la Dirección General de Farmacia y a la Agencia Española del Medicamento por su trabajo y dedicación durante todo este tiempo para que este acuerdo saliera adelante, a la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos y al laboratorio Vertex por su buena disposición en dichas negociaciones. Al Senado por apoyar de forma unánime la financiación de estos medicamentos, al Defensor del Pueblo y a todas las consejerías de Sanidad de las diferentes comunidades autónomas por ser sensibles, apoyarnos y ayudarnos a conseguir la financiación de los medicamentos. También a los medios de comunicación que nos han permitido visibilizar esta reivindicación a la sociedad, mostrando la problemática a la que se enfrentan miles de personas con Fibrosis Quística y por qué era tan importante este acuerdo de financiación que por fin permitirá el acceso a unos fármacos que frenan el deterioro que produce esta enfermedad.

Pero, especialmente, queremos dar las gracias a todos los que han formado parte de esta lucha: principalmente a las asociaciones de Fibrosis Quística de todas las comunidades autónomas que forman parte de la FEFO, a la Sociedad Médico-Científica Española de FO, a las Fundaciones e Entidades de Fibrosis Quística, Salud, Discapacidad y Enfermedades minoritarias y crónicas que tanto nos han apoyado, a las plataformas e iniciativas individuales y por supuesto, a las personas con Fibrosis Quística, familiares y amigos, sin los cuales nada de esto habría sido posible.

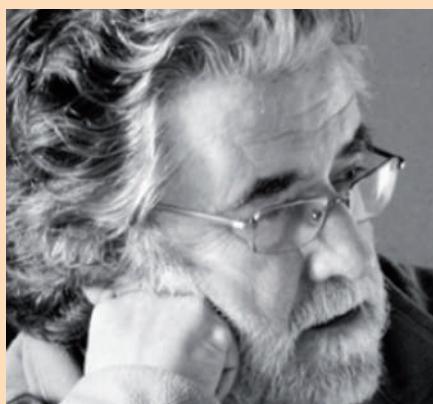
Gracias a todos por estar unidos, por no rendiros, por salir a la calle a reclamar el derecho a la salud y por el trabajo de todos estos años que por fin ha dado sus frutos. GRACIAS!!!!

Una vez aprobada la financiación de los medicamentos por parte del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social, y siendo una aprobación vinculante, **solicitamos a todas las comunidades autónomas que faciliten lo antes posible estas medicaciones para que los pacientes de toda España puedan beneficiarse según su estado y siguiendo criterio médico farmacéutico.**

Mor el reconegut pintor Ramon Pujol i Boira, autor del logo de la fq de l'Associació i de la Federació

A primers de setembre va morir a Albons, municipi empordanès on residia des del 1976, el reconegut pintor Ramon Pujol Boira als 70 anys d'edat. El Ramon, va estar molt vinculat a la nostra Associació perquè a banda de ser el germà del Josep Maria Pujol Boira, actualment voluntari de l'Associació i durant una bona colla d'anys coordinador de l'entitat, va ser el creador del nostre logo, que després va ser assumit per la Federació Espanyola i pel conjunt d'associacions de l'Estat.

El Ramon Pujol i Boira —en el món de l'art Pujolboira— formava part del Grup 69 empordanès juntament amb els artistes Ricard Ansón, Josep Minstral, Daniel Lleixà i Lluís Roura i



entre altres, el Sant Sopar de l'església romànica. Al 1990 publica "Empordà, Somnis, Pintures", amb 100 il·lustracions en color, en una monografia que recull els seus darrers treballs. Al 1993 el Consell d'Europa el convida a fer una exposició individual a Estrasburg, que és exposada també al Parlament Europeu. Entre el 2002 i el 2004 realitza escultures públiques personals i activitats d'intervenció com a membre del grup 69. Dóna conferències a la Universitat Internacional Menéndez y Pelayo (UIIMP) i al 2005 publica "Elogi del passeig", resum dels seus treballs des del 2002. També es l'autor del gran fresc de 400 metres quadrats de la parròquia de Santa Coloma de Farners i el timpà i la reixa de l'església



habia nascut a Barcelona l'any 1949. Al 1967 va ingressar a l'Escola d'Arts i Oficis Artístics Massana de Barcelona i al 1968 es va incorporar al Cercle Artístic Sant Lluc i va fer el seu primer viatge a París on va exposar les seves

obres per primer cop el 1969. Al 1970 va tornar a Barcelona i va començar a treballar a l'estudi del carrer Jocs Florals, a la barriada de Sants. Després de fer el servei militar l'any 1976 va anar a viure al municipi d'Albons on tenia el seu taller creatiu i on va pintar,

de Sant Pere de Figueres. Va ser un pintor molt prolífic i molt reconegut. Volem des d'aquestes pàgines enviar un condol a la família i molt especialment al nostre company i amic Josep Maria.

Herències i llegats solidaris: una altra 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.

Aproximación diagnóstica y terapéutica integral en fibrosis quística: del genotipo a los organoides y otros medios celulares de análisis

La Fibrosis Quística es causada por la presencia de dos variantes patogénicas (mutaciones) en el gen *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)* que codifica para una proteína de membrana del mismo nombre. El funcionamiento inactivo o ineficiente de la proteína CFTR produce un deterioro del transporte de cloruro y bicarbonato y una mayor absorción de sodio a través de las células epiteliales (de las vías respiratorias). Debido al desequilibrio de iones se desarrolla moco espeso. Los pacientes desarrollan una enfermedad pulmonar progresiva que comprende obstrucción de las vías respiratorias, infección bacteriana e inflamación. Otros síntomas pueden ser disfunción pancreática y desnutrición entre otros.

Actualmente la mayoría de pacientes con FQ son **diagnosticados** durante la etapa neonatal gracias al programa de cribado, pero hay pacientes que presentan formas no "clásicas" de FQ o fenotipos no concluyentes y se necesitan establecer técnicas adicionales para conseguir un buen diagnóstico y pronóstico. Con las técnicas de secuenciación masiva, aplicadas desde 2014 en nuestro laboratorio, en la gran mayoría de pacientes se han podido hallar los dos alelos "culpables" de la enfermedad. Esto ha dado lugar a la identificación de muchas variantes cuyo significado funcional es difícil de establecer. Por eso son necesarias herramientas que nos ayuden a valorar de manera más precisa como funciona la proteína CFTR mutada en esos pacientes lo que ayuda a establecer cuál será el

grado de afectación de los pacientes a temprana edad.

Se han detectado más de 2000 mutaciones diferentes, y han sido clasificadas en 6 categorías en base al efecto de la mutación sobre la proteína CFTR y su función como canal de cloro: no hay síntesis de CFTR (clase I); síntesis de proteína CFTR no llega a la membrana (clase II); la proteína CFTR llega a la membrana pero no hay apertura del canal (clase III); o la síntesis de proteína CFTR que alcanza la superficie celular presentando función residual (clase IV, V y VI).

Hasta hace pocos años los tratamientos eran solo sintomáticos. Sin embargo en los últimos 5 años, los medicamentos que apuntan específicamente a reparar la proteína CFTR defectuosa (medicamentos moduladores de CFTR) han ingresado al mercado en varios países. Los potenciadores (por ejemplo, Ivacaftor) mejoran la función del canal CFTR, mientras que los correctores (por ejemplo, Lumacaftor o Tezacaftor) dirigen la síntesis y el transporte del CFTR a la membrana apical donde el CFTR actúa como canal del cloro.

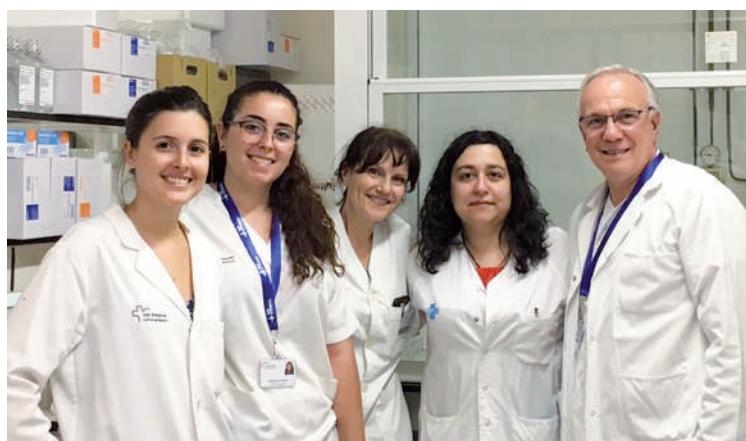
La mayoría de los pacientes pre-

sentan una o dos copias de la mutación F508del y los ensayos clínicos se dirigen a estos genotipos frecuentes. Estos correctores y potenciadores tienen alto coste y la respuesta puede no ser efectiva en algunos pacientes. Además, hay un 15% de pacientes con genotipos muy poco frecuentes por lo que se hace imposible para la industria llevar a cabo ensayos clínicos.

El uso de modelos *in vitro* es un enfoque para predecir la respuesta del paciente a un medicamento. Actualmente, los modelos más investigados para la **predicción de la respuesta al tratamiento** son los **organoides** intestinales y los cultivos primarios de células epiteliales respiratorias derivadas de raspaduras nasales o de lavado bronquial.

Qué son los organoides?

Son mini-órganos cultivados en el laboratorio que se forman a partir de una célula madre. Los organoides se aplicaron en el campo de la oncología en investigación hace una década en el Hubrecht Institute de Utrecht (Holanda) por el grupo de Hans Clever. Los organoides intestinales se cultivan a partir de las criptas del recto obtenidas mediante una pinza de biopsia y contienen células madre; por lo tanto, se pueden expandir indefinidamente para obtener una fuente continua de material específico del paciente. A partir de 2013, los organoides intestinales han sido utilizados para estudiar cómo funciona el CFTR de un determinado paciente dado que las células en cultivo responden a una sustancia llamada (continua en la página siguiente)



El equipo del Hospital del Valle Hebrón liderado por la Dra Gartner y el Dr. Tizzano

LA BATALLA MÉDICO-CIENTÍFICA

(viene de la pághina anterior)

da forskolina que estimula la apertura del canal del cloro. Los organoides de individuos control (sin FQ) entonces se “hinchan” (fenómeno llamado “Forskolin Induced Swelling” FIS). La hinchazón de los organoides está ausente en los organoides de pacientes sin CFTR o CFTR no funcionante, pero se observa cierta hinchazón en los pacientes con función residual. De hecho, la magnitud de dicha hinchazón se correlaciona con otros biomarcadores de la enfermedad como las mediciones de la corriente intestinal y la concentración de cloruro del sudor. Los organoides de los pacientes se pueden incubar con fármacos candidatos para evaluar su efecto sobre la hinchazón para cuantificar individualmente los efectos del fármaco en cada paciente.

El grupo holandés del Dr. Beekmann ha demostrado el potencial predictivo de los organoides rectales para identificar respondedores clínicos y no respondedores al tratamiento con moduladores del CFTR. Además, el mismo grupo demostró que la respuesta positiva de los fármacos en los organoides se correlacionaba con otros parámetros como la prueba del sudor o la espirometría.

Desde el año 2016, el grupo de investigación de medicina genética en FQ del VHIR, liderados por la Dra. Silvia Gartner de la Unidad de Fibrosis Quística del HVH y el Dr. Eduardo Tizano del grupo de Medicina Genética han establecido la línea de investigación de organoides y células nasales epiteliales en FQ. Participan en el equipo Maite Calucho investigadora predoctoral que realizó una estancia en el laboratorio BiolsI, en la Facultade da Ciencias da Universidade de Lisboa (FCUL) en Portugal,

que dirige la prestigiosa investigadora Margarida Amaral y en el laboratorio de Utrecht a cargo del Dr. Beckman profesional considerado el “padre” de los organoides intestinales, para especializar su formación en las técnicas electrofisiológicas de organoides y otras células epiteliales. La toma de biopsias rectales está a cargo del Dr Carles Giné cirujano experto que forma parte del grupo de investigación.

Las técnicas de laboratorio de los organoides y de cultivos celulares son muy complejas y requieren de un equipo con un nivel de conocimiento y experiencia adecuados, además de los altos costes que necesitan estos programas de investigación. La complejidad que ello implica hace que en la actualidad haya pocos centros europeos dedicados y reconocidos en estas líneas de trabajo que centralizan las muestras para su correcto análisis trabajando en red. Esto es posible aquí en Barcelona, ya que la Unidad de FQ del Vall d'Hebron es la única en España que pertenece a la red de ensayos clínicos de la Sociedad de FQ europea (ECFS-CTN) y reconocida para trabajar en esta línea. Por lo tanto es importante concentrar los esfuerzos del equipo investigador, que ha recibido ayuda de la Mutua Madrileña, para caracterizar a los pacientes FQ con mutaciones ultra raras, establecer un banco de muestras de pacientes y estudiar la respuesta a fármacos. La colaboración de la familia Jodar Altimiras ayudará a completar el proyecto mencionado. El grupo de investigación participa en estudios colaborativos con los centros de Lisboa y Utrecht sobre el papel de la degradación del ARNm en las mutaciones CFTR sin sentido; o en los mecanismos de las mutaciones poco frecuentes, con resultados publicados

en revistas internacionales. Asimismo, es oportuno mencionar la puesta en marcha, además del proyecto en curso mencionado, de otros dos proyectos de investigación: el proyecto europeo sobre opciones de tratamiento de pacientes portadores de mutaciones muy raras (HIT CF) identificadas en el Laboratorio de Genética del HVH (investigadora predoctoral Paula Fernández) en el cual el HVH es centro de España designado por la ECFS-CTN donde se centralizará la toma y el procesamiento de muestras colaborando con el centro de Utrecht. Así mismo podrán participar los pacientes FQ de toda Cataluña que cumplan los criterios específicos y, en una segunda etapa, del resto de España.

El segundo proyecto se focalizará sobre las mutaciones clase I en el que además de la técnica de organoides, se implementará una técnica novedosa con células nasales en este mismo laboratorio que contará con financiación aportada por la Fundación Arcadi para poder llevarlo a cabo. Este ensayo también ofrece nuevas oportunidades para la identificación de fármacos de manera personalizada. También podrán participar los pacientes FQ de toda Cataluña que cumplan los criterios específicos.

El trabajo en curso de este grupo indica que tanto los organoides como el estudio de células nasales permitirá utilizar sus resultados en la práctica clínica para el diagnóstico de fenotipos inciertos (FQ no concluyente); categorizar el grado de gravedad de la enfermedad y la respuesta al tratamiento de los diferentes moduladores el CFTR (medicina personalizada) para indicarlos de la manera más racional posible y optimizar la terapéutica con un importante impacto económico en sanidad.

LA PROPERA JORNADA FORMATIVA DE L'ACFQ ESTÀ PREVISTA PER AL PROPER DISSABTE 14 DE DESEMBRE, A LES 10H. A LA SALA D'ACTES DE L'HOSPITAL DE LA VALL D'HEBRON. Preneu nota.

Volem agrair a tots els socis, col·laboradors, empreses i amics que fan donacions i organitzen activitats per continuar la lluita contra la fibrosi quística, la seva generositat i el seu extraordinari esperit solidari. Sense el seu esforç no podríem mantenir la col·laboració econòmica per millorar les unitats hospitalàries ni contribuir a la recerca biomèdica.

LA BATALLA MÉDICO-CIENTÍFICA



Con la participación de afectados de FQ...

Saca la lengua: el conocimiento del microbioma bucal

Se han dado a conocer recientemente los resultados preliminares de la segunda fase del proyecto del microbioma bucal, conocido como "saca la lengua", en el que ha participado un colectivo de afectados de FQ. Este proyecto, que se inició en el año 2015 coordinado por el Centro de Regulación Genómica (CRG) está basado en el estudio del conjunto de todos los microorganismos que están presentes en la boca de las personas. Su objetivo científico es tener datos fiables sobre la diversidad de los microorganismos (bacterias y hongos) que viven en la boca de individuos sanos o afectados por alguna enfermedad o síndrome. La hipótesis inicial es que el microbioma es esencial para el correcto funcionamiento de las funciones bucales y su protección, pero se cree que hay muchos factores internos y externos (ambientales y sociales) que pueden modificarlo. El estudio se basa en la secuenciación de miles de muestras de saliva proporcionadas por ciudadanos voluntarios y en el análisis de los cuestionarios sobre hábitos de vida y salud asociados a la recogida de muestras. Los resultados permiten poner de manifiesto qué factores y/o enfermedades

pueden afectar a la composición del microbioma y hasta qué punto.

Los resultados preliminares del estudio por lo que respecta a los afectados de FQ ponen de manifiesto una mayor cantidad de bacterias del género *Rothia*, incluyendo especies como *Rothia mucilaginosa*, una especie oportunista que se encuentra a menudo en pulmones de personas con fibrosis quística, y una menor diversidad bacteriana en general. Se están ahora estudiando más a fondo diferencias entre edades, entre miembros de la misma familia y relaciones con hábitos de vida.

Los resultados concretos de cada participante, más un resumen detallado de los resultados preliminares del conjunto de las muestras, se han enviado a todos los que han colaborado en esta fase. Como novedad de esta fase, algunos de los resultados obtenidos se han utilizado también para diseñar un juego de cartas sobre el microbioma, disponible para descargar en la web. Este es el enlace para poder descargar el juego:

<https://www.sacalalengua.org/el-juego/>



El Dr. Antonio Román Broto nuevo director asistencial del Hospital Vall d'Hebron

El Dr. Antonio Román Broto, bien conocido de los afectados de Fibrosis Quística por su extraordinaria participación en el programa de trasplante pulmonar, ha sido nombrado recientemente nuevo director asistencial del Hospital Valle Hebron. El Dr. Román es neumólogo especializado en enfermedades pulmonares en fases avanzadas y en trasplante pulmonar. También en

patología vascular pulmonar y en enfermedades quísticas. Hasta el momento de su nuevo nombramiento había sido el coordinador médico del Programa de Trasplante Pulmonar de Adultos.

Desde estas páginas queremos agradecer al Dr. Román todo el trabajo desarrollado en el programa de trasplante pulmonar y desearte los mayores éxitos en su nueva dedicación.

Entrevista amb la investigadora Núria Blanco, de l'IBEC

“Amb el dispositiu creat s’evitaran les recurrències i l’adquisició de noves resistències als antibòtics”

Vèncer.- Hem sentit a parlar bastant del biofilm, especialment a vosaltres els investigadors de l'IBEC. Què és exactament i quins patògens el fabriquen?

Núria Blanco.- Hi ha molts bacteris i fongs, com per exemple els del gènere *Pseudomonas*, *Staphylococcus* o *Candida*, que tenen la capacitat d'adherir-se a una superfície i formar comunitats mul-

Això provoca que, quan una infecció bacteriana creix en forma de biofilm, aquesta es torni crònica i difícil d'eliminar.

Vèncer.- Els afectats de FQ pateixen molt d'infeccions repetitives. Què té a veure el biofilm en aquestes infeccions?

N. B.- El moc espès que es produeix en els afectats de FQ és un medi ideal per a que els bacteris com la *Pseudomonas aeruginosa* colonitzin la superfície del teixit pulmonar i formin biofilms. Com que aquests bacteris formant biofilms es tornen molt resistentes als antibòtics, és molt difícil eliminar-los completament. A més, els mètodes existents per determinar el millor antibòtic i concentració no tenen en compte la formació de biofilm. Per tant es fa més difícil l'elecció de tractament.

Vèncer.- En què consisteix aquest dispositiu que heu creat per la detecció de biofilms?

N. B.- L'equip del Dr. Torrents (Grup Infeccions bacterianes i teràpies antimicrobianes), juntament amb el grup de Nanobioenginyeria, tots dos de l'IBEC, hem creat un dispositiu de diagnòstic de biofilms, el **BiofilmChip**. El que fa aquest dispositiu és reproduir el mateix biofilm que s'ha format a dins el cos per a poder determinar i ajustar el millor tractament específic per a cada pacient. És una plataforma de microfluídica miniaturitzada que té un sistema de sensors per tal de ser usat en un laboratori de microbiologia hospitalària o en un laboratori de recerca bàsica.

Vèncer.- Amb aquest dispositiu es podrà detectar abans la infecció repetitiva? Estem en camí de poder evitar la cronicitat dels malalts de FQ reinfests sistèmàticament?

N. B.- El que permetrà aquest dispositiu és facilitar al metge l'elecció del millor tipus de tractament i poder així ajustar la dosi i l'antibòtic adequat per a cada pacient. Aquesta nova tecnologia permet avaluar el creixement simultani de biofilm

de diferents espècies bacterianes, donant més informació a l'especialista per millorar i redefinir el tractament final, reduint així les recurrències i l'adquisició de noves resistències als antibòtics.

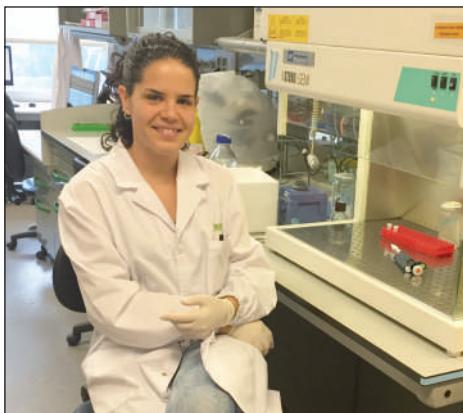
Vèncer.- En quin punt està l'aplicació pràctica d'aquest nou dispositiu? Quan se'n podran beneficiar concretament els afectats de FQ?

N. B.- Ara mateix estem a punt de començar la validació clínica amb esputs d'afectats de FQ i comprovar que efectivament, amb el dispositiu es millora l'eficàcia del tractament. Esperem que d'aquí a poc temps el dispositiu **BiofilmChip** suposi un gran avanç en les unitats de microbiologia dels hospitals.

Vèncer.- Ens podries avançar algunes de les noves línies de recerca que esteu pendents de portar a terme a l'IBEC pels propers anys?

N. B.- Actualment estem treballant amb noves formulacions i mecanismes per tal que el transport dels antimicrobians fins al lloc on actuen per combatre el biofilm sigui el més efectiu possible. Estem usant nanopartícules (càpsules de mida nanomètrica) que transporten els antibòtics a dins i les estem modificant perquè tinguin la capacitat de penetrar dins del biofilm. Un cop passada aquesta barrera, les nanopartícules alliberaran els antimicrobians que podran atacar molt millor els bacteris que formen aquest biofilm. Per altra banda, també estem començant a treballar amb bacteriófags (virus que ataquen sols a bacteris i que són inofensius pels humans). Aquests virus poden ser utilitzats en combinació amb antibòtics que ja es fan servir habitualment, per tal que aquests siguin més efectius contra els biofilms.

Usem nanopartícules per transportar els antibòtics dins el biofilm per aconseguir la màxima efectivitat en el tractament



ticel·lulars que s'anomenen biofilms o biopel·lícules. Aquestes superfícies que els bacteris colonitzen poden ser teixits del cos humà (pulmons, dents, ferides, etc.) o també dispositius mèdics (catèters, pròtesis, etc.). Els biofilms estan doncs formats pels bacteris i per una matriu extracel·lular de diferents components que ells mateixos produeixen i segreguen i que els protegeix de l'atac dels antibòtics i del sistema immune de l'hoste.

Vèncer.- Quina diferència hi ha entre una infecció per biofilm i una infecció bacteriana normal?

N. B.- Una infecció produïda per bacteris que estan creixent en forma de biofilm és molt més difícil d'erradicar, ja que amb aquesta barrera protectora que han produït, els bacteris són més resistentes a qualsevol tractament. De fet, si comparem la concentració d'antibòtic necessària per tractar una infecció bacteriana normal amb la necessària en una infecció bacteriana creixent en biofilm, aquesta pot arribar a ser 1000 cops superior en el segon cas.

LA BATALLA MÉDICO-CIENTÍFICA

Entrevista amb la Dra Neus Sabaté, investigadora d'un nou test de la suor

“Esperem que el dispositiu que desenvolupem ajudi a detectar malalts de FQ que han passat desapercebuts”

Vèncer.- Dra Sabaté, en què consisteix el dispositiu diagnòstic de test de suor que està desenvolupant en l'actualitat gràcies a la beca de l'European Research Council d'aquest 2019?

Neus Sabaté.- El que estem desenvolupant és un dispositiu de cribatge que és un pegan intel·ligent d'un sol ús que s'adherirà a la pell del pacient i en el transcurs de 15-30 minuts ens informarà de si la seva suor indica la possibilitat de patir fibrosi quística. En els casos positius, s'enviarà la persona a una de les unitats especialitzades en fibrosi quística que tenim a Catalunya i es realitzarà la prova diagnòstica confirmatoria estàndard, que requereix d'un equip més sofisticat que mesura la quantitat d'ions de clor presents a la suor.

Vèncer.- Es mantindrà el protocol actual del test tradicional?

N. S.- Si. Sortosament, a Catalunya es realitzava una prova de cribatge neonatal que permet identificar pràcticament tots els casos de fibrosi durant les primeres setmanes de vida dels nadons. Tot i així, de vegades hi ha pacients que presenten versions més lleus de la malaltia que poden passar indetectades. Al llarg de la seva vida, aquests pacients poden tenir episodis recurrents de bronquitis, asma, etc... fins que en algun moment acaben diagnosticats de fibrosi quística. En aquest sentit, el fet de tenir una eina diagnòstica molt assequible pel baix cost permet el despistatge de la malaltia en aquells pacients amb símptomes compatibles nascuts abans de l'establiment del cribatge neonatal [a Catalunya setembre del 1999]. La nostra intenció és que el nostre pegan es pugui distribuir a tots els consultoris de pneumologia dels diferents hospitals catalans per tal que els indicis de

fibrosi quística en aquests casos es pugui identificar o descartar de manera molt més ràpida sense haver d'esperar a la prova diagnòstica especialitzada. També esperem que l'impacte del test sigui important en aquells països on no es realitza la prova de cribatge neo-natal [la prova del taló], ja que la nostra intenció és que el nostre test de cribatge sigui econòmic i molt fàcil d'usar per a qualsevol membre del personal mèdic.

/països/entorns on d'altra forma no la tinrien. Cal entendre, que en cas que una prova sigui indicativa de FQ, en el nostre medi en un segon moment estarà indicat derivar al pacient a una UFO experta en el diagnòstic de la malaltia, per tal de confirmar-la mitjançant la prova d'or tradicional.

Vèncer.- Pot tenir repercussió aquest nou dis-



positiu diagnòstic pel que fa als falsos negatius?

N. S.- Si. La disponibilitat del nostre pegan farà possible que pacients no diagnosticats però amb símptomes sospitosos puguin sometre's a la nostra prova de cribatge de manera molt senzilla a qualsevol hospital.

Vèncer.- De quina fiabilitat estem parlant. S'eliminaran els resultats dubtosos?

N. S.- Bé, les proves realitzades fins ara ens permeten ser optimistes respecte de la fiabilitat però pel que fa als resultats dubtosos això justament encara no ho podem respondre amb tot el rigor perquè encara no s'ha pogut avaluar la fiabilitat dels resultats en pacients i caldrà esperar per tant a aquesta fase. De tota manera estem esperançats al respecte.



Es tracta d'un recurs del test de suor molt senzill i de molt còmoda utilització que podria estar al mercat l'any 2025

Entrevista amb la Dra. Montserrat Bosque

“Ja dominem la tècnica dels organoides i ara només falta que s'autoritzin els nous medicaments”

Vèncer.- N'hem sentit parlar molt dels organoides. Però, què són?

Dra. Montserrat Bosque.- Són òrgans en petit que tenen una funció d'orga, però estructura no. Son supermicroscòpics: com una goteta de saliva. D'on s'obtenen? Hi ha hagut una evolució. Van començar fent-los de cèl·lules mare de moll d'os dirigint-les cap a la fun-

aquell medicament va bé per aquelles mutacions concretes. Funciona, que vol dir que millora la malaltia i, sobretot, que no té contraindicacions. Una vegada el medicament és útil, l'Administració el concedeix als malalts que estan dintre del barem d'aquest medicament. Aquells malalts que no reuneixen aquestes condicions concretes, no el reben. Entre altres coses perquè, potser si que els aniria bé, però com que no tenen les mutacions específiques per aquell medicament, no se'ls pot prescriure. Recordem que es tracta, en general, de medicaments molt cars, que un malalt no es pot comprar de manera individual. I això provoca que molts malalts que podrien rebre aquest medicament encara que tinguin una mutació que no entra dins el barem d'aquest medicament, i els podria anar força bé, no el poden prendre i empitjoren. Aquí entra el magnífic paper dels organoides, que en FQ van ser treballats en primera instància a Holanda. Per evitar justament que hi haguessin malalts que es quedessin sense tractament, es va iniciar aquest treball amb organoides de cada patient, de manera que si es comprova que els fàrmacs funcionen en el seu organoide particular, voldrà dir que se'l pot incorporar al grup de pacients als quals el medicament prescrit resulta eficaç, perquè el seu particular organoide reacciona favorablement i s'ha pogut constatar.

cio que volien treballar. Posteriorment es va aprendre a fer organoides a partir de cèl·lules de teixit. Els que es fan servir per treballar sobre la FQ es fan amb biopsia rectal, un mecanisme gens dolorós, poc invasiu, etc. A cada malalt se li fa el seu propi organoide i a partir d'aquí es pot veure amb certa facilitat com funciona la seva disfunció.

Vèncer.- Bé, i com funciona? Per què serveixen?

M.B.- Hem quedat que es fa un organoide per a cada patient, però també es podria fer un organoide per cada mutació i aleshores la recerca que es fa serviria per a tots aquells malalts que tenen aquesta mutació. S'enten? De manera que es pot tenir un organoide diferent per a cada una de les mutacions que tenen els teus patients. I tot això per què?. Doncs per testar, sobretot, aquests medicaments nous. Per donar llum verda als nous medicaments es fan els assajos clínics preceptius, amb les seves diferents i llargues fases i al final es determina que

noides per estudiar casos relacionats amb el sistema digestiu. Naturalment, de seguida ens vam apuntar a provar-ho. La tècnica és molt semblant a la del Dr Calvet sobre el sistema digestiu, només que en el nostre cas s'ha d'aconseguir fer-los a través de biopsia rectal.

Vèncer.- Diu vosté que la tècnica és senzilla...

M.B.- Bé, relativament senzill el mecanisme de la biopsia rectal però fer els cultius i observar la reacció dels organoides és molt car. D'entrada perquè cal un microscopi especial que val 200.000 euros. Tenim la sort que a l'Autònoma el tenen i a Sant Joan de Déu també. Nosaltres, que podríem disposar d'uns pocs recursos per fer la recerca sobre organoides, ens vam plantejar no comprar el microscopi sinó arribar a un acord amb l'Autònoma i llogar-lo: a 60 euros l'hora. Així, periòdicament, portarem els organoides a l'Autònoma per fer la feina d'observació. Si l'organoide s'infla voldrà dir que el tractament funciona. I si el tractament funciona segur, el patient pot ser inclòs directament en el grup d'afectats beneficiaris.

Vèncer.- I ara en quina fase estem?

M.B.- Home, ens hem d'esperar a l'autorització dels medicaments per poder aplicar directament l'experimentació dels organoides. La fase científica ja la dominem i ara només cal esperar a l'autorització del Ministeri

dels nous fàrmacs i tenir els recursos necessaris per fer organoides individuals dels pacients o organoides de les mutacions més corrents. Cal tenir en compte que això ho iniciem al Taulí, però que l'experiència, un cop en marxa, és ampliable a tots els centres de referència de la FQ.

Amb els organoides garantim que pacients que no tindrien dret a la prescripció de nous fàrmacs, puguin aconseguir-los



LA BATALLA MÉDICO-CIENTÍFICA

Manifestación en Madrid para exigir los nuevos medicamentos “No podemos esperar más”, el grito unánime



Algunas decenas de manifestantes, entre afectados de FQ, amigos y familiares, se concentraron el pasado 21 de septiembre frente al Ministerio de Sanidad en Madrid para reclamar la financiación de los medicamentos Orkambi y Symkevi elaborados por Vertex y necesarios para la mejora de algunos pacientes de fibrosis quística con algunas mutaciones comunes. En el territorio nacional los pacientes de FQ todavía no han podido acceder a estos fármacos porque el Ministerio y el laboratorio Vertex Pharmaceuticals no han alcanzado un acuerdo sobre la financiación regular. Los concentrados pidieron a los representantes del

Ministerio que se concrete un acuerdo con la farmaceútica para hacer posible que el suministro a los enfermos circule por los cauces hospitalarios habituales. Mediante silbatos, altavoces, cornetas y pancartas, los asistentes estuvieron un buen rato gritando consignas a favor de su «derecho a la salud» y contra la negligencia por la tardanza en los acuerdos. Entre las frases más repetidas, se oyeron las siguientes: «No podemos esperar más», «No tenemos tiempo, necesitamos los medicamentos» y «Mientras vosotros negociáis, nuestra salud se deteriora».

La protesta, convocada por la Federación Española de Fibrosis

Quística, ha sido el último recurso al que se han visto obligadas las familias de los pacientes para lograr que sus reclamaciones se escuchen. En este sentido, la reivindicación ha sido global y por eso han estado presentes afectados de 15 comunidades autónomas.

Una hora antes de esta concentración frente al Ministerio, buena parte de los manifestantes habían hecho acto de presencia también frente a la sede de los laboratorios Vertex para alentarlos a conseguir una propuesta que el Ministerio pudiera aceptar en la siguiente reunión entre laboratorio y Administración prevista para el 30 de septiembre.



LA SOLIDARITAT ECONÒMICA



El Calendari solidari per l'any 2020 “Respira”, a punt de sortir de la impremta

Gràcies a la iniciativa de la fotògrafa Mireia Hernàndez i a la col·laboració de la dissenyadora Maeva, està a punt que vegi la llum el Calendari Solidari Respira, dedicat, en aquesta ocasió a la Fibrosi Quística. Es tracta d'un calendari de l'any 2020 amb fotografies del dia dia dels nostres Fiquis.

La idea, que es va rebre al voltant dels Reis d'aquest any, ens va semblar magnífica i de seguida varem demanar la col·laboració del grup de mamis de la FQ i de qualsevol que volgués contribuir a l'èxit de la ini-

ciativa. Ara ja és una realitat, s'ha culminat amb l'èxit previst quan es va tenir la idea i molt aviat el tindrem a disposició de tothom que l'hagi demanat, en les properes setmanes. Així que ara, el que correspon és donar les gràcies a tots els que han fet realitat el projecte. Per suposat a la Mireia Hernández, a la Maeva, a tots els petits i grans que heu col·laborat en les sessions de fotos, al grup de mamis i a la Junta de l'ACFQ. Gràcies a tots per la vostra ajuda i suport. /R.

L'ACFQ, present un any més a la Mostra d'Entitats de Gavà

Els nostres companys de Gavà van participar com cada any, amb un estand propi de la FQ, a la Fira d'Entitats de Gavà que aquest any es va fer el dissabte 5 d'octubre, al costat d'una quarantena d'associacions locals de caire divers. La Mostra es va instal·lar al parc de la Torre Lluc i la rambla de Maria Casas. La jornada ens va permetre fer visible la nostra activitat, donar a conéixer la malaltia i estrènyer llaços de col·laboració amb la resta d'entitats

de la ciutat.

Un any més, es va poder visitar l'Espai Gavà Món. A la rambla de Maria Casas hi havia les carpes de les entitats de cooperació on es van fer accions de sensibilització i difusió.

La ciutat compta amb més de 200 entitats que, com la nostra delegació, treballen en diferents àmbits com la cultura, l'esport, l'acció social, l'educació, les relacions veïnals, el comerç, la cooperació internacional i el medi ambient. /R.



IV Concert Benèfic contra la FQ al Col·legi Sant Ignasi

El dimecres 23 d'octubre va tenir lloc el IV Concert Benèfic contra la FQ al Col·legi Sant Ignasi. La Família Garí-Cano, professors de l'escola, la filla petita dels quals és afectada per FQ, organitzà cada dos anys aquesta trobada solidària que impulsen un grup d'exalumnes que van fer un treball de recerca sobre la FQ, i que, a més, són molt bons músics. A l'entreacte van intervenir la Dra. Silvia Gartner i el Sr. Celestino Raya amb una paraules per informar dels avenços en els tractaments i la dedicació a la què

anava destinada la recaptació econòmica del concert. També en la mateixa pausa es van passar imatges de la vida quotidiana amb FQ, s'explicà en què consisteix la malaltia, i es va mostrar una mirada optimista i esperançadora, alhora que es va demanar una contribució per a finançar la investigació biomèdica i ajudar a millorar els serveis de les Unitats de FQ dels tres hospitals catalans de referència. Van assistir unes 400 persones i es van recaptar uns 2400 €, entregats íntegrament a l'ACFQ. /Xavier Garí.



LA SOLIDARITAT ECONÒMICA

SABADELL CORRE PELS NENS

Cursa solidaria organizada por **Sabadell Corre pels nens** y **Bàilale a la vida**, con la colaboración del hospital de Sabadell

"Donem aire, donem vida als pacients amb Fibrosi Quística", así fue el lema de la *cursa pels nens* del pasado domingo 5 de mayo, dónde más de 5200 personas se reunieron en el Parc Taulí.

Esta carrera popular tiene un recorrido de 4,2 km con salida y llegada en los jardines del hospital, dónde también tuvieron lugar varias actividades a lo largo de la mañana: talleres infantiles, actuaciones musicales, exhibiciones de baile, fiesta de la espuma, payasos, bar Solidari... a cargo de la "Asociación Bálale a la Vida". La presidenta Maite Fruitós afirma que la intención fue "convertir el parc Taulí en alegría".

En esta IV edición, los fondos recaudados han sido destinados para la investigación de la fibrosis quística a través del proyecto organoides (un laboratorio de mini órganos). La Dra Montserrat Bosque, directora de l'àrea de recerca de malalties minoritàries del Taulí explica que "farem un mini òrgan per cada mutació greu que no està inclosa als assajos clínics i quan vagin sortint els nous tractaments, els testarem amb aquests. Si tenen eficàcia amb els mini òrgans, segur que tenen eficàcia amb els pacients."

Agradecemos la gran iniciativa, la dedicación y el optimismo del organizador Toni Valverde, exatleta de la Juventut Atlètica Sabadell, para concienciar a la gente, dar a conocer la FQ y conseguir hacer crecer esta *cursa*, una



manera de seguir evolucionando en la investigación de una enfermedad aún sin cura.

Gracias a todos los que pudieron unirse a esta gran fiesta solidaria, sin olvidar los voluntarios que hicieron un gran trabajo.

Fue un día lleno de emoción donde pequeños y grandes mostraron su solidaridad con los niños que lo necesitan./E.Delangle

ENCARA NO TENS LA SAMARRETA SOLIDÀRIA?



Ja disposem de la samarreta solidària a la nostra seu de l'Associació, i la tenim en tres talles diferents:

M, L i XL

Es pot aconseguir en horari d'atenció al públic per una donació de 10 euros

Si voleu ajudar a fer visible la Fibrosi Quística us animem a aconseguir la samarreta. El benefici de les samarretes solidàries es destinarà a millorar les unitats de Fibrosi Quística dels tres hospitals de referència a Catalunya (Hospital Vall d'Hebron, Hospital Sant Joan de Déu i Hospital de Sabadell. Parc Taulí) i a donar el màxim suport a la recerca médica-científica.

Us animem a que feu difusió entre els vostres familiars, amics i coneixents.

vint-i-dues

LA SOLIDARITAT ECONÒMICA



Alumnes, pares i mestres de escola Samuntada de Sabadell, activistes en la lluita contra la FQ

Som els alumnes de sisè de l'Escola Samuntada de Sabadell. El passat 26 d'abril de 2019 ens va visitar la doctora Montserrat Bosque per parlar-nos de la malaltia de la Fibrosi Quística, que és el tema del projecte que estem fent des del segon trimestre del curs.

Va ser una trobada molt interessant i instructiva: la doctora ens va explicar moltes coses referents a la malaltia i ens va aclarir molts dubtes que ens havíem plantejat en iniciar el projecte. Des d'aquí li donem les gràcies per la seva col·laboració.

D'altra banda, el 5 de maig vam participar en la cursa solidària "Sabadell corre pels nens" (veure pàgina anterior) i vam preparar diverses activitats per aquell dia:

* Decoració de ventalls amb el lema "Donem aire, donem vida" i creació de postals amb



A les fotos de dalt, la Dra Bosque explicant als alumnes què és la malaltia de la FQ. A sota, el taller de ventalls i una mostra de l'art d'aquests artistes menuts. La ACFO, els dona les gràcies per la seva tasca.



el dibuix de la Torre de l'Aigua, per tal de vendre'l's el dia de la cursa. Hi van participat totes les nenes, nens i mestres de l'escola, des de P3 fins a 6è.

* Un vídeo de promoció per a la venda dels ventalls i per animar la gent a participar a la cursa i venir aquell dia.

* Molts mestres, alumnes i famílies de l'escola van còrer els 4,2 quilòmetres de la cursa i van participar activament en les activitats.

Els diners recollits van servir per col·laborar en la investigació d'aquesta malaltia minoritària.

Aquestes iniciatives ens enriqueixen com a persones i ajuden a fer una societat més solidària.

Estem molt contents de poder-hi participar. **/Alumnes de 6è de l'Escola Samuntada de Sabadell**

Diumenge 15 de desembre de 2019

La Marató de TV3 i Catalunya Ràdio es dedicarà a recaptar recursos per la recerca de les malalties minoritàries

El proper diumenge 15 de desembre tindrà lloc la 28a edició de la Marató, el programa solidari de TV3 i Catalunya Ràdio que estarà dedicada enguany a les patologies poc freqüents, que afecten mig milió de persones a Catalunya.

Les malalties minoritàries són un grup molt ampli i divers de patologies entre 6.000 i 8.000, majoritàriament genètiques, que tenen com a denominador comú una baixa incidència: cadascuna afecta, com a màxim, a 5 de cada 10.000 persones. Entre un 6% i un 8% de la població té una malaltia minoritària: a Europa hi ha 30 milions de persones afectades, 3 milions a Espanya i prop de mig milió a Catalunya. Si bé el nombre de pacients de cada malaltia és baix, en conjunt suposen un grup molt nombrós. Són, per tant, una gran minoria.

Moltes d'aquestes malalties són patologies greus, cròniques i discapaci-



tants que molt sovint no estan diagnosticades per la complexitat i el desconeixement de la seva existència. El 50% d'aquestes malalties es manifesten en el naixement i tenen un mal pronòstic: un 35% dels pacients no supera el primer any de vida i un 22% no arriba als 15 anys. Un cop diagnosticats, el 40% dels pacients no disposa de tractament o, si en té, no és l'adequat. Aquestes dificultats deriven en un impacte sanitari, social i econòmic molt elevat: una de cada cinc persones té dolor crònic, una de cada tres perd autonomia i una de cada dues presenta discapacitat motora, sensorial o intel·lectual.

Segons els experts, disposar de proves per fer el diagnòstic i de tractaments eficients i segurs són dos dels objectius més urgents de la recerca en malalties minoritàries, que els recursos

recaptats per La Marató 2019 contribuiran a impulsar. A més, el programa i la campanya de sensibilització prèvies permetran visibilitzar un grup molt nombrós de patologies, de baixa incidència i de gran complexitat clínica.

La Fibrosi Quística, tot i la seva prevalença, també forma part d'aquest conjunt de malalties minoritàries i és en aquest sentit que ens hi sentim implicats en aquesta iniciativa de la televisió i la ràdio públiques de Catalunya i per això li'n donarem tot el suport.

És la segona vegada que La Marató de TV3 i Catalunya Ràdio dedica el seu esforç divulgatiu i impulsor de la recerca a les malalties minoritàries.

La temàtica de La Marató 2019 ha estat aprovada pel Patronat de la Fundació a proposta de la Comissió Assessora Científica a partir de les sol·licituds rebudes en l'última convocatòria de propostes de malalties, celebrada al 2017.

Festival de la solidaritat als Salesians de Terrassa

Meravellosa i màgica tarda la del 9 de febrer al teatre dels Salesians de Terrassa. L'olor a crispetes acabades de fer envaïen cada racó de la sala i el so dels tambors del grup Batukada replicaven pujant les pulsacions de tots els assistents per donar pas a l'espectacle en el qual els nens i no tan nens vàrem gaudir de valent.

Divershow fiesta va ésser l'encarregat de dur a terme, sens dubte, un dels millors espectacles infantils amb els seus protagonistes, Hulk, Spiderman, Transformers, Vampirina i Ladybug juntament amb els 5 ponies mes bailongos que van arrengonar dels seients als mes menuts per, saltar, cantar i ballar. Per acabar la tarda, es va donar pas a l'espectacle de màgia de cinc joves mags que van deixar bocabadats a tots i van deixar volar la nostra imaginació i ens van transportar a un món increïble, on les coses impossibles es converteixen en realitat.



Volem agrair enormement als avis de la Lídia (afectada de FQ) per donar suport a la parada de Merchandaising de les supermamis FQ i a tota la gent que es va desplaçar des de Barcelona i Rodalies per gaudir de l'espectacle.

Gràcies a Egara Cops Walkers per pensar en nosaltres juntament amb l'Associació Phelan Mcdermid, per la recaudació d'aquest acte, on es van aconseguir mes de 1500€ a repartir entre les dues entitats. Els estarem eternament agraïts.



Jornada de suport a la Granja Aventura Park

Com és habitual, la Granja Aventura Park va obrir les seves portes per rebre a petits i grans, però a diferència d'altres dies, el passat 23 de març, part de la col·lecta obtinguda estava destinada, gràcies a l'Ong Egara Cops Walkers, a la recaptat de fons per les causes de les Associacions de Phelan Mcdermid Catalunya i la nostra.

Granja Aventura Park, es troba situada en plena natura, en un lloc de molt fàcil accés del municipi de Viladecavalls. Allà varem poder divertir-nos i aprendre coses dels animals més representatius d'una granja en un entorn 100% natu-

ral: qué els hi agrada, com viuen i algunes de les curiositats més divertides. També vam poder gaudir de dos circuits de diferents dificultats, per potenciar l'autoconfiança i el pensament lògic dels més petits, controlats per uns monitors realment espectaculars amb el tracte al públic que hi va participar.

Allà es va posar una taula informativa, on estava la família Castillo, juntament amb representants de l'Associació Phelan Mcdermid Catalunya donant informació als qui van interessar-se i van voler col·laborar amb les nostres causes respectives.

II Marató solidària al barri de les Arenes de Terrassa

La segona marató d'activitats solidàries al barri de les Arenes de Terrassa que es va fer el 19 de Maig va ésser tot un èxit! Un centenar de persones van acompañar-nos en aquesta jornada on es van recaptar més de 2200 euros que anaven destinats a la Asociación Síndrome Phelan Mcdermid i a la nostra associació que conjuntament vam col·laborar amb la plataforma TODOS SOMOS SERGIO, per ajudar a un noi de 18 anys en la recaptació dels diners necessaris per adquirir una cadira de rodes elèctrica. Van col·laborar l'A VV del barri,

Festival solidari de ball amb la Vip Dance Studio

Per segon any consecutiu, el passat 14 de desembre l'escola de ball Vip Dance Studio va voler col·laborar amb la nostra associació. De nou, gràcies al Enrique Cabrera i al Manel Jiménez, juntament amb la col·laboració de Ruth M. Navarro, van oferir-nos l'oportunitat de fer difusió a través de la seva escola de ball i de fer recaptació de fons per la nostra causa.

Aquest festival de balls d'infants i joves de l'escola fins a 14 anys, va tenir lloc al centre cívic Avel·lí Estranger de Terrassa, que va cedir les instal·lacions per tal de poder portar a terme l'espectacle.

Mes de 100 alumnes

van mostrar els balls amb que van estar treballant durant moltes setmanes i van oferir-nos un cop d'aire fresc directes als nostres pulmons. Entre les ballarines hi havia la Lídia, una nena afecta de FO que no va dubtar a pujar a escena a donar-ho tot no només en el ball, si no amb el seu discurs micro en mà, per explicar qué és la malaltia i com és el seu dia a dia.

Des d'aquí volem agrair també l'ajut de la Sandra que va estar organitzant l'entrada del públic, i de la Mònica que es va transformar en un autèntic pare Noel, que va portar detalls per tots els ballarins que van pujar a escena aquest dia.



l'esplai Arenas, l'ampa i l'escola Joan XXIII DanceStreet-&FesGym, Elias Torres Catena, Eli e Isa Zumba, Som Maurina, Rosi Ugal, Unió Terapèutica i Mireia que van anar omplint de contingut tot l'acte./R. Morejón



LA SOLIDARITAT ECONÒMICA



Èxit total a Terrassa de la Quarta Nit Solidària de Monòlegs amb una recaptació de més de 7.000 euros



El passat 14 de febrer, va ésser tot un èxit aconseguir omplir l'auditori del Centre Cultural de Terrassa, amb un aforament de 733 butaques. Això va fer possible que la recaudació fos de més de 7000 euros per la lluita contra el Síndrome de Phelan Mcdermid i per la Fibrosi Quística.

Egara Cops Walkers, va aconseguir promoure la Quarta Nit Solidària de Monòlegs com a principal organitzador, aconseguint el patrocinio de Mercedes-Benz Stern Motors que va

costear el pagament del teatre i tres sopars al restaurant El Disset que es van sortear.

Aquesta ONG representada per Toni Villar, organitza diversos events per recaptar fons per diferents causes assumint tota responsabilitat d'organització, per tal que els pares i mares que constantment fan coses per recaptar fons per les seves causes i per a la investigació, descansin una mica.

Abans de començar a riure es van emetre dos vídeos en els quals dues nenes afectades van mostrar el significat de viure amb aquestes patologies, avui dia incurables.

Toni Moog no va poder actuar finalment, però si ho van fer, sense cobrar absolutament res, Carlos Pozo, Toni García, Alberto Demomento, Isaac Jurado, Jordi LP, el senyor Barragan i Elías Torres, sense oblidar-nos del presentador, Toni Cano, que va viatjar des de Madrid especialment per presentar la Gala./ R.M.



FES-TE DONANT D'ÒRGANS

Ajuda'ns!

Hi ha moltes persones que necessiten d'un transplantament per continuar vivint o millorar la seva qualitat de vida. La donació és un dels actes més altruistes que es poden fer.

Regala una vida.

Fes-te donant d'òrgans i anima les persones del teu entorn que també ho facin.
Com més donants hi hagi, més vides es podran salvar.

LA SOLIDARITAT ECONÒMICA

Las bolsas no tienen precio y no se venden. Se envían a cambio de una aportación a la ACFQ **BolsasFQ, o cómo unir sencillez, diseño, solidaridad y entusiasmo**

La idea de BolsasFQ nace de la energía, del amor y de la creatividad de una familia dispuesta a conseguir los máximos recursos para vencer a la FQ que padece el hijo de Anna Pérez, la inventora de este proyecto. Es un proyecto como tantos otros, lleno de tesón y esperanza, sólo que en esta ocasión ha traspasado los límites concretos de la solidaridad anónima para escalar las páginas de los periódicos a raíz de las fotografías en Mallorca que protagonizó la reina Letizia llevando una de estas preciosas y originales bolsas que ni siquiera se pueden comprar porque no están a la venta.

¿Cómo se consigue una BolsaFQ?. Pues muy fácil. Se accede a la página bolsasfq.com y aparece una ventana que lleva directamente a la cuenta de la ACFQ. Allí hay que hacer una donación mínima de 20 euros y a continuación volver a la página de BolsasFQ para elegir la pieza que más nos guste. Se hace el pedido con los datos personales y una vez se ha comprobado el pago se envía directamente al domicilio sin más gastos. Hay multitud de modelos y algunos packs de bolsa y neceser a juego que se ofrecen a través del mismo mecanismo de solidaridad.

Desde el principio la iniciativa resultó un éxito. La madre creativa que es Anna y las tías que la ayudan con la costura, enseguida descubrieron que a través de BolsasFQ era posible

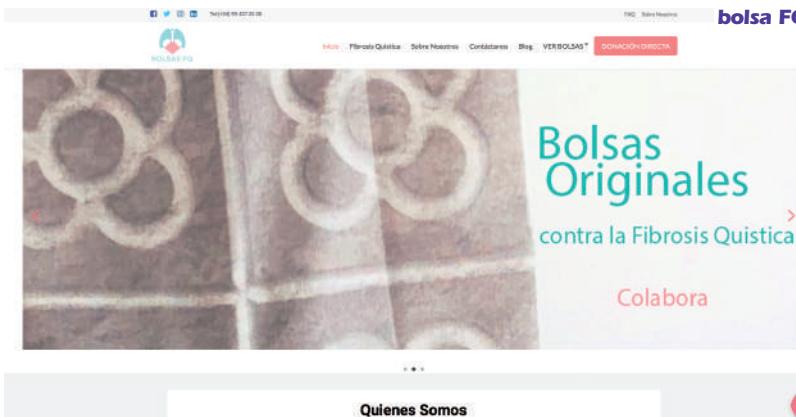


Las auténticas protagonistas de BolsasFQ

contribuir eficazmente a la investigación sobre una enfermedad que cae como un jarro de agua fría, pero que permite albergar esperanzas futuras de curación o, al menos, de cronicidad. El arte que ponen en la confección a mano, la generosidad de un distribuidor de telas, una fotógrafa entusiasta y una profesional informática que desarrolló la web, completaron la idea.

El colmo fue descubrir a la reina Letizia con una de esas bolsas, para convertir la iniciativa en un mecanismo de tendencia para completar el éxito. Ahora mismo ya hay algún modelo agotado pero muchas ganas de continuar. La idea, en última instancia, no es hacer bolsas. Es convertir las bolsas en un objeto de solidaridad, en un medio para dar a conocer la enfermedad y para recabar el apoyo solidario en la investigación de nuevos medicamentos que la combatan.

Abajo,
una ima-
gen de
la pá-
gina
web de
BolsasFQ
y a la
derecha,
la reina
Letizia
con una
bolsa FQ



LA SOLIDARITAT ECONÒMICA

El Salí de Cardona recapta en la cinquena edició més d'onze mil euros amb 700 participants

Malgrat un temps més aviat gelat, malgrat un concert de Di-Visiones programat pel mateix dia, malgrat els partits de futbol previstos, una trobada de Geganters, comuniions, etc, malgrat que una de les novetats d'enguany consistent en un torneig d'escacs es va haver de fer dins el poliesportiu de la localitat, uns 700 participants entusiastes van tornar a convertir la 5ena. Jornada El Salí de Cardona per lluitar contra la FQ, en tot un èxit.

Al final, les xifres parlen per si soles: 2.226 voltes fetes entre els 700 participants. 3.339 kms recorreguts (la distància aproximada entre Cardona i Jordània en línia recta, i més de mil samarretes venudes, com en edicions anteriors.

En aquesta edició es van recaptar 11.244 euros que s'han repartit entre els següents projectes:

✓ 7.000 euros destinats al VHIR (Vall d'Hebron Institut de Recerca) per a l'estudi dels organoides intestinals.

✓ 3.000 euros destinats a la Associació Catalana de FO per donar suport a les unitats de FO de Vall d'Hebron, Parc Taulí i Sant Joan de Déu

✓ 1.244 euros de romanent que resten al compte corrent d'El Salí per a finançar la jornada del 2020. / Redacció



Quarta Caminada Solidària per Can Parellada a Terrassa: èxit de participació i gran ambient

Un preciós matí vàrem poder disfrutar el passat 7 d'abril a Terrassa, on mes de 350 persones ens van acompanyar a la 4a Caminada Solidària per Can Parellada per donar suport i visibilitat a les causes de Phelan McDermid i la Fibrosi Quística

Egara cops Walkers, una vegada més, va fer possible organitzar una jornada fantàstica carregada de solidaritat.

La colla motera Escuders de Terrassa va donar suport en l'organització i muntatge de les taules del bar que l'associació de veïns de Can Parellada va posar per servir la botifarra al final de la jornada. Diabòlics de Terrassa varen repicar els seus timbals posant ritme a la sortida i a la arribada de la caminada.



DSV Drones Sky View va donar la seva visió d'ocell, gravant tot el recorregut i les activitats prèvies i posteriors amb els seus magnífics drons.

Van ésser molts els voluntaris que van oferir els seus serveis gratuïtament per ajudar a les nostres causes, com el CAP Antoni Creus per donar-nos cobertura sanitària o el servei forestal per cuidar-nos mentre estàvem al bosc. Think Outside va posar un petit stand on es podien adquirir gorres de les quals part dels beneficis anaven destinats a la nostra causa.

Per acabar la jornada, els nostres amics de VIP Dance Studio van donar una master class de zumba on ens van fer moure l'esquelet de valent.

Entrevista con Patricia García, activista de nuestra Asociación

“Los niños suelen ser un reclamo excelente para difundir la enfermedad entre los padres y también para conseguir mucha solidaridad económica”

Vèncer.- ¿A partir de qué momento te sientes involucrada en las actividades de la ACFO?

Patricia García.- Pues me siento involucrada desde siempre porque al tener un familiar muy próximo afectado por la enfermedad he estado muy vinculada a ese problema y con ganas de colaborar desde el primer día. Antes era muy joven y apenas podía echar una mano, sobre todo para Sant Jordi en los tenderetes que hacíamos en Gavá para vender rosas, y al hacerme mayor ya me involucré con más cosas, haciendo pulseritas para vender, etc.

Vèncer.- ¿En qué actividades has colaborado y qué aspectos de esas actividades destacarías?

P. G.- Bueno, sobre todo ayudando en los tenderetes y haciendo cosillas. Últimamente ha funcionado muy bien la participación en Gavá en un mercadillo de segunda mano, donde recaudamos 200 euros para la Asociación y ha salido muy bien el pinta caras, sobre todo porque ha dado difusión, y también otras cosas más innovadoras, rosas de cerámica en frascos de medicación de Xavi, globoflexia, etc.

Vèncer.- Hoy en día hay muchas asociaciones y muchas entidades que efectúan trabajos solidarios y colaborativos.

¿En qué se diferencia a tu juicio la ACFO respecto a otras y por qué te parece tan importante colaborar?

P. G.- Mira yo creo que es muy importante colaborar en general. Todas las entidades realizan actividades para recaudar fondos, unas para cosas muy concretas y otras, como la nuestra, para ayudar a vencer una enfermedad que necesita mucha investigación. Ya sabemos lo cara que es la investigación y por eso, colaborar con nuestra Asociación, tiene ese plus solidario. Contribuimos, por lo tanto, a dar esperanza y eso no tiene precio...

Vèncer.- ¿Qué crees que habría que hacer desde la ACFO para que se involucren más familias y más gente joven en las actividades que se vienen realizando?

P. G.- Uy eso lo hemos hablado miles de veces porque la



Patricia, participando en un “pinta caras” en una de las actividades de divulgación y recogida de fondos para la Asociación

verdad es que cuesta mucho incorporar a la gente en general a proyectos que no les afecten directamente. Les cuesta a las familias y le cuesta mucho a la gente joven, que tiene otras expectativas. Yo creo que deberíamos ser más originales, pensar cosas que se han hecho poco, una flash move por ejemplo, cosas que impliquen a mucha gente para que haga algo creativo y se lo pase bien. Es verdad que muchas cosas de esas, que tienen

una perspectiva más grande necesita del apoyo de los ayuntamientos o de las empresas y tampoco resulta muy sencillo animarlos en ese sentido. Y además, hay otro problema y es que cuando se trata de arriesgar cuesta más. Arriesgar dinero, por ejemplo, o invertir muchas horas en cosas que luego salen mal. Claro, todo eso, también comporta mucho trabajo y las familias bastante tienen con su problemática particular. Pero, en fin, hay que ir pensando en cosas nuevas. Y sobre todo, no desanimarnos los que ya estamos en el ajo.

Vèncer.- Una parte fundamental del activismo de la ACFO tiene que ver con la captación de recursos para la ayuda a la investigación pero también es importante dar a conocer la enfermedad ¿Se te ocurre alguna iniciativa innovadora que cubriera ambas vertientes?

P. G.- Bueno, eso es lo que hablábamos. Hay que pensar en cosas nuevas. Yo tengo constatado que los niños son un reclamo fantástico para hablar de la enfermedad. Bueno, para todo en general, pero cuando haces una cosa atractiva para los niños, se acercan ellos y detrás de ellos van los padres que muy pronto se interesan por nuestros mensajes y entran muy bien en la cuestión solidaria que nos mueve. No es fácil pensar en algo novedoso pero si hay que tener claro el público que resulta más agradecido a cualquier iniciativa que tomes. Los niños funcionan muy bien, enseñada conectan y si conectas con los niños, con los padres todo resulta más fácil.

Concert solidari a Parets del Vallès

El passat 23 de febrer va tenir lloc a Parets del Vallès un concert solidari per recaptar fons per la Fibrosi Quística, on van actuar les corals d'adults, junior i infantil de l'Escola de Música del poble i es va comptar amb la col·laboració del duet còmic "ADN CÒMICO", format per el mag Toni Muñoz i el monologuista Miguel Ángel Marín. L'espectacle, que va durar gairebé tres hores, es va fer al Teatre Municipal de Can Rajoler i es van exhaurir les entrades. Les persones que van assistir van guadir d'un bon de espectacle de música, màgia i humor. Una bona combinació per una bona causa: ajudar a totes les persones afectades per la malaltia. Entre les entrades venudes, la fila cero i la rifa que es va fer durant l'acte, es van recaptar 3.300 euros que han sigut abonats integralment a l'ACFO perquè pugui seguir donant suport als tres hospitals de referència de Catalunya. Això no hagués estat possible sense la col·laboració totalment desinteressada de totes les persones que van participar a les diferents actuacions, els comerços de Parets que van cedir regals per fer la rifa, les entitats del poble que van ajudar fent publicitat de l'acte, el suport de l'Ajuntament de Parets i tots els veïns de Parets que d'una manera o altra van ajudar a l'organització de l'acte. És



Un moment de la rifa a l'escenari de Can Rajoler

per això que els impulsors del concert, els pares de la Jana, nena de 11 anys afectada per la malaltia, volen donar les gràcies més sinceres a tothom que va prestar el seu ajut, com també agrair la presència del Celestino Raya i la Dra. Bosque que van intervenir en l'acte, explicant una mica millor als assistents, què és la Fibrosi Quística. **AR: LI.**



Fira “solidària” de Sant Isidre a Viladecans

Tant el cap de setmana de l'11 i 12 de maig, com després el diumenge 2 de juny, la Montse i la Maria José, mares de criatures afectades de Viladecans, muntan unes parades al municipi per donar a conéixer la malaltia i recaptar fons per la recerca biomèdica. El cap de setmana de maig es fa al recinte de la Fira de Sant Isidre i el 2 de juny al porxo de l'escola Sant Gabriel amb motiu del Dia de la Família i la Caminada Popular. Cada any, aquesta iniciativa dona peu a que més veïns de la ciutat conequin la FQ i s'hi sentin motivats a mostrar la seva solidaritat comprant els objectes a la venda que fabriquen les entusiastes "mamis de la FQ". Tot plegat per acon-

seguir suport per a la recerca i per les Unitats de referència dels hospitals catalans.

Enguany, la Maria José i la Montse van poder parlar amb l'alcalde de la localitat, Carles Ruiz a la fotografia de baix en el moment de la inauguració de la Fira, i una bona part del Consistori, per explicar la problemàtica de la malaltia i fer-se visibles al municipi.

En tots dos casos, la iniciativa, que ja és cosa de cada any, resulta un èxit absolut. Tant pel fet de la recaptatària solidària com per la sensibilització ciutadana envers la malaltia que resulta d'aquest esforç de divulgació.

Les dues entusiastes mares de Viladecans volen agrair des d'aquí el suport rebut.**/R.**

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 2018 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 difondre aquesta iniciativa entre les vostres empreses i a crear una xarxa de venda de roses que ens ajudi a posar en marxa nous projectes per lluitar contra la FQ.

Com ja és tradicional, l'Associació Catalana de Fibrosi Quística va commemorar la diada de Sant Jordi amb la venda de roses i merchandising solidari a unes quantes parades, algunes tan tradicionals com la festivitat de Sant Jordi i altres fruit d'aquest impuls solidari que tant hem d'agrair des de l'ACFQ.

Per quinzena vegada consecutiva, els nostres companys de Gavà van fer la seva parada destinada a la venda de roses. Aquest any, a més a més, des de Gavà es van encarregar de repartir les roses aconseguides per l'empresa Grup SIFU a l'Hospitalet. Es van vendre totes les roses, i també, de manera excepcional, les 80 roses que Podemos Gavà, van oferir

solidàriament, a més d'una bona part del merchandising que, amb tant d'amor, fa el grup de les mamis. (Veure Contraportada).

També, com ja es tradició, es va poder compartir la diada, amb un nombre molt important de famílies amb membres que pateixen la malaltia o amics de l'Associació, i tots sense excepció van treballar de valent per recaptar el màxim de recursos i una altra cosa no menys important, fer el màxim de divulgació per fer-nos molt visibles.

Per quart any també els pares de la Carlota, la Jessica i el Richard van fer la paradeta del Passeig del Born. Es va fer molta feina i es va contactar amb amics i

conegeuts. A la foto que adjuntem, la Jessica està amb els familiars d'una afectada de 27 anys trasplantada pulmonar.

També la Rosana i la Sara van posar una parada a Amposta, al castell, amb l'objectiu de donar a conèixer la malaltia i recollir diners. Van vendre 100 pots de bombolles i dracs fets a mà, amb els quals es van recaptar 260 euros, benefici total per a l'Associació. Ens han demanat que donem les gràcies a l'Ajuntament per deixar posar la parada, i com no, a tots els amics, familiars i conegeuts que com cada any van estar col·laborant.

I també, com cada any, es va posar la parada del Passeig

de Gràcia de la ciutat comtal, amb les roses que aporta el restaurant Thai Barcelona. Tot i que el dia va començar plujós, després va millorar molt i van tenir una nova oportunitat d'explicar els efectes de la malaltia a molts dels vianants que s'aproven cada any al nostre tenderol per fer el gest solidari de comprar les roses tradicionals. Des de l'Associació volem, un any més, donar les gràcies a la família Roca per la seva disposició solidària, a tots els compradors i amics de l'Associació que ens visiten aquest dia al Passeig de Gràcia i a la resta de parades i a tots els companys i companyes que mostren el seu entusiasme en la recpta de recursos i en la divulgació de la malaltia.

Redacció



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. 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.

El Senado insta al gobierno a aprobar la financiación de los nuevos medicamentos

Durante el pleno del Senado celebrado en febrero, el Grupo Popular presentó una moción, finalmente aprobada por unanimidad, en la que se instaba al Gobierno a la adopción de determinadas medidas en relación con la Fibrosis Quística, entre ellas el acceso a los nuevos tratamientos para la enfermedad.

Al pleno asistió la Comisión Ejecutiva de la Federación Española de Fibrosis Quística (FEFQ), así como representantes de las distintas asociaciones de Fibrosis Quística de toda España y la Fundación Canaria Oliver Mayor.

Previamente al pleno, la FEFQ mantuvo una reunión con la Comisión de Sanidad del Senado y senadores de los diferentes partidos políticos con el fin de hacerles llegar toda la información referente a los nuevos medicamentos para la Fibrosis Quística (Orkambi y Symkevi) y la importancia de aprobar su financiación, mostrando las experiencias de varias personas con Fibrosis Quística que ya los están tomando y haciendo hincapié en que no tienen nada que ver con los tratamientos paliativos existentes hasta ahora. Parar la enfermedad para ganar tiempo y poder conseguir estar en mejores condiciones para cuando lleguen moléculas más avanzadas, como el triple combo, debe ser lo prioritario.

La FEFQ también comentó la importancia de crear un registro genético a nivel nacional, como herramienta para poder negociar la aprobación de nuevas moléculas y conocer su impacto en España; además de reclamar que se haga efectivo el cribado de la Fibrosis Quística en toda España, así como la dotación adecuada de las unidades de referencia en FQ y su reconocimiento como tales, según las normas recogidas en el Consenso Europeo

sobre el tratamiento de la Fibrosis Quística. Todo ello con el fin de que los senadores tuvieran la información en primera persona y se consiguiera el mayor consenso político durante el pleno para aprobar la moción. Algo que ocurrió por unanimidad, pero no sin varias críticas hacia el Partido Popular, impulsor de la moción, por no aprobar el fármaco Orkambi cuando estaba en el Gobierno. Por su parte, el portavoz socialista José Martínez Olmos aseguró que el Ministerio de Sanidad está negociando con la farmacéutica "un modelo de pago por resultados para financiar el medicamento". La aprobación de esta moción por unanimidad muestra la voluntad política que hay por parte de todos los partidos para que estas cuestiones referentes al tratamiento de la Fibrosis Quística salgan adelante. Varios senadores, durante sus intervenciones en la moción, instaron al Gobierno y a la Ministra de Sanidad, María Luisa Carcedo, a incluir el tema de Orkambi en el próximo Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

FEFQ 20.02.2019

Un parche para diagnosticar la FQ

Un equipo liderado por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha desarrollado un dispositivo inteligente basado en una batería de papel que podría usarse para facilitar el diagnóstico de la fibrosis quística.

La enfermedad, que en España padecen alrededor de 2.500 personas, suele diagnosticarse durante un análisis del sudor que, en los pacientes afectados por la enfermedad, es más salado de lo normal.

El nuevo dispositivo, cuyas pruebas se han publicado en 'Mycosystem & Nanoengineering', consiste en un parche para la piel, batería y sensor, capaz de generar más o menos potencia según la conductividad del líquido con el que se moja.

Cuando entra en contacto con un líquido, esta especie de tira activa la reacción electroquímica de los electrodos. Si el líquido analizado es más conductor, es decir, más salado, el dispositivo genera más potencia; si es menos conductor, manos salado, genera menos.

Los investigadores comprobaron primero el principio de operación con la medición del comportamiento de la batería de papel al ser activada con soluciones salinas de distintas conductividades. "Con esto demostramos que la batería era sensible en el rango de conductividades deseado y éramos capaces de distinguir la diferencia entre más salado y menos", ha explicado el investigador del CSIC Juan Pablo Esquivel. Posteriormente, los científicos desarrollaron el circuito electrónico, que debía trabajar con la misma potencia producida por la batería, para discriminar ese valor de potencia, comparar si estaba por encima o por debajo de un valor umbral determinado y convertirlo en algo que se pudiera leer a simple vista.

Este circuito tenía que ser "muy simple", con el mínimo de número de componentes, para que eventualmente pudiera ser totalmente impreso utilizando la tecnología de electrónica impresa.

Finalmente, dieron con el diseño definitivo del dispositivo, que consiste en un transistor, dos diodos, dos resistencias y, para mostrar el resultado, dos pantallas electroluminiscentes. Si el resultado es negativo, se enciende una de ellas y, si es positivo para fibrosis quística, se encienden las dos.

"Este parche, que no depende de ninguna fuente de alimentación externa, sería muy fácil de usar y tendría un coste muy bajo, lo que permitiría realizar la medida sin instrumentos médicos externos, normalmente caros, haciéndolo accesible a un mayor número de hospitales y centros de salud", ha resumido Esquivel.

Para la validación del sistema se emplearon 40 dispositivos. Las mediciones se hicieron utilizando soluciones de sudor artificial para evaluar la sensibilidad y especificidad. La conductividad de las soluciones medidas fue ajustada a los valores umbral

NOTÍCIES

definidos por la European Cystic Fibrosis Society y el Clinical and Laboratory Standard Institute.

El trabajo se enmarca dentro del proyecto ERC Consolidator Grant SUPERCELL, que tiene como objetivo desarrollar pilas de combustible y baterías de papel para diseñar una nueva generación de dispositivos de diagnóstico *in vitro* autoalimentados.

"Estas fuentes de energía ecológicas y de un solo uso permitirán alimentar dispositivos portátiles desechables de diagnóstico, como pruebas de embarazo y glucómetros. En todos ellos el mismo fluido que se pretende analizar es empleado como combustible", han especificado desde el CSIC.

INFOSALUS 22.02.2019

Prometedor nuevo enfoque para tratar la FQ

Investigadores dicen que un medicamento antifúngico ampliamente utilizado puede ser prometedor para tratar a las personas con fibrosis quística, un trastorno genético que pone en peligro la vida y que causa daños graves a los pulmones. En estudios que utilizan modelos de células y animales humanos, los autores encontraron que el medicamento, llamado anfotericina, ayuda a las células pulmonares a funcionar de una manera que podría facilitar a los pacientes combatir las infecciones pulmonares bacterianas crónicas que son una característica de la enfermedad.

Los hallazgos del estudio, que fue resplaldado en parte por el Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre (NHLBI, por sus siglas en inglés), que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud estadounidenses, se publicaron en la revista 'Nature'.

Si los estudios en humanos validan los hallazgos, el uso del fármaco podría ser una buena noticia para las más 70.000 personas en todo el mundo que viven con fibrosis quística, una enfermedad sin cura y con pocas opciones de tratamiento. Además, ofrece una promesa especial para un subconjunto de pacientes, alrededor del 10 por ciento de las personas con fibrosis quística, que no responden a ningún tratamiento.

"La noticia realmente interesante es que la

anfotericina es un medicamento que ya está aprobado y disponible en el mercado", resalta Martin D. Burke, líder del estudio y profesor de Química en la Universidad de Illinois en Champaign, en Estados Unidos. "Creemos que es un buen candidato", agrega.

La fibrosis quística es causada por un defecto en un gen llamado CFTR (regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística). Normalmente, este gen produce una proteína que controla o canaliza el movimiento dentro y fuera de las células de materiales como la sal, el bicarbonato y el agua, todos los cuales son importantes para la función pulmonar normal. Sin embargo, en las personas con fibrosis quística, el gen defectuoso produce una proteína que es defectuosa, lo que genera la acumulación de moco ácido y pegajoso que no solo obstruye los pulmones y dificulta la respiración, sino que también los hace vulnerables a las infecciones bacterianas. Aunque actualmente hay algunos tratamientos disponibles, son limitados porque diferentes personas tienen distintos tipos de proteínas mutadas y porque el 10 por ciento de las personas con fibrosis quística no produce ninguna proteína. Pero la anfotericina, según Burke, tiene el potencial de funcionar independientemente del tipo de mutación, e incluso cuando falta la proteína.

"En lugar de tratar de corregir la proteína o realizar la terapia génica, la última de las cuales aún no es efectiva en el pulmón, utilizamos un sustituto de molécula pequeña que puede realizar la función del canal de la proteína ausente o defectuosa", explica Burke. Los investigadores llaman a este sustituto, anfotericina, una "prótesis molecular", porque restaura la función como lo hace un dispositivo protésico cuando reemplaza una extremidad.

INFOSALUS 14.03.2019

Células que regeneran tejido hepático para hacer innecesarios los trasplantes

Investigadores del King's College de Londres (Reino Unido) han utilizado la

secuenciación de ARN para identificar un tipo de célula que pueda regenerar el tejido hepático y tratar la insuficiencia hepática sin necesidad de trasplantes, según publican en la revista 'Nature Communications'. Los científicos han identificado un nuevo tipo de célula llamada progenitor híbrido hepatobiliar (HHyp), que se forma durante nuestro desarrollo temprano en el útero. Sorprendentemente, el HHyp también persiste en pequeñas cantidades en los adultos y estas células pueden crecer hasta convertirse en los dos tipos de células principales del hígado adulto (hepatocitos y colangiocitos) que le dan a HHyps propiedades similares a las células madre.

El equipo examinó los HHyp y descubrió que se parecen a las células madre de ratones que se ha encontrado que reparan rápidamente el hígado de los ratones después de una lesión importante, como ocurre en la cirrosis.

El autor principal, el doctor Tamir Rashid, del Centro de Células Madre y Medicina Regenerativa del King's College de Londres, explica que "por primera vez, hemos encontrado que las células con verdaderas propiedades similares a las células madre pueden existir en el hígado humano. Esto a su vez podría proporcionar una amplia gama de aplicaciones de medicina regenerativa para el tratamiento de enfermedades hepáticas, incluida la posibilidad de evitar la necesidad de trasplantes de hígado".

La enfermedad hepática es la quinta causa de muerte en el Reino Unido y la tercera causa más común de muerte prematura, y el número de casos continúa aumentando. Puede ser causada por problemas de estilo de vida como la obesidad, los virus, el uso indebido de alcohol o problemas no relacionados con el estilo de vida, como las enfermedades autoinmunes y genéticas.

Los síntomas de la enfermedad hepática incluyen ictericia, picor y sensación de debilidad y cansancio y, en casos más graves, cirrosis. El único tratamiento para las enfermedades hepáticas graves en la actualidad es un trasplante de hígado que puede llevar a complicaciones de por vida y por lo que la necesidad de órganos de los donantes supera con creces las crecientes demandas.

EUROPA PRESS 27.04.2019

Ensyan un método para corregir el 89% de las 75.000 variantes genéticas asociadas a enfermedades

Al químico californiano David Liu le prohibieron la entrada en el casino del hotel MGM Grand, en Las Vegas, cuando tenía 29 años. Ganaba demasiado dinero apostando en la mesa del blackjack, el juego de cartas en el que hay que sumar una puntuación lo más cercana a 21, pero sin pasarse. Triunfaba utilizando "matemáticas simples", según aseguró por entonces en una entrevista con la revista de su universidad, la de Harvard, en EE UU. Hoy, Liu es uno de los mejores científicos del planeta. Y acaba de descubrir una nueva técnica para modificar con una precisión sin precedentes la información genética de los seres vivos.

Las células humanas tienen su manual de instrucciones escrito con cuatro letras (ATTCGCTGAA...) en dos metros de ADN plegados de manera asombrosa. Las herramientas de edición genética, como la técnica CRISPR que ha revolucionado los laboratorios desde 2012, son capaces de buscar una secuencia concreta de letras y cortarla de manera específica con una especie de tijeras moleculares, insertando nueva información como si fuera un procesador de textos. El problema es que, a menudo, la operación falla y se generan mutaciones no deseadas. Como resultado, la mayor parte de las 75.000 variantes genéticas humanas asociadas a enfermedades no se pueden corregir actualmente en el laboratorio, según los cálculos del equipo de Liu. Su método, afirman, puede reparar el 89%.

La técnica, bautizada prime editing ("edición de calidad"), es "elegante y fascinante", en palabras del genetista Lluís Montoliu, del Centro Nacional de Biotecnología, en Madrid. "Estamos ante una propuesta disruptiva, algo nuevo, que no existía y que obligará a revisar las posibilidades terapéuticas derivadas de la edición genética", celebra. El equipo de Liu publica hoy en la revista Nature los resultados de 175 experimentos en células

humanas en el laboratorio, incluyendo la corrección de las causas genéticas de trastornos como la anemia de células falciformes y la enfermedad de Tay-Sachs.

En una célula, las instrucciones contenidas en el ADN se traducen a otro lenguaje, el ARN, como paso intermedio para dirigir la fabricación de proteínas, por ejemplo la hemoglobina que transporta el oxígeno en la sangre o los anticuerpos que defienden al organismo del ataque de virus y bacterias. En la técnica CRISPR habitual, los científicos diseñan una molécula de ARN complementaria a la secuencia de ADN que quieren editar y añaden una proteína Cas9, que actúa como unas tijeras. Esta máquina molecular es capaz de encontrar el tramo de ADN deseado y cortarlo, añadiendo si es preciso otro fragmento de ADN con nueva información sintetizada por los científicos. La estrategia de David Liu es diferente. El californiano, según explica Montoliu, ha inventado "una nueva proteína químérica", que utiliza una variante de las tijeras Cas9 capaz de cortar una sola de las dos cadenas que forman la característica doble hélice del ADN, evitando así mutaciones indeseadas.

Para dirigir su máquina molecular a un lugar concreto del genoma, Liu utiliza una guía de ARN y "nada menos que una transcriptasa reversa, una proteína que usan fundamentalmente los virus para copiar su ARN en ADN, invirtiendo el flujo canónico de la información genética, que parte del ADN y se copia a ARN, para acabar convirtiéndose en una proteína", detalla Montoliu. "La guía de ARN en este caso se extiende y tiene un extremo nuevo, más largo, que es usado como molde por la transcriptasa reversa para copiar nuevo ADN con la secuencia correcta, con la mutación corregida", añade el investigador. El prime editing escribe nueva información genética directamente en el genoma.

"Se necesita mucha más investigación en una amplia variedad de tipos celulares y organismos para entender mejor el prime editing y perfeccionarlo", reconoce el equipo de Liu en su publicación en la revista Nature. Montoliu también es cauto, a la espera de que otros laboratorios del mundo ensayan la nueva herramienta. "Esa será la prueba del nueve que nos dirá si este procedimiento innovador para editar genomas va a tener posibilidades y recorrido terapéutico o si se va a quedar como

una más de las decenas de propuestas con variantes alternativas de CRISPR que conocemos cada semana", zanja.

EL PAÍS 22.10.2019

La FDA (EE.UU.) aprueba el triple combo de Vertex: Trikafta

La Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. aprobó ayer el uso del modulador de combinación triple elexacaftor / tezacaftor / ivacaftor (Trikafta) para personas con Fibrosis Quística de 12 años en adelante que tienen al menos una copia de la mutación F508del.

Con la aprobación de Trikafta, más del 90 por ciento de las personas con FQ podrían tener una terapia altamente efectiva para la causa subyacente de su enfermedad. Hasta ahora, la mayoría de las personas con una sola copia de la mutación F508del no tenían un tratamiento aprobado para ello.

Los ensayos clínicos de Trikafta mostraron mejoras importantes en las medidas clave de la enfermedad. Las personas con dos copias de la mutación F508del tuvieron un aumento del 10 por ciento en la función pulmonar en comparación con el tratamiento con el modulador tezacaftor / ivacaftor (Symdeko), y las personas con una copia de F508del tuvieron un aumento del 14 por ciento en la función pulmonar en comparación con el placebo. El tratamiento con Trikafta también dio como resultado mejoras en el cloruro de sudor, el número de exacerbaciones pulmonares (empeoramiento de los síntomas respiratorios y la función pulmonar) y el índice de masa corporal (relación peso / altura) en comparación con el placebo.

Actualmente se están llevando a cabo ensayos clínicos de Trikafta en etapas avanzadas para niños con FQ de 6 a 11 años. Se esperan datos de ese ensayo en 2020.

El medicamento viene con advertencias relacionadas con pruebas de función hepática elevadas, interacciones farmacológicas con productos que son inductores o inhibidores de una determinada enzima hepática y el riesgo de cataratas.

22.10.2019

SOL·LICITUD DE SOCI/A

En /Na _____
Amb domicili al carrer _____
del municipi de _____
Telèfon _____ Mòbil _____
Adreça electrònica _____

Amb DNI _____
núm. _____ pis _____
Codi postal _____
Fax _____

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:

IBAN _____ Banc _____ Agència _____ D.C. _____ Compte _____

Quota mensual: 10 € 17 € 25 € 35 € 45 €

Altres quantitats: _____ euros Dades de 2019

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

El cobrament dels rebuts es fa
trimestralment

En virtut de la normativa vigent en Protecció de dades, en concret, del Reglament (UE) 2016/679, les dades que ens està facilitant i ens facilitarà al llarg de la nostra relació, passaran a formar part dels sistemes d'informació d' ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA, i seran tractades, únicament, per a la finalitat de gestionar la seva relació com a soci, cobrar les quotes, així com prestar assessorament i mantenir-lo informat de les activitats pròpies de la nostra Associació. Donat l'objecte de l'Associació, en tots els casos haurem de ser informats de si és afectat vostè o algun familiar per la fibrosi quística, per tant, ens ha de facilitar dades de salut. Les dades proporcionades es conservaran durant l'activitat de l'Associació, quedant bloquejats un cop deixi de ser soci. Aquestes dades no es comunicaran ni cediran, excepte si hi ha una obligació legal i als encarregats de tractament que presten serveis a l'Associació, i amb els quals es signen els oportuns contractes. A tot això consent expressament amb la signatura del present document d'alta de soci, per ser informació imprescindible per a aquesta finalitat.

En les ocasions que ens accompanyi en les nostres activitats o sessions formatives podrem realitzar fotografies en què aparegui la seva imatge, individual o en grup, que seran compartides a la nostra web i xarxes socials, sempre que ens autoritzi a fer-ho.

Si ens autoritza a que li enviem per mitjans electrònics informació de les activitats que organitzem o de les que fem difusió per a la recollida de fons a favor de la investigació de la fibrosi quística, així com per a mantenir-lo informat de notícies i avenços mèdics. En el cas en que accepti rebre la revista en format paper la seva informació de contacte serà comunicada a l'empresa de missatgeria Meydis. S.L.

En qualsevol moment, tindrà Dret a obtenir confirmació sobre si estem tractant les seves dades personals per tant te dret a accedir a les seves dades personals, rectificar les dades inexactes o sol·licitar la seva supressió quan les dades ja no siguin necessàries, tot això mitjançant escrit adreçat a la nostra adreça d'accés a Passeig Reina Elisenda de Montcada 5 08034 Barcelona o be mitjançant correu a fqcatalana@fibrosiquistica.org.

Autoritzo a ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA, a que prengui fotografies de la meva imatge, individual o grupal, i que les publiqui en la revista o a través de les seves Xarxes Socials.

Autoritzo a ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA, perquè m'envii per mitjans electrònics informació de l'associació.

Una pequeña representación de las Supermamis



Vèncer.- A ver... qué és eso de las Supermamis?

Supermamis.- Pues es un grupo de mamis estupendas, que somos superheroinas. Bueno, en serio, somos un grupo de mamis activistas, madres de niños y niñas afectados por la enfermedad que nos conjuramos para, a través de nuestra destreza para hacer cosas, conseguir los máximos recursos para ayudar a la financiación de la investigación que pueda terminar con la enfermedad.

Vèncer.- Pero eso ya se hacía...

Supermamis.- Siempre se ha hecho, con mayor o menor regularidad, pero ahora, a través de las madres que tenían más experiencia en eso de hacer cosas y venderlas, lo hacemos de una manera más sistemática, con mayor complicidad y por lo tanto más en serie... y más en serio.

Vèncer.- Y cuántas Supermamis hay?

Supermamis.- Bueno supermamis somos todas. Pero, así, en plan fabricantes somos una treintena, aunque el grupo más, más, más activo es algo inferior.

Vèncer.- Y el objetivo es fabricar para vender...

Supermamis.- No solo, porque se empezó como una cosa de coordinación de personas que iban haciendo cosas a ratos libres y ahora somos un grupo de madres que hablamos, que nos lo pasamos muy bien juntas, que nos reímos mucho y que intercambiamos nuestras experiencias, que nos hacemos

Las Supermamis de la Asociación: “La imaginación y la creatividad, al poder”

De un tiempo a esta parte, una buena porción del dinero que la Asociación recauda para financiar las ayudas a la investigación en sus diferentes ámbitos y a favorecer la atención en los centros de referencia de FO en los hospitales públicos, se consigue gracias a la venta solidaria de infinidad de artículos. Estos tienen la virtud de ser útiles y a la vez funcionar como una muestra de la solidaridad activa de todos aquellos que quieren ayudar a vencer una enfermedad con la que se nace y sobre la que hay muchas expectativas de futuro. Muchas personas son las que desinteresadamente fabrican, confeccionan y se inventan el *merchansolidario* que ilumina de colores, de alegría y de esperanza, las mesas de difusión que la Asociación instala cada vez de manera más habitual y en más escenarios, para conseguir cada vez mayores fondos para la investigación. Entre las *fabricantas* se cuentan muchos familiares de afectados pero hay un grupo muy especial que está en todas. Son, las Supermamis. ¿Queréis conocerlas?

muchaa compañía y que hemos creado unos lazos solidarios entre nosotras que van mucho más allá de hacer artículos para la venta.

Vèncer.- ¿Y os encontráis a menudo?

Supermamis.- Mucho menos de lo que nos gustaría porque cada una vive en un sitio, así que nos reímos por watsapp, nos explicamos nuestras cosas y nos ayudamos en la medida de nuestras posibilidades.

Vèncer.- ¿Y todo el mundo hace de todo?

Supermamis.- No, no, cada una tiene su especialidad. Las hay que son más costureras, otras hacen mejor las manualidades, algunas nos quejamos (risas) porque hay artículos que no se venden demasiado porque han pasado de moda y hay que inventarse nuevos.

Vèncer.- ¿Cómo funcionáis?, porque esto no se improvisa...

Supermamis.- No, claro, siempre hay alguna que tiene una idea y la comparte con las demás... oye ¿qué os parecería hacer este bolso?. Casi siempre las demás dicen: otras, que chulo, yo quiero uno. Cuando unas cuantas dicen yo quiero uno, es que el artículo es de éxito. Y entonces nos ponemos manos

a la obra. Casi siempre, la que se lo inventa es la que lo hace, pero si la cosa tiene éxito, vamos aprendiendo y ya somos unas cuantas...

Vèncer.- Esto se debe centralizar de algún modo...

Supermamis.- Si claro, los artículos van llegando al local de la Asociación y desde aquí cada una que monta un tenderete se va surtiendo.

Vèncer.- Y lo debéis llevar todo muy controlado...

Supermamis.- Qué va... tendría que ser así, pero eso no lo hemos conseguido todavía. Vamos a mejorar, sin duda.

Vèncer.- ¿Cómo compagináis la vida diaria con estas cosas...?

Supermamis.- Bueno, hacemos lo que podemos... Tendrías que ver como tenemos las casas... (risas) Lo cierto es que influyen muchos aspectos, en algunos casos cómo están nuestros hijos, en otros las distintas ocupaciones. Pero se trata de encontrar tiempo y a veces nos lo quitamos de dormir... Y además somos unas organizadoras natas: tenemos alguna madre que pinta por encargo. Que hace dibujos en las casas o ilustra camisetas a voluntad. En fin que somos Supermamis. Con eso está dicho todo.