



Los superhéroes existen y están entre nosotros

abril 7, 2017 / en Blog, Salud / por ideas

Los superhéroes existen. Y están entre nosotros. Quizás no lleven capas, ni mallas, pero existen. Para mí esos superhéroes son los padres de niños con una enfermedad rara, ultrarara, como es el **Síndrome de Sanfilippo**.

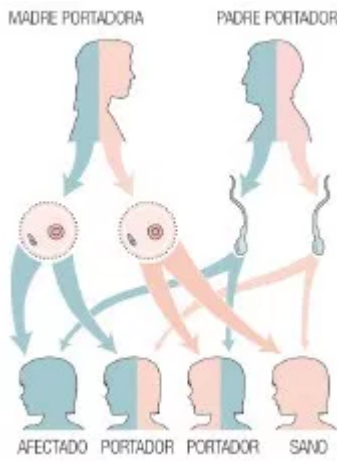
Esos padres descubren un buen (mal) día que su hijo tiene una enfermedad. Pero es una enfermedad rara, muy rara. Es tan rara, que hasta el nombre es raro. Es desconocida y lo peor de todo, **no tiene cura**. ¿Por qué a ellos? Maldita lotería genética.

Tras un largo peregrinar por especialistas para saber que le ocurre a su hijo, escuchan el diagnóstico del médico: "Su hijo tiene el Síndrome de Sanfilippo. No tiene cura. Es mortal. No hay nada que puedan hacer. Váyanse a casa y disfruten de él los años que le tengan a su lado"

¿Se imaginan? ¿Qué harían ustedes? Pues ellos lo tuvieron muy claro y ahí es donde sacan brillo a sus súper poderes y se convierten en superhéroes... ¿Cómo que no se puede hacer nada? Algo se podrá hacer. Y lo hicieron: Además de cuidar de un niño con una enfermedad grave y trabajar, multiplican su energía y su tiempo para investigar, estudiar, reunirse con otros médicos, con otros padres, viajar, crear una fundación, escuchar, hacerse oír y sobre todo, conseguir dinero para la investigación... **Porque sin Investigación no hay esperanza. Sin investigación no hay cura. Sin investigación, no hay nada.**

¿Qué es el síndrome de Sanfilippo?

Es una enfermedad rara, genética, hereditaria y con pronóstico de muerte durante la adolescencia. El error genético impide la fabricación de una proteína esencial para la eliminación de sustancias tóxicas. Este material tóxico se acumula en las células hasta provocar su muerte. **En la actualidad no existe tratamiento alguno.** Existen 4 subtipos: A,B,C y D.



La Fundación Stop Sanfilippo nace en Diciembre del año 2012, tras un primer año de andadura como Asociación, con el objetivo de tratar o curar la enfermedad de Sanfilippo.

Somos una organización de pacientes, creada por padres de niños afectados que nos dedicamos principalmente a financiar ensayos clínicos para el tratamiento de la enfermedad, a proporcionar terapias paliativas a dichos niños y a difundir la enfermedad y nuestras actividades. con el fin de buscar apoyos y financiación.

Somos, además, **la primera organización de pacientes en España en financiar un ensayo clínico con terapia génica.**

Hasta hoy hemos invertido 1,5 millones de euros en investigación [<http://www.stopsanfilippo.org/category/investigacion/becas-a-investigacion/>]. Sin duda es un grandísimo logro para una fundación tan pequeña y de tan corta andadura.

Nuestro motor son nuestros niños, todos y cada uno de ellos se merecen que nuestra misión de tratar la enfermedad de Sanfilippo tenga éxito.

Estos años de trabajo nos han enseñado que la investigación de enfermedades raras y en particular la aplicación clínica es una tarea costosa. Pensar que una sola organización lo puede hacer sola es poco realista, por eso decidimos unirnos a padres de todo el mundo. Mantenemos también un gran contacto con la comunidad científica encargada de desarrollar terapias válidas para todos los pacientes afectados, fruto de ese contacto y esa unión con otras fundaciones nace en 2013 Abeona Therapeutics (formada por investigadores y equipos clínicos de referencia en terapia génica y enfermedad de Sanfilippo, las propias Fundaciones, emprendedores y el Nationwide Children's Hospital de Ohio) y nuestro sueño comienza a tomar forma.

Juntos, hemos demostrado el valor y poder que reside en trabajar juntas por el mismo objetivo. En este momento, y **gracias a las aportaciones de miles de donantes y de diversas empresas,**

tenemos dos ensayos abiertos en España con reemplazo enzimático para Sanfilippo A y B y próximamente se abrirán centros para ensayar con terapia génica también para los tipos A y B.

Además, hemos conseguido atraer la atención de otra compañía para que abra en nuestro país un centro con el objetivo de realizar un ensayo con terapia de sustitución enzimática para Sanfilippo B. Este ensayo comenzó en Abril de 2016. **Nos sentimos orgullosos de que el primer paciente tratado en el mundo con este programa haya sido en nuestro país, concretamente en el Hospital Universitario de Santiago de Compostela.**

La Fundación ha promovido y financiado un registro nacional de pacientes, así como una guía clínica divulgada a través de Colegios de Médicos.

Otra de nuestras tareas es proporcionar a nuestros niños terapias paliativas que permitan un mantenimiento y mejora de sus funciones cognitivas y motrices. En 2016 hemos financiado casi 1.300 sesiones de terapias paliativas.

¿Son o no son superhéroes los padres que componen esta fundación?

Nuestro objetivo para 2017 además de lo anteriormente descrito, se centrará en identificar alternativas terapéuticas válidas para todos los tipos y terapias específicas para Sanfilippo C y D así como mantener las terapias paliativas para nuestros niños.

Pero para financiar todo esto, necesitamos donaciones, difusión y apoyo.

Ayúdanos a parar la enfermedad. Trabajamos contrareloj y se nos acaba el tiempo.

Montse Curiel | Fundación Stop Sanfilippo | Responsable de Marketing y Comunicación

Publicado en el nº 13 de la revista Ideas Imprescindibles

<http://ideasimprescindibles.es/wp-content/uploads/2017/03/Revista-Ideas-Imprescindibles-13.pdf>

Más información:

e-mail: info@stopsanfilippo.org [<mailto:info@stopsanfilippo.org>].

Tlf.: 610 893 873

www.stopsanfilippo.org

[<http://www.stopsanfilippo.org>] Facebook: Stop Sanfilippo


Twitter: [@StopSanfilippo](https://twitter.com/StopSanfilippo)

[<https://twitter.com/StopSanfilippo>] Número de cuenta: **ES85**


2100 / 5839 / 75 /02 0014 1215

Compártelo:

 [<http://ideasimprescindibles.es/los-superheroes-existen-y-estan-entre-nosotros/?share=twitter&nb=1>]

 [<http://ideasimprescindibles.es/los-superheroes-existen-y-estan-entre-nosotros/?share=facebook&nb=1>]

3

 [<http://ideasimprescindibles.es/los-superheroes-existen-y-estan-entre-nosotros/?share=google-plus-1&nb=1>]

Relacionado

Mediapost Group colabora en el evento "¿Existen las familias inteligentes?" [<http://ideasimprescindibles.es/group-colabora-en-el-evento-existen-familias-inteligente/>] mayo 28, 2015 En "Cooperación"

Farda de camiseta [<http://ideasimprescindibles.es/de-camiseta/>] octubre 14, 2016 En "Solidaridad"

El Regalo de Jon [<http://ideasimprescindibles.es/regalo-de-jon/>] septiembre 22, 2017 En "Conciencia"

Compartir esta entrada

				
---	---	---	---	---

0

COMENTARIOS