

amspw.org

BOLETÍN DE LA ASOCIACIÓN MADRILEÑA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

nº1

0

1

n

nº1

nº1

c o n t a c t a c i o

Si quieres contactar con la asociación, apunta:

Dirección postal: C/ Las Naciones nº 15, 4º Izda. - 28006 Madrid
Teléfono: 91 435 22 50

Página web: <http://www.amspw.org>

Correo electrónico: amspw@amspw.org

MIEMBROS de la JUNTA

Fernando Briones, presidente: presidente@amspw.org

Francisco Martínez Paso, vicepresidente: vicepresidente@amspw.org

Mª Luisa Rodríguez, secretaria: secretaria@amspw.org

Reyes Nadal, tesorera: tesorera@amspw.org

Margarita Lorea, vocal de ocio: vocal.ocio@amspw.org

Mariona Nadal, vocal de tecnología y comunicaciones y webmaster: webmaster@amspw.org

VOLUNTARIOS

Eva, Iván, Miriam, Prado, ...: voluntarios@amspw.org

Para donativos económicos: 2038 - 1105 - 54 - 6000868014 de Caja Madrid

í n d i c e

CONTACTO.....	2
ÍNDICE.....	2
EDITORIAL.....	3
CARTAS DE LOS LECTORES.....	4
ACTIVIDADES.....	5
TALAMANCA DEL JARAMA.....	5
LA SEDE.....	6
PASATIEMPOS.....	6
RINCÓN TÉCNICO.....	7
TABLÓN DE ANUNCIOS.....	8
AGRADECIMIENTOS.....	10
CONCURSO.....	11
CALENDARIO.....	12

Ejemplar Gratuito
Tirada: 150 Ejemplares

e d i t o r i a l

Como todos sabéis, la nueva Junta Directiva empezó a funcionar a finales del pasado mes de noviembre. Desde entonces, no hemos parado de trabajar.

Hay actuaciones que vosotros mismos ya habéis podido comprobar y otras que no son tan visibles pero no por ello menos importantes.

La mentalidad de esta Junta no es otra que actuar dentro de la transparencia y el respeto hacia todos los asociados intentando dar a cada uno de ellos, dentro de nuestras posibilidades, todo aquello que crean oportuno para mejorar su bienestar y así mejorar su calidad de vida.

Todo lo expuesto anteriormente no es posible si no hay una fluidez de comunicación entre todos.

Una vez dicho lo dicho, os queremos comentar los trabajos realizados hasta el momento:

- ✓ Cambio de sede social (los que aún no la conocáis, pasad a conocerla).
- ✓ Actualización de los Estatutos (la normativa vigente lo exigía).
- ✓ Renegociación con los bancos para reducir los costes financieros (se han reducido en un 80%).
- ✓ Programa de Captación de Benefactores (nos ha

permitido tener unos ingresos mensuales medios por benefactores de unos 450 €). Todavía nos hacen falta unos cuantos más para llegar a un nivel de autofinanciación del 75%.

- ✓ La página web ya es una realidad (visítala, y aprovecha la oportunidad de comunicarnos rápida y económicamente gracias a las nuevas tecnologías).
- ✓ El programa de divulgación también es ya una realidad. A través de distintos medios de comunicación se está dando a conocer el Síndrome y nuestra Asociación. Hemos llegado a algunos médicos, colegios, diarios, asociaciones y a laboratorios farmacéuticos, solicitándoles, a todos ellos colaboraciones.
- ✓ Gracias a la colaboración de varias empresas, ya hemos podido iniciar el taller de labores, los viernes por la tarde en la sede, con la ayuda de una mamá y una hermana, que se encargan de ayudar a todos los participantes en el taller.
- ✓ También se ha conseguido invitaciones para que las actividades fuera de la sede sean gratuitas (Museo de Ciencias Na-

turales y ExpoOcio, de momento).

- ✓ Relacionado con los cuidados que necesitan nuestros hijos, se ha conseguido organizar un curso de Higiene Bucodental, gracias a la colaboración del colegio de Odontólogos y Estomatólogos de Madrid.
- ✓ Carnets de socios, felicitaciones de cumple.
- ✓ Este boletín. ¡Si lo estás leyendo es que finalmente hemos conseguido publicarla!

Nuestro objetivo es que esta publicación se pueda divulgar periódicamente, y que acabe llegando a toda la familia Prader-Willi de Madrid: afectados, padres, madres, hermanos, benefactores, voluntarios, ...

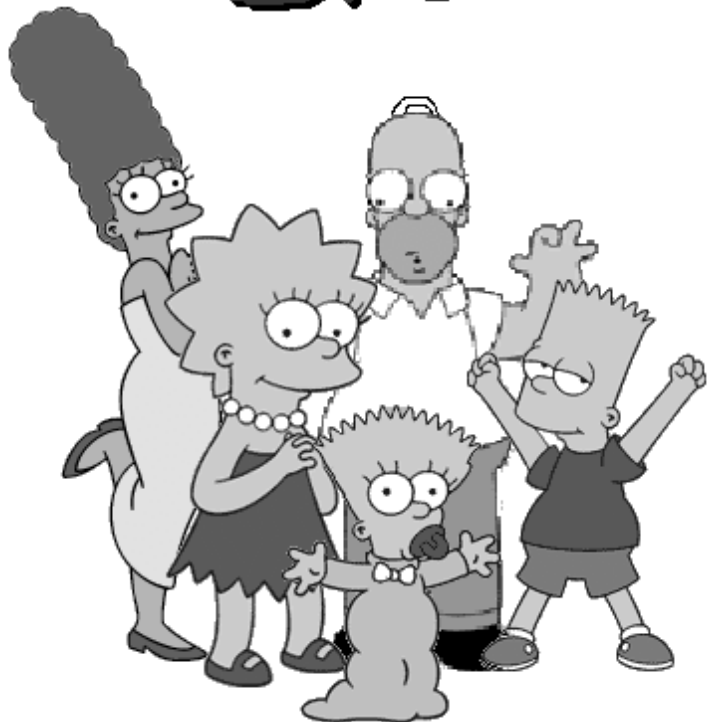
Todo lo aquí expuesto son realidades, no proyectos, porque proyectos, tenemos también unos cuantos. Para poderlos llevar a cabo necesitamos la colaboración de todos, no sólo económica, si no también participativa: busca benefactores, cuenta qué es el SPW, piensa en nuevas actividades, ofréce- te para llevarlas a cabo, critica constructivamente lo que se está haciendo, ...

La Junta

cartas de los lectores

Al ser el primer número de la revista, vamos a empezar presentando a parte de la Junta, la familia Briones. Esperamos que para los próximos números, tengamos vuestras cartas.

Los Briones



Como presentación ante todos vosotros lo único que os podemos decir es que somos una familia normal, "Los Briones", Fernando, Reyes, Mariona, Guillem y Pol. Tan solo queremos que nuestros hijos sean felices y honrados.

Como Pol es nuestro pequeño PW nos obliga a luchar para conseguir esa calidad de vida que queremos para los tres. Suponemos que el mismo problema lo tenemos todos: ¡por eso nos hemos asociado! Nuestra ilusión la dedicaremos a que nuestros pequeños y grandes PW tengan todo aquello que necesiten para vivir de pleno en nuestra sociedad, labor que imaginamos nada fácil y muy laboriosa. No podemos hacerlo solos. Tenemos el deber y la necesidad de ayudarnos todos mutuamente, para lograr juntos, un mundo mucho mejor.

¡Así seguro que lo conseguiremos!

Reyes y Fernando

Para la realización de todo lo que se ha hecho hasta ahora hemos necesitado ayuda de muchas personas que se han involucrado y nos han prestado sus servicios. A todos ellos nuestro más sincero agradecimiento. Entre estas personas encontramos a mamás y papás, hermanos y otros familiares de nuestros afectados. Quiero deciros esto para que seáis conscientes de lo siguiente: **nosotros somos los más interesados en sacar a nuestros hijos adelante y somos los únicos que de verdad los conocemos y sabemos lo que quieren y necesitan. Nosotros, los papás, tenemos a nuestros hijos detrás que nos empujan a ello.**

Desde aquí quiero hacer un llamamiento a todos vosotros para pedir que si tenéis forma de ayudar lo hagáis. Podéis ayudar personalmente

(siendo responsables de alguna actividad), podéis ayudar buscando benefactores (que nos aportarían dinero para poder contratar al personal especializado que se necesite), podéis ayudar aportando ideas, haciéndonos llegar noticias de interés para todos, ...

Lo último que me queda por deciros es que me gustaría conocer a todos vosotros, y así poder intercambiar opiniones acerca de nuestras inquietudes.

Participad en todas las actividades posibles, y así demostraremos que todos juntos somos capaces de crear una gran familia Prader-Willi con unos intereses comunes: la felicidad de todos nosotros a pesar de los contratiempos.

Reyes

a c t i v i d a d e s

Excursión Familiar a Talamanca del Jarama

Para el sábado 17 de abril de 2004, tenemos pensado un estupendo día en la naturaleza para toda la familia. Queremos que vengan los padres y las madres, los hermanos y, cómo no, los propios afectados y los voluntarios, pero también queremos ver a los abuelos, tíos, primos, amigos y vecinos, todas aquellas personas que conozcan o quieran conocer mejor el mundo Prader-Willi. También invitamos a nuestros benefactores.

Iremos a Talamanca del Jarama, a 46 Km. de Madrid,

por la carretera de Burgos (N-I o, ahora, A-1).

Haremos una barbacoa (sin perder de vista las dietas), juegos, una visita cultural por el pueblo, habrá una gran tómbola, con premios para todos los gustos, o quizá una subasta, ...

El objetivo de esta jornada es pasárnoslo bien (todos), conocer a otras familias, y romper un poco con la rutina de cada día.

Los preparativos no están aún muy avanzados, pero os podemos adelantar que or-

ganizaremos un servicio de autocares para que todos podamos ir, y que, como siempre, es importante confirmar vuestra asistencia con suficiente antelación para poder prepararlo todo bien, y que no nos falte ni sobre nada!

La actividad será subvencionada parcialmente por la Asociación, pero se establece una cuota de 10 € por persona, 6 € para aquellos que utilicen sus propios medios para llegar a Talamanca. Será en "La Chopera" (zona rec. Puente Romano).

t a l a m a n c a d e l j a r a m a

SITIOS DE INTERÉS

- ✓ **Iglesia parroquial de San Juan Bautista.** Iglesia de estilo Románico construida en el siglo XII y reconstruida en el XVI. Fachada de estilo Románico-Renacentista y torre Mudéjar.
- ✓ **Restos de la antigua muralla.** Algunos torreones y diversos tramos de la muralla.
- ✓ **Ayuntamiento.** Edificio construido en el siglo XVII. Antiguo estable.
- ✓ **Moravito.** Ábside Románico-Mudéjar de la antigua iglesia de los Milagros. Siglo XIIIV. Está ubicada en la Plaza Mayor.
- ✓ **Calzada y Puente Romano.**
- ✓ **La Casa de Labor de los Cartujos.** Edificio del siglo XVII, construido como granero y bodega por los monjes cartujos del Monasterio de El Paular. Capilla del siglo XVIII.

ENTORNO

Amplias llanuras de cereal. Río Jarama. Alamedas. Avutarda y aves esteparias.
Áreas recreativas del Puente Romano y Huelga de San Bartolomé.

CURIOSIDADES

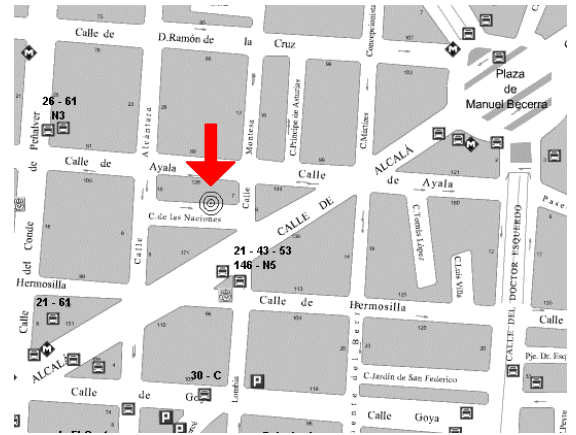
Fue una de las capitales del imperio de Carlos I junto con Madrid y Toledo.



l a s e d e

A estas alturas todos sabréis ya que la Asociación Madrileña tiene nueva sede.

Está entre las estaciones de metro de Goya, Lista y Manuel Becerra.

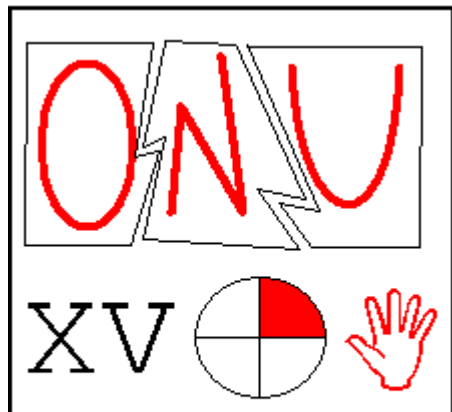


Queremos recordaros que la sede es de todos y para todos, y es por ello que se han establecido unas normas:

- ✓ En la sede no se debe comer ni fumar cuando estén presentes nuestros hijos.
- ✓ La sede es para el uso y disfrute de todos, y es por ello que debemos mantenerla limpia y cuidada. Todos seremos responsables de que así sea.
- ✓ Si alguna vez os queréis reunir algún grupo en ella, tan sólo tenéis que solicitar la reserva.

p a s a t i e m p o s

JEROGLÍFICO: ¿Dónde está la nueva sede?



SOLUCIÓN (mírala en un espejo):
 (11nu n1z ,zob1nU) z0n1c101 z01
 0b1e1p1d1 ,01n0101 ,01

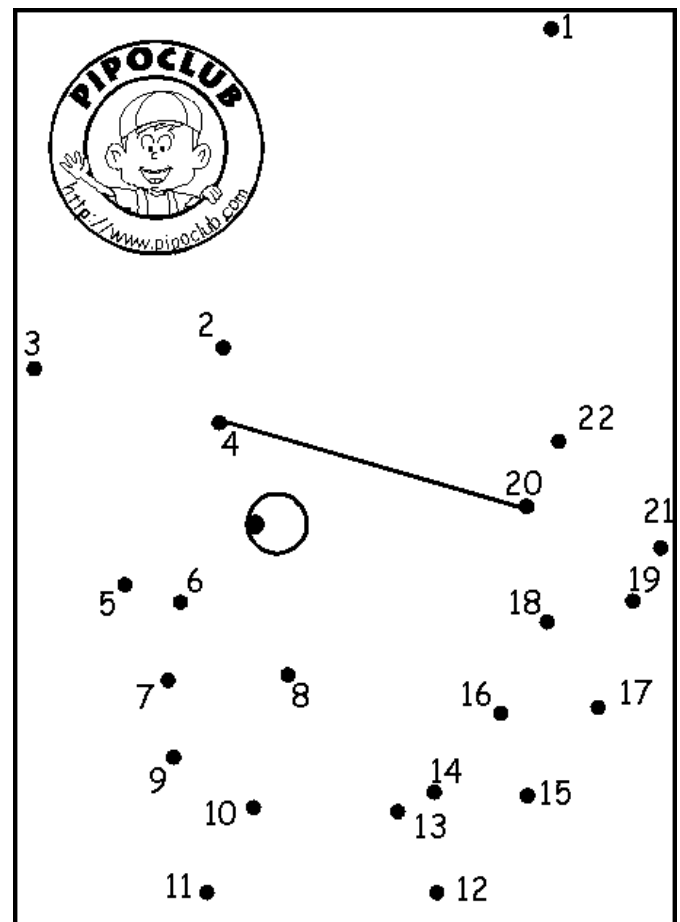
Solución: Sopa de Letras:
 BOLETÍN - LABORES - MANUALIDADES
 TALAMANCA - DENTISTAS - FORO

SOPA DE LETRAS:

6 Actividades de la AMSPW

A	M	B	O	L	E	T	I	N	A	M	T	S
S	P	O	L	A	B	O	R	E	S	O	A	A
R	A	P	W	G	M	O	M	G	P	R	L	R
G	M	S	S	P	W	A	R	S	W	G	A	M
S	E	D	A	D	I	L	A	U	N	A	M	O
A	A	G	R	G	R	O	P	W	M	G	A	S
M	S	F	O	R	O	W	S	S	W	A	N	W
S	M	G	O	A	O	M	P	P	M	S	C	P
P	W	O	R	D	E	N	T	I	S	T	A	S
W	P	R	G	A	R	O	M	W	G	S	A	P

UNIR LOS PUNTOS: Si unes los números siguiendo el orden de menor a mayor descubrirás el retrato de alguien muy especial. Puedes colorearlo como más te guste



r i n c ó n t é c n i c o

¿Qué supone el Síndrome de Prader-Willi?

Un conjunto de signos y síntomas que caracterizan un grupo de pacientes. No todos muestran todos los síntomas ni la misma intensidad. Se conoce desde 1956 y se debe a un trastorno congénito no relacionado con la raza, el sexo ni las condiciones de vida, de causa genética peculiar denominada "imprinting genómico" por una alteración localizada en el cromosoma 15. La frecuencia estimada es de 1 cada diez o veinte mil nacidos vivos. El riesgo de repetición es excepcional, habitualmente del 1%.

¿Cuáles son los síntomas fundamentales?

Es un síndrome dismórfico que afecta fundamentalmente al sistema nervioso central y en especial al hipotálamo, que se manifiesta por hipotonía, hipomentia, hipogonadismo y obesidad, por lo que también se le ha conocido por las siglas H₃O. Es la causa de obesidad mórbida sindrómica más frecuente.

En su evolución hay que distinguir los síntomas al menos en tres fases cronológicas de la vida: en el recién nacido y primeros meses de vida, en el niño y a partir de la adolescencia.

Desde el nacimiento se manifiesta la existencia de una hipotonía muscular importante con dificultades para la alimentación, y suelen tener un peso y talla más bajos de lo habitual.

A partir de los dos años se desarrolla una hiperfagia que si no se controla llega a la obesi-

dad extrema, persiste la baja estatura, se acrecientan los signos dismórficos (ojos almendrados, manos y pies pequeños con infiltración de grasa del dorso de los mismos, con dedos cónicos, boca triangular de carpa, hipopigmentación de la piel, saliva viscosa y otros signos menores como alteraciones en el número de dedos o su configuración) y se va haciendo patente el retraso en la maduración y el mental en especial. Los genitales que, especialmente en el niño ya eran hipoplásicos al nacimiento, se siguen presentando llamativamente con estas características. La hipotonía que persiste para el tono pasivo, va mejorando para el tono activo.

A partir de los seis años la obesidad ya es completa y comienzan a emerger problemas derivados de la misma, como dificultades en el sueño, somnolencia diurna, escoliosis y diabetes tipo II ya pasada la pubertad, que suele estar retrasada por la existencia de un hipogonadismo primario.

Su carácter es peculiar ("fenotipo conductual").

Protocolo de actuación en el SPW: Diagnóstico precoz

- ✓ Estimulación temprana
- ✓ Actuación sobre obesidad
- ✓ Metabolismo de la glucosa
- ✓ Hipertensión
- ✓ Trastornos del sueño
- ✓ Retraso mental
- ✓ Problemas conductuales
- ✓ Osteoporosis y alteraciones ortopédicas

¿Qué es el imprinting genómico?

Conceptualmente puede definirse como la diferencia de expresión de un gen según se herede del padre o de la madre. Es un proceso por el cual unos genes o grupos de genes, con expresión diferencial, son modificados, en la fase de gametogénesis, según sean heredados del padre o de la madre. Normalmente, en el 70% de los casos, en el SPW los genes alterados pertenecen a una región delecionada del cromosoma 15q11-13 perteneciente al padre, y esto se diagnostica mediante una serie de técnicas de citogenética y de genética molecular (metilación FISH y microsatélites); existen otras formas de alteración como la disomía uniparental y las mutaciones en el centro del imprinting. En todo caso el hecho que se produce es la ausencia de expresión de los genes implicados que se hacen inactivos. El 70-75% de los casos pertenecen a una deleción en la que el gen activo pierde información genética, en un 20-25% por disomía uniparental materna y un 2-5% por mutación del centro del imprinting. Todavía quedaría un 1% de casos de otras causas como translocaciones, inversiones, de origen cromosómico.

La mayor o menor pérdida de material genético, junto a otros factores, justificaría la diferencia de la expresividad fenotípica entre los distintos pacientes.

t a b l ó n d e a n u n c i o s

Se buscan **voluntarios** para nuevas actividades regulares (tipo talleres o cursos)

Música, Avalorios, Pintura, Teatro, Natación, ... lo que se os ocurra

Para grupos de niños, adolescentes o adultos!

Aquí podréis poner los **mensajes** que queráis, relacionados con la asociación!!!

Mandadnos **dibujos**, chistes, ...

Nos vendría muy bien una **cafetera** para la sede.

También podría sernos muy útil un **vídeo** con un televisor para poder poner pelis a los chavales, haciendo un taller de cine, por ejemplo!

Se buscan **benefactores**, que nos permitan, con sus colaboraciones económicas, aumentar la cantidad y calidad de las actividades!

Si tenéis algún **artículo** interesante sobre cualquier aspecto del SPW, será bienvenido, para publicarlo aquí y en la web.

¡Tenemos ya **46** benefactores!

Sería genial si el próximo número de este boletín lo pudieran hacer un grupo de nuestros chavales, ayudados por algunos voluntarios!

¿Quieres ser nuestro **reportero**?

¿Quieres ayudar a nuestros reporteros?

Para próximos números que-
ríamos añadir un espacio para
la **crónica rosa**: ¿tienes un
nacimiento, boda, premio
u otro evento que
quieras
hacernos
lleaar?

¿Tienes alguna **receta** buena, bonita y barata, pero sobre todo **ligera**?
Mándanosla y la publicaremos!

Os recordamos que un **abogado**, hermano de una afectada, se ofreció para **asesorar** a las familias que lo necesiten, especialmente en el tema de las pensiones y arados de minusvalía

¡¡¡Aquí va tu anuncio!!!

Aún nos queda espacio
para vuestras aportaciones

agradecimientos

Las empresas aquí relacionadas son aquellas que están colaborando con el resurgir de nuestra asociación. A todas ellas un sincero agradecimiento, pues sin su ayuda el camino sería más difícil.



Datos Personales

milupa



muestras y motivos



Tampoco nos queremos olvidar de nuestros benefactores particulares, cuyas aportaciones son imprescindibles para poder seguir adelante. Estas son sus iniciales:



¿Te parece un poquito vacío?
¡Pues ayúdanos a llenarlo!

Cuantos más seamos, mejor, ¿no crees?

Uno solo no puede construir una montaña, pero si entre todos vamos aportando granitos de arena, ¡haremos un pico más alto que el Everest!

Más agradecimientos a ...

- ✓ REDER
- ✓ Director del Museo de Ciencias Naturales
- ✓ Colegio de Odontólogos y Estomatólogos de la 1ª región

C O N C U R S O

Proponemos aquí un concurso para todos los chavales (papis, ¡para vosotros no es!). Se trata de resolver las pruebas se planteen en esta sección y enviar la solución a la sede o por correo electrónico antes de la fecha indicada. Entre los participantes, se sorteará un premio.

En este primer número, el juego será el de "Cifras y Letras" y el premio, una fabulosa **lámpara-globo terráqueo**. Suerte a todos, y recordad que lo importante es participar.

PRUEBA 1: LETRAS

R	A	A	R	O	D	B	M	E
---	---	---	---	---	---	---	---	---

PRUEBA 2: LETRAS

O	R	U	C	T	A	D	I	S
---	---	---	---	---	---	---	---	---

PRUEBA 3: LETRAS

L	Z	U	H	C	E	P	A	I
---	---	---	---	---	---	---	---	---

PRUEBA 4: CIFRAS

3	7	10	3	25	2	238
---	---	----	---	----	---	-----

PRUEBA 5: CIFRAS

50	75	2	1	6	10	381
----	----	---	---	---	----	-----

PRUEBA 6: CIFRAS

2	10	3	5	25	4	340
---	----	---	---	----	---	-----

PRUEBA 7: ARITGRAMA

			= -4
			= 17
			= 8

= 13 = 4 = 7

PRUEBA 8: ARITGRAMA

			= 0
			= 54
			= 7

= 54 = 11 = 4

PRUEBA 9: ARITGRAMA

			= -2
			= 49
			= 40

= 2 = 15 = -1

PRUEBA 10: ¡HÁZNOS LLEGAR TUS SOLUCIONES! Antes del 15 de abril de 2004

Envía tus respuestas a la sede de la AMSPW por correo tradicional o electrónico:

AMSPW

Concurso N° 1

C/ Las Naciones n° 15, 4° Izda

28006 MADRID

amspw@amspw.org

Asunto: Concurso N° 1

Todas las pruebas tienen solución exacta o palabra de 9 letras ...

Instrucciones de los aritgramas: Debes rellenar las casillas blancas con números del 0 al 9, y las casillas grises con operadores: + (suma), - (resta), x (multiplicación) o ÷ (división), de forma que consigas los resultados indicados para las líneas horizontales, verticales y diagonales.

			= 8
8	x	2	= 16
÷	x	-	
4	+	3	= 7
=	=	=	= 24
2	-	-	

c a l e n d a r i o

MARZO

1	2	3	4	5	6	7
		AP	AP	Lab-Bib		Museo CN
8	9	10	11	12	13	14
		AP	AP	Lab-Bib		
15	16	17	18	19	20	21
AF		AP	AP			ExpoOcio
22	23	24	25	26	27	28
AF		AP	AP	Lab-Bib	Dentista P	
29	30	31				
AF		AP				

ABRIL

ABRIL			1	2	3	4
			AP		Manualidades	
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
AP		AF	Concurso	Lab-Bib	Talamanca	
19	20	21	22	23	24	25
	AP	AF	AP	Lab-Bib	Dentista M	
26	27	28	29	30		
AP		AF	AP	Lab-Bib		

MAYO

MAYO						1	2
3	4	5	6	7	8	9	
	AP	AF	AP	Lab-Bib	Dentista G		
10	11	12	13	14	15	16	
	AP	AF	AP	Lab-Bib			
17	18	19	20	21	22	23	
	AP	AF	AP	Lab-Bib	Manualidades		
24	25	26	27	28	29	30	
	AP	AF	AP	Lab-Bib			
31	AP: Ayuda Personal Lab-Bib: Taller de Labores y Biblioteca AF: Apoyo Familiar						

ADEMÁS: Manualidades el sábado 12 de Junio y el 3 de Julio

No descartamos añadir aún más actividades, ¿nos ayudas?.

Consulta horarios y edades en las notas informativas que vas recibiendo o en la web (www.amspw.org)

IMPRESINDIBLE: ¡Confirmad vuestra asistencia!