

Las ONG'S tienen la palabra

La Asociación Nacional Síndrome de Apert, (ANSA), nace en 1999, creada sin afán de lucro, por dos madres coraje y una amiga psicóloga, ante la necesidad de dar a conocer a la sociedad un síndrome o enfermedad rara. Este síndrome forma parte de los casi 6.000 síndromes genéticos conocidos. Fue descubierto por el médico francés E. Apert en 1906 y se clasifica como una anomalía craneofacial, denominada Acrocefalosindactilia Tipo I. Produce malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales, que varían mucho de un enfermo a otro. Su causa se encuentra en una mutación, durante el periodo de gestación, en los factores de crecimiento de los fibroblastos (FGFR2) que se produce durante el proceso de formación de los gametos. Se desconocen las causas que producen esta mutación. La transmisión es de tipo autosómico dominante.

El desarrollo normal del cerebro de un recién nacido necesita espacio para su crecimiento y por eso, normalmente, nace con las suturas abiertas. La caja craneal, forma una esfera con piezas en forma de puzzle, que no se soldarán hasta varios meses después. Esta semi-apertura permite al cerebro, que es de crecimiento muy rápido, adaptarse al cráneo, cuyo ritmo de crecimiento es más lento. El volumen cerebral normal, se triplica durante el primer año de vida, y a los 24 meses la capacidad craneana es 4 veces la del nacimiento.



PROBLEMAS

Siendo tan poco conocido, el diagnóstico en la mayoría de los casos, era nulo o solucionaba problemas secundarios. (Unos pocos casos han sido operados en París, hospital Neker. Actualmente, como Asociación, en cuanto nacen los niños, se les dirige a los médicos concretos, tanto centralizados en Madrid como Barcelona, grandes expertos en esta materia. Damos información a los padres, que cuentan con el apoyo psicológico de una

especialista y de la experiencia de los padres que ya han pasado por esa fase.

Las acciones de la asociación van dirigidas a una población que nace con craneosinostosis en general. La Craneosinostosis es cuando una o varias suturas se cierran antes de tiempo, (las fontanelas cerradas), como en el caso del Síndrome de Apert. Crouzon, dependiendo del número y localización de las suturas fusionadas, así como del tiempo en que se cerraron. Esto puede generar una serie de problemas severos como:

OBJETIVOS

- **Informar a la sociedad sobre las características de estos síndromes y concienciarla de la importancia y apoyo al organismo recién creado sobre Enfermedades Raras, en el Juan Carlos III. ISCIII (CISATER).**
- **Contribuir al tratamiento y rehabilitación física, psicológica y social de los afectados y las familias. En la medida que recibamos apoyos económicos, de los Organismos Oficiales, podremos ayudar más y mejor.**
- **Orientar sobre los recursos disponibles a nivel médico y hospitalario. financiando, en la medida que recibamos subvenciones.**
- **Establecer una comunicación fluida entre las familias, unificando esfuerzos y promoviendo la solidaridad y la participación.**
- **Promover la integración completa en la vida familiar, social y laboral de las personas afectadas por estos síndromes.**
- **Potenciar la investigación en el campo de las enfermedades genéticas que producen craneosinostosis.**

– aumento de la presión intracraneal, hidrocefalia, problemas cardio-respiratorios, deficiencia mental, ceguera, pérdida de la audición y otros como otitis, desviación de columna, pérdida parcial de la vista.

En España, Según la Dra. Martínez-Frías, genetista de la Universidad Complutense de Madrid, ya en el año 2000 existía 500 casos estudiados y conocidos. Actualmente nacen unos 4 niños al año, según esas estadísticas de 1,2/1.000 nacidos.

ACTIVIDADES

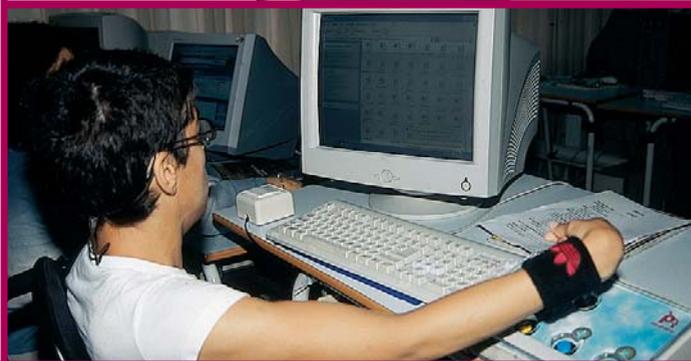
Una de las actividades prioritarias de la Asociación es la realización periódica de cursos formativos, específicamente destinados a los padres de niños afectados. Todos los años realizamos un Congreso, donde médicos y especialistas de la salud, nos informan de las últimas novedades, tanto en las operaciones como en el trabajo a llevar, ante la necesidad de creación de un grupo multidisciplinar, (psicólogo, psicomotricista, fisioterapeuta). En el año 2004, el congreso fue internacional, vinieron invitados de Argentina, Guatemala y Ecuador.

Realizamos encuentros de niños, una o dos veces al año. Estudios personalizados de cada niño. Evolución psicológica, cognitiva personal.

ANSA
 C/ Luis Briñas, 19 5º
 BILBAO
 Tel.: 944 4 42 38 38
 Pág. web: ansapert.com,
 correos: ansapert@gmail.com,
 ansapert@terra.es
 asociacionapert.bilbao@telefonica.net

Ayudas técnicas para la vida cotidiana

Las ayudas técnicas son productos que favorecen la autonomía en las actividades diarias, las relaciones sociales y la calidad de vida.



91 363 48 00



91 778 41 17



TEL. TEXTO
91 778 90 64

CENTRO ESTATAL DE AUTONOMÍA PERSONAL Y AYUDAS TÉCNICAS

C/ Los Extremeños, nº 1, (esquina Avda. Pablo Neruda) 28018 Madrid

Información sobre el CEPAT en Internet

<http://www.ceapat.org>

Correo electrónico: ceapat@ceapat.org

No somos un centro de venta pero podemos ayudarle a conocer las ayudas disponibles y sus características.

¡Estamos para informarle y asesorarle!

La única diferencia es que con los genéricos todos salimos ganando



Los medicamentos con marca y los genéricos son igual de eficaces y seguros. Y ambos han sido aprobados por la Agencia Española de Medicamentos. Entre ellos sólo hay una diferencia: **Usando genéricos podemos darte más y mejor asistencia sanitaria.**

**MEDICAMENTOS GENÉRICOS
NOS BENEFICIAMOS TODOS**



MINISTERIO
DE SANIDAD
Y CONSUMO

am agencia española de
medicamentos y
productos sanitarios

Por el bienestar de todos