


Nombre de ONG	Asociación pro-niños con enfermedades progresivas (APRONEP-ER) desde 1991
<p>Descripción breve de la ER</p> <p>Niemann-Pick (NP-C)</p> <p>ORPHA:618891 (tipo A/B) ORPHA:77292(tipo A) ORPHA:77293 (Tipo B) ORPHA:646 (Tipo C) ORPHA:216978 (Tipo C-it) ...</p> 	<p>Es una enfermedad neurológica progresiva. NP es un trastorno genético que afecta al sistema central, causado por la acumulación de lípidos (moléculas grasas como el colesterol los gangliósidos), debido a un defecto en la función de las proteínas (NPC-1 NPC-2). Hay 3 tipos A, B y C...</p> <p>Síntomas: Aparecen en la primera infancia y son muy variados por lo que se suele confundir con otras patologías neurológicas entre ellos hepato-esplenomegalia e ictericia prolongada, hipotonía, retraso madurativo, trastornos en la marcha, retraso en el habla, parálisis supranuclear de la mirada vertical, ataxia progresiva y convulsiones, deterioro cognitivo, etc. Torpeza y dificultad para caminar. Contracciones musculares excesivas (dronía) o movimiento de los ojos alteraciones del sueño, dificultad para tragar y comer.</p> <p>Tratamiento: únicamente para controlar los síntomas y para inhibir la enzima responsable del primer paso de la síntesis de glucoesfingolípidos y enlentecer la progresión de los síntomas neurológicos. No existen tratamientos efectivos para las personas con el tipo A o B. Una opción para las personas que tienen el tipo C (leve a moderado), puede ser el fármaco conocido como “miglustat” (Zavesca).</p>
<p>Principales retos</p>	<p>Diagnóstico temprano, consejería genética e identificación de portadores, educación a cuidadores, atención integral pertinente en centros hospitalarios de acogida (recursos, conocimiento y medicamentos óptimos de sostén).</p>
<p>Contacto por APRONEP</p>	<p>Any González Gairuad. Tel. 8928-1931</p>