



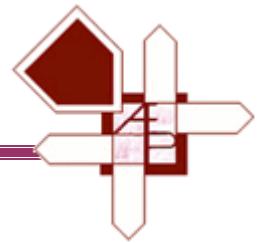
Gran éxito de participación en el encuentro pacientes con porfiria eritropoyética e investigador Óscar Millet.

- EL SÁBADO 26 DE MAYO SE REUNEN PACIENTES, FAMILIARES, PROFESIONALES MÉDICOS E INVESTIGADORES PARA CONOCER LOS AVANCES EN PORFIRIA ERITROPOYÉTICA.
- LA PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA (PEC) ES UNA ENFERMEDAD POCO FRECUENTE QUE AFECTA A MENOS DE UNA DE CADA MILLÓN DE PERSONAS.

El pasado sábado 26 de mayo de 2018, tuvo lugar en Madrid el encuentro organizado por la Asociación Española de Porfiria entre Dr. Óscar Millet, al frente del equipo científico de investigación del CIC bioGUNE de Vizcaya, Atlas S.L. y pacientes de Porfiria Eritropoyética Congénita o Porfiria de Günther, contando con la participación del Dr. D. Enrique de Salamanca, médico asesor de la Asociación Española de Porfiria (AEP).

Esta reunión, recibida con gran interés por los afectados de este tipo de Porfiria e impulsada por la coordinadora de pacientes de la Asociación Española de Porfiria, Fide Mirón, se pone en marcha tras la aprobación favorable del Comité para la designación de medicamentos huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) a la compañía vasca Atlas Molecular Pharma S.L. para el tratamiento de la Porfiria Eritropoyética Congénita (PEC).

Hasta la fecha la PEC, una enfermedad rara que afecta a menos de una de cada millón de personas y generada por una deficiente actividad de la enzima uroporfirinógeno III sintasa, que actúa en la ruta de síntesis del grupo hemo, sólo cuenta con tratamientos que alivian la sintomatología (anemia, extrema fotosensibilidad de la piel, infecciones bacterianas de la piel) sin contar con ningún tipo de terapia curativa efectiva.



El comienzo de la investigación, como explicó el Dr. Oscar Millet, fue aproximadamente hace diez años y comenzó en el laboratorio de Estabilidad de Proteínas y Enfermedades Congénitas del CIC bioGUNE, dirigido por él, con la pretensión de conocer y entender el mecanismo molecular de la enfermedad y finalmente diseñando una terapia basada en chaperonas farmacológicas, que son moléculas que se unen a la proteína defectuosa, corrigiendo su problema de estabilidad.

Fruto de estos logros se crea la empresa biotecnológica ATLAS Molecular Pharma S.L. que identifica un fármaco y demuestra tener actividad adecuada frente a la Porfiria Eritropoyética Congénita tras lograr el éxito demostrado en estudios celulares y en el tratamiento de ratones con una patología similar a la humana.

Así es como se consigue en diciembre del 2017 el reconocimiento formal favorable de la Agencia Europea del Medicamento sobre este fármaco huérfano y se inician los preparativos para probarlo en humanos.

Y es como a partir de este momento nos reunimos en la sede de la Once de Madrid, pacientes, médicos y científicos para escuchar atentamente, expectantes y con muchos interrogantes, las explicaciones de Oscar Millet sobre tiempos para comenzar las pruebas, características del medicamento y administración, candidatos y número de aspirantes a formar parte de esta prueba, financiación del proyecto y posibles repercusiones también favorables sobre otro tipo de porfirias que ya se están estudiando.

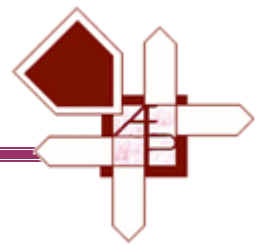
También se informó del contacto que actualmente se mantiene con otras Asociaciones de Porfiria en el mundo, como la Americana, con las que se plantea trabajar y realizar estudios.

Todas estas respuestas, muchas aún sin terminar de concretar y con la cautela de que en investigación el tiempo no solo lo mide el reloj, fueron recibidas con gran esperanza por todos los asistentes.

Y con el ánimo de que pronto haya nuevas noticias y avances, finalizó este encuentro que fue mucho más que eso, fue un punto de partida a una nueva etapa de esta gran investigación en la que por primera vez nos reunimos la mayoría de los pacientes de Porfiria Eritropoyética Congénita de España con la esperanza de encontrar una curación a esta enfermedad y con la convicción de que vivimos nuevos tiempos que dejen atrás la soledad y aislamiento de los pacientes.

Gracias Oscar por la claridad de las explicaciones y por todo lo que estás trabajando por nosotros, al Dr. Enrique de Salamanca y a D^a Rosario Fernández por estar siempre ahí, a la Asociación Española de Porfiria órgano integrador imprescindible y mención especial a Fide Mirón, gran mujer que no se rinde nunca que ha hecho posible todo esto con increíble generosidad hacia todos.

Redacción.
Belén Castillo



Como Asociación de pacientes que somos, es muy importante para nosotros, **que si eres paciente de porfiria, formes parte de nuestro registro**, y si eres profesional sanitario, social, de comunicación, voluntariado, etc.. nos acompañara en nuestra labor.

La **Asociación Española de Porfiria** se convierte en el interlocutor entre profesionales de la sanidad, investigadores e industria, puesto que hemos encontrado que existe gran dificultad para reunir información de un número significativo de pacientes y con ello despertar el interés sanitario que se merece nuestra patología.

Por ello deseamos;

Mejorar sustancialmente el conocimiento de la enfermedad y su prevalencia

Conocer datos geográficos para una mejor localización de la enfermedad.

Conocer mejor las necesidades concretas de las porfirias para poder mejorar su gestión sanitaria a partir de datos reales.

Detectar posibles malas prácticas o deficiencias en la gestión sanitaria actual de esta enfermedad.

Disponer de herramientas para implicar más a los poderes públicos en las necesidades concretas de los pacientes.

Es imprescindible la participación, ya que con ello conseguiremos dar visibilidad a las necesidades reales de las porfirias y avanzar en su estudio y atención para mejorar la calidad de vida.

Deseamos que toda la información que le facilitamos sea de su interés y no duden contactar con nosotros, estaremos encantados de poder ayudarle.

Atentamente.

Joaquín Montoto
Presidente de la Asociación Española de Porfiria.

¡TÚ ERES NUESTRA FUERZA!

Hazte socio de la Asociación Española de Porfiria, porque todos juntos avanzaremos y serás parte de nuestros proyectos. Tú ayuda es fundamental para seguir avanzando