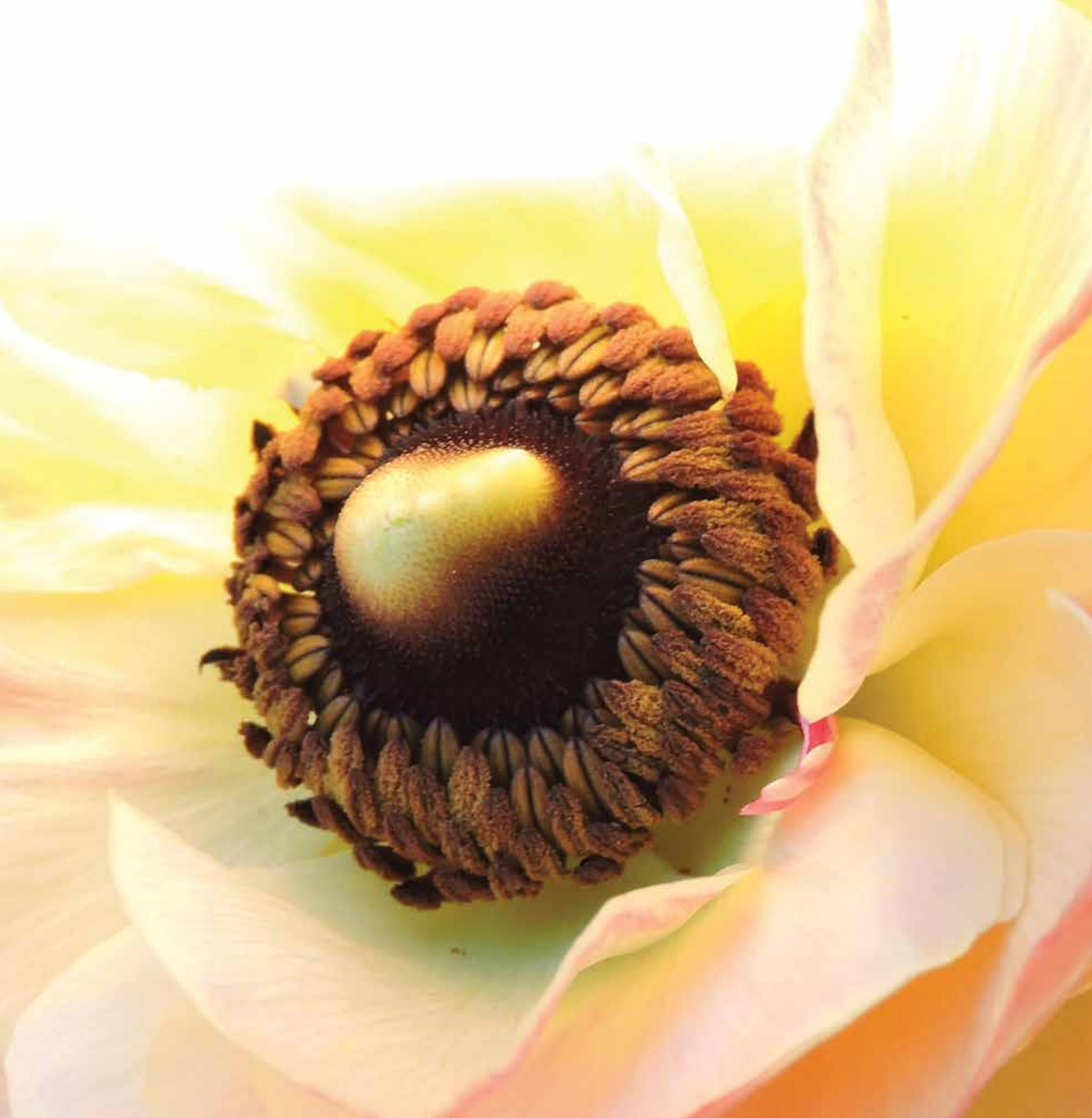




En colaboración con organizaciones de apoyo a pacientes de todo el mundo, Genzyme tiene el orgullo de patrocinar la campaña Expression of Hope. Expression of Hope III refuerza aún más el compromiso de las personas afectadas por enfermedades por depósito lisosomal (EDL) al permitirles fomentar la concienciación mediante la expresión de sus historias únicas a través del arte.
www.expressionofhope.com

©2015 Sanofi Genzyme
Todos los derechos reservados. GZUS.XLSD.15.04.1006
PROES008361
Marzo 2016





Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario, progresivo y multisistémico que causa frecuentemente diversos síntomas a una edad temprana y complicaciones graves posteriores a medida que la enfermedad progresa. Esta enfermedad causa que el organismo no pueda producir una cantidad suficiente de la enzima α -galactosidasa A, necesaria para eliminar de las células una sustancia grasa denominada globotriaosilceramida (GL-3). Con el tiempo, la acumulación de GL-3 provoca daños en las células. Los primeros síntomas pueden incluir dolor, trastorno de la sudoración, intolerancia al ejercicio, erupción cutánea, córnea verticilada y síntomas gastrointestinales. Entre las complicaciones tardías pueden encontrarse insuficiencia renal, angina de pecho o insuficiencia cardíaca y accidente cerebrovascular.

Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es un defecto genético hereditario que conlleva una deficiencia de la β -glucosidasa ácida (o glucocerebrosidasa), una enzima cuya función es descomponer las sustancias de desecho que las células producen de manera natural. Debido a esta deficiencia se acumulan depósitos de grasa conocidos como “células de Gaucher” en el organismo, principalmente en el hígado, el bazo y la médula ósea. La acumulación de estas células de Gaucher puede producir diversos síntomas, como un aumento del tamaño del bazo y el hígado, fatiga, tendencia a sufrir hemorragias y hematomas con facilidad, dolor o fragilidad ósea y degeneración de las articulaciones. Los síntomas óseos relacionados con la enfermedad pueden ser particularmente dolorosos y debilitantes llegando a afectar a la movilidad de la persona que la padece. Los niños y adolescentes con enfermedad de Gaucher también pueden crecer más lentamente que sus compañeros.

Mucopolisacaridosis y enfermedades relacionadas

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades hereditarias causadas por la acumulación de unas moléculas grandes llamadas glucosaminoglucanos (GAG) en los lisosomas de ciertos tipos de células del organismo. Los GAG concretos que se acumulan son distintos en cada caso. Las MPS incluyen siete subtipos y los cuatro tipos de mucopolisacaridosis (ML) están estrechamente relacionados con las MPS, pero están causados por otro tipo de defecto enzimático. Aunque cada una de las MPS y las enfermedades relacionadas puede causar síntomas distintos, muchas de las enfermedades comparten síntomas similares, como opacidad corneal, baja estatura, rigidez articular, trastornos auditivos y del habla, hernias, infecciones respiratorias frecuentes, cardiopatías y, en algunos casos, deterioro neurológico grave.

Enfermedad de Niemann-Pick

La enfermedad de Niemann-Pick es una enfermedad genética autosómica recesiva con varios subtipos, incluidos el tipo A y el tipo B —también conocido como deficiencia de esfingomielinasa ácida— y el tipo C. Los síntomas varían en función de la forma de la enfermedad y pueden incluir trastornos hepáticos, pulmonares o neurológicos.

Enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es un trastorno neuromuscular progresivo que se produce en bebés, niños y adultos que heredan un gen defectuoso de cada uno de sus progenitores. Este defecto genético provoca la deficiencia de la enzima α -glucosidasa ácida (GAA), que es la responsable de degradar el glucógeno (una forma de azúcar) en los tejidos musculares. La acumulación de glucógeno se traduce en un deterioro progresivo de la musculatura esquelética/lisa y de la función respiratoria. En lactantes, el músculo cardíaco se ve a menudo gravemente afectado.

La expresión artística supera cualquier barrera

La expresión artística supera cualquier barrera creada por la geografía, el idioma, la capacidad física y la edad. El arte tiene el poder de comunicar lo que las palabras no pueden. Una obra de arte es imperecedera gracias a las emociones que infunde en nosotros.

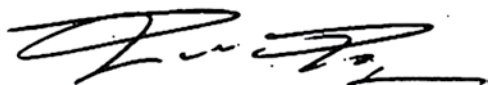
Las obras de arte presentadas en este libro tan especial proceden de todos los rincones del planeta y de artistas de todas las edades. Aunque quizá ni se conozcan entre ellos, comparten una característica muy importante. Todos se han visto afectados por una EDL y desean compartir su viaje para ayudar a informar e inspirar a otros. Al compartir con el mundo estas reflexiones acerca del espíritu humano, los artistas de Expression of Hope retan y motivan a miles de personas para que comprendan mejor la experiencia de vivir con una EDL.

Esta colección “Featured Artwork” (obras destacadas) de Expression of Hope III supone la más reciente celebración de esperanza y determinación. Demuestra el compromiso que organizaciones de pacientes, pacientes, médicos y demás personas pertenecientes a la comunidad sanitaria tienen con el fomento de la concienciación sobre las EDL mediante la expresión de sus historias únicas a través de obras de arte originales.

Tenemos el inmenso placer de presentarle Expression of Hope III. Le invitamos a explorar las realidades, percepciones y experiencias personales de las personas afectadas por EDL que se representan en este libro, así como en muchas otras maravillosas obras de arte originales que se exponen en la galería virtual de Expression of Hope.

Como el Dr. Martin Luther King, Jr. dijo una vez: “Todo cuanto se hace en el mundo se hace por una esperanza”.

Atentamente,



Dr. Richard Peters
Head of Global Rare Diseases
Genzyme, una empresa de Sanofi

Chicas

Artista: Wojtek Oswiecinski
EDL representada: Enfermedad de Gaucher
País: Polonia

Al tener la enfermedad de Gaucher nunca me habría imaginado que podría hacer una foto así... mi mayor éxito es miraros embobado :)



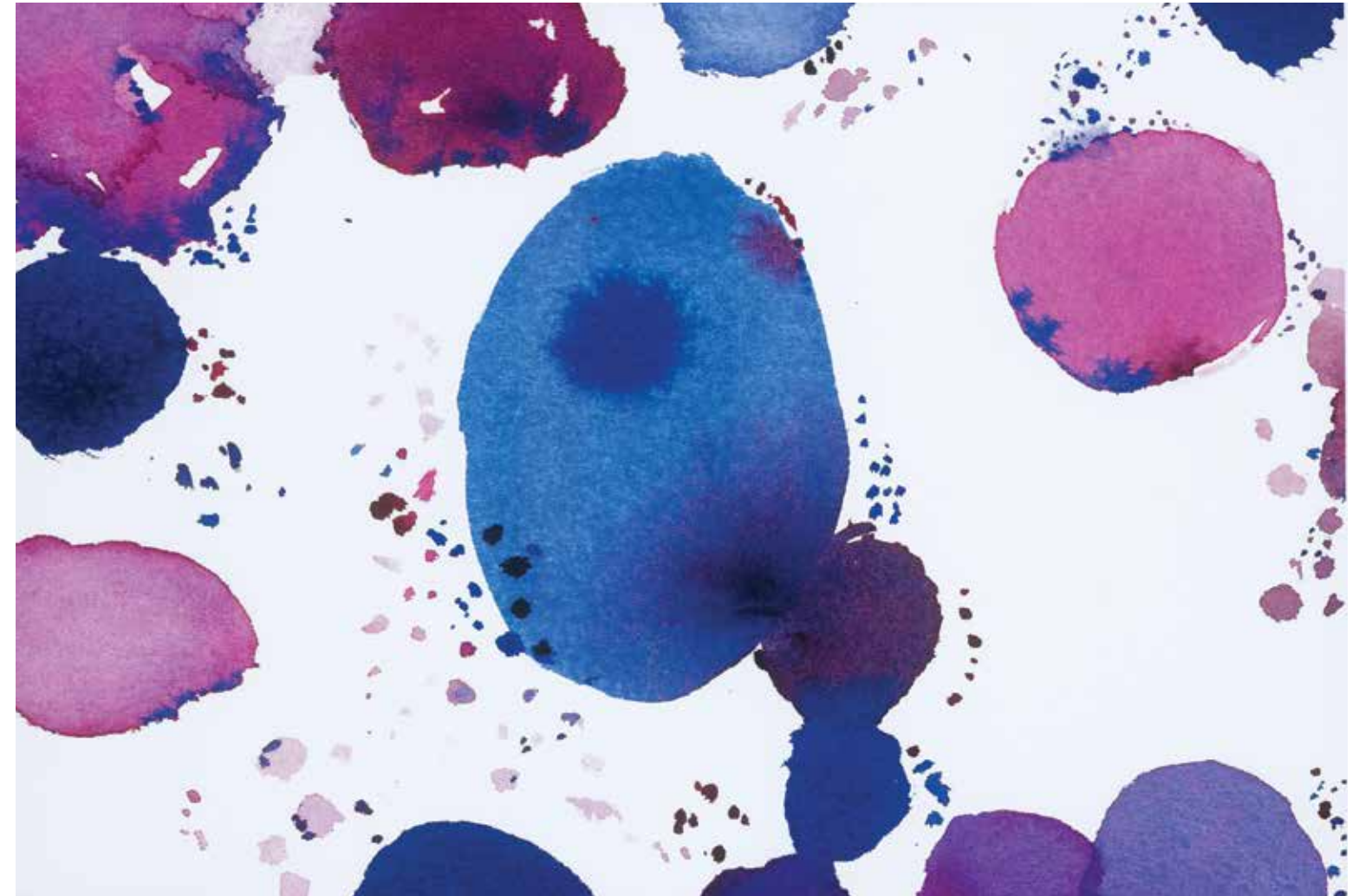
Célula de Gaucher

Artista: Michelle Jones

EDL representada: Enfermedad de Gaucher

País: Australia

Como mujer joven con Gaucher quiero que me vean hermosa y única y no como una persona que padece una enfermedad. Esta obra combina ciencia y arte con el objetivo de eliminar el estigma asociado a la enfermedad. En cuanto al tema se refiere, muestra la célula de Gaucher a nivel microscópico. Conceptualmente, en cambio, como símbolo de imperfección, la célula habla de belleza, de individualidad y también de vida. Esta obra de arte pide a quien la observa que no solo reflexione y cuestione las nociones tradicionales de belleza, sino que acepte igualmente nuestras diferencias e imperfecciones.



Montañas Altas

Artista: Leticia Fiestas

EDL representada: Enfermedad de Gaucher

País: Perú

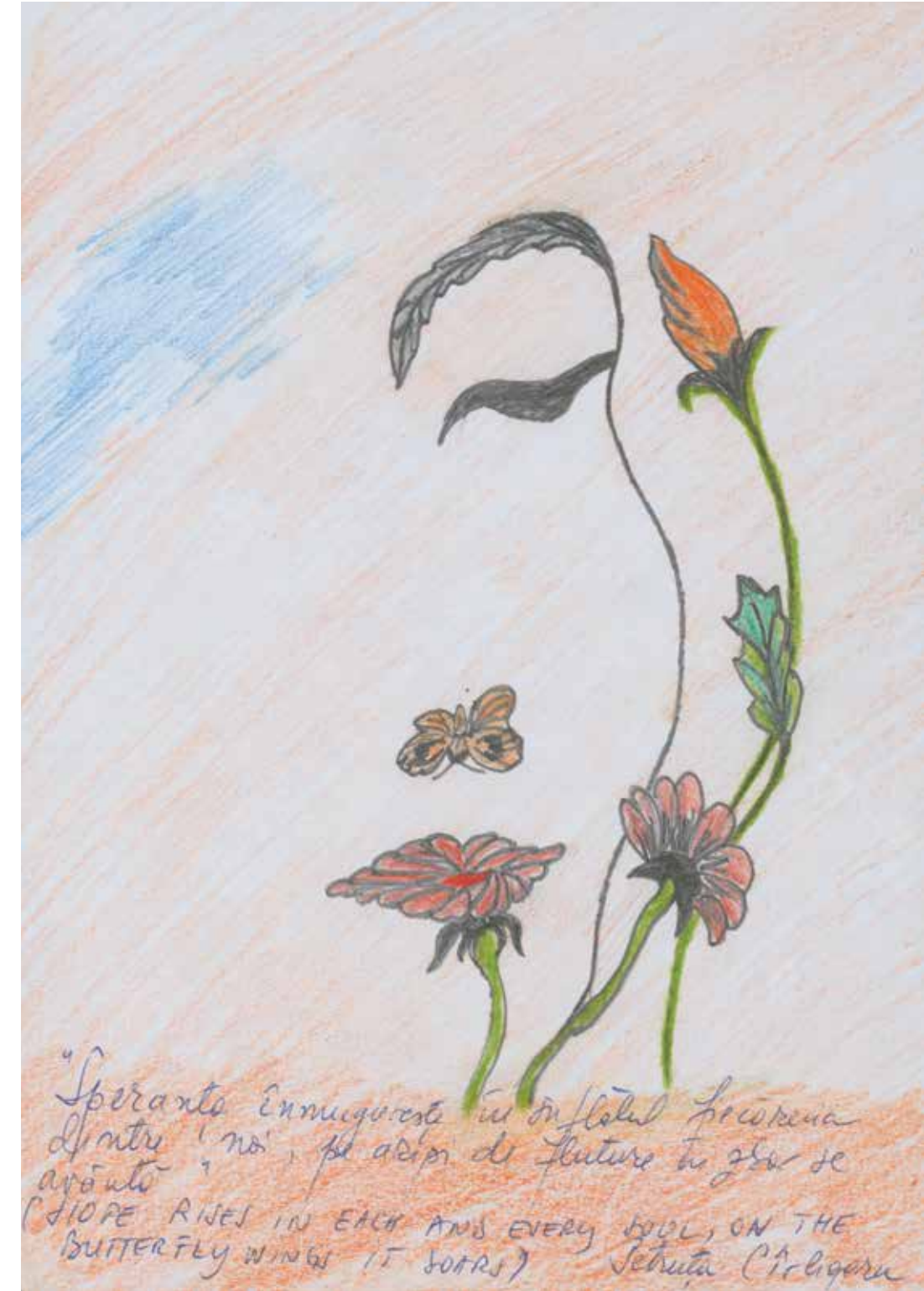
Cuando tenemos problemas o pasamos situaciones difíciles, los vemos como montañas altas que no podemos subir. Sin embargo, seamos positivos, tengamos fe, esperanza y sobre todo mucho amor, ya que no hay mal que cien años dure. Todo pasa, después de la tormenta viene la calma. Busquemos a Dios, que para él todo es posible. Con su ayuda y la de nuestros amigos saldremos adelante.



Esperanza

Artista: Petruta Cirligeru
EDL representada: Enfermedad de Gaucher
País: Rumanía

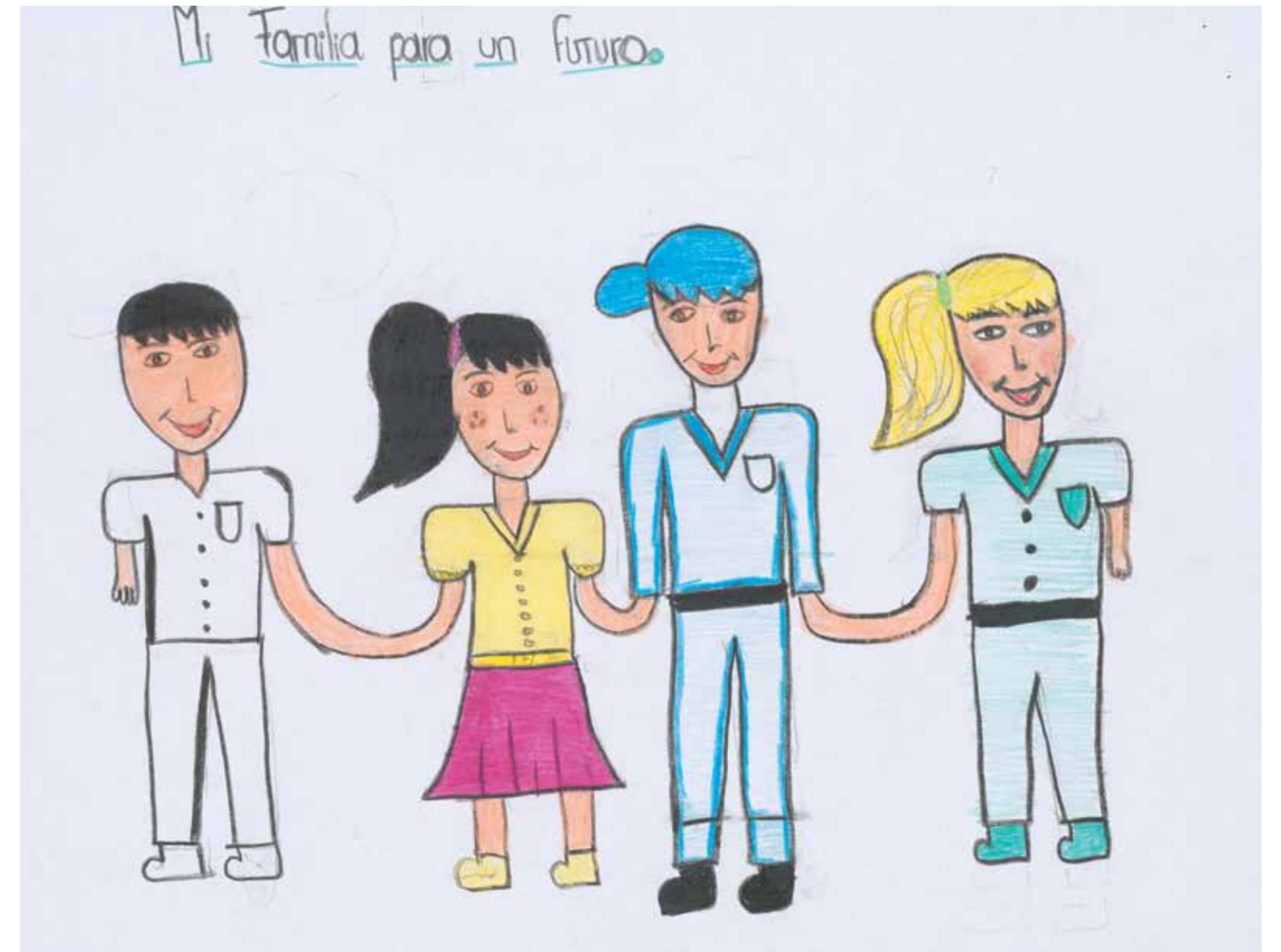
Toda alma alberga esperanza y en las alas de las mariposas la dejamos volar.



Mi Familia para un futuro

Artista: Andrés Eduardo Castro Moran
EDL representada: Enfermedad de Gaucher
País: Venezuela

Mi obra de Arte trata de cómo veo a mi familia en un futuro... Es decir, que quiero que seamos toda mi familia y yo (Doctor, Bombero, Arquitecto, Médico, Cirujano), entre Otros.



La Belleza de la Creación

Artista: Dorit Danielson
EDL representada: Enfermedad de Gaucher
País: Israel

Aférrate a las cosas buenas.



Esperanza

Artista: Ioana Pustea
EDL representada: Enfermedad de Gaucher
País: Rumanía

No dejes que tus sueños se desvanezcan porque si mueren, la vida no será más que una hoja que cae, que ya nunca volverá a ser como antes.



Yo

Artista: Kleider Caldera
EDL representada: MPS I
País: Venezuela

Este árbol soy "YO". Las ramas son mi familia y amigos. Las nubes son los enfermeros y médicos. El sol es mi atención médica, la cual me da vida, fuerza y salud.



Todavía Me Queda Mucho Por Ver

Artista: David Moran
EDL representada: MPS II
País: Australia

Me considero uno de los afortunados. Aunque convivo a diario con una enfermedad debilitante como el Síndrome de Hunter (MPS II), a mis 50 todavía puedo disfrutar de muchas de las cosas que me aportan felicidad y, aunque mi vista se va apagando, aún puedo combinar dos de estas pasiones, la jardinería y la fotografía.



Dos Dragones

Artista: Ruofan Gu
EDL representada: MPS
País: China

Me llamo Ruofan Gu, que significa "común" en chino. Sin embargo, cuando tenía 4 años, me diagnosticaron MPS. Desde entonces, ya no soy un niño común. Al no existir ningún tratamiento para la MPS en China, la enfermedad me impidió seguir creciendo desde los 6 años. Además, ya no puedo correr ni saltar como antes, pero la enfermedad nunca ha podido acabar con mi talento. Por medio de la pintura, expreso mis esperanzas y deseos más sinceros. Esto es justamente lo que expreso en la obra que aquí presento. Los dragones significan "buena suerte" en China. Espero que puedan traerme buena suerte a mí y a otros pacientes que padecen MPS y que nos ayuden a recuperar nuestra salud.



Corriendo por Bowen

Artista: Christina Oliver
EDL representada: MPS III
País: Australia

En 2013, la MPS VI nos arrebató a nuestro hijo menor, Bowen (que en aquel entonces tenía 20 años). La pérdida de Bowen ha sido devastadora y hemos buscado los aspectos positivos para poder superarlo. A Christopher, nuestro hijo mediano, ya le encantaba correr por aquel entonces y se propuso el reto de organizar una ultramaratón para dar a conocer la MPS y recaudar fondos para la investigación sobre la MPS III. Esta fotografía se tomó a la salida de la carrera, mientras amanecía sobre Canberra una hermosa mañana de niebla y los corredores salían con determinación y centrados en su objetivo. El fondo está borroso y el objetivo enfoca a Chris, lo que representa la dedicación y atención de todos los investigadores y científicos que participan en una carrera tan larga y decisiva. Las banderas están en color para resaltar la energía de la vida, incluso cuando el escenario de esa vida es gris e incierto. Toda su familia y amigos queremos a Bowen y lo echamos muchísimo de menos. Gracias a él pudimos vislumbrar todo lo que se puede lograr con un acceso temprano a atención médica y con la fuerza de la familia.



El Niño

Artista: Victor Manuel Palacios
EDL representada: MPS I
País: Colombia

Estar sano es tener una vida normal, sentirse bien, desde pequeño me he planteado muchos desafíos, no importa el esfuerzo o lo difícil que se vea el panorama, no hay que desfallecer, el día que no tengamos sueños nos enfermaremos de verdad, siempre hay que mirar hacia delante y después de un objetivo logrado hay que plantear otro y luego otro, siempre por delante de nuestros temores.



Mi Madre

Artista: Zhao-You Liu
EDL representada: MPS II
País: Taiwán

Mi madre es la persona que más me quiere del mundo.



Los Colores de los Pingüinos

Artista: Matt Sheldon

EDL representada: Enfermedad de Niemann-Pick

País: Reino Unido

Estos pingüinos muestran las emociones que sienten las personas a quienes se les han diagnosticado enfermedades que acortan la vida. El pingüino de color amarillo representa valor y coraje. Nos dice que no debemos tener miedo, ni siquiera en los momentos más terroríficos. El pingüino de color rosa muestra el amor y la atención que recibes de tu familia y amigos, que te ayudarán en los tiempos difíciles a los que te enfrentas. El tercer pingüino es el más importante, porque no necesita un color llamativo para ser genial. Es simplemente él mismo y es el más increíble de todos.

Me llamo Matt y mi prima tiene la enfermedad de Niemann-Pick tipo C. Es una chica muy valiente. ¡La quiero con locura!



A la luz

Artista: Donna Schultz Van Fleet
EDL representada: Enfermedad de Fabry
País: Estados Unidos

La enfermedad de Fabry me ha abierto la puerta a la luz. Ha estimulado mi viaje de autodescubrimiento. Me ha enseñado a vivir cada momento con gratitud. Me ha ayudado a apreciar mejor la belleza en todo. Ha iluminado mi vida.



Caminando Bajo el Sol

Artista: Charlotte y Rachel Matthews
EDL representada: Enfermedad de Fabry
País: Reino Unido

Charlotte (4) y yo (39) pintamos juntas este dibujo que sintetiza fielmente nuestro viaje con la enfermedad de Fabry. Desde que se le diagnosticó a Charlotte y a su padre hace 2 años, hemos vivido un verdadero viaje con colinas que escalar y nuevos paisajes que percibir. Sin embargo, elegimos como familia aceptar la vida que nos había tocado y caminar bajo el sol e intentar olvidar los nubarrones. Decidimos contemplarlo como una bendición, agarrar cada momento con ambas manos y vivir la vida al máximo, mientras podamos. Esperamos que nuestro dibujo haya sabido plasmar el camino que hemos escogido tomar en este viaje inesperado.



Día Azul

Artista: Shane Cahill
EDL representada: Enfermedad de Fabry
País: Estados Unidos

He hecho esto en la clase de arte para mi mamá. Tiene Fabry pero sigue adelante por nuestra familia. Así es cómo se siente, hecha un estropicio, pero nunca se queja de su dolor.



Mi Planta, Mi Vida

Artista: Nora Garro Garro
EDL representada: Enfermedad de Fabry
País: Perú

Las plantas son vida, oxígeno y esperanza. Los considero como una terapia especial para mí, ya que me relaja de una manera realmente increíble.



Está Ahí Pero No lo Ves

Artista: Eefje Sweeb

EDL representada: Enfermedad de Fabry

País: Países Bajos

Intento estar alegre y feliz, pero muchas veces estoy cansada y me duelen mucho las manos y los pies. Espero que lleguen tiempos mejores.



Flor de Esperanza

Artista: Gabriela Gonzales
EDL representada: Enfermedad de Pompe
País: Perú

Refleja la evolución de los sentimientos que se generaron en mí al ser diagnosticada con Enfermedad de Pompe; las manos de mis hijos, pequeñas y únicas, al lado de la mía pero formando un todo representan el impulso que yo necesitaba para luchar. Quería verlos crecer, compartir con ellos la vida; quería que nuestra familia continuara al completo y finalmente ver un día las manos de dos hombres que me llenarían de orgullo. Esta idea se transforma luego en una flor porque, al igual que las flores, para alcanzar este sueño necesitaba de mí, pero también de todos los que me quieren: mi esposo, mi familia, mis amigos. Ellos poco a poco fueron convirtiéndose en el sostén de este sueño, en el tallo que alimenta la flor y que le da lo necesario para existir cada día. Sin ellos, nada hubiera sido posible. A pesar de lo adverso de las circunstancias pudimos generar alrededor de la tristeza inicial algo maravilloso que nos une y nos demuestra lo valioso de estar juntos.



Primer Día de Escuela

Artista: Frank Rodriguez

EDL representada: Enfermedad de Pompe

País: Bélgica

Tengo casi 40 y siempre me ha asustado tener hijos... No porque no me gustasen, ¡al contrario! Sino porque tenía miedo de transmitirles mi enfermedad. Gracias a los médicos y también a mi muy paciente esposa, ahora soy el orgulloso padre de una preciosa y pequeña "Eva". Tiene ahora dos años y medio... y estoy haciendo todo lo que puedo por ser el mejor padre que cabría esperar y ayudarla a escribir la historia de su vida. Hoy le toca iniciar un nuevo capítulo. Hoy es su primer día de escuela...



Paisaje: La Casa

Artista: Brayhan Gonzalez
EDL representada: Enfermedad de Pompe
País: Colombia

Cada día me levanto con la esperanza de que hoy va a ser mejor que ayer, o de que lo que no se hizo ayer, lo haré hoy, en mis estudios (ingeniería de sistemas) y en la oportunidad de aportar dinero en casa, ya que me siento en deuda por todo lo que hacen por mí y espero algún día poder devolvérselo. En mi vida hay alegrías, tristezas, amores, desamores, rencores, perdones, etc. Nunca es aburrida, siempre hay algo por hacer y por aprender, de todo lo posible en el momento, deterioros, mejoras y salidas esporádicas (las más lejanas de casa fueron ir a Bogotá y Barranquilla). La mayor parte del tiempo lo paso en la sala de mi casa; solo estoy en mi cuarto para dormir. A mi edad sueño con el hogar perfecto, con la oportunidad de conocer a mis hijos desde que nazcan, al lado de su madre, sanos orgullosos de su madre y de mí, que estemos juntos siempre hasta que la muerte nos separe. Cada día me aferro esperanzado a la idea de conocer a la mujer de mi vida. "La única derrota que existe es no seguir luchando".



Bicho Gordo

Artista: Poppy French

EDL representada: Enfermedad de Pompe

País: Reino Unido

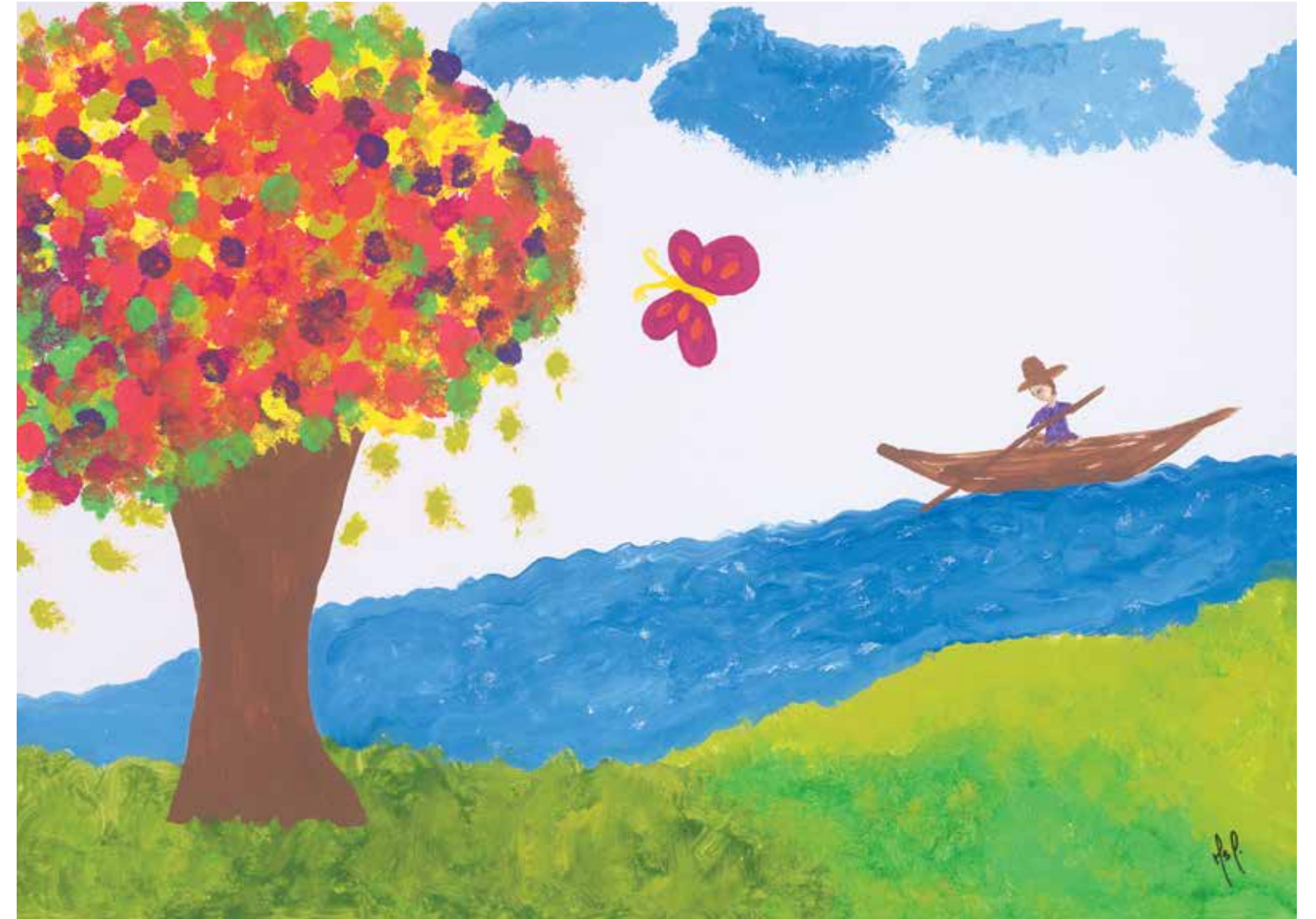
Me llamo Poppy y mi mamá tiene la enfermedad de Pompe. Nunca pensó que pudiese tener un bebé, pero aquí estoy yo, manteniéndola ocupada y haciéndola feliz. ¡Mi dibujo es un bicho gordo!



Paisaje: El Árbol

Artista: Miguel Bustillo
EDL representada: Enfermedad de Pompe
País: Colombia

Es y será siempre la mejor de las experiencias como profesional sanitario, ayudar a mejorar la calidad de vida de personas excepcionales, que día a día demuestran que las limitaciones solamente están en la mentalidad con que se enfrentan las barreras que hay en la vida y no en las condiciones físicas. Mi mayor anhelo es ser útil para ti, para salir adelante y hacer de tu vida la mayor bendición de tu familia.



Tú Eres la luz

Artista: Rebecca Brooks

EDL representada: Enfermedad de Pompe

País: Estados Unidos

Cuando me diagnosticaron la enfermedad de Pompe el terreno de mi futuro se oscureció durante un tiempo. Pero rápidamente aprendí a navegar la vida día a día y a superar los desafíos físicos y la incertidumbre entregándome totalmente al presente. De pronto, los detalles superfluos de la vida o las preocupaciones se cayeron por la borda y mi vida cogió cierta claridad; nada importa más que marcar la diferencia en este mundo.



Acerca de las enfermedades de depósito lisosomal

Las enfermedades de depósito lisosomal o EDL son enfermedades genéticas raras provocadas por un problema con una enzima concreta del organismo. Existen más de 40 enfermedades clasificadas como EDL y, aunque individualmente cada una de ellas es relativamente rara, agrupadas afectan a 1 de cada 7000 personas¹.

Los síntomas pueden variar mucho entre las distintas EDL, abarcando desde problemas relativamente leves a trastornos médicos graves y potencialmente mortales. Padecer una EDL significa vivir con una enfermedad rara que a veces no se comprende bien. Una vez que aparecen los síntomas, generalmente son progresivos. En muchas ocasiones, las EDL afectan a diversas partes del organismo y sistemas orgánicos, por lo que en muchas ocasiones la atención médica que se presta a las personas que sufren estas enfermedades implica varias especialidades médicas.

Las organizaciones de pacientes suponen un gran recurso para conocer mejor las EDL. Puede encontrar una lista de organizaciones colaboradoras en www.expressionofhope.com. Para ayudar a conocer mejor los síntomas, el diagnóstico y el apoyo que se brinda a las personas que padecen EDL, Genzyme patrocina los siguientes sitios web informativos:

www.mps1disease.com www.gauchercare.com www.fabrycommunity.com www.pompe.com

Acerca de Sanofi Genzyme

Genzyme lleva siendo pionera en el desarrollo y la administración de tratamientos transformadores para pacientes afectados por enfermedades raras y debilitantes durante más de 30 años. Cumplimos nuestros objetivos mediante investigación de primera línea y con la compasión y el compromiso de nuestros empleados. Centrándonos en enfermedades raras y en la esclerosis múltiple, nos dedicamos a tener una repercusión positiva en la vida de los pacientes y de las familias que atendemos.

¹Fuente: National Center for Biotechnology Information, U.S. National Library of Medicine (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24380123>)