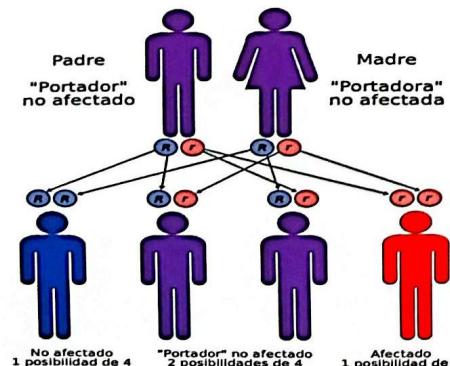


## ¿En qué consiste la enfermedad de Niemann Pick tipo C?

La enfermedad de NPC hace referencia a un grupo de enfermedades de depósito lisosomal que se transmite al heredar un gen defectuoso de ambos padres. En esta enfermedad se presentan alteraciones en los depósitos de lípidos dentro de las células.

NPC se caracteriza por una acumulación de **esfingomielina** y **colesterol** en los lisosomas de las células, particularmente en las células de órganos importantes como el **hígado, bazo y cerebro**.

El **tipo C** de la enfermedad de Niemann Pick es de expresión **neurológica y visceral**. Se manifiesta con un marcado deterioro neurológico y en menor medida una afectación **hepatosplénica**. Tiene dos formas de presentación: una **infantil o precoz**, con una esperanza de vida que no supera la primera década de vida, y otra **juvenil**, con los mismos síntomas pero con unas perspectivas de vida situadas entre la segunda y tercera década de vida.



**Herencia mendeliana autosómica recesiva:** dos mutaciones de línea germinal (una de cada uno de los padres) para desarrollar la enfermedad; igualmente transmitida por hombres y mujeres.

## Síntomas.

Esta enfermedad causa un progresivo deterioro en las **funciones vitales** como:

- Pérdida de la capacidad de hablar.
- Pérdida paulatina e la habilidad de andar.
- Dificultad en la actividad intelectual.
- Dificultad para tragar alimentos.
- Insuficiencia respiratoria.
- Desconexión progresiva del medio que les rodea.

## Diagnóstico.

El diagnóstico de la enfermedad de NPC se confirma con los estudios **enzimáticos** y con una **biopsia** en la piel del paciente, al mismo tiempo hay **estudios moleculares** que determinan el tipo genético de la enfermedad.

## Evolución.

El desarrollo de esta enfermedad se caracteriza por el **paulatino deterioro** de las funciones vitales del organismo. La enfermedad descubierta por los Doctores Niemann y Pick es degenerativa y, por lo tanto, mortal en el 100% de los casos.

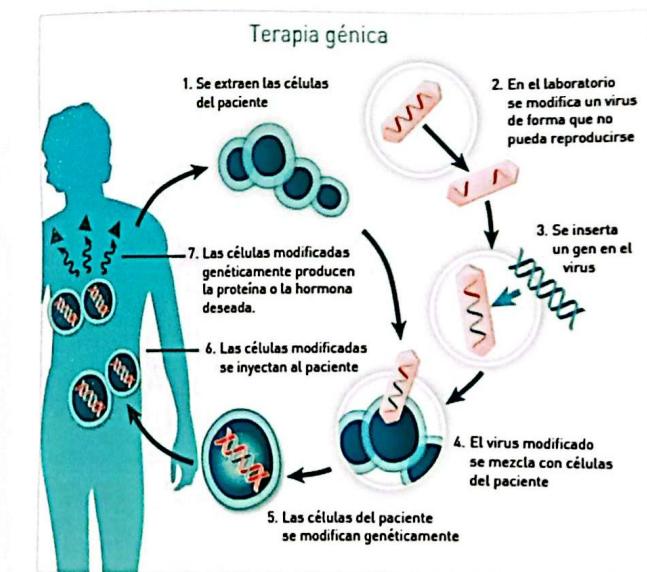
En toda España hay alrededor de **40 familias** afectadas por NPC.

De esta manera los familiares se ven obligados a sufrir los gastos con la ayuda de administraciones locales para la **investigación**.

## Terapia Génica.

En la actualidad la **Asociación Niemann Pick** financia un acuerdo de colaboración en la **University College London** junto a otras entidades para la cura del NPC basado en la **Terapia Génica**.

La **Terapia Génica** consiste en la inserción de elementos funcionales ausentes en el **genoma** de un individuo. Se realiza en las **células y tejidos** con el objetivo de tratar una enfermedad.



**NIEMANN PICK...MANTENGAMOS VIVA LA ESPERANZA.**



## ¿Quiénes somos?

Una Asociación sin ánimo de lucro, creada para fomentar la investigación de NPC y encontrar la cura a esta enfermedad



### Fines de la Asociación:

-Fomentar la **investigación científica**, desarrollo y terapias para la enfermedad de NPC

-**Asesoramiento, apoyo e información** a las familias afectadas por la enfermedad.

-**Sensibilizar** a la sociedad sobre la problemática que origina.

-Fomentar las terapias de estimulación que repercutan en mejorar la **calidad de vida** de los enfermos de NPC.



## Contacta con nosotros:

WEB: [www.anpf.es](http://www.anpf.es)

FACEBOOK: Asociación Niemann Pick

TWITTER: ANPF.es

EMAIL: [raulgarrido@anpf.es](mailto:raulgarrido@anpf.es)

DIRECCIÓN POSTAL:

C/ Móstoles 3 Pº5 1º A Fuenlabrada  
28942 Madrid.

Tfno.: 916094756—615428595 (Salud)



### Formas de colaborar:

-Divulga nuestra causa en tus redes sociales.

-Si eres una cara conocida nos encantaría que no **apadrinases** y nos ayudes a divulgar nuestros objetivos.

-Cuenta con nosotros para formar parte del **programa social** de tu empresa.

-**Hazte socio**, a través de la web de la Asociación, o contacta directamente con nosotros.



**Donaciones:** Teaming

**IBERCAJA:**

IBAN ES 61 2085-8296-62-0330173315



# Asociación

# Niemann

# Pick

Niemann Pick...

...Mantengamos viva  
la esperanza.