

Abril 2023, vol 2/2023



Fundación MENCÍA

Newsletter

Contenido:

- I. *Carta de la Presidenta Isabel Lavín.*
- II. *Campaña Teaming 1€ al mes*
- III. *Premio TOP 100 Mujeres líderes.*
- IV. *Artículo del Cantabro.*
- V. *Testimonio de M^a José Morillo Hidalgo*

I. Carta de la Presidenta Isabel Lavín

Queridos socios,

A la vuelta de Semana Santa y después de unos días de descanso y de reflexión sobre el trabajo desarrollado en los últimos años por la Fundación MENCÍA y su aportación realizada a la ciencia y al mundo de la investigación, me viene a la cabeza una cita de Victor Koppers:

"LA VIDA ES ACTITUD. La actitud lo es todo, porque multiplica tu persona. El problema no es el problema; el problema es la actitud ante el problema".

Y en la Fundación MENCÍA siempre hemos sabido lo valiosa que es la ACTITUD.

Que lo verdaderamente importante en nuestro trabajo y en la misión que nos hemos propuesto es: No rendirnos ante los problemas, y que cuando nos caemos debemos tener el coraje de levantarnos y seguir luchando.

Que PERSISTIR en nuestra lucha contra las enfermedades raras por muy duro e imposible que parezca, es lo realmente necesario para llegar al exigente reto que nos hemos propuesto.

La Fundación MENCÍA somos todos, los que trabajamos en ella de forma activa y todos los que de una u otra forma colaboráis. Porque TODOS formáis parte de este sueño posible de alcanzar algún día: Un tratamiento para estas enfermedades, y todos unidos lo vamos a conseguir.

Lo fundamental es persistir en nuestra ACTITUD siempre positiva y siempre ganadora.

Para que nadie se quede fuera y todos podáis colaborar, acabamos de lanzar una campaña de Teaming y por sólo 1€ al mes podéis contribuir y formar parte del último gran proyecto de investigación de la Fundación y así aportar vuestro granito de oro a la ciencia y a los avances científicos que tanto ayudan y tanto necesitamos.

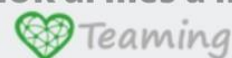
Os invitamos, os pedimos.... que donéis 1€ al mes a la investigación de las enfermedades raras.

Muchas gracias,

Isabel Lavín de la Cavada
Presidenta



Dona 1 EUR al mes a mi Grupo



Teaming

Únete a mi grupo

II. Campaña Teaming 1€ AL MES

POR SÓLO 1€ al mes

puedes formar parte del último gran proyecto de investigación de la Fundación MENCÍA y aportar tu granito de oro a la ciencia y a los avances científicos que tanto ayudan y tanto necesitan los niños que padecen una enfermedad rara.

Te invitamos, Te pedimos.... que dones 1€ al mes a la investigación de las enfermedades raras.



Dona 1 EUR al mes a mi Grupo



Únete a mi grupo

III. Premio TOP 100 Mujeres Líderes de España

Isabel Lavín vuelve a salir elegida TOP 100 Mujeres Líderes de España.

El pasado 22 de febrero en una gran gala celebrada en el Teatro Real de Madrid, la presidenta de la Fundación MENCÍA, Isabel Lavín volvió a salir elegida por segundo año consecutivo como una de las Top 100 Mujeres Líderes de España.

La gala estuvo presentada por Eva González y contó además de con las 100 mujeres premiadas con numerosos invitados del panorama político y social de nuestro país.



IV.

Artículo del Cantabro.es del 25 de marzo 2023

Gracias a su trabajo impulsando importantes proyectos de investigación en la Fundación Mencía sobre las enfermedades raras, Isabel comparte este reconocimiento “con todas las mujeres que dedican su vida profesional y, en muchos casos, la personal a luchar contra viento y marea por conseguir hacer realidad su sueño”.

“Desde el nacimiento de mi hija Mencía, toda mi vida anterior pasó a un segundo plano por completo. Para todas las mujeres, ser madre supone un antes y un después, pero cuando tienes un hijo enfermo el cambio es absolutamente drástico, te conviertes en una persona totalmente diferente a la que eras”. En su caso, su hija Mencía nace aparentemente sana y es Isabel quién se da cuenta, al poco tiempo, que algo no iba bien. Los primeros meses de vida de Mencía, supusieron una constante lucha con médicos y hospitales para que algún especialista le prestase atención y estudiara el caso de su hija.

El tortazo de realidad llegó casi 4 meses después, con el diagnóstico de un retraso psicomotor muy severo. Tras nueve semanas ingresados en el hospital y un sinfín de pruebas, reciben la peor noticia: desconocen la enfermedad de su hija y aseguran que probablemente fallezca al año de vida sin descubrir cuál es su enfermedad. “Para mí fue dramático, no entendía cómo nos podían mandar a casa y darnos el alta sin saber qué tenía la niña. Desde el principio dije: este problema lo tengo que solucionar yo, nadie me va a ayudar así que tengo que ponerme las pilas. Desde el minuto 0 busqué médicos y centros de estimulación, no solo en España, sino en todo el mundo.”

Cuatro años después lograron poner nombre al caso de Mencía: una enfermedad de origen mitocondrial con dos mutaciones en un gen. Una de estas mutaciones no ha sido localizada en ningún otro niño del mundo, por lo que esto hace que Mencía sea la única niña viva con estas dos mutaciones, una enfermedad rara sin nombre con una afectación neurológica muy severa y grave.

En el año 2015, ya diagnosticada Mencía, Isabel propone al Hospital San Juan de Dios crear una fundación de investigación y ayuda a otras familias de niños con enfermedades mitocondriales. Su máxima como presidenta de la Fundación Mencía siempre ha sido curar a niños vivos, apostando por la excelencia y los mejores proyectos. Para poder realizar estos proyectos, necesitan financiación y recursos de otras entidades y fundaciones.

Isabel, inmensamente agradecida y feliz por el reconocimiento hacia su trabajo y la visibilidad que le aporta volver a ser elegida una de las Top 100 mujeres líderes, nos asegura que “es necesario hacer un llamamiento a la sociedad, ya que la investigación nos beneficia a todos y a las enfermedades raras se encuentran muy desamparadas en la actualidad”.

Actualmente, la Fundación Mencía está llevando a cabo una campaña de donación: Teaming, con la que tan solo por 1€ al mes, se puede ayudar y dar esperanza a las familias de muchos niños enfermos que ahora no la tienen; si nos unimos muchos, sumamos euros. Sumamos horas de investigación y se llegará a encontrar ese tratamiento tan deseado.

Ana Terán Antelo

<https://www.elcantabro.es>



V. Testimonio de M^a José Morillo Hidalgo

Nuestra historia comienza hace 19 años cuando llega al mundo nuestro primer hijo, Manuel, un niño precioso que pesó 4 kg y al que le costó nacer. Fue un parto difícil, con fórceps y ventosas, lo que impidió que el padre pudiera estar presente. No obstante, el parto constituyó un hecho anecdótico con respecto a lo que nos tenía deparado el destino. Al poco de nacer, nuestro hijo comenzó a rechazar la alimentación y lloraba casi las 24 horas del día.

Fue una época muy dura, de médico en médico y sin encontrar una solución. Fue en Málaga cuando una doctora nos dio un diagnóstico devastador. Nunca olvidaremos sus palabras: "Su hijo tiene un síndrome de West" (tipo específico de epilepsia, con gran afectación orgánica cerebral y pronóstico sombrío) y es necesario que ingrese urgentemente en el hospital Carlos Haya de Málaga. Efectivamente, después de varios meses visitando a especialistas de todo tipo, esta señora y sin necesidad de realizar grandes pruebas acertó en el diagnóstico (diagnóstico cierto, pero secundario a, lo que hoy sabemos, es su enfermedad de base).

Desde ese momento nuestro hijo estuvo ingresado en el hospital de manera ininterrumpida varios meses, hasta que consiguieron controlar las crisis epilépticas. Esos meses no fueron fáciles, pero tratamos en todo momento de no perder la esperanza. Nuestro hijo empezó a sonreír casi al año de vida, esa sonrisa llegó tarde, pero desde entonces se ha convertido en su seña de identidad, porque todo él desprende amor y ternura, incluso en momentos complicados es capaz de reír y hacerte feliz. Es imposible no sucumbir a su encanto, todos los que lo conocen quedan atrapados en su dulzura.

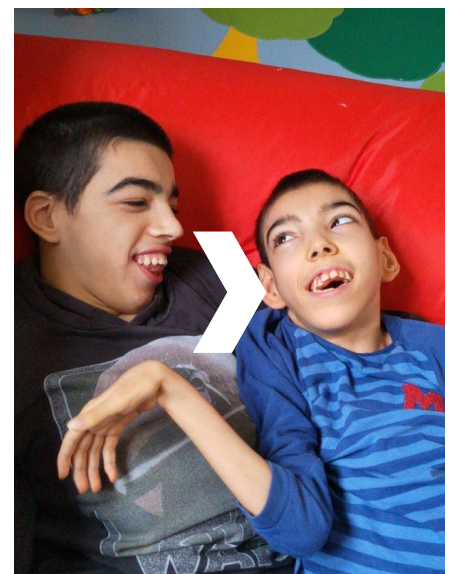
Al año de tener a Manuel en nuestras vidas decidimos tener más hijos. Es así cuando, a los 20 meses, un 27 de junio de 2005, llega a nuestras vidas nuestro segundo hijo. Un niño que nace precioso y sin ninguna complicación. No obstante, esta situación idílica dura poco tiempo y a los 2 meses la historia se repite, empezando de nuevo un periplo de consultas por diferentes especialistas y todo tipo de opiniones: ustedes están obsesionados con su hijo el mayor, es un reflujo gastroesofágico severo, presenta intolerancia a la lactosa.... Hasta que un médico de nutrición y tras nuestras súplicas accede a derivarlo a estudios neurológicos. Sólo hizo falta la primera prueba para confirmar lo que ya sabíamos. El EEG ofrecía un patrón de hipsarritmia propio del síndrome de West, por lo que debía ingresar de manera inmediata.

A partir de este momento nuestra vida se torna muy complicada, nuestro hijo Gustavín presenta un patrón de enfermedad más acusado que Manuel. Los primeros años de vida realmente fueron horribles. Lloraba las 24 horas del día, no conseguía dormir más de 2 horas seguidas, rechazaba el alimento y hacía neumonías frecuentemente. Todavía resuenan en nuestras cabezas las palabras de su médico "es muy difícil que sobreviva en la situación en la que está", pero nuestro hijo se agarró a la vida y nosotros a él. El camino no ha sido, ni es, fácil. De hecho, muchas veces tenemos la sensación de estar nadando contracorriente, y esto llega a ser agotador. Actualmente nuestro hijo pequeño presenta un agravamiento importante de su enfermedad. Durante este último año, varias veces ha estado a punto de dejarnos, pero, como gran luchador que es, aquí sigue, plantándole cara a su enfermedad.

Nuestros hijos nos han enseñado a ser mejores padres, a tener una paciencia infinita, a vivir el momento presente y disfrutar el aquí y ahora, a luchar contracorriente y, lo más importante, nos ha enseñado el verdadero significado de la palabra amor. Como dijo San Agustín "la medida del amor es amar sin medida".

Nuestros hijos no andan, no hablan y tienen graves secuelas neurológicas, pero a pesar de todo ello son felices y un ejemplo de lucha y supervivencia. Es por ello por lo que jamás nos hemos dado por vencidos y hemos hecho todo aquello que estaba a nuestro alcance para mejorarles la calidad de vida (fisioterapia, hidroterapia, hipoterapia, estimulación, logoterapia...), tratamientos todos ellos paliativos y preventivos frente a la aparición de otros problemas, pero no curativos. De ahí que durante muchísimos años hayamos buscado un diagnóstico de manera incansable. Diagnóstico que llegó hace ahora 5 años: enfermedad mitocondrial por mutación en el gen GFM1. Siempre hemos pensado que este diagnóstico, aunque muy duro, nos abría una puerta a la esperanza. Encontrar tratamientos curativos para nuestros hijos y no sólo paliativos.

Sólo a través de la investigación podremos revertir el daño que su patología les está causando. La vida de nuestros hijos, como la de muchos otros niños, depende de la apuesta que todos hagamos por la investigación.



Contacto

Si deseas hacer un donativo:

Bizum 01780

Cuenta bancaria de La Caixa

ES50 2100 0918 2502 0034 9993

Fundacionmencia.org

[Dona 1€ al mes](#)

Síguenos en:

[@fundacionmencia](#)

Si tienes cualquier consulta:

info@fundacionmencia.org

"Investigamos para salvar vidas"