



Estimado amigo/a, estas son las noticias y novedades del Centro:



Sistemas Aumentativos Alternativos de Comunicación (SAAC). Silvia Molia, Logopeda del CREER



La capacidad para hablar es el principio que distingue al ser humano. El proceso de adquisición del habla significa aprender a utilizar un código de símbolos, uso de conceptos, elaboración adecuada de frases...y para ello debemos disponer de una serie de requisitos que de forma resumida serán la maduración del sistema nervioso, funcionalidad del aparato fonador, tener un nivel de audición óptimo, un grado de inteligencia mínimo, relación interpersonal/social...

La comunicación y el lenguaje nos permiten exteriorizar ideas, recuerdos, conocimientos, deseos...e interiorizarlos al mismo tiempo. Es lo que nos permite relacionarnos con los demás para aprender, disfrutar y para participar en la sociedad (...)

[Leer más...](#)



“Enfermedades Raras”, programa de radio para informar sobre las Enfermedades Raras en Radio Libertad. Antonio G. Armas. Director y Presentador



El programa “Enfermedades Raras” tiene por objetivo informar y concienciar sobre las enfermedades poco frecuentes, patologías que en su conjunto afectan a cerca de 3 millones de españoles.

Cada semana, nos acercamos a una enfermedad rara en concreto y, para ello, las asociaciones, federaciones y fundaciones de pacientes abrirán el programa para desgranarnos, desde un punto de vista siempre positivo, cuáles han sido los planes de actuación de sus entidades que han provocado una mejora en el bienestar de sus asociados (...)

[Leer más...](#)



JORNADA “ACTUALIZACIÓN DE RECURSOS DE ATENCIÓN EN ENFERMEDADES RARAS”

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) organizó la Jornada “Actualización de Recursos de Atención en Enfermedades Raras” desarrollada el martes 24 de junio. Esta Jornada responde al objetivo de informar sobre la situación actual de los recursos y los planes de acción futura en la atención, investigación y gestión del conocimiento de las Enfermedades Raras.

En ella participaron representantes de entidades públicas y privadas de reconocido interés en el ámbito de las Enfermedades Raras. La jornada, dirigida a profesionales de entidades públicas y privadas, asociaciones y personas interesadas en general, tuvo una alta respuesta de participación así como una valoración muy positiva de su resultado (...)

[Leer más...](#)



REUNIÓN ANUAL DE LA ASOCIACIÓN DEL SÍNDROME DE LESCH-NYHAN ESPAÑA

Del 25 al 29 de junio la Asociación del Síndrome Lesch-Nyhan España ha celebrado un Encuentro de familias y afectados en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

A lo largo de los días de estancia participaron en diferentes talleres dirigidos por profesionales del CREER, como “El papel de la familia y el entorno social cercano. Apoyos. Ansiedad” a cargo de Cristina Pérez Vélez, Psicóloga; “Sistema educativo y atención a la diversidad en alumnos con Síndrome Lesch-Nyhan”, con Yolanda Ahedo, Pedagoga; “Transferencias y movilizaciones en AVDs”, desarrollado conjuntamente por Elena Güemes Palacios, Terapeuta Ocupacional y Sonia Martínez, Fisioterapeuta, y “Logopedia” a cargo de la Logopeda del Centro, Silvia Molia (...)

[Leer más...](#)

- **III ENCUENTRO ANUAL DE JÓVENES Y FAMILIAS RELACIONADAS CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON**
- **PROYECTO GAREX-CREER**
- **ENFERMERÍA DEL CREER APOYA LA CAMPAÑA “NOS MOVEMOS POR TU SALUD”**
- **III ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN CHIARI Y SIRINGOMIELIA DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS (CHYSPA)**
- **OTRAS ACTIVIDADES**

próximos eventos

- [7-18 de julio: 1º turno Programa Respiro Familiar](#)
- [14-16 de julio: Curso de verano "Atención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras"](#)
- [18-20 de julio: Encuentro de la Asociación Nacional Síndrome Treacher-Collins Zaira Sardina](#)
- [21 de julio-1 de agosto: 2º turno Programa Respiro Familiar](#)

el *ier* informa

- [PROYECTO SPAINRDR – REUNIÓN DE INVESTIGADORES PRINCIPALES \(ESCUELA NACIONAL DE SANIDAD, ISCIII, 16 DE JUNIO, 2014\)](#)
- [CURSO DE VERANO DE LA UNIVERSIDAD PÚBLICA DE NAVARRA SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE ORIGEN GENÉTICO \(PAMPLONA, DEL 25 AL 29 DE AGOSTO DE 2014\)](#)

noticias a destacar

- [01/06/2014](#) Expertos en Porfiria analizan los avances de una enfermedad rara que sufren 2.000 personas
- [03/06/2014](#) Las encuestas RareConnect: Destacando los retos que tienen las personas con Enfermedades Raras
- [03/06/2014](#) La Campaña 'Enfermedades Raras, Pacientes Únicos', galardonada con un Premio Aspid de Oro
- [05/06/2014](#) El registro de personas con Enfermedades Raras de Extremadura detecta en los últimos años 18.000 casos
- [06/06/2014](#) Campaña de microdonaciones para ayudar en el diagnóstico de Enfermedades Raras por envejecimiento acelerado
- [07/06/2014](#) Histiocitosis, enfermedad rara que afecta especialmente a los niños
- [08/06/2014](#) Recaudaran fondos para la investigación de enfermedades ultrarraras
- [09/06/2014](#) Más cerca de acabar con 146 enfermedades raras infantiles
- [10/06/2014](#) Los niños de Acmeim
- [10/06/2014](#) Una niña vence un cáncer cerebral terminal y se convierte en la primera persona en superarlo

- **10/06/2014** Fundación Ana Carolina Díez Mahou financia 260 sesiones de fisioterapia para niños con enfermedades neuromusculares genéticas
- **10/06/2014** Un paso más en la carrera contra la Retinosis Pigmentaria
- **10/06/2014** Feder y fasga impulsan un proyecto de 'teaming' para mejorar la vida de las personas que padecen Enfermedades Raras
- **11/06/2014** Facilidades para tener psicólogo en casos de Enfermedad Rara
- **11/06/2014** Éxito en el apoyo al acceso progresivo de los pacientes a terapias
- **12/06/2014** La FDA da luz verde al uso de Eloctate, de Biogen Idec, en Hemofilia A
- **12/06/2014** Crean Club de Enfermedades Raras de Cataluña, que denuncia que 95 % no tienen tratamiento
- **12/06/2014** El CHUS será centro de referencia para España de enfermedades metabólicas
- **13/06/2014** El Foro InnovaER aboga por una mayor participación ciudadana en la gestión de los recursos sanitarios
- **13/06/2014** Expertos analizan iniciativas para dar acceso a huérfanos
- **14/06/2014** Los afectados con el síndrome Moebius piden más investigación y recursos
- **15/06/2014** Farmacéuticas y biotecnológicas, a la caza de las Enfermedades Raras
- **16/06/2014** Galicia diagnosticó en un año 39 patologías raras de tipo metabólico
- **17/06/2014** Cerca de 90 enfermedades metabólicas minoritarias disponen ya de un tratamiento específico
- **17/06/2014** Los enfermos de Sarcoidosis piden a Sanidad que mantenga la investigación
- **18/06/2014** Nuevo tratamiento para la Fibrosis pulmonar idiopática más cerca de su comercialización
- **18/06/2014** Una web ayuda a los médicos de familia a diagnosticar Enfermedades Raras
- **18/06/2014** Los afectados de ELA piden la discapacidad desde el diagnóstico
- **19/06/2014** Lanzaderas y terapia génica contra la ataxia de Friedreich
- **19/06/2014** La UE vehicula el intercambio de información en el campo de las Enfermedades Raras
- **20/06/2014** Andalucía inicia este verano un ensayo clínico para evaluar la seguridad del tratamiento con células madre en ELA
- **20/06/2014** Jornada por la Visibilidad de las Enfermedades Raras con personas "Tan diferentes y tan iguales"
- **21/06/2014** La Asociación Stop Tay-Sachs celebra un coloquio sobre la enfermedad
- **22/06/2014** Sin diagnóstico - Reportaje sobre Enfermedades Raras
- **22/06/2014** Una esperanza para Nicolás y Víctor
- **22/06/2014** Que salga el sol muchos días
- **22/06/2014** María Jesús Lora, con tres enfermedades raras y mortales, pide un coche adaptado

- **23/06/2014** Destacan la importancia de los estudios de imagen en la Enfermedad de Gaucher
- **23/06/2014** Crean en Bizkaia un detector de convulsiones nocturnas de epilepsias
- **23/06/2014** Pacientes con Enfermedades Raras piden comunicación entre médicos
- **24/06/2014** Un programa capaz de detectar enfermedades raras mediante fotos
- **24/06/2014** Una esperanza para Juanico con Síndrome de Schimke
- **25/06/2014** Un empujón a las Enfermedades Raras
- **25/06/2014** Posibilidades terapéuticas en pacientes afectados de Esclerosis Tuberosa con epilepsia
- **25/06/2014** Bayer inicia una colaboración con Dimension Therapeutics en el campo de la Hemofilia A
- **26/06/2014** Feder reclama a la administración un programa específico para la atención de personas sin diagnóstico
- **26/06/2014** La Caixa y la Asociación Piel de Mariposa DEBRA España firman un convenio de colaboración
- **26/06/2014** Profundizando en Utrera sobre las enfermedades poco frecuentes
- **26/06/2014** 'Proyecto Find' para el diagnóstico precoz y certero de las MPS
- **27/06/2014** La prueba del talón detecta trece casos de Enfermedades Raras en Euskadi
- **30/06/2014** Tándems solidarios por el estudio de enfermedades neurológicas



FUNDACIÓN SÍNDROME DE MOEBIUS

La Fundación Síndrome de Moebius tiene por objeto la asistencia social, educativa, divulgativa y moral de todos los afectados del Síndrome de Moebius y personas relacionadas con ellos.

Por todo ello, la Fundación se propone:

- Utilizar todos los medios posibles y dirigidos a la sociedad en general para dar a conocer el Síndrome.
- Realizar campañas dirigidas a los hospitales y centros de atención primaria y ambulatorios, por medio de carteles y trípticos informativos.
- Promover campañas dirigidas a profesores y educadores sobre la integración los niños en centros educativos, colegios y guarderías, y sobre su aceptación por parte de los otros niños (...)

[Leer más...](#)

◆ **BOLETÍN DE LA ASOCIACIÓN CORNELIA DE LANGE**

◆ **VÍDEO DE LA SEMANA DE RESPIRO FAMILIAR DE LAS COLONIAS DE ASEM**

◆ **TODOS LOS PROGRAMAS DE RADIO DE 'ENFERMEDADES RARAS', EN SOMOS PACIENTES**

◆ 26 DE JULIO, DÍA INTERNACIONAL DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

Recuerda: Si queréis organizar vuestro encuentro, congreso u otro evento, ponte en contacto con nosotros. En el CREER disponemos de las instalaciones y el personal adecuado para ayudarte.



Nora, una niña feliz



¿Te imaginas que al nacer detectan a tu hija una enfermedad tan rara que te resulta imposible conocer a alguien que la haya sufrido previamente?

¿Te imaginas que tu pequeña de siete meses padezca un *Síndrome Nefrótico Congénito Finlandés* y que la tengan en una U.C.I. pediátrica durante un tiempo indefinido y que tu estés lleno de preguntas sin respuesta?

Esta es nuestra historia, somos los papás de Nora, una preciosa niña de siete meses que a los cuatro le detectaron esta enfermedad genética. Somos burgaleses y nuestro caso es muy singular, en nuestra ciudad no había existido ninguno, incluso a nivel nacional es muy poco frecuente (...)

[Leer más...](#)

Recuerda: Una de las mejores formas de dar a conocer las Enfermedades Raras es a través de vuestros testimonios. Si quieres contarnos tu historia, ponte en contacto con nosotros enviando un correo a info@creenfermedadesraras.es.

SERVICIO DE
INFORMACIÓN Y
ASESORAMIENTO

947 253 950
info@creenfermedadesraras.es

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras Y SUS FAMILIAS



Boletín CREER nº 45 Junio 2014 www.creenfermedadesraras.es / [@CentroCREER](#)
**Centro de Referencia Estatal
de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
Área de Documentación**