



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

editorial

- **Una muestra de sangre del talón, una forma sencilla de detectar enfermedades poco frecuentes en recién nacidos y prevenir grandes discapacidades. Ángeles Baños, Médico de Familia del CREER**



Con la prueba del talón, no se busca diagnosticar enfermedades congénitas sino identificar a los bebés que van a necesitar de más exámenes para descartar o confirmar enfermedades muy poco frecuentes, alguna de las cuales se pueden beneficiar de medidas o tratamientos durante el periodo crítico antes de que presenten los primeros síntomas y reducir la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas. La prueba del talón comenzó a realizarse en Nueva Zelanda y en España se inició el primer programa de cribado neonatal en Granada en 1968, bajo la iniciativa del profesor Federico Mayor Zaragoza y dirigido por Magdalena Ugarte.

Posteriormente se extendió al resto del país con la aplicación del "Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad" (1976-1983). En el momento actual, España cuenta con 22 Centros de Detección Neonatal (...)

[Leer más...](#)

los profesionales escriben

- **La labor del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos Sevilla en las Enfermedades Raras. D. Manuel Pérez Fernández, Presidente del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos Sevilla**



El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla (RICOFSE), al constatar gracias a la labor que venía desarrollando su colegiado D. Moisés Abascal, que el conocimiento sobre las Enfermedades Raras era muy limitado, lo representaba un obstáculo para su diagnóstico, prevención, tratamiento y curación, hizo suya esta causa a partir de 1997 y, salvando todo tipo de obstáculos, celebró el I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras en febrero del año 2000 (...)

[Leer más...](#)



2º, 3º y 4º TURNO RESPIRO FAMILIAR

El Programa Respirio Familiar del CREER se crea para personas afectadas por enfermedades raras con el objetivo de servir de soporte a las familias y/o cuidadores en tareas de atención y cuidado. Segmentado en cuatro turnos, tiene una duración de 12 días por turno.

Ofrece una atención personalizada y actividades de ocio y tiempo libre adaptadas, de carácter lúdico-recreativo cultural, en un espacio común de convivencia que favorece experiencias de autoconocimiento y crecimiento personal.

El Programa Respirio Familiar, que lleva cuatro años realizándose con éxito en el CREER, fue pionero en España. Junto con el resto de programas y servicios del Centro, contribuye a lograr los objetivos de ayudar a la integración, la autonomía, y mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias (...)

[Leer más...](#)

ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN DUCHENNE PARENT PROJECT ESPAÑA



La Asociación Duchenne Parent Project España reunió, desde el 9 al 11 de agosto, en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) a los asociados, con el objetivo de ofrecer un espacio de apoyo y capacitación a través del mayor conocimiento de la enfermedad y de las estrategias para el día a día.

Durante el encuentro se abordaron diferentes aspectos de interés para la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias (...)

[Leer más...](#)

- [EXPOSICIÓN "ENFERMEDADES ¿¿RARAS?!"](#)

- [9-11 de septiembre: 10ª Edición del Programa de Autocuidados y Calidad de Vida](#)
- [13-15 de septiembre: V Encuentro de la Asociación Española de Leucodistrofias \(ELA España\)](#)
- [20-22 de septiembre: IV Escuela de formación CREER-FEDER "Formando Líderes, inspirando acciones"](#)
- [23-29 de septiembre: Encuentro de la Federación Española de Ataxias \(FEDAES\)](#)

- [24-25 de septiembre: 1ª edición del Curso “Enfermedades Raras y Discapacidad. Procedimiento de evaluación de la discapacidad en Enfermedades Raras”](#)



el *ier* informa

- EL VÍDEO “HALF OF A SCORE” (“UNA PARTITURA A MEDIAS”), SOBRE LA IMPORTANCIA DE LOS REGISTROS DE PACIENTES, YA ESTÁ DISPONIBLE CON SUBTÍTULOS EN ESPAÑOL

[Leer más...](#)



noticias a destacar

- **01/08/2013** Manuel Delgado, ganador del V Premio Periodístico sobre Enfermedades Raras
- **04/08/2013** Investigadores de la Universidad de Santiago de Compostela participan en el descubrimiento de una mutación genética causa de una rara enfermedad cerebral
- **04/08/2013** Gracias desde el grupo de enfermedades raras de Navarra
- **08/08/2013** Abierta una convocatoria para la recogida de buenas prácticas en enfermedades raras
- **08/08/2013** Estudio genético: ELA, nuevos enfoques
- **08/08/2013** Puerta del Mar de Cádiz diagnostica 457 enfermedades raras del sistema inmune
- **10/08/2013** La historia de los más frágiles
- **12/08/2013** Conocer mejor la Enfermedad de Huntington y el Proyecto Registry
- **13/08/2013** La UVa acoge la II Jornada sobre Errores del Metabolismo
- **14/08/2013** Nueva diana terapéutica para el tratamiento de disfunciones cognitivas
- **15/08/2013** Enfermedades raras: La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT)
- **17/08/2013** La cara solidaria de las peñas
- **19/08/2013** Enfermedades raras, un reto cada día
- **20/08/2013** Aprueban un nuevo tratamiento para un grave cáncer de la sangre
- **20/08/2013** Descubierto uno de los mecanismos que favorece la agresividad del Sarcoma de Ewing

- **20/08/2013** Terapia genética para tratar a pacientes con Anemia de Fanconi
- **21/08/2013** Logran revertir los síntomas del Síndrome de Rett gracias a la terapia génica
- **21/08/2013** Una Ruta Jacobea apta para familias con niños
- **21/08/2013** Vigo lidera un nuevo proyecto europeo sobre una rara enfermedad neuromuscular
- **22/08/2013** “El 80 % de las enfermedades raras son de origen genético”
- **22/08/2013** S.O.S. por la vida
- **23/08/2013** Combatiendo la intolerancia al ejercicio
- **25/08/2013** Localizan 105 errores genéticos adicionales que causan Fibrosis Quística
- **26/08/2013** La actividad glutatión peroxidasa mejora los síntomas de la Enfermedad de Huntington
- **26/08/2013** El Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela detectó 60 dolencias raras en recién nacidos gallegos
- **26/08/2013** Chiesi Group adquiere Zymenex
- **26/08/2013** Una red ‘rara’ que combate la soledad
- **26/08/2013** Los expertos apoyan el programa único de cribado neonatal para toda España
- **28/08/2013** Unos 2.500 expertos participarán en congreso de enfermedades del metabolismo
- **30/08/2013** Europa felicita a Aitana por la iniciativa de los tapones
- **30/08/2013** A Guarda se une a la batalla de Yéssica
- **30/08/2013** Científicos decodifican el proceso crítico de limpieza de células muertas del cerebro



ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROME DE APERT Y OTRAS CRANEOSINOSTOSIS SINDRÓMICAS



La Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Síndromicas (APERTcras) surge en 1998 ante la necesidad de padres de afectados de dar a conocer en la sociedad estos síndromes, constituyéndose como entidad privada sin ánimo de lucro, de ámbito nacional con sede en Madrid, declarada de utilidad pública e inscrita en el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior y la Comunidad de Madrid, siendo hasta la fecha la única entidad privada que se ocupa de dicha problemática en todo el territorio nacional (...)

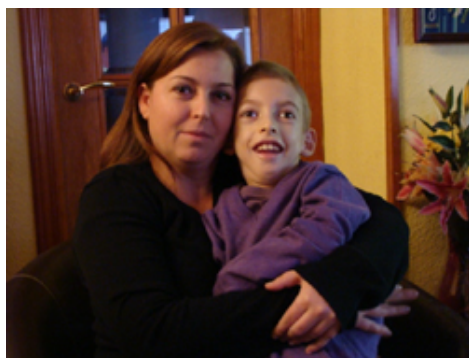
[Leer más...](#)

- ◆ [II CARRERA POPULAR GUARDIA CIVIL DE ZAMORA EN BENEFICIO DE FEDER, EL DOMINGO 22 DE SEPTIEMBRE](#)
- ◆ [II JORNADA PRESENCIAL DEL CONGRESO VIRTUAL SOBRE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO, EL 5 DE OCTUBRE EN VALLADOLID](#)
- ◆ [LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LA LEUCODISTROFIA \(ELA ESPAÑA\) INFORMA: "EL ÉXITO DE LA TERAPIA GÉNICA EN TRES NIÑOS AFECTADOS DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA"](#)

Recuerda: Si formas parte de una Asociación de Enfermedades Raras, y 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.



Jorge y su vida con Pelizaeus-Merzbacher



Hola, mi hijo se llama Jorge y yo Belén. Para empezar tengo que decir que soy madre soltera y que vivimos con mi familia. Ante todo quiero dar las gracias a mis padres, hermanos, tíos, primos y amigos por su gran apoyo en todos los sentidos.

Desde el primer día hasta hoy, lucho todos los días para que sean claros, no oscuros. Pero las situaciones vienen inesperadamente y hay que hacer frente a ellas de la mejor forma posible. Aprendes que tu hijo tiene su propio ritmo. Cuando te mira y sonrío, te da un beso o te echa los brazos lo que sientes es indescriptible.

Cualquier gesto o acción que realiza es aun más apreciada. El amor que te hace sentir es tan grande que no podrías pensar que pudieras querer a alguien más que a ti mismo. ¿En cuantas ocasiones te pondrías en su lugar sin pensarlo? (...)

[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@creeerfermedadesraras.es.



Boletín nº 36 CREER Agosto 2013 www.creeerfermedadesraras.es / [@CentroCREER](https://twitter.com/CentroCREER) Tel.: (+34) 947 253 950

**Centro de Referencia Estatal
de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
Área de Documentación**