

Newsletter CRE Enfermedades Raras (CREER)

Octubre 2012



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

editorial

- **Las ONGs buscan nuevas fórmulas para financiar sus proyectos. Marta Fonfría, Educadora Social del CREER**



La búsqueda de financiación en el contexto actual de crisis económica supone un reto para el tejido asociativo y requiere de grandes dosis de imaginación y capacidad de adaptación para poder sobrevivir a tiempos de cambios.

Las asociaciones sufren un recorte de recursos pero las necesidades y las personas a las que atender se siguen incrementando. La caída de las subvenciones de las administraciones deja patente, en algunos casos, la dependencia por parte de algunas entidades de las ayudas públicas. Es momento de plantearse nuevas estrategias, (...)

[Leer más...](#)

los profesionales escriben

- **El Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, 50 años dedicados al estudio y la atención a las enfermedades raras. Dra. Carmen Ayuso García, Jefe Servicio Genética Fundación Jiménez Díaz (Madrid)**



El día 20 de Diciembre de 2012, el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz celebra los 50 años de su creación por el Prof. Andrés Sánchez Cascos. Desde su origen en 1962, los pacientes con patologías genéticas y el estudio de las enfermedades raras han sido su foco de interés y estudio. En la actividad de este Servicio se han combinado siempre los aspectos asistencial, docente, investigador y de gestión.

En 1965 se organizan los primeros cursos de Genética, desde su origen se empiezan a publicar textos científicos sobre esta disciplina y en 1971 se funda la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), cuyo primer presidente fue el Prof. Sánchez Cascos (...)

[Leer más...](#)



creer informa



V ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN SMITH MAGENIS ESPAÑA

Desde el día 11 y hasta el 14 de octubre se desarrolló en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) el Encuentro de familias que, promovido por la Asociación Smith Magenis España, reúne por quinto año a las familias afectadas por el Síndrome de Smith Magenis desde su constitución en el año 2004.

Citas en las que se promueve un mayor conocimiento del síndrome con el objetivo de permitir a las familias comprender las alteraciones y condicionantes que esta alteración genética supone para los afectados en todas las esferas de su vida y así, desde el conocimiento y la comprensión, reflexionar sobre su manejo y adaptar herramientas de tratamiento a cada caso y situación familiar para mejorar su calidad de vida.

[Leer más...](#)



III CONGRESO DE PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), coincidiendo con el X Aniversario de su creación, celebró, los días 19 y 20 de octubre en los salones del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO), el III Congreso de Paraparesia Espástica Familiar "Actualidad en el estudio y tratamiento de la espasticidad y patologías asociadas".

El Congreso contó con la participación de profesionales de diversas áreas y campos de especialización que trabajan en la mejora del conocimiento de la enfermedad y en la búsqueda de herramientas terapéuticas y de atención que mejoren la calidad de vida de los afectados.

[Leer más...](#)

- [CURSO AUTOCUIDADOS Y CALIDAD DE VIDA \(7ª EDICIÓN\)](#)

- [ENCUENTRO ANUAL DE FAMILIAS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON](#)

- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA FAMILIA ATAXIA TELANGIECTASIA \(AEFAT\)](#)



próximos eventos

- 1-4 de noviembre: I Encuentro de la Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- 9-11 de noviembre: III Escuela de Formación Creer-Feder "Formando personas, inspirando acciones"
- 12-15 de noviembre: Programa de Autocuidados y Calidad de Vida. 8ª Edición
- 16-18 de noviembre: Encuentro de la Asociación Española Síndrome de Sotos
- 23-25 de noviembre: I Jornada de la Asociación de Esclerosis Tuberosa
- 25 de noviembre-4 de diciembre: Encuentro Médico Internacional Guatemala-Colombia

- **EL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III Y AELMHU FIRMAN UN CONVENIO DE APOYO Y DESARROLLO DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS**

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) firman hoy un convenio de colaboración con el fin de aportar su experiencia y conocimiento al desarrollo del Registro de Enfermedades Raras que el organismo público de investigación creó en 2005 para el seguimiento, control e investigación de estas patologías.

[Leer más...](#)

- **AELMHU IMPULSA LA COOPERACIÓN ENTRE AGENTES IMPLICADOS EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES MINORITARIAS**
- **EL IIER PONE A DISPOSICIÓN DE PACIENTES, PROFESIONALES Y AUTORIDADES SANITARIAS LA PRIMERA GUÍA ASISTENCIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ÁMBITO DE LA COMUNIDAD DE MADRID**



noticias a destacar

- **02/10/2012** La exposición "Las Enfermedades Raras llenas de vida" visita Caravaca 
- **02/10/2012** Alexion, la biofarmacéutica más innovadora del mundo 
- **03/10/2012** Mato inaugura el día 26 en Totana V congreso de enfermedades raras 
- **03/10/2012** EURORDIS dirige una encuesta sobre registros de enfermedades raras 
- **03/10/2012** Buscan fondos para un centro de menores con enfermedades raras 
- **04/10/2012** Análisis genético ultrarrápido para bebés con enfermedades raras 
- **04/10/2012** Melilla analiza hoy las enfermedades raras bajo la visión de los afectados 
- **05/10/2012** La Jornada de Enfermedades Raras arranca con el apoyo institucional 
- **06/10/2012** Una carrera popular recaudará fondos en Palencia para las enfermedades raras 
- **06/10/2012** Las terapias biológicas dan esperanza a los pacientes de enfermedades raras 
- **06/10/2012** Núñez y Romero, socios de honor de Cuenta con Nosotros 
- **08/10/2012** Uno de cada 1.000 pacientes en edad pediátrica padece una enfermedad rara 
- **09/10/2012** Un equipo de investigación del CIPF recibe una ayuda de Gent X Gent para investigar enfermedades raras 
- **09/10/2012** Una campaña de reciclaje de móviles recaudará fondos para enfermedades raras 
- **09/10/2012** En el abordaje de las enfermedades raras en niños es imprescindible la interconexión de la Pediatría de Atención Primaria y la Hospitalaria 
- **09/10/2012** Equipo internacional logra avances contra rara enfermedad 
- **10/10/2012** Shire HGT crea un blog sobre la Enfermedad de Fabry, Gaucher, el Síndrome de Hunter y Angioedema Hereditario 
- **11/10/2012** Los medicamentos huérfanos, la otra adversidad 
- **13/10/2012** «Llegar al diagnóstico del Síndrome de Williams de mi hija fue un suplicio 
- **15/10/2012** Cerca de cinco mil cordobeses sufren alguna enfermedad rara 
- **15/10/2012** Retrasan el avance del Huntington en ratones 
- **16/10/2012** La Fundación Isabel Gemio organiza una carrera a favor de enfermedades raras 

- 16/10/2012 Vivir con una prótesis ocular pero sin guantes de terciopelo: Retinoblastoma 
- 17/10/2012 Por una colaboración más transparente y abierta en enfermedades raras 
- 18/10/2012 Feder impulsa la inclusión de los niños con enfermedades raras en los centros escolares 
- 18/10/2012 Sanidad incluye 5 enfermedades más en la 'prueba del talón' que se hace a los bebés 
- 19/10/2012 Expertos piden un fondo común estatal para la financiación de medicamentos huérfanos para tratar las enfermedades raras 
- 19/10/2012 Feder Extremadura galardonada por la Cruz Roja por su trabajo solidario 
- 20/10/2012 Las enfermedades raras 'empiezan' el cole este lunes 
- 20/10/2012 El 8 por ciento de los asturianos sufre enfermedades raras 
- 20/10/2012 Los enfermos de Piel de Mariposa piden que se creen centros de referencia 
- 20/10/2012 Las enfermedades raras de Pediatría, en el San Agustín 
- 21/10/2012 Más de 300 personas corren a favor de los pacientes con enfermedades raras 
- 25/10/2012 Nace una nueva asociación sobre Síndrome Hemolítico Urémico Atípico, enfermedad que afecta a 150 personas de España 
- 25/10/2012 La enfermedad ultrarrara de José tiene tratamiento 
- 26/10/2012 Ana Mato anuncia la declaración de 2013 como Año Español de las Enfermedades Raras 
- 26/10/2012 "La financiación debe ser lo más centralizada posible" 
- 27/10/2012 "Sin investigación no hay esperanza" 
- 28/10/2012 Personas con enfermedades raras se agrupan para pedir una atención coordinada y evitar el aislamiento 
- 28/10/2012 Peregrinos de un diagnóstico 
- 28/10/2012 El Servicio de Oftalmología del Mancha Centro recibe el premio metabólico-mancheño 2012 
- 29/10/2012 Medicina personalizada en enfermedades raras 
- 30/10/2012 Investigan el potencial de supresores de mutaciones en una enfermedad rara metabólica 
- 31/10/2012 Segunda opinión médica en enfermedades raras, cánceres y degenerativas 



El 19 de Abril de 2012 se crea en Totana la Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias "AELIP" con ámbito nacional. Constituida al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, y normas complementarias, con personalidad jurídica y plena capacidad de obrar, careciendo de ánimo de lucro.

Las Lipodistrofias son un conjunto de enfermedades que se caracterizan por la pérdida del tejido adiposo. Desde el punto de vista clínico, las lipodistrofias se clasifican en sistémicas, generalizadas, parciales y localizadas. Atendiendo a sus causas pueden ser congénitas (genéticas) y adquiridas.

[Leer más...](#)

- ◆ III JORNADA DE ESCOLIOSIS Y SIRINGOMIELIA EN BURGOS
- ◆ LA ATENCIÓN PSICOLÓGICA DE FEDER, PREMIO PFIZER
- ◆ 15 DE NOVIEMBRE, DÍA NACIONAL DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

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.



MALENA

Al quedarme embarazada y saber que tenía dentro una niña no tenía ninguna duda de cuál sería su nombre, Malena.

Me parecía que sería una personita con mucha personalidad y mucha fuerza, con un futuro brillante y una familia que le querría muchísimo. En algo no me confundí, porque su familia la quiere a rabiar y cada día que pasa nos cala de forma más profunda, pero en lo referente a su futuro...

Cuando Malena nació nos comunicaron que tenía "algo"; pasaron dos años hasta que después de dar muchas vueltas, hacer pruebas, vivir horas de angustia, se nos comunicó que ese "algo" se llamaba Síndrome de Smith-Magenis (...)

[Leer más...](#)



Boletín nº 27 CREER Octubre 2012 www.creenfermedadesraras.es Tel.: (+34) 947 253 950

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