



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



28 de Febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras



El **Día Mundial de las Enfermedades Raras** fue instaurado por Eurordis, el 29 de Febrero de 2008. A partir de entonces, los años no bisiestos se celebra el 28 de Febrero. El objetivo principal del Día Mundial de las Enfermedades Raras es crear conciencia sobre las Enfermedades Raras y su impacto en la vida de las personas afectadas y sus familias.

La campaña comenzó como un evento europeo, pero se ha convertido progresivamente en un evento mundial, con más de 80 países participantes en 2014, realizando numerosas actividades y eventos; se configura como la mayor campaña de sensibilización de las Enfermedades Raras (...)

[Leer más...](#)



Ocio y juego como mejora de la Calidad. Carmen María Pérez Jabato, Terapeuta Ocupacional de la Fundación Aspanias Burgos



Hay muchas definiciones de ocio y juego pero podemos considerar ambos conceptos como actividades motivadoras, íntimamente ligadas, que proporcionan placer, relajación y expresión de creatividad. Ambos son actividades de disfrute o descanso personal y colectivo, donde se comparten valores sociales. Aficiones, deportes, ejercicios, entretenimiento y vacaciones, entre otros, son ejemplos válidos de este tipo de actividades. Sabiendo esto y debido a que no hay consenso entre los autores, hablaré de juego y ocio de forma conjunta al tratar sobre el tema.

El ocio/juego es fundamental en la vida de todas las personas y ayuda a mantener equilibrio mental y físico, proporcionando bienestar y calidad de vida (...)

[Leer más...](#)



PRIMERA SESIÓN DEL GRUPO DE ALTO RENDIMIENTO Y EXCELENCIA EDUCATIVA EN ENFERMEDADES RARAS (GAREX-ER)

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) ha suscrito un convenio de colaboración con el Colegio Marista Liceo Castilla para la puesta en marcha del proyecto “Talentia for the World”, iniciativa pionera en España, que tiene como objetivo favorecer la excelencia educativa y el desarrollo integral del talento de los alumnos con altas capacidades y alto rendimiento académico.

Dentro de este proyecto esta el programa “GAREX Project” (Grupos de Alto Rendimiento y Excelencia Educativa) dirigido a alumnos con altas capacidades o alto rendimiento académico que cursen entre 3º de ESO y 2º de Bachillerato y que desarrollarán sus actividades en sesiones quincenales fuera del horario lectivo (...)

[Leer más...](#)



II ENCUENTRO NACIONAL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Del 26 de febrero al 1 de marzo se celebró en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) el II Encuentro Nacional de Familiares y Afectados Día Mundial de la Enfermedades Raras.

Familias procedentes de diferentes puntos de España se dieron cita para compartir y dejar constancia del lema acuñado en esta celebración de 2014 “*Juntos por una mejor calidad de vida*” (...)

[Leer más...](#)

- **ENCUENTRO DEL GRUPO DE ENFERMEDADES RARAS DE NAVARRA**
- **PROFESIONALES DE LA ASOCIACIÓN DE EPIDERMÓLISIS BULLOSA DE ESPAÑA**
- **JORNADAS DE TERAPIA OCUPACIONAL EN EL SÍNDROME 5P-**
- **PRACTICUM CURSO 2013/2014**
- **VISITAS FORMATIVAS**
- **OTRAS ACTIVIDADES**

- [5 de marzo: Jornada informativa sobre el Síndrome de Rett](#)
- [5-9 de marzo: II Encuentro Nacional y VII Congreso Nacional de Miastenia Gravis](#)

- [10-14 de marzo: Encuentro de la Asociación Galega de Ataxias](#)
- [21-23 de marzo: Encuentro de la Asociación de Extrofia Vesical](#)
- [28-30 de marzo: Encuentro de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid](#)



el *ii*er informa

- [EL IIER COLABORA CON EL MOVIMIENTO TODOS SOMOS RAROS, TODOS SOMOS ÚNICOS, IMPULSADO POR LA FUNDACIÓN ISABEL GEMIO, FEDER Y LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES](#)
[Leer más...](#)

- [EL IIER PARTICIPA EN EL CAFÉ DE REDACCIÓN DE GACETA MÉDICA DEDICADO A ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS](#)
[Leer más...](#)



noticias a destacar

- [01/02/2014](#) La enfermedad de los pies insensibles
- [02/02/2014](#) Los afectados de Ataxia de Friedeich recaudan fondos para hallar su cura
- [02/02/2014](#) Éxito en la IV Ruta Solidaria Totana - Sierra de María
- [03/02/2014](#) Avance en el diagnóstico precoz de una inmunodeficiencia congénita infantil
- [03/02/2014](#) El COF de Sevilla concede 30.000 euros en becas para la investigación sobre ER
- [03/02/2014](#) El Síndrome de Wolf-Hirschhorn, una 'enfermedad rara' investigada en el Centro Severo Ochoa
- [04/02/2014](#) Illescas goleó a beneficio de la Casa de Aarón
- [05/02/2014](#) Los insectos que transmiten el Chagas también se alimentan al aire libre
- [06/02/2014](#) Retiran la prestación a una niña con una enfermedad rara
- [06/20/2014](#) Desvelan el mecanismo patogénico que causa la Enfermedad de Lafora
- [07/02/2014](#) Multitudinario flashmob solidario en Huesca en apoyo a las Enfermedades Raras
- [07/02/2014](#) La autorización de 'huérfanos', en riesgo por las políticas de austeridad
- [10/02/2014](#) La prueba del talón servirá para detectar cinco nuevas enfermedades congénitas
- [10/02/2014](#) Princesa de Asturias alienta mejorar la vida afectados de Enfermedades Raras

- **11/02/2014** [La terapia génica apunta a alternativa eficaz contra la Mucopolisacaridosis](#)
- **13/02/2014** [Aniridia: una mirada sin iris](#)
- **14/02/2014** [Descubren una causa genética rara del Síndrome de Tourette](#)
- **15/02/2014** [Más de 9.200 niños necesitan cuidados paliativos en España](#)
- **16/02/2014** [El reto de vivir venciendo las adversidades](#)
- **19/02/2014** [Una niña supera una enfermedad rara gracias a la marihuana](#)
- **19/02/2014** [El Senado pide al Gobierno que impulse una Estrategia en Enfermedades Raras](#)
- **20/02/2014** [El Prader-Willi, la más compleja de las enfermedades sexuales](#)
- **20/02/2014** [Pasos de gigante en la terapia génica](#)
- **21/02/2014** [Mujeres con Linfangioleiomiomatosis cuentan en primera persona su experiencia con esta enfermedad rara](#)
- **21/02/2014** [77 personas asisten al III Encuentro de Enfermedades Raras y Discapacidad](#)
- **23/02/2014** [La terapia génica abre esperanzas al tratamiento del Síndrome de Sanfilippo](#)
- **23/02/2014** [«Lo que queremos no son solo palmaditas en la espalda»](#)
- **23/02/2014** [Asturias implanta cuatro nuevos cribados poblacionales para la detección temprana de enfermedades poco frecuentes](#)
- **23/02/2014** [Enfermedades raras: un sufrimiento en la sombra](#)
- **24/02/2014** [Disponible en España la primera terapia oral dirigida para el sarcoma de tejidos blandos avanzado](#)
- **24/02/2014** [Somos raros, ¿y qué?](#)
- **24/02/2014** [“La policía me interrogó por mi aspecto físico”](#)
- **24/02/2014** [Lucha contra las enfermedades raras](#)
- **25/02/2014** [Familias de niños con Enfermedades Raras reclaman su inclusión educativa](#)
- **25/02/2014** [El pueblo de Casares se vuelca con Lucas](#)
- **25/02/2014** [Quirón Zaragoza promueve la investigación de un nuevo tratamiento eficaz contra la Enfermedad de Fabry](#)
- **27/02/2014** [Castilla y León crea su Registro de Enfermedades Raras](#)
- **27/02/2014** [Tres enfermedades raras y un final 'casi' feliz](#)
- **27/02/2014** [“Cuando alguien tiene una enfermedad rara, la tiene toda la familia”](#)
- **27/02/2014** [Solo el 10% de las más de 7.500 Enfermedades Raras dispone de un mínimo conocimiento científico](#)
- **27/02/2014** [La Unidad de Enfermedades Raras de Alicante ya ha atendido 1.160 consultas](#)
- **27/02/2014** [Las enfermedades raras inciden en la salud bucodental, avisan los dentistas](#)
- **27/02/2014** [Menos del 10% de las Enfermedades Raras cuenta con algún tipo de tratamiento específico](#)

- **28/02/2014** Más de 40% de los pacientes con enfermedades raras necesita Fisioterapia continuada
- **28/02/2014** Se inaugura el nuevo Centro Multidisciplinar de la Asociación D'Genes "Celia Carrión Pérez de Tudela" que dará servicio a pacientes con Enfermedades Raras
- **28/02/2014** Estudio de la mitocondria para luchar contra las Enfermedades Raras
- **28/02/2014** Más de 300 personas bailan en la Plaza Mayor de Salamanca
- **28/02/2014** El Principado registra una media de 8.729 nuevos casos de Enfermedades Raras cada año
- **28/02/2014** La mayoría de enfermedades raras tienen causa genética y se manifiestan en edad pediátrica
- **28/02/2014** Salud crea un protocolo en Euskadi para atender las Enfermedades Raras
- **28/02/2014** Especialistas de la UPV/EHU abogan por un abordaje multidisciplinar de las Enfermedades Raras



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE SÍNDROME DE POLAND

La Asociación Española de Síndrome de Poland (AESIP) nace el 3 de julio de 2013 fruto de la inquietud de varias familias (unidas gracias a las redes sociales) por encontrar, no sólo respuestas respecto al Síndrome y cómo actuar en los diversos frentes, sino también el contacto con el resto de afectados, algo tan sencillo a primera vista pero que desgraciadamente no existía. Creada para la promoción de la investigación científica, orientación y apoyo a afectados y familiares, así como la divulgación de su existencia, la Asociación tiene como uno de sus objetivos la creación un entorno de completa normalidad social (...)

[Leer más...](#)

- ◆ **DOCUMENTAL "STOP SANFILIPPO. SE NOS ACABA EL TIEMPO", EL 13 DE MARZO EN ETB2**
- ◆ **PRESENTACIÓN DEL LIBRO "EL LEGADO DE MARIE SCHLAU", EL 15 DE MARZO EN PAMPLONA**
- ◆ **PRESENTACIÓN DEL LIBRO "ENFERMEDADES RARAS: RETOS Y OPORTUNIDADES PARA EMPRENDEDORES SOCIALES", EL 20 DE MARZO EN MADRID**
- ◆ **JORNADA "CONSTRUYENDO SEXUALIDADES, CÓMO HACER EDUCACIÓN AFECTIVO SEXUAL PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD Y SUS FAMILIAS", 29 DE MARZO EN SAN SEBASTIÁN**
- ◆ **CHARLA DEL DR. SALVADOR MARTÍNEZ EN TORNO A SU INVESTIGACIÓN "TERAPIA CELULAR PARA FRENAR LA PÉRDIDA DE MIELINA Y ESTIMULAR LA REMIELINIZACIÓN"**
- ◆ **ANÁLISIS DE NECESIDADES ELA ESPAÑA 2014**

- ◆ ESTUDIO DE “PRIORIZACIÓN DE INCERTIDUMBRES TERAPÉUTICAS EN ICTIOSIS CONGÉNITAS, EXCLUIDA LA ICTIOSIS VULGAR”
- ◆ ARTÍCULO “DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE” PUBLICADO EN LA REVISTA THE LANCET
- ◆ II PREMIO ALPE ACONDROPLASIA A LA MEJOR LABOR EN FAVOR DE LAS PERSONAS CON ACONDROPLASIA Y OTRAS DISPLASIAS ÓSEAS

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.



Y porque soy travesía, pálpito de tierra y me siento cometa. Rosario F. Cartes

Poesía escrita por una persona afectada de Porfiria y dedicada al colectivo de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y a quienes luchan a su favor. Es un ejercicio introspectivo y a la vez, empático, que va de lo particular e íntimo, a lo universal: las "torpezas" de la genética, las deficiencias de la ciencia, el dolor, la fuerza del colectivo, la tenaz resistencia, la lucha, el ser único que somos como todas las criaturas... la esperanza... (...)

[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@creefermedadesraras.es.



Boletín CREER nº 41 Febrero 2014 www.creefermedadesraras.es / [@CentroCREER](https://twitter.com/CentroCREER)

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