



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



La importancia de la actividad física en el Autocuidado. Sonia Fernández, Fisioterapeuta del CREER



La Sociedad española de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC) recuerda que adoptar un estilo de vida saludable depende, en gran parte, de la propia persona: “Cada uno de nosotros debemos tener la mayor responsabilidad sobre nuestra salud”.

El autocuidado es el cuidado de uno mismo con el propósito de fortalecer o restablecer la salud y prevenir la enfermedad o el empeoramiento de los síntomas.

Las Enfermedades Raras cursan con un abanico muy amplio de síntomas y cambios en nuestro cuerpo. Estos se agrupan en tres pilares básicos, es decir, desde un punto de vista biológico, psicológico cognitivo-afectivo y social (...)

[Leer más...](#)



Orphanet (Portal de Referencia de Información sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos). María Elena Mateo Marquina Documentalista científico de Orphanet-España / CIBERER



Orphanet (www.orphanet.es) es el portal de referencia a nivel europeo sobre información en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Este proyecto, que se inició en Francia en 1997, está integrado actualmente por 37 países con el objetivo común de contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras.

España se incorporó a Orphanet en 2002 y, desde 2010, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el socio de Orphanet en España, siendo su director científico, el Dr. Francesc Palau, el coordinador nacional (...)

[Leer más...](#)



IV ENCUENTRO INTERNACIONAL DE PERSONAS CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA - INVESTIGADORES

La Plataforma de Afectados de ELA celebró su IV Encuentro en Burgos del 6 al 11 de abril en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

Estas convocatorias están dirigidas a abordar temas de interés para los afectados: experiencias de autoayuda, investigación y colaboración en todos los sentidos y que suponen para afectados y familias “recargar las pilas con energía para otro año más” tal y como expresa la propia Plataforma.

Durante la semana se desarrollaron diferentes charlas, talleres, sesiones prácticas y de demostración de productos y novedades en tecnología de apoyo, además de interesantes conferencias científicas (...)

[Leer más...](#)



II ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN NACIONAL DE AFECTADOS POR EL SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO (ASIMAGA)

La Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome Maullido de Gato (ASIMAGA) celebró del 17 al 20 de abril su Encuentro anual de convivencia de familiares y afectados por el Síndrome Maullido de Gato o Síndrome 5 p- en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

Entre las actividades programadas se contó con la presencia de D. Luis Perales Casajuana, Abogado del Servicio Jurídico de la Fundación Tutelar de Castilla-La Mancha (Futucam), quien dirigió la charla “Beneficios fiscales y patrimonio protegido” (...)

[Leer más...](#)

- [**II ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS Y OTROS TRASTORNOS GRAVES DEL DESARROLLO “D’GENES”**](#)
- [**ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN NACIONAL DE AMIGOS DE ARNOLD CHIARI \(ANAC\)**](#)
- [**PROYECTO DEL GRUPO DE ALTO RENDIMIENTO Y EXCELENCIA EDUCATIVA GAREX-ER**](#)
- [**VISITAS FORMATIVAS**](#)
- [**SESIÓN FORMATIVA EN CENTROS EDUCATIVOS**](#)
- [**OTRAS ACTIVIDADES**](#)

próximos eventos

- [2-4 de mayo: 1ª Jornada Médica y de Convivencia de Cistinosis en España](#)
- [9-11 de mayo: Encuentro de familias de la Fundación Síndrome de West](#)
- [12-18 de mayo: IV Encuentro de la Asociación Española de Esclerodermia](#)
- [23-25 de mayo: Encuentro de la Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis](#)
- [26-28 de mayo: XIII Curso Autocuidados y Calidad de Vida](#)
- [29 de mayo-1 de junio: II Jornadas Médico-Científicas y de Convivencia de la Asociación Española de Porfiria](#)
- [24 de junio: Jornada "Actualización de Recursos de Atención en Enfermedades Raras"](#)

el *iier* informa

- SE PRESENTA EN ROMA EL PRIMER NÚMERO DE LA REVISTA DEL PROYECTO EUROPEO RARE-BESTPRACTICES, DEL QUE FORMA PARTE EL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III A TRAVÉS DEL IIER
- ICORD, SOCIEDAD INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, DE LA QUE ES SECRETARIO EL DIRECTOR DEL IIER, ABRE LA CONVOCATORIA DE PROPUESTAS PARA SU CONGRESO ANUAL

noticias a destacar

- **02/04/2014** Un nuevo anticonvulsivo para la epilepsia podría servir para tratar la ELA
- **03/04/2014** Describen una alteración molecular asociada a la Esclerosis tuberosa y a la vía mTOR
- **04/04/2014** Pilar Giraldo: "Somos un modelo para otros países en la investigación sobre la Enfermedad de Gaucher"
- **04/04/2014** Se recluta al primer paciente en el estudio Lumos
- **06/04/2014** Los recortes se ceban con los enfermos de ELA: "Solo piensan en ellos y en coger más dinero de pacientes"
- **07/04/2014** Aunque son enfermedades raras, ya hay más de 120 neumonitis por hipersensibilidad descritas

- **08/04/2014** La reparación del ADN
- **09/04/2014** Presentan una estrategia de terapia génica para la Ataxia de Friedreich
- **09/04/2014** Sarcoidosis, una dolencia "muy caprichosa" con incidencia en Galicia y Madrid
- **09/04/2014** Psicólogos y farmacéuticos ofrecerán atención psicológica a niños con enfermedades raras
- **09/04/2014** La mujer con la enfermedad que la hace oler a basura
- **10/04/2014** Manuel Posada aboga por crear centros especializados en enfermedades raras
- **10/04/2014** Embriones digitales permiten conocer a los hijos, antes de que sean concebidos
- **11/04/2014** Eudel (Asociación de Municipios Vascos) muestra su apoyo a las personas con enfermedades raras
- **11/04/2014** El Ayuntamiento de Ejea recibe un galardón institucional de la Asociación Española de Mastocitosis
- **12/04/2014** Hemobur sale a la calle para concienciar a la ciudad
- **15/04/2014** El Vall d'Hebron Institut de Recerca @VHIR_ y Som Biotech acuerdan el desarrollo de un fármaco contra la Amiloidosis
- **15/04/2014** Un blog para ayudar al mundo
- **16/04/2014** Pfizer apuesta por la investigación en Hemofilia, donde sólo 1 de cada 4 afectados tiene tratamiento adecuado
- **16/04/2014** OxThera AB recibe 70 millones de coronas suecas para financiar sus programas clínicos
- **17/04/2014** Asociación de Hemofilia de Burgos intenta impulsar una federación regional
- **17/04/2014** El principal enemigo, en sus venas
- **18/04/2014** Investigadores becados por el grupo Aitzina avanzan en el conocimiento de la Ataxia-telangiectasia
- **18/04/2014** La Agrupación de Electores de Discapacitados y Enfermedades Raras se presenta a las Europeas
- **18/04/2014** Qué hacer con la investigación sobre enfermedades raras
- **19/04/2014** Wyatt, el bebé que no puede abrir la boca
- **20/04/2014** «El tiempo corre en mi contra»
- **21/04/2014** Descrito el papel clave de FMRP Fragile X Mental Retardation Protein en Síndrome de X Frágil
- **22/04/2014** Los enfermos de Fibrosis Quística piden que se incorporen nuevos fármacos
- **23/04/2014** Nuevo hallazgo de una mutación genética en la Esclerosis Lateral Amiotrófica
- **23/04/2014** Osasuna muestra su apoyo a la investigación de la Ataxia de Friedreich
- **23/04/2014** Correrá 250 km para dar a conocer la enfermedad de su hermana
- **23/04/2014** Eduard Carreras, discapacitado y candidato a las Europeas: "Que los de arriba nos puedan oír"

- **24/04/2014** Huesos de cristal, voluntad de acero
- **24/04/2014** Los expertos en Enfermedad de Gaucher evalúan la relación entre esta patología y la enfermedad de Parkinson
- **24/04/2014** El Senado y FEDER se reúnen para abordar la situación de los pacientes con ER
- **25/04/2014** Hallan una mutación en niños turcos que se remonta a 16 generaciones y ocasiona una rara enfermedad cerebral
- **25/04/2014** Neumólogos y pacientes catalanes con FPI confían en que los resultados de un nuevo ensayo clínico agilice la aprobación en España del único tratamiento autorizado por la Unión Europea
- **27/04/2014** El Instituto de Medicina Genómica desarrolla 384 nuevos test dediagnóstico de enfermedades raras en 2013
- **27/04/2014** Más de 200 ciclistas se unen para luchar por las enfermedades raras
- **28/04/2014** Los médicos de primaria desconocen cómo derivar las neuromusculares
- **28/04/2014** FEDER considera "necesario asegurar la derivación de pacientes" para realizar un control o seguimiento
- **29/04/2014** Los pacientes de ALS lanzan el primer fondo de inversión de enfermedades raras
- **29/04/2014** Crean una colección de variantes genéticas de españoles sanos para descartar enfermedades potencialmente patogénicas
- **29/04/2014** Diseñan en cuatro años 384 tests para detectar más de mil patologías raras



ASOCIACIÓN NACIONAL DE ENFERMOS DE SARCOIDOSIS (ANES)

La Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis (ANES) nace del encuentro en Internet de 5 afectados que, ante el desconocimiento general existente sobre la enfermedad y las dudas que surgen en quienes se enfrentan a ella por primera vez, deciden dar un paso hacia delante y constituirse legalmente en Asociación.

Así, el 29 de junio de 2012, ANES queda inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el nº 600306.

Nuestra experiencia previa en foros y en Facebook, nos ha demostrado lo importante que es para los enfermos y sus familiares encontrar una "puerta" a la que llamar, un lugar en el que volcar sus miedos y dudas, un espacio para compartir experiencias (...)

[Leer más...](#)

- ◆ **JORNADAS NACIONALES DE LA ENFERMEDAD DE BEHÇET, 24 DE MAYO EN MADRID**
- ◆ **VIII JORNADAS EXTREMEÑAS DE ENFERMEDADES RARAS, 5 DE JUNIO EN BADAJOZ**

- ◆ CONVOCATORIA DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES - 2014 "TODOS SOMOS RAROS, TODOS SOMOS ÚNICOS"
- ◆ DUCHENNE PARENT PROJECT ESPAÑA (DPPE) PONE EN MARCHA TRES PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN PARA LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y DE BECKER

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.



Chemita, un pequeño héroe sin sonrisa



Me llamo José María, pero todos me llaman cariñosamente Chemita y otros el "Fitipaldi motero" (por mi gran afición a las motos).

Tengo 8 años y unos papás que viven por y para mí, que dedican su vida para que yo sea el niño más feliz del mundo. Tengo una enfermedad muy rara (en España sólo somos 125 casos) llamada Síndrome de Moebius, la cual no me permite mostrar mis sentimientos pues tengo parálisis facial y ocular.

Esto ocurre entre el segundo y tercer mes en el cual algo falla y los pares craneales VI y VII quedan afectados o destruidos (...)

[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.

SERVICIO DE
INFORMACIÓN Y
ASESORAMIENTO

947 253 950

info@creeerfermedadesraras.es

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



Boletín CREER nº 43 Abril 2014 www.creeerfermedadesraras.es / [@CentroCREER](#)

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