



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



**Enfermedades Raras o poco frecuentes: Conócelas, Entiéndelas y Difúndelas, sólo así dejarán de ser raras. M<sup>a</sup> Inmaculada Arroyo, Enfermera del CREER**



La Escuela Valenciana de Salud (EVES) está encargada de desarrollar la formación y la docencia del personal sanitario pregrado, postgrado, formación especializada, continua y continuada en relación, en su caso, con otras instituciones y organismos, a la vez que la formación permanente de los profesionales del sistema valenciano de salud.

Una de las acciones que ha llevado a cabo la EVES el pasado año ha sido el "*Curso de Enfermedades Raras: Investigación, Atención Clínica y Concienciación Social*", en el que participó el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) (...)

[Leer más...](#)



**ORPHAN EUROPE, SL. 25 años de experiencia en el desarrollo de medicamentos huérfanos. Mar Miñano, Directora de Comunicación ORPHAN EUROPE, S.L**



Orphan Europe, compañía del grupo Recordati, es una empresa farmacéutica única, dedicada exclusivamente a la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos huérfanos y productos para el tratamiento de pacientes con enfermedades poco frecuentes, desde el año 1990.

Las necesidades de los pacientes afectados por las enfermedades raras y sus familias son el centro de todas nuestras iniciativas y actividades y trabajamos con la convicción de que cada paciente tiene derecho a acceder al mejor tratamiento disponible (...)

[Leer más...](#)



### **1ª JORNADA MÉDICA Y DE CONVIVENCIA DE CISTINOSIS EN ESPAÑA**

Del 2 al 4 de mayo, el Grupo de Cistinosis de la Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas (AIRG-E), desarrolló en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) la primera jornada médica y de convivencia de afectados y familias.

Se presentaron diferentes aspectos que permitieron a afectados y sus familias un mejor conocimiento y manejo de la Cistinosis.

Uno de los principales objetivos fue evidenciar la necesidad de cumplir estrictamente, con el tratamiento específico de la Cistinosis, ya que junto a un diagnóstico a temprana edad son los mejores factores para un buen pronóstico (...)

[Leer más...](#)



### **PRESENTACIÓN DEL LIBRO "RARAS PERO INTERESANTES" DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS**

El día 23 de mayo tuvo lugar en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) la presentación del libro "Raras pero interesantes" en el que se recogen relatos de vivencias de mujeres afectadas de Linfangioleiomiomatosis.

La presentación del libro corrió a cargo de D<sup>a</sup> Mari Luz Vila, Presidenta de Aelam quien estuvo acompañada por D. Aitor Aparicio, Director Gerente del Creer y por D<sup>a</sup> Meritxell Lupon, Secretaria de Aelam.

La finalidad de este libro es dar a conocer cómo se vive esta enfermedad pulmonar poco frecuente y de etiología desconocida que afecta a mujeres y actualmente se encuentra en su 2ª edición (...)

[Leer más...](#)

- **ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA FUNDACIÓN SÍNDROME DE WEST**
- **IV ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLERODERMIA**
- **CHARLA FORMATIVA EN CENTROS EDUCATIVOS**
- **VI JORNADA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS**
- **PROYECTO DEL GRUPO DE ALTO RENDIMIENTO Y EXCELENCIA EDUCATIVA GAREX-ER**
- **EDICIÓN XIII CURSO AUTOCUIDADOS Y CALIDAD DE VIDA**
- **II JORNADAS MÉDICO-CIENTÍFICAS Y DE CONVIVENCIA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA**
- **VISITAS FORMATIVAS**
- **OTRAS ACTIVIDADES**

---



## próximos eventos

- [5-8 de junio: III Encuentro Anual de Jóvenes y Familias relacionadas con la Enfermedad de Huntington](#)
- [16-22 de junio: III Encuentro de la Asociación Chiari y Siringomielia del Principado de Asturias](#)
- [25-29 de junio: Encuentro de la Asociación del Síndrome de Lesch-Nyhan España](#)
- [30 de junio-6 de julio: IV Encuentro de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar](#)

---



## el *iier* informa

- [CELEBRACIÓN DE LA I REUNIÓN DE COLABORACIÓN PARA LA CREACIÓN DEL REGISTRO ESTATAL DE TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA \(RETEA\)](#)
- [ESCUELA INTERNACIONAL DE VERANO SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS \(ROMA, 15-19 SEPTIEMBRE, 2014\)](#)
- [CELEBRACIÓN DE LA II CONFERENCIA DE EUROPLAN](#)
- [TALLER INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS \(ROMA, 24-25 NOVIEMBRE, 2014\)](#)

---



## noticias a destacar

- **03/05/2014** Lucas, el "niño de cristal", protagonista de un documental
- **05/05/2014** El Ciberer colecciona exomas de sujetos sanos para ayudar en la investigación genética
- **06/05/2014** Daniela lanza un reto a la ciencia
- **06/05/2014** Éxito de 'Frágil, camino de cristal'
- **06/05/2014** Imelsa Solidaria nace para luchar contra las enfermedades raras
- **07/05/2014** La Comisión Europea plantea centrales de compras en enfermedades raras y antirretrovirales
- **07/05/2014** La enfermedad rara contará para la valoración de la discapacidad

- **07/05/2014** Prana Biotechnology anuncia los resultados del ensayo Reach2HD con PBT2 para la Enfermedad de Huntington
- **08/05/2014** Boehringer Ingelheim lanza la primera web en castellano de Fibrosis Pulmonar Idiopática para profesionales de la salud
- **08/05/2014** Narcolepsia: En los límites del sueño
- **09/05/2014** Centros de referencia y cribados neonatales, apuesta del Gobierno en el año de las ER
- **09/05/2014** La renovada "prueba del talón" consigue detectar 26 enfermedades raras en Aragón
- **09/05/2014** Buscando cura para las enfermedades raras
- **12/05/2014** Una enfermedad rara se lleva el 20 % de los ingresos anuales de la familia
- **12/05/2014** Denuncian la falta de asistencia médica adecuada para enfermedades raras
- **14/05/2014** El Incliva gana una ayuda de la SEPAR para estudiar una enfermedad rara respiratoria
- **14/05/2014** Pedro Albajar: "Galicia es referente mundial en la enfermedad de chagas, incluso para países endémicos"
- **15/05/2014** Galicia fija la segunda opinión médica para cáncer, enfermedades raras y degenerativas
- **15/05/2014** Un caso único entre 162.000
- **15/05/2014** El tejido de los sueños de Carla
- **16/05/2014** Los pacientes con enfermedades raras pierden prestaciones en la sanidad pública
- **16/05/2014** El desconocimiento dificulta y retrasa el diagnóstico
- **17/05/2014** Gradient estudia el procesado de datos genéticos para ayudar en la detección de enfermedades raras
- **18/05/2014** La estrategia nacional de neurodegenerativas no llegará hasta después del verano
- **18/05/2014** Un apoyo para los afectados y familiares por enfermedades raras
- **19/05/2014** Destacan los avances del Clínico para diagnosticar otro mal muy raro
- **20/05/2014** España pone en marcha la segunda base de datos de genoma del mundo
- **20/05/2014** Enfermedad de Kawasaki, la respuesta está en el viento
- **20/05/2014** "La retinosis pigmentaria, que te deja ciego, me convirtió en un luchador"
- **20/05/2014** Nace 'Enfermedades Raras', programa de radio para informar sobre las ER
- **22/05/2014** Canarias registra 140.000 pacientes con Enfermedades Raras
- **23/05/2014** El mal de Gaucher se convierte en la enfermedad más rara en Canarias
- **25/05/2014** Padres niña con enfermedad rara piden ayuda para hallar comida sin proteínas
- **26/05/2014** Nace el Club de las Enfermedades Raras de la Zona Norte para combatir el desconocimiento

- **26/05/2014** El partido discapacidad y enfermedades raras consigue 32.000 votos
- **27/05/2014** Las madres reclaman más atención a enfermedades raras
- **28/05/2014** El nuevo Documento de la Acción Conjunta de EUCERD informa a los Estados miembros sobre los principios rectores para la aplicación de formación a los proveedores de servicios sociales
- **29/05/2014** La neuroplasticidad y enfermedades raras
- **29/05/2014** La enfermedad que agota la pila
- **29/05/2014** Se funda la primera Asociación regional para afectados de 'Tay Sach'



### **ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LA XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA (AEXCT)**

Creada en Junio de 2012 y aceptada en la Federación de Enfermedades Raras, la AEXCT lucha por aunar a los pacientes de esta enfermedad en toda España y también Europa con, entre otros, los siguientes fines:

- Que la comunidad médica la conozca para poder diagnosticarla en los estadios iniciales y con ello ofrecer el tratamiento que existe en la actualidad para poder frenar el avance de ésta.
- Promover la investigación para encontrar nuevas vías de tratamiento (...)

[Leer más...](#)

- ◆ **NUEVA WEB DE LA ASOCIACIÓN 22Q MADRID**
- ◆ **PUBLICACIÓN DEL LIBRO “ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES: BASES PARA LA INTERVENCIÓN”**
- ◆ **21 DE JUNIO, DÍA MUNDIAL DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA**
- ◆ **23 DE JUNIO, DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE DRAVET**
- ◆ **29 DE JUNIO, DÍA MUNDIAL DE LA ESCLERODERMIA BAJO EL LEMA “BUSCANDO EL SOL”**

**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.

---

tres millones de voces

### Lucas, el tesoro de mi vida



Hola, me presento: soy Carmen, y esta es mi historia. Nací y crecí en el seno de una familia feliz de la cuál estoy muy orgullosa. Una familia que siempre trató de mantenerme en una “urna de cristal” para alejarme de todo daño. Cuando cumplí 28 años me animé a trazar mi camino al lado del hombre al que adoro y, a los tres años de convivencia, decidimos colmar nuestro hogar de alegría con la llegada de un hijo. Aún recuerdo la felicidad que me invadió aquel 26 de febrero cuando el test de embarazo dio positivo. Y por fin llegó el día esperado. El 4 de octubre de 2012 a las 15:47 horas llegó al mundo el mayor tesoro que la vida me ha podido dar: mi hijo Lucas, el verdadero protagonista de esta historia (...)

[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](mailto:info@creefermedadesraras.es).

---

A blue banner with white and green text. On the left, there is an illustration of a blue telephone handset and an envelope with an '@' symbol. The text reads: 'SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ASESORAMIENTO', '947 253 950', and 'info@creefermedadesraras.es'. On the right, there is the CREER logo, which consists of a stylized 'C' and the word 'creeer' in green lowercase letters. Below the logo, in small white text, it says 'CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras Y SUS FAMILIAS'.

Boletín CREER nº 44 Mayo 2014 [www.creefermedadesraras.es](http://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**