



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



■ **Taller de Disfagia para usuarios con Enfermedades Raras. Silvia Molia, Logopeda del CREER**



El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) dentro del programa de Atención directa, y en concreto desde el departamento de Logopedia, ha llevado a cabo un taller sobre disfagia, dirigido a usuarios afectados de una enfermedad rara. Este programa tiene como objetivo lograr que las personas afectadas por una enfermedad rara puedan alcanzar el máximo nivel posible de desarrollo y realización personal, consiguiendo un mayor grado de autonomía y una adecuada participación social que mejore su calidad de vida, así como la de sus familiares y sus cuidadores.

Por eso desde el Departamento de Logopedia del CREER se ha considerado llevar a cabo un taller sobre la disfagia, debido al gran número de usuarios afectados por esta alteración (...)

[Leer más...](#)



■ **El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Cecilia de Navascués, Unidad de Información y Disseminación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras**



Actualmente existen entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras, que afectan a entre un seis y un ocho por ciento de la población en algún momento de su vida. En España se estima que más de tres millones de personas padecen alguna de estas enfermedades. Su singularidad exige un enfoque especial y un grado prioritario de tratamiento para mejorar la calidad de vida y el potencial socioeconómico de las personas que las padecen. En los últimos diez años se han incrementado las acciones políticas a todos los niveles con el objetivo de ofrecer a las personas afectadas una asistencia sanitaria de alta calidad, que incluya el diagnóstico, el tratamiento y medicamentos huérfanos eficaces (...)

[Leer más...](#)

## ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN CDG ESPAÑA



Del 10 al 12 de mayo, familias pertenecientes a la Asociación Española del Síndrome CDG, se reunieron en el CREER con el objetivo de intercambiar experiencias y compartir inquietudes y aunar fuerzas para búsqueda de alternativas y respuestas para el día a día. Se desarrollaron sesiones de trabajo en Grupos de Ayuda Mutua, bajo la coordinación de la Asociación, que permitieron facilitar y desarrollar la confianza entre los participantes y aumentar sus recursos y la capacidad de apoyo como grupo que comparte expectativas y necesidades (...)

[Leer más...](#)

## II JORNADAS MÉDICAS Y DE APOYO FAMILIAR DEL SÍNDROME DE WEST



Familias que forman parte de la Fundación Síndrome de West se reunieron en Burgos del 17 al 19 de mayo en el CREER. Además del objetivo de ayuda mutua y poder responder a la necesidad, compartida por todas las familias con niños afectados de Síndrome de West, de consultar con otras personas en su misma situación sus dudas, preocupaciones,... fue una oportunidad para acercar los avances en investigación y terapias para el manejo y mejor conocimiento de este Síndrome (...)

[Leer más...](#)

- [VISITA FORMATIVA DEL INSTITUTO DE ENSEÑANZA SECUNDARIA ENRIQUE FLÓREZ DE BURGOS](#)
- [III JORNADAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ESCLERODERMIA](#)
- [VISITA FORMATIVA DE ALUMNOS DE FORMACIÓN PROFESIONAL OCUPACIONAL](#)
- [REUNIÓN ANUAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN](#)

- [3-9 de junio: Encuentro de la Asociación Chiari y Siringomielia del Principado de Asturias](#)
- [13-15 de junio: II Curso de Neurogenética](#)
- [21-23 de junio: Encuentro de la Asociación Dedines](#)
- [24-20 de junio: Encuentro de la Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi](#)
- [24-26 de junio: 1ª Edición del Programa de Autocuidados y Calidad de Vida](#)

## EL IIER PARTICIPA EN LA IV JORNADA SOBRE ENFERMEDADES GENÉTICAS Y DISCAPACIDAD

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) participa en la IV Jornada sobre Enfermedades Genéticas y Discapacidad con una ponencia de su director, Manuel Posada, sobre Políticas de Registros de Enfermedades Raras en Europa.

[Leer más...](#)



## noticias a destacar

- **01/05/2013** Afectados por el Lupus crean una asociación regional de esta enfermedad
- **02/05/2013** La Universidad de Valladolid, en un proyecto nacional que busca paliar la hipertensión pulmonar
- **03/05/2013** Los fármacos con altos niveles de glucocorticoides podrían tener efectos negativos
- **05/05/2013** El Mancha Centro revisa a 28 niños con Síndrome del Maullido del Gato para evitarles complicaciones visuales
- **06/05/2013** A hombros de gigantes - Ataxias, enfermedades raras y por ahora sin cura
- **08/05/2013** El Hospital de Bellvitge pionero en indicar un nuevo tratamiento domiciliario para el angioedema hereditario
- **08/05/2013** En Guadalajara se está fundando una asociación de enfermedades raras
- **08/05/2013** 1.800 escolares de Portugalete se movilizan en favor de los afectados por enfermedades raras
- **09/05/2013** RareConnect, una red social para los casos tipo House
- **10/05/2013** Vall d'Hebron de Barcelona creará un equipo multidisciplinar para tratar una enfermedad rara
- **10/05/2013** Nuevos productos solidarios con las enfermedades raras
- **13/05/2013** Médicos rusos implantan una dentadura artificial a una niña con osteopetrosis
- **13/05/2013** Dan a conocer cómo es la vida de un afectado de mucopolisacaridosis a través de la campaña 'Vidasmps'
- **13/05/2013** Un documental buscará rescatar del olvido a pacientes de enfermedades raras
- **14/05/2013** Crean una entidad para promover la investigación de la hipomagnesemia familiar
- **15/05/2013** La 'vacuna natural' del Sida
- **15/05/2013** Mato recuerda a las personas con enfermedades raras en el Día de las Familias
- **15/05/2013** "Nuestra esperanza es la investigación"

- **15/05/2013** Los nuevos Principios Rectores optimizan la capacidad de los Servicios Sociales Especializados para integrar a las personas con enfermedades raras
- **16/05/2013** Crean por vez primera células madre embrionarias humanas a partir de una persona
- **16/05/2013** El angiodema, una enfermedad rara, afecta a diez familias en Vigo
- **16/05/2013** Teatro solidario a beneficio de los afectados por el síndrome de Wolf-Hirschhorn
- **17/05/2013** Científicos descubren un tratamiento prometedor para la progeria
- **17/05/2013** Baila a ritmo solidario para ayudar a niños con una enfermedad rara
- **20/05/2013** Mato anuncia un nuevo sistema que agilizará la aprobación de ensayos clínicos en España
- **21/05/2013** José Carlos Rodríguez Piñero: "Puedo ser un ejemplo de superación o de que tengo suerte"
- **21/05/2013** «La de Gaucher es una de las pocas enfermedades raras que tiene tratamiento»
- **23/03/2013** Eurordis contribuye a la iniciativa Eupati para formar a pacientes expertos en investigación médica y procesos de desarrollo
- **23/05/2013** El Consejo Asesor de Sanidad crea un grupo de trabajo dedicado a las enfermedades raras
- **23/05/2013** Distrofia muscular de Duchenne y Becker
- **24/05/2013** El CHUS sigue a más de cien pacientes con hipertensión pulmonar
- **24/05/2013** Para Todos La 2 - Entrevista a Mercedes Serrano, Neuropediatra del Hospital Sant Joan de Déu y Manuel Armayones, presidente de la Asociación Española del Síndrome de Lowe
- **24/05/2013** Se presenta en Andorra la Asociación Sonríe y Abrázame
- **25/05/2013** Rafael Camino León: "El plan de enfermedades raras tiene como prioridad la detección precoz"
- **25/05/2013** «Hay personas que mueren sin conocer su enfermedad»
- **25/05/2013** Rafael Camino León: "El plan de enfermedades raras tiene como prioridad la detección precoz"
- **25/05/2013** Mucho músculo para aupar a Natalia
- **26/05/2013** Fran Otero: "Los enfermos de ELA solo saldríamos más baratos muertos, y eso buscan"
- **27/05/2013** "Invertimos en investigación para que no les pase a otros padres lo que nos ocurrió a nosotros"
- **27/05/2013** Avance contra un tipo de cáncer de huesos infantil
- **27/05/2013** Manuel Pérez formará parte del Consejo Asesor de Sanidad
- **27/05/2013** Movilización en la red para salvar la única unidad de Síndrome de Wolfram en España
- **27/05/2013** 1º Flashmob: parálizate por las Enfermedades Raras
- **28/05/2013** Identifican un mecanismo relacionado con la ataxia que abre puertas a terapias preventivas

- **28/05/2013** Desarrollan una nueva tecnología para mejorar el diagnóstico de la Fibrosis Quística
- **29/05/2013** Las fichas informativas sobre políticas de EURORDIS facultan a los defensores de pacientes para participar en los procesos principales de desarrollo de políticas sobre enfermedades raras
- **29/05/2013** La mosca del vinagre contra las enfermedades neurodegenerativas
- **31/05/2013** El derecho a progresar de Luis
- **31/05/2013** Una ruta por 75 ciudades recabará fondos para el niño enfermo por el que se interesó el Rey
- **31/05/2013** Una familia dona a otra los taponos solidarios que habían recolectado para su hija
- **31/05/2013** El coraje de Mónica
- **31/05/2013** Identificado un factor que afecta las defensas del organismo



#### ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS POR PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO

Esta asociación tuvo su origen el 4 de Noviembre del 2005, gracias a personas como Carmen Vargas Zaragoza, actual presidenta y mismamente afectada, que creyó en ella y puso toda su fuerza y coraje para ello, con el gran apoyo de un gran equipo médico, que desde el primer momento desinteresadamente apostó por el estudio de nuestra enfermedad y que hoy en día sigue luchando por ello, poniendo el ímpetu del primer día inclusive más.

Constituida en el registro nacional de asociaciones Grupo 1/sección 1/nº nacional 586476 en Enero de 2006 y en el registro municipal de asociaciones y entidades con el número 1823 en Febrero de ese mismo año (...)

[Leer más...](#)

- ◆ [CENA SOLIDARIA A BENEFICIO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN, 8 DE JUNIO EN MADRID](#)
- ◆ [PARTIDO BENÉFICO A FAVOR DE LA FUNDACIÓN SÍNDROME 5P-, 9 DE JUNIO EN MAJADAHONDA \(MADRID\)](#)
- ◆ [RECITAL BENÉFICO DE MÚSICA Y POESÍA CORDOBESA PARA LA INVESTIGACIÓN DE LAS Distrofias Musculares y otras enfermedades raras, 13 DE JUNIO EN CÓRDOBA](#)
- ◆ [ACTOS CON MOTIVO DEL DÍA DEL MENOR AFECTADO/A NEUROMUSCULAR, 15 DE JUNIO EN BILBAO](#)

- ◆ CURSO DE VERANO DE LA UNIVERSIDAD DEL PAÍS VASCO "LA INCLUSIÓN DEL ALUMNADO CON ENFERMEDADES RARAS. ABORDAJE INTERDISCIPLINAR CONSTRUYENDO FUTURO", 25 Y 26 DE JUNIO EN SAN SEBASTIÁN
- ◆ CURSO DE LA UNIVERSIDAD INTERNACIONAL MENENDEZ PELAYO (UIMP) "MANEJO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA CONSULTA DEL MÉDICO DE FAMILIA", 9 Y 10 DE SEPTIEMBRE EN SANTANDER

**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.



### Síndrome de punta-onda continua durante el sueño

Hace siete años tuve mi segundo embarazo fue de alto riesgo, por placenta previa, amenaza de aborto y antecedente de eclampsia. Finalmente, sin consecuencias para mí y mi primera hija que está sana.

En mi segundo embarazo se desprendió el 60% de la placenta en el segundo mes de gestación. Los siete meses restantes estuve en cama sin medicación para la depresión que padezco desde hace diez años, sin más porque con la medicación hago una vida plenamente normal.

El 27 de diciembre me hicieron, durante el control del embarazo, en el Hospital de Burgos, sin ninguna explicación ni autorización mía, una prueba para ver el líquido amniótico. Para ello te rompen la placenta, introducen un tubo y ven el color del líquido. Estaba bien, pero a los tres días de ello rompí aguas y parí. El parto debía ser para el 12 de enero, y fue el 30 de diciembre, doce días antes de la fecha, con lo cual mi hijo era de los más pequeños para ir al colegio. Prácticamente por dos días no lo ubicaron en el grupo que le correspondía para el siguiente año por lo que en Infantil era el más pequeño. Cosas de la Ley de Educación (...)

[Leer más...](#)



Boletín nº 33 CREER Mayo 2013 [www.creenfermedadesraras.es](http://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**