



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



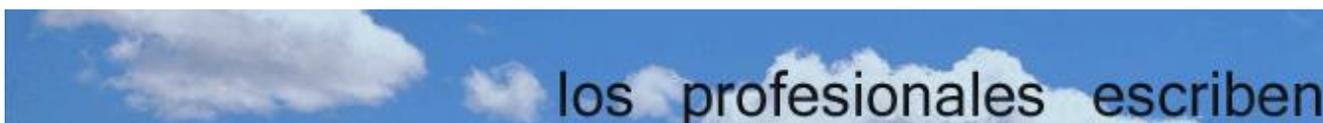
### ■ Aitor Aparicio García, Director Gerente del CREER



Queridos lectores del Boletín digital informativo del CREER:  
Con motivo de mi nombramiento como nuevo Director-Gerente del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), quisiera compartir con todos vosotros, las primeras impresiones y reflexiones que voy desvelando, después de estas primeras semanas en el Centro.

Mi amplia experiencia viene del sector de Personas Mayores, por lo que podéis imaginar mi sensibilidad y bagaje profesional en los Servicios Sociales. Todo ello, ha hecho posible que afronte este nuevo momento profesional con gran ilusión y renovada motivación (...)

[Leer más...](#)



### ■ “Intervención Funcional y Calidad de Vida en las enfermedades minoritarias”. Nueva asignatura de Enfermedades Raras. Sara Pérez Martínez, Profesora en la Facultad de Psicología de la Universidad Complutense de Madrid



Desde el Departamento de Psicología Básica II (Procesos Cognitivos) de la Facultad de Psicología de la Universidad Complutense de Madrid se ha iniciado este curso 2012/2013 la asignatura “**Intervención funcional y calidad de vida en enfermedades minoritarias**”.

Como objetivo fundamental se encuentra el hacer una aproximación a la enfermedades minoritarias (clasificación, características, necesidades, etc.) con énfasis si aún cabe en las que afectan al Sistema Nervioso, conocer el papel del Terapeuta Ocupacional en equipo multidisciplinar, así como identificar necesidades y diseñar intervención con una orientación funcional y de adaptación a la vida cotidiana del paciente (...)

[Leer más...](#)



### III ENCUENTRO INTERNACIONAL DE PERSONAS CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA-INVESTIGADORES

Durante la semana del 15 al 21 de abril, la Plataforma de afectados por ELA ha desarrollado un año más el Encuentro afectados – investigadores en las instalaciones del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) con el objetivo de hacer posible que afectados y familias compartan experiencias y puedan conocer las investigaciones y estudios que se vienen desarrollando en Esclerosis Lateral Amiotrófica.

Así mismo, permite acercar a los investigadores la realidad de las personas con ELA y sus necesidades.

Durante los primeros días se llevaron a cabo distintos talleres de carácter práctico, como Fisioterapia y Terapia Ocupacional, a cargo de profesionales del Centro (...)

[Leer más...](#)



### VISITA DEL SECRETARIO DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD Y DEL DIRECTOR GENERAL DEL IMSERSO

El día 25 de abril el Secretario de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, D. Juan Manuel Moreno Bonilla realizó una visita al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER). Estuvo acompañado por el Director General del IMSERSO, César Antón, el Delegado del Gobierno en Castilla y León, Ramiro Ruiz Medrano, el Alcalde de Burgos, Javier Lacalle, el Subdelegado del Gobierno en Burgos, José María Arribas y el Director Gerente del CREER, Aitor Aparicio.

Recorrieron las instalaciones para conocer dotaciones y equipos con los que cuenta el CREER, y a los profesionales y responsables de la atención y desarrollo de los diferentes programas y servicios. También pudieron conocer personalmente y charlar con afectados (...)

[Leer más...](#)

- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y ENFERMOS DE WILSON](#)
- [VISITA FORMATIVA DE ALUMNOS DE LA UNIVERSIDAD DE BURGOS](#)
- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS](#)
- [VISITA FORMATIVA DEL INSTITUTO DE ENSEÑANZA SECUNDARIA ENRIQUE FLÓREZ DE BURGOS](#)

---



## próximos eventos

- [10-12 de mayo: Encuentro de la Asociación Española del Síndrome CDG](#)
- [17-19 de mayo: Encuentro de la Fundación Síndrome de West](#)
- [20-26 de mayo: Encuentro de la Asociación Española de Esclerodermia](#)
- [30 de mayo-2 de junio: Encuentro de la Asociación Española del Síndrome Wolf Hirschhorn](#)

---



## el *iier* informa

### EL IIER EDITA INFORMACIÓN BÁSICA EN FORMATO TRÍPTICO SOBRE DISTINTOS PROYECTOS LLEVADOS A CABO SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) ofrece en formato tríptico información sobre el Biobanco de Enfermedades Raras y sobre la red SpainRDR.

[Leer más...](#)

---



## noticias a destacar

- **01/04/2013** Alcalá se convierte en referente con su apoyo a las enfermedades raras
- **01/04/2013** Los ciudadanos dispondrán a finales de año de un análisis exhaustivo de enfermedades raras
- **01/04/2013** Guadalajara tendrá una asociación local de enfermedades raras
- **01/04/2013** Una investigadora zaragozana encabeza un estudio sobre el tratamiento de la enfermedad de Gaucher
- **01/04/2013** El Rey brinda su apoyo a una niña luanquina con una rara enfermedad
- **02/04/2013** La biotecnológica Minoryx capta 1,5 millones para descubrir fármacos contra enfermedades minoritarias
- **02/04/2013** El Consorcio Europeo de Lipodistrofias creará un registro de pacientes
- **04/04/2013** La Fundación Inocente, Inocente entrega un millón de euros para ayudar a la infancia más desfavorecida

- **05/04/2013** Diseñan un test genético para detectar precozmente enfermedades raras como la de huesos de cristal
- **05/04/2013** Guía de actuación cuando se padece Enfermedad de Gaucher
- **05/04/2013** Harán la tarta más grande del mundo para ayudar a murcianos con enfermedades raras
- **06/04/2013** María Jesús Sobrido: «Cada vez se les presta más atención a las dolencias raras»
- **07/04/2013** La segunda fase de la investigación de la ataxia abre el horizonte de la terapia
- **08/04/2013** Investigadores de UPV/EHU proponen un mecanismo para la fisión de membranas celulares para diagnósticos neuromusculares
- **08/04/2013** Feder consigue más de 80.000 firmas para mejorar la calidad de vida de pacientes con enfermedades raras
- **08/04/2013** El lotero de Sort alquila los primeros pisos a un euro en Rialp a familias sin recursos
- **09/04/2013** Enfermedades desconocidas
- **10/04/2013** EURORDIS TV recoge los mejores videos de enfermedades raras y medicamentos huérfanos en el lugar perfecto
- **11/04/2013** Los hospitales Ramón y Cajal y La Paz de Madrid, pioneros en investigación de la genética humana
- **11/04/2013** Los padres de un niño con la enfermedad de Hunter quieren crear una asociación de ayuda a otros enfermos y sus familias
- **13/04/2013** La Asociación Arnold Chiari reivindica un diagnóstico precoz de la enfermedad
- **15/04/2013** Nace una plataforma digital que recoge fondos para investigar enfermedades raras
- **15/04/2013** Científicos españoles descubren el gen causante de la distrofia muscular dominante de cinturas
- **15/04/2013** Los farmacéuticos de hospital urgen la creación de un registro nacional de enfermedades raras
- **15/04/2013** Curso online sobre Pediatría y Enfermedades Raras
- **16/04/2013** Piden más inversión para investigación de enfermedades raras
- **17/04/2013** Se inicia el proyecto de formación NeuroFabry dirigido a Neurólogos
- **18/04/2013** La Junta crea el Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León
- **21/04/2013** Berta, una niña con una enfermedad rara que afecta al cromosoma 22
- **22/04/2013** Mato encarga al Consejo Asesor un informe sobre enfermedades raras
- **25/04/2013** El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad presentará este año un Mapa de Recursos para mejorar la asistencia a las personas con enfermedades poco frecuentes
- **23/04/2013** Fabricantes de medicamentos huérfanos reclaman una mayor equidad en el tratamiento de las enfermedades raras

- **23/04/2013** La primera conferencia IRDiRC promueve la colaboración internacional para las enfermedades raras
- **25/04/2013** Identifican un gen que controla tres enfermedades diferentes
- **25/04/2013** El Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación Mehuer convocan su premio a la mejor pieza periodística relacionada con las enfermedades
- **27/04/2013** El joven con la enfermedad del protagonista de 'El aceite de la vida' comienza "poco a poco" a caminar otra vez
- **29/04/2013** Sanidad crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias
- **30/04/2013** Primer trasplante de una tráquea bioartificial en una niña



### ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS Y SÍNDROMES RELACIONADOS – MPS ESPAÑA



La Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS) está localizada en la Poble de Claramunt, en la provincia de Barcelona.

La Asociación MPS España nace en el año 2005 fruto de la *ASOCIACIÓN SANFILIPPO ESPAÑA*, creada en el año 2003, la cual afianzó las bases de la que actualmente es la *ASOCIACIÓN MPS ESPAÑA*. La entidad, sin ánimo de lucro y **declarada de Utilidad Pública por orden del Ministerio del Interior en fecha 25 de Enero de 2012**, tiene como finalidad promover actividades de ámbito nacional y poder llegar a todas las familias afectadas (...)

[Leer más...](#)

- ◆ **JORNADA CIENTÍFICO-FAMILIAR SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD, BARCELONA 10 DE MAYO DE 2013**
- ◆ **VIII ENCUENTRO NACIONAL DE FAMILIAS MPS ESPAÑA, SEVILLA 11 DE MAYO DE 2013**
- ◆ **JORNADA CIENTÍFICA 22Q11 PARA PADRES Y PROFESIONALES, MADRID 11 DE MAYO DE 2013**
- ◆ **SIMPOSIO INTERNACIONAL: ENFERMEDADES MITOCONDRIALES, MADRID 20 Y 21 DE MAYO DE 2013**
- ◆ **"CERTAMEN JÓVENES INVESTIGADORES 2013" CONVOCADO POR EL INSTITUTO DE LA JUVENTUD Y LA DIRECCIÓN GENERAL DE POLÍTICA UNIVERSITARIA DEL MINISTERIO DE EDUCACIÓN, CULTURA Y DEPORTE. ENTRE LOS PREMIOS, UN PREMIO ESPECIAL PARA CONMEMORAR LA DECLARACIÓN DE 2013 COMO AÑO ESPAÑOL DE LAS ENFERMEDADES Raras**

- ◆ **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 EL PALACIO MIRAMAR DE SAN SEBASTIÁN**

**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.



### Poesías. Natividad Carmona Sánchez

Soy Natividad Carmona Sánchez y nací en Magacela (Badajoz) en 1958. Soy Diplomada en Profesorado de E.G.B., especialidad de Matemáticas/Ciencias de la Naturaleza y especialista en Educación Infantil y Educación Especial: Perturbaciones de Audición y Lenguaje, por la Escuela de Formación del Profesorado de la Universidad de Extremadura.

Comienzo mi andadura profesional en el año 1987. Durante siete cursos he trabajado como tutora de alumnos de diferentes edades de primaria, de los tres ciclos que la conforman y de la antigua 2ª Etapa de EGB, siendo aquellos 7º y 8º, los cursos que ahora equivalen al primer ciclo de la ESO. El resto de cursos he ejercido en Educación Especial en mi especialidad de Audición y Lenguaje estando mis alumnos escolarizados en todos los niveles, desde tres años de Educación Infantil hasta 8º de la antigua EGB o del 6º actual de Educación Primaria, con deficiencias variadas: autistas, Asperger, Síndrome de Rett, Síndrome de Down, paralíticos cerebrales, deficientes: auditivos, visuales, intelectuales, alumnos con dificultades en la comunicación por causas diferentes, con Enfermedades Raras, con TGD, TDAH... (...)

[Leer más...](#)



Boletín nº 32 CREER Abril 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**