

Newsletter CRE Enfermedades Raras (CREER)

Diciembre 2012-Enero 2013



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



■ **Fisioterapia eficaz en el manejo de las Ataxias. Sonia Martínez, Fisioterapeuta del CREER**



Desde el Departamento de Fisioterapia del CREER queremos aprovechar esta oportunidad para presentar nuestra experiencia en un taller de ejercicios de coordinación para personas con Ataxia.

El taller se realizó dos veces por semana con un grupo de ocho personas. Todas las sesiones fueron guiadas y supervisadas por las dos fisioterapeutas del Departamento de Fisioterapia del Centro y la duración aproximada de las 14 sesiones fue de 50 minutos cada una.

La Ataxia es un trastorno caracterizado por la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos voluntarios, la marcha y la postura. La mayoría de las ataxias son progresivas (...)

[Leer más...](#)



■ **Implementación de un programa de Teleasistencia en Personas con Enfermedades Neuromusculares. Equipo de Investigación sobre Enfermedades Neuromusculares, Neuromotoras y del Neurodesarrollo de la Universidad de Deusto**



El Equipo de Investigación sobre Enfermedades Neuromusculares, Neuromotoras y del Neurodesarrollo está formado por psicólogos y neuropsicólogos pertenecientes a la Universidad de Deusto, cuyos trabajos se dirigen al ámbito de las *Enfermedades Poco Frecuentes, Neuromusculares y del Neurodesarrollo*.

En la actualidad este equipo de investigación está llevando a cabo un estudio que tiene como objetivo la evaluación e intervención sobre la calidad de vida mediante las nuevas tecnologías en las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes.

El estudio que se está desarrollando pretende conseguir la mejora de la calidad de vida de personas afectadas por alguna enfermedad neuromuscular. Algunas de las características asociadas a (...)

[Leer más...](#)



GRUPO DE TRABAJO EUCERD “PRINCIPIOS RECTORES PARA LOS SERVICIOS SOCIALES ESPECIALIZADOS”

El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) estuvieron presentes en el taller dedicado a los “Principios Rectores para los Servicios Sociales Especializados” celebrado en el Centro NORO en Zalău (Rumania) los pasados 6 y 7 de diciembre. Dicho taller se enmarca en uno de los Grupos de Trabajo puestos en marcha por EUCERD (Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea).

[Leer más...](#)

PROGRAMA DE RESPIRO FAMILIAR 2013



El **Programa de Respiro Familiar** del Creer es un servicio de estancias temporales para personas afectadas por una enfermedad rara, con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

La solicitud de participación deberá hacerse cumplimentando el modelo oficial de Solicitud de Admisión en Centros de Imsero.

El **plazo de presentación** de solicitudes es **del 21 de Enero al 15 de Marzo de 2013**.

[Leer más...](#)

- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ICTIOSIS \(ASIC\)](#)
- [CURSO “EVALUACIÓN NEUROLÓGICA DEL NEONATO: ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA EN LAS ENFERMEDADES RARAS”](#)
- [VISITA FORMATIVA DEL COLEGIO LA MERCED DE BURGOS](#)
- [VISITA FORMATIVA DEL IES CONDE DIEGO PORCELOS DE BURGOS](#)
- [CAMPAÑAS SOLIDARIAS](#)
- [GUÍA DE ORIENTACIÓN EN LA PRÁCTICA PROFESIONAL DE LA VALORACIÓN REGLAMENTARIA DE LA SITUACIÓN DE DEPENDENCIA EN PERSONAS CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA Y OTRAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS](#)



próximos eventos

- [9 de febrero: Jornada Fundación Síndrome de Dravet](#)
- [22 de febrero: Reunión Plataforma ELA](#)
- [24-28 de febrero: Encuentro Día Mundial de las Enfermedades Raras “Enfermedades Raras sin Fronteras”](#)
- [27 de febrero: Cine Fórum, en el Salón Caja Círculo, con la película “Medidas Extraordinarias”](#)
- [1-3 de marzo: Encuentro de la Asociación Española de Extrofia Vesical](#)
- [4-8 de marzo: Encuentro de la Asociación de Ataxias de Galicia](#)



el *iier* informa

- **EL IIER COORDINA EL PRIMER ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA (FOP) EN ESPAÑA**

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), coordinará el primer estudio de investigación sobre fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) de España que cuenta con la participación del Servicio de Reumatología del hospital Ramón y Cajal de Madrid, la Fundación Jiménez Díaz-Capio y la Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP).

Las enfermedades genéticas del hueso constituyen uno de los grupos más numerosos e importantes dentro de la gran diversidad de trastornos considerados como enfermedad rara.

[Leer más...](#)

- **LA UNIÓN EUROPEA ANUNCIA 38 MILLONES DE EUROS PARA LA FINANCIACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

Esta cantidad se destina al área de nuevos tratamientos y al desarrollo de un centro neurálgico mundial de las enfermedades raras.

El centro neurálgico implica a 70 instituciones de todo el mundo y permitirá a los científicos compartir datos de sus proyectos de investigación genómica.

Se espera que el resultado de estos estudios lleve a diagnósticos más rápidos y mejores tratamientos y, en consecuencia, a una mayor calidad de vida de las personas que padecen enfermedades raras.

[Leer más...](#)

DICIEMBRE

- **03/12/2012** Sanidad dice a Feder que cambiará los parámetros de medición de resultados de Estrategia Nacional de Enfermedades Raras
- **04/12/2012** Una treintena de especialistas participan en Sevilla en una jornada sobre actualización en síndromes autoinflamatorios
- **04/12/2012** La ONCE colabora en una investigación sobre retina autosómica dominante
- **04/12/2012** Sanidad abre la puerta al copago de fármacos dispensados en hospitales
- **04/12/2012** Feder se reúne con el Ministerio de Sanidad para profundizar sobre las necesidades de las personas con enfermedades raras
- **05/12/2012** Payasos, cocina y bertsos para Nahia
- **05/12/2012** El Rey envía una carta de un niño enfermo a Sanidad en plena oleada de protestas por los recortes
- **05/12/2012** Fluor lanza una campaña de recogida de móviles usados para ayudar a personas con enfermedades poco frecuentes
- **09/12/2012** Lucía necesita alas para vivir
- **09/12/2012** Sevilla acogerá el vi congreso internacional de medicamentos huérfanos y enfermedades raras
- **10/12/2012** “26 enchufes mantenían con vida a mi hijo”
- **10/12/2012** Una esperanza más para Nahia
- **11/12/2012** Gran Bretaña secuenciará el genoma de pacientes con cáncer y enfermedades raras
- **11/12/2012** El CIPF incorpora un laboratorio al estudio de las enfermedades raras y trasladará sus resultados a la práctica clínica
- **12/12/2012** La encuesta de Eurordis para pacientes sobre registros de enfermedades raras está teniendo un gran éxito.¡Los resultados preliminares están disponibles!
- **12/12/2012** El Consejero de Sanidad Inaugura la Jornada sobre Enfermedades Raras
- **13/12/2012** Feder y Ciberer promueven un mapa de enfermedades raras
- **14/12/2012** 1.000 metros de pancarta por las enfermedades raras
- **17/12/2012** AMES organiza el primer certamen nacional de Fotografía, Dibujo/Pintura, Narrativa Corta y Poesía
- **18/12/2012** Europa aprueba un medicamento huérfano desarrollado por el CSIC para tratar una enfermedad rara
- **18/12/2012** Afectados de enfermedades raras ven inasumible pagar la farmacia hospitalaria
- **18/12/2012** Un disco para recaudar fondos para enfermedades raras

- **18/12/2012** Afectados de enfermedades raras ven inasumible pagar la farmacia hospitalaria
- **18/12/2012** "Luces y sombras de las enfermedades raras"
- **20/12/2012** Fundación Seur entrega 14.620 euros a dos niños afectados por enfermedades raras
- **20/12/2012** Ingeniería de tejidos para enfermedades raras de la piel
- **24/12/2012** Una empresa de Mataró lidera un consorcio para investigar enfermedades raras
- **24/12/2012** El camino de doble sentido de la enfermedad rara a la prevalente
- **27/12/2012** Cribado neonatal de enfermedades congénitas
- **29/12/2012** La gala 'Inocente, Inocente 2012' recauda 1,3 millones de euros
- **31/12/2012** 165.000 personas padecen una enfermedad rara en Castilla y León

ENERO

- **02/01/2013** ¡Feliz Año Español de las Enfermedades Raras!
- **04/01/2013** El lunes, charla inaugural del Máster "Conocimiento actual de las Enfermedades Raras"
- **04/01/2013** VI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras
- **08/01/2013** El Cermi espera que el Año de las Enfermedades Raras las sitúe como prioridad en la agenda sanitaria y social
- **09/01/2013** Las primeras Conferencias Nacionales EUROPLAN 2012-2015 acercan a Suecia y Grecia hacia el desarrollo de un marco político sostenible para las enfermedades raras
- **10/01/2013** Padres de niños con enfermedades raras convocan una beca de investigación financiada con la recogida de tapones
- **10/01/2013** La Princesa muestra su apoyo los afectados por "enfermedades raras"
- **10/01/2013** "Las Enfermedades Raras van al cole"
- **10/01/2013** Año Español de las Enfermedades Raras
- **14/01/2013** Enfermedades Raras. Registro Nacional
- **16/01/2013** La Asociación Piel de Mariposa (DEBRAes) y Hasiberrero abren una nueva tienda solidaria en Bilbao para recaudar fondos
- **16/01/2013** Un ratón mutado puede curar patologías neuromusculares
- **16/01/2013** Una niña de L'Hospitalet, símbolo de la lucha contra la desinversión en investigar enfermedades raras
- **16/01/2013** En perfecta armonía ... EURORDIS y la alianza canadiense para las enfermedades raras CORD acuerdan objetivos comunes en un Memorándum de Acuerdo
- **21/01/2013** Una terapia con vitaminas C y E mejora a pacientes con una discapacidad intelectual hereditaria
- **21/01/2013** El Ayuntamiento colaborará con la Federación Española de Enfermedades Raras para la realización de un concierto benéfico el 23 de febrero
- **22/01/2013** Nuevas ayudas para personas con discapacidad y enfermedades raras

- **23/01/2013** UPV instala contenedor para recoger tapones en beneficio enfermedades raras
- **23/01/2013** Ensayan el primer tratamiento con terapia génica para enfermedad metabólica
- **24/01/2013** Donando tu viejo móvil puedes salvar vidas
- **24/01/2013** En busca del mapa completo de las enfermedades raras
- **24/01/2013** El Banco Nacional de ADN participa en un proyecto internacional contra las enfermedades raras
- **24/01/2013** Dos profesores de la UAL, premiados por sus investigaciones sobre enfermedades raras
- **24/01/2013** Las enfermedades raras, objetivo del Observatorio de la Discapacidad
- **25/01/2013** Menorca se cita con las enfermedades raras
- **25/01/2013** El Ayuntamiento de Boadilla del Monte colaborará con la Federación de Enfermedades Raras
- **29/01/2013** La familia irunesa del niño Adrián Chao pide ayuda para su rehabilitación
- **29/01/2013** Repoblar la médula ósea con células modificadas
- **30/01/2013** Primera guía sobre el Síndrome de Insensibilidad Androgénica
- **30/01/2013** Una oncóloga del Provincial investiga en Estados Unidos el tratamiento de un tumor raro detectado en varios miembros de una familia castellonense
- **30/01/2013** Solidaridad en el año de las enfermedades raras
- **30/01/2013** Las enfermedades raras afectan al 0,05 % de la población balear



FUNDACIÓN SÍNDROME DE WEST

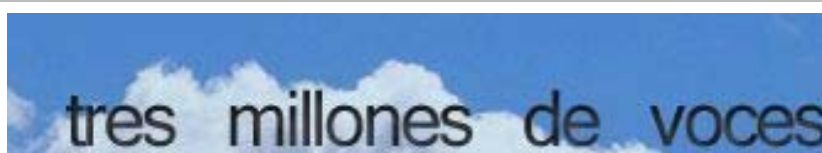
Aprovechando la celebración en 2003 del Año Europeo de las Personas con Discapacidad, sentimos la necesidad de crear una nueva Fundación que llevase formación, ayuda física y económica y, sobre todo, bienestar a los afectados por el *Síndrome de West*. Se denomina también de los Espasmos Infantiles y pertenece al grupo de lo que se llama “Encefalopatías epilépticas catastróficas”. Los espasmos infantiles son un tipo especial de ataque epiléptico que aparecen en el bebé entre los tres meses y el primer año de vida.

[Leer más...](#)

- ◆ [I CERTAMEN DE FOTOGRAFÍA, DIBUJO, PINTURA, NARRATIVA CORTA Y POESÍA ORGANIZADO POR LA ASOCIACIÓN MIASTENIA DE ESPAÑA \(AMES\)](#)
- ◆ [RECOGIDA DE TAPONES SOLIDARIOS DE LA FUNDACIÓN SÍNDROME DE WEST](#)

- ◆ RECOGIDA DE MÓVILES VIEJOS DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES (AEPMI)
- ◆ CONCIERTO POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS A FAVOR DE LA ASOCIACIÓN DE HEMIPLEJÍA ALTERNANTE (AESHA)
- ◆ I CONCIERTO SOLIDARIO DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES (AEPMI)
- ◆ IV CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME 5P- Y ENFERMEDADES RARAS

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.



Disfrutar de la vida con Distonía

Me han pedido colaboración desde el CREER de Burgos para que cuente brevemente qué supone vivir con una enfermedad rara, en mi caso con Distonía. La verdad que no es fácil plasmarlo pero lo voy a intentar.

Tengo 55 años, y el diagnóstico se lo dieron a mis padres cuando tenía 3. Se trata, a grosso modo, de una alteración del tono muscular, por exceso. En mi caso con afección mayoritaria a nivel cervical y craneal, teniendo afectada la dicción, con clara disfonía y la gesticulación facial (...)

[Leer más...](#)



Boletín nº 29 CREER Diciembre 2012-Enero 2013 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