



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

editorial

Importancia del Trabajo en red en el entorno asociativo. Marta Fonfría, Educadora Social del CREER



En los últimos años la sociedad ha estado expuesta a rápidas transformaciones sociales, cambios derivados de una cada vez más interdependencia y globalidad, cambios en la forma de comunicar y de relacionarnos, cambios en el acceso a la información.

A partir del año 2008 a esos cambios hay que añadir los derivados de una situación de crisis generalizada, una crisis económica y una crisis medioambiental que han generado una crisis social, pero, en su génesis nos encontramos, sobre todo, con una crisis de valores.

Esa crisis de valores está en el origen de las situaciones que han creado nuevas necesidades sociales y originando problemas cada vez más complejos (...)

[Leer más...](#)

los profesionales escriben

Comunicación on-line en las Enfermedades Poco Frecuentes. Javier Pérez-Mínguez, Director de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y Gonzalo Díaz Bonet, Responsable de Comunicación de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou



Es evidente que los españoles necesitamos y buscamos cada vez más información sobre salud, y no la obtenemos solamente de la considerada fuente más respetada y valorada, **el médico**, sino también de otras como personal de enfermería, trabajadores sociales, asociaciones, fundaciones, y, sobre todo, de los **medios de comunicación** (especialmente de Internet). La información es la pieza clave de la **comunicación médico-paciente**. Dicha relación se ha modificado en los últimos tiempos por la gran influencia de los medios y las nuevas tecnologías de la comunicación, desde una relación más "paternalista" a una relación más en el plano de "igualdad" o de "responsabilidad compartida", aunque todavía queda mucho por hacer (...)

[Leer más...](#)



II ENCUENTRO DE ASOCIACIONES DE GUATEMALA CON ENFERMEDADES RARAS

Del 2 al 10 de diciembre de 2013 afectados, familiares y miembros de asociaciones de Enfermedades Raras procedentes de Guatemala se dieron cita en Burgos, en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) con motivo del II Encuentro de Asociaciones de Enfermedades Raras de Guatemala.

Este Encuentro forma parte de las acciones de apoyo técnico, formación e intercambio de experiencias con países de Iberoamérica que se desarrollan en el marco de Convenios de colaboración suscritos entre España y, en este caso con la Asociación Española de Beneficencia Guatemala, en materia de Enfermedades Raras (...)

[Leer más...](#)



CONVOCATORIA DEL PROGRAMA DE RESPIRO FAMILIAR 2014

El CREER organiza una nueva edición del Programa Respirio Familiar, servicio de estancias temporales en régimen de atención residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una Enfermedad Rara. El objetivo es 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.

Se llevarán a cabo cinco turnos entre el 7 de julio y el 12 de septiembre para personas con edades comprendidas entre los 6 y los 40 años o más. El plazo de presentación de solicitudes finaliza el 15 de marzo (...)

[Leer más...](#)

- [JORNADA "IMPLICACIONES DE LA PSICOLOGÍA EN EL ABORDAJE INTERDISCIPLINAR DE LAS ENFERMEDADES RARAS"](#)
- [CURSO DE FORMACIÓN DE MONITORES DE LA FUNDACIÓN SÍNDROME DE WEST](#)
- [VISITAS FORMATIVAS AL CREER](#)
- [OTRAS ACTIVIDADES](#)

- [14-16 de febrero: Encuentro del Grupo de Enfermedades Raras de Navarra](#)
- [21-23 de febrero: Encuentro de la Fundación Síndrome 5p-](#)

- [26 de febrero-1 de marzo: II Encuentro Día Mundial de las Enfermedades Raras](#)
- [28 de febrero-2 de marzo: Encuentro de la Asociación Huesos de Cristal de España](#)



el *ier* informa

- **MANUEL POSADA, DIRECTOR DEL IIER, DESIGNADO MIEMBRO DEL GRUPO DE EXPERTOS EN ENFERMEDADES RARAS DE LA COMISIÓN EUROPEA**

[Leer más...](#)



noticias a destacar

Diciembre

- **01/12/2013** Un cuento solidario trata de mostrar qué es la fibrosis quística y recaudar fondos a favor de los enfermos
- **02/12/2013** Ensayo multicéntrico para probar la inmunosupresión en la ELA
- **02/12/2013** María, la joven gaditana aquejada de una rara enfermedad, ya se encuentra en Argentina
- **03/12/2013** Seis asociaciones guatemaltecas con enfermedades raras se reúnen en el Creer para intercambiar experiencias
- **03/12/2013** Locutores solidarios, contra el Síndrome de 5P
- **04/12/2013** Medunik Canada y Lucane Pharma concluyen un acuerdo de colaboración y licencia exclusiva
- **04/12/2013** Sonia Saiz Rodríguez: "La ventaja que tienen nuestros hijos es que no conocen el mal ni la maldad"
- **06/12/2013** La niña cuya piel nunca se cura
- **06/12/2013** Hipertensión pulmonar, una enfermedad rara y sin cura
- **10/12/2013** Recomiendan el tratamiento con esteroides para pacientes con distrofia muscular de Duchenne
- **10/12/2013** D´Genes apertura su primera sede fuera de la Región de Murcia
- **11/12/2013** David Villa, embajador de la campaña "Semillas de esperanza"
- **14/12/2013** Un 80% de pacientes portadores de la porfiria son asintomáticos o subclínicos
- **16/12/2013** La selección española cede una camiseta para estudio enfermedades raras
- **16/12/2013** Una formación continuada es clave para el correcto diagnóstico y tratamiento de pacientes con Angioedema Hereditario

- **16/012/2013** La Fundación Atlético de Madrid presenta su calendario solidario 2014
- **17/12/2013** Retos y perspectivas de las ER
- **18/12/2013** Las enfermedades raras en el punto de mira del Hospital San Juan de Dios del Aljarafe en Sevilla
- **18/12/2013** En Asturias, 25.000 personas padecen algún tipo de enfermedad rara
- **19/12/2013** La Universidad de Almería firma con la Federación Española de Enfermedades Raras una alianza para favorecer la investigación
- **19/12/2013** Los 25.650 euros recaudados por el Camino Solidario irán a un biobanco público de investigación de enfermedades raras
- **20/12/2013** El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad distribuirá a las CC.AA. 1,56 millones de euros para financiar estrategias contra las Enfermedades Raras y el desarrollo de sistemas de información sanitaria
- **20/12/2013** Nuevas informaciones sobre el Síndrome de Tourette
- **20/12/2013** La UE acuerda nuevas normas para favorecer los ensayos clínicos multinacionales sobre enfermedades graves
- **22/12/2013** Las familias lamentan que no se investigue el Síndrome de Turner
- **23/12/2013** Un gran abrazo en pro de la investigación
- **23/12/2013** La Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH) crea el Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos
- **23/12/2013** Feder solicita la eliminación del acuerdo marco andaluz sobre las ATEs Alternativas Terapéuticas Equivalentes
- **24/12/2013** La enfermedad de la eterna sonrisa
- **26/12/2013** Carrefour ayuda a niños con enfermedades raras a través de la campaña "Un Nuco, Una Esperanza"
- **29/12/2013** Investigadores de La Fe avanzan en las causas de la sordoceguera congénita
- **30/12/2013** El niño con una enfermedad que desafía a los médicos

Enero

- **02/01/2014** Investigadores americanos ensayarán con niños afectados por la enfermedad de Sanfilippo
- **05/01/2014** «No podemos esperar. Elena lucha contra el reloj»
- **08/01/2014** Gobierno reconoce que el 'prometido' Mapa de Recursos sobre Enfermedades raras para 2013 aún no está listo
- **08/01/2014** El COF de Sevilla busca conocer las necesidades de los pacientes de enfermedades raras
- **10/01/2014** Feder recibe la Cruz de Oro de la Orden Civil de la Solidaridad Social por su labor
- **11/01/2014** Travesía a nado de 76 participantes en A Coruña a favor de enfermos de ELA
- **12/01/2014** Tumores cerebrales no tan benignos

- **13/01/2014** Siete poblaciones extremeñas se unen al movimiento para la investigación de enfermedades raras
- **13/01/2014** El 'gestor de casos' se impone en el manejo de la Distonía muscular
- **13/01/2014** El laboratorio Sanofi compra el 12% de Alnylam por 512 millones
- **13/01/2014** Alexion Pharmaceuticals y Moderna Therapeutics anuncian acuerdo estratégico exclusivo para desarrollar messenger RNA Therapeutics™ para Enfermedades Raras
- **16/01/2014** Para encontrar nuevas terapias contra enfermedades degenerativas de la retina, como la Retinosis pigmentaria
- **16/01/2014** Nueva terapia génica mejora la visión en pacientes con Coroideremia
- **16/01/2014** La Narcolepsia podría tener su origen en problemas del sistema inmunitario
- **16/01/2014** Se recaudaron 12.000 euros en la San Silvestre de Sport Mundi
- **17/01/2014** Investigadores identifican tres nuevos genes implicados en el desarrollo de la Esclerodermia
- **17/01/2014** Nace el Registro vasco de Enfermedades Raras, que impulsará la investigación
- **17/01/2014** "Con el nuevo fármaco es como si la Fibrosis Quística se paralizara"
- **17/01/2014** Sexualidad de primera, legítima y placentera
- **19/01/2014** Investigadores detectan una vía celular implicada en la Enfermedad de Gaucher
- **19/01/2014** Los niños con Tay-Sachs irán a Cambridge tras recaudar 10.000 euros
- **19/01/2014** VLT Biopharma descubre una molécula para el tratamiento de la Distrofia miotónica
- **20/01/2014** La Sociedad Europea para la Fenilcetonuria reclama un estándar mínimo de tratamiento en toda Europa
- **20/01/2014** Los tapones solidarios se extienden por las comarcas
- **22/01/2014** La Federación Española de Fibrosis Quística edita un cuento para sensibilizar a la población sobre la Fibrosis quística
- **23/01/2014** La Retinosis Pigmentaria desde la experiencia de un pintor
- **23/01/2014** Almería, centro del observatorio nacional
- **23/01/2014** Una terapia génica cura una rara enfermedad congénita infantil en animales
- **24/01/2014** La Princesa de Asturias pide sensibilizar a la comunidad escolar sobre Enfermedades Raras
- **24/01/2014** "Nos parece adecuada la creación de un fondo estatal para abordar las enfermedades raras"
- **24/01/2014** El COF de Sevilla vuelve a ser 'punta de lanza' en el abordaje de las enfermedades raras
- **24/01/2014** Un fármaco se muestra efectivo contra el Síndrome de Rett en ratones
- **26/01/2014** "Lo que aún no conocemos es más apasionante que lo conocido"
- **26/01/2014** El déficit de calpaína tres, la enfermedad neuromuscular más común en Navarra

- **26/01/2014** El CREER incrementa las plazas de respiro familiar para el próximo verano
- **27/01/2014** En busca de un diagnóstico
- **27/01/2014** Alumnos del Colegio Lourdes de Valladolid participan en un congreso internacional de enfermedades raras
- **28/01/2014** La asociación Izas la Princesa Guisante firma un convenio para la investigación de la Glimatosis infantil
- **28/01/2014** Conocimiento a golpe de talonario
- **28/01/2014** D´Genes cumple 6 años
- **28/01/2014** Almagro se convierte en el centro de debate en temas de discapacidad
- **29/01/2014** El Real Madrid participó en una acción solidaria en apoyo a los afectados por Enfermedades Raras
- **29/01/2014** La Fundación Lovexair apoya las iniciativas para investigar las Enfermedades Raras
- **30/01/2014** Una nueva esperanza para enfermos de Andrade
- **30/01/2014** Los niños con "Tay Sachs" tendrán que esperar dos años para el ensayo clínico
- **30/01/2014** Idaira sigue luchando contra una enfermedad incurable: "Tengo 19 meses y me muero"
- **30/01/2014** Barajas, con las Enfermedades Raras
- **31/01/2014** «Es una oportunidad para sensibilizar a los profesionales sobre la Porfiria»
- **31/01/2014** Más de 30.000 tapones de esperanza para Kevin y Rita



ASOCIACIÓN SÍNDROME DE NOONAN DE CANTABRIA

Con la denominación de Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, se constituye en Puente San Miguel, una Asociación de ámbito regional, según lo establecido en la ley Orgánica de Asociaciones de 22 de Marzo de 2002, por la que se regula el reconocimiento de Asociaciones. La Asociación se constituye sin ánimo de lucro y es fundada por familiares y afectad@s por el Síndrome de Noonan. En Cantabria se calcula que, el Síndrome de Noonan, afecta a unas 300 personas y se enmarca dentro de las enfermedades raras (...)

[Leer más...](#)

- ◆ [REPRESENTACIÓN DE LA OBRA DE TEATRO EL GRAN FAVOR EN BENEFICIO DE ELA ESPAÑA, EL MARTES 18 DE FEBRERO EN MADRID](#)
- ◆ [PRIMERA JORNADA PARA PACIENTES Y FAMILIARES DE NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN EL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU](#)

- ◆ IV JORNADA INTERDISCIPLINAR EN ENFERMEDADES RARAS
- ◆ ENCUESTA NACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y PROFESIONALES DE OFICINA DE FARMACIA DEL COLEGIO DE FARMACÉUTICOS DE SEVILLA

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.



Biografía de una madre con hija afectada por el Síndrome de Turner



Durante 11 años, mi vida como madre de 3 hijos había transcurrido con aparente normalidad. No fue hasta el año 2006 en que mi hija Laura Isabel, la mayor, fue diagnosticada con el Síndrome de Turner a la edad de 11 años, derivado de la falta de diagnóstico profesional temprano en los primeros años de vida, de parte del establecimiento en la cual iniciaría la educación secundaria. A pesar de la falta de interés e información profesional, en ella se presentaban características propias de su patología en el aspecto físico, ya que el intelecto es bien desarrollado y sobresaliente (...)

[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@creenfermedadesraras.es.

SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ASESORAMIENTO

947 253 950

info@creenfermedadesraras.es

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



Boletín CREER nº 40 Diciembre 2013-Enero 2014 www.creenfermedadesraras.es/ [@CentroCREER](https://twitter.com/CentroCREER)

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