

Boletín CRE Enfermedades Raras (CREER) Junio 2012



Si no ves correctamente esta newsletter, haz clic [aquí](#)

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



- **NO ES UN ADIÓS, ESO NADIE ME LO PUEDE QUITAR**



Es difícil expresar con palabras los sentimientos que abordan a las personas con enfermedades raras, cuando tienen que enfrentarse al sufrimiento, al dolor, a la pérdida, a los recuerdos, o a la soledad. Durante 3 años, he visto semblantes rotos, con miedo, con desilusión, con rabia, ante las dificultades inherentes en sus vidas, y las pocas soluciones existentes.

Pues bien, ahora soy yo el que me enfrento a todas esas palabras anteriormente sentidas, y que por algunos instantes no me dejan escribir. Me enfrento al sufrimiento de abandonar a personas que quiero y aprecio, a personas que admiro personal y profesionalmente. Me enfrento al dolor, que decía Trossero cuando citaba que "el duelo, duele". Me enfrento a las pérdidas, porque una pérdida implica otras pérdidas asociadas, y la principal es la de no poder compartir conocimientos y vivencias con quien más nos necesita. [leer más...](#)



- **PREVALENCIA DE LOS TRASTORNOS RESPIRATORIOS DEL SUEÑO EN PACIENTES CON MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI**



Este año, la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR), ha decidido que el 2012 sea el año de las enfermedades respiratorias minoritarias (ERM).

En los últimos años, se ha intentado potenciar el conocimiento de estas enfermedades a través de actividades científicas, trabajos de investigación y reuniones con asociaciones de pacientes afectados. Gracias a la colaboración de las distintas asociaciones, así como del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), hemos podido llevar a cabo este tipo de actividades. Un ejemplo de estas enfermedades respiratorias minoritarias son los trastornos respiratorios del sueño en la malformación de Arnold-Chiari, una patología que afecta a 8 de cada 100.000 habitantes. (...) [leer más...](#)



CURSO DE NEUROGENÉTICA PARA NEURÓLOGOS

Del 14 al 17 de Junio se ha desarrollado el Curso "Neurogenética para Neurólogos", con la colaboración del Grupo de Neurogenética perteneciente a la Sociedad Española de Neurología, Neurogenes, CIBERNED (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades

Neurodegenerativas), CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras) y del propio IMSERSO a través de su Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias.



III CONGRESO INTERNACIONAL DE GLUCOGENOSIS

Del 1 al 3 de Julio, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con enfermedades Raras de Burgos (CREER), ha acogido la celebración del III Congreso Internacional de Glucogenosis.

Esta convocatoria ha contado con la participación de destacados especialistas internacionales en los diferentes

tipos de Glucogenosis, los cuales se han tratado en profundidad, como la de tipo I o enfermedad de Von Gierke, la de tipo II o enfermedad de Cori-Forbes, la de tipo V o enfermedad de McArdle, con el objetivo de avanzar en el diagnóstico, el manejo y el tratamiento de estas patologías.

[- I ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN CHIARI Y SIRINGOMIELIA DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS \(CHYSPA\)](#)

[- 3ª EDICIÓN "CURSO DE AUTOCUIDADOS Y CALIDAD DE VIDA"](#)

[- I ENCUENTRO INTERNACIONAL DE JÓVENES Y FAMILIAS RELACIONADAS CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON](#)

[- ENCUENTRO DE JÓVENES DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL SÍNDROME DE PRADER WILLI \(AESPW\)](#)

[- VISITA DE REPRESENTANTES DE LA ASOCIACIÓN SUECA DE ANIRIDIA](#)



- [2-8 Julio: Encuentro de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar \(AEPEF\)](#)
- [12-15 Julio: Encuentro de la Asociación del Síndrome Lesch-Nyhan España](#)
- [16-27 Julio: Programa Respiro Familiar \(Primer turno\)](#)
- [30 Julio-10 Agosto: Programa Respiro Familiar \(Segundo turno\)](#)



UNA PUBLICACIÓN DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III VISIBILIZA EL MAPA DE RECURSOS PARA LA INVESTIGACIÓN Y LA ATENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID

Conocer con mayor detalle, usando diferentes fuentes de información, los recursos asistenciales y de investigación que la Comunidad de Madrid dedica a la atención de las enfermedades raras, es el objetivo básico del primer mapa de Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid, que ha sido elaborado por el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) promovido por la Fundación FEDER y apoyado por la compañía químico farmacéutica Merck. [**leer más...**](#)



- [1 de Junio: Internistas piden que se acelere la creación de centros de referencia para enfermedades raras](#)
- [2 de Junio: Enfermedades raras. IV Jornadas ACMEIM](#)

- [5 de Junio: La enfermedad de Fabry tarda hasta 10 años en diagnosticarse si no se aborda multidisciplinariamente](#)
- [6 de Junio: Los niños con enfermedades raras brillarán en la Cena de Estrellas Solidarias](#)
- [7 de Junio: Canarias, comprometida con los pacientes de enfermedades raras](#)
- [9 de Junio: Abaimar ayuda a niños y familiares afectados por enfermedades raras](#)
- [12 de Junio: Nace el primer bebé en Europa sin el síndrome de CACH por el diagnóstico preimplantacional genético](#)
- [14 de Junio: Jornadas de sensibilización de enfermedades raras en El Pilar](#)
- [17 de Junio: Conferencia europea sobre enfermedades raras y productos huérfanos](#)
- [21 de Junio: FEDER y la Comunidad de Madrid firmarán un acuerdo para acelerar las soluciones de dependencia](#)
- [25 de Junio: Diagnóstico precoz e investigación traslacional, claves en las enfermedades raras](#)
- [28 de Junio: Ayudas CIBERER para el inicio de tesis doctorales en enfermedades raras](#)
- [30 de Junio: Dos proyectos sobre enfermedades raras reciben el apoyo de la Fundación Ramón Areces](#)

MÁS NOTICIAS, [AQUÍ](#)



ASOCIACION ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN



La Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann, está formada por personas afectadas por esta enfermedad, y por sus familiares y amigos. Se constituyó en Mayo de 2007 en el Hospital La Paz de Madrid, y su ámbito es nacional. Sus objetivos son los siguientes:

- Apoyo integral a pacientes con el SBW y a sus familiares.

- Difusión de información médica adecuada y contrastada sobre el

SBW. (...)

[Leer más...](#)

- [29 DE JUNIO: DÍA MUNDIAL DE ESCLERODERMIA](#)
- ["RED DE PADRES SOLIDARIOS" EN LA FERIA DE CÓRDOBA: INFORMACIÓN Y DIFUSIÓN DE ENFERMEDADES RARAS](#)
- [DÍA MUNDIAL DE LA HIPERTENSIÓN PULMONAR](#)
- [CAMPAÑA FEDER "TU AYUDA NOS HACE FUERTES": PINGÜINO SOLIDARIO PARA AYUDAR A LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES](#)

tres millones de voces

"MI META EN ESTA VIDA SERÁ QUE MI HIJO SIGA SIENDO FELIZ"

Cuando me quedé embarazada por segunda vez, mi hija mayor tenía justo un año.

Sólo pensé que me gustaría que fuera un niño para tener la parejita. Jamás pensé que íbamos a tener tantos problemas de salud con el pequeñín, y que terminaríamos solucionándolos, en parte, en el Hospital Niño Jesús de Madrid.

El embarazo fue normal, y el parto algo más rápido que cuando nació su hermana.

A las 5 a.m. del 20 de Mayo de hace 10 años, empecé con contracciones, y cuatro horas después nació con una talla de 51 cm y 3,110 kg. de peso.

Era un niño muy tranquilo y, aunque le costó coger el pecho, estuvo con leche materna hasta los siete meses. [leer más...](#)



Boletín nº 23 CREER Junio 2012

www.creenfermedadesraras.es

Tel.: (+34) 947 253 950

