

# Boletín CRE Enfermedades Raras (CREER) - Abril 2012



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



- **LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS TRASTORNOS DE VOZ**



Algunas de las enfermedades raras que conocemos pueden cursar con alteraciones de la voz: las patologías mitocondriales, las distonías musculares, la enfermedad de Arnold Chiari, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, etc. Para conocer este tipo de trastornos es importante tener unas nociones básicas sobre el sonido vocal que nos ayuden a comprender el por qué de dichas alteraciones.

[leer más...](#)



- **LA UNIVERSIDAD ESPAÑOLA Y SU IMPLICACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN PSICOSOCIAL Y COMUNICATIVA EN TORNO A LAS ENFERMEDADES RARAS**



Estos últimos meses se está hablando mucho sobre la universidad española. Sobre su presente y, muy especialmente, sobre su futuro. Siempre que se ha abierto un debate de este tipo, da igual la intensidad con la que se manifieste, se menciona la transferencia a la sociedad como un indicador de la mayor o menor calidad del trabajo de los profesores e investigadores universitarios. En realidad, la transferencia tiene, naturalmente, una doble dirección. Lo ideal, en efecto, es que la universidad proyecte su trabajo hacia la sociedad pero, a la inversa, la sociedad tiene que hacer saber a la universidad por dónde van sus prioridades.

[leer más...](#)

creer informa

## ACTIVIDADES EN EL CREER



### ENCUENTRO DE AFECTADOS Y FAMILIAS DE ASOCIACIÓN NACIONAL DE ARNOLD CHIARI (ANAC)

Desde el 16 de abril y durante una semana, los participantes realizaron diversas actividades, convivencia e intercambio de experiencias, que mejoran el control sobre la enfermedad y su calidad de vida. El encuentro finalizó con el VIII Congreso de la asociación.



### JORNADAS MEDICO-CIENTIFICAS Y DE CONVIVENCIA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORIFIRIA

Durante los días 27 a 29 de abril, la asociación desarrolló unas jornadas médico-científicas con un completo programa y una notable participación de expertos, que ha permitido abordar la actualidad de la investigación en Porfirias. Además, se realizaron talleres sobre nutrición y aspectos psicológicos.

- ENCUENTRO DE AFECTADOS Y FAMILIARES DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

- VIII CONGRESO DE LA ASOCIACIÓN NACIONAL DE AMIGOS DE ARNOLD CHIARI (ANAC)

- ENFERMEDADES RARAS. TEMA DE INVESTIGACIÓN

próximos eventos

- 3-6 Mayo: I Encuentro de Familias de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM).
- 7-13 Mayo: Encuentro de la Plataforma de Afectados de ELA.
- 18-20 Mayo: Estudio "Yo también quiero estudiar".
- 21-27 Mayo: II Encuentro Afectados y Familiares de la Asociación Española de Esclerodermia.

el iier informa



- **SPAINRDR, LA RED ESPAÑOLA DE REGISTROS DE ENFERMEDADES RARAS PARA LA INVESTIGACIÓN LIDERADA POR EL IIER, SE SUMA AL ESFUERZO COLABORATIVO SOLICITADO POR LA UE Y SE ORIENTARÁ A RESULTADOS PARA EL PACIENTE**

Tanto la Unión Europea como los Institutos de Salud de Estados Unidos reconocen la importancia de los registros para impulsar el desarrollo de las enfermedades raras desde la investigación clínica; enriquecer los cuidados al paciente y la planificación sanitaria, y mejorar los resultados sociales, económicos y aquellos relacionados con la calidad de vida.

En su Comunicación sobre enfermedades raras, la Comisión Europea hace hincapié en la importancia estratégica de los registros de enfermedades raras...

[leer más...](#)



- 1 de Abril: [Cuando sangrar es un riesgo inasumible](#)
- 2 de Abril: [Se nos ha ido un pequeño ángel](#)
- 3 de Abril: [Los ensayos clínicos en terapia avanzada han crecido "más de un 100 por cien en los últimos 5 años"](#)
- 4 de Abril: [Las enfermedades raras no generan empleo en la visita médica](#)
- 7 de Abril: [Nace el Sistema de Información de Enfermedades Raras](#)
- 10 de Abril: [Las enfermedades raras y los huecos de la industria impulsan el sector de las fórmulas magistrales](#)
- 11 de Abril: [El Centro de Enfermedades Raras de Burgos acoge un encuentro de la Asociación Española de Aniridia](#)
- 12 de Abril: [Padres de niños con enfermedades raras viven una lucha incansable](#)
- 13 de Abril: [Las enfermedades raras y los problemas de diagnóstico y tratamiento centran una conferencia del IEG](#)
- 14 de Abril: [El pequeño Edu necesita la solidaridad de Almería](#)
- 16 de Abril: [Por fin William se muda de casa](#)
- 20 de Abril: [Concierto benéfico de zarzuela y canciones de siempre en favor de las personas con enfermedades raras](#)
- 21 de Abril: [La prueba del talón da cobertura al 99,9% de los recién nacidos de la Región de Murcia](#)
- 23 de Abril: [Laboratorios Uriage conciencia sobre la protección solar a los afectados por enfermedades raras](#)
- 24 de Abril: [Unas jornadas analizarán los problemas de las personas con ataxia](#)
- 24 de Abril: [VI Jornadas Extremeñas de Enfermedades Raras](#)
- 25 de Abril: [Avanza el tratamiento de la mielofibrosis](#)
- 27 de Abril: [El Registro de Enfermedades Raras de Andalucía servirá de guía para la creación del Registro Estatal](#)

[MÁS NOTICIAS, AQUÍ](#)



### [ASOCIACIÓN NACIONAL DE ESCLEROSIS TUBEROSA](#)

La Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa, constituida el 29 de Marzo de 2000, está formada por familiares y afectados. La asociación pretende la igualdad de derechos de las personas que la padecen, su integración social, educativa y la mejora de su calidad de vida dentro de

su patología, buscando la normalidad en el ámbito social, la igualdad de oportunidades y la información socio sanitaria que deben tener.

- [Jornadas de actualización en Enfermedad de Huntington](#)
- [Simposio Internacional "Enfermedades Raras y Dismorfología"](#)



### ¡CUESTION DE PROBABILIDADES!

Lo nuestro raya “en el irónico desafío de la probabilidad numérica”, véase: tener trillizas; menos de un 5% de probabilidad, nacer afectado de Aniridia, 1 persona de cada 100.000; un 0,001%; nacer afectado de Aniridia de manera espontánea, 1 persona de cada 3 afectados; en total: ¡un 0,0003%!



Conste que aunque aún compramos lotería para ver si desaparecen las hipotecas, con amenazantes tipos de interés subiendo, tenemos muy claro que la lotería nos ha tocado con nuestras hijas y muy especialmente con nuestra hija mayor Teresa... [leer más...](#)



Boletín nº 21 CREER Abril 2012

[www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es)

Tel.: [\(+34\) 947 253 950](tel:+34947253950)



SI QUIERES DARTE DE ALTA O DE BAJA DE ESTA SUBSCRIPCIÓN, O TIENES PROBLEMAS PARA VISUALIZAR CORRECTAMENTE ESTA NEWSLETTER, POR FAVOR, PONTE EN CONTACTO CON NOSOTROS: [info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es) O RESPONDE A ESTE CORREO.

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