

II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras



Real e Ilustre
Colegio Oficial
de Farmacéuticos
de Sevilla



y

FEDER
(Federación Española de
Enfermedades Raras)



18 al 21 de Febrero, 2004

Sede del Congreso: Hotel MELIÁ LEBREROS - Sevilla

Papeles de



FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras

N.º 5 • 3.º CUATRIMESTRE, 2003



■ **El Congreso**
de **Medicamentos Huérfanos**
y **Enfermedades Raras**

■ **Exposición** **Actividad**
de **Investigación y Actividad**

■ **Comité de Asesoramiento**
científico



Dr. Amparo de Santiago,
CMA, ICSA y miembro del
Instituto de Investigación
de Biomedicina de Sevilla



Edita
FEDER

Presidente
Moisés Abascal
Junta Directiva:
Francesc Valenzuela, Ana Sánchez, Antonio Peña, Teresa Balta, Mónica Merino, Esther Chesa, M.ª José Sánchez, José Luis Torres, José Luis Plaza, Rosa Sánchez de Vega, Nicolás Beltrán, Emilio Martín

Director:
José Luis Rivas Guisado
Redacción:
José Luis Plaza, Juan Zamudio, Antonio Bañón, Miguel Ángel Moreno Navarro, José Luis Torres

Coordinación:
Vanesa Pizarro Ortiz
Equipo Técnico:
Nieves González Casado, Begoña Ruiz, Miriam Torregrosa

Comité Científico:
Manuel Posada, Investigación. Emili Esteve, Farmaindustria. Fernando Royo, Bioempresas. Miguel García Fuentes, Pediatría. Enrique Galán Gómez, Genética. Teresa Español, Medicina Inmunológica. Nicolás García, Servicios Sociales. Karina Villar, Temas Legales.

Sede Social:

FEDER
Enrique Marco Dorta, 6, local 41018 Sevilla
Teléfono: 954989892
Fax: 954989893
E-mail: f.e.d.e.r.@teleline.es
Delegación de Catalunya:
Pere Vergés, 1-3, planta 9, oficina 9.5 (Hotel d'Entitats La Pau)
08020 Barcelona
E-mail: catalunya@minoritarias.org
Teléfono: 932056082

Delegación de Extremadura:
Sinforiano Madroño, 16, 2.º, L 06011 Badajoz
Teléfono 924252317
E-mail: extremadura@enfermedades-raras.org

Delegación de C.A. Valencia:
San Agantágel, 44, bajo-izq. 03007 Alicante
Teléfono 966141580
E-mail: valencia@enfermedades-raras.org

Delegación Madrid y Redacción:
Cristóbal Bordiú, 35, despacho núm. 301 28003 Madrid
Telefax: 915334008
E-mail: madrid@enfermedades-raras.org

Servicio de Información y Orientación (SIO)
Tel.: 902181725
www.enfermedades-raras.org
info@enfermedades-raras.org

Rendición de cuentas ¿cuestionable?

En la Orden 289/2003 que establece las bases reguladoras de concesión de subvenciones destinadas a asociaciones sanitarias ciudadanas sin ánimo de lucro de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, en el art. 12.5 de 2 de abril, figura un nuevo criterio según el cual se deben presentar facturas antes del 15 de noviembre por valor de la cantidad solicitada y no de la cantidad concedida. Esto supone tener que presentar facturas de gastos que no han sido subvencionados por dicha Consejería y que, lógicamente, no se han podido realizar por falta de fondos destinados a dicho fin.

Desde las organizaciones sin ánimo de lucro, pensamos que este nuevo criterio es a todas lu-

ces injusto e incoherente, pues supone que una asociación pequeña, como son las que cubren enfermedades raras, no sabe qué actividades serán subvencionadas ni tiene fondos para realizarlas hasta que no recibe tal financiación. Aún más, la resolución suele publicarse en los meses de verano, lo que dificulta sobremanera la ejecución del programa subvencionado y/o solicitado en el ejercicio económico correspondiente.

Como es bien conocido, las subvenciones públicas, en general, se conceden para actividades que se han realizado previamente, lo que para muchas asociaciones supone un adelanto de una cantidad de dinero, tal vez no reembolsa-

ble si tal subvención no es concedida.

Según la normativa actual, tendríamos que justificar lo solicitado, es decir, lo no realizado, es por lo que pensamos que dicha normativa fomenta el engaño, cuando no el fraude, para poder obtener la subvención concedida.

Por tanto, solicitamos que, en años sucesivos, se modifique este párrafo y se cambie la normativa de forma que la justificación se ajuste a la subvención concedida y que, este año, se rectifique en el BOCAM para que figure la subvención realmente obtenida por cada organización.



Asociaciones de
FEDER
en Madrid

Índice

Portada	I
Equipo Editorial/Cartas a la Administración	II
EDITORIAL	1
II Congreso Internacional de Medicación Huérfanos y ER	2-3
ESPECIAL: 1º Encuentro Andaluz, Red Epidemiológico de Investigación de ER, Pard III, al servicio de la Información, Asamblea General de FEDER,	4-7
Inaguración del Instituto de Investigación de ER	8-11
Agrenska, Centro EJEMPLAR para la atención de afectados de ER	12-13
Telethon, más que un gesto	14-15
El SIO Informa	16-17
Su turno / Noticario	18-20
ESTUDIOS y proyectos	21-25
TEMA de actualidad: Células Madre	26-31
Delegaciones de FEDER AL HABLA: Extremadura	32
Nuestras Asociaciones/Retablo	33-35
Documentos FEDER	36-37
Reportaje: Profesionales de Enfermedades Raras	38-39
TESTIMONIO: M.ª Asunción	40
Asociaciones integradas en FEDER	III

EDITORIAL

... y a nosotros ¿quién nos defiende?

Salimos de unas elecciones autonómicas en Madrid y Cataluña y ya estamos inmersos en las generales. Una ocasión propicia y oportuna para que los partidos propongan sus programas para solucionar toda clase de problemas. Y hemos oído dar solución a las inquietudes de la juventud, mayores, asalariados e incluso empresarios, de los funcionarios, automovilistas, sin olvidarse tampoco de las mujeres, trabajadoras del sexo. Para todos había una buena receta, una solución, un paraíso perdido hoy recuperado.

Las distintas formaciones, han echado mano de apócrifos presupuestos, siempre trucados a favor de sus intereses, para promover la educación gratuita, el transporte para jóvenes y mayores gratis, para hablarnos de construcción de viviendas, de kilómetros de carreteras y autopistas, de Metro y trenes de cercanías, de bajada de impuestos y un largo etcétera. La más inverosímil propuesta ha estado ahí para gusto de los electores y complacencia de los más ingenuos. Todos han quedado satisfechos, incluso los discapacitados han recibido su correspondiente promesa. Se habló de subir de 3 a 5% la cuota de empleo en las empresas, de leyes de igualdad, accesibilidad y familias numerosas, de libros blancos y verdes. ¡Toda una locura imaginativa al servicio de la papeleta!

Sólo una palabra no hemos oído en todos estos mítines, entrevistas, debates y comparencias: Enfermedades Raras. Sólo ellas han merecido, el más imperdonable olvido. Para ellos —ciudadanos que las padecen— no hay soluciones ni propuestas. Al menos esa ha sido la sensación que se ha dado en todas estas llamadas a las urnas. Y ellos son los que más necesitan del apoyo y el consuelo. Quizá se haya olvidado que podemos estar hablando de más del millón y medio de ciudadanos que tienen derecho al voto, que pueden cambiar el curso de los acontecimientos y que en su más democrática opción podrán algún día convertirse de olvidados y silentes en activos votantes. ¡Todo un aviso para navegantes que convendría tener presente!

FEDER

Punto de inflexión en nuestro recorrido



ROSA SÁNCHEZ DE VEGA,
vicepresidente de FEDER

Con la creación de dos centros nacionales para Enfermedades Raras, uno destinado a la atención a pacientes en Burgos y otro a la investigación estas enfermedades en Madrid, las perspectivas que tenemos de futuro son esperanzadoras. El II Congreso de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos que tendrá lugar los días 18-21 de febrero en Sevilla contribuirá a que el conocimiento sobre la problemática de estas enfermedades experimente un avance significativo en 2004.

FEDER, en su afán de estar presente en todos los organismos de decisión, tanto en el ámbito nacional como europeo, participa activamente en el CERMI, (Consejo Estatal de Representantes de Minusválidos), en EURORDIS, (Organización Europea de Enfermedades Raras y en el Foro Español de Pacientes), entre otros organismos.

Somos conscientes de la importancia de estar en Europa, donde existen ya Centros Nacionales de Investigación sobre ER, como es el caso de Francia e Italia, y Centros de Atención al Paciente como en Suecia y Dinamarca. En 1999 se consiguió la aprobación de la Ley del Medicamento Huérfano por el Parlamento Europeo y a partir de entonces se han tomado medidas por parte de los Estados miembros para incentivar la investigación y desarrollo de estos medicamentos. España, tenemos que decirlo así, está a la cola de Europa en este sentido. En el campo social, también queda mucho por hacer. En nuestro país, las familias con personas con discapacidad tienen que solucionarse sus problemas con un escaso apoyo de la administración, teniendo que convertirse uno de los familiares, normalmente la madre, en cuidador, y abandonar en la mayoría de los casos el trabajo y la vida social para poder dedicarse a esta labor, por la falta de medios tanto de servicios como económicos con que cuentan estas familias.

Pero, si es difícil la situación para cualquier discapacitado, lo es aún más si se padece una enfermedad rara, por el desconocimiento que ello conlleva. En este caso, la necesidad del asociacionismo es mayor que si se padece una enfermedad común: conocer a otras personas con la misma problemática, encontrar los especialistas e investigadores interesados por una patología concreta obligan a estos pacientes a sobrepasar fronteras. Por eso es necesario estar en EURORDIS, que hace de nexo entre asociaciones y pacientes europeos, promueve la identificación y red de centros de referencia, realiza estudios de atención sanitaria y de buenas prácticas en la información sobre estas enfermedades en los países de la Unión Europea, también participa en organismos de decisión en políticas sanitarias como es el caso del COMP de la EMEA, EPIA, EPHF, etc.

Tenemos que viajar juntos en el mismo «tren europeo» para poder alcanzar mejor nuestros objetivos.

**«Piensa en clave europea y actúa localmente»
«Sólo en la unidad y el trabajo conjunto se alcanzarán los objetivos planteados. La unión hace la fuerza»**

(Extracto del Manifiesto FEDER 2003)

Proximamente

II Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

Sevilla. (Crónica de **Vanesa Pizarro**, trabajadora social FEDER-Madrid).— **Los próximos días 18 al 21 de febrero tendrá lugar en Sevilla el II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Organizado por Colegio de Farmacéuticos y el FEDER de Sevilla.**

En este Encuentro participarán eminentes expertos de la medicina, farmacia y servicios sociales y un elenco de profesionales que tratarán de los últimos avances en temas de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Lo que se pretende con este II Congreso es presentar los logros obtenidos en el ámbito que nos ocupa y continuar fomentando el impulso de medidas que contribuyan a una mejora del acceso a los medicamentos de estos enfermos y

que garanticen el derecho a la salud que tenemos todos los ciudadanos. Temas comprometidos y de actualidad serán tratados durante el Congreso: Aplicación de terapias génicas en Enfermedades Raras, acciones europeas en los últimos años, bioética en Enfermedades raras, etc...

Este Encuentro científico y profesional tiene el valor añadido de constituirse como el 1^{er} Encuentro de Familiares y Afectados de ER del presente año.



Principales objetivos del Congreso:

- **Analizar y presentar en los sectores implicados los logros científicos, técnicos, sanitarios y sociales en el campo de las Enfermedades Raras y los Medicamentos Huérfanos.**
- **Seguir fomentando, como farmacéuticos siempre cerca del paciente, el impulso de medidas que contribuyan a una mejora del acceso a los medicamentos de estos enfermos y que garanticen el derecho a la salud que tenemos todos los ciudadanos.**



APOYO DEL COLEGIO DE FARMACÉUTICOS

El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla en colaboración con FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), serán las entidades organizadoras de este II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.

En el año 2000, las mismas entidades celebraron con gran éxito el I Congreso, organizado con el objetivo de sensibilizar a la sociedad en general y a un colectivo en particular de la necesidad de atención a los pacientes afectados de enfermedades raras y necesitados, por tanto, de medicamentos huérfanos para su tratamiento.

El Colegio de Farmacéuticos quiere hacer patente, una vez más, su apoyo a FEDER y a los pacientes de Enfermedades Raras, en su deseo de colaborar estrechamente con ellos, todo ello para un mejor tratamiento y atención a estas personas.



ASÍ OPINAN

ANIRIDIA

- «Que salga de este Encuentro un Plan de Acción sobre Enfermedades Raras que contemple la designación de centros de referencia, una atención sanitaria igualitaria a todos los afectados y acceso a los medicamentos huérfanos y aumento de fondos para la investigación de estas enfermedades, apoyo a las familias y grupos de ayuda mutua».

ESCLEROSIS TUBEROSA

- «Ya se está empezando a hablar de Enfermedades Raras, los temas que se tratan como células madre son muy interesantes además en la actualidad hay muy pocos congresos donde se de tanto espacio a los testimonios de los pacientes, creemos que el Congreso está bien orientado, además es una buena oportunidad para establecer contacto con otros pacientes, médicos, etc...»

Ante nuestra segunda gran cita

Por **MOISES ABASCAL**, presidente de FEDER



Se cumplen ahora cuatro años del primer Congreso de Enfermedades Raras en Sevilla. El próximo mes de febrero volvemos a reunirnos en la capital hispalense los afectados, familiares, profesionales de la sanidad, investigadores, representantes de la industria y los máximos responsables políticos de la sanidad y de los asuntos sociales, para hacer balance de lo conseguido hasta ahora en el campo de las Enfermedades Raras y de los Medicamentos Huérfanos y para proyectarnos hacia un futuro siempre mejor.

Son muchos los objetivos alcanzados en estos cuatro años, aunque no han faltado dificultades para conseguirlos. Pero son aún más las metas que nos restan en esta lucha constante en defensa de nuestros afectados y de sus familias. Siendo realistas, hemos de reconocer que estamos dando los primeros pasos en esta lucha en defensa de unos derechos hasta no hace mucho poco o nada reconocidos. La priorización de las líneas de investigación en éstas enfermedades en los programas del Fondo de Investigación Sanitario (FIS) y la reciente inauguración por Ana Pastor del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) suponen otro paso adelante, en el reconocimiento del problema de salud pública, aún sin abordar, que representan éstas enfermedades poco frecuentes, en España y en Europa.

Hoy menos que nunca debemos de resignarnos ante nuestras diversas situaciones particulares. Ante éstos, aún modestos avances, os aliento a luchar con todas nuestras fuerzas para lograr la mejor atención socio-sanitaria, nuevas terapias más eficaces y seguras, y unos centros de referencia adecuados y accesibles, conscientes como somos de que nadie nos regalará nada sino es con el esfuerzo propio e implicando para ello a todo el colectivo.

Os invito, pues, a participar en este encuentro, con vuestras aportaciones, con vuestra experiencia y con vuestro entusiasmo para debatir y plantear soluciones junto a los profesionales, los investigadores, las instituciones y la industria y ante todo para devolver la esperanza que se merecen nuestros afectados. Por esto, como presidente de FEDER, espero encontraros de nuevo en Sevilla.

Federación Española de Enfermedades Raras

1^{er} Encuentro Andaluz para Familiares y Afectados por Enfermedades Raras

Por ISABEL CAMPOS, presidenta de la Asociación de Ataxias-Castilla-La Mancha

*** Las Jornadas fueron presentadas por el Consejero de Asuntos Sociales de la Junta de Andalucía, Isaías Pérez Saldaña**

A lo largo del día 31 de octubre tuvimos la oportunidad de asistir a diversas mesas redondas en las que participaron profesionales de todos los ámbitos de la Salud y las Enfermedades Raras. Destacamos las que se centraron en las «Experiencias en la colaboración entre pacientes, investigadores y profesionales de la salud», investigadores como Manuel Posadas de la Paz quien centró su intervención en «Interacción investigador-paciente: necesidades de los investigadores» y de cómo los investigadores necesitan a los pacientes para poder avanzar en su trabajo. Asimismo Enric Durán Plá, médico de la Red Epidemiología de Investigación en Enfermedades Raras, centró su disertación en la información de la Red Repier y la colaboración de FEDER en dichos estudios.

Las Necesidades de los Afectados fueron tratadas en la mesa redonda moderada por Rosa Sánchez de la Vega, vicepresidenta de FEDER quien junto con otros miembros de asociaciones como Fibrosis Quística de Andalucía, Porfirias y Esclerodermia desarrollaron diferentes aspectos a tener en cuenta en estas necesidades: Unidades de Referencia, relación médico-paciente así como la formación de los profesionales sanitarios.



Acto inaugural del Encuentro Andaluz



Talleres de profesionales

Fue el día 1 de noviembre de 2003 cuando tuvieron lugar los talleres que profesionales de FEDER coordinaron y que trataron sobre:

1.- Encuentro entre los técnicos de las Asociaciones andaluzas: Intervención Social en Andalucía a cargo de Estrella Mayoral, técnico de FEDER en Extremadura y Rafael Chaparro Osuna, técnico de la Delegación Andaluza de FEDER.

2.- Atención psicológica: «Apoyo psicológico a familias desde las Asociaciones de Ayuda Mútua», dirigido a Voluntarios de las Asociaciones, por Begoña Ruiz, psicóloga de la Delegación Madrileña de FEDER.

3.- Atención social de los afectados por Enfermedades Raras. Responsable Nelly Toral Suria, técnico de FEDER en Sevilla y Vanesa Pizarro, técnico de FEDER en Madrid.

Coincidiendo con los talleres se celebró la Asamblea anual de FEDER cuya crónica aparece en la presente publicación a cargo de Francisc Valenzuela, secretario de FEDER. Tras la Asamblea la tercera Mesa redonda versó sobre «La atención de las enfermedades raras en la Comunidad Andaluza».

La primera intervención fue a cargo de Miguel Angel Moreno, quien habló de las «Enfermedades Raras y Elección del sexo» centrándose en este caso concreto en la hemofilia, pues es una enfermedad ligada al cromosoma X que la transmiten las mujeres pero la padecen los hombres. En su disertación estuvo hablando de las características genéticas de la enfermedad y de la transmisión de la misma.

La segunda intervención fue de Francisco Vela Casas, adjunto del servicio de pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena quien habló sobre «Consideraciones Diagnóstico-Terapéuticas en ER en Pediatría» centrándose en explicar el número de afectados por ER en la Unión Europea, calculándose que están afectados en la misma entre 25-30 millones de ciudadanos, pero que ninguna de dichas enfermedades superan las 185.000 personas.

Esto hace que sea difícil y poco rentable para las compañías farmacéuticas el abordaje terapéutico de estas enfermedades por las elevadas inversiones que les suponen y el relativo bajo porcentaje de ganancia que esperan obtener.

La tercera intervención fue de Germán Rodríguez Criado, responsable de la Unidad de Dismorfología Clínica del Hospital Universitario Virgen del Rocío, quien habló de «La importancia del Consejo Genético en las Enfermedades Raras» comentando que en su experiencia profesional el 3% de los nacidos vivos presentan alguna patología.

“ Se calcula que el número de afectados por ER en la Unión Europea, es de 25-30 millones de ciudadanos, aunque ninguna de dichas enfermedades supera los 185.000 personas. ”

También habló de los diferentes mecanismos de transmisión de las enfermedades genéticas, tanto de las que siguen la herencia de transmisión mendeliana como las que siguen otros patrones. Presentó diversos casos de enfermos con patologías muy diferentes y del asesoramiento genético que prestan a las familias, pues muchas de las enfermedades para los familiares pasan desapercibidas, y muchas de las personas que las padecen si esta no es muy grave no encuentran rara su situación, y no se plantean siquiera que sea un problema que su hijo pueda padecer la misma enfermedad.

La clausura de las Jornadas corrió a cargo del presidente de FEDER, Moisés Abascal. Acabamos la sesión a las 9,30 de la noche y a continuación se celebró una cena de hermandad, despidiéndonos hasta las próximas Jornadas que se celebrarán también en Sevilla.

El programa del Congreso da cuenta de la multitud de temas que se tratarán en las diferentes mesas redondas y ponencias. Las acciones de la Unión Europea sobre Enfermedades Raras, aspectos de bioética, tratamientos, así como las necesidades de los pacientes serán abordadas a lo largo de estos días.

Red Epidemiológica de Investigación Enfermedades Raras (REPIER)

Las Enfermedades Raras suponen un problema social que no se había abordado en profundidad en nuestro país hasta hace poco. Estas enfermedades se definen como aquellas con una prevalencia anual menor de 5 por 10.000, y que tengan al menos una de estas características: cronicidad, escaso conocimiento etiológico, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida.

La dispersión de los casos y la ausencia de una investigación epidemiológica ha provocado que durante años estos pacientes sufran problemas de equidad de acceso a los servicios, retrasos en el diagnóstico y falta de respuestas terapéuticas, es el caso de los denominados medicamentos huérfanos, asistenciales y sociosanitarias adecuadas.

El Fondo de Investigaciones Sanitarias, dentro de su última convocatoria de ayudas a redes temáticas de investigación, ha aprobado y dotado de presupuesto un proyecto científico de tres años de la REPIER, que se conforma en una red de grupos de investigadores clínicos, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular, que con el soporte de la Administración sanitaria de 11 Comunidades Autónomas y grupos estatales (Tumores Raros —coordinada por la EASP de Granada—, Grupo de investigación terapéutica de ER, Malformaciones Congénitas) pretende abordar la investigación epidemiológica y clínica de las Enfermedades Raras (ER).

En esta Red, junto al resto de Comunidades Autónomas, participa nuestra Dirección General de Salud Pública y Participación, mediante un equipo de investigación de 5 miembros del nivel central y provincial del Sistema de Vigilancia Epidemiológica, junto a dos estadísticos y un médico contratados al efecto.

La Red nacional tiene como objetivos proporcionar al Programa Nacional de Investigación en Enfermedades Raras el apoyo técnico necesario para el desarrollo de un sistema de información epidemiológica de las Enfermedades Raras (ER) y servir de base al conocimiento epidemiológico de las mismas. Para ello pretende:

- Conocer la prevalencia, incidencia y naturaleza de las ER.
- Crear un sistema de información epidemiológica y de servicios sanitarios sobre las ER.
- Generar hipótesis sobre factores de riesgo y/o factores pronósticos.
- Contribuir a la mejora de la calidad asistencial y de vida de estos enfermos.

JAVIER GUILLÉN ENRÍQUEZ, jefe sector de Epidemiología del Servicio de Epidemiología y Salud Laboral, y ENRIC DURÁN PLA, médico de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras

- Crear un sistema de intercambio del conocimiento accesible a personal sanitario, asociaciones de autoayuda y enfermos.
- Colaborar con otras redes de investigación más experimentales y colaborar en la creación del banco de muestras biológicas, ADN y de tejidos de las ER.
- Desarrollar investigación en farmacoepidemiología

El Plan de trabajo de REPIER será el siguiente:

Programa General: Búsqueda y análisis de fuentes de Información, Identificación de recursos sanitarios de investigación (servicios, laboratorios, etc.), Desarrollar mecanismos adecuados de intercambio de información, Criterios sobre el desarrollo de registros de Enfermedades Raras.

Programas Específicos: Medicamentos Huérfanos, Anomalías congénitas, Registros de tumores raros, Banco de muestras biológicas.

Plan de Formación: Capacitar a los profesionales sanitarios, Promover intercambio rápido de conocimientos y resultados de investigación al ámbito clínico, Programas de Formación continuada y Actualización específica de especialistas.



Asamblea General de FEDER

Balace de un año prometedor

FRANCESC VALENZUELA, secretario de FEDER

En esta ocasión, las Asambleas generales ordinaria y extraordinaria de FEDER, tuvieron una relativa poca importancia frente a los otros actos que tuvieron lugar durante los días del encuentro de asociaciones.

Los actos se desarrollaron con la presencia de 34 asociaciones entre las presentes y los votos delegados.

Como es habitual José Luís Torres, tesorero de FEDER, presentó las cuentas del ejercicio anterior y los presupuestos del próximo año, que fueron aprobadas.

Por su parte Moisés Abascal, presidente de FEDER, expuso las actividades realizadas durante el pasado curso así como las previstas para este próximo.

Asimismo, la asamblea ratificó el ingreso de las nuevas asociaciones, cuyas peticiones de ser miembros de FEDER, provisionalmente ya había aprobado la



Taller de atención social

junta directiva en los últimos meses.

Como importantes novedades, hay que destacar el relevo de uno de los vocales de FEDER Miguel Ángel Moreno, por Emilio

Martín, de la Asociación Andaluza de Tourette, elegido por mayoría de votos y la aprobación de la adecuación de los estatutos de FEDER a la nueva ley de asociaciones.

Datos y cifras

***FEDER participa como miembro de pleno derecho en EURODIS Y CERMI.**

***FEDER cuenta con tres miembros en la Junta Directiva de EURODIS, y varios representantes en las distintas comisiones del CERMI.**

***FEDER ha celebrado en cinco años dos congresos internacionales, participando en numerosas reuniones, encuentros y cursos nacionales, europeos e internacionales.**

***FEDER trabaja en colaboración, entre otros, con el Ministerio de Sanidad y Consumo, a través del Instituto Carlos III (IICR), con el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, a través del IMSERSO, con la Junta de Andalucía, la Junta de Extremadura, Colegios Farmacéuticos y Consejerías de Servicios Sociales y Sanidad de varias comunidades autónomas.**

***Profesionales y miembros de FEDER han participado activamente en la elaboración de documentos oficiales de EURODIS, como el PARD I, II, III y otros de carácter nacional y asociativo.**

ASÍ VIERON EL ENCUENTRO

Diferencias y semejanzas

ÁNGEL GIL FERNÁNDEZ, ex presidente y miembro fundador de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar

María José, Emilio y Rosa son los nombres de tres personas que tienen algo en común que los diferencia de los demás. Su vida está marcada por el padecimiento de una patología poco común. Esa semejanza les hizo coincidir el último día de octubre y el primero de noviembre de 2003 en el I Encuentro Andaluz para Familiares y Afectados por Enfermedades Raras, que se celebró en Sevilla.

Las dos jornadas se vivieron intensamente ante el agobio de las diferentes ponencias, mesas redondas y talleres que se llevaron a cabo sin olvidar que se aprovechó la ocasión para realizar dos Asambleas de FEDER. Todo resultó, quizás, excesivamente comprimido, pero no fue culpa de los organizadores sino de la premura del tiempo y las ganas de saber de los participantes.

Asuntos como la Red Epimiológica para la Investigación de patologías de baja incidencia, las necesidades de los pacientes, la importancia del consejo genético en estas enfermedades, así como los talleres de atención psicosocial para los pacientes y familiares, entre otros, fueron tratados con rigor y profesionalidad.

A pesar del cansancio acumulado, todos nos quedamos con las ganas de aprender más cosas y sentir que hay gente con nuestras mismas preocupaciones (falta de diagnóstico rápido, tratamientos ineficaces, aceptación de la enfermedad, etcétera), pero eso lo dejaremos para el II Encuentro que esperamos se celebre pronto.

Intercambio de ideas y experiencias

CARMEN SEVER, presidenta de la Asociación Española contra la Leucodistrofia

He tenido el placer de asistir al Encuentro de Enfermedades Raras que tuvo lugar en Sevilla los días 31 de octubre y 1 noviembre.

Solamente pude asistir el sábado pero el día dio para mucho aunque no tanto como para lo que nos habría gustado. Por la mañana asistí a la Asamblea General en la que se nos informó del estado de cuentas y proyectos ya realizados y futuros. También se habló sobre el PARD I y PARD II y personalmente aprendí algo más a cerca de lo que eran y lo que se pretendía puesto que había oído hablar de ello pero no sabía exactamente en que consistían dichos planes.

Por la tarde llegó lo mejor bajo mi punto de vista, había varios talleres y aunque me habría gustado acudir a varios, no soy omnipotente y tuve que decidirme por el de Atención Social. Se nos dieron unas pautas a seguir en cuanto a organización y cómo desarrollar el trabajo en las Asociaciones y creo que nos vino muy bien a todos los presentes puesto que nos ayudó a tener las ideas un poquito más claras.

Para mí lo que más me gustó del Encuentro es que me dio la posibilidad de conocer a personas de otras Asociaciones y que intercambiásemos ideas y experiencias, además de permitirme conocer un poco más de la enfermedad de cada una.

FEDER somos todos, ese grupo de Enfermedades Raras y me parece que para estar unidos es básico que nos conozcamos bien entre nosotros, por eso no me canso de repetir que encuentros como ese deberían hacerse más veces.

EURORDIS

Presentación del Programa de Acción de Enfermedades Raras PARD III

ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, vicepresidenta de FEDER

El PARD III llega a su fin con la elaboración de un Manual sobre buenas prácticas en la recogida y transmisión de información sobre enfermedades raras.

La evaluación de dicho Manual por un grupo de trabajo tuvo lugar en Sevilla el 1 de diciembre de 2003. Los asistentes validaron el Manual considerándolo muy útil y práctico a la hora de proporcionar información sobre patologías de baja incidencia y a la hora de formar un grupo de ayuda o asociación de personas con una ER.

La falta de información sobre estas alteraciones, el impacto del diagnóstico, el desconocimiento del pronóstico, así como de centros o médicos especialistas a los que acudir hacen necesario estos servicios de información. En este estudio se resalta la importancia de adecuar la información a la persona que lo solicita: afectado, familiar, médico, profesor, etc, y enfatiza la necesidad de preparación de la persona que proporciona dicha información. También indica las herramientas y recursos para obtenerla.

Objetivos del PARD III

En primer lugar se recordaron los objetivos del PARD III, a saber,

- Promover la creación de nuevos servicios de información sobre ER y mejorar los existentes.
- Fortalecer la colaboración entre las asociaciones de pacientes y líneas de ayuda europeas.
- Aumentar la concienciación social sobre la problemática de estos pacientes.

Para conseguir estos objetivos se han llevado a cabo las siguientes acciones durante todo el año:

- Cuestionarios cuantitativo para todas las asociaciones de la UE. Elaboración en enero 2003.

- Cuestionario cualitativo visitando personalmente las líneas de ayuda existentes en 10 países de la UE para conocer su funcionamiento. Abril 2003.
- Semana Europea de Concienciación sobre ER. Mayo 2003.
- Congreso Europeo de Enfermedades Raras, para difundir la problemática de las ER y aumentar la concienciación social. Octubre 2003.
- Grupos de trabajo a nivel europeo de la misma patología, facilitando el contacto entre pacientes y promoviendo nuevas asociaciones de pacientes en toda Europa. Octubre 2003.
- Sesiones formativas en países en proceso de adhesión a la UE para promover nuevos

- grupos y sistemas de información sobre ER. Octubre-noviembre 2003.
- Grupos de trabajo a nivel nacional que fortalecen la cohesión de las federaciones nacionales. Noviembre - diciembre 2003.
- Elaboración de un Manual de Buenas Prácticas que sirva de Guía para las asociaciones de pacientes.

A continuación se estudió la situación de FEDER, sus fortalezas, debilidades, oportunidades y amenazas. Se comparó con anteriores DAFOs y se resaltó el gran avance que ha experimentado la federación. Se hicieron sugerencias para mejorar la situación de Feder, en general, y la forma de proporcionar información a nivel nacional y europeo, en concreto.

La Ministra de Sanidad inauguró el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Madrid. (Resumen de Prensa)— **La Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, inauguró el pasado 28 de enero el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), que «nace con una clara vocación de servicio a un colectivo de pacientes y familiares, no por poco numeroso menos importante».**

«Como ya he dicho en numerosas ocasiones, afirmó la ministra, garantizar la equidad en el Sistema Nacional de Salud, es una de las prioridades estratégicas del Ministerio de Sanidad y Consumo».

En este sentido, Ana Pastor señaló que el Ministerio de Sanidad y Consumo viene fomentando la investigación de estas Enfermedades Raras, a través de toda una serie de intervenciones, reflejo de la creciente sensibilización de nuestro país ante este problema. La creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), explicó la ministra, tiene como funciones primordiales la identificación de la magnitud de dichas patologías, promoviendo la investigación clínica, básica, socio-sanitaria y socio-económica, dentro del Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica (I+D+I).

«La investigación de las llamadas Enfermedades Raras tiene un valor muy importante para estas personas afectadas en su mayoría por enfermedades incurables, pues representa la posibilidad de aunar el conocimiento sobre las mismas, y vislumbrar posibilidades de poder superar la enfermedad», agregó Ana Pastor.

Experiencia y excelencia

El Instituto, prosiguió la ministra, afronta este reto con el bagaje de experiencia y de excelencia, que le aportan la investigación llevada a cabo en el ámbito de las



Mesa presidida por la Ministra de Sanidad Ana Pastor y primeras autoridades de su Departamento, entre ellos, el nuevo director del IIER, Jesús Ramírez.



Instituto de Salud Carlos III

anomalías congénitas y del síndrome de aceite tóxico, así como las 12 Redes temáticas de Investigación Cooperativa que se integran estructuralmente en el IIER, enmarcando la investigación relativa a las Enfermedades Raras en un contexto interdisciplinar y en estrecha colaboración con los Servicios de Salud de las Comunidades Autónomas.

La ministra de Sanidad señaló también que las Enfermedades Raras o poco comunes y los colectivos de pacientes afectados han sido también tenidos en cuenta en la Ley del Medicamento, al establecer los pilares sobre los que se asienta el sistema de financiación selectiva de medicamentos en nuestro país. Para ello se han establecido tres criterios diferentes atendiendo a la gravedad, duración y secuelas de las distintas patologías, las necesidades de ciertos colectivos y la utilidad terapéutica y social del medicamento.

Dentro de estas premisas, Pastor resaltó la importante competencia que recibirá el IIER, a quien corresponde informar sobre la pertinencia

científica, técnica y ética de ensayos clínicos con medicamentos huérfanos

o con otros medicamentos o dispositivos, cuando se trate de ampliar su indicación de uso para Enfermedades Raras.

La ministra añadió que «todos los medicamentos huérfanos que han sido autorizados por la Comisión Europea están siendo incorporados a las prestaciones que ofrece nuestro Sistema Sanitario de Salud». Ejemplo de estos son los fármacos para tratar la enfermedad de Fabry, Gaucher, leucemia mieloide crónica o leucemia promielocítica aguda, accromegalia, mucopolisacaridosis tipo 1, deficiencia acetil-glutamato-sintetasa o de la poliposis adenomatosa familiar, entre otras patologías.

Actualmente hay doce medicamentos huérfanos en tramitación por parte de la Agencia Europea de Evaluación de los Medicamentos, de los que cuatro podrían ser objetivo de resolución en los próximos meses.



Las Enfermedades Raras (ER) son un conjunto de procesos poco frecuentes, pero no por ello menos importantes, en su mayoría crónicos, que aparecen en edades precoces de la vida. Muchas de ellas son causantes de discapacidad y poseen una alta repercusión sobre la calidad de vida de los que las padecen y sobre sus familias. El conocimiento acerca de las diferentes ER es dispar, tanto en el ámbito del diagnóstico como del tratamiento, prevención y curación. «La investigación de las llamadas Enfermedades Raras tiene un valor muy importante para estas personas afectadas en su mayoría por enfermedades incurables, pues representa la posibilidad de aumentar el conocimiento sobre las mismas, y vislumbrar posibilidades de poder superar la enfermedad», declaró Ana Pastor. El IIER afronta este proyecto con la experiencia que le aportan la investigación llevada a cabo en el ámbito de las anomalías congénitas y del síndrome del aceite tóxico, así como las 12 redes temáticas de Investigación Cooperativa que se integran estructuralmente en el Instituto, enmarcando la investigación relativa a las enfermedades raras en un contexto interdisciplinar y en estrecha colaboración con los Servicios de Salud de las Comunidades Autónomas.

Las Enfermedades Raras en la Ley del Medicamento

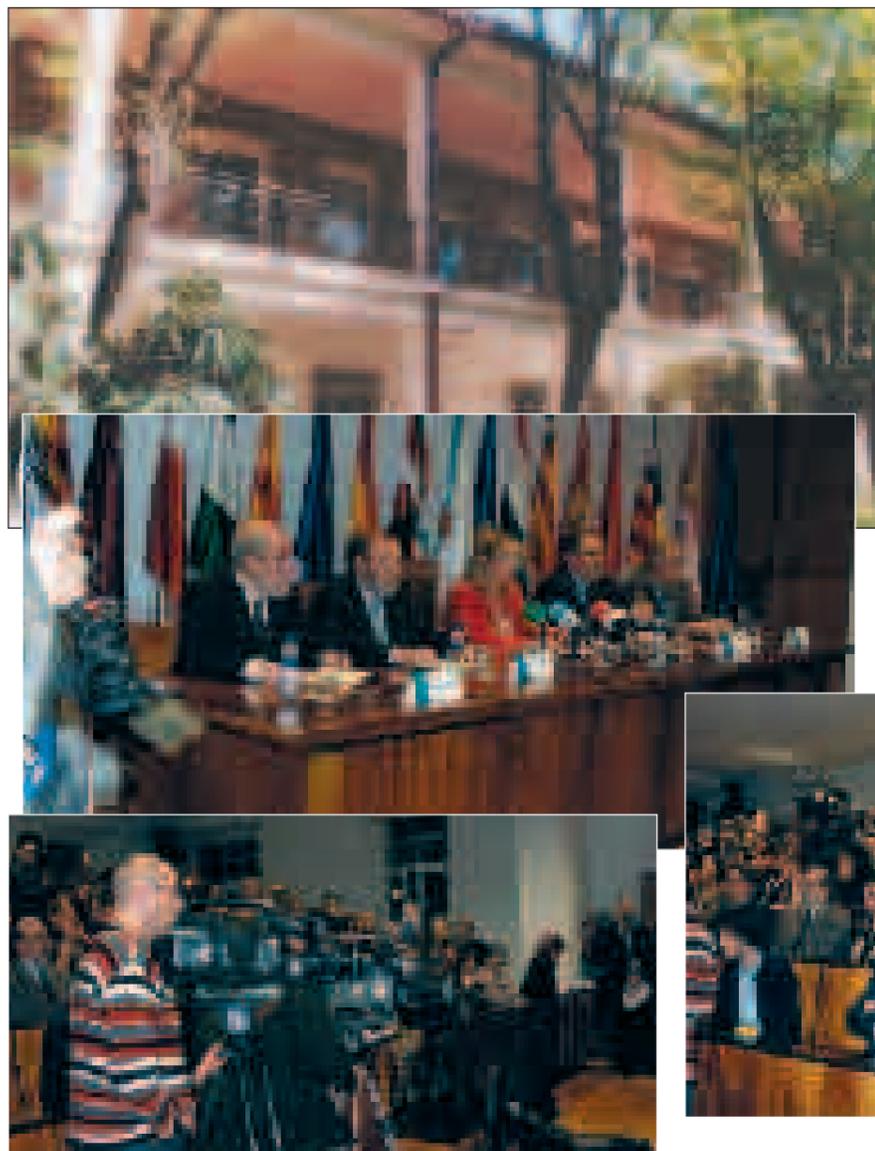
Para dotar de infraestructura suficiente al IIER, se ha procedido a remodelar el pabellón 11 del Instituto de Salud Carlos III, cuyas obras han supuesto una inversión de 380.000 euros.

El presupuesto total con el que contará el Instituto para 2004 es de 9.011.000 euros, «lo que permitirá llevar a cabo numerosos proyectos en el ámbito de la investigación, de la formación y de la información sobre las ER».

La Ministra de Sanidad señaló también que las Enfermedades Raras o poco comunes y los colectivos de pacientes afectados han sido también tenidos en cuenta en la Ley del Medicamento, al establecer los pilares sobre los que se asienta el sistema de financiación selectiva de medicamentos de nuestro país. Para ello se han establecido tres criterios diferentes atendiendo a la gravedad, duración y secuelas de las distintas patologías; las necesidades de ciertos colectivos; y la utilidad terapéutica y social del medicamento.



Federación Española de Enfermedades Raras



Edificio Carlos III, Mesa Presidida por la ministra de Sanidad en el acto inaugural del IIER y representantes de los Medios de Comunicación, numeroso público asistente al acto.

COMITÉ TÉCNICO

Los órganos de dirección del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras serán el director, Jesús Ramírez y el Comité Técnico, que estará constituido por el director del IIER, el responsable de las actividades relativas al Síndrome de Aceite Tóxico, el responsable del Centro de Anomalías Congénitas y los coordinadores de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa sobre Enfermedades Raras.

Entre sus órganos asesores, el Instituto de Investigación de

Enfermedades Raras incluye un Comité de Asociaciones de Afectados, además del Comité de Ética y del Comité Científico Técnico Externo.

El Comité de Asociaciones de Afectados actuará como órgano de participación activa de la sociedad en los asuntos relacionados con las Enfermedades Raras y contará con al menos tres representantes de las asociaciones más representativas de afectados por las Enfermedades Raras y del Síndrome de Aceite Tóxico.

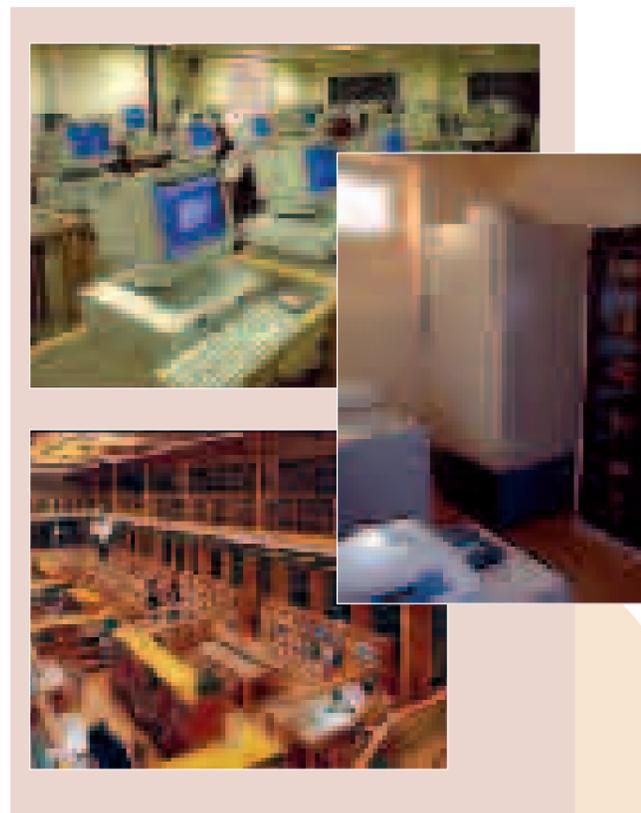
EL IIER Y LAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

El nuevo Instituto servirá para reforzar la línea de actuación en el campo de las Enfermedades Raras y estará adscrito a la Subdirección General de Cooperación de Centro Nacional de Investigación y Servicios aplicados a la Salud Pública del Instituto de Salud Carlos III. Asimismo, colaborará con las Comunidades Autónomas donde se realicen actividades relacionadas con estas enfermedades.

Asimismo, se mantendrán en su integridad todas las líneas de investigación del Síndrome del Aceite Tóxico, para lo cual existirá una estructura diferenciada dentro del nuevo Instituto con el objeto de seguir cumpliendo adecuadamente este cometido.

Existe ya una dirección en Internet del Sistema

de Información de Enfermedades Raras en español: <http://cisat.isciii.es/er/>. Se trata de la primera página web en español sobre Enfermedades Raras. Se trabaja en su actualización permanentemente. Incluye alrededor de 800 enfermedades, con su descripción, información médica, centros de interés para el diagnóstico, prestaciones y aspectos sociales, asociaciones de afectados y otros enlaces de interés en Internet. Además contiene información sobre preguntas más frecuentes, medicamentos, documentos relacionados y foros de debate.



El IIER y sus funciones

Las funciones del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras se estructuran en los siguientes planes de acción:

1. Plan de acción en Investigación: Identificar la magnitud de las enfermedades raras, estableciendo un sistema de información de base epidemiológica.
2. Plan de acción en el marco técnico-asistencial: Identificar las unidades clínicas de referencia en el ámbito de las enfermedades raras en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas.
3. Plan de acción para la Docencia: Dentro del departamento docente sobre Patologías Humanas de Baja Prevalencia, organizar y desarrollar a través de la Escuela Nacional de Sanidad y Escuela Nacional de Medicina del Trabajo, actividades docentes de cursos generales o específicos en el ámbito de las enfermedades raras y del síndrome del aceite tóxico, en colaboración con las Comunidades Autónomas, y los organismos docentes, profesionales y científicos.
4. Plan de acción para la Información: Desarrollar un sistema de información en enfermedades raras, recursos y actividades, que alcance a todos los profesionales de las áreas sanitarias.



REDES DE INVESTIGACIONES

El presupuesto total con el que contará el IIER para 2004 es de 9.011.000 €, lo que permitirá llevar a cabo numerosos proyectos en el ámbito de la investigación, formación e información sobre ER.

Las Redes de ER forman parte de las casi 70 redes financiadas desde hace un año por el Fondo de Investigación Sanitaria y son un claro reflejo de la fuerte apuesta realizada por el Ministerio de Sanidad y Consumo, en el ámbito de la investigación sanitaria.

Unas redes afrontan aspectos genéticos, fisiopatológicos y clínico-epidemiológicos: «Redes de Investigación de Enfermedades Raras de base genética, genética clínico y molecular y epidemiológica».

Otras redes abarcan grupos de ER atendiendo a su etiología o a sus fundamentales manifestaciones clínicas, Este tipo de redes que estudian las ER

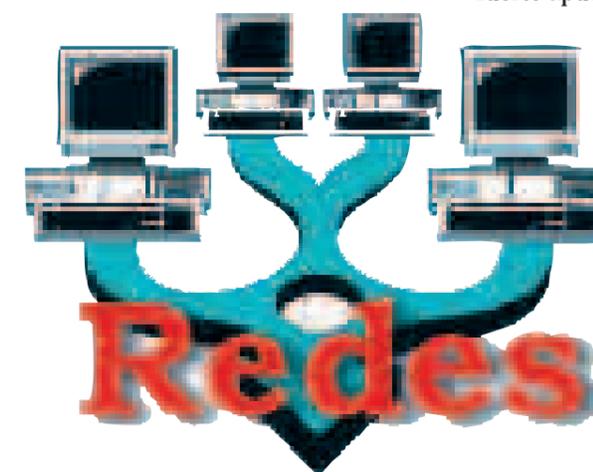
específicas o monográficamente en diferentes áreas, estudian los siguientes aspectos:

Neurológicos: «Plataforma de genotipación para la identificación de factores genéticos implicados en la susceptibilidad y en la respuesta farmacológica de las enfermedades mentales». «Estudio cooperativo en retraso mental de origen genético», «Biología, clínica y terapia de las ataxias cerebelosas».

Metabólicos: «Red de enfermedades metabólicas hereditarias», «Red del estudio clínico-epidemiológico y molecular de las enfermedades de la cadena respiratoria mitocondrial en España».

Hematológico: «Red de aplicación de la biología molecular y celular al diagnóstico y tratamiento de pacientes con anemia de Fanconi», «Red española de mastocitosis».

Estudio de la afectación de los sentidos: «Bases genéticas y moleculares de los trastornos de la audición» y «Red de epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias hereditarias de retina».



ÅGRENSKA

Fue creado en 1.989 y desde entonces, ha funcionado bajo los auspicios y con el patrocinio de S.M. la reina Silvia de Suecia. Mantiene sus actividades durante todo del año, incluso verano y fines de semana.

En él se acogen tanto a afectados (niños) como a su familia (padres y hermanos); en este sentido, la legislación sueca permite que las jornadas laborales de trabajo de los progenitores en su empresa sean contabilizadas como vacaciones y que los gastos de desplazamiento sean subvencionados.

Son diversas las actividades que se realizan en el Centro, unas al aire libre y otras muchas en interiores. A tal efecto, el Centro está estructurado en varios edificios, con formato de «casas típicas del entorno», acondicionados acorde al tipo de actividad que va a ser desarrollada en su interior.

Goteborg (Suecia). (Textos y fotos: **Jose Luis Plaza**, delegado de FEDER-Madrid). —**Situado al sur de Suecia, en las proximidades de la ciudad de Goteborg, en un enclave idílico junto al mar, sobre una colina rodeada de árboles, su ambiente circundante induce al visitante a una tranquilidad interior que, en el caso de los afectados de Enfermedades Raras, es un valor difícilmente obtenible en su vida cotidiana.**



Fachada del Centro y algunas dependencias del mismo.



Estancias y personal

En el de mayor tamaño, existe un salón de actos, varias salas de reuniones, varias salas de juegos, diversos despachos, bar-restaurant, cocina y un pasillo acristalado que bordea un patio con jardín soportalado. En él, utilizado como ACADEMIA, se realizan los congresos, las conferencias y los encuentros con familiares.

Esparcidos por la colina hay otra serie de edificios que son utilizados como alojamiento para niños, alojamiento para padres, taller de manualidades (carpintería, pintura, etc...), escuela, etc... y otro edificio donde están situadas las oficinas y dirección del complejo.

El personal que mantiene y dirige el centro es de 53 personas, de las 18 originarias cuando se creó, y entre las que podemos citar a coordinadores de programas de atención, profesores de educación especial, organizadores de encuentros familiares, periodista, contable, administrativos (entre los que existen varios con diferentes discapacidades), conductores, cocineros y limpiadores, puericultores, enfermeras, monitores de tiempo libre, un director y dos subdirectores.

AGRENSKA,
AGRENSKA,
Centro EJEMPLAR
para la atención
a afectados de E.R.

Actividades y programas

Las actividades se gestionan como PROGRAMAS, siendo en más importante el denominado Programa Familiar. Consiste en la estancia de familias con hijos discapacitados por E.R. Para las familias, el encuentro es de suma importancia, al permitirles conocer a otras familias con su misma problemática y poder intercambiar experiencias. A tal efecto, los encuentros se organizan reuniendo a familias con afectados de idéntica o similar patología, o discapacidad y, normalmente, lo solicita un grupo de apoyo que cubre la enfermedad.

El Programa Familiar se desarrolla a lo largo de toda una semana y previo a la llegada de las familias hay un gran trabajo de organización: entrevista con las familias y profesores de los niños para conocer las dificultades concretas de esos niños, sus habilidades (fortalezas) y sus mayores dificultades (debilidades), sus necesidades específicas: dieta, medicación, etc, y también para organizar los grupos lo más homogéneos posibles, aunque siempre hay diferentes grados o niveles de discapacidad entre afectados por la misma patología. Se procura que no asistan los más graves para no desmoralizar al resto. También se contacta con los profesionales sanitarios para impartir las conferencias a los padres.

Suelen participar unas diez familias y en ellas suele haber hijos y hermanos de diferentes edades. Se organizan reuniones de los hermanos de los afectados para que también intercambien sus problemas. Estos hermanos traen sus libros y los profesores procuran que no pierdan conocimientos por faltar al colegio esos días. También se hacen reuniones de profesores para ayudarse mutuamente a enfocar la integración escolar de estos niños. Reciben información por parte de los pedagogos y profesores de apoyo sobre las ayudas técnicas posibles y orientación.

Cronograma semanal

El cronograma semanal es el siguiente: Llegada, acogida por el staff directivo y los responsables del programa, conferencia para adultos/padres por un profesional de la Salud, experto en la patología, e interacción con preguntas al profesional, y debate en relación a las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria, y cómo afrontarla; así mismo, conferencia de otros profesionales necesarios para el tratamiento de la enfermedad y sus restricciones (fisioterapeuta, rehabilitador, logopeda, pedagogo, etc...), a continuación, reunión/conferencia con un psicólogo para terminar con una amplia información de tipo social y legal, despedida y partida. En el interim y mientras los padres asisten a la conferencia los niños disfrutan al aire libre, con juegos o manualidades monitorizadas.

Durante esa semana se pasa un cuestionario para conocer las dificultades reales de estas familias y conocer más a fondo la enfermedad (se han descubierto datos que los médicos no consideraban propios de esa patología), y el centro confecciona y edita un boletín, cada semana, con infor-

mación sobre la patología, el encuentro habido y un testimonio de una familia concreta, elegida al azar.

Dado el número de solicitudes, actualmente sólo tienen la oportunidad de reunirse una vez al año. Los niños suelen hacer amistades rápidamente entre ellos y están deseando que llegue otra vez la ocasión de verse.

* * *

Finalmente, otro programa, de Fin de Semana se realiza de viernes a domingo, y está destinado sólo a niños, que se agrupan por discapacidades en grupos de 4 ó 5; puede ser catalogado como un programa de respiro familiar.

La pregunta latente en este punto... ¿es posible conseguir algo realmente similar, equivalente y eficaz, en nuestro país, España, para todos los afectados de Enfermedades Raras tengamos las mismas oportunidades que nuestros homólogos suecos? Espero que la respuesta sea sí, y que lo sea a corto plazo, de la mano de los correspondientes estamentos oficiales.



Telethon
para las enfermedades raras



enfermedades raras



El pasado 6 de diciembre de 2003 tuvo lugar el Telethon francés, organizado por la AFM, Asociación Francesa para las Miopatías, para recaudar fondos para la investigación de las enfermedades musculares y enfermedades raras.

El Telethon se viene realizando en Francia desde hace 17 años y en un balón de oxígeno para el avance en la investigación genética sobre estas enfermedades, actualmente incurables. Algunos casos ya se han

beneficiado de estas investigaciones, como es el conocido como los bebés burbuja.

Este año las 30 horas de emisión televisiva y las 22.000 actividades puestas en marcha en distintas zonas de Francia, implicando a más de 6 millones de personas, han posibilitado las recaudación de 95.000.000 de euros.

Una de las actividades clave es la Marcha de 7 Km por París, a la que se unen todos los años miles de persona. Este año, han participado en la Marcha un

grupo europeo, en el que estaba representado FEDER Por Rosa Sánchez de vega, que tuvo la oportunidad de hablar ante las cámaras y expresar la necesidad de todos los pacientes de ER europeos estuvieran unidos en esta causa.

Gracias a esta iniciativa, no sólo se puede mejorar la calidad de vida de estas personas, sino que se sensibiliza a la sociedad sobre los problemas de estos afectados en su vida diaria y así se sientan menos aislados e incomprendidos.



Instantáneas de la marcha en favor de la Enfermedades Raras

Su turno

Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas

ANAYERP es una Asociación nacional, sin ánimo de lucro, que persigue el propósito, de buscar el bienestar y mejorar la calidad de vida, de los niños que padecen enfermedades reumáticas infantiles, así como ayudar a sus familias en sus cuidados y atenciones psico-sociales.

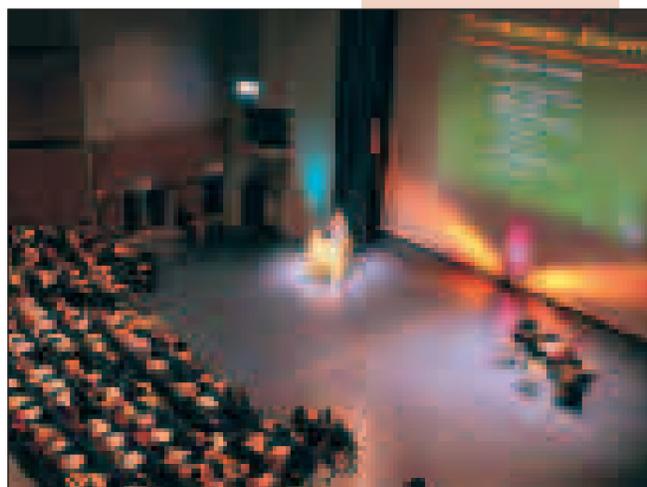
Las enfermedades reumáticas de la infancia actualmente incluyen un mínimo de 120 enfermedades asociadas a la artritis o a síndromes músculo-esqueléticos afines.

En la gran mayoría de ellas, todavía hoy, no se puede concretar el porqué de su inicio, ni existe un tratamiento definitivo, por lo que desde ANAYERP y, ahora, uniendo fuerzas con FEDER queremos ganarles la batalla a las enfermedades reumáticas pediátricas.



Congreso Europeo de Enfermedades Raras

París.—(Crónica de José Luis Plaza, delegado FEDER-Madrid).—El Congreso Europeo de Enfermedades Raras se celebró en el Centro de Conferencias GENOPOLE de la ciudad de Evry, lugar, emblemático, de encuentro entre afectados de E.R., familias, investigadores y universitarios, los días 16 y 17 de octubre, 2003.



Intervención de uno de los ponentes en el salón de actos, con asistencia de un numeroso público

Conferencias del PRIMER DIA

Sesión A: Hacia un acceso igualitario a los cuidados a través de toda Europa.

- Diferencias en el acceso a cuidados in Europa, resultados del estudio del proyecto Euro-discare.
- Diferencia de estrategias en Europa del Norte y del Sur.
- Diagnóstico prenatal y de preimplantación en Europa: Aptitudes y disponibilidad.
- Diferentes acercamientos en Europa hacia orientaciones genéticas: Consejeros genéticos en UK.

Sesión B: Reduciendo el número de casos no diagnosticados

- Diagnóstico y nueva biotecnología.
- Diagnóstico de afectados con discapacidad mental en Bélgica y Holanda.
- Cuidados descentralizados: La experiencia de Finlandia.
- Tele-Experiencia en Francia: Valoración y perspectivas.

Sesión C: Nuevas posibilidades de cuidados y su gestión

- Equipos multidisciplinarios en Francia para desórdenes metabólicos.



- Centros especializados en Noruega y Suecia, bajo la óptica de los padres: Frambu y Agrenska
- Un centro especializado para extraños cánceres en niños.
- Desde el cuidado pediátrico hasta el adulto, en fibrosis quística.
- L'Envoi, centro de respiro y cuidados para niños con cáncer o E.R.

Congresistas en el hall de entrada y Christel Nourissier, en compañía de autoridades francesas



Sesión D: Hacia una Red Europea de centros especializados

- Los centros especializados en Dinamarca.
- El Parque de Conocimiento Genético en Manchester.
- El instituto de miología.
- El centro Nijmegen
- Un centro especializado en neurofibromatosis

* * *

Conferencias del SEGUNDO DIA

- Nuevas técnicas y retos en la exploración de E.R.

El Congreso constituyó un evento destacable, con la participación de 500 asistentes, procedentes de 16 países de toda Europa, y con la intervención de 32 conferenciantes

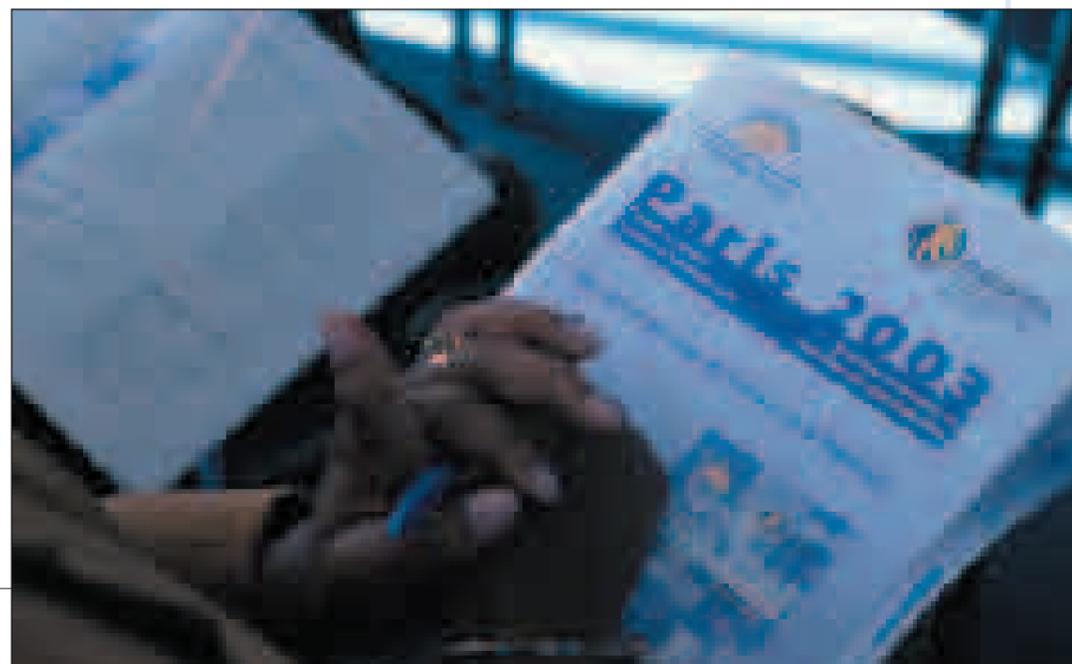
El objetivo primordial: Tratar la problemática de las enfermedades raras desde una óptica global

- Cómo aplicar conceptos de exploración: ¿qué hacer, porqué y para quién?
- Impacto de las nuevas tecnologías en las estrategias de exploración
- Muestreo de exploración: ¿dónde se sitúa en Europa?
- Concreciones en la investigación en E. R.
- De cuellos-de-botella a soluciones en la investigación clínica
- De cuellos-de-botella a soluciones en las pruebas clínicas (casos)
- Nuevos tratamientos

Cuestiones y respuestas

- El compromiso de los actores en la investigación en E.R.
- Responsabilidad y compromiso de la industria
- Soporte de la UE a la investigación en E.R.
- Conclusión: Razones para albergar esperanza

El contenido de todas las conferencias relacionadas se puede obtener en los idiomas inglés y francés en <http://www.rare-paris-2003.org>.



Exposición del IMSERSO

25 años de políticas sociales en España

Madrid.— El IMSERSO y las políticas sociales en España (1978-2003, exposición patrocinada por el Instituto de Migraciones y Servicios Sociales, fue inaugurado por el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, con asistencia de altas autoridades del Ministerio y del propio Instituto, encabezada por su director general, Antonio Lis Darder. La Exposición hace un recorrido por las principales

áreas de actuación y competencia del IMSERSO, con especial atención en las de discapacidad, mayores y migración. Eduardo Zaplana ha destacado que este organismo se ha convertido en los últimos años en un «importante centro de pensamiento para el diseño de la práctica totalidad de nuestras políticas sociales».



Aprobada la Ley de Igualdad de Oportunidades

Madrid.—El Pleno del Congreso de los Diputados aprobó el pasado 27 de noviembre definitivamente la Ley de Igualdad de Oportunidades y no Discriminación de las personas con discapacidad, al dar el visto bueno a las enmiendas que introdujo el Senado al proyecto del Gobierno. Ley, cuyo proyecto aprobó el Consejo de Ministros el pasado 16 de mayo y que pretende complementar a la de Integración Social de los Minusválidos (LISMI), y que va dirigida directamente a unos diez millones de españoles entre discapacitados, unos tres millones y medio, y sus familias.

Principios fundamentales

La igualdad de oportunidades, la accesibilidad universal y el diálogo y la participación de las personas con discapacidad en la resolución de sus propias problemáticas son los principios fundamentales con los que esta Ley pretende guiar las políticas y decisiones de los poderes públicos.

Cerca de 15 millones de €

IMSERSO: subvenciones a ONGs sociales

Madrid.—El IMSERSO subvencionará con un total de 14.881.600 € a numerosas organizaciones no gubernamentales que trabajan en las áreas de personas con discapacidad, atención a mayores, inmigrantes, refugiados y solicitantes de asilo y desplazados. El área de las personas con discapacidad recibirá 3.653.280 € para programas de mantenimiento, funcionamiento y actividades habituales, y para la promoción personal e integración social. A esta partida hay que sumarle 92.400 €, que se destinarán a programas de inversiones en obras y equipamiento.

II Plan de Acción de personas con discapacidad

Madrid.— El Consejo de Ministros aprobó el pasado 5 de diciembre el II Plan de Acción para las personas con discapacidad 2003-2007, que establece una política de atención integral a las personas con discapacidad y a las familias cuidadoras y que prevé unas inversiones de 12.698 millones de € en cinco años. El

Plan, según el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, es el resultado de un intenso proceso de diálogo y consenso entre el Gobierno y el CERMI y recoge medidas en una doble dirección: por un lado, para evitar la discriminación y, por otro, de acción positiva para favorecer la igualdad.

Grandes contenidos

El Plan se vertebra en cuatro grandes áreas:

- Atención a personas con graves discapacidades.
- Políticas de inserción laboral.
- Promoción de la accesibilidad.

- Cohesión de los servicios territoriales. El objetivo del MTAS consiste en buscar un consenso entre las Administraciones Públicas competentes reforzándolo, al mismo tiempo, con mecanismos estables de cooperación entre Administraciones.

* La Infanta Doña Cristina presidió el pasado 18 de noviembre en Madrid la entrega de Premios IMSERSO «Infanta Cristina», 2003, acto en el que asistieron también el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, la secretaria general de Asuntos Sociales, Lucía Figar y el director general del IMSERSO, Antonio Lis.

* El Real Patronato sobre Discapacidad ha fallado los Premios Reina Sofía, 2003, siendo galardonados el Centro de Prevención y Rehabilitación de MAPFRE y el Centro de Vida Independiente de Río de Janeiro, en Brasil.

La atención Primaria de Salud y las Enfermedades Raras

JUAN ANTONIO CORDERO TORRES,
médico de Familia y presidente de SexMFYC

La reforma de la Atención Primaria de Salud (APS) iniciada en la década de los 80 supuso un cambio en el modelo de atención en este primer nivel asistencial en cuanto a equidad, accesibilidad, generalización de la historia clínica, seguimiento programado de patologías crónicas, introducción de la cartera de servicios, actividades preventivas y comunitarias, etc.

Todo hace prever que el recién estrenado siglo acabara con grandes avances en el campo de la terapia genética. Esta posibilidad ha suscitado expectativas en aquellos pacientes afectados por este tipo de enfermedades y que empiezan a aparecer en nuestras consultas. ¿Estamos preparados para atenderlos? ¿Y si extendemos esta pregunta al listado HON de enfermedades raras? ¿En que lugar de nuestra lista de prioridades colocamos a este tipo de pacientes? ¿Es ese su lugar adecuado? Hagamos un pequeño ejercicio de memoria y veamos cual ha sido nuestra relación a lo largo de nuestra formación y ejercicio con este tipo de patologías.

Así, si analizamos la formación pregraduada buscando al azar en los programas de las licenciaturas en Medicina, realizando una búsqueda al azar en programas curriculares de la licenciatura de Medicina: Enfermedad de Halleorden Spatz, Corea de Huntington, Síndrome de Marfan y Enfermedad de Creutzfeld-Jakob, por poner algún ejemplo, nos encontramos que en el antiguo programa de la licenciatura n Medicina de la Universidad de Extremadura (por el que se han formado la mayoría de los médicos actualmente ejercientes), de las 36 Asignaturas que lo componían aparecen en reflejadas en 16 de ellas) es decir en el 44%

Vayamos ahora al examen MIR, acceso formación especializada en España desde 1978. Escrutemos las últimas convocatorias:

(21 Febrero 1998; 10 de abril 1999 (M. Familia); 6-nov-99 (M. Familia); 8 de Abril 2000 (General); 4 de Noviembre de 2000 (M. Familia); 7 de Abril de 2001 (General); 23 de febrero de 2002 (General).

En las 1820 preguntas que los componen buscamos la presencia de enfermedades



Imagen: AEPAD

des del listado HON, encontrando 154 coincidencias, bien en preguntas o en respuestas (8,5%).

Hasta aquí tenemos interés ¿Tal vez excesivo?

Formación de profesionales

Esta presencia, sin embargo, no es ya tan manifiesta cuando iniciamos nuestra formación postgraduada, reflejándose, si al programa de formación de la especialidad de Medicina de Familia y Comunitaria nos referimos, un subapartado en el área de programa de salud Infantil (detección precoz de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo).

Tampoco es mayor la presencia en cartera de servicios, donde solo encontramos una referencia en el programa de revisión del niño sano y en el programa atención a la mujer, concretamente en el subprograma de Información y seguimiento de métodos anticonceptivos, en el cual se hace una referencia al consejo genético.



En este avance cronológico, llegamos a la formación continuada de los profesionales que se encuentran ya en activo, encontrándonos que en la oferta de la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud de Extremadura para el año para el año 2002 y 2003 se programaron los siguientes cursos relacionados:

- ENFERMEDADES RARAS. INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA CLÍNICA (2-9-16 de diciembre de 2002)
- CONOCIMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS. ENFERMEDADES AUTOINMUNES.(10-11-12 marzo de 2003)
- CURSO SOBRE NEUROFIBROMATOSIS.(28-29 de octubre de 2003)
- CURSO DE DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA EN EL ADULTO (17-18-19-20 de noviembre de 2003)

La oferta total para el año 2003 fue de 5 Diplomas, 84 cursos, 39 talleres y 17 seminarios, esto supone que el interés por estos temas fue de un 2% de las Actividades programadas.

En el marco Nacional equivale a un 100% pues Extremadura es pionera en la formación de Cursos sobre E.R., y por ahora la única Comunidad que en su programa de formación los incluye, de tal manera que esta experiencia ha servido de referencia al antiguo CISATER, para elaborar el proyecto REPIER, en el apartado de formación.

A modo de conclusión

En conclusión, nos encontramos con en una situación en la que vemos un curioso «interés» en el ámbito académico por las enfermedades de base genética y enfermedades raras, con una gran reper-

La atención primaria de salud puede hacer algo más por este tipo de pacientes, tarea que presumiblemente debería ser asumida por el médico internista, que junto con el médico de familia seáis ejes

cusión mediática de todo lo relacionado con enfermedades y terapias genéticas, que sin embargo va a tener poca o nula continuidad en programas de formación postgraduada y un escaso reflejo de todo ello a nivel de cartera de Servicios y en programas de formación médica continuada.

Es seguro que la atención primaria de salud puede hacer algo más por este

tipo de pacientes, fundamentalmente en el ámbito de formación, de gestión social en colaboración con otros miembros del equipo y de coordinación con el nivel hospitalario a través del gestor del caso, tarea que presumiblemente debería ser asumida por el médico internista, que junto con el médico de familia serían los ejes sobre los que debía pivotar la atención, recayendo más peso en uno o en otro a medida que aumente la dependencia hospitalaria del paciente.

Dicho esto, también recalcar que la creciente asunción de competencias que durante los últimos años han venido cayendo sobre el médico de familia no se han visto correspondidas con una coherente dotación de medios materiales y de tiempo, lo cual debe hacer reflexionar a las administraciones competentes y evitar una inequitativa atención a las patologías poco prevalentes.

Impacto del Genoma sobre las Nuevas Tecnologías

* Santiago Grisolia:

«El objetivo de futuro para controlar las enfermedades es la combinación de la Medicina genética y el Medio Ambiente»

* Diversos expertos se reunieron para abordar el impacto del genoma sobre las nuevas tecnologías en un Simposium organizado por la Fundación Valenciana de Estudios Avanzados.

Valencia.— El profesor Santiago Grisolia expuso que el objetivo para tratar en el futuro las enfermedades es «la combinación de la medicina genética con el medio ambiente», lo que significa, según explicó, «controlar las circunstancias que hacen que, pese a la predisposición genética, unas personas desarrollen una enfermedad y otras no. Grisolia realizó estas declaraciones durante la inauguración del Congreso que bajo el título «El impacto del genoma sobre nuevas tecnologías» se celebró en el Museo San Pío V de Valencia el pasado mes de octubre. Este encuentro científico reunió a expertos internacionales en la materia como el director del CNIO, Mariano Barbacid, el doctor Santiago Ramón y Cajal, el doctor Luis Enjuanes del Centro Nacional de Biotecnología de CSIC de Madrid y el doctor Aguzzi de la University Hospital of Zurich.

Grisolia apuntó que aunque los efectos del descubrimiento del genoma en las nuevas tecnologías «ya se están viendo en muchos aspectos prácticos», los aspectos

positivos de las aplicaciones de la secuenciación del genoma humano son «mayores que las preocupaciones éticas». No obstante, «el científico tiene que ser muy consciente de sus responsabilidades», matizó.

Por su parte, el investigador del Instituto de Biomedicina del CSIC de Valencia, Francisco Palau quien disertó sobre «Biología Genómica de las enfermedades genéticas: El modelo de la Ataxia de Friedreich», explicó que «la introducción de células madre en el organismo supone una máquina capaz de funcionar mucho mejor que los fármacos o los cambios genéticos, que pueden funcionar o no». Por ello, sostuvo que «será un camino rápido», aunque señaló que «todavía está por demostrar porque existen problemas sobre qué células madre utilizar, si de adulto embrionarias».

Asimismo, Palau criticó «la falta de inversión» en investigación y desarrollo, que España destina sólo el 1% del PIB, que incluye la inversión para investigación

y desarrollo militar, por lo que la investigación civil es de un 0,6 o 0,7% del PIB».

Por su parte, el investigador del Centro Nacional de Biotecnología-CSIC de Madrid, David Escors, explicó que desde la Institución se están llevando a cabo dos tipos de investigación respecto a los virus: «La modificación del genoma de los virus para producir una nueva generación de vacunas seguras para el ser humano y poder luchar contra enfermedades virales y bacterianas y la de utilizar esta modificación para la terapia génica».

Durante la presentación del Simposium, Grisolia estuvo acompañado por el presidente de la Fundación Valencia de Estudios Avanzados, Francisco Murcia, y el consejero de Sanidad valenciano, Vicente Rambla, quien aseguró que «el logro más sobresaliente de nuestra civilización es el avance en la ciencia, que ha sido capaz de generar nuevas tecnologías que han hecho acortar el período de tiempo desde que se descubre una innovación hasta que se aplican sus efectos».



Síndrome de Gilles de la Tourette

La incidencia del estrés y los objetivos de la Terapia Psicológica

DIANA RUT VASERMANAS FREGA,

psicóloga Clínica-Master en Terapia de Conducta y asesora Psicológica de AMPASTTA y de ASTTA (Asociaciones Madrileña y Andaluza de pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados)

Analizar el papel del estrés y la relación de los aspectos biopsicosociales y comportamentales que inciden o se manifiestan en las personas afectadas por Síndrome de Tourette (ST) y en su entorno socio-familiar, así como las aportaciones que la Psicología, en su vertiente Cognitivo Conductual, puede aportar, es el objetivo de este artículo.

Con respecto a sus fundamentos biológicos, las actuales investigaciones científicas nos permiten buscar en el genoma humano las claves por las que se producen y transmiten a la descendencia ciertas alteraciones en la neurotransmisión. Estos descubrimientos demuestran que los tics motóricos o verbales propios del ST son el resultado de diferencias específicas en el funcionamiento o conformación de su sistema nervioso. Lo mismo puede decirse de los trastornos que pueden aparecer asociados al ST: el Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC), el déficit atencional con hiperactividad (DAH), conductas autoagresivas, dificultades para el control de impulsos y trastornos del sueño y la alimentación, entre otros.

Existe evidencia empírica de que los factores psicosociales pueden exacerbar la sintomatología del ST, o por el contrario, disminuir su frecuencia e intensidad. En este sentido, la gran mayoría de situaciones en las que se agravan las manifestaciones del ST, tienen un común denominador: el estrés.

Junto al análisis topográfico de los tics, es muy importante para el diseño de una Intervención Psicológica el Análisis Funcional de los tics y otros síntomas del ST, es decir, el estudio de lo que, en cada caso, ocurre antes, durante y después de su aparición.

Este análisis permite constatar que, en un alto porcentaje de situaciones,

los tics generan una excesiva atención y respuestas aversivas por parte del medio.

Estas respuestas desfavorables, suelen ir acompañadas de una falta de reconocimiento hacia las capacidades del afectado: éste recibe más críticas a causa del ST, que elogios por sus virtudes o por las cosas que hace bien.

Estas actitudes del entorno y el temor a que se reproduzcan en nuevos ambientes, se convierten en los principales estresores de la persona afectada, hasta el punto de generarle estados de ansiedad anticipatoria.

En el ámbito escolar, la evitación se asocia con negarse a ir al colegio, con peleas con los compañeros o con actitudes de aislamiento en la clase. Estos problemas de conducta, combinados con el déficit atencional con hiperactividad (DAH), trastorno asociado al ST en el 40% de los casos, aumentan las probabilidades de fracaso escolar, a pesar de que la inteligencia de estos niños se encuentra en niveles de normalidad y, en algunos casos es superior a la media.

Motivados por el miedo al ridículo, a la marginación o, en el mejor de los casos, la compasión, la persona afectada puede llegar a asumir actitudes aparentemente injustificadas y difíciles de comprender, como intentar abandonar sus estudios, negarse a trabajar o dejar de ir a lugares que eran de su agrado.

Las respuestas del medio no suelen ayudar mucho, se penalizan las manifestaciones de los tics y los trastornos asociados y se magnifican las consecuencias del problema, pero no se profundiza en sus causas para intentar resolverlo.

Sería fundamental disminuir o adaptar las exigencias del medio esco-

lar, familiar o laboral, a las posibilidades y necesidades del sujeto y, paralelamente, aumentar sus expectativas de eficacia o sea, infundirle confianza en que conseguirá sus objetivos, así como alentarlos por sus logros, para amortiguar los efectos del estrés y evitar reacciones perjudiciales

La Terapia Psicológica del Síndrome de Tourette

Generalmente, las variables que inciden en el ST se retroalimentan, como si formasen un círculo vicioso desalentador. Pero los círculos viciosos pueden romperse, y a ello apuntan los objetivos de la Terapia Psicológica Cognitivo-Conductual.

La Terapia Psicológica puede requerirse desde una perspectiva egodistónica, cuando es el paciente quien se siente abrumado por los síntomas del trastorno y solicita atención, o desde un planteamiento egosintónico, cuando la familia o el entorno próximo del paciente son quienes solicitan atención psicológica para la persona afectada, pero ésta no admite o no siente que el ST le ocasione dificultades.

Los planteamientos egosintónicos también se observan en ambientes escolares o en familias muy exigentes, en las que las manifestaciones del ST se consideran fallos difíciles de tolerar. En estos casos es muy importante hacer comprender al entorno socio-familiar que cierto criterios deberían relativizarse en función de la edad y las circunstancias de las personas afectadas por ST.

También es importante la transmisión de informa-



ción a educadores e integrantes del medio social, pues el principal objetivo de la Psicoterapia es contribuir a la normalización y optimización de la calidad de vida de los afectados, al desarrollo de sus capacidades y a su integración social.

Tras la evaluación y Análisis Funcional de cada caso, es posible diseñar un Programa Terapéutico que abarque en distintas fases los principales problemas detectados en el paciente y en su entorno.

En la Fase Psicoeducativa se intenta que el paciente encuentre respuestas a su pregunta «¿qué me pasa?», y el medio sociofamiliar comprenda «qué le pasa».

En una segunda fase, las técnicas de relajación, reestructuración cognitiva, biofeedback, reversión de hábitos y manejo de la atención, contribuyen a aumentar las posibilidades de autocontrol conductual y emocional del paciente, y la mejora de su estado anímico, sobre todo si paralelamente se trabajan actitudes de apoyo, tolerancia y ajuste adecuado de demandas en su medio sociofamiliar.

En la tercera fase, las Técnicas Cognitivo-Conductuales se centran en la adquisición y práctica de habilidades sociales y comportamientos asertivos, así como en la modificación de contingencias ambientales y sistemas de refuerzos (recompensas y castigos) en el entorno social

La Terapia Psicológica no es incompatible con los tratamientos farmacológicos prescritos por profesionales de la Medicina. En estos casos, se abordan estrategias para el afrontamiento y superación de los efectos secundarios, y para que el paciente se implique de manera activa y responsable en el seguimiento de las pautas de medicación, es decir para favorecer su adherencia al tratamiento farmacológico.

Como en otras problemáticas difíciles, quizás la clave para abordar el Síndrome de Tourette no esté en buscar «la solución perfecta», sino en procurar un equilibrio armónico de todas las variables a través de su combinación adecuada para cada caso, y sobre todo en «Humanizar» estos intentos de solución en un clima de respeto y comprensión.

Mis amigos y pacientes con ST y sus familias me han permitido aprender

una de las enseñanzas más importantes: probablemente no sea fácil convivir con alguien con Síndrome de Tourette, enseñarle o atenderlo profesionalmente, pero mucho más difícil es vivir tratando de integrar el ST a la propia existencia.

Mahatma Ghandi dijo que «las personas tenemos que encarnar el cambio

que queremos ver en el mundo», y en un Mundo que es de todos y necesita de todos, todos tenemos el mismo derecho a formar parte de la Humanidad que lo habita, sin ningún tipo de exclusión ni discriminación. Estoy segura de que entre todos y todas podremos conseguirlo... tengamos o no Síndrome de Tourette.

Red Nacional de Investigación en Enfermedades Raras



Zaragoza.— Un grupo de médicos aragoneses forma parte de la Red Nacional que se dedica a investigar y detectar las enfermedades consideradas raras, que afectan a muy poca proporción de la población, sólo 5 casos por cada 10.000 habitantes. El grupo está formado por 91 personas y dividido en 16 grupos que proceden de 11 regiones españolas: Andalucía, Aragón, Asturias, Canarias, Cantabria, Castilla la Mancha, Cataluña, Extremadura, Madrid, La Rioja y Valencia. Son clínicos, investigadores, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular que, con el soporte de las diferentes Consejerías de Salud, abordan la investigación de estas enfermedades.

Parten de una hipótesis: estos males «suponen un gran problema social no abordado convenientemente en España hasta la fecha». El artículo publicado en el Boletín de Sanidad y recogido por Europa Press, detalla que 8 de cada 10 enfermedades raras son de carácter congénito, y destaca que es muy importante conocerlas, porque al tener poca incidencia, hay gran desconocimiento social de su existencia. En Estados Unidos, por ejemplo, las asociacio-

Parten de una hipótesis: estos males «suponen un gran problema social no abordado convenientemente en

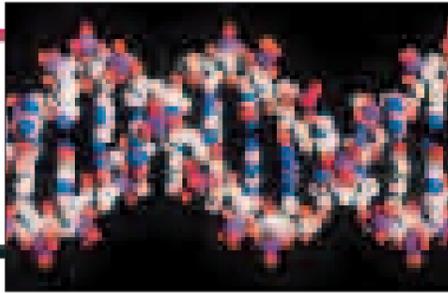
nes de afectados logran que se regularan los llamados «medicamentos huérfanos» (los que se usan en este tipo de enfermedades, conocidas también como huérfanas).

Estas dolencias son enfermedades graves, crónicas y progresivas, y muchas veces suponen la muerte o graves alteraciones en la forma de vida. Pueden manifestarse desde la infancia —por ejemplo la amiotrofia espinal infantil o la osteogénesis imperfecta—, pero más de la mitad son de manifestación adulta, por ejemplo el sarcoma de Kaposi y la enfermedad de Crohn. Hay, según señala el escrito, un importante déficit de conocimientos médicos y científicos, porque a pesar de que casi todas las especialidades y disciplinas están ahora involucradas en el tema, durante mucho tiempo no ha habido una política de investigación y han sido obviadas por médicos, políticos e investigadores. Si bien no tienen, en su gran mayoría, tratamiento médico, sí que se pueden administrar cuidados para mejorar la calidad de vida del paciente.

Este tipo de enfermedades llevan aparejados dos problemas: la discapacidad y la mortalidad, que es lo que produce incertidumbre en el paciente y en su familia. En este momento hay varias organizaciones que estudian este tema, en España, en otros países y en grupos de varios Estados o del Parlamento Europeo, que busca que los profesionales médicos de la Unión Europea puedan compartir datos sobre estas enfermedades tan poco comunes.

La creación de la Red surgió de un proyecto científico hace tres años, que tiene ya su presupuesto, del Fondo de Investigaciones Sanitarias. Intentan acabar con la falta de igualdad que sufren los pacientes afectados, por retrasos en diagnósticos y falta de respuesta terapéutica, asistencial y socio-sanitaria.

TEMA de actualidad



El Congreso aprobó el pasado 30 de enero el inicio de la investigación con células madre en España, procedentes de los miles de embriones «sobrantes» que existen en nuestro país.

Células madre, una polémica abierta

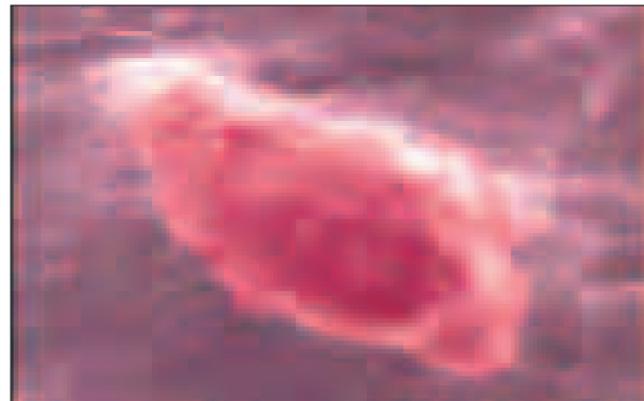
Las células madre se han convertido en tema de actualidad, cuando no de polémica. Y aunque podemos decir que defensores y detractores, voces en pro y contra, encuentran argumentos suficientes para defender sus posiciones, de todos es conocido, de la ciencia y la práctica, que hoy vivimos el amanecer de una esperanza o bien la frustración de tantos y tantos enfermos que han visto en las células

madre el lenitivo y, en el mejor de los casos, la cura a sus males.

Razones tenemos para traer a este sección el tema de las células madre, sin pretender dar solución a la polémica. Menos pontificar sobre la legalidad ética o jurídica del tema. Simplemente, queremos dar voz a una demanda que lo único que pretende es reivindicar el derecho a una vida mejor, incluida la salud de su cuerpo.

La investigación con células madre embrionarias en España

El Pleno del Senado aprobó definitivamente el proyecto por el que se reforma la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida. Esta iniciativa, impulsada por el Ministerio de Sanidad, pretende evitar la acumulación de embriones congelados en las clínicas donde se realiza fertilización in vitro y abre la puerta a la investigación en España con células madre embrionarias.



El texto no presenta ninguna modificación respecto al que aprobó el Congreso el mes pasado, ya que el PP no ha introducido ninguna enmienda, ni tampoco ha aceptado las de la oposición. Por ello, una vez que se publique en el Boletín Oficial del Estado, ya se podrán impulsar este tipo de investigaciones para comprobar la eficacia de estas células

en la regeneración de tejidos y su consecuente aplicación contra enfermedades como la diabetes, Parkinson y algunas enfermedades raras.

Precisamente el pasado 19 de noviembre de 2003, el Parlamento Europeo votó a favor de conceder fondos comunitarios a la investigación con células madre derivadas de embriones humanos.

El Parlamento Europeo apuesta por las células madre



El Parlamento Europeo se ha manifestado, tras una apretada votación a favor de conceder fondos comunitarios a la investigación con células madre, derivadas de embriones humanos, incluso sin la limitación propugnada por la Comisión Europea de que los embriones sean anteriores al 27 de junio del 2002.

La cuestión es decidir si el VI Programa Marco de Investigación de la UE (2003-2007) puede financiar proyectos que empleen células madre de origen embrionario, además de los que sólo utilizan células adultas. La cuantía de la financiación dependería del número y la dotación de los proyectos que fuesen aprobados,

pero la Comisión la estima entre 10 y 50 millones de euros hasta 2007.

La investigación con células madre extraídas del cuerpo humano genera expectativas de desarrollar nuevos tratamientos para enfermedades como la diabetes, el Parkinson o el Alzheimer. El uso de células de origen embrionario aumenta estas expectativas, pero suscita problemas éticos ya que implica la destrucción del embrión.

Así las cosas, los Quince acordaron en noviembre de 2002 mantener congelado el apoyo a esta actividad científica con fondos del Programa Marco hasta fin del presente año, y negociar mientras los términos en que podría ejecutarse.

En el primer trimestre, 2004

Sanidad pondrá en marcha un banco de células madre embrionarias

* La ministra Ana Pastor anunció esta iniciativa, enmarcada en la reforma de la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida.

Madrid.—La ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, anunció que su departamento pondrá en marcha, en el primer trimestre de

2004, un banco de células madre embrionarias, que aportará el material biológico que se requiere para este tipo de investigaciones.

Dentro de la UE, las legislaciones y las posiciones políticas difieren. Mientras Reino Unido o Suecia, autorizan y respaldan la manipulación de embriones y cuentan ya con líneas de células embrionarias almacenadas, Alemania, Italia, Austria y Portugal la rechazan tajantemente. En España, la reforma en curso de la ley de reproducción asistida, impulsada por el Gobierno, per-

mitiría este tipo de investigación con restricciones similares a las que plantea la Comisión.

El comisario europeo de Investigación, Philippe Busquin, ha propuesto dar vía libre a la financiación, pero precisando, entre otras cuestiones, que los embriones utilizados deberán ser supernumerarios —sobrantes de procesos de fecundación «in vitro»— y anteriores al 27 de junio de 2002, al objeto de

evitar que el dinero europeo pague la creación «ad hoc» de este tipo de organismos

Este banco de líneas celulares formará parte del Centro Nacional de Trasplantes y Medicina Regenerativa que, por tanto, comenzará su actividad de forma paralela y que, entre otras funciones, coordinará las experiencias que se lleven a cabo en el conjunto del Sistema Nacional de Salud.

La Junta de Andalucía apuesta por las Células Madre

Por deseo expreso del Excmo. Sr. Consejero, nos ponemos en contacto con FEDER para responder a su correo electrónico del pasado 9 de diciembre, donde ponía en su conocimiento su preocupación e inquietud en relación con los recursos interpuestos en relación con la Junta de Andalucía para investigar con células madre embrionarias.

Por todo ello y a la vista de la reacción y la incertidumbre que se está generando por el Gobierno de la Nación entorno a la investigación con células madre de Andalucía y que con toda seguridad será reconocida por parte de esa Federación, he querido dirigirme a ustedes para trasladarles nuestra firme decisión de continuar los proyectos de investigación ya anunciados y que en estos días ya han sido presentados públicamente por cada uno de los investigadores responsables.

Los andaluces hemos sido los más sensibles y los primeros en plantearnos la investigación con células madre embrionarias cuando nadie en esta país, a nivel de Administración Pública, ni creía ni quería entrar en este debate. Se ha hecho y se está haciendo un esfuerzo económico y jurídico de primer orden para dar cobertura legal y presupuestaria a una investigación en la que ustedes como usuarios y nosotros como Administración tenemos puesta grandes esperanzas.

Ya está todo dispuesto para que a principios de año se puedan iniciar estos trabajos y tanto los investigadores, como el Banco de líneas celulares y toda la normativa necesaria está preparada y garantizada. Puedo asegurarles por tanto, que llevaremos hasta sus últimas consecuencias la decisión y nuestro compromiso. Por ello, desearía que trasladara a sus asociados y asociadas un mensaje de tranquilidad y confianza. La Junta de Andalucía ha emprendido un camino que entiende justo y necesario y no cejaremos en nuestro empeño.

Con mis mejores deseos para el año venidero y esperado que pasen una feliz Navidad, reciban un cordial saludo.

FDO. JUAN CARLOS MARTÍNEZ MARTÍN
jefe del Gabinete del Consejero

OPINIÓN

«Investigación con Células Madre»

JOSÉ SÁNCHEZ,
presidente de THH España

Desde el punto de vista de Rendu Osler Weber (THH ESPAÑA) el que exista la posibilidad e realizar este tipo de investigación supone un avance tecnológico que aporta una gran esperanza a la investigación de las enfermedades de origen genético, que nos aproxima a su posible curación. Es, por tanto, una aplicación biotecnológica deseable y que esperamos pueda ser utilizada de forma habitual.

Evidentemente confiamos en la bondad de la investigación científica y, por tanto, damos por hecho que el aspecto bioético debe primar en ella. Nos gustaría que los detractores que esgrimen en esta técnica una hipotética falta de respeto a la vida, se animen a meditar sobre dos cuestiones concretas:

Primera: Si no supondría una mayor falta de respeto a la vida el desechar la investigación, condenando directamente a miles de personas, fundamentalmente niños, y a sus familias, a llevar una vida que en muchas ocasiones es «miserable» y esclava de tratamientos médicos paliativos, suponiendo la muerte a tempranas edades.

Segunda: El concepto de «VIDA», con mayúsculas, es más filosófico-religioso que científico; y, por tanto admite opiniones. Nos atrevemos a rogar a los detractores de la investigación con células madre que admitan y respeten la opinión de otros ciudadanos con opinión distinta a la suya, por ejemplo la nuestra.

La aplicación de estas técnicas supone una necesidad y una de las escasas fuentes de esperanza que tienen las personas afectadas por enfermedades genéticas graves; tanto en el aspecto filosófico-religioso como en el tratamiento concreto y en los hechos de la realidad diaria. No deberíamos cercenar esa esperanza sin escuchar a nuestra conciencia.

Federación Española de Enfermedades Raras

Un particular pide al TC que deje investigar con células madre

*** Abogado un padre de un niño con discapacidad, se personará a favor de la Junta de Andalucía en el conflicto de competencias abierto por el gobierno central**

Jaén.—(Crónica de **J. E. Poveda**) El artículo 81 de la Ley Orgánica del Tribunal Constitucional dice que cualquier persona física o jurídica con interés director puede interesarse en cuestiones de competencias. Hay un conflicto de competencias entre las Juntas de Andalucía y el Gobierno Central para determinar si la Comunidad autónoma tiene competencias para que se investigue con células madre. Julio Ángel Martínez tiene un interés director

Lo recuerda cada vez que gira la vista en la mesa de su despacho y se encuentra con la mirada de su hijo, de dos años y cuatro meses, con una discapacidad neurológica y todas sus esperanzas de mejora puestas en las investigaciones con células madre. En trabajos como los que Bernat Soria va a hacer en Andalucía, si el gobierno central no lo impide con su recurso a la ley andaluza.

Técnicamente lo que ha hecho Julio Ángel Martínez, abogado de profesión, es iniciar los trámites para personarse en las actuaciones de este conflicto de competencias como coadyuvante de la Junta de Andalucía. Es decir, parte interesada en el conflicto que enfrenta a ambas administraciones, a favor de una de ellas y en contra de otra. «A mí me perjudica el recurso del Gobierno central contra la ley andaluza, una ley que favorece la investigación», afirma.

«No hay motivo político. Yo estoy con quien me saca las castañas del fuego. Ojalá que a mi hijo no le coja tarde. Otros niños sí seguro que se beneficiarán», añade. Y es que él se ha recorrido «toda España» de médico en médico buscando soluciones a la atrofia cortical que padece su pequeño. «Hoy por hoy no tienen tratamiento. Con la regeneración de tejidos que se intenta lograr con las investigaciones con células madre puede tener alguna mejoría. Ahora no habla, no anda, manipula mal. Aunque es muy expresivo y cariñoso, está en otro mundo».

Jurídicamente, además, la actuación de Julio Ángel Martínez creará precedente, pues es la primera vez que un particular participa en un conflicto de competencias entre administraciones públicas.

Apoyamos la investigación con células madre embrionarias con fines terapéuticos, porque «Tenemos derecho a la vida».

Einstein dijo: «Dios no juega a los dados», Stephen Hawking dice: «Dios no sólo juega a los dados. A veces también echa los dados donde no pueden ser vistos»; nosotros podemos decir: «Dios juega a los dados y a veces obtiene malas jugadas»

Cuando la naturaleza nos juega una mala pasada, cuando los genes se equivocan, los resultados pueden ser poco deseables, es entonces cuando estas malas jugadas se manifiestan en forma de enfermedades, enfermedades que en general son catalogadas como poco frecuentes, pero que sin embargo afectan a un amplio sector de la población de distintas maneras y aunque tomadas de una en una puedan ser minoritarias, todas juntas tienen consecuencias negativas sobre una gran cantidad de personas, desde los propios enfermos a familiares y amigos y en consecuencia, sobre la sociedad en general.

Nosotros, los enfermos minoritarios, los que sufrimos enfermedades neurodegenerativas con diferentes nombres a cada cual más difícil de

pronunciar como los 4.000 españoles con Esclerosis Lateral Amiotrófica, o los 8.000 enfermos de Ataxia, y otros de las más de 300 tipos de enfermedades raras e incurables, cada cual diferente pero con un mismo sentimiento de dolor e impotencia porque sabemos que mañana estaremos como mínimo igual, nunca mejor...

Nosotros, que vemos pasar nuestros días en sillas de ruedas, en camas, dependiendo constantemente de la mano solidaria de nuestros seres más queridos y bajo miradas de compasión de los extraños pero sin que nadie nos aporte soluciones a nuestro mal...

Nosotros, niños o adultos, seres humanos de pleno derecho, ya nacidos y no congelados, que no entendemos las paradojas de que unas cuantas células que se pueden ti-

rar, congelar, abandonar o destruir por falta de «legislación», pero que, sin embargo, no se pueda investigar con ellas por problemas éticos, borrando descarnadamente las ilusiones de miles de enfermos, en cuyos corazones, ya maltrechos de por sí, empieza a brillar una tenue luz de esperanza...

Nosotros, los que nunca haríamos mal a nadie aún sabiendo que con ello podríamos cambiar nuestras vidas, porque precisamente conocemos mejor que nadie el sufrimiento continuo y progresivo...

Nosotros, inocentes condenados de por vida, que sabemos por experiencia lo injusta que es la vida, también pensando en los que en el futuro recojan el testigo del sufrimiento en la lotería de la vida...

Nosotros...

Manifestamos

Que tenemos derecho a la vida, y si ese derecho es uno de los más elementales del ser humano, también lo debería ser el derecho a no perderla y a mejorarla, y por ello apoyamos la investigación con células madre embrionarias con fines terapéuticos, con el pleno convencimiento de con ello no se vulneran los derechos de otros seres humanos y de que nuestras instituciones serán garantes de ello. Y al igual que la electricidad es buena a pesar de que exista la silla eléctrica, no se puede demonizar de antemano algo por el riesgo de un uso ilícito y criminal, este riesgo hay que evitarlo pero no a costa de que los enfermos no seamos curados, no a costa de nuestro derecho a la vida y a la salud.

Es obligación de los estados poner a disposición de la población todos los medios que puedan mejorar su calidad de vida. Es derecho de los ciudadanos acceder o no a esos medios. Pero es fundamental que los gobiernos apoyen y estimulen la investigación en un campo que ofrece esperanzas sólidas a las personas afectadas por enfermedades de origen genético, como es el de la investigación con células pluripotenciales. Por eso, nosotros pedimos, incluso exigimos que los estados, que deben amparar a toda la población, legislen desde una postura ética, pero a la vez laica y aconfesional y no cedan a las presiones de grupos que quieren imponer su moral particular tanto a sus correligionarios como a los que no lo son.

En este sentido, hacemos un llamamiento a todos los sectores sociales y gente de bien a que no miren a otro lado porque, por desgracia, quizás en un futuro pudieran necesitar estas terapias desesperadamente, y a que solidariamente expresen ante sus representantes su apoyo ante esta investigación y la necesidad de que se desarrollen las medidas oportunas para usar en la misma los embriones sobrantes de la fecundación in vitro, ya que según los expertos de los 35.000 congelados se estima que sólo un 85 por ciento ya no serían activos pues la crionización no es un proceso inocuo.

Asimismo, como ciudadanos, pedimos que cada cual sepa donde está su lugar en un estado de derecho, sabedores como somos de que nuestras vidas están en manos de personas de rígidas conciencias para lo que respecta a los demás, que no se sabe con que autoridad se han erigido en acreedores de la verdad absoluta; y conscientes de que nuestro futuro pende de un frágil hilo atado a los intereses políticos y de una «ética» mal entendida, pues en un estado laico y aconfesional no debe estar dictada por una religión sino por los principios del humanismo.

Es algo baladí, dada la urgencia que dicta el sufrimiento de muchos enfermos, perder el tiempo en polémicas estériles que lo único que hacen es aplazar lo inevitable, pues la ciencia avanza, y tarde o temprano se hará en otros países incluso con investigadores españoles. Y si es así ¿por qué a los enfermos de hoy se nos condena a muerte?

El Encuentro Internacional de Investigadores en Células Madre y Medicina Regenerativa tuvo lugar en Sevilla el pasado 17 de octubre por iniciativa de la Junta de Andalucía. La sesión inaugural estuvo a cargo de Francisco Vallejo, consejero de Sanidad de esta Comunidad —que anunció la creación de un Banco de Líneas Celulares en Andalucía—. Se desarrollaron dos sesiones plenarias: «Células madre: propiedades básicas y consideraciones éticas» y «Usos terapéuticos de las células madre», así como una mesa redonda «Células madre: una perspectiva social».

Intervinieron científicos destacados como Bernat Soria, López Barneo, Alonso Bedate o Jerónia Lledó —de España—, Iskovitz, de Israel, Sir Roy Y. Calne Frs. y Malcolm Alison, de reino Unido, así como el Presidente del Comité Científico de la Sociedad Internacional de Bioética, y representantes del periodismo y organizaciones de pacientes.

Exposiciones y debate

Gran parte de las exposiciones y debates se centró en las cuatro líneas de investigación que se están ultimando y que van a constituir las áreas prioritarias de trabajo en la investigación en Andalucía:

— La generación de células pancreáticas productoras de insulina para el tratamiento de la Diabetes, que será dirigida personalmente por el profesor Bernat Soria, actual director del Instituto de Bioingeniería de Alicante.

— La terapia regenerativa en enfermedades neurodegenerativas —Parkinson y Alzheimer, principalmente—, dirigida por el profesor López Barneo, director del Laboratorio de Investigación Biomédica. Univ. de Sevilla —Consejería de Salud. Hosp. Virgen del Rocío.

— La regeneración del tejido óseo en el tratamiento de enfermedades osteoarticulares, codirigida por el Servicio de Traumatología del Hospital costa del Sol y el Departamento de Biología Celular de la Universidad de Málaga.

— Proyecto de red sobre trasplantes de tejidos regenerados, particularmente sobre implantes de islotes pancreáticos, liderado por el equipo de trasplantes del Hospital Carlos Haya de Málaga.

En respuesta a la representante de FEDER para esta ocasión, los investigadores asistentes al Encuentro manifestaron que, pese a la evidente priorización hoy de los modelos más sencillos, la investigación en células

Declaración de Sevilla

Crónica de ROSARIO FERNÁNDEZ, presidenta de Porfiria

madre aplicadas a las Enfermedades Raras es una apuesta futura, aunque —subrayaron— se debe ser prudente y riguroso respecto a las expectativas.

Declaración de Sevilla

Como colofón al Encuentro, los investigadores firmaron la que han denominado Declaración de Sevilla, desarrollada en cinco puntos:

1.—El descubrimiento de las células madre y su potencial terapéutico para el tratamiento de enfermedades hoy por hoy incurables, supone uno de los avances más importantes de la biología y la medicina del siglo xx.

2.—El estado actual del conocimiento justifica la inversión en investigación básica aplicada sobre células madre. Asimismo, es prioritario el desarrollo de nuevas líneas celulares convenientemente caracterizadas y almacenadas en bancos celulares de acceso libre a la comunidad científica.

3.—La investigación no puede excluir ninguno de los tipos de células madre descri-

tos en función de su origen (embrionarios, fetales y del adulto) o del procedimiento de generación y obtención de las mismas.

4.—La interpretación exagerada de los datos preliminares y su difusión, a veces llamativa, pueden generar expectativas no justificadas en la sociedad que sólo la investigación a medio y largo plazo puede contestar adecuadamente.

5.—Las especiales características de esta área de investigación biomédica y sus potenciales aplicaciones tecnológicas demandan la cooperación y apoyo de la sociedad, la administración, los agentes sociales y los sectores productivos en la búsqueda de mecanismos eficientes de financiación pública y privada que permitan avanzar en el conocimiento de los mecanismos celulares y moleculares básicos, su potencial terapéutico en medicina regenerativa y sus aplicaciones en el desarrollo de nuevos fármacos.

Conflicto entre administraciones

El marco que ha hecho posible el diseño y constitución de todo el proyecto y sus distintas líneas de concreción, es la Ley aprobada por el Parlamento de Andalucía el 8 de Octubre de 2003 que regula la investigación, en esta Comunidad, con células madre procedentes de preembriones congelados sobrantes de la FTV, no viables para su implantación por haber superado el tiempo límite legal establecido para ello (más de cinco años desde su crioconservación).

Esta Ley ha abierto un conflicto entre las Administraciones Central y Autonómica que ha tenido, como primera consecuencia, su paralización el 17 de enero de 2004, al admitirse un recurso del Gobierno Central en el Tribunal constitucional.

La ministra de Sanidad ha argumentado que el gobierno aboga por un modelo común en investigación biomédica.

Pese a este revés jurídico, la Junta de Andalucía ha manifestado su intención de llevar adelante el proyecto, con la aprobación de urgencia de otro decreto que regule las investigaciones.

Al mismo tiempo, se constituye en Andalucía, la Comisión Autonómica de Ética e Investigación Sanitaria, formada por veinte profesionales de reconocido prestigio, entre ellos los científicos López Barneo y Bernat Soria.

Precisamente el profesor Bernat manifestó a la prensa: «Lo que los científicos y pacientes necesitan es que el trabajo se haga, y la noticia no debe ser el recurso sino los resultados de la investigación».

Facultad de Medicina

La Facultad de Medicina de Sevilla, haciéndose eco de la problemática expuesta por asociaciones como la Asociación Española de Porfiria y la Asociación Andaluza de Neurofibromatosis en varios encuentros con D.^a Carmen Osuna, Decana de esta Facultad, y merced al compromiso asumido por la misma, ha ofertado en el presente curso académico 2003-2004, una asignatura de libre configuración (4,5 créditos): MEDICINA Y SOCIEDAD destinada, entre otros fines y contenidos, a sensibilizar a los alumnos sobre las Enfermedades Raras o Minoritarias, acercándoles a su compleja realidad sanitaria y social.

Los contenidos se desarrollan en seis capítulos, por medio de ponencias y mesas redondas a cargo de destacados profesionales en los ámbitos que abarca. (Economía de la Salud. Medicina y Sistema Sanitario Público. Antropología Social y Evolutiva. Medicina y Humanismo —con una mesa/debate sobre la clonación terapéutica y células troncales embrionarias—. Medicina y Medios de Comunicación Enfermedades Raras/Enfermedades Huérfanas).

El próximo 23 de marzo intervendrán como ponentes Moisés Abascal, presidente de FEDER, y Rosario Fernández, presidenta de la Asociación Española de Porfiria. La clausura está prevista para el 13 de abril, con una mesa redonda: Enfermedades Raras y Asociaciones y la intervención de representantes de asociaciones, medios de comunicación, industria farmacéutica, y médicos.



«Luz verde» a la investigación con células embrionarias

Madrid. (Resumen de Prensa)—El Gobierno aprobó el pasado 30 de enero el inicio de las investigaciones con células madre embrionarias en España, procedentes de los miles de embriones «sobrantes» que existen en nuestro país. Hasta 200.000, según las últimas cifras oficiales, quedando casi completada la reforma de la ley 35/1988 sobre técnicas de reproducción asistida, aprobada por el Consejo de Ministros el pasado 25 de julio, 2003.

Se dará así «luz verde» al Estatuto del Centro Nacional de Trasplantes, organismo que «estará al servicio de todos los centros sanitarios e investigadores nacionales con la finalidad de promover, coordinar y desarrollar las actividades asistenciales y de investigación en los ámbitos de los trasplantes de la medicina regenerativa», según definición del Ministerio de Sanidad y Consumo, que «promoverá la cre-

ación de un centro de investigación, que adoptará la forma jurídica de fundación, dedicada a la investigación científica en materia de terapia celular y medicina regenerativa». Disposición que se constituirá en punto de partida en nuestro país para la investigación con células embrionarias, diez meses después de que el Gobierno de la Nación empezase a plantearse en firme esta posibilidad.



¿Qué son las células madres?

Las células madres son un tipo especial de células capaces de dividirse indefinidamente y generar diferentes tejidos del cuerpo humano (corazón, riñón, páncreas, etc.). Existen tres tipos de células madre: adultas, de cordón umbilical y embrionarias, aunque sólo estas últimas son pluripotencia-

les, es decir, pueden dar lugar a todos los tejidos del organismo. Esto implica un enorme potencial terapéutico en campos como la medicina regenerativa o la ingeniería tisular, al permitir reemplazar células y tejidos dañados en enfermedades provocadas por alteraciones celulares o destrucción de tejidos.



CRONOLOGÍA

- **Reforma de la Ley 35/1988, con fecha 19 de noviembre de 2003, que permite la investigación con células embrionarias sobrantes de las técnicas de reproducción asistida.**
- **Recurso presentado el 16 de enero, 2004, por el Gobierno de la nación ante el Tribunal Constitucional contra lo dispuesto al respecto por la Junta de Andalucía**
- **La Junta de Andalucía inaugura el 23 de enero, 2004, el primer Banco de células madre en España.**
- **El Gobierno de la nación aprueba el 30 de enero, 2004, el inicio de las investigaciones con células madre embrionarias en España.**
- **Clonación de embriones humanos. Científicos surcoreanos extraen por primera vez células madre de embriones humanos clonados. Así lo reveló el pasado 13 de febrero la revista Science. Investigadores españoles en las áreas de Bioética, Microbiología y Genética rechazaron el experimento de clonación de embriones humanos llevado a cabo por científicos surcoreanos**

Apuesta de Andalucía

La Junta de Andalucía ha apostado por impulsar la investigación de células madres de origen embrionarias y ha priorizado cuatro proyectos que se nutrirán del material suministrado por el Banco de Líneas Celulares. Estos proyectos son:

- Líneas de generación de células pancreáticas (células beta) productoras de insulina para el tratamiento de la diabetes, que estará dirigida por el científico Bernat Soria, catedrático de Fisiología y director del Instituto de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández de Elche.
- Línea de terapia regenerativa de enfermedades neurodegenerativas, enfocadas principalmente al tratamiento de la enfermedad de Parkinson, proyecto que va a ser desarrollado por el profesor José López Barneo, catedrático de Fisiología y director del Laboratorio de Investigaciones Biomédicas (LIB) del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla.
- Línea dirigida a la utilización de células madre (de médula ósea, cordón umbilical o embrionarias) para la producción de osteoblastos regeneradores de lesiones osteoarticulares. Este proyecto está bajo la dirección de los investigadores José Becerra Ratia, catedrático de Biología Molecular de la Universidad de Málaga y Enrique Guerado Parra, jefe del Servicio de Traumatología de la Universidad de Málaga y Enrique Guerado Parra, jefe del Servicio de Traumatología y Ortopedia del Hospital Costal del Sol.
- Línea de investigación enfocada a garantizar la aplicación de los resultados que se obtengan en el resto de líneas y que consistirá en investigar sobre procedimiento de implantación o de trasplante celular depurados y validados. Este proyecto, liderado por Fernando Rodríguez Fonseca, gerente de la Fundación Carlos Haya, se articulará a través de la creación de un Centro de Investigación en Trasplantes, que permitirá aunar los esfuerzos del Sistema Sanitario Público andaluz en asistencia, investigación e innovación y situará a la Comunidad andaluza a la cabeza de los nuevos avances en trasplantes celulares.

Andalucía inaugura el Banco de células madre



El Banco de células madre es ya una realidad. El pasado 23 de enero fue inaugurado en Granada por el consejero de Salud, Francisco Vallejo quedando ubicado provisionalmente en los hospitales Virgen de las Nieves y San Cecilio, hasta que concluyan las obras que se realizan en el Campus de las Ciencias.

La Junta de Andalucía ha puesto en marcha el Banco de Líneas Celulares de Granada que almacenará, custodiará y gestionará diferentes líneas de investiga-

ciones con células madres, ya sean de origen embrionario o células madre adultas. Igualmente gestionará los bancos de células tumorales existentes en Andalucía. Se trata del primer banco de carácter público que existe en España y el tercero de estas características en el mundo, tras los de Gran Bretaña y Suecia. La Junta informó que actuará en red con los bancos de líneas celulares de Estocolmo y Londres para disponer de células embrionarias con las que iniciar la investigación en esta materia

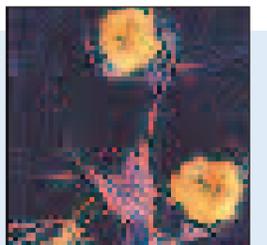
Declaración de Granada

Tras la inauguración del Banco de Líneas Celulares, los siete consejeros de Salud de las Comunidades Autónomas de Andalucía, Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, Cantabria, Cataluña y Extremadura firmaron un documento en el que infestaron además su enérgica repulsa al recurso presentado por el Gobierno de la Nación ante el Tribunal Constitucional que fue admitido a trámite, «para tratar de impedir la investigación con células madre embrionarias en Andalucía», así como a otra medida que pudiera paralizarla.

En este sentido el Tribunal Constitucional había admitido el recurso que el Gobierno de la Nación había puesto contra la ley andaluza que regula la investigación con células madre embrionarias no viables en la fecundación in vi-

tro, lo que supone la suspensión automática de la ley durante cinco meses, período que prevé la ley orgánica.

Entre tanto, está de fondo un conflicto competencial entre el Gobierno de la Nación y el de la Junta de Andalucía. Para el Ministerio de Sanidad, las Comunidades Autónomas no tienen competencia en estas investigaciones, mientras que la Consejería de Salud andaluza opina lo contrario. El Tribunal Constitucional será, pues, el encargado de dirimir este asunto, tras el recurso interpuesto por el Gobierno.





Extremadura: Interés por las patologías raras

Badajoz.—Extremadura es la comunidad española que más se ha interesado por las Enfermedades Raras. Por ello, está trabajando con el Centro de Investigación de Enfermedades Raras, dependiente del Centro de Salud Carlos III, en la creación de un registro de personas afectadas.

Estas declaraciones fueron realizadas por la delegada de FEDER en Extremadura, M.^a José Sánchez Martínez, quien aseguró que Extremadura también es pionera en la formación, ya que «es la primera región en la que se han empezado a celebrar cursos sobre Enfermedades Raras».

Uno de estos cursos, titulado «Diagnóstico y Tratamiento de enfermedades del Adulto de Base Genética» se ha impartido a médicos internistas y médicos de Atención Primaria en la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud, de la Junta de Extremadura, en colaboración con la FEDER. En él se han ampliado los conocimientos de las enfermedades poco comunes y de baja frecuencia, con el fin de capacitar a los profesionales sanitarios en el manejo de este tipo de patologías.

La respuesta de los profesionales está siendo, según declaró M.^a José Sánchez, «muy positiva, porque se están interesando por estas en-

III JORNADA de la Asociación Intervención Temprana Extremeña

Badajoz. (Crónica de M.^a José Sánchez y Estrella Mayor, FEDER-Extremadura).

Mesa Redonda sobre «Comunicación del Diagnóstico a la familia»

Intervienen

1. Carlos Pajuelo, psicólogo de Equipo de Atención Temprana de la Consejería de Educación.
2. Julián Vaquerizo, neuropediatra del Servicio Extremeño de Salud (SES).
3. Mercedes Rico, trabajadora Social del Equipo de Atención Temprana de Cáceres de la Consejería de Educación.
4. Ana Clara Alonso, directora de APNABA (atención a niños de espectro autista) y psicóloga Clínica.
5. M.^a José Sánchez Martínez, médico y delegada de FEDER-Extremadura.

Resumen de la Mesa

• **Intervención del Dr. Vaquerizo,** manifiesta que la «información ideal» para dar a la familia en el momento del diagnóstico debe ser una información colegiada, es decir deben participar en ella de manera conjunta todos los especialistas que han tenido que ver en la conclusión diagnóstica.

Por otra parte habla de que la información debe ser evolutiva en relación al pronóstico que también debe quedar abierto a la posible evolución del menor, en muchos casos insospechada en relación a las pruebas clínicas efectuadas.

Pone de manifiesto la necesidad de que desde los Servicios Médicos paralelos se elabore un documento de canalización bidireccional para la canalización de los pacientes.

Por último solicita la coordinación con FEDER-Extremadura y nos pide estudiar una propuesta conjunta de derivación de pacientes a FEDER-Extremadura.

• **Intervención de Mercedes Rico;** Hace una exposición del trabajo que realizan los 8 equipos de Atención Temprana de nuestra Comunidad y quienes los componen así como los centros y niños en domicilio que atienden.

Cuando se trata de niños con diagnóstico;

— Hacen un control y **seguimiento escolar y familiar** del menor.

— Coordinación con resto profesionales.

— Hacen propuesta de Escolarización

Cuando se trata de niños sin diagnóstico;

— Se realiza una Planificación de Evaluación Psicopedagógica en la que expresan los siguientes aspectos: Descripción cualitativa de las capacidades del niño, orientaciones para trabajar en el aula, recursos y plazo para revisión del diagnóstico.

• **Intervención de Ana Clara Alonso;** Se valoran los **indicadores pronósticos** (nivel de desarrollo, desajustes en el desarrollo. Carencia de lenguaje, etc), **y se realiza un Diagnóstico del comportamiento** observable del niño.

En relación al pronóstico siempre se relaciona con la evolución que pueda tener el niño.

• **Intervención de M.^a José Sánchez;** Supuso una oportunidad para dar a conocer la Federación, hablar de sus objetivos y marco de actuación.

Pero lo más importante fue expresar la peculiaridad de estos enfermos por su rareza y su difícil diagnóstico y tratamiento, quedando claro la necesidad de abarcar más allá del manejo clínico, como un compromiso por parte de los profesionales involucrados.

Presentamos la sede como un espacio donde los afectados y sus familiares pueden expresar de una forma relajada sus dudas y preocupaciones y sentirse acompañados, sabiendo que realizamos una búsqueda activa en contacto con profesionales, investigadores y administración.

Dada la dispersión de estos pacientes, la atención a nivel nacional en franjas horarias se valoró positivamente, esto facilita el contacto entre afectados.

Los asistentes a las Jornadas mostraron gran interés y elogiaron la labor que FEDER realiza.

fermedades a las que están dedicando su tiempo, algo que antes no ocurría». Hasta el momento no existen datos ni estudios epidemiológicos sobre estas enfermedades, aunque la base de datos de FEDER, tiene registrados a unos 9.000 afectados, miembros de las más de 70 asociaciones que forman la Federación española.

Pero «los afectados son muchos más, ya que desde la Federación se atiende a muchas personas que, a pesar de sufrir alguna de estas patologías, no están en una asociación». M.^a José Sánchez de médico de Atención Primaria, aunque se encuentra de baja laboral debido a una esclerosis sistémica, una enfermedad raras que se le diagnosticó, lo que le llevó a trabajar en FEDER, que tienen su sede central en Sevilla, con delegaciones en Catalunya y Madrid, y desde el pasado mes de abril funciona la delegación de Extremadura. En este corto período de tiempo la delegación extremeña se ha puesto en contacto con varias asociaciones de afectados que funcionan en Extremadura y ha atendido a más de un centenar de afectados. Hasta que le concedan un local, FEDER-Extremadura funciona desde un pequeño despacho, situado en Badajoz, donde una trabajadora social atiende a las personas afectadas.



NUEVAS ASOCIACIONES INTEGRADAS EN FEDER

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari
Tlf: 605 24 49 61
amigosdechiari@hotmail.com

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
Tlf: 96 32 31 16
fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es.

Somos ya 75 asociaciones, y... ¡Seguimos creciendo!

Jornadas de Pacientes de Enfermedad de Huntington, 2003

Marbella.—(Crónica de Antonio Peña Torres, presidente de Apehuca).—En Marbella, los días 5 al 8 de diciembre, se han celebrado las Jornadas del año 2003. Se contó, como es habitual, con la colaboración de Cruz Roja Juventud y un nuevo grupo de personas de la AVV «María Auxiliadora» que se desplazaron desde sus sedes en Cádiz.

Este encuentro, inspirado en los celebrados anteriormente, bajo el patrocinio de la Junta de Andalucía, a través de cuatro Consejerías: Gobernación, Asuntos Sociales, Salud y Empleo, que cuenta también con apoyo económico de la Diputación Provincial de Cádiz y el Ayuntamiento de Jerez, reunió a familias de diferentes puntos de España: Valencia, Alicante, Cádiz, Córdoba, Málaga, Sevilla y Madrid, congregando a 92 personas.

La filosofía del encuentro se centró en crear un clima de respiro para las familias, conocer quienes somos, cuáles son nuestros problemas, que necesitamos y que demandamos de la sociedad. El planteamiento de estos problemas se realizó utilizando técnicas de gran grupo para el trabajo programado. Se pudo participar en un Taller de Logopedia, impartido magistralmente por la Psicóloga de Sevilla, Victoria García Martínez, quien utilizó y mostró útiles ayudas para la comunicación con los enfermos. El segundo Taller «El Rincón del Cuidador», explica el nacimiento del grupo, quienes son las familias que lo componen, sus objetivos y como son ayudadas por la Psicólogo y Psicoterapeuta Rosa María Gómez Aguilera.

Este Taller que demandan las personas que de viva voz exponen sus propias experiencias, facilitan que durante el resto de las jornadas se pueda hablar con «la Psicóloga, Rosa», quien en la propia cafetería proporciona «momentos de auténticos respiros» y saca las mejores sonrisas a varias participantes, dando muestras de su profesionalidad, pero principalmente de su tremenda humanidad.

Por todo ello, el resultado podemos calificarlo de positivo, las propuestas de nuevos objetivos, se alcanzó por consenso de todos los asistentes, empleando para ello el tiempo de información y debate que previamente nos marcamos, pero con la extensión horaria que todos decidimos, gracias a que dispusimos de las magníficas instalaciones que de forma discreta pero efectiva la dirección y personal de la Residencia nos permitió disfrutar durante todo el encuentro. La experiencia resultó nuevamente provechosa. Se puede afirmar que se alcanzaron los objetivos planteados.

Los que tuvimos la suerte de compartir esos momentos un año más, pudimos comprobar que es lo que persigue con todo esto Apehuca. Quedó claro que

todos los que juntos construimos el camino, vemos como es posible caminar juntos, con los mismos objetivos. Por ello, los asistentes han propuesto a la Junta Directiva objetivos muy importantes para beneficio de las familias, para el año 2004, como son: ampliar al ámbito Estatal de actuación, promover la Unión o Federación de todos; solicitar sea reconocida como entidad de utilidad pública y organizar «para y entre todos» tres temáticos e importantes encuentros para el 2004, con un objetivo común: conseguir el máximo de ayudas posibles para afectados y sus familias.

Finalizar con el deseo de que ésta nueva cada año, «Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington», Unidos por Comunidad Autónoma «APEHUCA», siga reuniendo a las familias para continuar creciendo y renovando en cada encuentro las ilusiones y deseos de hacer felices e iguales a quienes más lo necesitan. Concluir haciendo propio el deseo que nos hace llegar el Consejero de Salud de Andalucía, Francisco Vallejo Serrano: «Un nuevo año es una nueva oportunidad para ser feliz e intentar hacer felices a los demás. Ojalá lo logres».



I Encuentro Nacional y Europeo de Familias con Aniridia

Madrid.—(Crónica de **Marta Gaitán**, trabajadora social de Aniridia).—El I Encuentro-Conviencia de Familias con Aniridia convocó a afectados y familiares en Madrid con resultados muy positivos para todos. Los padres tuvieron la oportunidad de conocerse unos a otros, todos testigos en primera persona de una experiencia compartida vivida en las mismas circunstancias, al tiempo que los jóvenes y niños pudieron convivir, aunque fuera sólo algunas horas, con otros que tienen sus mismos problemas, inquietudes e ilusiones. Ilu-

siones de sentirse «iguales» al resto de los ciudadanos, sin tener que dar explicaciones a muchas de sus actitudes. Los chicos, ante el asombro de sus padres, conectaron rápidamente con el resto del grupo, como si se conocieran de toda la vida, llegando incluso algunos a materializar lazos de amistad y solidaridad mutua.

El evento fue cuidadosamente programado con toda la ilusión por parte de los profesionales, voluntarios y organizadores de Aniridia. Y conducido por los técnicos Marta Gaitán, Vanesa Pizarro y Miriam



Trabajo y almuerzo de la convención con la participación de familias al completo

Torregrosa, trabajadoras sociales de Aniridia y FEDER, respectivamente y Begoña Ruiz, psicóloga de FEDER.

El evento contó con la una gran participación de

todos los asistentes al mismo, también los jóvenes y niños, e incluso durante el almuerzo de trabajo se pudo profundizar en los temas tratados y en el conocimiento mutuo.

Jornada de Encuentro de ASEDH

París.—(Crónica de **Dolores Mayán**, presidenta).—Nuestra recién nacida asociación, la ASEDH, creada en junio de 2003, ha asistido a la Jornada de Encuentro de las asociaciones europeas de los Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) que se celebró en París el pasado mes de octubre de 2003.

La jornada, organizada por la Asociación Francesa de los SED, tuvo lugar en la sala de conferencias del Hospital Broussais de la capital francesa. Asistimos representantes de Alemania, Bélgica, España, Francia y Suecia. Hablamos de nuestros problemas y necesidades. También pudimos comparar los objetivos, actividades, lo que piden los enfermos y sus familias, las acciones para la investigación y los proyectos de las diferentes asociaciones europeas de los SED. Intercambiamos nuestros trípticos, hojas informativas, revistas...

I Jornada Nacional de Von Hippel-Lindau

Sabadell.—(Crónica de **Jesusa Martínez**, presidenta).—La I Jornada Nacional de la Enfermedad de Von Hippel-Lindau tuvo lugar el pasado 8 de noviembre, promovida por la alianza de familias.

Con la celebración de esta primera jornada la Alianza de Familias de VHL, ha querido contribuir haciendo posible que especialistas con experiencia en esta patología nos ayuden a conocerla un poco mejor.

La Jornada dio comienzo con la Inauguración del doctor Pere Oblis, teniente de Alcalde de Salud del ayuntamiento de Sabadell, a continuación participaron diferentes especialistas que nos hablaron sobre:

- Características generales del VHL por la doctora Karina Villar, médico consultor de la Alianza.
- Aspectos moleculares de la enfermedad. Doctor J. Oriola Servicio de Hormonología. Centro de Diagnóstico Biomédico. Hospital Clínico. Barcelona y profesor de la Universidad de Barcelona.
- El estudio genético y los aspectos ético-legales. Doctor Ignacio Blanco Unitat de Consell Genètic. Institut Català d'Oncologia. Barcelona.
- Afectación neurológica en VHL. Doctor J. M.ª de Campos jefe del Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario «Del Río Hortega». Valladolid. Consultor de la Alianza
- Aspectos oftalmológicos Dr. García Arumi. Jefe del



Servicio de Oftalmología. Hospital Vall D'Hebron. Barcelona

• Últimos avances en investigación. Doctora K. Villar. Desde nuestra asociación creemos que es tan importante como la información médica, el poder canalizar el stress que supone saber que se tiene VHL y su control por este motivo dedicamos una parte de la jornada a este tema.

En la mesa redonda que modera la Psicóloga Yolanda Cangas participaron dos afectados, Elia Camdepados (trabajadora social de FEDER-Catalunya) el DOCTOR Blanco (consejero genético), el doctor De Campos (neurocirujano) y la doctora Villar (médico consultor de la Alianza).

RETARDO



Malformaciones de Chiari

Malformación que consiste en un descenso caudal de las amígdalas del cerebelo por debajo del nivel del foramen magnum. Como en todas las Enfermedades Raras aun existe una gran controversia. Las discrepancias existentes en la bibliografía en lo que concierne a estas malformaciones afectan tanto a los factores etiopatogénicos involucrados en su aparición como al tratamiento más adecuado de las mismas. Contribuye a fomentar los desacuerdos existentes un desconocimiento todavía considerable de la evolución natural de la enfermedad, así como una falta de consenso en las indicaciones terapéuticas, e incluso en la técnica quirúrgica más apropiada.

Los síntomas mas frecuentes Las manifestaciones clínicas de los pacientes afectados de una malformación de CH-I son muy variables y dependen del complejo malformativo asociado y de la existencia o no de cavidades siringomiélicas en el momento del diagnóstico.

Cuadro clínico predominante en las malformaciones de Chiari tipo 1

Cefaleas/nucalgias	61%
Parestesias de las extremidades superiores	60%
Déficit motor de las extremidades superiores	44%
Déficit motor de las extremidades inferiores	39%

Algunos autores han intentado sistematizar los síntomas que aparecen en estas malformaciones en tres grandes apartados: a) síndrome comprensivo en el foramen magnum; b) síndrome centromedular, y c) síndrome cerebeloso. La presencia de signos y síntomas de afectación cerebelosa traduce en estos pacientes el compromiso frecuente del cerebelo y/o del tronco del encéfalo. La prevalencia de síntomas/signos cerebelosos es muy variable y puede llegar hasta el 75% en algunas series. La ataxia

y el nistagmo son probablemente los hallazgos más frecuentes en este tipo de pacientes. El nistagmo traduce con frecuencia alteraciones del tronco del encéfalo y puede asociarse a oscilopsia en algunos casos.

Debido al mayor acceso de la población a los métodos de diagnóstico neuro-radiológico, este último grupo de pacientes es cada vez más numeroso y ha hecho que esta enfermedad ocupe un lugar destacado en la práctica clínica diaria tanto de neurólogos como de neurocirujanos.



Asociación Esclerosis Tuberosa de Madrid

La Esclerosis Tuberosa es una enfermedad genética producida por dos genes 9q y 16 p. Afecta a cada uno de cada 10.000 nacimientos. Produce tumores en todos los órganos del cuerpo, cerebro, ojos, corazón, pulmones, riñones y piel, normalmente son benignos. Produce crisis epilépticas, problemas de conducta y en algunos casos autismo y retraso mental. Tienen angiofibromas faciales que varían de un enfermo a otro.

La enfermedad es incurable, lo único que se puede tratar es la epilepsia mediante medicación o bien con cirugía de epilepsia.

La Asociación fue creada en Marzo del 2000 y entre nuestros objetivos se destacan:

- Sensibilizar a la sociedad.
- Informar y orientar a las familias y afectados
- Apoyar a las familias y afectados.
- Asesorar en el ámbito sanitario, laboral, educativo y asistencia social y psicológico.
- Promover la investigación.

Para más información: C/ Camarena, 119 bajo local 28047 Madrid Teléfono 91-7193685, 676933314

e-mail: Escltuber@wanadoo.es



Asociación Sanfilippo España

La Asociación Sanfilippo España se creó el 22 de agosto de 2003 con el objetivo de unir afectados con este síndrome, también llamada MPS III y que afecta a unas 86 familias de diferentes tipos A, B, C, y D siendo el A la forma más severa de la enfermedad y la más prevalente.

El síndrome de Sanfilippo es una enfermedad neurodegenerativa autosomal recesiva hereditaria de la cual tienen que ser portadores tanto la madre como el padre y es detectada en el niño de 2 a 5 años generalmente y su esperanza de vida es muy corta va desde los 15 a los 20 años por regla general.

Los signos para su detección son hepatomegalia, esplenomegalia, radiografías de huesos, como engrosamiento del cráneo y vértebras ovaladas, hiperactividad, alteraciones del sueño, convulsiones y retraso mental, y sus efectos son estatura final por debajo de la media, retraso en el desarrollo seguido de un deterioro del estado mental, rasgos toscos, labios y cejas gruesas y deterioro de la marcha.

Nuestra finalidad es difundir la enfermedad, apoyar la investigación de Sanfilippo para paliar la enfermedad, como dar mayor calidad de vida al afectado y sus familias que a día de hoy no existe, y poder solucionar dicha enfermedad, así como informar a las familias a través de conferencias o congresos al igual que promocionar becas a médicos para el estudio de dicho síndrome.

Para más información: www.fundacionsanfilippo.net y Tef. 661710152 y 617080198.

«Esperamos por tanto, manifiesta Josefa Esteve, miembro de la asociación, que, como asociación seamos capaces

de llegar a todos, de informar, de servir de puente entre los clínicos, enfermos, familiares, administración, etc., de recaudar fondos para seguir con la investigación etc., y además colaborar con quienes como nosotros tienen una enfermedad rara y cruel contra la que luchar.



Asociación de afectados por la Anemia de Fanconi

Asociación de reciente creación, constituida ya legalmente. Su presentación oficial se hizo en el II Simposio Nacional de Anemia de Fanconi, que se celebró en Barcelona los días 24 y 25 de noviembre de 2003.

«El camino hasta llegar a constituir la asociación, explica Josefa Esteve no ha sido fácil ya que la tarea de ponernos en contacto ha sido complicada, y en esto han tenido mucha «culpa» los investigadores que han aunado al personal, nos han puesto en comunicación y nos han «empujado» a organizarnos. Finalmente fueron los compañeros de Pedraza, Segovia, los que tomaron la antorcha y aprovechando los conciertos que se celebran todos los veranos en Pedraza, este año lo organizaron en beneficio de los afectados de este trastorno iniciando simultáneamente todo el papeleo».

La Anemia de Fanconi es una enfermedad genética, autosómica recesiva y se caracteriza principalmente por la aplasia medular, por lo que está recomendado un trasplante de médula ósea. La terapia génica, sería también una solución a la parte hematológica igual que el trasplante de medula, pero sin el riesgo que supone un trasplante de este tipo, por lo que una de nuestras principales misiones como asociación es el apoyo a la investigación.

Propuestas de FEDER Sistema Sanitario

Es necesario que los profesionales se formen para conocer mejor, aprendan a reconocer, a identificar, a descubrir la excepción; es necesario progresar en el conocimiento de las enfermedades que a menudo son gravemente discapacitantes y ponen en peligro la vida. También es necesario aprender a compartir la información y la experiencia, y la designación de los Centros de Referencia.

Las enfermedades raras plantean un problema político sin resolver, en el sentido más amplio del término. Así, si el sistema quiere garantizar el acceso por igual a los

1. LA DESIGNACIÓN SISTEMÁTICA DE CENTROS DE REFERENCIA

Para las enfermedades poco frecuentes.

Estos centros constituyen la mejor solución en cuanto a la capacidad de éstos de dar respuesta de la forma más eficaz y eficiente a las necesidades que éstos colectivos representan, atendiendo de forma global sus necesidades. Los costes de desplazamiento y tratamiento allí donde se encuentre el centro de referencia han de ser reembolsados con cargo al fondo de cohesión.

En primer lugar, las enfermedades raras suscitan importantes cuestiones éticas, puesto que un profesional puede demostrar «ilusión» o «entusiasmo» por un caso poco frecuente, tendiendo a mantenerlo bajo su supervisión e impidiendo quizá unos mejores cuidados por otros profesionales más cualificados.

En segundo lugar, la baja prevalencia de éstas dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios robustos y relevantes que permitan filiar adecuadamente las

cuidados médicos, si se quiere la mejor calidad en el tratamiento, si deseamos una igualdad en su seguimiento, en el acompañamiento es necesario cambiar esa orientación del sistema sanitario exclusivamente orientado a la gran mayoría y respetar los derechos de los ciudadanos afectados por discapacidades y síndromes minoritarios o poco frecuentes.

Es por ello necesario que el sistema de Salud pública persiga la mayor equidad en la atención a todos los afectados, sean enfermedades más comunes o poco frecuentes, e incluya entre sus prioridades.

complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos de trabajo y de tratamiento en base a fundamentos científicos sólidos.

Al mismo tiempo, esta baja prevalencia retrasa o impide la adquisición del bagaje clínico suficiente que permita gestionar con seguridad y de manera adecuada las distintas formas de presentación de dichas complicaciones.

Igualmente, al tiempo que se mejora el conocimiento sobre la adecuación de los estilos de práctica en cada procedimiento concreto sobre un grupo de pacientes, se ayuda a maximizar los beneficios sanitarios individuales y sociales.

En tercer lugar, las enfermedades raras y la posibilidad de una excesiva variabilidad deben hacer reflexionar a los gestores sanitarios. La dificultad y el coste para formar a profesionales altamente capacitados en alguna de estas enfermedades raras penalizan su diseminación por el

territorio de forma equitativa. Por esto, la concentración en centros de excelencia (o de referencia) de éstas enfermedades de baja prevalencia permite acumular experiencia sobre las mismas, reducir la variabilidad de los resultados y, en definitiva, mejorar la eficacia del centro y/o de los profesionales, lo que va en beneficio del paciente y de su familia, verdadero centro del Sistema Sanitario.

Al mismo tiempo, en términos económicos, los centros de referencia pueden aglutinar las distintas tecnologías y profesionales que se requieren para el diagnóstico y el tratamiento integral de estas personas desarrollando en alguna medida economías de escala y de alcance, que deben permitir optimizar el rendimiento y en consecuencia mejorar también la eficiencia.

La organización de estos Centros no tendría por qué representar la creación de un nuevo centro ni de un nuevo servicio. Al contrario, sería deseable en aras de la eficiencia que la unidad de referencia se superpusiera a estructuras previamente existentes y aprovechara los recursos ya disponibles (siempre que éstos no estuvieran ya trabajando al límite de su capacidad), reorganizándolas pautas de trabajo u organizando grupos interdisciplinarios debidamente coordinados que asegurasen la adecuada continuidad asistencial e integralidad de la atención.

En ese sentido, los centros de referencia deben llevar a cabo la valoración inicial de los casos, indicar los tratamientos, asumir aquellos procedimientos específicos cuya baja frecuencia sea causa de gran variabilidad, realizar el control evolutivo y prever las necesidades futuras de los casos.

2. DESARROLLAR AL MÁXIMO LA FORMACIÓN Y LA INFORMACIÓN TANTO A LOS AFECTADOS COMO A LOS PROFESIONALES DE LA SALUD

Es fundamental formar a los profesionales en éstas enfermedades largamente olvidadas por los médicos, por la investigación pública y por la industria farmacéutica. Sin olvidar a los afectados, verdaderos expertos en muchas ocasiones en el manejo de éstas enfermedades.

3. SOSTENER E IMPULSAR LA INVESTIGACIÓN Y LA ACCESIBILIDAD SIN BARRERAS ECONÓMICAS A TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS O QUIRÚRGICOS QUE EN SU MAYORÍA SON PARA ENFERMEDADES CRÓNICAS

Es necesario aumentar la investigación médica, clínica, genética, terapéutica. En éste sentido es necesario tomar medidas nacionales que incentiven la I+D+I de medicamentos huérfanos para tratar éstas enfermedades, hay que recordar que España, a diferencia de otros países de nuestro entorno, no ha tomado ninguna medida en éste sentido, después de la puesta en marcha del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, por lo que se están perdiendo oportunidades en éste campo que se traducirán en pérdidas de vidas humanas en los próximos años. Una política que favorezca la accesibilidad a los medicamentos innovadores ha de ser adoptada. Una sociedad justa y solidaria no se debe basar en criterios exclusivos de rentabilidad.

Muchos de los tratamientos paliativos con medicamentos que se usan en éstas enfermedades se hacen de un modo crónico y repetitivo, sin embargo al no ser consideradas enfermedades crónicas se impide su acceso y se discrimina por motivos económicos. **Es necesaria la consideración de crónicas a éstas enfermedades para permitirles que la prestación farmacéutica y una aportación reducida a los medicamentos necesarios no suponga otra barrera económica insalvable para muchas familias y afectados que son, una vez mas discriminados.**

4. MEJORAR EL DIAGNÓSTICO PRECOZ Y LA VIGILANCIA Y ADECUADA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD ASOCIADA A LAS ENFERMEDADES RARAS

En la actualidad disponemos de datos muy escasos respecto a la prevalencia, a la incidencia y a la evolución natural de éstas enfermedades que son crónicas y progresivamente discapacitantes, en su inmensa mayoría. Son necesarios registros de éstas enfermedades y los poco que existen son insuficientemente exhaustivos. Los enormes retrasos en el diagnóstico, no son admisibles en enfermedades comunes pero en éstas enfermedades comportan unos enormes gastos económicos y psicológicos para los afectados y sus familiares. **La inadecuada valoración de la discapacidad que se asocia a éstas enfermedades, que son evolutivas y que por lo general muestran una gran variabilidad de presentación conduce a situaciones claramente discriminatorias provocadas por el bajo nivel de conocimientos y el desinterés del sistema, que resulta claramente discriminatorio para los afectados.**

Las Enfermedades Raras o poco frecuentes nos llevan a plantearnos revisiones del Sistema Sanitario y de los servicios que presta, que orientados hacia la gran mayoría, discrimina y excluye a muchos afectados por éstas enfermedades y síndromes poco comunes

El diagnóstico de una enfermedad modifica las circunstancias vitales del afectado, su familia y entorno más próximo. Si queremos atender debidamente a un afectado debemos ocuparnos de su situación clínica, pero también de todo lo que ella modifica, (relaciones familiares, empleo, escolarización, incapacidad pérdida poder adquisitivo, dependencia, etc.) Aspectos sanitarios y sociales que son vitales para la atención integral en los afectados por enfermedades raras.



Profesionales de Enfermedades Raras

TRABAJOS SOCIALES

UNA ASOCIACIÓN EXISTE PARA PROMOVER UN CAMBIO, EL TRABAJO SOCIAL PROFESIONAL ESTÁ ENFOCADO A LA SOLUCIÓN DE PROBLEMAS Y AL CAMBIO, LOS TRABAJADORES SOCIALES SOMOS AGENTES DE CAMBIO EN LA SOCIEDAD Y EN

LA VIDA DE LAS PERSONAS, FAMILIAS Y COMUNIDADES PARA LAS QUE TRABAJAMOS PERO PARA PODER LOGRARLO NECESITAMOS COLABORACIÓN, SIN ELLA NO HAY PROYECTO COMÚN.

ESTRELLA MAYORAL RIVERO

La fuerza de una asociación y también su debilidad depende de cómo las personas nos relacionamos y trabajamos juntas.

Mediante la utilización de teorías sobre el comportamiento humano, el desarrollo y los sistemas sociales, el trabajo social interviene en los puntos en los que las personas interactúan con su entorno, analizando situaciones complejas y facilitando cambios personales, organizativos, sociales y culturales.

La participación de todas las personas es un valor primordial para conseguir una mayor motivación y un mayor acierto en los servicios.

El trabajo social se enfrenta a las barreras, desigualdades e injusticias existentes en la sociedad, responde a las crisis y emergencias así como a los problemas sociales y personales de la vida diaria.

He descubierto valores maravillosos tanto en mí como en la gente.

Los trabajadores sociales buscamos identificar activamente las fuerzas y los recursos de los individuos, las familias, los grupos y las comunidades, no negamos que los problemas puedan existir pero localizamos las fortalezas evidentes, las actuales y las potenciales, somos planificadores de nuestra intervención.

La fuerza de una asociación y también su debilidad dependen de cómo las personas nos relacionamos y trabajamos juntas, en una asociación las relaciones humanas son lo más importante pues en el contacto con personas afectadas debemos reconocer sus necesidades y dar respuesta con nuestros servicios y reivindicando a la Administración, si lo logramos daremos apoyo real a quien nos lo solicite.

La Comunicación es la base de la relación humana, por ello todos los implicados en una asociación, trabajadores, voluntarios, afectados debemos saber:

- qué estamos haciendo
- qué vamos a hacer
- cómo lo vamos a hacer

Las Asociaciones debemos incorporar a nuestro sistema de gestión la



Profesionales que atendieron en 2003 el Servicio de Información y Orientación de FEDER

cultura de CALIDAD fundamentada en determinados valores:

- Valores orientados hacia las personas.
 - El respeto por la dignidad humana y la defensa de los derechos.
 - La solidaridad entre las personas de la organización y entre éstas y los usuarios de los servicios, es un principio básico que debe regir las relaciones humanas.
- Valores centrados en la Organización.
 - La orientación al usuario es el valor número uno de toda gestión de calidad, o sea el gestionar toda la organización a medida de las necesidades y las expectativas de sus destinatarios finales.
 - La participación de todas las personas, ya sean voluntarios, profesionales o usuarios es un valor primordial para conseguir una mayor motivación y un mayor acierto en los servicios.
 - También es un valor importante la descentralización de la toma de decisiones y la corresponsabilidad y el compromiso de todas las

- personas implicadas de la organización.
- Por otro lado, el valor de la profesionalidad debe estar también en el punto de mira de las políticas de recursos humanos de las Asociaciones: el trabajo bien hecho, en función de los criterios técnicos y científicos más avanzados, así como con una estricta ética profesional.
- La gestión de la globalidad de la misión de la organización en su quehacer cotidiano es un valor imprescindible para no caer en la burocracia y perder el sentido de la misión de cada Asociación.
- Valores orientados a la Sociedad.
 - La transparencia en la gestión de los recursos y la demostración de su eficiencia, tienen que presidir la gestión de los recursos de las Asociaciones.
 - La responsabilidad social y el compromiso permanente de la Asociación hacia esa responsabilidad, es lo que en definitiva le asegurará su legitimación y, por tanto, su continuidad.

¿CÓMO AGRADECER ESE DESPERTAR?

Familia Freire Rodríguez

Para Elena, Loreto y Soraya que presente siempre esta. (Departamento de Estimulación Precoz, Hptal. San Rafael) (Unidad de sueños logrados).

Gracias:

Por esa inigualable y gran labor con la que llenais de amor realizais con ternura e ilusión y con una única y lograda intención.

Despertais esos sentidos dormidos ayudais a muchos niños disminuidos e infinidad de padres hundidos devolviendo a corazones apagados sus latidos.

En el fondo creo de todo corazón que lo vuestro, profesión no, es teson cada día que ves a tu hijo avanzar cargas pilas para con alegría luchar.

No existe en el mundo riqueza con la que se os pueda pagar el esfuerzo es de mi enano, pero le dais esa luz con la que sus pasos iluminar en nuestro corazón estareis como una llama que nada podrá

apagar que por fuertes vientos que soplen, su reto ha de culminar.

No se si sereis suficientemente conscientes de vuestro logro en nosotros conseguis, lo que en un pequeño es no temer al ogro en el comienzo de esta aventura, te sientes desvalida y perdida y gracias a vosotras, encontramos un luminoso punto de partida.

Facilitándonos cada minuto y cada día un camino de vuelta y otro de ida.

Aunque parezca mentira os queremos es difícil de creer sin conocernos para nosotros es suficiente con poder ver que dais vida a nuestro hijo, viéndole volver a nacer.

Son sentimientos sencillos y puros como nosotros y así os lo quiero hacer llegar y todo nuestro cariño en estas simples líneas os doy, dado que con nada os podre pagar.



M.^a ASUNCIÓN

«He descubierto valores maravillosos tanto en mi como en la gente»



Queridos amigos. Aunque me resulta difícil hablar de mí, en esta ocasión deseo hacerlo por si con ello puedo ayudar a otras personas que estén en una situación parecida a la mía.

Me llamo M.^a Asun y tengo 49 años. Hace unos cinco años comencé con síntomas de : cansancio, fatiga al esfuerzo y a ejercicios de intensidad media-alta. Cogía catarros frecuentes y duraderos. Me puse en manos de un neumólogo y estuve tratada de asma durante 2 años, pero en vez de notar mejoría, mi calidad de vida empeoraba y el tratamiento no me resultaba eficaz.

Después de insistir varias veces ante el especialista, me pidió un escáner torácico, y allí se descubrió que mis pulmones estaban llenos de pequeños quistes fibrosos y se me diagnosticó de Linfangioleiomiomatosis (LAM), menudo nombrecito...

Soy enfermera y enseguida quise estar informada por completo de todo referente a este extraño diagnóstico que iba a cambiar mi vida y la de mi familia.

Investigué en Internet, pregunté a compañeros médicos, conecté con LAM, fundación americana que trabaja duro por ayudar a las pacientes con esta enfermedad e investigar sobre ella.

Fue terrible aceptar que padecía una rara y minoritaria enfermedad, sin un tratamiento efectivo, de la que se sabía muy poco, pero sí, que era degenerativa y en unos años me podía invalidar y conducirme en su fase final hacia un trasplante pulmonar o la muerte.

Mi capacidad respiratoria se ha ido reduciendo en estos años. He tenido que ir abandonando actividades, como mi trabajo de enfermera en atención primaria. El deporte y la danza que me encantaba, la cambié por el Yoga (más sedentario) que también tuve que abandonar.

Actualmente necesito oxígeno una buena parte del día, sobre todo para hacer ejercicio, subir pequeñas cuevas y escaleras (me fatiga bastante), etc... Mi jornada diaria es como una escalada continua.

Mi vida ha cambiado mucho en pocos años, pero no solo por todos estos detalles que os he contado, sino también por algo mucho más positivo. He descubierto valores maravillosos tanto en mí como en la gente.

Estoy muy agradecida a mi esposo e hijo que tanto me están ayudando, a mi familia y amigos que me han demostrado serlo.

Cada día es un regalo que procuro exprimir al máximo ya que he llegado a la estupenda conclusión de que la felicidad está en las pequeñas cosas del día a día. El mañana es incierto tanto para mí como para todos y que dando amor recibes amor. Me he demostrado que nuestra actitud, aunque realista, debe ser siempre positiva, incluso en las adversidades ya que es la mejor manera de afrontarlas y sentirte bien, a pesar de que los miedos y temores.

Con la colaboración de unos amigos y familia he fundado la asociación española de Linfangioleiomiomatosis (AELAM) en la que tengo puesta muchas esperanzas.

AELAM confía en poder ayudar a pacientes que padezcan LAM y a sus familias y colaborar en el conocimiento e investigación de esta enfermedad.

Un abrazo.

M.^a Asunción Valdivielso
Son innumerables los motivos para Sentirte Feliz.

Asociaciones integradas en FEDER

Asociación de Lucha contra la Distrofia en España (ALDE)
• Teléf.: 914379220 • alde@distonia.org

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocio Bellido»
• Teléf.: 954181241
• aaleurociobell@telefonica.net

Asociación Catalana de Fibrosis Quística
• Teléf.: 934272228
• fqccatalana@fibrosiquistica.org

Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha
• Teléf.: 985097152
• acampo4@almez.pntic.mec.es

Asociación Española de Extrofia Vesical
Teléf.: 952880048 • asexve@extrofia.com

Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya
• Teléf.: 933259200 • aarpc@virtualsd.net

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales
• Teléf.: 976599242 • chiari@arrakis.es

Asociación Andaluza de Hemofilia
• Teléf.: 954240868 • andalucia@hemofilia.e.telefonica.net

Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina
Teléf.: 956537186 • alfa1info@wanadoo.es

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid
• Teléf.: 917193685 • Escltuber@wanadoo.es

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España
• Teléf.: 952816434 • aebe@aebe-debra.org

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA)
• Teléf.: 679897158 • apehuca@hotmail.com
• http://usuarios.tripod.es/Apehuca

Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE)
• Teléf.: 914678266 • ahuce@vodafone.es

Associació de Lluita contra la Distrofia a Catalunya
• Teléf.: 932102512 • alde.c@terra.es

Asociación Síndrome de Angelman
• Teléf.: 94171878 • ramsa@eresmas.com

Asociación Nacional Síndrome de Apert
• Teléf.: 914457468 • ansapert@teletel.es

Asociación de Nevus Gigante Congénito
• Teléf.: 918161793 • asonevus@wanadoo.es

Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios
• Teléf.: 918099890

Asociación Española de Angioedema Familia (AEDAF)
• Teléf.: 606153099 • aedafes.es@telefonica.net

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi
• Teléf.: 963471601

Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial
• Teléf.: 971665322 • abatycipina@hotmail.com

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram
• Teléf.: 954610327
• matimoragomez@eresmas.com

Asociación Española de Aniridia
• Teléf.: 915344342
• asoaniridia@telefonica.net

Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher
• Teléf.: 928242620
• gaucher@eresmas.com

Associació Catalana de Maltats de Huntington
• Teléf.: 933145657 • acmah.b@suport.org

Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta
• Teléf.: 933056205
• osteogenesisbcn@teletel.es

Asociación Española contra la Leucodistrofia
• Teléf.: 949200445 • leuco@asoleuco.org

Asociación Española de Porfirias
• Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es

Associació d'Afectats de Siringomièlia
• Teléf.: 639253356 • siringo@conline.es

Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau
• Teléf.: 616050514 • alianzavhl@alianzavhl.org

Asociación Madrileña de Afectados por Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados
• Teléf.: 639130323 • AMPASTTA@terra.es
• http://perso.wanadoo.es/ampastta

Asociación Síndrome de Marfan (SIMA)
• Teléf.: 965284198 • sima@marfansima.org

Asociación de Esclerodermia de Castellón
• Teléf.: 964250048
• adec@esclerodermia-adec.org

Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 913015495 • fqmadrid@jet.es

Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette (ASTTA)
• Teléf.: 957603161
• saludjurado@hotmail.com

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)
• Teléf.: 954989889 • a.d.a.c@telefonica.net

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
• Teléf.: 968808437 • amhernan@ual.es

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias
• Teléf.: 954361675 • asadahe@interbook.net

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis
• Teléf.: 933074664 • info@acnefi.com

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 954086251
• fqandalucia@supercable.es

Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)
• Teléf.: 934516544 • asem15@suport.org

Asociación Española de Narcolepsia
• Teléf.: 666250594 • informacion@narcolepsia.org

Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya
• Teléf.: 933890973

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)
• Teléf.: 934586653 • aacic@eresus.com

Asociación Valenciana Síndrome de Rett
• Teléf.: 962998313 • valenciana@rett.es

Associació d'Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (ADQUIRA)
• Teléf.: 933226554 • caps@pangea.org

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)
• Teléf.: 954420381 • aepmi@hotmail.com

Asociación Española de Ictiosis
• Teléf.: 963775740 • info@ictiosis.org

Asociación Española de Síndrome de Sjögren
• Teléf.: 902113188
• PILAR.DELAPENA@teletel.es

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson
• Teléf.: 983372150 • wilsons@teletel.es

Asociación Española de Esclerodermia
• Teléf.: 917103210
• a.e.esclerodermia@wanadoo.es

Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora
• Teléf.: 925292156 • lafora@retemail.es

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi
• Teléf.: 963471601
• praderwillicat@xarxabcn.net

Asociación Andaluza de Síndrome de X Frágil
• Teléf.: 959280190 • sxif_andaluza@yahoo.es

Asociación Española de Prader Willi
• Teléf.: 915336829 • Fax.: 915547569
• aespw@prader-willi-esp.com

Asociación Española del Síndrome de Joubert
• Teléf.: 917782286
• bruano@ree.es

Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hiper movilidad y otras Patologías Afines
• Teléf.: 928464607
• hiperlaxitud@canarias.org

Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos
• Teléf.: 637293712
• opku@hotmail.com

Asociación Andaluza de Síndrome de Fatiga Crónica
• Teléf.: 955085440

Asociación Huesos de Cristal OI Madrid
• Teléf.: 916802284
• informacion@ahucomadrid.org

Asociación Española de Paraparesia Familiar
• Teléf.: 630532475
• aepef@yahoo.es

Asociación de Enfermos de Mastocitosis
• Teléf.: 916097289
• majerez@desinsl.com

Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 924555709 • fibqextremadura@terra.es

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis
• Teléf.: 918584730 • aelam@telefonica.net

AHEDYSIA Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes Infancia y Adolescencia
• AHEDYSIA@wanadoo.es

ANAYERP Asociación Nacional de Enfermedades Reumáticas Pediátricas
• Teléf.: 630509024 • pvalerope@coma.es

CRECER Asociación Nacional para Problemas del Crecimiento
• Teléf.: 968346218 / 968902202 / 968902203
• crecer@crecimiento.org

GRAPSOA Grupo de Apoyo del Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos
• Teléf.: 654987482 • grapsoa@yazfree.com

AVAHE Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington
• Teléf.: 963309040 • a_v_a_e_h@hotmail.com

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari
• Teléf.: 605244961 • amigosdechiari@hotmail.com

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
• Teléf.: 963253116
• fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es

ASEDH Asociación Nacional de Hiperlaxitud y otras patologías afines