

Papeles de

FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras



N.º 8 • Septiembre - Diciembre, 2004

Apuesta por
IBEROAMÉRICA

Informe

**II Jornada sobre
Enfermedades Raras**

Tema de Actualidad

«Mujer y Discapacidad»

Entrevista con
Amparo Valcarce,
Secretaria de Estado
de Servicios Sociales,
Familias y Discapacidad



Edita
FEDER

Presidente

Moisés Abascal

Junta Directiva:

Francesc Valenzuela

José Luis Torres

Rosa Sánchez de Vega

Director:

José Luis Rivas Guisado

Redacción:

Antonio Bañón

M.ª José Sánchez

Francesc Valenzuela

José Luis Torres

Rosa Sánchez de la Vega

Coordinación:

Vanesa Pizarro Ortiz

Comité Científico:

Manuel Posada, Investigación.

Emili Esteve, Farmaindustria.

Fernando Royo, Bioempresas.

Miguel García Fuentes, Pediatría.

Enrique Galán Gómez, Pediatría-Genetista.

Teresa Español, Medicina

Inmunológica.

Nicolás García, Servicios Sociales.

Sede Social:

FEDER

Avda. S. Francisco Javier,

9 Planta 10 Modelo 24,

Edificio Sevilla 2

41018 Sevilla

Teléfono: 954989892

Fax: 954989893

andalucia@enfermedades-raras.org

Delegación de Catalunya:

Pere Vergés, 1-3, planta 9, oficina

9.5 (Hotel d'Entitats La Pau)

08020 Barcelona

catalunya@enfermedades-

raras.org

Teléfono: 932056082

Delegación de Extremadura:

Sinforiano Madroñero, 16, 2.º, L

06011 Badajoz

Teléfono 924252317

extremadura@enfermedades-

raras.org

Delegación de C.A. Valencia:

San Agantágel, 44, bajo-izq.

03007 Alicante

Teléfono 966141580

valencia@enfermedades-

raras.org

Delegación Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordiú, 35,

despacho núm. 301

28003 Madrid

Telefax: 915334008

madrid@enfermedades-raras.org

Servicio de Información y

Orientación (SIO)

Tel.: 902181725

www.enfermedades-raras.org

info@enfermedades-raras.org

Imprime:

Gráficas Arias Montano, S. A.

28935 MÓSTOLES (Madrid)

Depósito Legal: M. 11.267-2002

Injustificado rechazo «por unas manos»

Fijaros un momento en vuestras manos, miradlas bien, ¿que veis? Diréis que simplemente unas manos. Pues yo veo una herramienta de trabajo, la carta de presentación a la sociedad. ¿Quién no da la mano a alguien por lo menos una vez al día? Imaginamos ahora que vuestras manos se ponen moradas por el frío, que en vuestras yemas de los dedos, en todas las yemas de los dedos salen heriditas abiertas que incluso les sale sangre. ¡Que horror! ¿A quién daríais la mano entonces? Esto es lo que me pasó a mí durante muchos años. Tengo lo que se llama Fenómeno de Raynaud. Durante años me «dolía» el simple hecho de echar la sal en las comidas o cortar el tomate para la ensalada. A mi hijo le producía rechazo darme la mano. Los dermatólogos me recetaban una crema con corticoides tras otra y ninguna hacía absolutamente nada. Tuvo que ser la auxiliar de Farmacia la que me dijo qué producto utilizar, no voy a decir aquí el nombre para no hacer publicidad, yo lo llamo «crema mágica». La utilizo día y noche desde hace 6 años, si la dejo de utilizar vuelve a salir el problema. Si miráis mis manos ahora, veréis simplemente unas manos.

MARÍA RODRÍGUEZ GÓMEZ

Falta de medios por falta de apoyo

Desde la perspectiva de una asociación de afectados de enfermedades raras, resulta tristemente indignante constatar día a día, la falta de apoyo Administración Pública y entidades privadas de carácter social por ser pocos. En estas asociaciones muchas veces no llegamos al centenar de asociados. En estas condiciones no se puede más que compartir con otras cuatro asociaciones, un pequeño despacho atendido a «deshoras», en las que difícilmente se pueden gestionar cosas. Las cuotas no dan para mantener personal asalariado que se ocupe íntegramente. Las subvenciones se pierden por imposibilidad material de presentarse, por falta de medios para cubrir los requisitos, por falta de accesibilidad a la Administración, para «los pequeños».

VÍCTOR MARTÍNEZ REBOLLO,
Asociación Nacional Síndrome de Apert ANSA

MARTA GAITÁN

Un pequeño aliento en el camino

Desde este espacio que nos ofrece Papeles de Feder, quiero alzar la voz y gritar la tan manida frase «Si quieres, puedes». A pesar de los obstáculos con los que nos solemos tropezar en la vida, a pesar de las limitaciones que podamos tener como personas con algún tipo de discapacidad, os animo a que busquéis en vuestro interior, ese espíritu de superación, y luchéis por conseguir aquello que realmente anheláis. La lucha no es fácil, pero la satisfacción personal, es sin duda, el mayor premio que una persona pueda conseguir.

Índice

Portada	I
Cartas de los lectores	II
EDITORIAL / Tribuna abierta	1
En PORTADA	2-3
II Jornadas Andaluzas de familiares y afectados de Enfermedades Raras	
ENTREVISTA: Amparo Valcarce, secretaria de Estado de Servicios Sociales .	4-6
El SIO Informa	7-8
Hablamos de... VALENCIA	9
NOTICIARIO	10-13
ESPECIAL: Apuesta por IBEROAMÉRICA	14-20
INFORME: Il Jornada sobre ER en Argentina.....	21-28
ESTUDIOS y proyectos.....	29-33
TEMA DE ACTUALIDAD: Mujer y Discapacidad.....	34-36
Nuestras Asociaciones.....	37-41
REPORTAJE: Apadrinamiento para niños iberoamericanos	42-43
AL HABLA: Extremadura.....	44
CENTRO: Dinamarca	45
Grupos de Apoyo Vs. Ayuda Mútua	46
TESTIMONIO: Reme, madre de afectado	47
Asociaciones integradas en FEDER.....	48-III
Contraportada	IV

EDITORIAL

No, sin FEDER

La sociedad se encuentra inmersa en un continuo cambio. Los sectores más ignorados y peregrinos afloran hoy ante un futuro del que no quieren quedar excluidos, habida cuenta que la inanición y la desidia son el más seguro salvoconducto al más inevitable olvido.

Por eso los colectivos se unen para hacer más fuerza en esas reivindicaciones de las que depende ese futuro común, pero en mayor medida de los que luchan. Mujeres que reivindican una ley que les reconozca su discriminación positiva; y también las personas con discapacidad en igual medida, gitanos, fieles de distintas creencias y modos de ver la vida. Son muchos años —casi podríamos decir siglos— en los que estos colectivos han vivido afectados por ese injustificado arrinconamiento, y en otros casos por un excesivo paternalismo.

Hoy esos grupos piden un lugar en esa sociedad, tantas veces injusta en el reparto de derechos y privilegios, que siempre han carecido de justificación y sentido, pero mucho más en la época en que vivimos.

También nosotros —esos tres millones de pacientes de enfermedades raras y sus familias— no queremos quedar al margen de esta revolución social que hoy vive nuestra sociedad. También ellos quieren salir a la calle, reivindicar un lugar en la escuela, la universidad, la fábrica y la oficina. Ellos no quieren ser parásitos de una sociedad que les ha tenido en el más absoluto olvido, y que armándose de falso proteccionismo, ha querido decidir por ellos, asumir su representación, hacer, deshacer, opinar y decidir, ignorando que también ellos saben hacerlo.

Es esa sociedad la que está obligada a hacerle posible todo esto. Habrá que cambiar las leyes, habrá que acondicionar los lugares y los edificios, habrá que acomodar los horarios a las condiciones de vida de estas personas, habrá que homologar su situación a la de tantos otros enfermos crónicos, en su cobertura de pensiones y subsidios. Habrá, en definitiva, que afrontar la situación de esos tres millones de pacientes de enfermedades raras y sus familias para darles una solución ¡ya! y definitiva. Pero, no sin ellos, no sin FEDER.

FEDER

FEDER, un trabajo dirigido a una atención cercana y fluida



ÁNGEL GIL
FERNÁNDEZ,
delegado de FEDER
en Andalucía

Desde que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) diera sus primeros pasos, a finales de la década de los 90, Andalucía ha jugado un papel muy importante en la historia de esta organización.

De hecho, desde Sevilla se comenzó una labor a favor de aquellas personas que padecían patologías minoritarias y sus familiares a través de una entidad pionera en España. Con el paso del tiempo, sus responsables decidieron crear, con acierto, delegaciones por todo el país para llevar a cabo, entre otras cosas, una atención más fluida y cercana para los afectados de enfermedades poco comunes y su entorno más cercano.

Así, Cataluña, Extremadura, Valencia, Madrid y Andalucía fueron las primeras Comunidades Autónomas en contar con una sede de FEDER. Precisamente, esta última Delegación, que vio la luz en mayo de 2002, realiza una serie de actividades dirigidas a nuestro colectivo. De todas ellas, he de destacar por su importancia y cercanía la celebración en Sevilla de las II Jornadas Andaluzas de Asociaciones de Familiares y Afectados por Enfermedades Raras los días 26 y 27 de noviembre de 2004.

La segunda edición de este evento supone una continuidad de la semilla plantada el año pasado cuando muchas personas compartieron experiencias y conocieron más detalles sobre diferentes aspectos sanitarios, asistenciales y sociales de sus respectivas dolencias. Mesas redondas, conferencias, talleres y grupos de trabajo de diferentes materias protagonizarán esta iniciativa cuyo lema es «Creando redes de pacientes en Andalucía».

Pero esta Jornada no es el único acto desarrollado por FEDER-Andalucía, ya que, entre otros ejemplos, asesora y apoya a asociaciones, se encarga de una Encuesta sobre los recursos hospitalarios existentes para este tipo de patologías en el territorio andaluz y busca en este ámbito una presencia activa en los Medios de Comunicación regionales complementado con un programa de difusión y sensibilización en la sociedad.

Para la buena consecución de los proyectos citados y otros no mencionados que se ejecutarán en meses venideros se dispondrá de un equipo de profesionales contratados gracias a la colaboración de la Consejería de Empleo de la Junta de Andalucía que supondrá un aumento de los servicios prestados por esta Delegación a aquellos andaluces que, como yo, sufren una enfermedad minoritaria.



Sevilla acogió las II Jornadas de pacientes con Enfermedades Raras

* El Encuentro, que congregó a más de 120 personas, se ha constituido en uno de los más importantes foros de pacientes con Enfermedades Raras en España.

Sevilla—(Crónica de Claudia Delgado, directora de Proyectos de FEDER). La Federación Española de Enfermedades Raras FEDER celebró en Sevilla el II Encuentro de pacientes afectados con Enfermedades Raras, los días 26 y 27 de noviembre en el Hotel Novotel. El evento reunió a más de 150 personas, entre expertos de Salud, representantes de la Administración pública, asociaciones, familiares y pacientes afectados.

En su segunda edición, el Foro de Pacientes ha sido calificado, como un importante escenario de concienciación del «problema de desprotección sanitaria» en que viven los pacientes afectados por estas dolencias.

La consejera de Salud, María Jesús Montero, anunció durante el acto inaugural la suscripción de un convenio de colaboración con FEDER para mejorar las condiciones de vida y de salud de los afectados en Andalucía, en el marco del cual se impulsarán acciones para avanzar en la prevención, diagnóstico precoz y asistencia sanitaria para los enfermos y sus familias. De forma complementaria, la consejera añadió que se incentivará la investigación y se realizarán nuevos estudios.

Según la Federación, que actualmente agrupa a más de 80 asociaciones miembros en toda Espa-

ña, «el Encuentro ha potenciado el trabajo de las asociaciones al tiempo que ha servido para poner de relieve las demandas de los pacientes». Las Jornadas atrajeron la aten-



Mesa inaugural presidida por la consejera de Salud, M.ª Jesús Montero, el presidente de FEDER, Moisés Abascal y Soledad Jiménez, Jefe del Servicio de la Dirección General de Personas con Discapacidad.

ción de los principales Medios de Comunicación, quienes a través de especiales informativos multi-

plicaron la difusión y el conocimiento de las Enfermedades Raras entre la población andaluza.

Creación de Redes de pacientes

Bajo el lema «Creando redes de pacientes en Andalucía», las Jornadas alcanzaron el objetivo de sensibilizar a profesionales médicos y administración pública de las necesidades de es-



Miembros de la Junta directiva de FEDER y representantes de los partidos políticos: Isabel Pozuelo (PSOE), Juan Manuel Armario (PP) y Eloísa Díaz (PA).

tas enfermedades, mediante el intercambio de experiencias de los propios afectados. Según señaló Moisés Abascal Alonso, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, «jornadas como éstas son necesarias para reivindicar el modelo de intervención integral que requieren de la Sanidad pública los pacientes con ER».

El programa contó con la participación del responsable de microbiología del Banco de Líneas Celulares de Granada, Fernando Cobo Martínez, el experto de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras en Andalucía, Enric Durán y la Decana de la Facultad de Medicina de la Universidad de Sevilla, Carmen Osuna, entre otros especialistas.

Representantes de más de 100 patologías

El Encuentro reunió a 40 asociaciones de Enfermedades Raras, representantes de más de 100 patologías minoritarias diferentes. La diversidad de los asistentes, estuvo contrastada con la similitud de su problemática: aislamiento, desconocimiento de la enfermedad, ausencia de protocolos de diagnóstico, de medicamentos y de tratamientos y poca o nula atención médica. Por ello, el programa incluyó conferencias, mesas redondas y talleres especializados donde se trataron, desde diferentes perspectivas, los principales problemas del movimiento asociativo en Andalucía.



Grupo de trabajo con distintos miembros de asociaciones de Enfermedades Raras.

En el primer día del Encuentro se llevaron a cabo dos Mesas Redondas que abordaron el estado de las organizaciones de pacientes en los últimos diez años, resumiendo los avances de las asociaciones y la Federación en materia de Educación, Comunicación e Investigación, así como el estudio de la coordinación institucional entre pacientes y los diferentes organismos implicados: Junta de Andalucía, Universidad, Oficina del Defensor del Pueblo y asociaciones.

Para el segundo día, se tuvieron entre otros, una Mesa de Debate con representantes parlamentarios del PSOE, PP, PA e IU en donde se expusieron los planes de sus partidos políticos en relación con las Enfermedades Raras. Y además, se presentaron los resultados del Estudio de «Aproximación a las Enfermedades Raras en Andalucía», realizado por la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (Repier), a partir del cual se conocieron nuevos datos estadísticos del nú-

mero de afectados en Andalucía.

En la conferencia de clausura, que tuvo lugar a las 20 horas del 27 de noviembre, Francésç Valenzuela, secretario de FEDER, destacó el papel de las asociaciones en la difusión de las necesidades y mejora de las condiciones de vida de los pacientes.



Taller de Intervención Social, conducido por Nelly Toral, trabajadora social de FEFER-Sevilla, y taller con Medios de Comunicación dirigido por la periodista Soledad Galán.



Programación de las Jornadas



Feder, premiada



La Asociación Española de Porfirias celebró el pasado 6 de diciembre su V aniversario, con este motivo, concedió tres premios. En esta ocasión y durante la celebración de las II Jornadas Andaluzas de familiares y afectados por Enfermedades Raras, FEDER fue galardonada con uno de los premios siendo re-

cogido por su Presidente Moisés Abascal.

El premio fue entregado por Rosario Fernández, Presidenta de la asociación quien dedicó unas palabras de reconocimiento a la labor del movimiento asociativo en estas enfermedades.

Del resto de premios daremos cuenta más ampliamente en el número próximo.

“ El Centro de Burgos será innovador y una referencia nacional en Enfermedades Raras ”



AMPARO VALCARCE

Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad

La Ley de Dependencia diseñará el Sistema de Atención a la Dependencia y regulará los derechos y prestaciones que formen parte de un sistema que constituirá el cuarto pilar del Estado del Bienestar.

El Sistema garantizará que exista una red básica de atención de necesidades a las personas dependientes en toda España y que será comparable, si pensamos en otros ámbitos, al derecho de todos los niños a la educación, o de todo enfermo a tener atención médica.

* El Centro de Burgos va a satisfacer las expectativas de enfermos, familiares y profesionales por la importancia que quiere darle este Gobierno a un centro que será innovador y referencia nacional en el ámbito de las Enfermedades Raras.

(Entrevista: **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER). Dar respuesta a la Dependencia y al mismo tiempo hacer posible la Vida Independiente, es hoy uno de los retos de este Gobierno, y en concreto de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales. Tema que, no cabe duda, entraña uno de los desafíos más importantes y complejos para las autoridades y la auténtica esperanza, entre otros, para los más de tres millones de pacientes de Enfermedades Raras y sus familias, amén de otros muchos temas que preocupan a estos ciudadanos.

Para encontrar respuesta a esta y otras preguntas, entrevistamos a Amparo Valcarce, secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad:

—¿Para cuándo la futura Ley de Dependencia?

—El Presidente del Gobierno se ha comprometido a que el proyecto de ley se presente en el Parlamento en el primer semestre de 2005. Antes de ello, presentaremos el Libro Blanco de la Dependencia, que nos ofrecerá las líneas básicas para la puesta en marcha del sistema.

—¿Cuáles serán sus contenidos?

—La ley diseñará el Sistema de Atención a la Dependencia y regulará los derechos y prestaciones que formen parte de un sistema que constituirá el cuarto pilar del Estado del Bienestar.

Lo principal es que se reconocerá el derecho a recibir unas atenciones sociosanitarias a las personas dependientes. Los servicios que queremos garantizar son las ayudas técnicas, la teleasistencia, la ayuda a domicilio, los centros de día y las plazas residenciales.

Enfermedades Raras

—¿Se han tenido en cuenta en la redacción de esta ley a las Enfermedades Raras?

—Sí. El Libro Blanco nos dará una visión ajustada de las necesidades de las personas dependientes. Siempre que las Enfermedades Raras sean invalidantes y los enfermos reúnan los requisitos para ser considerados usuarios del Sistema Nacional de Atención a la Dependencia, serán objeto de atención.

—¿De qué forma y modo los afectados con enfermedades podrán verse beneficiados?

—Depende de la enfermedad y de sus secuelas. Lo que establecerá el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia es el derecho universal de todas las personas que sean dependientes a ser atendidos con los servicios y programas que formen la red de Atención y que su dependencia requiera para llevar una vida digna. En este sentido, el Sistema garantizará que exista una red básica de atención de necesidades a las personas dependientes en toda España y que será comparable, si pensamos en otros ámbitos, al derecho de todos los niños a la educación, o de todo enfermo a tener atención médica. Por eso, se ha dicho que el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia será el cuarto pilar de apoyo de la sociedad del bienestar.

Centro de Referencia de E.R.

—El concepto de dependencia siempre está asociado a la imposibilidad de desempeñar las actividades de la vida diaria por parte de las personas adultas. ¿Contempla esta ley la dependencia infantil, y de los cuidadores, tan frecuente en las Enfermedades Raras?

—La ley será una ley marco de referencia para la Dependencia. En este momento no estamos descen-

diendo a casuística concreta. Estamos diseñando unas líneas generales, para decirlo gráficamente, el cauce por el que circularán todos los temas de Dependencia, tengan el origen que tengan, en nuestro país. Si usted me pregunta si los niños podrán circular por él, le diré que si son dependientes, sí, y lo mismo en el caso de los cuidadores, tanto por serlo de una persona dependiente o cuando por edad o por enfermedad se conviertan ellos mismos en personas dependientes.

—Repetidas veces ha hablado usted del Centro de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos, pero, en realidad los afectados siguen haciéndose muchas preguntas al respecto: ¿para cuándo está prevista la inauguración?, ¿es Burgos el mejor lugar?, ¿dará este Centro satisfacción a las expectativas de enfermos, familiares y profesionales?

—La fecha prevista para su puesta en funcionamiento es el año 2007. Ya está en marcha la cesión de los terrenos por parte del Ayuntamiento de Burgos, que supondrá el inicio de las obras porque, de hecho, ya tenemos un presupuesto reservado para este inicio de 680.000 euros en el presupuesto de 2005.



Este Centro de Burgos, estoy convencida, que va a satisfacer las expectativas de enfermos, familiares y profesionales por la importancia que quiere darle este Gobierno a un centro que será innovador y referencia nacional en el ámbito de las Enfermedades Raras.

Opción por el modelo más adecuado

—¿Se ha planteado su Ministerio si el modelo de centros del IMSERSO, donde se concentran atención, convivencia y punto de referencia, es el modelo adecuado para las Enfermedades Raras, o simplemente se opta por este modelo porque es un modelo estandarizado que conlleva cierta inercia dentro de este organismo?

—Cuando las cosas funcionan sólo hay que cambiarlas para ir a mejor. Creo que el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia servirá de referencia para muchas enfermedades que incapacitan para hacer una vida autónoma, independiente y normalizada.

—¿Está previsto que éste sea realmente el Centro de Referencia del Estado para las Enfermedades Raras?

—Efectivamente, así es. Ya le he comentado anteriormente que la partida presupuestaria inicial para el comienzo de las obras está contemplada en los Presupuestos Generales del Estado de 2005.

—¿Contaremos con sucesivos centros de referencia, atención y convivencia en otros enclaves para satisfacer la creciente demanda?

—En este momento nuestras energías están concentradas en el Centro de Burgos, que aún necesitará un tiempo para estar funcionando. Pero sí tenemos en ejecución y en proyectos otros, como el Centro de Enfermedades Mentales en Valencia o el de Alzheimer en Salamanca.



SECRETARÍA GENERAL
DE ASUNTOS SOCIALES
INSTITUTO DE
MIGRACIONES Y
SERVICIOS
SOCIALES

CONSEJO NACIONAL DE LA DISCAPACIDAD



- **Este órgano facilitará la participación del movimiento asociativo de las personas con discapacidad en las políticas que les conciernen.**

Madrid.—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Jesús Caldera, y la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, presidieron el pasado 3 de diciembre la primera reunión del Consejo Nacional de la Discapacidad, con motivo de la celebración del Día Internacional de las personas con discapacidad.

Este Consejo permitirá que las personas con discapacidad participen en las decisiones y la puesta en marcha de programas, servicios y actuaciones que les afectan y que tengan que ver con la accesibilidad, con el respeto a los derechos y a la igualdad de oportunidades en todos los ámbitos de la vida y, en definitiva, con su normalización, participación y plena integración en la sociedad.

La constitución de este Consejo Nacional de la Discapacidad, da respuesta al mandato contenido en la Ley de Igualdad de Oportunidades, no Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad.

La composición del Consejo es de carácter colegiado e interministerial del que forman parte, además del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, los Ministerios de la Presidencia, de Asuntos Exteriores y de Cooperación, de Justicia, de Economía y Hacienda, del Interior, de Fomento, de Educación y Ciencia, de Industria, Turismo y Comercio, de Administraciones Públicas, de Sanidad y Consumo y de Vivienda.

FEDER está presente en este Consejo, entre los representantes de las organizaciones de personas con discapacidad, en la persona de su presidente, Moisés Abascal.

Expectativas del IIER

—¿Qué espera el IMSERSO del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)? Y, en cualquier caso, ¿qué le pediría al IIER en sintonía con los centros de referencia?

—Creo que desde la Administración tenemos que hacer un esfuerzo por coordinar todas las iniciativas convergentes para atender mejor a las personas afectadas por Enfermedades Raras y, en este sentido, el IIER debe integrarse en esta labor.

—El colectivo de afectados de Enfermedades Raras y sus familias siguen esperando la cobertura de sus necesidades sociales, y no por silentes en sus reivindicaciones dejan de ser más apremiantes. Al respecto, ¿qué hay de las prestaciones sociales, del reconocimiento de minusvalía, de la ayuda a domicilio, etc...?

—El Sistema Nacional de Atención a la Dependencia va a constituir

un marco de referencia en el que, con unos requisitos determinados, cualquier persona afectada de Dependencia tendrá reconocido el derecho a acceder a unas determinadas prestaciones sociales. Mientras tanto, las redes de servicios sociales en el ámbito autonómico y local están abiertas a cualquier persona que las necesite siempre y cuando reúnan los requisitos exigidos.

—Tres millones de personas, pacientes de Enfermedades Raras y sus familias, siguen a la espera de una regulación sanitaria y social, de unas ayudas sociales y económicas, en definitiva, de una atención integral ante situaciones tan delicadas como urgentes. ¿Qué podría decirles desde su puesto de Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, al respecto?

—Desde mi ámbito de competencia quiero decirles que este Gobierno está dispuesto a impulsar el Centro de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos para que

*** Desde la Administración tenemos que hacer un esfuerzo por coordinar todas las iniciativas convergentes para atender mejor a las personas afectadas por Enfermedades Raras y, en este sentido, el IIER debe integrarse en esta labor.**

*** El Gobierno está dispuesto a impulsar el Centro de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos para que sea una realidad y el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia supondrá un alivio para los enfermos de estas dolencias que, además, padezcan graves minusvalías, y una ayuda fundamental para sus familias.**

sea una realidad. Y reitero que el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia también supondrá un alivio para los enfermos de estas dolencias que, además, padezcan graves minusvalías, y una ayuda fundamental para sus familias.

Servicio de Información y Orientación

NELLY TORAL, trabajadora social-Sevilla

(Datos cuantitativos del SIO entre los meses de Enero a Septiembre de 2004)

El SIO, pieza fundamental en la atención a los familiares y afectados de Enfermedades Raras, en el marco de la orientación de estas patologías, ha experimentado un importante aumento de la entrada de consultas. Ante la exposición de los tipos de consultas, vemos cómo se han diversificado en cuanto a su origen: profesional, familiares, incluyendo a pacientes de iberoamérica. Por otro lado, destacamos el equilibrio en cuanto a las respuestas por parte de la Federación que no queda tan sólo en un envío de información general sino que poco a poco constituye una amplia red de pacientes proporcionando contactos entre pacientes (cuadro 5).

Asociaciones de Pacientes

Han sido 7 las asociaciones que se han creado con apoyo del SIO, algunas de las cuales previamente se han constituido en Grupos de Ayuda Mutua:

- Asociación de afectados por el Síndrome de Wegener.
- Asociación Extremeña de Enfermedades Neuromusculares.
- Asociación Española Síndrome de Castleman.
- Asociación Española de Ceroidlipofuscinosis.
- Asociación Malagueña de Fatiga Crónica.
- Asociación Española para el Síndrome de Kligger Najjar.
- Asociación Española de afectados por el Síndrome de Smith Magenis.

Redes de Pacientes

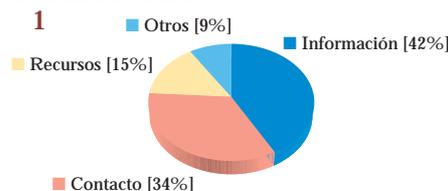
Grupos de Ayuda Mutua

Se han creado 20 Grupos de Ayuda Mutua en este año, formados por pacientes con las siguientes patologías:

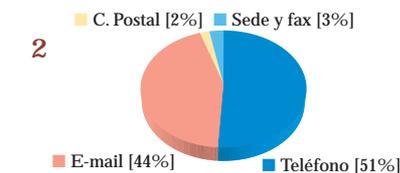
1. Algodistrofia.
2. Osteopetrosis.
3. Anomalía de Peters.
4. Síndrome de Jacobsen.
5. Síndrome de Sneedon.
6. Síndrome de P.e.h.o.
7. Síndrome de Smith Magenis.
8. Síndrome de Kligger Najjar.
9. Distrofia Simpática Refleja.
10. Granulomatosis de Wegener.
11. Linfedema.
12. Enfermedad de Stiffman.
13. Esferocitosis Severa.
14. Hipertensión Pulmonar Primaria.
15. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna.
16. Enfermedades Neuromusculares.
17. Esclerosis Lateral Amiotrófica.
18. Síndrome de Guillen Barre.
19. Síndrome de Lennox Gastaut.
20. Algoneurodistrofia.

N.º de Consultas recibidas: 1298

Demandas recibidas

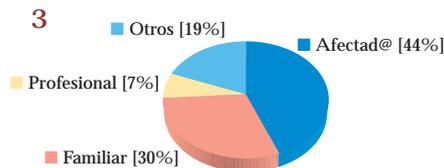


Modo de Contacto



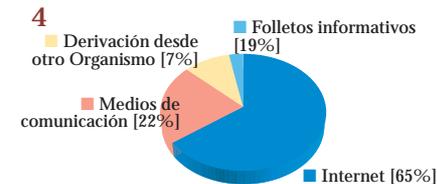
Perfil

Demandante de información

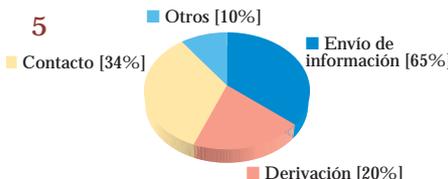


Difusión del Servicio

Difusión del SIO



Respuestas desde FEDER



Durante este año 2004 se ha facilitado el contacto a 452 personas afectadas por una enfermedad que no cuenta con una asociación de referencia, estos contactos han sido el germen del que han nacido nuevos grupos de ayuda mutua y asociaciones de pacientes.

Presencia en Medios de Comunicación

Nuestra presencia en los Medios en estos meses ha sido muy amplia, aunque consideramos especialmente importante el reportaje aparecido en El País Semanal del 22/02/04, «Enfermos en Olvido»:



Programa de Vacaciones del IMSERSO

Durante el mes de mayo de 2005 FEDER va a ofrecer a sus asociados la participación en dos turnos de Vacaciones. Esta iniciativa, financiada por el IMSERSO, tiene como objetivo facilitar a las personas afectadas por Enfermedades Raras un espacio de ocio y tiempo libre, al mismo tiempo que se favorece el respiro familiar.

Los destinatarios de este Programa serán personas mayores de 16 años, con un grado de discapacidad igual o superior al 50%, aportando cada uno de los participantes el 20% del coste de la actividad.

El plazo de inscripción en esta actividad se iniciará en Enero de 2005, esperamos contar con vuestra participación.





Informe sobre la trayectoria del Servicio y las perspectivas de futuro



Las vías de colaboración abiertas con investigadores y profesionales del ámbito sanitario, social y educativo son cada vez más estrechas, razón por la cual cada vez el servicio que prestamos a las familias es de más calidad.

Entre las perspectivas de futuro para el 2005 destacamos la ampliación de las líneas de trabajo abiertas y la inclusión de nuevas áreas, relacionadas con la realización de estudios e investigaciones que nos permitan determinar y cuantificar las necesidades que los usuarios nos plantean.

Finalmente, agradecemos a todas las instituciones públicas y privadas que nos han prestado su apoyo en la realización de este proyecto, pionero en nuestro país, entre ellas:

- Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Fundación Inocente Inocente.
- Consejería de Sanidad y Consumo de Extremadura.
- Universidad Pablo de Olavide de Sevilla.
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras.
- Red REpIER (Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras).

Más de 3.000 consultas sobre 700 ER

NELLY TORAL, trabajadora social-Sevilla

* Las 82 asociaciones integradas en FEDER, representan a personas afectadas por más de 500 Enfermedades Raras.

Desde su creación en 1999 FEDER ha venido desarrollando una intensa labor de recopilación de la información aportada por las personas con Enfermedades Raras que contactan con la Federación. Nuestra fuente principal de información, el Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, ha recibido en sus tres primeros años de funcionamiento más de 3.000 consultas sobre 700 Enfermedades Raras. También es fundamental como medio para conocer la realidad de este colectivo el trabajo coordinado y continuo que se lleva a cabo con las más de 80 asociaciones integradas en FEDER, que representan a personas afectadas por más de 100 Enfermedades Raras.

Este trabajo ha ayudado a mejorar la información que actualmente existe sobre las necesidades y demandas del colectivo de personas afectadas por Enfermedades Raras en nuestro país, ya que la ausencia de registros y estudios incide negativamente en la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familias, favoreciendo su aislamiento y su exclusión social.

El primer paso para mejorar esta situación lo constituyó el estudio «Enfermedades Raras: Situación y Demandas Socio-sanitarias» elaborado por el IMSERSO en 2001, para cuya realización se contó con la colaboración tanto de FEDER como de las asociaciones miembros.

FEDER colabora en la preparación y puesta en marcha del Estudio sobre «Calidad de Vida» realizado por la REpIER, y actualmente participa en el Estudio sobre dificultades en el acceso a medicamentos que realiza la Facultad de Farmacia de la Universidad Autónoma de Barcelona.

Como consecuencia del recorrido expuesto hemos detectado la necesi-

dad de hacer un estudio que aporte datos cuantitativos y cualitativos de la situación actual en que vive este colectivo a nivel social y educativo. Para ello consideramos adecuado utilizar la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, (CIF), que nos proporciona un lenguaje unificado con el que estandarizar los datos. La CIF pertenece a la «familia» de clasificaciones internacionales desarrolladas por la Organización Mundial de la Salud que pueden ser aplicadas a varios aspectos de la Salud.

Actualmente las personas afectadas por Enfermedades Raras viven en una situación de aislamiento social provocado por la inexistencia de recursos sociales y educativos específicos y por las dificultades con que se encuentran para acceder a los recursos sociales y educativos existentes.

Con esta investigación FEDER pretende: Cuantificar las necesidades sociales y educativas de las personas afectadas por Enfermedades Raras en España y codificar, siguiendo la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, las necesidades sociales de los afectados por Enfermedades Raras.

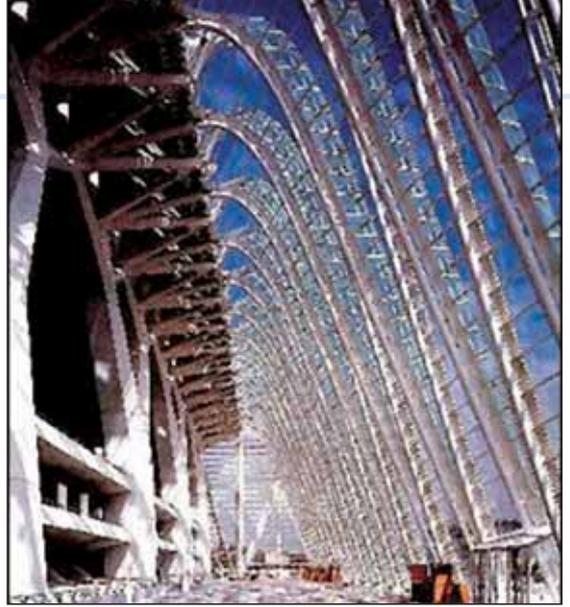
Dado que estos objetivos son muy ambiciosos, en una primera fase y como experiencia piloto el Estudio se pondrá en marcha en Extremadura y Andalucía, siendo la población del estudio personas de 0 a 18 años, afectados por Enfermedades Raras, que hayan contactado con FEDER a través del SIO.

Para la realización de este Estudio, como en todos los proyectos de FEDER, es fundamental la participación de todas nuestras asociaciones, que esperamos que como siempre animen a sus asociados a colaborar en este Estudio.

Hablamos de...

VALENCIA

Pruebas para detectar Enfermedades congénitas en recién nacidos



Valencia.—La Consejería de Sanidad de la Generalidad Valenciana detectó trece casos de Hipotiroidismo y once de Hiperfenilalaninemias, que han requerido seguimiento clínico, en las 47.070 pruebas realizadas por el Programa de Prevención de Metabolopatías durante 2003, con el objetivo de detectar enfermedades congénitas en la población infantil de la Comunidad Valencia, según informaron fuentes de la Generalitat Valenciana.

De este modo, en 2003 la prueba de Hipotiroidismo se realizó al 98,9% de los recién nacidos y la de Fenilcetonuria al 98,5%. Asimismo, el número de reconocimiento se incrementó en cerca de 3.000, respecto al año anterior, ya que en el ejercicio de 2002 se llevaron a cabo 43.519 exámenes, según indicaron las mismas fuentes.

En concreto, el Hipotiroidismo congénito es un trastorno hormonal que aparece en, aproximadamente, 1 de cada 3.000 recién nacido españoles. Sin embargo, en muchas ocasiones ninguna manifestación delata este problemas hasta que no pasan varios meses de la vida, cuando ya se han producido en el niño lesiones irreversibles, teniendo especial importancia el retraso mental.

No obstante, el Hipotiroidismo se puede detectar en las primeras semanas de vida, a través de un sencillo análisis, lo que permite tratar al niño con hormona tiroidea para que se desarrolle con absoluta normalidad, sin ninguna deficiencia.

Por su parte, la Fenilcetonuria y otras hiperfenilalaninemias son errores innatos del metabolismo de los aminoácidos y «se dan aproximadamente en 1 de cada 10.000 nacidos en el caso de la Fenilcetonuria clásica, 1 de cada 12.000

para la Fenilcetonuria atípica y 1 de cada 6.500 para las Hiperfenilalaninemias transitorias», según explicaron las citadas fuentes.

En el caso de que estas enfermedades no se traten en los primeros meses de vida se puede desarrollar un retraso mental grave e irreversible. A pesar de ello, también estas enfermedades se pueden detectar mediante una prueba sencilla en los primeros días de vida del niño, «lo que permite instaurar un tratamiento dietético precozmente, que evitará la aparición de deficiencias y permitirá al niño llevar una vida normal», señalaron.

Asimismo, explicaron que la prueba que se realiza para el diagnóstico precoz de Metabolopatías en los recién nacidos, más conocida como la prueba del talón es «sencilla de realizar, muy fiable —con una sensibilidad y especificidad de casi el 100%— y rápida en proporcionar los resultados».

El examen se lleva a cabo a partir de dos muestras de sangre obtenidas por punción en el talón del recién nacido, que se remite en papel de filtro especial a los laboratorios.

La primera muestra se toma antes del alta en la maternidad y se utiliza para realizar el diagnóstico de Hipotiroidismo. Mientras que la segunda se toma pasados los dos primeros días de vida, generalmente en los centros de Atención Primaria, y se utiliza para realizar el diagnóstico de la Fenilcetonuria.

Enfermedades congénitas en Valencia

Las enfermedades congénitas representan en la actualidad un problema de Salud importante en la infancia, como «causa principal de mortalidad en los primeros años de vida en la Comunidad Valenciana y como responsables de discapacidad permanente», afirmaron.

Para el abordaje de algunas de ellas existen programas específicos dirigidos a su prevención y control, que se han demostrado, según fuentes de la Generalitat, muy «efectivos y altamente recomendados», como el programa de prevención de metabolopatías que desarrolla la consejería de Sanidad y que constituye «uno de los pilares básicos para proteger y mejorar la salud de la población infantil en la Comunidad Valenciana».

- Estas enfermedades se pueden detectar mediante una prueba sencilla en los primeros días de vida del niño, «lo que permite instaurar un tratamiento dietético precozmente, que evitará la aparición de deficiencias».



Asamblea General de FEDER, 2004

Madrid. (JOSÉ LUIS TORRES, tesorero). FEDER celebró su Asamblea General del ejercicio 2004, el pasado 2 de octubre en la sede del IMSERSO en Madrid. A ella acudieron, en representación de sus respectivas Asociaciones, un total de 43 miembros procedentes de toda España.

Iniciaba la Asamblea el secretario Francesc Valenzuela, dando lectura al Acta anterior. Posteriormente, el tesorero, José Luis Torres, informó del estado de cuentas actual y del presupuesto para 2005, pues las cuentas anuales habían sido aprobadas en Asamblea de 30 de junio. Mientras que la Memoria del ejercicio 2003, la presentaba para su aprobación el presidente de FEDER, Moisés Abascal.

Concluidos los puntos iniciales, la Asamblea aprobó la modificación de los Estatutos para poder integrar las Federaciones como miembros de pleno derecho en FEDER, y dar cobertura legal a las Delegaciones. Asimismo aprobó la constitución de una Fundación, que podría captar nuevos fondos.

Este año era preceptiva la elección de candidatos a Junta Directiva. Se presentó una única lista, encabezada por el presidente, Moisés Abascal, equipo formado además por Emilio Martín, Pilar de la Peña, Jacinto Sánchez y José Luis Torres, candidatura que fue aprobada por unanimidad. Se informó que Teresa Baltá, vocal de la Junta, por exceso de trabajo, había presentado su dimisión, y que su puesto sería ocupado, por el tiempo que le restaba, por Isabel Calvo.

El informe de actividades FEDER del año, lo presentó la coordinadora de Proyectos, Claudia Delgado, quien ilustró sobre los proyectos que se están ejecutando en España, y en las Comunidades Autónomas donde está presente. Destacó

la creciente presencia en Prensa, así como el esfuerzo para afianzar las Delegaciones existentes, y la extensión FEDER a través de nuevas delegaciones territoriales. Como adelanto, destacó el Programa de «Vacaciones en la Naturaleza», la Convocatoria de Becas para la Investigación, el II Encuentro Andaluz de Enfermos y Familiares de E.R., o, el I Congreso Nacional de E.R. Por

- **La Asamblea aprobó la modificación de los Estatutos para poder integrar las Federaciones como miembros de pleno derecho en FEDER, y dar cobertura legal a las Delegaciones.**
- **Creciente presencia en Prensa, así como el esfuerzo para afianzar las Delegaciones existentes, y la extensión FEDER a través de nuevas delegaciones territoriales.**

su parte, Rosa Sánchez, vicepresidente de FEDER, presentó el Programa «Paracelsus», coorganizado por la Comisión Europea, invitando a todos a participar en el Encuentro que se desarrollará en el mes de Junio de 2005 en Luxemburgo.

La Asamblea ratificó los nuevos miembros de FEDER que la Junta Directiva había aceptado su solicitud: Asociación Sanfilippo España, Asociación Española de Anemia de Fanconi, Asociación de Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette y Transtornos Asociados, Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade, Asociación Magueña contra el Síndrome de Fatiga Crónica, Asociación Catalana de Esclerosis



Vista general de la Asamblea y exposición, a cargo de Moisés Abascal, del Programa 2005.

Lateral Amiotrófica, Asociación Síndrome de Willians, Asociación X Frágil de Madrid, Asociación Es-



Becas sobre Medicamentos Huérfanos y ER

El Real Ilustre Colegio Oficial del Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla convocó en septiembre de este año dos becas de 6000 € para contribuir al desarrollo en el campo de la investigación sobre «Medicamentos y Enfermedades Raras».

El Tribunal estaba compuesto entre otros, por el presidente y el Secretario del Colegio convocante así como por Moisés Abascal presidente de FEDER. Catorce trabajos se presentaron ante el tribunal y dos salieron elegidos:

«Estudio de la expresión del gen de la Deoxicitina Kinasa (dCK) en la Leucemia Promielocítica Aguda (LPA): Implicaciones Terapéuticas» Investigador Principal: Miguel Ángel Sanz Alonso Servicio de Hematología y Hemoterapia Fundación para la Investigación del Hospital Universitario La Fe.

«Análisis de genes implicados en la síntesis del heparán sulfato para desarrollar una posible estrategia terapéutica, mediante el uso de RNAs de interferencia, para el síndrome de Sanfilippo A». Grupo de Genética Molecular Humana del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona dirigido por los Dres. Daniel Grinberg y Lluisa Vilageliu en colaboración con las Dras. Amparo Chabás y M. Joseph Coll.

A todos ellos nuestra enhorabuena por el trabajo realizado y por el interés mostrado por estas patologías.



Un referente de acción vital en el colectivo de afectados de Enfermedades Raras.

Teresa Barco, o la generosidad

Por ROSARIO FERNÁNDEZ

El día 9 de septiembre, con la discreción que tuvo siempre en vida, se nos fue Teresa. Con la misma discreción llevó su enfermedad en todos los tramos, siempre animosa, impulsora siempre, con el coraje de la mujer de acción, así en la familia su extraordinaria familia —así en la Asociación ADAC (Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo) gran familia también— y de la que ella fue socia fundadora en 1992 y presidenta para hacerla, como su apellido, barco de las familias en la mejor dirección y lucha contra vientos y mareas.

Quienes tuvimos la inmensa fortuna de tratarla y conocerla —y por tanto, amarla— sabemos de la grandeza de su generosidad, de su solidaridad: de la valía de su persona hecha en el esfuerzo y la tenacidad de su inquebrantable voluntad. (Su mirada daba testimonio de ello. Una mirada penetrante, inteligente, limpia, y cálida por igual, que sus lentes multiplicaban como una metáfora).

Su presencia tenía un sello que la hacía —aunque nunca distante— diferente: un aire de enorme dignidad.

Igual interpelaba al más alto representante de una Institución, que se dirigía a un auditorio profesional, o a un grupo de familias.

Fue pues, combativa y tenaz, en la seguridad de la razón de sus argumentos: (qué bien argumentaba, pausada y segura, pues estaba en posesión de la gracia de la mejor palabra, dicha con ese acento suyo castellano, en tono tan mesurado como rotundo, y hecha en el estudio como en la vida: La palabra es la luz de la sangre escribió María Zambrano). La lengua era una de sus pasiones, la lengua de Shakespeare y la nuestra, cervantina y viva. Lectora gustosa, esto se traducía en las ponencias y en cuantos discursos e intervenciones le escuché, en citas precisas que subrayaban la idea o la intención del discurso. (Recuerdo especialmente, cómo consiguió la colaboración de Rosa Regás para un librito delicioso ilustrado por los niños de ADAC).

Todos, el movimiento de pacientes y sus Asociaciones y FEDER, de manera especial-estamos en deuda con Teresa Barco, por su dilatada dedicación y trayectoria, y por ser persona clave en la creación de FEDER —de la que fue impulsora y cofundadora, además de acogerla con generosidad en ADAC, como una plataforma primeriza desde la que efectuar el lanzamiento definitivo—. El recorrido de cinco años de acción ha hecho nuestro presente con FEDER como eje vertebrador de las Asociaciones, en un panorama bien distinto de aquel, con logros importantísimos y una presencia y un protagonismo imprescindibles ya en el ámbito nacional y europeo de las Enfermedades Raras.

Teresa fue, es hoy, y debe ser en el futuro, un referente del compromiso y la acción en la lucha por alcanzar la superación de la compleja realidad de las Enfermedades Raras o Minoritarias.

A nuestra modesta Asociación Española de Porfiria prestó su asesoramiento y su cooperación —ella misma y sus colaboradoras, cercanas siempre— y a quien esto escribe, su ánimo cuando llegaba el desoliento.

La última vez que tuve la ocasión y la emoción de abrazarla era abril, la feria de Sevilla a punto de abrirse en luz. En la noche del Alcázar sevillano se leían los poemas de Cuadernos de Roldán. Ella y José María —como uno sólo: amables, tiernos, y hermosos— acudieron, amigos entre amigos. Teresa acusaba ya su cuerpo roto. Les vi cruzar el patio donde el tiempo de la historia ha dejado el equilibrio exacto de la belleza, lentos y amorosos. Mientras se alejaban, pensé que hoy seres grandes en el mundo, necesarios y definitivos, que alumbran más allá de la finitud de la vida.

II Salón de las Capacidades

Don Benito (Badajoz). (Crónica de Estrella Mayoral Rivero, trabajadora social en Extremadura).—El Salón de las Capacidades que se celebró en la Institución Ferial de Extremadura (FEVAL) de Don Benito desde el 20 al 23 de octubre de 2004, fue organizado por la Consejería de Bienestar Social de la Junta de Extremadura para propiciar la integración y la participación de las personas con discapacidad en la sociedad actual y con la presencia de FEDER, a través de su Delegación en Extremadura. La inauguración del Salón contó con la asistencia de la Consejera de Bienestar Social, Leonor Flores, y con representación del CERMI autonómico.

En el stand de FEDER hemos atendido de forma individual a profesionales, afectados y familiares a los que hemos informado sobre el

trabajo que realizamos en la Federación, las asociaciones que la forman, hemos derivado afectados a las mismas y hemos distribuido todo el material gráfico del que disponíamos y, sobre todo hemos

querido poner de manifiesto que las ER en su mayoría son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados.

La acogida por parte de todos hacia las ER ha sido muy positiva y ha suscitado un gran interés. El stand ha estado atendido por la delegada, M.^a José Sánchez Martínez, Jacinto Sánchez, colaborador, Isabel Martínez, administrativa y Estrella Mayoral, trabajadora social. Además se ha contado con la colaboración de Eva M.^a Carmona Bejar, madre de dos afectados de Stickler y del vicepresidente de la Asociación de Gaucher (Serafin Martín) y su esposa.



Stand de FEDER con Estrella Mayoral, trabajadora social, atendiendo al público asistente.

Constitución del Foro Español del Paciente

Madrid. (Crónica de ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, vicepresidenta de FEDER).- El Foro Español de Pacientes quedó constituido el 6 de octubre y fue presentado a la Prensa el pasado 14 de diciembre, a iniciativa de Fundació Biblioteca Joseph Laporte, representado por Albert Jovell, y como socios fundadores la Fundación Corazón, las Asociación contra el Cáncer, de Diabéticos, Hiperlaxitud, la Liga Reumatológica y FEDER, con la presencia del doctor Joseph Laporte Sergi.

Se acordó que los Estatutos del Foro que serán los de una asociación de entidades de ámbito estatal que representan a pacientes. Por tanto, la Fundació Biblioteca Joseph Laporte no podrá ser miembro fundador porque no representa a pacientes.

Se nombró a la Junta Directiva, quedando constituida con el doctor Joseph Laporte como director ejecutivo y FEDER, encargado de la tesorería. Se acordó buscar para presidente una persona conocida con «carisma». Asimismo, se nombraron dos vicepresidentes, secretario general, tesorero y dos vocales.

Aparte del lanzamiento de la web del Foro, amparándose en el Foro Virtual que contempla la Ley de Cohesión, y que ya fue presentada hace meses, se acordó hacer una presentación oficial con una rueda de prensa el día 25 o 26 de octubre en Madrid, aprovechando que al Dr. Laporte le entregan en esa fecha un Premio.

El laboratorio Merck ha sido y es el mayor soporte económico del Foro y su página web. Pero en días sucesivos se tiene programadas reuniones con otras industrias farmacéuticas para pedirles su apoyo, así como con fundaciones como Fundamed.

Hasta ahora se han llevado a cabo actividades docentes para asociaciones, sobre una patología concreta, como ha sido el Cáncer y la Esclerosis Múltiple. La representante del cáncer comentó que a partir de ahora debería de tratar temas generales y no de patologías concretas. El doctor Laporte comentó que el Foro debería realizar actividades transversales de investigación y verticales (sólo sobre una enfermedad) si está financiado, actividades de documentación utilizando los recursos de la Biblioteca y búsqueda en Google de documentación, etc.

Seguidamente, se propusieron los pasos a seguir para llevar a buen puerto el Foro. Estos podrían ser: aumentar el número de socios; comunicar su existencia a la opinión pública y agentes sociales; soli-



Albert Jovell, representante de Fundació Biblioteca Joseph Laporte.

citar una audiencia con la ministra de Sanidad; buscar apoyo en Consejerías de Sanidad y Consejo Interterritorial; celebrar una Rueda de Prensa para informar sobre la creación y objetivos del Foro; celebrar una reuniones en el Foro Europeo de Pacientes y con los Defensores de los Pacientes de las tres CCAA donde existen; intentar organizar una Jornada en Barcelona con motivo del Día Mundial del Enfermo (OMS), el 11 de febrero, y organizar el Primer Congreso Nacional del Paciente, 18-19 de febrero, en 2005.

El Foro Español de Pacientes, galardonado

Diario Médico ha concedido uno de sus premios.

«Las Mejores Ideas del año» al Foro Español de Pacientes.

El acto de entrega tuvo lugar el 23 de noviembre en el MACBA, Museo de Arte Contemporáneo de Barcelona.



«LÍNEA 900»: ER, Huérfanos de la Sanidad

M^a JOSÉ SÁNCHEZ, delegada de FEDER-Extremadura.

El pasado 31 de octubre el programa de TVE-2 «Línea 900» emitió un reportaje dedicado a las E.R. «HUÉRFANOS DE LA SANIDAD», una vez más se puso de manifiesto toda nuestra problemática y necesidades, pudimos constatar cómo todos los afectados por una E.R tenemos en común que tras el diagnóstico, nos sentimos perdidos y desorientados y con frecuencia el médico que diagnostica tiene los mismos sentimientos.

Fueron muchas las aportaciones recogidas para la realización del programa de una forma seria y con gran pro-

fesionalidad. Pero debido a lo valioso del tiempo en este medio de comunicación, muchos nos quedamos con la sensación de que la «película nos la habían cortado», faltaban cosas, entre las que destacamos, reflejar todo el trabajo que desde FEDER se está haciendo llevando toda la problemática de sus asociaciones y afectados sin asociación que les representen allí donde puedan dar respuestas que ayuden a conseguir el bienestar de los afectados y sus familias.

FEDER somos todos y entre todos haremos posible el cambio. Y como no perdemos la esperanza, esperamos un próximo programa que pueda ser continuación de este.

Comisión Europea: «Luz verde» al proyecto «Paracelsus», presentado por EURORDIS

Bruselas. (Crónica de ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, vicepresidenta de FEDER).—Este ambicioso proyecto pretende implicar a las Instituciones Europeas a tomar cartas en el asunto de las «Enfermedades Raras», es decir, a tomar medidas políticas para afrontar y abordar este tema dentro de la futura Política Sanitaria Europea en sintonía con las políticas sanitarias de los países miembros y como prioridad para los años venideros y para conseguir la igualdad en cuanto a atención sanitaria de todos los ciudadanos de la Unión Europea, como contempla la recién nacida Constitución Europea.

La Dirección General de Salud de la UE va a subvencionar una primera fase del proyecto consistente en la celebración de una Conferencia Europea de Enfermedades Raras en Luxemburgo durante los días 21-22 de junio de 2005.

Es la única gran Conferencia en temas de Salud durante la presidencia luxemburguesa de la Unión Europea, co-organizada por la misma Comisión Europea junto con EURORDIS, algunos de sus miembros como socios colaboradores y otras instituciones como el Ministerio de Salud de Luxemburgo y la Agencia Checa de Control del Medicamento.

FEDER es socio colaborador del proyecto «Paracelsus» y como tal se ha comprometido en la participación y difusión de esta Conferencia, en la que se tratarán temas como éstos:

- Red de Centros de Referencia y de Diagnóstico
- Segunda opinión
- Movilidad de los pacientes
- Atención primaria
- Recursos sociales para estos pacientes
- Red de ensayos clínicos
- Desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos
- Investigación y ética, incluyendo terapia génica
- Redes de pacientes
- Redes de expertos, y
- Formación y buenas prácticas en las organizaciones, etc.

Nuestra participación en esta Conferencia es de máxima importancia pues reunirá a representantes de la Comisión Europea, Parlamento Europeo, estados miembros, pacientes, profesionales de la Salud y de la Industria, etc. Con ella se conseguirá una llamada de atención en el ámbito europeo sobre la problemática de estos pacientes. La organización ha previsto traducción simultánea de las ponencias y de todos los documentos en español, polaco, francés inglés y alemán y está intentando



conseguir becas para facilitar la asistencia.

Del éxito de esta Conferencia depende la continuación del proyecto en su segunda fase, todavía pendiente de financiación, tiene como finalidad elaborar un *Libro Blanco de las Enfermedades Raras*, basándose en las recomendaciones extraídas de Grupos de Trabajo sobre varias patologías y reuniones en el ámbito nacional, concluirá con la presentación de dicho Libro en una Conferencia Plenaria en Praga en el año 2006.

Junta de Andalucía

Diagnóstico Genético Preimplantatorio para detectar malformaciones

Sevilla. (JOSÉ LUIS TORRES, tesorero de FEDER).—La Junta de Andalucía se encuentra preparando el decreto por el que establecerá el Diagnóstico Genético Preimplantatorio como prestación sanitaria del Sistema Sanitario Público de Andalucía, y creará la Comisión Autónoma de Genética y Reproducción. Se trata de un servicio muy demandado por parejas que presentan riesgos de transmitir a sus descendientes graves e indeseables enfermedades de base genética. Tanto en la composición de la Comisión Autónoma de Genética y Reproducción, como en la elaboración del decreto, la Junta de Andalucía está contando con las Asociaciones de Pacientes. En principio, y por razones técnicas, se prevé aplicar este procedimiento sólo a determinadas enfermedades de base genética, como Huntington, Fibrosis Quística, Atrofia Muscular Espinal, Distrofia Muscular de Duchenne, Hemofilia A y B, y Síndrome de Alport ligado al comosoma X.



La discapacidad y derechos humanos en Iberoamérica

**LUIS FERNANDO
ASTORGA GATJENS,**
presidente del Foro
de los Derechos Humanos
(Costa Rica)

Actualmente y en la mayoría de los casos, el camino hacia su desarrollo económico y social aparece tan sombrío como difícil. Sin embargo, hasta ahora tal situación ha permanecido marcada por la impronta del desconocimiento —los esfuerzos estadísticos y de recolección de datos no han profundizado en estos ámbitos— y la poca o nula visibilidad del problema. De hecho, todavía prevalece la idea (en unos países más que en otros) de la enfermedad, tantas veces rara y la discapacidad, más como un tema perteneciente al área de la caridad privada y, por ello se apela «al corazón solidario de la ciudadanía» en campañas para obtener ayuda, que nunca ahondan en las causas y ofrecen las soluciones que requiere este excluido sector. Así se expresa Luis Fernando Astorga, presidente del Foro de los Derechos Humanos (Costa Rica).

El redimensionar la situación de discriminación y exclusión social de las personas con Enfermedad Raras, derivada tantas veces en discapacidad como un asunto de derechos humanos, es un fenómeno relativamente reciente en el campo jurídico. Empero el problema principal no radica en la ausencia de normas, sino más bien en su limitada o nula aplicación efectiva.

Visto con un riguroso enfoque de respeto y vigencia de los derechos humanos, muchas situaciones que enfrentan cotidianamente las personas con discapacidad de los países iberoamericanos, deben ser valoradas como violaciones, tanto a sus derechos civiles y políticos, como a sus derechos económicos, sociales y culturales.



Las Enfermedades Raras, en

Democratizar la participación de los afectados y promover la cons-prácticas existentes en el ámbito de las Enfermedades Raras, es actualidad Iberoamérica. Un país, vasto país de países, que viven colectiva en tema de Enfermedades Raras.

Desde España vivimos semejantes inquietudes y proyectos en los que podremos hacer el camino en estrecha colaboración de conocimientos y

A este tema dedica «Papeles de FEDER» este monográfico, con apor Atlántico, a las que se suma en el Informe en páginas centrales, el Infor Enfermedades Raras en Iberoamérica.

La falta de acceso a una educación de calidad, que posibilite su desarrollo social de estas personas afectadas, la discriminación en el empleo en función a su discapacidad, la falta de servicios en el campo de la Salud y la Rehabilitación, la falta de transporte accesible que condena a muchas personas con Enfermedades Raras y Discapacidad al ostracismo y la inmovilización, la falta de espacios públicos accesibles, se suman a otras situaciones violatorias, lo cual conspira contra su deseable desarrollo social. El limitado o casi nulo ejercicio de los derechos humanos de estas personas se expresa —en la otra cara de la moneda— como una precaria y omisa asunción de sus obligaciones y deberes, por parte de las instituciones públicas de la inmensa mayoría de los países iberoamericanos.

En los planes nacionales de desarrollo, en la formulación de políti-

cas públicas y, especialmente, en la escasez o falta de programas, proyectos y acciones, pertinentes y eficaces, orientadas a mejorar las condiciones de vida de este sector poblacional, se expresan las omisiones, que son de dos naturalezas distintas pero tienen los mismos efectos: O no existen del todo o si existen no se materializan debidamente.

¿Cómo cambiar este panorama de violaciones reiteradas y sistemáticas de los derechos humanos de las personas con Enfermedades Raras/ Discapacidad? En primer lugar, acercándose y conociendo la realidad que las rodea. La investigación estadística rigurosa y no la que posibilita los sub-registros existentes, será de gran ayuda dentro de este propósito.

En segundo lugar, con el impulso de políticas públicas que atiendan eficientemente las necesidades de estas personas y posibiliten la incorporación productiva de todas

Iberoamérica, ante las Enfermedades Raras



JESÚS CUADRADO JIMÉNEZ,
Master en Consultoría
de la Gestión Estratégica de las
Organizaciones

Los gobiernos no han de limitarse a declaraciones leves o a actividades aisladas una vez que se clausure el Año Iberoamericano de las personas con discapacidad en 2004, sino que debería de tener un contenido efectivo diri-

gido a transformar estructuralmente las condiciones actuales que hacen de la discapacidad una realidad residual en la atención pública, que no figura en las agendas políticas y en las preocupaciones sociales. Los pacientes de Enfermedades Raras y sus familias se suman a estos augurios, conscientes de la necesidad y urgencia de dar una respuesta en el área iberoamericana a esta realidad poco o en absoluto desconocida.

Iberoamérica

trucción común de conocimientos y te es el gran reto que tiene en la hoy el resurdir de la conciencia

estamos seguro, unos y otros, experiencias.

taciones de uno y otro lado del me de lo que fue la II Jornada de

aquéllas, que tengan condiciones y estén interesadas en ella. Se requerirá que tales políticas se traduzcan en programas, proyectos y acciones, que impacten realmente en el mejoramiento de las condiciones de vida de estas personas con Enfermedades Raras/Discapacidad.

Otro elemento importante a considerar en la promoción de este cambio necesario, es el apoyo a las organizaciones de la sociedad civil del sector, en función de su potenciación social y política y la participación organizada y activa de estas personas y sus familias.

Al declarar los presidentes y jefes de Gobierno de los países iberoamericanos 2004 como Año Iberoamericano de las personas con discapacidad, adquirieron un grave compromiso para mejorar las condiciones y calidad de vida de este sector y, con ello, lograr avances sustanciales en el campo de los derechos humanos.

Antecedentes y situación actual

En Estados Unidos, las asociaciones de pacientes y afectados por enfermedades poco comunes, conscientes de esta problemática, y de que individualmente eran pocas y tenían poca fuerza, se unieron en una organización mayor y construyeron la NORD (National Organization for Rares Disorders); esto fue posible por la labor de Abbey S. Meyers que supo coordinar a las asociaciones para exponer su situación en los Medios de Comunicación con envíos masivos de cartas a las redacciones de los periódicos, a los senadores, congresistas y al presidente de la Unión e interviniendo en la radio y fundamentalmente en la televisión, logrando en unos meses que el presidente Ronald Reagan, sancionara el 4 de enero de 1983, la nueva Ley sobre los Medicamentos Huérfanos (Orphan Drug Act) que introdujo incentivos, para que la industria farmacéutica americana invirtiese en el estudio de nuevas moléculas, que en otras circunstancias no se habrían desarrollado.

En Europa, en marzo de 1997 se fundó EURORDIS (European Organization for Rares Disorders), para coordinar a las asociaciones de pacientes europeas, con el fin de mejorar la calidad de vida de todas las personas afectadas por Enfermedades Raras. Se creó para ser portavoz del mayor número posible de asociaciones a escala europea, para unir sus acciones y para facilitar el intercambio de informaciones sobre ellas.

Hay que considerar que los políticos siempre son más sensibles a un discurso que emane de una organización, que representa a un número importante de ciudadanos. Por estos diferentes motivos, era indispensable para las asociaciones que luchan contra las Enfermedades Raras, agruparse allende las fronteras y las patologías, con el fin de ejercer la mayor influencia posible sobre los futuros reglamentos europeos que modificarán las condiciones de vida, de los enfermos a los que representan.

La Regulación de los Medicamentos Huérfanos, por la que ha venido luchando EURORDIS desde su fundación es hoy una gran esperanza para los afectados, ahora es necesario seguir de cerca su implantación y lograr que se tomen medidas complementarias en cada nivel.

Beneficiarse de los mejores tratamientos posibles es un derecho, y las personas afectadas por Enfermedades Raras ya no deben ser consideradas como los huérfanos de un sistema de Sanidad obsoleto.



Movimiento asociativo en Iberoamérica

El movimiento asociativo de las personas con discapacidad y sus familias en Iberoamérica, en cada país en su medida y forma, presenta todavía aspectos de debilidad, fragilidad y fragmentación. Esta debilidad es especialmente acuciante en lo que se refiere a la ausencia

generalizada de organizaciones nacionales y en el déficit de organizaciones regionales iberoamericanas por tipo de discapacidad o campos de acción. Y respecto a las Enfermedades Raras en concreto, idem de lo mismo o si cabe mayor desconocimiento y menor capacidad de organización y apoyos.

En 2004 España destina 1.302.000 a programas de salud en Iberoamérica

La ministra española de Sanidad y Consumo, Elena Salgado, ha firmado el Plan de Actuaciones Conjuntas con la Organización Panamericana de Salud (OPS), que cuenta este año con un presupuesto de 1.302.578 €. La firma del Plan se realizó durante la VI Reunión Iberoamericana de ministros de Salud, celebrada en San José de Costa Rica.

En su intervención, Elena Salgado expuso el compromiso del Gobierno español de alcanzar un gran acuerdo para la Sanidad que asegure su sostenibilidad futura y en el que participen grupos políticos, gobiernos autonómicos, organizaciones sociales y profesionales, industria farmacéutica y los ciudadanos.

El Plan de Actuaciones Conjuntas cuenta este año con un presupuesto de 1.302.578 euros, que se destinan básicamente a la organización de cursos de formación para profesionales sanitarios, a la transferencia de tecnologías, para sus centros sanitarios y a la promoción de la investigación en los países iberoamericanos.

La Agencia Española de Cooperación Internacional (AECI) aporta 972.253 euros para sufragar becas de alumnos en los Centros de Formación Iberoamericana, impartidos por expertos españoles y que versan sobre materias determinadas por el acuerdo con la OPS, como son, entre otros, las enfermedades de transmisión sexual (VIH-SIDA), extensión de la protección social en

salud materno infantil, calidad de la prestación farmacéutica o cooperación en materia de Trasplantes.

Por su parte, el Ministerio español de Sanidad y Consumo destina al Plan 330.305 euros, de los que 180.305 sirven para costear cursos de formación de profesionales de la Salud en áreas que ellos demandan, y los 150.000 restantes se aportan a través del Instituto de Salud Carlos III, organismo dependiente de este departamento.

El Instituto de Salud Carlos III mantiene tres grandes líneas de colaboración con la OPS, que tienen que ver con el acceso a las nuevas tecnologías de la información, la transferencia de la tecnología sanitaria a laboratorios de Salud Pública y la promoción de la investigación.

Este organismo facilita el soporte técnico preciso para acceder a la información científica y a la creación de bibliotecas virtuales de Salud de España y todos los países de Iberoamérica integrantes de la red. También organiza cursos, talleres y pasantías para el aprendizaje de nuevas tecnologías de laboratorios de Salud Pública.

En el área de investigación, el Carlos III ofrece a investigadores residentes en la zona oportunidades de capacitación a través de prácticas tuteladas en sus unidades técnicas, asigna subvenciones para proyectos de investigación prioritarios para la OPS-OMS y apoya el fortalecimiento y la colaboración con instituciones de investigación de Iberoamérica.

“ El Instituto de Salud Carlos III mantiene tres grandes líneas de colaboración con la OPS, que tienen que ver con el acceso a las nuevas tecnologías de la información, la transferencia de la tecnología sanitaria a laboratorios de Salud Pública y la promoción de la investigación. ”

EN TODA IBEROAMÉRICA

Síndrome de Sjögren

Lágrimas de Brasil

JENNY INGA DÍAZ

presidenta de la Asociación Española de Síndrome de Sjögren

Nuestra relación con Lagrimabrasil.org.br es de amistad, ellos han estado en Madrid en diversas ocasiones y nos han visitado y enseñado la labor que efectúan en Brasil. Esporádicamente cuando se ha producido una solitud de información procedente de ese país, les hemos remitido allí.

Esta organización se ha formado con el esfuerzo personal y económico de su presidenta que es afectada y trabaja de forma activa con la colaboración de voluntarios, viajando, enseñando y asistiendo a congresos donde tiene la posibilidad habla sobre el Síndrome de Sjögren.

Durante el año sus actividades se centran en conferencias y jornadas multidisciplinarias dedicado a los afectados donde médicos, especialistas, dentistas, informan sobre lo que es esta enfermedad. El año pasado celebraron su 1er Congreso multidisciplinar.

Síndrome de Tourette



«Nuestra página web se ha convertido en uno de los principales portales sobre el Síndrome de Tourette en Iberoamérica»

SALUD JURADO

presidenta de la Asociación y afectada por el Síndrome de Tourette

«Desde que se inició en el año 2000 la página www tourette.es.vg, se ha convertido en uno de los primeros portales sobre el Síndrome de Tourette y de esta manera ha llegado la difusión a varios países iberoamericanos, tales como Argentina, Panamá, Brasil, Venezuela México y Colombia. Se acercan a la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, familiares de afectados y también profesionales y en general manifiestan una falta de conocimiento sobre la enfermedad y su problemática así como una inmensa soledad. Desde Brasil vino la madre de un enfermo a nuestro I Congreso Nacional celebrado en Córdoba y hemos tenido el gusto de enviar nuestros libros a Panamá.

Desde Andalucía queremos seguir avanzando y ayudando a todos los usuarios que nos visitan y compartir con ellos nuestros avances para alcanzar una mejor calidad de vida.»

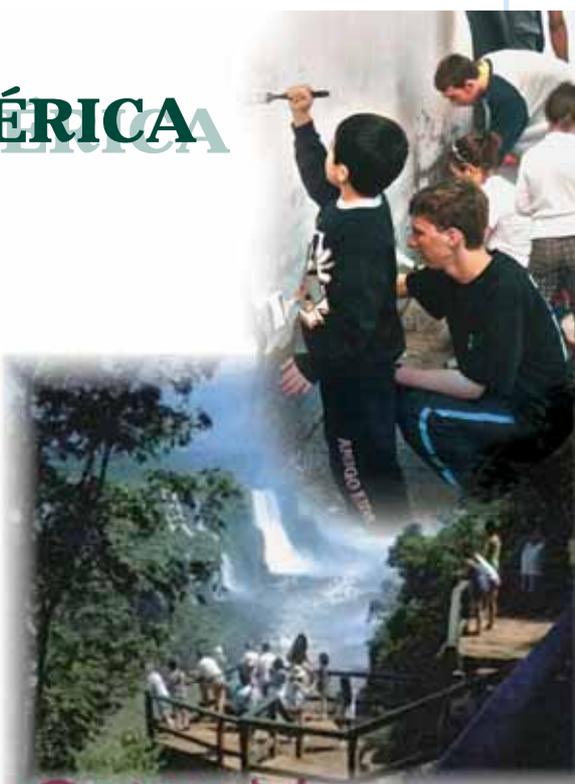
Síndrome de Joubert

«Interesante nuestro intercambio de información»

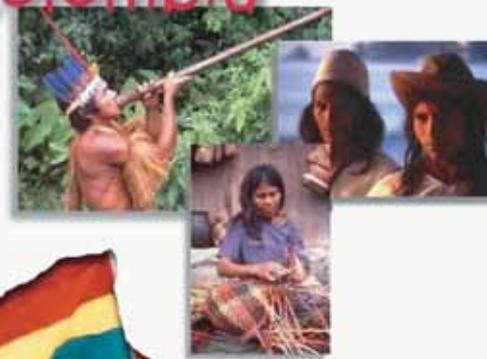
BELÉN RUANO,

presidenta de la Asociación Española del Síndrome de Joubert, (ASINJOU)

La incidencia del Síndrome de Joubert es muy escasa en España. En estos tres años desde la creación de la Asociación hemos conocido siete casos. Desde entonces, hemos contactado con familias residentes en Iberoamérica, aparte de las ya asociadas en la Fundación de Estados Unidos. De nuestro acercamiento vía E-mail con una familia mexicana en un principio surgió la idea de crear un grupo para chatear de nuestros problemas. Nació así familia_joubert@yahoogrupos.com.mx, participamos dos familias en México, otras dos en Argentina, una en Chile, otra en Perú, otra en Venezuela, u otra en Colombia, además de las familias españolas. Creo que es muy interesante que sigamos divulgando todas las fuentes posibles de contacto para el intercambio de información de estas nuestras enfermedades tan raras.



Colombia





ESPAÑA-AMÉRICA DEL SUR



Síndrome X Frágil

«Los vínculos iniciales de cooperación se basaron en el envío de información a las familias»

JOSÉ GUZMÁN GARCÍA, presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil

El movimiento asociativo sobre el Síndrome X Frágil es de reciente creación, tanto en España como en Europa y América del Sur. No obstante, en muy poco tiempo ha experimentado un desarrollo significativo. De una asociación que existía hace ocho años, se ha pasado a contar con asociaciones en la mayoría de las Comunidades de España, integradas en una Federación, y recientemente se ha dado un paso más al constituirse la Asociación Europea sobre el Síndrome X Frágil en la que están representadas los países de Alemania, Bélgica, Francia, Italia, Portugal, Suiza y España.

Entre las asociaciones de España y las de América del Sur, así como con todas aquellas familias de esos países con las que se ha establecido contacto, se mantiene una relación fluida y constante, relación que se remonta a los comienzos de este movimiento asociativo. Como anécdota puedo comentar que una de las primeras personas con las que establecí contacto sobre el síndrome fue un padre de Argentina.

Nuestras pequeñas experiencias han servido y sirven para dar ideas a los compañeros de Iberoamérica, igual que sus vivencias enriquecen el trabajo que realizamos. El idioma común hace más sencillo poder compartir preocupaciones y dudas.

Los vínculos iniciales de cooperación se basaron fundamentalmente en el envío de información a las familias que lo solicitaban. Esta sencilla tarea fue y es algo esencial para nuestro colectivo. Tras recibir el diagnóstico son escasas, por no decir nulas, las pautas que se reciben para atender a nuestros hijos y sobre todo se constata un desconocimiento importante por parte de los profesionales, ya sean de la rama sanitaria como educativa. Ante esta situación lo que hemos hecho ha sido

poner a disposición de las familias de Iberoamérica todo tipo de documentación de la que disponemos.

En este punto he de reconocer el papel que Internet ha supuesto en nuestras relaciones. Con la distancia que nos separa, un medio de comunicación tan rápido y asequible ha resultado de una utilidad increíble, permitiendo un intercambio de ideas e información que de otra forma habría resultado muy complicada. También el clásico correo postal ha demostrado su eficacia donde Internet no llegaba.

Continuando con Internet, desde hace cuatro años funciona una lista de distribución de correo electrónico que sirve como vehículo de intercambio de experiencias de familias de distintos países y en la que participan profesionales que colaboran con el movimiento asociativo del Síndrome X Frágil. En ella hay una amplia representación de familias de América del Sur.

El siguiente paso fue animar la creación de asociaciones. Aunque nuestros sistemas jurídicos sean distintos, hicimos llegar los estatutos para que sirvieran de ejemplo y guía, así como los pasos que tuvimos que dar para constituir una asociación. Lamentablemente han pasado varios años y sólo se han creado asociaciones en Argentina y Uruguay. Espero y deseo que las familias de otros países se decidan a constituir entidades como las nuestras, es imprescindible. Las familias, organizadas en asociaciones, somos el motor y la base para conseguir que se reconozcan nuestras necesidades e intereses.

El Síndrome X Frágil es un trastorno genético que no tiene cura, por lo que no existe medicación al respecto. No obstante sí se encuentran fármacos que palian algunas de sus características, como la hiperactividad o la falta de atención. Los nombres comerciales

son distintos, pero los componentes son iguales en cualquier parte del mundo. Por ello, y siempre basándonos en nuestras experiencias y recomendando la consulta previa a especialistas, se puso en conocimiento de las familias de aquellos países las medicinas que tomaban los afectados. Esto tuvo dos efectos positivos:

- Ayudar a los padres a mejorar aspectos negativos que produce el síndrome.
- Hacer que los especialistas a los que consultaban las familias se tomaran interés por el tema y el grado de conocimiento de la enfermedad entre los profesionales de la Medicina fuese aumentando.

Ya he mencionado anteriormente la importancia que Internet ha supuesto. Además de facilitar las comunicaciones entre nosotros, ha posibilitado que muchas familias hayan contactado pidiendo consejo o información. En un principio, las asociaciones de España creamos páginas web donde exponer las características del síndrome. Salir a la red supuso que padres y profesionales de América del Sur nos escribiesen, sobre todo pidiendo información. Se les facilitaba la que teníamos y al mismo tiempo se consiguió que familias de aquellos países se conocieran y también que profesionales empezasen a colaborar con ellas.

Haciendo un pequeño resumen del objeto de esta exposición, las asociaciones de España han aportado a familias y profesionales de América del Sur, su experiencia tanto asociativa como personal, sobre todo proporcionando información sobre el síndrome. Esta colaboración ha sido muy positiva para todos haciendo que se creasen lazos de amistad a pesar de la distancia.

MÉXICO

Aniridia

«Los pacientes con Aniridia de Iberoamérica, se sienten solos, aislados, sin información, y encuentran amparo y apoyo en la asociación española»



Very Special Arts



Foto de grupo de Aniridia, México, con su presidenta Joanna Arcos.

ROSA SÁNCHEZ DE VEGA,
presidenta de AEA

Desde 1996 en que se creó la Asociación Española de Aniridia, hemos venido desarrollando una labor de difusión y apoyo en Iberoamérica. Nuestra Asociación ha sido la primera del mundo en contemplar esta patología y, aunque han surgido otras en Europa y Estados Unidos posteriormente, la nuestra sigue siendo la única en lengua española y por tanto la única de referencia para todos los hispanohablantes allende los mares. En nuestra página web www.aniridia.com recibimos muchas consultas de Iberoamérica.

En el Simposium Internacional que organizamos en Madrid, octubre de 2002, contamos con la asistencia de Yoanna Arcos, madre de niña con Aniridia y residente en México. Yoanna ya era socio nuestro, pero desde aquel momento en que pudo exponer en público su problemática, ante profesionales de la Salud, supo que su papel podía ser importante en México si fundaba una asociación de Aniridia en su país, como así ha sido.

De la misma forma se están creando asociaciones en Argentina y Colombia.

Los pacientes con Aniridia de Iberoamérica, que se sienten solos, aislados, sin información, encuentran amparo y apoyo en la asociación española y un ejemplo a seguir para implantar otra similar en su país, porque saben que les ayudaremos en todo lo que esté en nuestras manos.

El eco de su voz se oye en la otra parte del globo: ¿dónde hay especialistas en Aniridia?, ¿qué tratamientos hay?, ¿cómo puedo ayudar a mi hijo/hija a conservar su resto visual y desenvolverse lo mejor posible en su

vida?, etc. Son las mismas inquietudes que las nuestras, pero con una infraestructura socio-política y económica peor aún, en la mayoría de los casos.

Por tanto, estrechemos lazos y unamos esfuerzos en esta lucha diaria por ganar la batalla a las enfermedades raras o poco frecuentes.

Ataxias Hereditarias

«La colaboración con el CIRAH es determinante y muy valiosa para el trabajo en marcha en Iberoamérica, en el que ambas partes ganamos»

ALEXIS ROJAS AGUILERA

Con saldos positivos se desarrolla un importante proyecto de colaboración entre el Centro de Investigación y Rehabilitación de las Ataxias hereditarias de Holguín (CIRAH) y la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), prestigiosa institución docente y científica del país azteca.

El doctor en Ciencias Médicas Luis Velázquez, director del CIRAH, informó que el proyecto representa una nueva posibilidad de avanzar en el conocimiento fisiopatológico de la enfermedad, asunto que favorece la búsqueda de alternativas terapéuticas para, en primera instancia, modificar su curso y la edad de inicio.

Puntualizó que en virtud de este empeño científico, el CIRAH ha recibido apoyo en materiales de laboratorio, reactivos y conocimientos para el desarrollo investigativo, cuyos resultados se podrán utilizar en el campo de la asistencia médica y en la evaluación de los tratamientos de rehabilitación, única alternativa terapéutica que existe actualmente en el país.

Por su parte, la doctora en Biología, Rosalinda Díaz, de la UNAM, señaló que la Facultad de Medicina de esa institución educativa busca lograr una evaluación de la capacidad olfativa en pacientes con enfermedades neurodegenerativas, la Ataxia entre ellas.

Aquí en Holguín tienen un grupo importante de pacientes bien estudiados (genéticos inclusive) con la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2, lo que facilita la aplicación de investigaciones que permitirán conocer finalmente si la estructura de memoria que está dañada es a nivel cerebelar o si el daño está conectado a otras estructuras cerebrales involucradas con la memoria, que se expresan como disminución en la capacidad de identificación de los aromas.

La colaboración con el CIRAH es determinante y muy valiosa para el trabajo en marcha, en el que ambas partes ganamos, sobre todo en el conocimiento de las enfermedades neurodegenerativas en general y de la Ataxia tipo 2 en específico.

Analizó las actuaciones de la institución para mejorar su eficacia, eficiencia y gestión.



ARGENTINA

Ataxias Hereditarias

«Optimizar el diagnóstico clínico y molecular de estas patologías», uno de los objetivos de las Ataxias Hereditarias en Iberoamérica»



La incidencia estimada en Argentina es de 40 en 100.000 nacimientos vivos (Incluye pacientes con Ataxias y Enfermedad de Huntington).

Registro de afectados nacionales: 250.

Número estimado de afectados: 14.000.

Diagnosticados: 1 de cada 56 afectados.

Ante estas evidencias, consideramos necesario integrar un conjunto de acciones de Salud dirigidas a la prevención, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y rehabilitación de los pacientes con ataxias hereditarias.

Por converger en estas patologías múltiples disciplinas, ya sea para su enfoque etiológico, como diagnóstico y pronóstico, se propuso la creación de un PROGRAMA NACIONAL DE ATAXIAS Y HUNTINGTON de Argentina.

Dicho programa ha sido aprobado por las autoridades de la ANLIS. Dr Carlos G. Malbrán (Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud) en mayo de 2004, pero no cuenta aún con financiamiento.

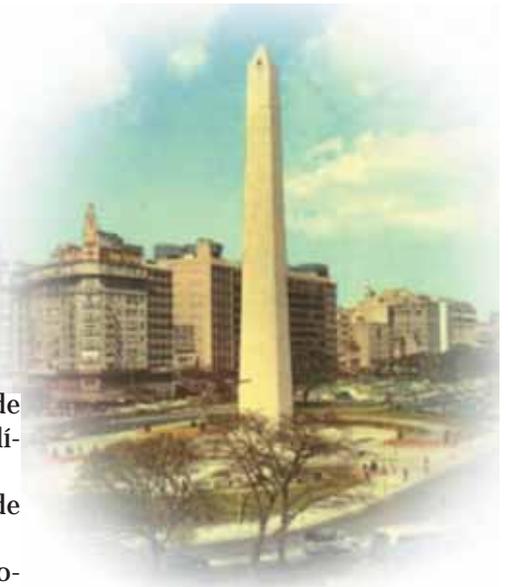
Posible Impacto a nivel asistencial del Programa Nacional de Ataxias y Huntington de Argentina:

Disminuir la morbilidad, discapacidad y mortalidad debida a ataxias en el país y mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

Objetivos específicos:

- Optimizar el diagnóstico clínico y molecular de estas patologías.

- Favorecer el desarrollo de proyectos de investigación clínica y básica.
- Facilitar la capacitación de profesionales en el área.
- Difundir, a través de reuniones y documentos científicos, la relevancia del estudio de estas patologías, entre otros.

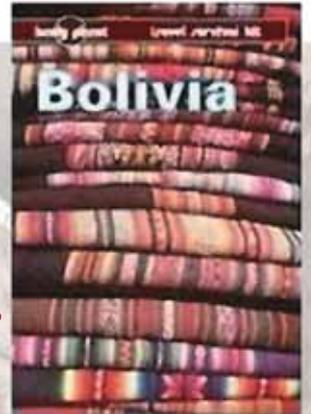


BOLIVIA

Síndrome de Marfan

«Se sabe diagnosticar, pero se carece de los medios adecuados para poder aplicar los remedios paliativos necesarios»

ELVIRA MONTES,
coordinadora de SIMA



Resulta muy común, en una Enfermedad Rara como el Síndrome de Marfan y en un país con un alto nivel de pobreza como Bolivia, el hecho de que el SM sea desconocido para muchos médicos, pero también es común que se sepa diagnosticar y se carezca de los medios adecuados para poder aplicar los remedios paliativos necesarios para hacer frente a sus manifestaciones más graves.

Hace tan sólo unos meses, recibimos en Alicante una visita inesperada. Nathaly Roxana Alconz Peralta, de 10 años de edad, vino acompañada de su madre Guadalupe Peralta Mendoza procedentes de la ciudad de la Paz (Bolivia). El motivo de su visita era evidente: buscar solución a los

problemas que presentaba Nathaly. Trajeron unos informes donde claramente se identificaba como afectada Marfan, con un prolapso severo en su válvula mitral, subluxación de cristalinos y principio de desprendimiento de retina.

Nuestro SOS a las diversas entidades fue atendido con rapidez y a través de la Concejalía de Acción Social del Ayuntamiento de Alicante, se consiguió solucionar el problema de vivienda y manutención. El consulado de Bolivia en Madrid, se hizo cargo de la ampliación en la fecha de los dos pasajes de retorno a Bolivia y los trámites del visado de permanencia en España, hasta la conclusión del tratamiento postoperatorio de la niña.

1

INFORME

Papeles de FEDER ■ Septiembre-Diciembre 2004



II Jornada sobre ER y MH

Las Enfermedades Raras en Iberoamérica viven hoy un despertar muy prometedor. Muestra de ello ha sido la II.ª Jornada sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos que se celebró en Argentina, a las que se ha de sumar la intensa labor que las distintas asociaciones de España están llevando a cabo con sus homólogas iberoamericanas en temas tan vastos como la información, el diagnóstico y el tratamiento, los medicamentos huérfanos. Una actividad rica, intensa y muy agradecida en el intercambio de conocimientos y experiencias que están dando ya grandes frutos.

Iberoamérica

II JORNADA NACIONAL de ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

- El objetivo del encuentro, abrir un espacio para sensibilizar a la comunidad, difundir información acerca de los recursos existentes en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, y favorecer el intercambio entre los distintos actores de este sector de la salud.



Numerosos asistentes a una de las Mesas del Encuentro.



Mendoza. (Argentina).—
(Crónica de Virginia Llera presidenta de Geiser).— Por segundo año consecutivo, afectados de Enfermedades Raras, familiares e integrantes de asociaciones que los agrupan, participaron en Mendoza, (República Argentina), en la II Jornada Nacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. El Encuentro se desarrolló el 23 de octubre pasado, con el objetivo de abrir un espacio para sensibilizar a la comunidad, difundir información acerca de los recursos existentes en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, y favorecer el intercambio entre los distintos actores de este sector de la Salud.

A fin de democratizar la participación de los afectados, y promover la construcción común de conocimientos y prácticas existentes en el ámbito de las Enfermedades Raras, el encuentro fue de entrada libre. Con 160 inscriptos, y un total de asistencia de 200 personas, esta II Jornada Nacional duplicó el público presente en la I Jornada que tuvo lugar en 2003.

El Encuentro comenzó con la presentación, a cargo de la Dra. Silvia Inés Clément, miembro de GEI-

SER, de las conclusiones de un trabajo previo que convocó y organizó la Fundación, dirigido a construir un espacio social para los afectados por Enfermedades Raras. En virtud de este taller previo, donde participaron afectados y organizaciones, pudieron determinarse cuáles son las necesidades y expectativas que tiene en común el sector, y cuáles sus fortalezas y debilidades, recalcándose la necesidad de planificar acciones conjuntas y priorizar los objetivos para desarrollar un plan estratégico consen-

ORGANIZACIÓN DE LA JORNADA

Organizada por la Fundación GEISER (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte en Enfermedades Raras), la Jornada contó no sólo con la participación de expertos y especialistas, representantes de entidades y asociaciones de Argentina, sino que contó con la presencia de Moisés Abascal, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y miembro del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, España. Además, estuvieron presentes directivos de la Fundación, como la Dra. Virginia Alejandra Llera, su presidenta, la Dra. Silvia Inés Clément, secretaria, las Licenciadas Marcela Canzonieri y Paula Genoud, tesoreras, y la Ing. Alejandra Guastavino, secretaria técnica.

suado, en una agenda común para los implicados. Concretamente, se manifestó la necesidad de aprovechar la sinergia grupal como factor de poder ante lo público. Es que en Argentina, y en Iberoamérica en general, no existe aún legislación sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

Experiencias y Mesas Redondas

Posteriormente, y teniendo en cuenta la necesidad de conocer cuál es la experiencia valiosa que existe en otras latitudes, y la imprescindible cooperación internacional que permea la situación de los afectados, Moisés Abascal, presidente de la FEDER, dictó una conferencia, dando cuenta

del trabajo que se realiza en España en conjunto con EURORDIS.

A continuación, se organizaron dos Mesas Redondas, que estuvieron moderadas por periodistas sensibilizados con el tema. Tanto Nicolás García como Carlos Dillon, comunicadores sociales comprometidos con la comunidad a la que pertenecen, siendo la intención de la institución organizadora presentar un «mapa» de la situación actual en Argentina. Por ello, se convocó a la mayor cantidad posible de expositores, que representarían las distintas áreas involucradas en la salud de los afectados por ER, con exposiciones acotadas en el tiempo. Esta fue una estrategia diferencial especialmente pensada para países como Argentina, sumamente extensos territorialmente, de baja densidad poblacional y con concentraciones urbanas significativas.

«Enfermedades Raras hoy en Argentina»

La primera Mesa Redonda se dedicó a exponer sobre «Enfermedades Raras hoy en Argentina». Destacados profesionales de todo el país hablaron sobre distintas realidades.

La Dra. Luisa Bay abordó la problemática del estado actual del diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Luisa Bay es destacado miembro de la SAP (Sociedad Argentina de Pediatría) y trabaja este tema en el Hospital Garrahan, referente nacional en pediatría.

También intervino el Dr. Carlos Negri, médico de enlace del ECLAMC, Centro Colaborador de las Malformaciones, que es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas y sus causas en nacimientos hospitalarios latino americanos.

El Dr. Mario Guiñazú habló de la actividad desplegada en el Centro de tratamiento de malformaciones máxilo faciales, asociadas a trastornos sindrómicos que constituyen enfermedades poco frecuentes.

La Lic. María Bernarda Pirovano difundió la tarea de formación de post grado que realiza la Universidad de Belgrano.

El Dr. Eduardo Lentini, presentó la experiencia de trabajo durante 15 años en el Programa sobre Fibrosis Quística que se lleva a cabo en el hospital Pediátrico de referencia regional y su paso a la transición y cuidado global de enfermos fibroquísticos mayores.

En la segunda parte de esta Mesa Redonda I, estuvieron presen-



Virginia Alejandra y Moisés Abascal, presidentes de la Fundación Geiser y de FEDER, respectivamente.



tes relatando sus experiencias miembros de las Asociaciones de Prader Willis, Síndrome de Rett y de la Asociación Creciendo, dedicada a los trastornos generales en el crecimiento. Se destacó en todas estas exposiciones la diferencia cualitativa que implica para los afectados el contar con una estructura organizacional que los agrupe.

Precisamente por las características territoriales y la concentración poblacional en la Capital Federal del país, en esta oportunidad, la Fundación GEISER invitó a estas organizaciones -que allí se desempeñan-, para favorecer los vínculos de intercambio con las asociaciones existentes en la Provincia de Mendoza, entre otras, la agrupación de Osteogénesis Imperfecta, Prader Willis-Mendoza, Esclerosis Múltiple, y con afectados no organizados que padecen síndrome de Reynaud, de Syogren, de Sotos, Kabuky, etc.

«Tratamientos en Enfermedades Raras»

La II Mesa Redonda se dedicó a «Tratamientos en Enfermedades Raras hoy en Argentina», tema especialmente difícil en países iberoamericanos, donde no existe aún legislación sobre el mismo, ni tampoco regulación jurídica sobre la necesaria participación de las organizaciones de afectados.

En esta Mesa se expuso, en un trabajo presentado por la Ing. María Alejandra Guastavino, miembro de la fundación GEISER, la experiencia resultante del uso de los foros virtuales como recurso en Enfermedades Raras, donde se resaltó que sólo el 20% de la población de Argentina tiene acceso a Internet.

Las Lic. Carolina Chacón y Celia Pedone, profesionales que desarrollan su trabajo en el hospital psiquiátrico de referencia en la provincia de Mendoza y en la Dirección Provincial del Menor y la Familia, respectivamente,

presentaron un modelo de intervención psicológica para afectados por enfermedades crónicas y sus familias, que puede ser adaptado a la medida de las necesidades de los afectados minoritarios

Las Lic. Consuelo Curuchet y Mirta Bertinat, expusieron acerca de su experiencia en el Grupo de contacto para afectados por síndrome de Turner en el hospital pediátrico Pedro de Elizalde, de Buenos Aires.

La Dra. Alejandra de la Rosa, jefa del Servicio Especial de Rehabilitación de una Obra Social de la provincia de Mendoza, relató una experiencia pionera en el seguimiento, prevención e integración laboral de discapacitados.

El Dr. Roberto Yunes, investigador científico del Comité Nacional de Investigación, Ciencia y Tecnología y docente universitario de Farmacología aportó sobre los medicamentos huérfanos y los medicamentos olvidados, en un contexto tercermundista.

El Dr. Daniel Ciriano, director médico de los Laboratorios Roche, expuso en representación de la Cámara de Empresas de Medicamentos, acerca del rol de la industria farmacéutica en la producción, desarrollo e investigación de MH.

El Dr. Raúl Rufeil, gerente del Hospital Perrupato, hizo un análisis sobre este hospital de segundo nivel de la provincia de Mendoza, con el objeto de mostrar las posibilidades que este tipo de efectores puede tener en una futura red de pesquisa y atención de ER.

La abogada María Inés Bianco ilustró sobre cobertura legal en enfermedades minoritarias, puntuando sobre el ejercicio ciudadano del derecho a la Salud como derecho social exigible.



Moisés Abascal

Coordinación de todos los esfuerzos

Durante la II Jornada Nacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, Moisés Abascal tuvo la oportunidad de dar cuenta del trabajo realizado por FEDER y EURORDIS por las Enfermedades Raras. La ponencia fue seguida por un público interesado especialmente por las políticas sanitarias y sociales que ofrecen paraguas a las diferentes patologías.

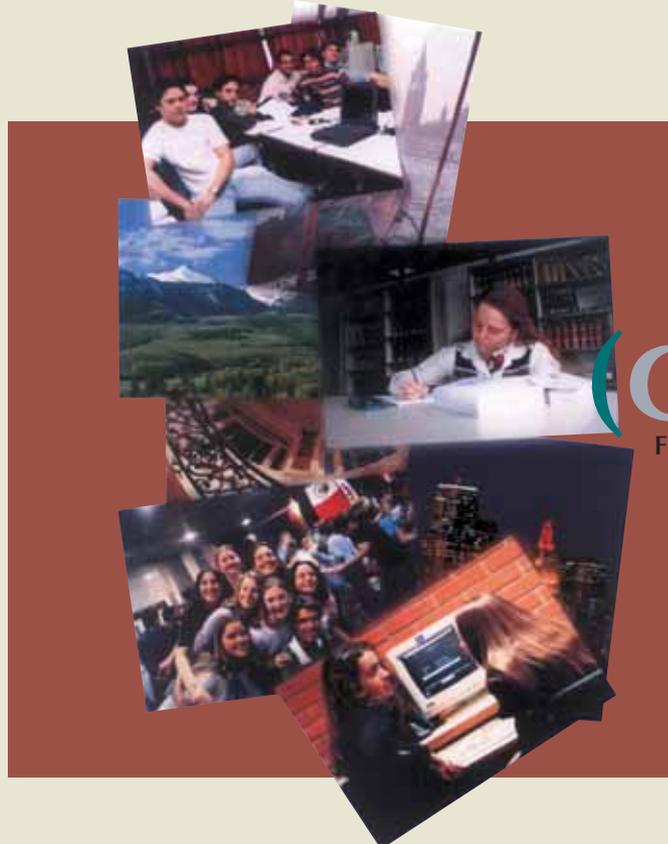
Tuvo ocasión de presentar el Programa de FEDER para el 2005 en el que el trabajo con las Redes de Investigación juegan un importante papel.

Moisés Abascal, en nombre de la Federación, agradeció la invitación a participar en la Jornada y manifestó el interés de FEDER por colaborar estrechamente con las organizaciones de Enfermedades Raras de Iberoamérica. El Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras que FEDER recibe un gran número de consultas procedentes de Iberoamérica y sin duda recibirán una mejor atención si se coordinan todos los esfuerzos.

Virginia Alejandra Llera,
fundadora y presidenta de la Fundación Geiser, médico psiquiatra

«Nuestro contacto con Europa y en concreto España, ha sido muy enriquecedor»

La celebración en Iberoamérica, concretamente en Argentina de una Jornada dedicada a las Enfermedades Raras ha marcado un hito en la historia de este vasto país que mira ya con entusiasmo y optimismo su propio futuro. Y aunque todavía no existe una legislación sobre el tema, las Enfermedades Raras están pidiendo paso con fuerza y entusiasmo. Y si primero fue la Discapacidad, hoy las Enfermedades Raras exigen a las distintas administraciones y a la sociedad en su conjunto una atención prioritaria. Para hablar de esta situación entrevistamos a Virginia Alejandra Llera, fundadora y presidenta de la Fundación Geiser, pionera y buena conocedora de la situación de las Enfermedades Raras en Iberoamérica.



(GEISER)
FUNDACION



Alex Korth de Prader Willi
y Angeles Moy Peña de Angelman.

(Entrevista: José Luis Rivas Guisado, jefe de Prensa de FEDER)

—¿Qué le llevó a crear una organización que aborde la problemática de los afectados por Enfermedades Raras en Argentina?

—En principio, después de salir de la alegría que nos había dado encontrar en la idea de organizarnos una estrategia que nos rescatara de la impotencia de sufrir una Enfermedad Rara, fuimos tomando conciencia del contexto en el que teníamos que desarrollar la tarea que nos habíamos propuesto. Escribimos a todos los Ministerios de Salud de los países de Iberoamérica y nos respondieron que no tenían información sobre organizaciones que estuvieran trabajando en esa temática y que tampoco existían programas, ni legislación al respecto. La OPS en su página no tiene información que no sea la de USA. Estábamos solos.

Fuimos detectando que lo que pasaba en Argentina era similar al resto de los países iberoamericanos: ex-

tensiones territoriales grandes que encarecen las posibilidades de reunión y una fuerte concentración de la información y posibilidades de acceso a los tratamientos en las ciudades capitales produciéndose un efecto de exclusión hacia el resto de la comunidad.

Situación real de Iberoamérica

—¿Y a qué conclusiones llegaron...?

—En todas partes detectamos la ausencia de la Administración en políticas de Salud que aborden esta temática, lo que se sumaba a la deficiente coordinación en red en las estructuras sanitarias. Un ejemplo de esto en Argentina es que existen programas de detección neonatal de Fenilcetonuria y sin embargo no podemos conocer estadísticas de esta afectación porque los programas no están coordinados en red colaborativa.

—¿En qué marco podemos inscribir esta deficiencia?

—Este panorama se inscribe dentro de estructuras institucionales públicas en crisis y una falta de credibilidad en las organizaciones. Esta carencia influye, por la falta de recursos económicos, a la hora de tener acceso a Internet, e incluso en la independencia económica de las organizaciones no gubernamentales. Existe, además, una estructura cultural que favorece una actitud pasiva y no pro activa frente al reclamo de los derechos en Salud e Información. Es decir que los afectados por enfermedades minoritarias en Iberoamérica padecemos múltiples orfandades. Pero conocerlas nos ha hecho más fuertes porque podemos diseñar estrategias de acción.

Principales estrategias

—¿Cuáles han sido estas estrategias?

—Hoy por hoy entendemos que para poder alcanzar los objetivos tenemos que desarrollar dos tipos de procesos: uno interno, que implica capacitación y otro externo, de diagnóstico situacional.

En este primer aspecto, y desde nuestra constitución, los miembros de la Fundación GEISER nos hemos capacitado en gestión de organizaciones con un Programa Integral de Desarrollo de la Sociedad Civil, llevado a cabo por la Universidad Tecnológica Nacional, estando tutorizados en nuestro desarrollo grupal. Además, hemos prestado especial atención a los pasos que han dado organizaciones pioneras en la materia. Concretamente, estamos siguiendo el ejemplo de España. Esperamos contar con el apoyo de FEDER y de EURORIS para seguir en este proceso, ya que estamos interesados en trabajar con instituciones transparentes y coherentes como éstas, donde se da prioridad la participación de los afectados.

—Europa, y concretamente España, ¿ha podido jugar un papel positivo?

—El contacto con el trabajo llevado a cabo en la Unión Europea ha sido muy enriquecedor, hasta en las más pequeñas cosas: por ejemplo, la pregunta que me realizara Cristina Black en ocasión de conocerla en el II Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras de Sevilla: «¿A cuántos han ayudado?» que nos concientiza en relación a que en la sistematización de nuestro trabajo debemos incluir la evaluación cuantitativa, profesionalizando la gestión social.

En cuanto al ámbito de la concreción de nuestra misión, hemos ido usando distintas estrategias para poder realizar un diagnóstico de nuestro contexto social. Para ello, hicimos distintas actividades que propiciaran el encuentro con la mayor cantidad posible de afectados y actores del ámbito de la Salud.

—¿Y se empezó...?

—Empezamos públicamente presentándonos en una Subasta de obras de Arte donadas por plásticos mendocinos, «Enlace del Arte con la Vida». A partir de ese momento, comenzamos a prestar progresivamente distintos servicios conforme nuestra misión. Organizamos la I Jornada Nacional sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos y el I Encuentro de Pacientes y Familiares con profesionales. Estas actividades permitieron aumentar nuestra inserción social. Participamos semanalmente

Conclusiones de la II Jornada

Virginia Alejandra Llera,
fundadora y presidenta de la Fundación Geiser,
médico psiquiatra



La Jornada constituyó una actividad inserta en un proceso que implicó diversas entrevistas en Medios de Comunicación, reuniones con Organizaciones No Gubernamentales, con directivos de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Cuyo, con investigadores y nuestra presencia en un espacio de reflexión en la Universidad de Belgrano en Buenos Aires. Se produjo una innumerable cantidad de enlaces, de gran riqueza para todos los actores implicados.

Si bien representantes de la Administración no estuvieron presentes, este año contamos con el aval tanto del Senado como del Cuerpo de Diputados de la Nación, y del Ministerio de Salud de la Provincia de Mendoza.

En relación con la industria, se estableció un primer acercamiento con las empresas que desarrollan investigación a través del organismo que las nuclea -CAEME- que es la Cámara de Especialidades Medicinales en Argentina (representa a cuarenta empresas tales como Pfizer, Glaxo, Roche, Lilly, etc.) que accedió a explicar la situación de las empresas que desarrollan investigación en Medicamentos Huérfanos y de este modo poder ir pensando en las posibles alternativas para su acceso en Iberoamérica. Además, fue posible que un laboratorio que desarrolla investigación exclusiva para Enfermedades Raras, como Genzyme, llegara directamente a la comunidad, a los poderes públicos de la Salud y a los profesionales que asisten a afectados por patologías metabólicas, en un ámbito como el interior donde la concentración de población es menor y el acceso a la medicación es más difícil.

En cuanto a la Academia, en una reunión con las autoridades de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Cuyo, el vicedecano Dr. Benigno Gutiérrez, junto con un grupo de investigadores del CONICET, epidemiólogos, e infectólogos expresaron su interés en trabajar conjuntamente en la implementación de un Centro de Referencia en Enfermedades Raras.

También estuvo presente en la Jornada un asesor del Diputado Nacional, Dn. F. De Nuccio, de la Comisión de Discapacidad, que quedó comprometido a trabajar mancomunadamente con las organizaciones de afectados para lograr una ley que regule la materia.

Un hospital de segundo nivel se puso a nuestra disposición para comenzar una experiencia piloto para la detección y la información sobre Enfermedades Raras.

Creemos que no es casualidad que el primer brazo que nos ha tendido un puente con Europa sea Sevilla: esta Comunidad tiene en su estructura más íntima el espíritu del NO8DO, y es por eso que "No nos ha dejado". Agradecemos profundamente la generosidad y el aporte de la FEDER a través de su presidente Moisés Abascal y estamos seguros que éste es el inicio de la construcción de un cambio cualitativo y cuantitativo para las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente en Iberoamérica.

en uno de los programas radiales de mayor audiencia en Mendoza y tenemos presencia quincenal en un programa de interés general de uno de los dos canales de aire de la provincia. Hemos introducido el tema de los Medicamentos Huérfanos en los estudios de grado de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Mendoza, donde participamos.

Afectados y sus familias

—¿Y con los afectados y sus familias?

—A este respecto, llevamos a cabo talleres con padres de afectados para enseñar a usar las herramientas

de comunicación a través de Internet, favoreciendo el acceso de los mismos a este valioso recurso, dictamos un curso de postgrado para los farmacéuticos de la COFAM (Colegio de Farmacéuticos de Mendoza), y organizamos en el mes de julio de 2004 un Foro Multisectorial sobre Enfermedades Raras, con el objetivo de lograr la inscripción social de estas afecciones minoritarias.

Además, tenemos abierto un foro virtual para afectados de Enfermedades Raras y prestamos un Servicio de Información, —todavía no sistematizado—, sobre las consultas de los afectados.

“

Los sindicatos aceptan un acuerdo de convenio colectivo de formación continua.

El desarrollo de los recursos humanos es un componente fundamental de la unión para el crecimiento, la competitividad y el mayor empleo.

”

La Diversidad de Organizaciones y la tarea de la Fundación GEISER

Silvia Inés Clément,
abogada, cofundadora de GEISER

La Fundación GEISER (Grupo de enlace, Investigación y Soporte para Enfermedades Raras) trabaja desde hace años como una institución civil sin fines de lucro, que actúa como una organización «paraguas». Desde este aspecto es pionera en Iberoamérica. Tiene como objetivo el buscar, construir y brindar información dada y recibida por afectados, organizaciones civiles, centros internacionales, universidades, profesionales y familiares. De esta manera, promueve y potencia enlaces e interacciones múltiples que dan contención a las orfandades que sufren los afectados por enfermedades minoritarias, en un contexto tradicional de la Salud que, tanto en lo público como en lo privado, los excluye y discrimina.



Virginia Llera y Silvia I. Clément, cofundadoras de Geiser.



GEISER surgió ante la carencia de una estructura organizativa que vinculara a las diversas agrupaciones de afectados, dedicadas cada una a enfermedades específicas, y ante la gran cantidad de afectados que aún no están asociados, para establecer enlaces y vínculos entre ellos, a modo de una federación.

La situación en Argentina —y en general Iberoamérica—, es sumamente deficitaria en torno a la detección, protección y tratamiento de estas enfermedades. No existe aún en este extenso territorio definición de Enfermedades Raras, ni tratamiento legal alguno sobre Medicamentos Huérfanos.

Las organizaciones que nuclean a los afectados solamente lo hacen desde la identidad de la enfermedad específica, y trabajan aisladamente, sin lograr incidir —salvo raras excepciones como por ejemplo los afectados por Síndrome de Down y Autismo—, que en realidad no vienen contemplados como Enfermedades Raras, en las políticas sanitarias públicas.

En países empobrecidos y con crisis económicas frecuentes como los nuestros, la agenda política en Sanidad se orienta a las patologías que acarrea la pobreza, y en aras de paliar lo urgente, se deja de lado a sectores que padecen enfermedades minoritarias. El Estado, a través de un discurso que se apoya "en los intereses de la mayoría", en rigor encubre no sólo su ineficiencia para garantizar salud a las mayorías y las minorías, sino que vuelve la cara ante los esfuerzos que la propia sociedad civil, a través



Desafío de hacer de Europa un espacio real de libre circulación en el que la libertad sea una realidad cotidiana.

de sus organizaciones, efectúa para remediar las orfandades que padece. Estas carencias van desde la inexistencia de estudios epidemiológicos sistematizados hasta la falta de apoyo económico, técnico y social para los afectados minoritarios.

Asimismo, las agrupaciones de afectados, —cuando existen—, por tratarse de entidades sin fines de lucro, están obligadas a estirar sus magros recursos para hacer frente a las necesidades de sus miembros, sin poder disponer de un ámbito propicio para establecer una identidad social común.

Esta carencia de identidad común, que padecen tanto los afectados como sus organizaciones, impide que se aproveche la sinergia producida por el trabajo en red, reciclando así la imposibilidad de efectuar una inscripción social, y el impactar en la agenda sanitaria pública.

El trabajo que nos proponemos desde la Fundación GEISER es precisamente auxiliar en la construcción de la

identidad compartida, articulando aquello que existe de común entre todas las organizaciones del sector.

En una agenda compartida, resulta imprescindible llegar a consensual un proyecto de ley nacional que defina qué es Enfermedad Rara en Argentina, y qué los Medicamentos Huérfanos que se utilizan en los tratamientos, y donde se reconozca a las organizaciones de afectados una efectiva incidencia en las estructuras públicas. Esta necesaria intervención, podrá ser reconocida por un Estado ausente e indiferente si se logra sumar produciendo una masa crítica eficaz.

En esta tarea, la cooperación internacional es un punto de inflexión: no sólo en las comunidades desarrolladas es donde existe más y mejores posibilidades de acceso a tratamiento, sino donde se han sistematizado prácticas, saberes y conocimientos que es necesario tener como modelos posibles a la hora de pensar y actuar.

ALEJANDRA BECERRA

Tengo una discapacidad motriz y actualmente trabajo en la secretaría de la Fundación Geiser

«Pero durante esos 5 meses de lucha en busca de un diagnóstico, me dieron tantas convulsiones que me produjeron una discapacidad motriz. Y se me paralizó el cuerpo...»

Tengo 27 años y les quisiera contar mi experiencia. A los 4 meses de edad me empezaron a dar convulsiones, me daban hasta cinco convulsiones por día, me hicieron miles de estudios millones de médicos y nadie encontraba lo que yo tenía, cuál era el origen de esos espasmos, estuve dos veces internada y en coma en el Hospital Garrahan de Buenos Aires. Recién cumplidos los 9 meses de edad me diagnosticaron hipoglucemia ideopática, entonces tenía poco azúcar en la sangre y eso me producía las benditas convulsiones. Luego me comenzaron a medicar hasta los 5 años y a medida que fui creciendo el páncreas no lo hizo, por lo que las convulsiones fueron desapareciendo. Pero durante esos 5 meses de lucha en busca de un diagnóstico, me dieron tantas convulsiones que me produjeron una discapacidad motriz. Se me paralizó el cuerpo, en ese momento chiquito, más la parte derecha que la izquierda, entonces me brindaron kinesiología, fonoaudiología y terapia ocupacional desde los 9 meses (tratamiento que continuó hasta los 15 años de edad).

Comencé a caminar a los 3 años y medio, todo me costó un poco pero acá estoy. Como consecuencia tengo discapacidad en la motricidad fina, escribo más lento de lo normal, me falla un poquito el equilibrio y la coordinación. En cuanto a lo intelectual, todo bien, me falta muy poco para graduarme de Geógrafa y gracias a Dios no he sufrido discriminación a lo largo del colegio, al contrario, he recibido mucha ayuda. El trabajo que realizo en la Fundación Geiser no tiene que ver con mi profesión pero sí con mi vida, con mi experiencia en cuanto a discapacidad.

ALEJANDRA ORTIZ

Madre con un niño de 3 años con Síndrome de Angelman

«Y así dejé de ser una víctima y pasé a ser una militante de la vida, empecé a aprender de mi situación, a disponer de una fuerza que estaba oculta»

Ha sido muy difícil para nosotros todo el camino: desde el descubrimiento que algo no estaba bien, el diagnóstico posteriormente y la búsqueda de ayuda específica.

Vivimos en Mendoza, no hay aquí nadie que conoce ni vio nunca un niño con Angelman. Mi camino se hizo más difícil aún. Debí buscar incansablemente por todas las terapias que mi hijo necesita, explicarle al pediatra de qué se trata la enfermedad y la soledad era absoluta: nadie con quien compartir experiencias buenas o malas, nadie con quien llorar las malas o alegrarnos de las buenas, un camino difícil en soledad.

Un día, durante mis esperas en una de las terapias que hace mi hijo, vi un artículo del diario local sobre la Fundación Geiser, que hablaba de las Enfermedades Raras. Yo no sabía qué era eso, pero estaba segura que el Síndrome de Angelman lo era y llame.

Desde entonces cambiaron muchas cosas: me conecté con gente que necesitaba los mismos tratamientos que nosotros, compartimos alegrías y tristezas, pero lo más importante es que podemos trabajar juntos, podemos luchar por nuestros derechos, nuestra fuerza como grupo es diferente de la individual y podemos plantearnos desafíos. Y así dejé de ser una víctima y pasé a ser una militante de la vida, empecé a aprender de mi situación a disponer de una fuerza que estaba oculta.

Geiser me dio la posibilidad de convertir mi «desgracia» en una experiencia de vida positiva; ayudar a otros ha sido duro pero extremadamente gratificante. Espero encontrar más militantes, espero que podamos agruparnos y luchar por nuestras diferencias, espero al final de mi vida estar orgullosa de lo construido desde la adversidad.

Un abrazo agradecido.

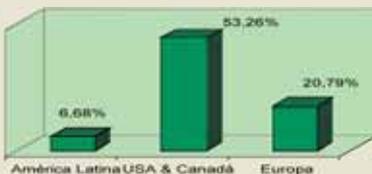
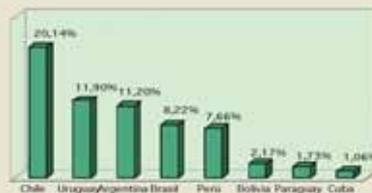
Internet, como recurso en Enfermedades Raras: experiencia en los foros Fundación GEISER

MARÍA ALEJANDRA GUASTAVINO,
secretaria técnica - Fundación Geiser

Padecer una Enfermedad Rara en Iberoamérica tiene sus complicaciones. Nuestras grandes extensiones y baja densidad poblacional, sistemas de comunicaciones pobres, crisis económica, etc. hace que el acceso al diagnóstico, centros de tratamiento de referencia, y la circulación del conocimiento sobre este tema sea más complicada aún de lo que supone la sola condición de enfermo poco frecuente. Desde Geiser se nos plantea entonces cómo resolver nuestros problemas de aislamiento e incomunicación.

Primero revisemos algunos datos útiles para tener en cuenta a la hora de analizar nuestra especial problemática. Iberoamérica contaba para el cierre de 2002 con 35 millones de usuarios, lo que representa una cifra cercana al 7% de penetración en el total poblacional de la región que cuenta con 560.520.000 habitantes, en tanto que Europa tiene 166.386.500 usuarios con casi 800 millones. (Fuente ITU 2003).

La República Argentina muestra uno de los índices más altos en Iberoamérica en el uso de Internet - con uno de cada tres jóvenes que tiene acceso al servicio-, mostrándose una recuperación de la depresión que explotara en el 2001.



No obstante, la penetración de los ordenadores o computadoras (8 equipos cada 100 habitantes) sigue estando muy por debajo del nivel de Chile, que es el líder regional, con 20 computadoras por cada cien personas, según un estudio del Consejo Federal de Inversiones.

Que un país tenga altos índices de utilización de Internet y bajos los de compra de ordenadores o computadoras y altos índices de su instalación y utilización de en cybercafés, demuestra el nivel de la crisis en Argentina, donde se estiman 5 millones de usuarios de Internet.

Hemos trabajado esta problemática y encontrado algunas posibles soluciones para facilitar los enlaces entre los afectados y las organizaciones que los agrupan, y para hacer circular la información que requieren.

Experiencia del Foro de la Fundación Geiser:
<http://boards4.melodysoft.com/app?ID=raras>

ARGENTINA BOLIVIA
BRASIL COLOMBIA
COSTA RICA CHILE
DOMINICANA ECUADOR
ELSALVADOR GUATEMALA
HONDURAS MEXICO
NICARAGUA PANAMA
PARAGUAY PERU VENEZUELA

Asociaciones Iberoamericanas

- **Anemia de Fanconi**
Asociación de Argentina
anemiafanconi@interar.com.ar
- **Aniridia Asociación México**
yoannarcos@amda-ac.org
www.amda-ac.org
- **Angelman, Síndrome de**
Asociación de Argentina
www.sindromedeangelman.org.ar
- **Asperger, Síndrome de**
Asociación de Chile
webmaster@asperger.cl
- **Distonía**
Asociación de México
amepad@intermedik.com.mx
www.amepad.org
- **Déficit de Hormona de Crecimiento**
Asociación de Argentina
correo@creciendo.org.ar
- **Distrofia Muscular**
Asociación de Perú.
admperu@ec-red.com
- **Enfermedades Reumatológicas**
Asociación de Brasil
www.lagrima-brasil.org.br
- **Esclerodermia**
Asociación de Bolivia
girasolsonja@yahoo.com.ar
- **Esclerosis Lateral Amiotrófica**
Asociación de Argentina
www.calmo.org.ar
- **Fatiga Crónica**
Asociación de Colombia
www.ebmcolombia.org/
fatiga/quiensoy.htm
- **Fenilcetonuria**
Asociación de Argentina
www.pku.org.ar
- **Fibrosis Quística**
Asociación de Cuba
rojo@infomed.sld.cu
- **Gaucher, Enfermedad de**
Asociación de Brasil.
gaucherbrasil@hotmail.com
- **Huntington, Enfermedad de**
Asociación de México
comentarios@mail.com
eddie2.tripod.com.mx/
asociacionmexicana
- **Marfan, Síndrome de**
Asociación de México
admin@marfan.org.mx
www.marfan.org.mx
- **Osteogénesis Imperfecta, Enfermedad de**
Asociación de Perú
isisag@terra.com.pe
http://peru.osteogenesis.info/
- **Prader Willi, Síndrome de**
Asociación de Argentina
alexk@wamani.apc.org
www.praderwilliarg.com.ar
- **Porfiria**
Asociación de México
susie@porfiria-mexico.com
http://www.porfiria-mexico.com
- **Rett, Síndrome de**
Asociación Síndrome de Rett de Argentina
asira@rett.com.ar
- **Retinosis Pigmentaria**
Asociación de Cuba
ccioc@infomed.sld.cu
- **Sjögren, Síndrome de**
Asociación de Argentina.
infoassa@aol.com
- **Williams, Síndrome de**
Asociación de Argentina
aasw@bigfoot.com
- **X Frágil, Síndrome de**
Asociación de Argentina
x_fragil@yahoo.com.ar
www.x-fragil.org.ar

Estudios y Proyectos

- «Luz Verde» a la investigación con embriones
- Descifrado el funcionamiento del distroglicano
- Primer ensayo clínico de Epidermólisis Bullosa en España
- Madrid contará con un Centro de Medicina regenerativa, después del de Andalucía, Cataluña y Valencia



«Luz verde» a la investigación con embriones

Madrid.—El Gobierno aprobó el pasado 28 de octubre un Real Decreto para eliminar las trabas de la actual Ley de Reproducción Asistida, aprobada por el Partido Popular. Con esta orden se regulará el consentimiento informado por los progenitores para donar a la investigación los embriones sobrantes de sus procesos de fertilización. De esta forma se facilitará la investigación con células madres.

Desde su llegada al Gobierno, el Partido Socialista ha anunciado su intención de modificar la Ley de Reproducción Asistida para mejorar al máximo los tratamientos de fertilidad para las parejas que no pueden tener hijos de forma natural y también para abrir nuevas vías de investigación con células madre.

El actual Gobierno está elaborando además una **nueva Ley de Investigación Biomédica**, que pretende presentar al Parlamento antes de Semana Santa. Esta normativa regulará la investigación con células madre y los mecanismos para proteger la intimidad de la información genética.

La vicepresidenta del Gobierno, María Teresa Fernández de la Vega, aseguró recientemente que el Gobierno cuenta con el beneplácito de la Comisión Nacional de Reproducción Asistida en asuntos como la **limitación del número de ovocitos por ciclo** que, a su juicio, "causan tremendos problemas" y que hasta ahora estaba establecido en tres.

Esta cifra se podrá ampliar ahora en las parejas que cumplan algunos de los **25 supuestos de excepción**, entre los que destacan los trastornos masculinos severos en los que el semen tenga una calidad muy baja, mujeres con fallo o inicio de fallo ovárico y con deficiencias del ciclo hormonal, así como aquellos en los que sea necesario un diagnóstico preimplantacional debido a la existencia de patologías.

Consentimiento informado

En España se calcula que hay un total de 80.000 embriones congelados o sobrantes de estos procesos de fecundación. La actual Ley de Reproducción Asistida establece cuatro posibles destinos para estos embriones: donarlos a otras mujeres que los necesitan, implantarlos más adelante a la propia madre biológica, destruirlos o donarlos para la investigación científica.

Además, la Comisión Nacional de Reproducción Asistida también mostró ya su beneplácito para que los **embriones**



sobrantes puedan ser empleados para otros proyectos de investigación siempre con el permiso previo de los progenitores y dentro de redes de cooperación que cuenten con las suficientes garantías científico-técnicas.

Este decreto aporta una serie de «condiciones específicas» para que las estructuras biológicas puedan ser utilizadas para la investigación y regula el sistema de consentimiento informado de progenitores para que éstos puedan ceder a la ciencia este material sobrante de las técnicas de reproducción «*in vitro*».

Finalmente, como ya había manifestado la ministra de Sanidad, Elena Salgado, en numerosas ocasiones, el decreto pretende **potenciar el uso de células madre con fines terapéuticos**, convencida del enorme potencial que ofrece esta técnica para el tratamiento de patologías como el Alzheimer o el Parkinson.

Ahora será responsabilidad de cada comunidad decidir en qué aspectos de la investigación se centrará. En el caso de Cataluña, los trabajos irán dirigidos fundamentalmente a «determinados procesos de medicina regenerativa», mientras que en Andalucía «se va a hacer énfasis en el Banco Nacional de Líneas Celulares», con sede en Granada.

Moisés Abascal

FEDER pide un Plan Nacional contra las ER

Sevilla.—El presidente de FEDER, Moisés Abascal abogó el pasado 26 de noviembre por la implantación de un Plan Nacional contra las Enfermedades Raras, «similar al que ya ha aprobado el Gobierno francés con un horizonte 2004-2008», un proyecto que, de ver la luz «habría de acordarse en el seno del Consejo Interterritorial de Salud», precisó.

En declaraciones a Europa Press, que recoge «Diario Médico.com», Abascal se refirió así a la «necesidad» de implantar un proyecto que «aseguraría la equidad», ya que, según apuntó, el sistema sanitario «no está orientado a la prestación de servicios para los colectivos de minorías que conforman los pacientes con Enfermedades Raras».

De igual forma, el presidente de FEDER reclamó al Ejecutivo central que dote de «más recursos económicos y humanos» al Instituto Nacional de Investigación en Enfermedades Raras, ubicado en el Instituto de Salud Carlos III, ya que, según lamentó, «el problema que padece este Instituto es que realmente no dispone de medios financieros, además de que en el mismo sólo hay tres personas trabajando».

- La Consejería de Salud de la Junta de Andalucía suscribirá con FEDER un convenio con el objetivo de mejorar las condiciones de vida y de salud de los afectados de estas patologías, impulsando medidas y acciones que permitan avanzar en la prevención, diagnóstico precoz y asistencia a estas personas.

Por investigadores españoles

Descifrado el funcionamiento del distroglicano

* Es una proteína, presente en Enfermedades Raras

Un equipo de investigadores españoles ha logrado descifrar el funcionamiento del distroglicano, una proteína presente en Enfermedades Raras como el síndrome de Walker-Warburg (WWS), el de músculo-ojo-cerebro o la distrofia muscular de Fukuyama, según información de la Agencia EFE.

El trabajo, que publicó la revista *Proceedings of the National Academy of Sciences* (PNAS), está dirigido por Jesús Cruces, del Instituto de Investigaciones Médicas «Alberto Sols» del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), quien explicó a EFE las conclusiones del estudio.

Para un correcto funcionamiento de la proteína distroglicano, ésta debe estar revestida de moléculas de azúcar que obtiene en un proceso denominado «glicosilación».

Si ese proceso es anómalo, el primero de los genes que debe «glicosilizarse», el *Prompt1*, se expresará de forma defectuosa y se traducirá en una malformación muscular y neuronal letal para el embrión.

«La ausencia de los azúcares hace que las células no se adhieran correctamente a la matriz extra celular y se dañan fácilmente», explicó Cruces.

Aparecen enfermedades...

Si no se produce la «glicosilación» correcta del distroglicano, aparecen enfermedades como el síndrome Walker-Warburg, una alteración congénita y hereditaria del desarrollo del sistema nervioso central (sistema formado por el encéfalo y la médula espinal), que conduce a alteraciones severas en la función neurológica.

Esa grave enfermedad, que lleva aparejada distrofia muscular y malformaciones del cerebro, como la lisencefalia (ausencia de dobleces en el cerebro) o la hidrocefalia, provoca la muerte del bebé en un período máximo de dos años.

El estudio de Cruces intenta comprender el mecanismo y las funciones de «glicosilación» de la proteína y averiguar si esta enzima se puede sustituir por otra.

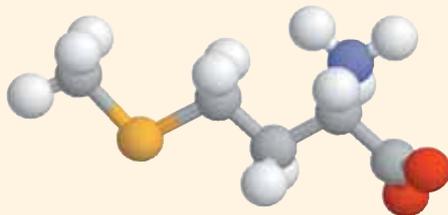
El proceso en el ratón no se produce igual que en el humano, ya que el animal, a diferencia del hombre, tiene la membrana de Reichert's, que es fundamental en el desarrollo embrionario y para cuya formación es imprescindible el distroglicano.

La membrana de Reichert's se forma completamente al quinto día de gestación del ratón, pero si no se forma por la inhibición de la «glicosilación» el embrión muere.

En el caso de los niños, si el distroglicano no está formado correctamente o «activado», no cumple su función y no se une a la célula adyacente y en el caso de las neuronas no hay migración celular, lo que provoca una lisencefalia o una hidrocefalia.

En humanos, al no existir la membrana de Reichert's, aunque no se produzca la «glicosilación», el embrión sigue el desarrollo, pero cuando empiezan a formarse los músculos y el cerebro, se produce una malformación no compatible con la vida.

Actualmente, el equipo de Cruces estudia en ratones condicionales, a los que se les introduce el gen *Prompt1* mutado y se genera la orden para que el distroglicano no se «glicoside» en un tejido determinado, por lo que el gen sufre una mutación que produce malformaciones controladas.



Líneas celulares que pueden dividirse indefinidamente

ALEJANDRO PÉREZ
FAER DE BURGOS

El investigador valenciano Carlos Simón ha presentado las dos primeras líneas celulares a partir de células madre embrionarias, que podrán ser utilizadas en el futuro por los científicos para la curación de cualquier enfermedad degenerativa.

Además, el pasado 5 de noviembre anunció su intención de presentar al Instituto Carlos III un proyecto para comenzar los trabajos que permitirán obtener líneas celulares de embriones con alguna alteración genética, en concreto de los genes relacionados con enfermedades neuromusculares.

Las líneas celulares Valencia-1 (VAL-1) y Valencia-2 (VAL-2) tienen la capacidad de mantenerse indiferenciadas, dividirse, autorrenovarse y reproducirse por millones, por lo que, si se les adapta un tipo u otro de molécula, pueden derivar de forma ilimitada en «neuronas o miocardiocitos».

Simón ha liderado un equipo de seis científicos con los que ha trabajado en cuarenta embriones donados con fines de investigación por otras tantas parejas y que han permanecido congelados durante más de cinco años, tal y como establece la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida 45/2003, en vigor desde el pasado mes de noviembre.

De estos embriones, dieciséis llegaron a convertirse en blastocito, y a su vez, de estos últimos, catorce se pegaron a una base de placenta humana, lo que representa una eficiencia del 12,5 por ciento, una cifra que el investigador considera «notable».

Por su parte, el consejero de Sanidad, Vicente Rambla, consideró que este avance «marca un antes y un después en la investigación con células madre embrionarias», a la vez que pidió una mayor «sensibilidad» al Ministerio de Sanidad, del que dijo que se refiere con más frecuencia a los progresos en este campo que se dan en «Cataluña y Andalucía».

Primer ensayo clínico de Epidermolisis Bullosa en España

DRES. ANDER IZETA E ITZIAR OCHOTORENA
FUNDACIÓN INBIOME



El Consorcio de Investigación (CEICEB), ha dado a conocer una excelente noticia: a finales de julio representantes de AEBE se reunieron en la empresa Genetrix (Madrid) para discutir la organización del primer ensayo clínico de Epidermolisis Bullosa en España, promovido por Genetrix, en el que se tratará con piel ingenierizada a un número reducido de pacientes con el subtipo de Epidermolisis Bullosa distrófico recesivo. El ensayo se está empezando a organizar ahora, por lo que si todo va bien se podrá tratar a los primeros pacientes a mediados del año que viene. Los resultados tardarán todavía otro año más.

Este ensayo será «piloto», es decir, se realizará a escala reducida para ver si obtenemos un buen rendimiento antes de aplicarlo al máximo número de pacientes posible. Además al tratarse de una enfermedad rara, se obtiene más apoyo y fi-

nanciación institucional. Por todo ello creemos que seremos capaces de reunir la financiación necesaria para realizarlo en un plazo razonable de tiempo. Como medicamento del ensayo se utilizará una piel ingenierizada mediante un método novedoso que hará que mejore la lesión del paciente por más tiempo y se reduzca el número de intervenciones.

Una última cosa a este respecto: los pacientes del ensayo se escogerán por criterios clínicos, es decir, según las características y el subtipo de enfermedad y también según el tipo de lesión a tratar. Por supuesto, el primer requisito será estar bien diagnosticado. Estamos todavía organizando cómo se va a realizar esto, así que ¡sed pacientes! Como os mencionamos en nuestro primer artículo, la investigación avanza muy lentamente. Pero avanza. Por eso queríamos compartir con vosotros nuestra ilusión

por este ensayo clínico. Aunque quedan numerosos flecos por definir, queríamos que supierais que estamos «con las manos en la masa». Seguiremos informando en próximos números de la revista.

Base de Datos de Epidermolisis Bullosa

Además se pondrá en marcha de manera inmediata, una iniciativa, cuyo objetivo es la creación de una Base de Datos estatal que nos dé una idea de la cantidad de enfermos existente en nuestro país, morbilidad, mortalidad, etc. Estos datos son absolutamente necesarios para el buen desarrollo de los proyectos de investigación que estamos llevando a cabo. Es más, serán de gran utilidad para AEBE para poder organizar todas las actividades que realiza y como herramienta de presión ante las instituciones. Por todo ello AEBE anima a facilitar los datos que en el momento se darán a conocer. Muchos de ellos pueden ser sensibles y por ello se almacenarán en una base de datos para su uso únicamente por profesionales del ámbito sanitario, relacionados directamente con el diagnóstico de la enfermedad y sometidos bajo juramento a secreto profesional, de acuerdo con el artículo 7.6 de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de datos de carácter personal. Estos datos se mantendrán siempre en la más estricta confidencialidad. En cualquier momento podréis solicitar el acceso a la información almacenada en nuestra base de datos y/o la destrucción de dicha información. Muchas gracias de antemano y desde CEICEB os animamos a que os pongáis en contacto con la Asociación para vuestra participación.

Después del de Andalucía, Cataluña y Valencia

Madrid contará con un Centro de Medicina Regenerativa

Madrid.—La Comunidad de Madrid contará con un Centro de Investigación en Células Madre y Medicina Regenerativa. Así lo anunció el pasado 5 de noviembre el consejero de Sanidad, Manuel Lamela, aprovechando la presentación de un ensayo clínico con células madre adultas del Hospital La Paz.

Un grupo científico asesor ya ha empezado a trabajar y presentará durante el primer trimestre del año que viene los objetivos del nuevo Centro que «aspira a liderar la investigación en este campo en España y en Europa», según Lamela.

El Centro madrileño se sumaría al

de Andalucía, Cataluña y la Comunidad Valenciana. Los tres han suscrito acuerdos con el Ministerio de Sanidad para cofinanciar este tipo de investigación en los tres centros nodales. La Comunidad de Madrid espera encontrar en mismo apoyo para llevar a cabo este nuevo Centro de Medicina Regenerativa.

BREVES

El diagnóstico precoz de las enfermedades metabólicas hereditarias, «en su gran mayoría con una base genética», permite el tratamiento dietético «efectivo» de estas patologías, según explicó el pasado 26 de noviembre la catedrática en Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid, Magdalena Ugarte Pérez, quien destacó que este diagnóstico «debería de realizarse en la primera semana de vida, ya que estamos hablando de enfermedades que en diagnóstico tardío puede provocar la muerte del paciente.

3.000 millones de dólares

California respalda en las urnas la investigación con células madres

Los californianos han aprobado una medida, la Propuesta 71, que otorgará casi 3.000 millones de dólares a la investigación con células madres. Además de elegir presidente, los estadounidenses «aprovecharon» la convocatoria electoral para pronunciarse acerca de otras iniciativas locales.

Con la Propuesta 71, los científicos dispondrán durante la próxima década de unos 295 millones de dólares anuales (unos 230 millones de euros) para investigar con células madre embrionarias en los hospitales, escuelas médicas y universidades del Estado. Para administrar esos fondos, se creará un Centro privado, el Instituto de Medicina Regenerativa de California.

Las cifras exactas de la votación todavía no están disponibles. Sin embargo, las encuestas a la salida de los colegios electorales, realizadas por Associated Press, sugieren que la medida ha sido aprobada cómodamente.

Según el interventor estatal Steve Westly, la aprobación de esta medida envía un mensaje al mundo de que «California está deseando hacer apuestas audaces para el futuro», según recoge «Los Angeles Times».

La iniciativa estuvo motivada por la decisión de George W. Bush de limitar los fondos federales destinados a la investigación con células madre. Las progenitoras celulares son capaces de transformarse en otros tipos de tejido (neuronas, miocitos...), por lo que podrían contribuir a encontrar tratamientos

para enfermedades como el Parkinson o el Alzheimer.

Hollywood se posiciona

Pese a que las encuestas ya anticipaban que la medida contaba con el beneplácito de los californianos, el cambio de postura del gobernador de este estado, Arnold Schwarzenegger, puede haber resultado decisivo.

Hace unas semanas, «Arníe» se desmarcaba de la postura de su partido (en contra de



las células madre) y se mostraba a favor de la Propuesta 71. Los republicanos de California se habían manifestado específicamente en contra de esta iniciativa.

El ex actor dijo: «Estoy muy interesado en la investigación con células embrionarias y la apoyo en un 100%».

Otros actores, como Michael J. Fox (afectado de Parkinson), el recientemente fallecido Christopher Reeve o Brad Pitt también habían mostrado su conformidad con esta medida. El posicionamiento de Schwarzenegger, sin embargo, no hizo gracia a otros, como Mel Gibson, que manifestó su oposición a la Propuesta 71.

Universidad de Belgrano

Proyecto de ley para garantizar la cobertura de enfermedades

Belgrano (Argentina).—A través de su Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas, Metabólicas y Discapacidades, la Universidad de Belgrano acaba de elaborar un anteproyecto de ley que apunta a que todas las entidades del Sistema de Salud nacional, ya sean obras sociales o empresas de medicina prepaga, incorporen como prestaciones obligatorias los abordajes terapéuticos basados en drogas (medicamentos), alimentos y suplementos dietarios especiales, de acuerdo con cada patología.

«La Ley 23.413 establece la obligatoriedad de la pesquisa neonatal de enfermedades como el hipotiroidismo y la fenilcetonuria. Pero solamente obliga a la detección de la enfermedad mediante el estudio conocido como prueba del talón», cuenta Bernarda Pirovano, coordinadora del centro.

Ahora «una vez obtenido el resultado si este llegara a ser positivo, no es obligación del Estado la cobertura integral del tratamiento médico y nutricional que finalmente preverá la deficiencia mental», completa la especialista a modo de explicación sobre las razones del proyecto que ya tiene en sus manos el senador Pedro Salvatori.

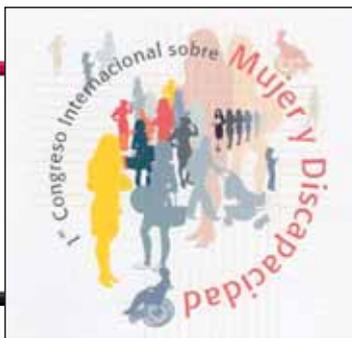
El Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas Metabólicas y Discapacidades es dirigido por el doctor Marcelo Vernengo, de-

cano de la Facultad de Ciencias Exactas y de la Salud. Pirovano además está encargada del equipo de investigadoras sobre fenilcetonuria (PKU), conformado por Luisina Petrelli, Ivana González, María Ana Angeleri y Clara Rajz, conjuntamente con la doctora Cristina Mariañai, de la Fundación Observatorio de los Derechos Humanos, quienes trabajaron en la confección del proyecto de ley.

Además, el Centro está trabajando en el Manual de educación Sanitaria para el Fenilcetonúrico y su familia. En octubre este grupo de investigadores participó en las II Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras que serán en Mendoza, y además contará con la visita de Moisés Abascal, presidente de la Federación de Enfermedades Raras de España y Miembro del Real e Ilustre Instituto de Farmacia de Sevilla.



TEMA de actualidad



Triple discriminación:

- por mujer
- por mujer con discapacidad
- por mujer con discapacidad, afecta de alguna enfermedad rara y dependiente.

Bajo el tema «Mujer y Discapacidad» se celebró el pasado 21 de octubre en los Servicios Centrales del IMSERSO en Madrid una Jornada en la que se trataron temas relacionados con la mujer con discapacidad: el Proyecto Promociona, Intervenciones psico-educativas con las familias, la Sexualidad, entre otros. Un tema

tan amplio como complejo, sobre todo si a esta doble discriminación de mujer y discapacitada, añadimos la de paciente con alguna de las más de 3.000 Enfermedades Raras.

Todas estas razones justifican más que de sobra el que dediquemos a esta cruda realidad nuestro Tema de Actualidad.

LA MUJER CON DISCAPACIDAD EN ESPAÑA

PILAR DE LA PEÑA,
miembro Junta Directiva de FEDER

La invisibilidad de las mujeres con discapacidad, no ha favorecido un desarrollo normativo como el que se ha producido en el caso de las personas con discapacidad o de las mujeres. De esta situación deriva que la sociedad no haya profundizado en su situación.

Las mujeres con discapacidad en España son algo más de dos millones (el 58,3% del total), mientras que el número de varones con discapacidad no supera el millón y medio.

En las personas con discapacidad mayores de 45 años, el número de mujeres es un 60% superior al de los varones. En el grupo de población, entre los 6 y 44 años, el número de varones con discapacidades supera al de mujeres en un 32% y en la

infancia apenas hay diferencias entre el número de niños y niñas con limitaciones que pueden dar lugar a discapacidades. (Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud).

Un gran porcentaje de la población de mujeres con discapacidad se encuentra en el **umbral de la exclusión social**, con una falta casi total de autonomía y sin poder desarrollar sus derechos básicos, a causa de una percepción social discriminatoria y llena de

prejuicios, tanto por invisibilidad, como por ser consideradas incapaces y no eficientes.

De los estudios realizados se deduce que la mujer con discapacidad se ve afectada por una doble discriminación (1): De una parte la que afecta, en general a las personas con discapacidad; por otra, la que atañe a su condición de mujer. La doble situación de desventaja está basada en el vigente sistema ideológico que perpetua las desigualdades sociales y confunde «interesadamente» las características físicas, biológicas —el sexo—, con características socialmente construidas —el género—.

Así, las desigualdades entre mujeres y hombres, no son desigualdades entre sexos, sino desigualdades entre géneros; no se basan en las diferencias naturales, sino en dife-

rencias sociales y, por lo tanto construidas. Esto significa que las podemos cambiar.

En la legislación internacional y europea son de aplicación las iniciativas sobre igualdad de hombres y mujeres y sobre la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad, que potencian el nivel de conocimiento sobre la situación real de las mujeres con discapacidad, así como la implicación y coordinación de todas las instituciones de la sociedad civil en el establecimiento de medidas para alcanzar la progresiva eliminación de riesgos de exclusión social de las mujeres con discapacidad.

En España, la Ley 30/2003 de 13 de octubre, sobre medidas para incorporar la valoración del impacto de género en las disposiciones normativas que elabore el Gobierno y obliga a todos los proyectos de ley y sus Reglamentos de desarrollo, a que estén acompañados por un informe sobre el impacto por razón de género de las medidas que se

HOY MUJER Y DISCAPACIDAD

Las asociaciones opinan

- Paraparesia Espástica Familiar
- Linfangioleiomiomatosis
- Esclerosis Tuberosa

« **E**n la legislación internacional y europea son de aplicación las iniciativas sobre igualdad de hombres y mujeres y sobre la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad »

propongan. Esta medida insta-
tura la transversalidad en los
procedimientos normativos,
en el marco de las directrices
europeas que se vienen pro-
duciendo. Igualdad de Opor-
tunidades entre Hombres y
Mujeres IC Plan (2003-2006).

La Ley 51/2003 de igual-
dad de oportunidades, no dis-
criminación y accesibilidad
universal de las personas con
discapacidad obliga a los po-
deres públicos a adoptar me-
didas contra la discriminación
y medidas de acción positiva
destinadas a compensar las
especiales dificultades que
tienen las personas con disca-
pacidad para su plena partici-
pación en la vida social.

La Jornada «MUJER Y
DISCAPACIDAD», (2) cele-
brada en Madrid el 21 de Oc-
tubre de 2004, Buena práctica
de la Fundación Asturiana de
Atención y Protección a Per-
sonas con Discapacidades y/o
Dependencias, «Fundación
Fasad», en el proyecto Equal
Promociona organizada por
el Ministerio de Trabajo y
Asuntos Sociales, Instituto de
la Mujer y FASAD se docu-
mentó y profundizó con am-
plitud en el tema.

En el transcurso de la mis-
ma, se presentó el Proyecto
Piloto «INCLUSIÓN SO-
CIAL DE LAS MUJERES
CON DISCAPACIDAD»,
desarrollado en el territorio
Principado de Asturias, den-
tro de la iniciativa de la
Unión Europea EQUAL du-
rante los años 2002/2004. Su
objetivo consistió en poner en
marcha un conjunto de actua-
ciones de carácter integral
que acabaran por construir
itinerarios válidos para que
muchas mujeres con disca-
pacidad pudieran ver eliminadas
algunas de sus múltiples ba-
rrieras y la búsqueda de ins-
trumentos que contribuyan a
su integración laboral y social.

Se ha confeccionado una
guía pedagógica (3) dirigida a
personal docente, en la que se
sugieren actividades a desarrol-
lar. Su finalidad es servir de
orientación didáctica para la
formación de responsables de
asociaciones, agentes y media-
dores sociales, así como las
propias personas con disca-
pacidad y en concreto, las muje-
res a fin de conseguir interve-
nir transversalmente, y con me-
didas de acción positiva, en la
inclusión y participación de las
mujeres, con estos objetivos:

- Formar, sensibilizar y
dar instrumentos teóricos,
metodológicos y prácticos
para proyectos educativos-labo-
rales vinculados al desarro-
llo de la igualdad de oportu-
nidades para las mujeres con
discapacidad.

- Proporcionar una for-
mación que permita detectar
las diversas manifestaciones
de la discriminación de géne-
ro y discapacidad con el fin
de transformarlas.

- Impulsar proyectos que
incidan transversalmente en
el desarrollo de la igualdad
de oportunidades para las
mujeres con discapacidad.

- Aplicar este módulo de
formación en los perfiles pro-

fesionales de los/as agentes
sociales de igualdad.

La celebración de la Jor-
nada, es una buena noticia
para organizaciones como
FEDER y también para las
mujeres con discapacidad a
consecuencia de una Enfer-
medad Rara, porque nos per-
mitirá organizarnos mejor, to-
mar conciencia y situarnos en
mejores condiciones para al-
canzar la igualdad de trato y
de derechos para todo el
mundo.

(1) Red de Mujeres Con
Discapacidad.

www.redmcd.com

(2) Conflictos y dificul-
tades para la inclusión social de
las personas con discapaci-
dad. Aproximación general y
análisis de la situación de las
mujeres. Cristina Santamari-
na, Pedro López Ugarte, Ve-
rónica Mendiguren Funda-
ción Fasad www.fasad.org

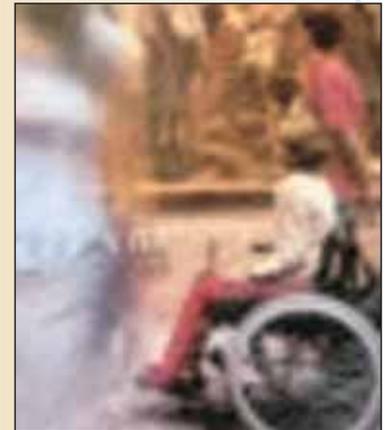
(3) Módulo específico de
Formación en género y disca-
pacidad. FASAD Fundación
Asturiana de atención a per-
sonas con discapacidad. C/
Arzobispo Guisáosla 14, bajo.
Oviedo. Tfno. 985 224 479
Fax: 985 217 129 e-mail: fa-
sad@asturias.com

**Formar, sensibilizar y dar
instrumentos teóricos,
metodológicos y prácticos para
proyectos educativos-laborales
vinculados al desarrollo de la
igualdad de oportunidades para
las mujeres con discapacidad.**

**Impulsar proyectos que incidan
transversalmente en el
desarrollo de la igualdad de
oportunidades para las mujeres
con discapacidad.**

La mujer con discapacidad tiene cuatro veces más riesgo de ser maltratada

PILAR DE LA PEÑA,
miembro de la Junta Directiva
de FEDER



En el contexto europeo,
las cifras estiman que
cuatro de cada diez
mujeres discapacitadas, viven
o han vivido situaciones de
abuso, agresión y maltrato.
Este es, un riesgo cuatro veces
mayor que el resto de
mujeres.

La Comisión de la Mujer del
Cermi (Comité Español de
Representantes de Personas
con Discapacidad), presentó
34 enmiendas a la reciente Ley
Contra la Violencia de Género
para que se añadan medidas
de protección especial a la
Mujer con Discapacidad, que
sufre una doble o múltiple
discriminación.

Su ausencia del mercado de
trabajo, bajo índice de
alfabetización (el 12 por
ciento de las discapacitadas
no sabe leer ni escribir), sólo
1,56 por ciento posee un título
superior, la sobreprotección
familiar y los prejuicios
sociales, las hacen padecer,
más que nadie, las secuelas de
la violencia.

Paraparesia Espática Familiar

« En el campo sanitario lo más difícil para los enfermos es el desconocimiento de la enfermedad »



ALICIA HERNANZ LOBO

La Paraparesia Espática Familiar es una enfermedad neurológica que afecta sobre todo a las extremidades inferiores y que, en grados complicados, puede llegar a afectar a la vista y al habla. Según nuestros datos afecta igual a hombres y mujeres, y puede aparecer a cualquier edad.

En la infancia el principal problema con el que se encuentra la afectada es la “torpeza” para realizar algunos juegos como saltar, correr, etc, que impiden a la niña llevar el mismo ritmo que sus compañeros. Esto puede además provocar burlas de éstos, y hacer que la niña se encierre en sí misma.

En una edad adolescente y adulta hay que añadir también la vergüenza de sentirse observada, el miedo a la improvisación por problemas con la vejiga, y los problemas de movilidad (cansancio, dificultad para subir y bajar escaleras, etc). Una debe además privarse de hacer muchas cosas a medida que la enfermedad avanza e ir adaptándose a la nueva situación.

Según los diferentes ámbitos en los que se mueva, la enferma debe enfrentarse a diferentes problemas. En el ámbito educativo las dificultades vienen sobre todo en la infancia, debido a la incomprensión de los compañeros, y sobre todo, por las barreras arquitectónicas. En el terreno laboral, surgen principalmente debido a las consecuencias de la propia enfermedad que produce cansancio excesivo, incontinencia, y requiere además que el lugar de trabajo esté adaptado correctamente.

LAS ASOCIACIONES OPINAN

En el campo sanitario lo más difícil para los enfermos es el desconocimiento de la enfermedad, lo que produce un largo peregrinaje de médico en médico hasta obtener un diagnóstico, y la falta de información sobre nuestra patología una vez diagnosticada.

La familia representa para el enfermo un gran apoyo. Quizás al principio, cuando la enfermedad aún no ha sido diagnosticada, puedan surgir conflictos por la incomprensión de los síntomas. Hay que entender también que para ellos es difícil decidir cómo ayudarnos sin dañar nuestro orgullo. Todos los afectados por esta patología coincidimos en que la familia es el gran pilar de nuestra vida.

Lo que nosotros demandamos es que el personal sanitario conozca estas enfermedades para que el diagnóstico sea más rápido, Centros de Referencia en las diferentes ciudades para tratar a los enfermos

que padecen las mismas patologías, apoyo de los medios de comunicación para concienciar a la gente de que nos apoye, desaparición de las barreras arquitectónicas en el entorno físico de la ciudad y en los transportes públicos para dar independencia al enfermo, más la-

vabos públicos, censos de las distintas enfermedades para poder ver la incidencia porcentual en España, etc.

Desgraciadamente aún hay mucho por hacer, pero lo fundamental es estar unidos para ayudarnos y para poder ayudar a los demás.

Linfangioleiomiomatosis, cosa de mujeres



« Una proliferación desordenada de fibras musculares en la pleura, paredes bronquiales, vasos sanguíneos y linfáticos de los pulmones »

MERRY SOLER, trabajadora social de AELAM

La Linfangioleiomiomatosis es una enfermedad de etiología desconocida que afecta a pacientes del sexo femenino, en edad fértil, y que se caracteriza morfológicamente por una proliferación desordenada de fibras musculares en la pleura, paredes bronquiales el intersticio, los vasos sanguíneos y linfáticos de los pulmones. La edad de aparición es en la adolescencia entre los 14-15 años; pero su incidencia es mayor en mujeres adultas de entre 30 y 40 años.

Las repercusiones que pueden tener las pacientes adolescentes en su vida diaria son: insuficiencia respiratoria que las obliga a no practicar deportes, ni

actividades que requieran esfuerzos. A nivel psíquico podemos observar un rechazo y no reconocimiento de la enfermedad, baja autoestima, aislamiento social y dependencia extrema de la familia.

En adultas la enfermedad les ocasiona invalidez laboral, en transcurso de 5 años aproximadamente. Oxigenoterapia a domicilio y en último término el trasplante pulmonar. Y en el ámbito psicosocial, rechazo de la enfermedad, aislamiento en domicilio, necesitan ayuda en las tareas diarias y dependencia familiar.



Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

« Todos los días me tropiezo con mujeres luchadoras, que tienen un afán de superación no siempre valorado suficientemente »

M.^a JOSE JIMÉNEZ APARICIO

Soy afectada de Esclerosis Tuberosa, tengo 41 años y desde la infancia he aprendido a crecer y madurar con mi enfermedad.

Ser mujer y padecer una enfermedad genética conlleva el plantearse en muchas ocasiones

no poder tener hijos sanos, y se convierte en un compromiso personal que mi pareja y yo que intentamos llevar de la forma más positiva posible.

También la mujer en el plano laboral debe tener una amplia disponibilidad a cambiar de

empresas, horarios, puestos y funciones a desempeñar en ellas; pues nos es muy difícil mantener el puesto de trabajo por las continuas bajas y ausencias por motivos médicos y familiares.

Aunque quiero aportar una pizca de optimismo; donde mi experiencia en el entorno de la discapacidad, no es del todo negativo pues; todos los días me tropiezo con mujeres luchadoras, que padeciendo una enfermedad tienen un afán de superación que no siempre se valora suficientemente.



Reunión de afectados y familiares de Esclerodermia

Sevilla. (Crónica de M.^a José Sánchez, socio de Esclerodermia en Andalucía).—La Reunión de afectados y familiares de Esclerodermia de Andalucía, tuvo lugar en Sevilla el pasado 25 de octubre en Sevilla. Fue posible gracias al interés de María José Sánchez Romero en convocar a un grupo de afectados preocupados por mantener algún tipo de contacto, y que se hallan dispersos en diferentes ciudades y provincias de Andalucía. La lluvia y los primeros fríos no impidieron que nos congregásemos unas veinte personas, de las cuales, diez éramos afectados, en el recinto de la Asociación de Vecinos del Arenal cedido por Nela Fernández.

Tras la presentación y exposición de las distintas problemáticas de cada uno, la doctora Celia Fernández Delgado, reumatóloga, pasó a informarnos sobre la Esclerodermia, sus clases y disparidad de manifestaciones, y por tanto, variedad de tratamientos; se aludió también a la escasa frecuencia y distribución de los casos, finalizando con la enumeración de algunos consejos paliativos muy necesarios. Al resultar su exposición clara y amena facilitó un breve coloquio en el que la doctora trató de dar respuesta a las cuestiones que le fueron planteando los interesados.



Participantes en la reunión de afectados de Esclerodermia.

Seguidamente, M.^a Isabel Romero Rossi, farmacéutica, aclaró algunas aplicaciones de los medicamentos que actualmente están en vigor, los huérfanos o los que aún están en fase de ensayo clínico.

Nuestro agradecimiento a los colaboradores y patrocinadores que hacen posible la labor de FEDER y la realización de sus programas y proyectos en favor de las personas con Enfermedades Raras y sus familias.

I Jornada andaluza sobre F.Q.



Almería. (Crónica de José Luis Torres, tesorero de FEDER).—Organizada por la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística, se celebró el pasado 30 de octubre, en Roquetas de Mar (Almería), la I Jornada Andaluza sobre Fibrosis Quística.

Las ponencias arrancaron de la mano de los médicos responsables de la atención de la Fibrosis Quística en el Hospital Torrecárdenas de Almería.

Finalizada la Jornada, se celebró una cena benéfica a favor de la Asociación Andaluza. En definitiva, esta I Jornada, ha servido como encuentro entre los que luchan contra la F.Q., y del que salimos todos armados con más información y más coraje para abordar el diario combate contra la F.Q.



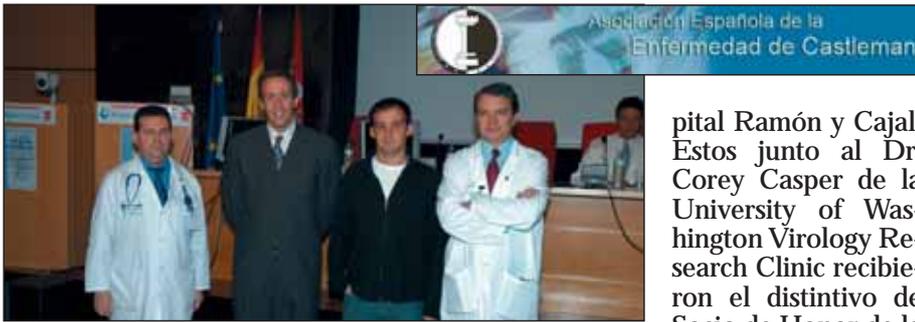
Belén de la Solidaridad



Sevilla. (Texto: José Luis Torres, tesorero).—Un año más, y ya son tres años, las Asociaciones de Trasplantados de Sevilla y la Coordinación de Trasplantes, entre las que se encuentra la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística, instalan un Belén artístico de estilo sevillano bajo el lema de que «Un trasplante es otro nacimiento». Con esta iniciativa se pretende informar y concienciar a nuestra sociedad de la necesidad de las donaciones de órganos. Para mayor información puede consultarse www.belendelasolidaridad.com.



I Conferencia Española de la Enfermedad de Castleman



Doctor Corey Casper, con los doctores de Medicina Interna de la Unidad de Enfermedades Infecciosas del Hospital Ramón y Cajal, y el cineasta Alejandro Amenabar.

Madrid. (José Manuel Fernández, presidente).—El Hospital Ramón y Cajal de Madrid acogió el pasado 1 de diciembre la I Conferencia monográfica sobre la enfermedad de Castleman que se realiza en España. La Jornada estuvo dirigida por los doctores José Luis Patier (Medicina Interna) y Fernando Dronza (Unidad de enfermedades Infecciosas) del Hos-

IIª Reunión Nacional del Síndrome de Sanfilippo en Rosell (Castellón)

El día 23 de Octubre tuvo lugar la reunión nacional, en donde participaron unas 150 personas, tanto familiares, amigos y afectados de la enfermedad en esta localidad.

El Presidente de la entidad Jordi Cruz inició la conferencia explicando todo lo conseguido en su año de existencia como Asociación Sanfilippo España. Seguidamente la Dra. Asunción Aracil, Neuropediatra del Hospital de San Juan de Dios de Barcelona nos explicó como se desarrolla la enfermedad y como se engloba dentro del grupo de las Mucopolisacaridosis, de la cuál se reflejó que es la más prevalente de todas ellas. También dió una pincelada a la investigación actual.

El Dr. J.M. Guerrero, Catedrático en Bioquímica del Hospital Virgen Macarena de Sevilla nos habló sobre la Melatonina, para poder paliar uno de los síntomas de la enfermedad como es la alteración del sueño.

Y por último, D. Fco. José Soto, padre de un niño con Sanfilippo, nos explicó su idea para informar a las familias y así poder evitar en todo lo posible su transmisión genética.

Desde aquí aprovecho para agradecer al Ayuntamiento de Rosell su gran ayuda y colaboración en este acto, así como la participación de las familias y de la Asociación de Mujeres de Rosell, que acabando el acto nos ofrecieron una paella típica y unos postres de la zona.

pital Ramón y Cajal. Estos junto al Dr. Corey Casper de la University of Washington Virology Research Clinic recibieron el distintivo de Socio de Honor de la Asociación Española de la enfermedad de Castleman de manos del director de cine

Alejandro Almenabar que apadrina esta asociación. El dato significativo de la jornada lo expuso el doctor Casper al advertir que podrían existir más de 10.000 casos en España si los datos se comparan con un estudio realizado en EEUU y publicado en la revista Blood. Además al creciente número de pacientes asociados a la infección por HIV podría ante un gran número de casos de la variante Multicéntrica de la Enfermedad la cual supone un gran riesgo de progresar a Linfoma en breve tiempo. La Jornada concluyó con una reunión de varios de los pacientes de toda España que padecen la enfermedad de Castleman.

II Jornada Local de la Enfermedad de Andrade

Valverde.—(Crónica de José Cuesto, presidente). El pasado 19 de noviembre ASVEA (Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade) organizó la II Jornada Local de la Enfermedad de Andrade.

Con la integración en FEDER desde hace unos meses, ASVEA ha querido dedicar sus segundas jornadas a las Enfermedades Raras en una visión global y haciendo más hincapié en la Polmiuropatía Amiloidótica Familiar o Enfermedad de Andrade; con el objetivo de dar a conocer la problemática y la situación actual de las ER en España y Europa. Estas consistieron en una mesa informativa en el Centro de Salud de Valverde del Camino durante la mañana y tres ponencias por la tarde. La

jornada fue inaugurada por el Excmo. Alcalde de Valverde José Cejudo, el Concejal de Salud Rogelio Borrego y el presidente de la asociación José Cuesto.

Para hablar de las ER (conceptos, problemática, situación actual,...) y de la situación de los Medicamentos Huérfanos en la Unión Europea se contó con la participación de Moisés Abascal, presidente de FEDER.

El segundo ponente fue Ángel Gil, delegado de FEDER en Andalucía; éste nos habló de su enfermedad y de la importancia del mundo asociativo en este tipo de enfermedades, sin las cuales sería más difícil de llevar el peso de parecer una patología poco frecuente.

Para concluir las jornadas un miembro de ASVEA, Javier Arrayás habló de la Enfermedad de Andrade y de la trayectoria de la asociación en los 4 años de vida que esta tiene; en los cuales se ha pasado del desconocimiento a tener un diagnóstico precoz, seguimiento y tratamiento en la propia comunidad para los enfermos.

Como conclusión decir que se echó en falta la presencia en las ponencias del personal médico y enfermero del Centro de Salud de Valverde así como la falta de concienciación de los mismos.

ASVEA

Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade

II Congreso Déficit de Alfa-1

La Asociación Española para el Déficit de Alfa-1-antitripsina reunió en el II Congreso Internacional en Dublín en Octubre 2005, con otras asociaciones de alfas afectados, científicos y algunos laboratorios, que suministran el tratamiento de reemplazo AAT a los pacientes afectados del pulmón como Bayer Healthcare, Baxter Healthcare y el Laboratorio Grifols.

Para encontrar soluciones a las dificultades que enfrentan grupos reducidos de afectados, se necesita relacionarse con la comunidad internacional para dar a conocer otras técnicas de cuidado, otros tratamientos disponibles, líneas de ayuda y mejorar los Registros de Pacientes que existen. Los talleres impartidos por los profesionales y pacientes, como los trasplantados de pulmón, los de relaciones sexuales en la pareja y la rehabilitación pulmonar fueron muy interesantes y demuestran la falta de reconocimiento e implantación de métodos y trato para temas incluso muy delicados.

Algunos países avanzan más que otros: en el planteamiento de Programas de Detección Precoz del Déficit AAT, Irlanda ha conseguido a través del Ministerio de Sanidad, apoyar económicamente realizar la prueba, en la población más probablemente afectado por el déficit, la comunidad de EPOC. Un ejemplo, que podremos seguir para conseguir el mismo interés del sistema sanitario nacional en España.

En cuanto al Registro de pacientes, estamos avanzando, dado que en España existe un modelo de Registro actualmente, parte del Registro Internacional de Alfas, AIR y que se va extendiendo a otros países.

La Asociación Española está trabajando con el comité de SEPAR de neumólogos responsables del Registro Español, con la Dra. Jara Vega, Jefe de Servicios, Ud de Hepatología Infantil de La Paz, Madrid para incluir los casos hepáticos de Alfas.

Queremos mejorar el infradiagnóstico en esta condición de trabajar junta con otras asociaciones para conseguir los objetivos que tenemos en común. Estamos formando un grupo que se registrará al nivel europeo: Alpha Europe Alliance para atraer más interés en esta condición genética, causa principal de enfermedades respiratorias y hepáticas de origen desconocido.

Para más detalles. Contatar con: al-fainfor@arrakis.es

Conferencias Andaluzas de Concienciación sobre Aniridia



Córdoba. (Crónica de **Rosa Sánchez de Vega**, presidenta).—Las Conferencias Andaluzas de Concienciación sobre Aniridia tuvieron lugar en el Salón de ONCE en Córdoba el pasado 30 de octubre, con la participación de oftalmólogos y ópticos conocedores de esta patología, a la vanguardia en su tratamiento. Estas Conferencias fueron posibles gracias a la colaboración de Fundación Pfizer y el Centro de Baja Visión Ángel Barañano.

El Dr. Gris, del Instituto de Microcirugía Ocular IMMO de Barcelona, centró su conferencia en los «Nuevos tratamientos de las alteraciones de la superficie ocular en pacientes con Aniridia», dado el gran porcentaje de éstos que sufren opacidad corneal con la consecuente pérdida de visión, mientras que el Dr. Laborda, Director del Instituto de Oftalmología de Córdoba, abordó el tema «Nistagmus y alteraciones retinianas», alteraciones que padecen la mayoría de los afectados de Aniridia.

Por su parte, el Dr. Villarrubia, del mismo Instituto, disertó sobre «Glaucoma y Cataratas», dos alteraciones frecuentemente asociadas a la Aniridia y el D. Ángel Barañano, se centró en el aprovechamiento del resto visual cuando existe una baja visión, es decir, una agudeza visual inferior a un 30%, presentó las últimas novedades en cuanto a aparatos ópticos y electrónicos que ayuden a estas personas



Doctores Oscar Gris, Juan Manuel Laborda, Alberto Villarrubia y Ángel Barañano.

a llevar una vida diaria lo más normal posible, mientras la ciencia avanza lo suficiente como para curar esa enfermedad.

La presidenta de la Asociación Española de Aniridia, Rosa Sánchez de Vega, hizo una exposición de las «Necesidades de los pacientes con Aniridia», haciendo especial énfasis, al igual que Barañano, en que la Asociación pretende ser un complemento a la atención sanitaria de los enfermos en su aspecto social, aclarando que hay algo más que los síntomas de la enfermedad, pues es muy importante la forma en que el paciente afronta la enfermedad; hay que apoyarle e informarle sobre todos los recursos existentes en cada momento.

= Encuentro de Niños y Jóvenes con Aniridia en el Ocio y Tiempo Libre =

Valencia y Córdoba.—(Crónica de **Marta Gaitán**, trabajadora social de Aniridia).—Gracias al patrocinio de Fundación La Caixa y Obra Social-Caja Madrid tuvieron lugar dos Encuentros de Niños y jóvenes con Aniridia en el Ocio y Tiempo Libre, en Valencia (1 y 2 de mayo) y en Córdoba (30 de octubre-1 de noviembre) respectivamente. Tuvieron finalidad poner en contacto a estos niños y

jóvenes así como a sus familias dispersas por la geografía española por la baja incidencia de la enfermedad. La acogida fue muy buena y se obtuvo una gran afluencia.

En las jornadas para niños y jóvenes asistentes se contó con profesionales y voluntarios encargados de conocer las actividades, que arrancaron con la puesta en marcha de dinámicas de presentación seguidas de juegos y danzas

de distensión. Se organizaron tareas por edades (modelaje, maquillaje, marionetas y decoración) y en el caso de los jóvenes se contó con el apoyo de un psicólogo. A todos los participantes se les hizo entrega de un juguete/obsequio, gentileza de Juguetes Ferran, S.A. En cómo los jóvenes disfrutaron de una velada en una discoteca light y al día siguiente todos tuvimos la oportunidad de presenciar la brillante

actuación del mago Manu Vera de la Escuela Ana Tamariz, que generosamente nos deleitó con un magnífico espectáculo.

La valoración final fue muy positiva sobre todo por la participación y aceptación de las actividades, talleres, etc. debido a que éstas fueron diseñadas acorde a su discapacidad, y la motivación que todos mostraron en todo momento.



II-81. 1 No discriminación

Se prohíbe toda discriminación, y en particular la ejercida por razón de sexo, raza, color, orígenes étnicos o sociales, características genéticas, lengua, religión o convicciones, opiniones políticas o de cualquier otro tipo, pertenencia a una minoría nacional, patrimonio, nacimiento, discapacidad, edad u orientación sexual.

II-86 Acción Positiva

Integración de las personas discapacitadas

La Unión reconoce y respeta el derecho de las personas discapacitadas a beneficiarse de medidas que garanticen su autonomía, su integración social y profesional y su participación en la vida de la comunidad.

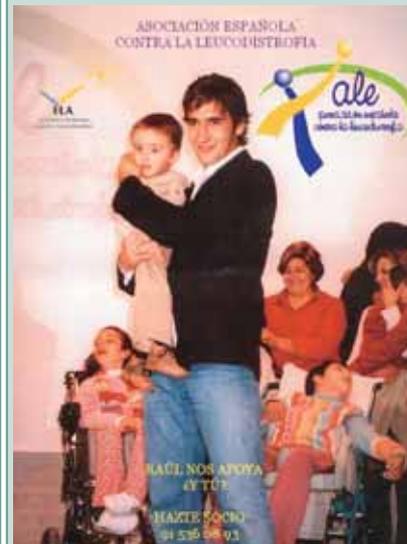
Una mano a las Enfermedades Raras

La UE creará una red de centros para tratar las dolencias atípicas que afectan a una de cada 2.000 personas

El síndrome de los Niños de Cristal, que padecen insuficiencia de tejido óseo, la Esclerodermia, la Aniridia o el mal de las vacas locas son algunas de las 5.000 enfermedades consideradas raras, pero que pueden convertirse en un calvario para quien las padece. La Unión Europea (UE) ha tomado nota de unos trastornos que en España pueden afectar a unas 20.000 personas y está decidida a crear una red de centros para tratar e investigar estas dolencias.

Las características de esta red de centros fueron discutidas por los ministros de Sanidad de los Veinticinco en una reunión celebrada en Bruselas. Y aunque quedan todavía muchos flecos y detalles por cerrar, la ambición de la mayoría de los estados miembros pasa por implantar el nuevo modelo a partir del 2005, bajo presidencia luxemburguesa. En cualquier caso, los centros integrados en la red europea deberán ocuparse del tratamiento de las enfermedades raras y profundizar en su investigación.

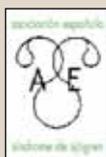
Raúl con la Leucodistrofia



El 2004 ha sido un año importante para la Asociación Española Contra la Leucodistrofia.

Un hecho de gran relevancia ha sido poder contar con Raúl González Blanco como Padrino de Honor de la Asociación.

Por otro lado, la Asociación Española Contra la Leucodistrofia emprende una nueva línea de actuación que se llevará a cabo a través del hermanamiento de la Asociación Española Contra la Leucodistrofia (A.L.E.) con la ASSOCIATION EUROPÉENNE CONTRE LES LEUDYSTROPHIES (E.L.A.).



Limitar el uso de calefactores por aire y potenciar el uso de humidificadores en ambientes secos, principales consejos en invierno, para pacientes con Síndrome de Sjögren

Otras medidas, como extremar el cuidado de la piel y los ojos frente al viento y el sol, realizar una siesta de al menos 10 minutos y evitar las comidas demasiado calientes, picantes, ácidas, saladas y difíciles de digerir, ayuda a los pacientes a sobrellevar mejor los síntomas.

Las manifestaciones más frecuentes y típicas de la enfermedad son la sequedad bucal y ocular, por la falta de saliva y lágrimas y sus consecuencias. Puede presentar además sequedad en el oído, nariz, vagina, piel y en el sistema respiratorio. Puede afectar también a diversas partes y órganos del cuerpo, produciendo dolores articulares e inflamación de las articulaciones, fatiga, afecciones endocrinas, digestivas, hematológicas, musculares, neurológicas, pulmonares, renales y vesicales entre otros.

I Jornada sobre avances en Espasticidad



Madrid.—El pasado día 2 de octubre y organizada por la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar Strümpell-Lorrain (AEPEF), se llevó a cabo en los salones del IMERSO de Madrid, la I Jornada sobre avances en Espasticidad.

Se presentaron ponencias sobre investigación y tratamiento de la Espasticidad de forma general y en especial relacionada con la Paraparesia Espástica Familiar (PEF). Igualmente fueron tratados los temas de las enfermedades raras

(ER) desde el Defensor del Paciente, la adaptación de la familia ante el enfermo de PEF y del enfermo de PEF a su entorno, la enfermedad desde el punto de vista de la familia y del enfermo, así como la comunicación en ER.

Junta Directiva de AEPEF, junto a la Defensora del Paciente de la Comunidad de Madrid.



Por primera vez en España el principal genetista en PEF

Entre los eminentes exponentes cabe destacar la presencia por primera vez en España del Dr. John Kane Fink, neurólogo y genetista, profesor del departamento de Neurología de la Universidad de Michigan, principal autoridad mundial en el estudio genético de la PEF.

El Dr. Fink entrevista y explora a afectados hasta altas horas de la madrugada



El Doctor Fink entrevistando a los afectados.

El profesor Fink realizó entrevistas y exploraciones hasta altas horas de la madrugada del día 3, a numerosas familias que asistieron a la jornada. Se tomaron muestras de sangre a los miembros de estas familias que el Dr. Fink estimaba procedente, previo el consentimiento informado.

La tecnología existe, el factor limitativo es conse-

guir el dinero suficiente.

Según palabras del Dr. Fink *tenemos mucha tarea por hacer para descubrir las causas y encontrar tratamientos para la PEF. Estoy convencido de que si conseguimos suficientes recursos financieros, podemos empezar a desarrollar tratamientos en los próximos cinco años. La tecnología existe. El factor limitativo es conseguir dine-*

ro suficiente para propulsar esta investigación a la máxima velocidad.

El Dr. Fink pidió a determinados afectados la realización de las pruebas genéticas Spastin, Atlasin, Paraplejin, NIPA1. Queda ahora por tanto determinar quién se va a hacer cargo de estas pruebas, ya que en España no se tiene conocimiento de que se realicen.

Padrinos OI



Yo tengo un hijo de 12 años. Cuando aún no había cumplido dos nos dieron por fin un diagnóstico clínico que explicaba su retraso motor, su laxitud muscular y, sobre todo, las fracturas graves e inexplicables que había sufrido hasta entonces, sin trauma previo y sin justificación aparente. La enfermedad rara que acompaña a mi hijo se llama osteogénesis imperfecta (OI). Es un defecto congénito e incurable en la síntesis de colágeno del cuerpo.

Actualmente, la aproximación terapéutica a la enfermedad consiste en la práctica regular de fisioterapia, la administración regulada de bifosfonatos para influir en el metabolismo óseo y las intervenciones quirúrgicas correctivas en caso necesario. Gracias al excelente tratamiento que ha recibido, mi hijo está en muy buena forma física y no ha sufrido más de veinte o veinticinco fracturas graves hasta ahora. Tiene Osteogénesis Imperfecta, pero vive en un país desarrollado donde hay un sistema de seguridad social que funciona, médicos competentes y recursos.

Apadrinamiento para niños iberoamericanos

Por contraste, la situación de otros niños de su edad que tienen la misma enfermedad, pero viven en países con una deficiente infraestructura sanitaria, es completamente diferente.

Tengo un ahijado ecuatoriano de la misma edad que mi hijo, y que también tiene Osteogénesis Imperfecta. Ahí acaba toda similitud entre los dos. Mi ahijado vive en un país donde la Seguridad Social no puede cubrir sus necesidades. Su familia no está en situación de poder

pagarle un tratamiento que supla las carencias de su sistema. A consecuencia de su pobreza y de su falta de recursos, mi ahijado estuvo sin tratamiento durante los primeros nueve años de su vida. Ha sufrido incontables fracturas y tiene múltiples deformidades. Ha tenido que superar física, moral y socialmente muchos más escollos de los que nunca tendrá que superar mi hijo. Y muchos más, por supuesto, de los que he superado yo en toda mi vida.

En todos los países de Iberoamérica hay niños con Osteogénesis Imperfecta que se enfrentan a un futuro lleno de dolor, de fracturas y de deformaciones discapacitantes que impedirán su inserción en la sociedad. Para paliar esta situación, para tender puentes entre iguales que viven en continentes separados y para conseguir que estos niños y adolescentes latinoamericanos tengan acceso real a la calidad de vida, en el año 2002 se creó, como inicia-





Uno de los momentos del encuentro entre niños y sus padrinos.

tiva dentro de la red iberoamericana de Osteogénesis Imperfecta, el Programa Padrinos OI, destinado a proporcionar tratamiento médico y fisioterapéutico a niños de escasos recursos que tienen osteogénesis imperfecta. El Programa ha ido creciendo a lo largo de estos dos años y en la actualidad tenemos a unos cuarenta niños apadrinados. Sus padrinos les han remitido casi diez mil euros en lo que va de año. El dinero se emplea exclusivamente para cubrir las necesidades médicas de los niños, que para recibir la ayuda han de estar afiliados en sus países de origen a organizaciones de afectados de Osteogénesis Imperfecta que se comprometan a organizar la infraestructura médica que estos pacientes necesitan. Los niños del programa están en contacto directo con sus padrinos, si éstos lo desean.

Puede informarse sobre nuestro Programa de Apadrinamiento en <http://padrinos.osteogenesis.info>. Sabemos que nuestra iniciativa privada es modesta, pero en cualquier caso, sabemos también que es útil y que ha proporcionado esperanza a niños con una Enfermedad Rara que estaban, por vivir donde viven, aún más abandonados que los que vivimos en este lado del mundo.



María Barberó y Pablo

Me llamo María Barberó. Mi hijo Pablo tiene Osteogénesis Imperfecta, una enfermedad congénita bastante rara que afecta a los huesos y a otros tejidos del organismo. Se la suele llamar «la enfermedad de los Huesos de Cristal», y se abrevia internacionalmente como OI. Se trata de una dolencia con una incidencia relativamente baja entre la población. Los médicos no suelen estar familiarizados con ella; son muy pocos los que tienen experiencia con estos enfermos, y menos aún los que pueden considerarse especialistas.

Infancia sin fronteras



IÑAKI GIL,
Departamento de Comunicación

«**I**nfancia sin Fronteras» es una ONG que fundamentalmente desarrolla su trabajo a través de Centros de Desarrollo Infantil que cubren los principales aspectos asistenciales que requieren los niños de la zona de influencia del proyecto: alimentación, educación y sanidad. Dentro de las labores sanitarias de la ONG también se incluye el envío de Brigadas Médicas de forma periódica a los países en donde trabaja: Nicaragua, Honduras, El Salvador, Bolivia, Rep. Dominicana, Marruecos, Sahara, Albania. En estas brigadas prestigiosos médicos como el Dr. Vicente Muñoz, jefe de Cirugía Oncológica del Hospital Provincial de Toledo, o el Dr. Francisco Berchi, jefe de Cirugía Pediátrica del Hospital Doce de Octubre, realizan intervenciones a diferentes pacientes que no pueden ser atendidos con el debido rigor en sus países, por falta de medios o de especialistas adecuados. «Infancia sin Fronteras» también tiene convenios de colaboración con varios hospitales infantiles de Nicaragua, como es el caso del Hospital de la Mascota, o la sección infantil de quemados del Hospital Vivian Pellas. Actualmente, «Infancia sin Fronteras» está trabajando en el equipamiento de dos autobuses de gran tamaño para convertirlos en Unidades Médicas Ambulatorias. Dichas unidades se destinarán a dar asistencia sanitaria en zonas de difícil acceso de los países en los que trabaja la ONG.

Infancia sin Fronteras, 902 333 503,
www.infanciasinfronteras.org

AL HABLA

Extremadura: Mejor atención a las Enfermedades Raras



MARÍA JOSÉ SÁNCHEZ RODRÍGUEZ,
médico delegada de FEDER-Extremadura

La participación de Extremadura en la REpIER es a través de un grupo investigador constituido por personal de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y del Servicio Extremeño de Salud

Hacia el abordaje Integral de las Enfermedades Raras como solución, Extremadura es pionera en cuanto a la organización de actividades contextualizadas dentro de la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REpIER), proyecto de investigación financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria del Sistema Nacional de Salud y puesto en marcha el pasado año dentro del Programa de Investigación Español para el Estudio de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Esta Red está integrada por investigadores clínicos, epidemiológicos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular que abordan la investigación epidemiológica y clínica de las enfermedades raras. Esta red se fortalece con la colaboración de las respectivas consejerías de Salud/Sanidad de once Comunidades Autónomas del territorio español, con un cómputo total de 91 investigadores.

La participación de Extremadura en la REpIER es a través de un grupo investigador constituido por

personal de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y del Servicio Extremeño de Salud, como nodo de investigación autónomo para la obtención de datos epidemiológicos, creación del registro de Enfermedades Raras, evaluación de la situación de salud de estos pacientes, creación de un "banco nacional del ADN", obtención de un mapa de recursos socio-sanitarios al

respecto y fomento de la formación de los profesionales sobre estas enfermedades.

Además, este grupo de trabajo también persigue clarificar convenientemente la asistencia de los afectados consiguiendo una mejora de la difusión de la información existente sobre estas enfermedades que redundará en un mayor bienestar para los enfermos.

Extremadura elabora el Protocolo sobre Enfermedades Raras

Mérida.—La Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura, a través de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, ultima el borrador del protocolo del Sistema de Información sobre las Enfermedades Raras. Se espera que se ponga en marcha a lo largo del próximo mes de enero, y tiene como objetivo básico valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura.

Entre los objetivos se encuentran también el análisis de tendencias temporales, supervivencia y comparación de incidencias observadas y la contribución en la investigación científico-médica.

La totalidad de estos objetivos contribuirán a una mejora de la calidad asistencial, prevención y planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran contribuir a la mejora de la realidad actual de las Enfermedades Raras.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias engloban a un conjunto de patologías que con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

La Organización Mundial de la Salud estima en más de 5000 el número de enfermedades o síndromes que reciben el atributo de «raras».

DINAMARCA

Centro para Grupos Pequeños de Disminuidos



El Centro para Grupos Pequeños de Disminuidos es una institución autónoma que trabaja bajo el auspicio del Ministerio de Asuntos Sociales de Dinamarca y cuya función es la de asesorar e informar sobre las deficiencias/enfermedades raras. Los principales grupos destinatarios son las personas con tales dolencias y sus familiares, así como especialistas.

También es nuestro cometido el de llamar la atención sobre la problemática que conlleva tener una deficiencia rara. En Dinamarca se define una deficiencia como rara cuando la padece menos de 1000 personas (véanse los estatutos de CSH, § 1). Nos esforzamos por dar respuesta a las preguntas que se nos formulan o bien ayudamos a establecer los contactos relevantes: especialistas, organizaciones, asociaciones de enfermos, etc.

Información y asesoramiento una oferta para usuarios y especialistas

Frecuentemente se hace largo el entrañar una enfermedad o deficiencia rara. La falta de conocimiento de deficiencias raras concretas por parte del sistema de asesoramiento y de tratamiento supone a menudo un agravante más en la situación del enfermo y de sus familiares.

Según CSH su misión más destacada es la de ayudar a personas con deficiencias, familiares y especialistas a conseguir, de la forma más rápida, un conocimiento amplio sobre deficiencias específicas, consecuencias y posibilidades de asistir al deficiente para mejorar su calidad de vida.

Cualquier persona podrá dirigirse a CSH, tanto profesionales como particulares que requieran información y/o asesoramiento acerca de deficiencias/enfermedades raras.

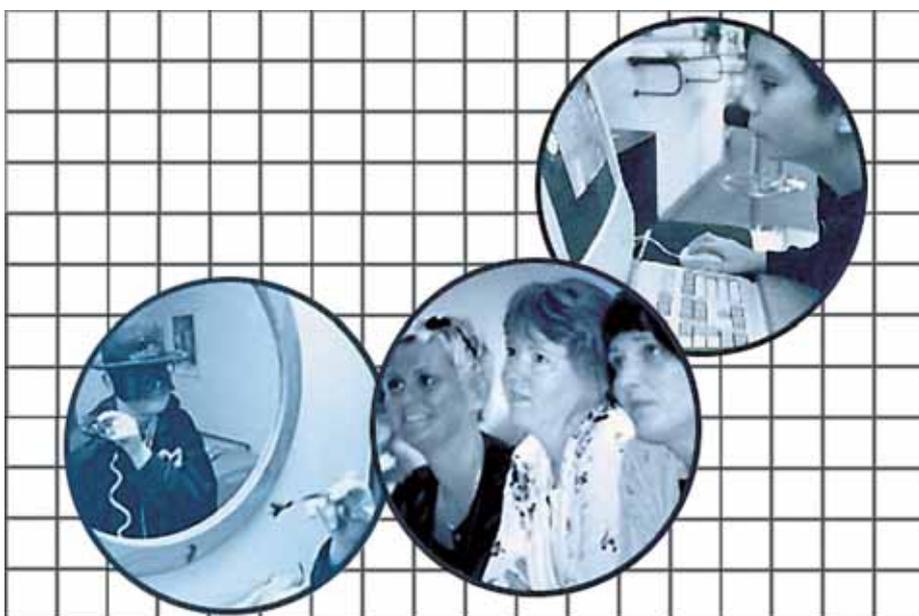
Información sobre enfermedades raras:

En la lista alfabética (véase enlace más abajo) encontrará la denominación de síndromes, sinónimos y subgrupos mencionados en nuestras descripciones. Podrá entrar en las descripciones directamente desde la lista o atajar mediante el índice alfabético. Si no encuentra lo que está buscando, podrá utilizar nuestro buscador cliqueando en la tecla «søg» en el menú, o «her».

Los datos relativos a cada síndrome son de muy diferente carácter. Unas descripciones son cortas y toman su punto de partida en la definición del síndrome. Otras descripciones (indicadas con •) han sido elaboradas basándose en textos, contactos con especialistas y familias afectadas por el síndrome. Todas las descripciones tienen en común el de incluir enlaces para más información así como direcciones de centros de reconocimiento y de asesoramiento. Estas direcciones no son exhaustivas, ya que otras instituciones podrán estar implicadas en el reconocimiento y tratamiento de un síndrome determinado. Si desea más información o tiene sugerencias que hacernos, gustosamente le atenderemos enviando un e-mail a csh@csh.dk

Dirección:

Center for Små Handicapgrupper (CSH)
Bredgade 25 F, 5. sal
1260 Copenhagen K
Dinamarca
Tfno.: +45 33 91 40 20
Fax: +45 33 91 40 19
E-mail: csh@csh.dk
Página web: www.csh.dk



Proyectos Grupos de Apoyo

BERNAT PARÉS, psicólogo delegado de Catalunya

Dilo alto: ¡Soy negro y estoy orgulloso de ello! Esto es lo que cantaba James Brown, quien fue portavoz de la música Funk en los años 60 «I am black and I am proud». Él sabía mejor que nadie quién debía defender los derechos de su colectivo, quién defendería mejor que nadie al *black power*, al poder negro.



¿Quién va a defender nuestros derechos?, ¿Quién tiene más interés en curarse que nosotros mismos?, ¿Quién buscare nuestra calidad de vida?, y en muchas ocasiones: ¿Quién sabe más sobre la enfermedad? Los principales responsables de nuestra salud somos nosotros mismos. Esta premisa guía a todos los grupos de ayuda mutua y subyace en el interior de las asociaciones que forman FEDER.

Muchas de las asociaciones catalanas de FEDER ya cuentan con grupos de ayuda mutua; otras sin embargo carecen de este recurso: por estar en proceso de consolidación, por falta de alguien que tomara la iniciativa, por disponer de pocos asociados, por estar dispersos por el territorio, porque las características de la enfermedad lo dificultan, etc. Para todos estos impedimentos hay soluciones.

Desde FEDER Cataluña y mediante un equipo de 4 psicólogos asesorados por la doctora María Palacín, del master de conducción de grupos de la Universidad de Barcelona, estamos poniendo los conocimientos y los recursos necesarios para crear grupos de afectados y grupos de familiares en las aso-

ciaciones que lo requieran, darles las herramientas óptimas, la estructura, el interés, y cuando todo ya este empezado alejarnos poco a poco, para que continúen sin nosotros con la seguridad de que estamos cerca para ayudar si es necesario. Nuestro objetivo no es quedarnos allí, sino que el grupo sea «totalmente» de iguales, eso le confiere unas características propias de toma de responsabilidad que no tendría

con la presencia de un profesional.

Sólo lo sabes si lo has pasado: «Yo ya he ido al psicólogo, pero ¿cómo le puedo explicar yo a una persona que no ha pasado lo que yo cómo me siento?», esto es lo que comentaba una señora con cáncer de mama. En los grupos de ayuda mutua se crean las condiciones adecuadas para sentirse a gusto y abrirse, los participantes pueden vivir las condiciones ajenas como si

fueran las propias, situarse en la propia realidad y no huir, hacerle frente e integrarla.

Los grupos de ayuda mutua son espacios en los cuales se establece una relación entre iguales, un espacio de intercambio de experiencias y de soporte emocional. Con todo ello queremos reforzar el sentimiento de que no estamos solos. Decidlo alto: ¡No siento vergüenza, soy afectado/soy un familiar, y me siento orgulloso de mí mismo!

Vs.



Grupos de Ayuda Mutua

Los Grupos de Ayuda Mutua están formados normalmente por personas que comparten algún problema que altera su funcionamiento normal y su objetivo es el intercambio de recursos, ayudas y diferentes tipos de apoyo como la ayuda emocional o la guía para resolver sus problemas.

Los GAM están, pues basados en el principio de reciprocidad; los miembros reciben y aportan ayuda. Esto no es siempre perceptible en una superficial observación.

Dar y recibir ayuda puede parecer no equilibrado para algunos miembros. Muchos participantes comienzan sólo siendo receptores

de ayuda, dada la gravedad o intensidad del problema que en ese momento viven, posteriormente según se van desarrollando sus fuerzas, su confianza y sus habilidades de afrontamiento, a través de las interacciones y apoyo del grupo, pasan a ayudar.

Ayudar a los demás proporciona una serie de beneficios entre los que se incluyen el ensayo conductual de estrategias de afrontamiento, la obtención de refuerzo social por ayudar a los demás, el mismo incremento de la autoestima, etc.

No debe olvidarse que el concepto de recibir ayuda a través de darla, es central en la mutua ayuda.



«Reme, madre habla de su hijo Rubén»

Mi nombre es Reme, quiero hablaros de mi hijo Rubén, él es un niño de 12 años que padece una enfermedad llamada Sialidosis (Tipo II forma infantil), se trata de una enfermedad neurodegenerativa de depósito lisosomal del grupo de las mucopolisidos.

Me gustaría transmitir todo lo que hasta ahora he conseguido con la ayuda de Cristina Barragán, Trabajadora Social de ADAC:

Uno de los objetivos que nos marcamos junto con ADAC y el DR. Rodríguez Criado fue la elaboración de un folleto divulgativo sobre la Sialidosis, este es un folleto dirigido a las familias y a los profesionales cuya actividad laboral esté relacionada con el campo de las Enfermedades Raras (médicos, psicólogos, trabajadores sociales, profesores...).

Durante el año 2004, nos hemos propuesto la búsqueda de información y de familias afectadas por esta patología, de esta forma contactamos con una organización canadiense (ISMIRD) que lucha contra la Sialidosis.

Nuestro objetivo actualmente es llegar a aquellas familias que estén en esta misma situación en nuestro país, para llegar a formar un grupo de autoayuda y trabajar juntos con el grupo de Canadá.

Pues bien, la razón de mi carta es la de hacer un llamamiento a familiares de niños afectados. Hasta el momento nos está siendo muy difícil encontrar más casos, ya que la Sialidosis es una enfermedad de muy baja prevalencia, pero aún así no renunciamos a la idea de poder organizar el grupo que nos sirva de apoyo en los momentos difíciles por lo que nos está tocando pasar.

Es por ello, por lo que pido a todas aquellas personas que puedan tener conocimiento de la existencia de algún afectado, por favor le haga llegar la noticia de nuestra lucha e ilusión.

Gracias.

Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC)

Andrade, Enfermedad de

Asociación Valver la Enfermedad de Andrade
 • C/ Dr. Fleming deña de, 60 A
 • 21600 Valverde del Campo, Huelva (Andalucía)
 • Teléf.: 636031062 / 670599909 • asvea01@wanadoo.es

Anemia de Fanconi

Asociación Española de Anemia de Fanconi (AEAF)
 • C/ Morando 8, 2A, 28029 Madrid
 • Teléf.: 921508681 • info@asoc-fanconi.es
 • www.asoc-anemiafanconi.es

Angelman, Síndrome de

Asociación Síndrome de Angelman
 • C/ Providencia 42, Apartado de correos 22
 • 8024 Barcelona
 • Teléf.: 934171878 / 934731382 • Fax: 932130890
 • ramsa@eresmas.com • www.angel-man.com/

Angioedema Familiar

Asociación Española de Angioedema Familiar
 • C/ Las Minas 6, Urb. Las Minas
 • 28250 Torrelozanes (Madrid) • Teléf.: 606153099
 • aedaf-es@telefonica.net • www.aedaf-es.org/

Aniridia

Asociación Española de Aniridia
 • C/ Cristóbal Bordiú 35 - of. 214, 28003 Madrid
 • Teléf.: 915344342 • asoaniridia@telefonica.net
 • www.aniridia.com/

Apert, Síndrome de

Asociación Nacional Síndrome de Apert.
 • C/ Cristóbal Bordiú, 35 Ofc. 301, 28003 Madrid
 • Teléf.: 915350005 • Fax: 915350005
 • info@ansapert.org • www.ansapert.org

Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas

Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas. (ANAYERP)
 • C/ Gran Vía, 69 - 4.º I, 26005 Logroño (La Rioja)
 • Teléf.: 699818703 / 965941132
 • pvalero@coma.es • usuarios.lycos.es/anayerp/

Ataxias Hereditarias

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias
 • C/ Antonio Filipo Rojas, 13 Bajo izda., 41008 Sevilla
 • Teléf.: 954537964 Fax: 954546168
 • asadahe@interbook.net
 • http://clientes.vianetworks.es/personal/asadahe/

Asociación de Ataxias de Castilla la Mancha
 • C/ Pozo Dulce 21, 3 A, 13001 Ciudad Real
 • Teléf.: 985097152 • acampo4@almez.pntic.mec.es
 • http://humano.ya.com/hispataxia/

Cardiopatías Infantiles

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopatías Infantiles de Catalunya. (AACIC)
 • Pza. Sagrada Familia 5 2 A, 08013 Barcelona
 • Teléf.: 934586653 • Fax: 933387408 • aacic@eresus.com
 • www.cardiopatiescongenites.voluntariat.org/

Crigler Najjar, Síndrome de

Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar
 • C/ Cañada Rosal, 10 B, 33519 Siero (Asturias)
 • Teléf.: 985724832 • laplazacorreo@yahoo.es

Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo. (ADAC)
 • C/ Enrique Marco Dorta, 6, Sevilla
 • Teléf.: 902195246 / 954989889 • Fax: 954989790
 • a.d.a.c@telefonica.net • www.adac-es.net/

Asociación Nacional para los Problemas de Crecimiento.
 • C/ Cuartel de Artillería, 12 bajo, 30002 Murcia
 • Teléf.: 968346218 / 968902202
 • crecer@crecimiento.org • www.crecimiento.org/

Déficit de Alfa 1 Antitripsina

Asociación Española de Déficit de Alfa 1 Antitripsina
 • Camino del Pato, 1, 11130 Batería Colorada, Chiclana, Cádiz • Teléf.: 956537186
 • alfa1info@wanadoo.es • www.alfa1.org/

Déficits Primarios Inmunitarios

Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios
 • C/ Tenerías, 28, 28340 Valdemoro (Madrid)
 • Teléf.: 918099620 • juventud@ayto-valdemoro.org

Distonía

Asociación de Lucha contra la Distonía en España.
 • C/ Augusto González Besada, 12, 28030 Madrid
 • Teléf.: 914379220 • Fax: 914379220
 • alde@distonia.org • www.distonia.org/

Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya.
 • C/ Providencia 42, Apto 16, 08024 Barcelona
 • Teléf.: 932102512 / 933528334 • Fax: 932102512
 • alde.c@terra.es • http://infodoctor.org/aldec/

Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud, Síndromes de

Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud. (ASEDH)
 • C/ Plutón 43, ático, 1.º, 08035 Barcelona
 • Teléf.: 934296529 • asedh@asedh.org • http://asedh.org/

Asociación Nacional de Síndromes de Hiperlaxitud o Hiperactividad y Otras Patologías Afines
 • Pza. del Ingeniero Manuel Becerra 1, piso 10, pta. E
 • 35008 Las Palmas de Gran Canaria
 • Teléf.: 928464607 • hiperlaxitud@canarias.org
 • http://farmaguia.net/hiperlaxitud/

Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y Adolescencia

Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
 • C/ 8 de Maig s/n. «Llar del Pensionista»
 • 3570 Villajoyosa, Alicante
 • Teléf.: 965895409 / 619928244 • ahedysia@wanadoo.es

Epidermólisis Bullosa

Asociación de Epidermólisis Bullosa de España.
 • C/ Real, Conjunto Puertogolf, apartamento 39
 • 29660 Nueva Andalucía. Marbella, Málaga
 • Teléf.: 952816434 • Fax: 952816434
 • aebe@aebe-debra.org • www.aebe-debra.org/

Epilepsia Mioclónica Lafora

Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora
 • C/ Carreteros, 46. 45125 Pulgar, Toledo
 • Teléf.: 925292156 / 925817952
 • lafora@retemail.es • www.arrakis.es/~lafora/

Esclerodermia

Asociación Española de Esclerodermia. (AEE)
 • C/ Rosa Chacel, 1 (Concejalía de Salud)
 • 28230 Las Rozas, Madrid • Teléf.: 917103210
 • Fax: 916376780 • a.e.esclerodermia@wanadoo.es
 • www.esclerodermia.com

Asociación de Esclerodermia de Castellón. (ADEC)
 • Apto. de correos N.º 197
 • 12080 Castellón, Castellón de la Plana
 • Teléf.: 964250048 / 630579866
 • adec@esclerodermia-adec.org
 • www.esclerodermia-adec.org/

Esclerosis Lateral Amiotrófica

Asociación Catalana de Esclerosis Lateral Amiotrófica
 • C/ Providencia, 42-4.º 3.ª
 • Hotel d'Entitats Gracia, 08024 Barcelona
 • Teléf.: 932849192 • Fax: 932130890
 • ac.ela@suport.org

Associació de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya
 • C/ Orient 4-1.º, 2.º, 8911 Badalona, Barcelona
 • Teléf.: 933890973

Esclerosis Tuberosa

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid
 • C/ Camarena 119, Bajo, Local, 28047 Madrid
 • Teléf.: 917193685 • esclertuber@wanadoo.es

Extrofia Vesical

Asociación Española de Extrofia Vesical. (ASEXVE)
 • C/ Francisco Silvea 71, 3.º F, 28028 Madrid
 • Teléf.: 952880048 / 913169327 • Fax: 952908030
 • asexve@extrofia.com
 • www.extrofia.com/aosexve/main.htm

Fatiga Crónica

Asociación Andaluza del Síndrome de Fatiga Crónica
 • C/ Maestro Rafael Leña 10, 3.º, 4
 • 41500 Alcalá de Guadaíra
 • Teléf.: 955085440 / 952369490 • aaasfc@lycos.es
 • http://club.telepolis.com/aaasfc/home.htm

Asociación Malagueña Contra el Síndrome de Fatiga Crónica

• C/ Del Remo, 9, portal 1, Bajo B
 • Residencial Los Nidos 2.ª Fase
 • 29620 Torremolinos (Málaga)
 • Teléf.: 617635850
 • E-mail: fatigacronicamalaga@telefonica.net

Fenilcetonuria (PKU) y Otros Trastornos Metabólicos

Asociación Catalana de PKU y otros Trastornos Metabólicos
 • Centro Cívico Can Taió - Parc Catalunya s/n.
 • 8130 Santa Perpetua de Mogoda, Barcelona
 • Teléf.: 637293712 • Fax: 93 574 80 16
 • opku@hotmail.com • www.usuarios.lycos.es/pkuotm/

Fibrosis Quística

Asociación Andaluza Contra la Fibrosis Quística
 • Avda. Ronda de Triana, 47, 1.º izda., 41010 Sevilla
 • Teléf.: 954086251 • Fax: 954086251
 • fqandalucia@supercable.es • www.fqandalucia.org/

Asociación Catalana de Fibrosi Quística
 • Passeig Vall d'Hebron 208, 1.º 2.ª, 8035 Barcelona
 • Teléf.: 934272228 • Fax: 934272228
 • E-mail: fqatalana@fibrosiquistica.org
 • www.fibrosiquistica.org/~jp50893/

Asociación Extremeña Contra la Fibrosis Quística
 • Avda. de la Estación 64, 1.º A, 6300 Zafra, Cáceres
 • Teléf.: 924555709 / 639281778
 • fibqextremadura@terra.es

Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística
 • C/ Corregidor Juan de Bobadilla, 47 1.º A
 • 28030 Madrid • Teléf.: 913015495 / 915630727
 • Fax: 913411403 • fqmadrid@jet.es
 • http://geocities.com/HotSprings/2677/AMCFQ.HTM

Fiebre Mediterránea Familiar

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
 • Avd. Peris y Valero, 42 3.º 6.ª 46006 Valencia
 • Teléf.: 963253116
 • fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es

Gaucher, Enfermedad de

Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEFEG)
 • C/ Pérez del Toro 41
 • 35004 Las Palmas, Las Palmas de Gran Canaria
 • Teléf.: 928249194 / 928452221 • Fax: 928242620
 • gaucher@eremas.com

Glucogenosis

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
 • C/ Pepe de Santos 18, 1.ª E, 1.ª B, 30820 Alcantarilla, Murcia
 • Teléf.: 968808437 • Fax: 968938813
 • amhernan@ualm.es • www.ucip.net/aeeg/

Hemofilia

Asociación Andaluza de Hemofilia
 • Castillo Alcalá de Guadaíra 7, 4.º A-B, 41013 Sevilla
 • Teléf.: 954240868 • Fax: 954240813
 • asahemo@arrakis.es

Huntington

Asociación Catalana de Malalts de Huntington
 • Pere Vergés s/n, 7.º, desp. 1. Hotel d'Entitats
 • 8020 Barcelona
 • Teléf.: 933145657 / 932780294 • Fax: 932780174
 • acmah.b@suport.org • www.acmah.org/

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz. (APEHUCA)
 • Avda. Segunda Aguada, 8, 4.º D, 11012 Cádiz
 • Teléf.: 679897158 / 956073000
 • apehuca@hotmail.com
 • www.usuarios.lycos.es/Apehuca/apehuca.htm

Asociación Valenciana de la Enfermedad de Huntington (AVAHE)

• C/ Gas Lebón 5, Bajo, 46023 Valencia
• Teléf.: 963309040 • a_v_a_e_h@hotmail.com

Ictiosis

Asociación Española de Ictiosis. (ASIC)

• C/ Dr. Pérez Feliú, 13, puerta 19, 46014 Valencia
• Teléf.: 963775740 • info@ictiosis.org
• www.ictiosis.org/inicio.htm

Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de

Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos y Patologías Afines. (GRAPSIA)

• Apartado de Correos 1338, 36200 Vigo, Pontevedra
• Teléf.: 654987482 • grapsia@jazzfree.com
• www.medhelp.org/www/ais/spanish/introduccion.htm#Start

Joubert, Síndrome de

Asociación Española del Síndrome de Joubert.

• Avda Pablo Neruda, 98, Portal 4, 6.º B, 28038 Madrid
• Teléf.: 917782286 • bruano@ree.es
• www.asinjou.org/

Leucemia

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia

«Rocío Bellido» (A.A.L.LEU)
• C/ Solano, 10. Urbanización Brisas 3
• 41927 Mairena del Aljarafe, Sevilla
• Teléf.: 954181241 / 616024241
• aaleurociobell@telefonica.net
• www.leucemiariocibellido.org/

Leucodistrofia

Asociación Española contra la Leucodistrofia

• C/ Cea Bermúdez, 14.º 6.º dpcho., 28003 Madrid
• Teléf.: 915360893 / 964523874
• leuco@asoleuco.org • www.asoleuco.org/

Linfangioleiomiomatosis

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis

• C/ La Fragua 16, 28260 Galapagar, Madrid
• Teléf.: 918584730 / 616405744 (Pilar)
• aelam@telefonica.net
• http://personal.telefonica.terra.es/web/aelam/

Malformaciones Craneocervicales

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Cráneo Cervicales. (AEMC)

• C/ Emeline Pankhurst, 24, local 6, 50015 Zaragoza
• Teléf.: 976599242 / 647956408 • chiari@arrakis.es
• www.aeamccentfermedadescraneocervicales.arrakis.es/

Marfan, Síndrome de

Asociación de Afectados del Síndrome de Marfan de España. (SIMA)

• C/ San Agatángelo, 44, bajo izda., 03007 Alicante
• Teléf.: 966141580 / 619191665 Fax: 966141580
• sima@marfansima.org • www.marfansima.org/

Mastocitosis

Asociación de Enfermos de Mastocitosis. (AEDM)

• C/ Melquíades Álvarez 17, 28914 Leganés, Madrid
• Teléf.: 916097289 / 667610680 • Fax: 916907937
• majerez@desinsl.com • www.aedm.org/

Musculares, Enfermedades

Asociación Española de Enfermedades Musculares

• Gran Vía de las Cortes Catalanas, 562, principal 2.º
• 08011 Barcelona • Teléf.: 934516544 • Fax: 934516904
• asem15@support.org • www.asem-esp.org/

Narcolepsia

Asociación Española de Narcolepsia. (AEN)

• Apartado de correos 67
• 28670 Villaviciosa de Odón, Madrid
• Teléf.: 666250594 • informacion@narcolepsia.org
• www.narcolepsia.org/

Neurofibromatosis

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis.

• C/ Bilbao 93-95, 5.º primera, 08005 Barcelona
• Teléf.: 933074664 • Fax: 933074664
• info@acnefi.com • www.acnefi.com/

Nevus Gigante Congénito

Asociación Española de Nevus Gigante Congénito.

• C/ Cuenca 12, 28990 Torrejón de Velasco, Madrid
• Teléf.: 918161793 • asonevus@wanadoo.es
• www.asonevus.org/

Osteogénesis Imperfecta

Asociación de Huesos de Cristal de España. (AHUCE)

• C/ San Ildefonso 8, Bajo - derecha, 28012 Madrid
• Teléf.: 914678266 • Fax: 915283258
• ahuce@vodafone.es • www.ahuce.org/

Asociación Huesos de Cristal Madrid (AMOI)

• C/ Mayorazgo 25, 1.ª planta, 4, 28915 Leganés, Madrid
• Teléf.: 916802284 • Fax: 916802284
• informacion@ahucemadrid.org • www.ahucemadrid.org/

Associació Catalana Pro-Afectats Osteogénesis Imperfecta

• Gran Vía de las Cortes Catalanas 1126, 7.º 1.ª
• 8020 Barcelona • Teléf.: 933056205 / 933137610
• osteogenesisbcn@teleline.es • www.bcn.es/tjussana/acoi/

Paraparesia Espástica Familiar

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar de Struppell Lorrain (AEPEF)

• C/ Algeciras 3, 2.º, C, 28005 Madrid
• Teléf.: 913663260 / 659468978
• aepef@yahoo.es • http://es.geocities.com/aepef/

Patologías Mitocondriales

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales.

• C/ Dr. Pedro de Castro 2, Bl. 3, piso 6, pta. A
• 41004 Sevilla • Teléf.: 954420381 • aepmi@hotmail.com

Porfirias

Asociación Española de Porfirias

• C/ Arcangel San Rafael, 12, 6.º-23, 41010 Sevilla
• Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es

Prader Willi, Síndrome de

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi. (ACSPW)

• Pg. dels Ciceres 56-58
• 89006 Hospitalet de Llobregat, Barcelona
• Teléf.: 933387915 / 646055545 • Fax: 933388408
• praderwillicat@xarxabcn.net
• www.xarxabcn.net/praderwillicat/

Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi. (AESPW)

• C/ Cristóbal Bordiu 35 oficina 212, 28003 Madrid
• Teléf.: 915336829 • Fax: 915547569
• aespw@prader-willi-esp.com
• www.prader-willi-esp.com/

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader Willi

• C/ Molinell, 1 Bajo, 46010 Valencia
• Teléf.: 963471601 / 963890599 • Fax: 963890599
• avspw@avspw.org

Productos Químicos y Radiaciones Ambientales

Asociación d'Afectats pero Productes Químics i Radiacions Ambientals. (ADQUIRA)

• C/ Paris 150, 1.º, 2.ª, 8036 Barcelona
• Teléf.: 933226554 • caps@pangea.org
• www.adquirabcn.com/

Retinosis Pigmentaria

Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

• C/ Calabria 66, despacho 5, Edificio ONCE
• 8015 Barcelona • Teléf.: 933259200
• aarpc@virtualsd.net • www.retinosiscat.org/

Rett, Síndrome de

Asociación Catalana del Síndrome de Rett

• Carrer Emili Grahit 2, D, 2.º, 2.ª. 17002, Gerona
• Teléf.: 972228487 • catalana@rett.es • www.rett.es/

Asociación Valenciana del Síndrome de Rett

• C/ Sollana 28, Bajo, • 46013 Valencia
• Teléf.: 962998313 / 963740333 • Fax: 963740333
• valenciana@rett.es • www.rett.es/

SanFilippo, Síndrome de

Asociación SanFilippo España

• C/ Barceló 24, 8787 La Poble de Claramunt
• Teléf.: 617080198 / 938087114
• asanfilippoe@hotmail.com
• www.fundacionsanfilippo.net/

Siringomielia y Síndrome de Arnold Chiari

Associació d'Afectats de Siringomielia

• C/ Pujades 93, 3.º 1.ª, 8005 Barcelona
• Teléf.: 639253356 • siringo@conline.es
• www.bcn-associacions.org/siringomielia/

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari

• C/ Riaño 11, 4, 28042 Madrid. • Teléf.: 605244961
• amigosdechiar@hotmail.com • www.chiari.biz/

Sjögren, Síndrome de

Asociación Española de Síndrome de Sjögren (AESS)

• C/ Cea Bermúdez 14, 6.º planta, despacho 2
• 28003 Madrid • Teléf.: 915358653 • Fax: 915358654
• aessjogren@hotmail.com • www.aessjogren.org/

Tourette, Síndrome de

Asociación Andaluza de Síndrome Tourette y Trastornos Asociados. (ASTTA)

• C/ Don Gonzalo 4, 2.º, • 14500 Puente Genil, Córdoba
• Teléf.: 957603161 / 627573706 • Fax: 957606953
• tourette@mixmail.com • www.tourette.es/vg/

Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette

• Avda./ Gran Vía de las Cortes Catalanas, 562 Pral. 2.ª
• 08011 Barcelona • Teléf.: 934 515 550
• Fax: 934 516 904 • tourette4@hotmail.com

Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Gilles de la Tourette y Trastornos Asociados

• C/ Cea Bermúdez 14 A, 6.º, n.º 1, 28003 Madrid
• Teléf.: 639130323 / 915360893
• ampastta@terra.es • www.ampastta.org/

Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette (AFAPSTTA)

• Avd. Valencia, 59, 1.ª dcha., 50005 Zaragoza
• Teléf.: 976552226 • aragontourette@tiscalis.es

Trigonitis y la Cistitis Intersticial

Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial. (ABATYCI)

• C/ Sineu, 2, Adosado C, 7220 Pina-Mallorca, Baleares
• Teléf.: 971665322 • abatycipina@hotmail.com
• http://usuarios.lycos.es/abatyci/principal.htm

Von Hippel Lindau

Asociación Española de Familias de Von Hippel Lindau.

• C/ Campoamor 93-95, Centro Cívico Rogelio Soto
Apartado 5
• 08204 Sabadell Barcelona • Teléf.: 616050514 / 937240358
• alianzavhl@alianzavhl.org • http://alianzavhl.org/

Williams, Síndrome de

Asociación Síndrome Williams de España

• Avda. Doctor García Tapia, 208 Local 1, 28030 Madrid
• Teléf.: 914136227 • Fax: 915102261
• asociacionsindromewilliams@eresmas.com

Wilson, Enfermos de

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson. (AEFE de Wilson)

• C/ Juan de Valladolid 4, 1.º D, 47014 Valladolid
• Teléf.: 983372150 • wilsons@telceline.es
• www.infovigo.com/wilson

Wolfram, Síndrome de

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram.

• C/Bolivia, 2, 41012 Sevilla
• Teléf.: 954610327 • matimoragomez@eresmas.com
• www.apascide.org/Aewlfram.htm

X Frágil, Síndrome de

Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía.

• C/ Marina 16-18, 3.º C, 21002 Huelva
• Teléf.: 959280190 / 609950301
• sxf_andalucia@yahoo.es

SIO

Servicio de Información y Orientación
sobre Enfermedades Raras



Escuchar, informar, orientar

- Si buscas información sobre una enfermedad rara o poco frecuente.
- Si buscas información sobre recursos sociales y/o sanitarios.
- Si quieres contactar con otros pacientes con tu misma enfermedad.
- Si quieres contactar con una asociación de pacientes afectados por Enfermedades Raras.

CONTACTA CON NOSOTROS:



F E D E R
Federación Española de Enfermedades Raras

Tel.: 902 18 17 25

www.enfermedades-raras.org

E-mail: info@enfermedades-raras.org