

Papeles de

FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras



N.º 9 • Enero - Abril, 2005

FEDER, realidad y futuro

Indicamos

La Dependencia



En revista con
Manuel Alarcón

Tema de Actualidad

Vacaciones & Ocio, un derecho de todos

Edita
FEDER

Presidente
Moisés Abascal

Junta Directiva:
Francesc Valenzuela
José Luis Torres
Rosa Sánchez de Vega
Emilio Martín Alonso
Pilar de la Peña García-Tizón
Antonio Peña Torres
Isabel Calvo
Jacinto Sánchez Casas

Director:
José Luis Rivas Guisado

Consejo de Redacción:
Antonio Bañón
M.ª José Sánchez
Francesc Valenzuela
Ángel Gil
Emilio Martín
Nieves González
José Luis Torres

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.

Sede Social:

FEDER
Avda. S. Francisco Javier,
9 Planta 10 módulo 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 Comunidad Valenciana:

San Agantágel, 44, bajo-izq.
03007 Alicante
Teléfono 966141580
valencia@enfermedades-raras.org

Delegación de Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordú, 35,
despacho núm. 301
28003 Madrid
Telefax: 915334008
madrid@enfermedades-raras.org

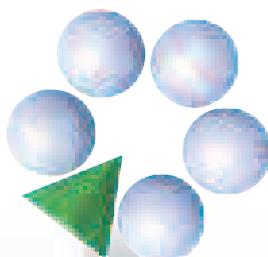
Servicio de Información y Orientación (SIO)

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
ISSN: 1699-1141

Índice



6 ESPECIAL:

FEDER, realidad y futuro

Una organización, fundada en 1999 que hoy agrupa a más de cien asociaciones, y cuya razón es la defensa de los pacientes de Enfermedades raras y sus familias.

21 INFORME:

La Dependencia

Más del millón cien mil personas son consideradas en España personas dependientes. Para atender sus necesidades, el Ejecutivo aprobará en junio la Ley de Autonomía Personal.

40 TEMA DE ACTUALIDAD:

Vacaciones y Ocio,
un derecho de todos

El ocio y tiempo libre no hace mucho era un privilegio de los más pudientes. Hoy es un derecho de todo ciudadano, máxime de las personas menos favorecidas o con dificultades.

42 REPORTAJE:

Telethón francés,
una estrategia solidaria

Una herramienta solidaria que, en el país vecino, Francia, está siendo de gran eficacia en sus resultados. Una experiencia que lleva ya más de 18 años. ¿Y en España?

Recetas de MIREN

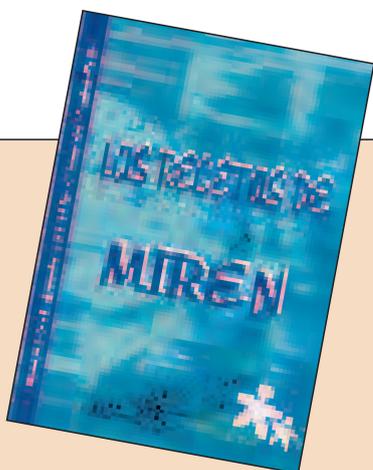
Tras una edición artesana, presentamos aquí la obra titulada «Las recetas de Miren». La historia de «un niño muy peculiar que comía desafortunadamente, independientemente de tener o no hambre, muy tenaz en su carácter y con un enorme exceso de peso». Un libro de recetas que va más allá de lo que son los libros de cocina. Un libro que nos habla de ese niño enfermo de Síndrome de Prader-Willi para el que el alimento es uno de los factores a tener en cuenta para conseguir esa calidad de vida a la que todos tenemos derecho. Un libro, de prosa, pero de gran interés social.

FOTOS PORTADA: Telethon francés

Las colaboraciones publicadas con firma en la revista Papeles de FEDER expresan la opinión de sus autores. Dentro del respeto a las ideas de los demás, éstas no suponen identidad con nuestra línea de pensamiento.

... y además

- 1 **Editorial**
Reglas de la proporcionalidad
- 2 **Cartas de los Lectores**
- 3 **Tribuna abierta:**
La duda interminable
- 4 En **PORTADA**
Congreso Europeo de ER
Asamblea General FEDER
- 17 **ENTREVISTA:**
Moisés Abascal,
presidente FEDER
- 20 **Hablamos de...**
EXTREMADURA
- 27 **El SIO Informa**
- 29 **Estudios y proyectos**
- 32 **NOTICIARIO**
- 35 **Nuestras Asociaciones**
- 44 **Documentos**
- 46 **Testimonio:** Carmen
- 47 **Asociaciones FEDER**



editorial

Reglas de la proporcionalidad

No sabemos si fue Churchill quien afirmó que «el resultado de una guerra está en función de los soldados y del material bélico puestos en su servicio». De lo que sí estamos seguros es que la proporcionalidad es una de las reglas que juegan con mayor eficacia en cualquier negociación asociativa o comunitaria. Y si así es —y nadie podrá ponerlo en entredicho— FEDER, con sus 2,5 millones de afectados y sus familias reivindican un lugar, si no de privilegio, sí de igualdad en el concierto de organizaciones de las que forma parte.

No queremos ser «convidado de piedra», ni tampoco socio insignificante, cuando tras esta sigla, FEDER, se agrupan hoy cien asociaciones y potencialmente más de 6.000 síndromes o enfermedades. Reivindicamos, pues, una representación acorde a nuestra proporcionalidad y al colectivo humano que agrupamos, independientemente de que nuestra llegada haya sido reciente, porque queremos cambiar muchas cosas, porque queremos y debemos defender derechos que afectan a estas personas, enfermos, por lo más, que luchan por contar con medicamentos asequibles, tratamientos adecuados, ayudas económicas, farmacéuticas, sanitarias y sociales, y lo que es más importante y previo, por disponer de un diagnóstico acertado.

Tenemos todo por hacer, aunque es ya un lustro largo que FEDER viene luchando por todo esto. Son muchas las cosas que aún no tenemos: carecemos de personal suficiente, experto y cualificado para participar en todos esos foros donde se juega el mayor o menor bienestar de estas personas. No obstante, no renunciamos a poder alzar nuestra voz, allí donde no se nos tenga en cuenta. Queremos que en temas de Salud, Educación, Movilidad y derechos y obligaciones, en general, los legisladores, directores, gestores y ejecutivos sepan que 2,5 millones de afectados y sus familiares siguen esperando una solución a sus males.

FEDER

Hola, soy Daniel



Voy a cumplir 3 años el día 9 de mayo y me gustaría darles una alegría a mis papás con esta carta para la Revista. Tengo Aniridia, eso dicen, pero yo no sé qué es eso. No me importa mucho porque para jugar no tengo ningún impedimento. Porque a mí, lo que más me gusta es jugar. Este año comencé a ir a la guardería y no sabéis la cantidad de amigos que tengo. Y en el barrio también. Ahí es donde más me gusta jugar, corriendo en los portales donde viven mis abuelos.

¡Ah!, no os lo he dicho. Yo vivo en Barañain, un pueblo muy grande al lado de Pamplona, con mis papás, Almudena y Arturo. Y con mi hermana Laura, que es la que está conmigo en la foto, aunque esa foto es del año pasado. Muy cerca de mi casa viven mis abuelos, José y Angelines. Y muchos fines de

semana nos vamos a Arróniz, donde viven mis otros abuelos, Upe y José. Y también tengo a mis tíos y mis primos de Berriozar y de Arróniz.

Lo que no me gusta tanto son esos días con tanto sol. Pero mis papás me compraron unas gafas «chachis» y de esa manera no tienen excusa para dejarme salir a la calle. Pero prefiero salir cuando es de noche. En eso, me dicen, me parezco a alguno de mis tíos.

Bueno, nada más, acaba de llegar mi papá de trabajar y, aunque ya he comido, me encanta comer otra vez con él. Dice que lo que no se gastan en comida para Laura se lo tiene que gastar para darme de comer a mí. Pero es que Laura come muy poco. Y no os imagináis cómo me pongo yo.

DANIEL BUSTO PÉREZ

Ganar la batalla a la enfermedad, y... ¡estamos en ello!

Soy una madre de familia con un hijo afectado por la enfermedad de Anemia de Fanconi. Hemos sufrido y padecido en silencio, durante muchos años, el desamparo, la impotencia, el no tener a dónde recurrir para informarnos, nos encontrábamos perdidos en la oscuridad, ante una enfermedad de la que poco se sabía. Era tan duro ver cómo a nuestro hijo se le iba deteriorando su salud y no poder hacer nada, no tener a quien acudir. Lo tuvimos en un ir y venir de unos especialistas a otros y todos coincidían en la desgracia que nos había tocado, porque era una enfermedad rarísima que no tenía cura, que había muy pocos casos en España y el nuestro era uno de ellos.

Hoy afortunadamente contamos con la Red Nacional de Investigación de Anemia de Fanconi, liderada por el doctor Juan Bueren, y un equipo maravilloso de científicos españoles dispuestos a trabajar e investigar en esta enfermedad, que están en contacto permanente con otros científicos de todo el mundo.

A través de un simposium que se celebra en España cada dos años estamos informados de los últimos avances de la ciencia en esta enfermedad. También estamos colaborando estrechamente con el equipo de científicos aportándole muestras y, sobre todo, respaldándoles con la asociación que hemos formado de familiares y afectados por la anemia de Fanconi.

Pero, como sigue siendo una enfermedad desconocida, incluso para los propios facultativos, los familiares nos hemos tomado por tarea darla a conocer a la sociedad: que sepa todo el mundo que existimos, que estamos aquí sufriendo y padeciendo. Para ello hemos puesto en marcha una serie de actos.

El último, en Granada, a finales de 2004, ha sido representar una obra de teatro a beneficio de la Asociación. Nos pusimos en contacto con el renovado grupo «Patio del Relejo», que se entusiasmó con la idea. Se eligió la obra «Anillos para una Dama», de Antonio Gala, quien respondió a nuestra solicitud concediendo el permiso y donando generosamente los derechos de la representación. El Ayuntamiento de Granada cedió el emblemático Teatro Isabel la Católica. Y la noche del 15 de diciembre, con asistencia de la presidenta de la Asociación y del director de la Red Nacional, doctor Bueren, se llevó a cabo la representación con gran éxito. Los granadinos llenaron el teatro. Muchos eran amigos y ya sabían de este asunto; pero otros muchos tuvieron por primera vez conocimiento de la enfermedad y de nuestra Asociación.

Nos ha parecido una bonita y original forma de dar a conocer a la sociedad esta gravísima enfermedad. Nuestra meta es ganarle la batalla... y estamos en ello.

TOÑI SALAS GARCÍA,
delegada de Fanconi en Granada

Busco compañeros «de fatigas»

Somos un grupo pequeño que padecemos una enfermedad rara llamada Síndrome de Gorlin se caracteriza principalmente por carcinomas basocelulares múltiples, así como una serie extensiva de diagnósticos en relación con este síndrome.

Necesitamos saber si hay más personas con este síndrome con el fin de poder constituir una asociación para tener así una forma de ser escuchados y de que nuestra enfermedad se divulgue para que en un futuro se investigue para poder tener un tratamiento específico.

Necesitamos saber si tienes nuestra enfermedad. Si así fuera, por favor, ponte en contacto con nosotros en el siguiente Email: ana15153@hotmail.com, llamando al teléfono: **669 70 81 67** o si lo deseas a través de **FEDER**

Para terminar, me gustaría mandaros mucho ánimo y deciros que la palabra *cáncer* tiene un sinónimo, la lucha constante por la vida. Lo más importante es vivir intensamente los buenos momentos y los malos atenuarlos con ingenio. Estas palabras las quiero también hacer extensivas a todos los que, como nosotros, sois pacientes de alguna enfermedad rara.

ANA ZAMORA CABRERA



EMILIO MARTÍN,
vocal de FEDER
(Asociación Andalucía de
Síndrome de Tourette)

La duda interminable

En estos días debatimos en qué situación nos encontramos dentro del concierto europeo. Seguramente, a todos nos gustaría que el Estado que nos representa, anduviera entre los que figuran a la cabeza, si bien eso no significaría ser más europeo que los recién incorporados.

Y es que tenemos el complejo de estar en la periferia europea, en el límite con África; de estar en la duda permanente por nuestro aislamiento histórico, por nuestro legado cultural árabe... Tenemos esa inquietud de que se nos defina y se nos reconozca como país desarrollado, como pieza clave de la construcción de Europa. Pero a los que se saben europeos no se les ocurre autoproclamarse como tales, ni montar foros sobre Europa cada vez que les ponen un micro delante; que es lo que nuestra desprestigiada clase política hace cuando tiene la ocasión.

Se nos vende la moto de que somos un país privilegiado que se codea con las superpotencias. Bien; somos privilegiados al lado de Somalia, de Marruecos, de Nicaragua y de Costa Rica, es decir, del «Sur», que también existe. Pero cuando se nos introducen «por debajo» supositorios nucleares defectuosos, y cuando El Imperio nos ignora y nos desprecia si le viene a bien, o cuando los acuerdos trascendentales en el ámbito continental los toman Berlín con París —si bien Londres prefiere ir «a su aire», porque los británicos (según ellos) siempre serán europeos, pero nunca del continente— las dudas crecen sobre éste tema.

Con las Enfermedades Raras podíamos llegar a plantearnos éstas o parecidas dudas, me temo. ¿Dónde se instalarán las futuribles bases de investigación?, ¿tendremos que ir a Londres o a Houston para obtener tratamiento quirúrgico de nuestra enfermedad en cuestión?...Y mientras, ¿saldrán nuestros representantes políticos e institucionales diciendo que estamos a la vanguardia?

En un Estado donde se trata mejor a un futbolista o a un histriónico *showman* que a un investigador, por varios millones de razones, las dudas no van a faltar. Por eso estamos aquí. Para que no ocurra lo mismo con la Sanidad que con la política exterior. Porque al ajedrez o al «stratego» no importa tanto perder, pero con la salud no se juega, Señores.

Así, pues, el quiénes somos, de dónde venimos, hacia dónde vamos; sólo se puede revelar respondiendo a otra más simple pregunta : ¿Dónde estamos?



Próximamente

Congreso Europeo de Enfermedades Raras

La concienciación de la sociedad por medio de la difusión del Congreso es muy importante para una mayor comprensión e integración de los afectados.

Luxemburgo.—(Crónica de **Rosa Sánchez de Vega**, vicepresidenta de FEDER). Los días 21 y 22 de junio de 2005, la Cámara de Comercio de Luxemburgo acoge el Congreso Europeo de Enfermedades Raras (ECRD) bajo la presidencia de la Unión Europea. Está organizado por EURORDIS, junto con la Comisión Europea y el Gobierno de Luxemburgo. Cuenta con el patrocinio de la Gran Duquesa de Luxemburgo y, como ponentes con Markos Kyprianou, comisario de Salud y Protección del Consumidor y Mars di Bartolomeo, ministro de Sanidad de Luxemburgo, entre los más destacados.



Es una ocasión única en la que se reúnen investigadores, políticos, industria y pacientes nacionales y europeos en la que se expondrá la situación de las ER (día 21) y se buscarán soluciones (día 22) a esta problemática que afecta de 23 a 30 millones de personas en toda la Unión Europea. Habrá traducción simultánea del inglés al francés, español, alemán y polaco.

Es un problema real de salud pública al que los políticos tendrán que dar una salida, es además una

situación que afecta no sólo al paciente sino también a su familia, la cual debe adaptar su vida a las nuevas necesidades, a las que muchas veces debería dar solución el Estado.

En este Congreso se pretende mostrar las buenas prácticas en el campo

de la investigación, diagnóstico, tratamiento, asociaciones de pacientes, etc. que se están desarrollando en algún país de Europa para que sean implementadas en el resto de los Estados miembro.

El hecho de que la Comisión Europea sea co-

organizadora del Congreso supone un reconocimiento de esta problemática y un apoyo a estos pacientes. La concienciación de la sociedad por medio de la difusión del Congreso es muy importante para una mayor comprensión e integración de los afectados.



Objetivos y expectativas del Congreso

Aunque ya se ha mencionado anteriormente, el Congreso persigue estos fines:

1. Despertar el interés de los políticos, profesionales de la Sanidad, Industria farmacéutica, y Medios de Comunicación por esta problemática, así como mejorar la conocimiento de las ER en su aspecto social y sanitario.

2. Fortalecer las redes de pacientes en Europa.

3. Mostrar las ER como un problema que hay que afrontar de forma transnacional, al ser pocos pacientes los afectados por cada ER, promoviendo medidas transversales que mejoren la calidad de vida de estos pacientes.

4. Proponer la creación de redes de profesionales que trabajan en ER y la designación de Centros de Referencia por patologías o grupos de ER.

Esperamos que el Congreso suponga:

1. El reconocimiento de EURORDIS como portavoz de los pacientes con ER en Europa y la importancia de las asociaciones de pacientes en este campo.

2. Reconocimiento de las ER como un problema de Salud Pública que hay que afrontar de forma transnacional con medidas legislativas que amparen a estos pacientes.

3. La creación de redes de centros de diagnóstico, tratamiento, de enfermos, etc.

4. Un comienzo para un auténtico entendimiento y una auténtica colaboración entre las partes interesadas: pacientes, pro-

fesionales, industria y políticos, teniendo en cuenta la opinión de los pacientes antes de tomar medidas en este campo.

5. La puesta en marcha de estudios sobre ER

en toda Europa para un mejor conocimiento de su situación.

* * *

FEDER está buscando financiación para poder

ofrecer becas a las asociaciones miembros que facilitarán la asistencia a dicho evento.

Para más información e inscripciones: www.rare-luxembourg2005.org

Referéndum consultivo

España vota la Constitución para Europa

Bruselas.—La Unión Europea celebró la amplia victoria en España del «Sí» en el primer referéndum de ratificación de la Constitución europea, resultado calificado de «fuerte señal» que tendrá un «impacto positivo» en el resto de los países involucrados en este proceso.

«España se ha pronunciado por un sí absolutamente claro. Abriendo el camino con este voto positivo y sin ambigüedad, el pueblo español ha enviado una fuerte señal a sus conciudadanos llamados a pronunciarse sobre la Constitución en los próximos meses», dijo el presidente de la Comisión Europea, José Manuel Durao Barroso, al referirse al resultado del referéndum. Estas declaraciones marcaron el significado que la Unión Europea otorgó al «Sí» masivo de los españoles, que aprobaron en un 76,49% la primera Carta Magna del viejo continente en una consulta cuyo punto oscuro fue la baja participación, de sólo el 42,43%, según resultados oficiales.

En sintonía con Durao Barroso, el alto representante de Política Exterior de la UE, Javier Solana, dijo estar «convencido»

que el «Sí» español tendrá «un impacto positivo» en los demás países de la UE en los que también se someterá el texto a referéndum. «Estoy convencido de que los resultados en España tendrán un impacto positivo en las consultas que se llevarán a cabo en otros Estados miembros de la UE en los próximos meses», declaró el político español en un comunicado divulgado en Bruselas.

Por su parte, la vicepresidenta de la Comisión Europea, Margot Wallstrom, también afirmó que el triunfo del «Sí» en España es una «importante señal de largada», pensando en los otros nueve países de la UE que eligieron el mismo camino de ratificación: Holanda, Francia, Portugal, Luxemburgo, Polonia, Irlanda, Dinamarca, Reino Unido y la República Checa.



Benedicto XVI, nuevo Papa

Ciudad del Vaticano.—Con el nombre de Benedicto XVI, el alemán Joseph Ratzinger, fue elegido Papa, tras la muerte de Juan Pablo II. Responsable de dirigir el destino de la Iglesia Católica y establecer las pautas para más de mil millones de fieles de todo el mundo. El cardenal de 78 años, fue elegido el pasado 19 de abril, poco más de 25 horas de votación secreta en la Capilla Sixtina. El nuevo pontífice escogió el nombre de Benedicto XVI para ejercer como el Papa número 265 desde San Pedro.



FEDER, realidad y futuro

FEDER es hoy una organización que lucha por la defensa de los derechos de los pacientes de Enfermedades Raras y sus familiares. Una organización joven —se creó en 1999— pero con una pujante actividad en todos los ámbitos: local, autonómico, nacional, europeo, iberoamericano e internacional. Cuenta con delegaciones en cinco Comunidades Autónomas y de ella forman cerca más de cien asociaciones. Todo un colectivo de pacientes, profesionales y familias que piden paso en el mundo de la Sanidad y los Servicios Sociales, pero también en otros órdenes, como la educación, el trabajo, el ocio, etc. Una organización que presentamos en este ESPECIAL.

Estructura organizativa

Personal de FEDER en 2005:

UN SERVICIO MEJOR, CON UN EQUIPO PREPARADO

CLAUDIA DELGADO, Coordinadora de FEDER

Nuestra Federación llega al 2005 con un equipo compuesto por 19 personas que trabajan con una misma ilusión: el conseguir mejorar la situación de los pacientes afectados con Enfermedades Raras. Con este grupo humano crecemos en nuestros servicios a las asociaciones.

FEDER nació en 1999 como nacen las grandes organizaciones sociales: con la suma de voluntades de sus fundadores. Desde entonces, la Federación ha experimentado una evidente evolución, como consecuencia del importante papel que ha llegado a desempeñar haciendo «visibles» las necesidades y derechos de los afectados por patologías minoritarias que viven en España. El esfuerzo del equipo de FEDER ha permitido que

en la actualidad seamos una de las principales plataformas de pacientes.

Pero ¿cómo es el equipo de FEDER?

Seis años más tarde de su constitución, en 2005, FEDER está formada por un equipo de 19 personas técnicas y profesionales, que trabajan en Andalucía, Cataluña, Extremadura, Madrid y C. Valenciana. Actualmente, contamos en nuestra plantilla con trabajadores sociales, psicólogos, administrativos, in-

formáticos, periodistas y profesionales en la gestión de organizaciones.

Nuestro equipo ha asumido el compromiso de trabajar día a día para servir más y mejor a las cerca de cien asociaciones de afectados que hoy componen FEDER. Brevemente os presentamos a cada una de las personas que forman parte de nuestra Federación. Hemos querido con ello, que conozcáis las caras de quienes están en las delegaciones y sede central:

Sede central

Daniel Gavilán Cárdenas

Encargado de la Gestión contable en el Departamento de Personal y Finanzas. Forma parte de FEDER desde su constitución en 1999. Es también el Gerente de la Asociación Andaluza de Fibrosis Quística.

Magda Gil Rebello

Responsable del Programa de FEDER de «Vacaciones en la Naturaleza», que este año llevará a cabo su 1.ª edición. Magda es trabajadora Social y cuenta con una amplia experiencia en la coordinación de programas de Ocio y Tiempo Libre con diferentes colectivos de personas con discapacidad. Se ha incorporado al equipo en enero de 2005.

Elena Cabezas Santoyo

Auxiliar administrativa de la Central. Perteneció a FEDER desde el 2003, colabora, entre otras cosas, estudiando las solicitudes de las asociaciones interesadas en pertenecer a FEDER y atendiendo a las asociaciones miembros.

Nelly Toral Suria

Trabajadora Social, en FEDER desempeña las siguientes funciones: Planificación, diseño, gestión y coordinación de Planes, programas y proyectos sociales de ámbito nacional y autonómico (en Andalucía).

Experta Universitaria en Evaluación, Programación y Supervisión de Políticas de Inserción Social (UNED).

Especialista en Gestión de la Calidad en Servicios Sociales y ONG (Universidad Autónoma de Madrid).



De izq. a dcha.: Dani Gavilán, Alicia, Claudio Delgado, Magda Gil junto con Moisés Abascal y José Luis Torre.

Claudia Delgado González

Coordinadora de FEDER. Bajo la orientación de la Junta Directiva y del Presidente es la encargada de coordinar los departamentos de FEDER para el alcance de los objetivos corporativos. Es periodista y master en Gestión de Organizaciones (MBA) y su experiencia profesional la ha desarrollado en la Gestión y el Marketing Social en Organizaciones de Cooperación para el Desarrollo (ONGD).

Delegación Andalucía

Catalina Torredo Pérez

Forma parte del equipo de «Atención Psicosocial». Como Trabajadora Social, aporta a nuestro equipo toda su experiencia en la atención de asociaciones y coordinación de actividades de voluntariado, adquirida tras años de servicio en varias organizaciones de Sevilla. Está en FEDER desde enero de 2005.

María Ángeles Martínez Fuentes

Psicóloga de profesión es miembro del equipo de «Atención Psicosocial» en Andalucía, en el que realiza actividades de atención individual y colectiva a las asociaciones de FEDER. Tiene un extenso currículum en el trabajo con asociaciones de pacientes. Se ha incorporado al equipo en enero de 2005.

Miguel García Martínez

Técnico Informático, encargado de mejorar la gestión de la Información en la Delegación andaluza. Tiene 21 años de edad y colabora con varias asociaciones de FEDER ayudándoles en su acceso a las nuevas tecnologías. Perteneció a FEDER desde enero de 2005.



De izq. a dcha.: M.ª Ángeles Martínez, Miguel García y Cati Torredo.

Delegación Madrid



De izq. a dcha. de arriba abajo: Pilar Peña, subdelegada de Madrid, Nieves González, Vanesa Pizarro, José Luis Rivas, Rosa S. De Vega, vicepresidenta de FEDER y Pilar de la Peña, vocal de FEDER.

Vanesa Pizarro Ortiz

Trabajadora Social en Madrid, desde que se constituyó la delegación en mayo de 2002. Además de sus funciones dentro del Departamento de Trabajo Social, Vanesa es representante de FEDER en la Comisión de Familia del CERMI. Como voluntaria, Vanesa colabora con una organización social, en la que es coordinadora de un estudio sobre afectados con Enfermedades Raras en Madrid.

M.ª Nieves González Casado

Además de su trabajo como auxiliar administrativa en la delegación, Nieves ayuda con la actualización de datos en nuestra página Web. Su vinculación inicial con FEDER fue como voluntaria y desde octubre de 2002 es parte de nuestra plantilla.

José Luis Rivas Guisado

Jefe de Prensa y Director de la Revista «Papeles de FEDER», dentro del Departamento de Comunicación. Periodista y licenciado en Derecho y Ciencias Políticas. Además de haber desempeñado el cargo de director de la revista «Minusval», publicación del IM-SERSO, durante 25 años. Ha trabajado en agencias de noticias y periódicos de ámbito nacional y revistas especializadas de temas sociales. Perteneció a FEDER desde el 2000.

Delegación Catalunya

Élia Camdepadrés Rius

Trabajadora Social de la Delegación de Catalunya. Forma parte de FEDER desde el 2002, el mismo año de creación de la Delegación. Como parte de la Unidad de Trabajo Social, Élia es una de las profesionales del Servicio de Información y Orientación (SIO). Su currículum profesional incluye años de experiencia en el trabajo en el campo de la Salud mental. En su tiempo libre trabaja como voluntaria con su colegio profesional a favor de los derechos de los pacientes discapacitados.

Neus Missas Subarroca

Auxiliar Administrativo, desde su incorporación en agosto de 2004, se ocupa de la actualización de nuestra página Web y las Bases de Datos relacionadas. Con una amplia experiencia en el campo empresarial, tras más de 25 años en una compañía farmacéutica, Neus se unió a FEDER en el marco de un programa de inserción laboral para mujeres.



De izq. a dcha., de arriba a abajo: Ester Chesa, Élia Camdepadrés, Neus Missas e Isabel Calvo.



Delegación Extremadura

Estrella Mayoral Rivero

Trabajadora Social en la Delegación de Extremadura. Estrella, con más de 18 años de experiencia profesional, 14 años en la Administración (como Directora de un centro de la Junta de Extremadura, colaborando con el Servicio de Planificación y Proyectos en varios ayuntamientos y como T. Social en una Consejería y un hospital) y 4 años más en ONGs. Además de Master en Drogodependencias, Estrella es autora de diversas publicaciones como la Guía «Alternativas sociales en Extremadura para orientar al paciente de cáncer y a sus familiares a través de los profesionales de la Salud y los Servicios Sociales», editada en abril de 2003 y varios artículos para revistas profesionales. Ha sido ponente en Congresos en repetidas ocasiones.

Isabel Martínez Pérez

Encargada de las tareas administrativas de la Delegación, desde septiembre del 2004. Isabel, tiene en su haber más de 12 años de experiencia en el sector empresarial. Actualmente, estudia 2.º de Dirección de Empresas en la UNED.

Ana Cáceres Martín

Técnico informático de la Delegación. Ana quien, a sus 27 años, está próxima a obtener el título de Ingeniera técnica de Sistemas, ha subrayado su satisfacción por aportar su «granito de arena» a la acción social que desarrolla FEDER.



De izq. a dcha: Jacinto Sánchez miembro de junta directiva y M.ª José Sánchez, delegada de Extremadura junto con Estrella Mayoral, Isabel Martínez y Ana Cáceres.

Delegación C. Valencia



Nicolás Beltrán, delegado de Comunidad Valenciana junto con Macu Gosp.

Macu Gosp Mas

Trabajadora Social de la Comunidad Valenciana. Es también técnico especialista en laboratorio, tiene una interesante experiencia en el área de investigación básica en una organización de Salud pública como en un centro universitario. Macu ha sido voluntaria en la Cruz Roja.

Lista de delegaciones

Sede Central y Andalucía

Sevilla 95 498 98 92
andalucia@enfermedades-raras.org

Catalunya

Barcelona 93 205 60 82
catalunya@enfermedades-raras.org

Madrid

Madrid 91 533 40 08
madrid@enfermedades-raras.org

Extremadura

Badajoz 92 425 23 17
extremadura@enfermedades-raras.org

Valencia

Llámanos: 902 18 17 25
Escríbenos: feder@enfermedades-raras.org
Visítanos en: www.enfermedades-raras.org



MARCO JURÍDICO

LA LEY DE FEDER

JOSÉ LUIS TORRES
tesorero de FEDER

FEDER se constituyó con el ánimo de sumar el esfuerzo que realizaban pequeñas asociaciones a favor de problemas comunes, y que se tenía la certeza de que eran igualmente comunes a aquellas asociaciones que representaban el colectivo de pacientes con enfermedades raras, y que principalmente afectaban a la falta de información, investigación y atención sociosanitaria. Por otro lado, también FEDER era consciente de que una gran parte de esos afectados, ni siquiera se encontraban organizados, y así desde el principio, se trató de fomentar el asociacionismo entre los pacientes como otro de los objetivos fundamentales.

A sí pues, en ese constante crecimiento por la incorporación de entidades ya existente, y otras de nueva creación, FEDER se ha ido enriqueciendo y sumando nuevas fuerzas, nuevos valores y nuevas visiones, y siempre manteniendo como ideario común la lucha por la mejora de la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras y sus familias.

A fin de preservar los objetivos comunes, y a la vez favorecer las nuevas aportaciones que desde todas las asociaciones miembros puedan hacerse, FEDER se ha dotado de unos estatutos, al amparo de los Art. 22 y 34 de la Constitución Española y de lo dispuesto en la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de Marzo, reguladora del Derecho de Asociación (BOE núm. 73, de 26 de marzo de 2002), así como del Real Decreto 1497/2003, de 28 de noviembre, por el que se aprueba el Reglamento del Registro Nacional de Asociaciones y de sus relaciones con los restantes registros de asociaciones.

FEDER, se constituía como entidad sin ánimo de lucro con personalidad jurídica propia, y capacidad legal para obrar, independiente de la de sus socios. Como toda organización democrática, establecía como órgano de gobierno principal, la Asamblea, compuesta por la totalidad de las asociaciones miembros, y de entre los miembros de la Asamblea se elegirían

los miembros del órgano ejecutivo, que es la Junta Directiva.

Los actuales Estatutos de FEDER, son el fruto de la natural evolución de nuestra organización, y que a la par que progresa el marco legal asociativo, ha debido de ir reflexionando sobre las nuevas realidades presentes en nuestro entorno próximo. Así, y a la vista del crecimiento organizativo, y con el fin de fijar una amplia regulación que tenga en consideración todo tipo de relaciones exis-

“ FEDER, como ente jurídico se ha dotado de su propia regulación dentro del marco legal existentes para las entidades sin ánimo de lucro, pero que esa normativa no debe de entenderse nunca como una ley terminada, sino que debe de enriquecerse y evolucionar. ”

tentes en FEDER, se estableció por la Junta Directiva que se elaboraría un proyecto de Estatutos que se sometería al estudio de todas las Asociaciones miembros, para su aprobación, y del que partirían, una serie de reglamentos, que abordarían de manera pormenorizada otros aspectos que deben de ser regulados correctamente. Así, por ejemplo, se reglamentarían las delegaciones, el voto, el régimen disciplinario, régimen económico, etc.

Esos Estatutos, incluirían otra normativa existente y que a la que necesariamente debe de hacer mención, como la Ley 49/2002, de 23 de diciembre, de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos y de los incentivos fiscales al mecenazgo (BOE número 307, de 24 de diciembre de 2002), el Real Decreto 776/1998, por el que se aprueban las normas de adaptación del Plan General de Contabilidad a las entidades sin fines lucrativos y sus normas de información presupuestaria, la Ley 50/2002, de 26 de diciembre, de Fundaciones (B.O.E., n.º 310 de 27 de diciembre de 2002).

En definitiva, FEDER, como ente jurídico se ha dotado de su propia regulación dentro del marco legal existentes para las entidades sin ánimo de lucro, pero que esa normativa no debe de entenderse nunca como una ley terminada, sino que debe de enriquecerse y evolucionar. Debe de esperarse que FEDER siga evolucionando, y que esa evolución sea marcada por las aportaciones que desde dentro se vayan formulando por sus asociados, y desde fuera, por las necesidades que se deban de atender en beneficio de la consecución de nuestro fin principal que es la mejora de la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras y sus familias. No debemos de imponer fronteras ni condiciones a nuestro futuro, y que serán los éxitos conseguidos por FEDER los que darán solidez a nuestro proyecto.



ATENCIÓN SANITARIA

«Importancia de las unidades de genética y/o dismorfología para el diagnóstico de ER»

M.^a JOSÉ SÁNCHEZ MARTÍNEZ,
médico, delegada de FEDER en Extremadura.

El primer logro de FEDER es haber conseguido reunir en una plataforma conjunta a todo el sector de las Enfermedades Raras en España y el reconocimiento por parte de los poderes públicos y de la sociedad en general de su papel como interlocutor válido de los afectados.

Atendiendo a la realidad y la situación objetiva de estas enfermedades, FEDER ha concentrado preferentemente su actuación en los ámbitos que generan más factores de exclusión, trabajando conjuntamente con afectados, Administraciones Públicas, profesionales de la Sanidad, investigadores y la Industria Farmacéutica.

Considerándonos agentes activos de nuestra salud somos conscientes de que hemos surgido ante la necesidad y el deseo de colaborar como Asociaciones de afectados en la toma de decisiones del Sistema Nacional de Salud, para un mejor reparto, en un contexto en el que los recursos disponibles son limitados.

TRABAJO COLABORATIVO

Tras identificar la problemática de los afectados, FEDER, como movimiento Asociativo que se ocupa de las Enfermedades Raras, se plantea que para dar respuesta a este colectivo es necesario trabajar conjuntamente con organismos Públicos y Privados e integrarse en la red de todo el Movimiento Asociativo Nacional y Europeo que se relacione de alguna manera con las Enfermedades Raras.



En este sentido decide colaborar con Organismos Internacionales, Nacionales y Autonómicos: Comunidades Autónomas, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), IMSERSO, Ministerio de Sanidad y Consumo, Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI), Real Patronato sobre Discapacidad, Foro Español de Pacientes, Defensor del Paciente, OCU, Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), NEPHIRD Red Europea de Instituciones de Salud Pública, Agencia Europea de Medicamento (EMA), etc.

EL MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO

En la presentación del Plan Nacional para las Enfermedades Raras de Francia, el D'Aubert anunció que el Ministerio de In-



vestigación galo está dispuesto a destinar 20 millones de euros durante cuatro años a la investigación de las principales enfermedades genéticas que afectan a tres millones de personas en Francia y a 27 millones de personas en la Unión Europea. D'Aubert explicó que, entre 1973 y 1982, Estados Unidos lanzó un promedio de un fármaco al año para las enfermedades huérfanas. Tras elaborar su Plan Nacional de 1982, esa cifra aumentó a 12 fármacos anuales. En 1980, 200.000 personas murieron de enfermedades huérfanas en Estados Unidos. Para 1995 el número había descendido a 165.000, lo que significa que el índice de mortandad debido a Enfermedades Raras bajó del 11,6% en 1980 al 7,8% en 1995.

Cuando los países se ocupan de este tipo de enfermedades las cosas mejoran, por ello FEDER mantiene reuniones con el Ministerio de Sanidad, conscientes de que el abordaje de estas patologías debe ser tanto en el ámbito nacional como comunitario, siendo necesario establecer un modelo de atención asistencial específico de Enfermedades Raras, atendiendo a su problemática y necesidades.

Desde FEDER proponemos la creación de Centros de Referencia y la Creación de grupos de trabajo sobre una determinada patología:

- Los Centros de Referencia para las enfermedades poco frecuentes constituyen la mejor solución en cuanto a la capacidad de los mismos de dar respuesta de la forma más eficaz y eficiente a las necesidades que éstos colectivos representan, atendiendo de forma global sus necesidades. Pensamos que los costes de desplazamiento y tratamiento allí donde se encuentre el Centro de Referencia deberían ser atendidos por el Sistema Sanitario.

Ello no tendría por qué representar la creación de un nuevo centro o servicio. Al contrario, sería deseable, en aras de la eficiencia, que la unidad de referencia se superpusiera a estructuras previamente existentes y aprovechara los recursos ya disponibles, reorganizando las pautas de trabajo u organizando grupos interdisciplinarios debidamente coordinados, que asegurasen la adecuada continuidad asistencial y la atención integral.

Dado que la baja prevalencia de estas enfermedades dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios potentes y relevantes, que permitan filiar adecuadamente las complicaciones y establecer protocolos de trabajo y de tratamiento basándose en fundamentos científicos sólidos, los Centros de Referencia podrían llevar a cabo la valoración inicial de los casos, indicar los tratamientos, asumir aquellos procedimientos específicos cuya baja frecuencia sea causa de gran variabilidad, realizar el control evolutivo y prever las necesidades futuras de los casos.

- Otra forma de abordar la Enfermedades Raras es la formación de grupos de trabajo en el ámbito nacional y europeo de una determinada enfermedad que ayudarían a la agregación de pacientes y a la agre-

gación de profesionales, algo fundamental en Enfermedades Raras.

Estos grupos se encargaran de:

1. Diseñar estudios clínicos y de investigación.
2. Elaborar una base de datos de recogida de información clínica, para poder realizar el seguimiento clínico de los pacientes y
3. Organizar cursos para médicos interesados en una determinada enfermedad además de cursos para médicos de atención primaria que ayuden a la sospecha diagnóstica.

Una vez identificados los Centros de Referencia y grupos de trabajo, se debe establecer un mapa de derivación de pacientes con Enfermedades Raras, para que ningún hospital se oponga a la derivación, pues nos encontramos con casos que los mismos expertos no quieren atender por saturación del servicio hasta que las comunidades de origen y destino no establezcan convenios.

Para no dejarlo a la elección de un sólo profesional se debería crear un mecanismo para facilitararlo, quizás sea causa suficiente de derivación el hecho de ser Enfermedad Rara. Ya hay algunos profesionales que ante el diagnóstico de Enfermedad Rara nos preguntan dónde derivar, centros de referencia o en su defecto profesionales que se ocupan de una determinada enfermedad creando redes de profesionales por toda la geografía nacional y europea. Pero creo que esto no debe quedar a la voluntad del profesional, sino que se deben

“ FEDER ha concentrado preferentemente su actuación en los ámbitos que generan más factores de exclusión. ”

establecer los cauces necesarios para su instauración de forma normalizada.

Otro reto importante es impulsar la accesibilidad económica a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos, en su mayoría destinados a enfermedades crónicas, sin olvidar la rehabilitación.

Muchos de los tratamientos paliativos con medicamentos (por ejemplo, uso de antibióticos en inmunodeficiencias primarias) que se usan en estas enfermedades se hacen de un modo repetitivo, sin embargo al no ser consideradas enfermedades crónicas en muchas ocasiones se impide su acceso y se discrimina por motivos económicos.

Es necesario que estas enfermedades sean consideradas crónicas para permitirles que la prestación farmacéutica y una aportación reducida a los medicamentos necesarios no suponga otra barrera económica insalvable para muchas familias y afectados que son, una vez más, discriminadas con respecto a otras enfermedades crónicas más comunes.

Asimismo aumentar la investigación médica, clínica, genética y terapéutica.

En este sentido es necesario tomar medidas nacionales que incentiven la I+D+I de Medicamentos Huérfanos para tratar estas enfermedades, hay que recordar que España, a diferencia de otros países de nuestro entorno, no ha tomado ninguna medida en este sentido, después de la puesta en marcha del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, por lo que se están perdiendo oportunidades en este campo.

Una política que favorezca la accesibilidad a los medicamentos innovadores, para estas enfermedades hasta ahora incurables, ha de ser adoptada. Una sociedad justa y solidaria no se debe basar en criterios exclusivos de rentabilidad.



SERVICIOS SOCIALES

FRANCESC VALENZUELA
I BENAVENT
secretario de FEDER

Hay determinados tipos de afectados por alguna condición especial, que se han organizado, no ya para reclamar la ayuda que les permita alcanzar la «normalidad», sino muy al contrario, reclamar el reconocimiento de la propia condición.

En este sentido, son bien conocidos los movimientos constituidos por personas sordas, la mayoría de nacimiento que, incluso, argumentan que tienen su propia cultura, la cultura sorda. Si consideramos que el rasgo característico de una cultura suele ser la existencia de un idioma propio, entonces es cierto que los sordos profundos de nacimiento tienen su propia cultura, ya que el lenguaje visual de signos, no es una mera transcripción del lenguaje hablado, sino que tiene su propia gramática y semántica muy distinta del lenguaje hablado. No ocurre lo mismo con la mayoría de sordos postlocutivos, ya que estos al haber nacido y aprendido en el mundo de los oyentes, utilizan el lenguaje gestual solo como medio indispensable para comunicarse con las personas «normales».

También, hace poco me he enterado que, en Estado Unidos, algunos autistas han creado una organización, desde la cual reclaman el derecho a ser llamados **autistas**, no **personas con autismo**, expresión supuestamente correcta donde, sin embargo, ellos ven un implícito desprecio a lo que son. Esta organización, incluso rechaza las medidas correctoras del autismo, ya que, según escriben «*El autismo, aún con las dificultades que tiene asociadas, es inseparable de lo que somos.*».

Asimismo, existen diversas organizaciones que, quizás de una forma

no tan dramática, reclaman el derecho a la propia condición, aunque el aspecto más polémico de estas suele ser su reticencia a que se apliquen terapias correctoras.

NUESTRA ESPECIFICIDAD

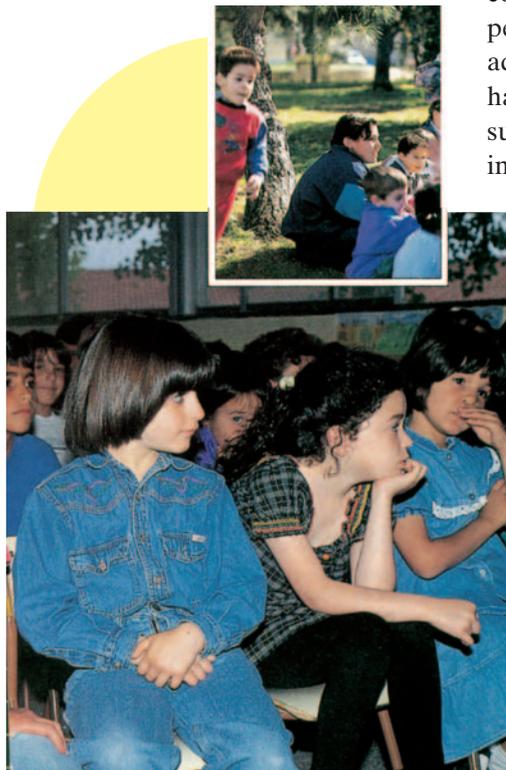
Evidentemente, estas situaciones son demasiado extremas como para poderse aplicar a muchas de nuestras enfermedades, sobre todo teniendo en cuenta que muchas de ellas cursan

con graves problemas físicos, sensoriales y/o psíquicos, además de que, en muchos casos, la propia vida del afectado esta en peligro.

Sin embargo, estas situaciones nos enseñan que existe otra forma de ver la propia problemática, no considerándonos personas, de alguna forma, fuera de la «normalidad», sino personas con una condición especial.

Muy al contrario, los términos enfermo y paciente, ya de por si encasillan a la persona que está afectada, como un individuo que está por debajo de la normalidad, independientemente de cuales puedan ser sus verdaderas cualidades. Pensemos, por ejemplo, en la figura de Steven Hawking, el famoso físico aquejado por ELA, y que sin embargo es uno de los mejores cerebros de la actualidad. Esta persona quizás esté por debajo de la normalidad en lo que concierne al plano físico, pero sin embargo, es indiscutible que su mente está muy por encima de esta supuesta normalidad. Estoy seguro que todos nosotros conoceremos casos más cercanos, de personas que han soportado graves adversidades pero que, sin embargo, han destacado por su capacidad de superarlas, su decisión, su tesón y su inteligencia.

De manera que, cuando hablamos de calidad de vida, deberíamos enfocar este concepto como un todo, y no atendiendo únicamente a la desviación de la normalidad que la afección presupone. Además, debemos incluir no únicamente conceptos físicos (mi estado de salud), sino también los psicológicos y afectivos (como me encuentro), así como el concepto de la propia imagen (no la que los demás tienen de mí, sino la que yo tengo) y sociales (las relaciones con mi entorno).



CALIDAD DE VIDA

La calidad de vida, definida así, es un concepto totalmente subjetivo que medimos nosotros mismos desde dentro hacia fuera, y que no puede ser nos impuesto desde fuera hacia dentro confundiéndonla con esa imagen que la sociedad, la moda, el marketing nos muestra de lo que es una persona perfecta.

Ya que nuestras entidades abogan principalmente por mejorar la calidad de vida de nuestros afectados, deberíamos plantearnos seriamente que significa calidad de vida en este concepto más amplio.

Las asociaciones de salud (o mejor dicho, de NO salud) como las nuestras, son de las pocas cuyo principal objetivo es, de una forma indirecta, hacerse desaparecer a si mismas al luchar por la erradicación de la causa que las ha creado.

Así pues, cada una de nuestras organizaciones busca acabar con su problema, y sabemos que para ello se necesitan recursos en diagnóstico, en investigación y en diseño de terapias. Pero... ¿son nuestras organizaciones las que deben buscar y utilizar recursos para lograr estos objetivos?... Sinceramente pienso que no, ya que nuestra propia Constitución garantiza el derecho a la salud, a ser atendido a cualquier persona, independientemente de que la enfermedad sea muy conocida o no.

La sociedad moderna, con todos los derechos constitucionales adquiridos, no ha ido evolucionando gracias a la iniciativa de los representantes políticos, sino gracias a personas como nosotros, que a lo largo del tiempo han ido reclamando esos derechos cuando no existían, y su cumplimiento cuando ya existían.

Por tanto, no es labor de nuestras entidades procurar estos recursos, ya que nos estaríamos cargando de responsabilidades y tareas que deben asumir nuestros representantes políticos y la sociedad en general. Nuestra labor es exigir y procurar que estos recursos existan y se utilicen, porque

aunque en una primera fase debamos tomar la iniciativa, es responsabilidad de la sociedad el procurar el bienestar a **todos** los ciudadanos.

RECONOCIMIENTO DE NUESTRA CONDICIÓN

Pero sabemos que los pasos para obtener las curas requieren tiempo, que pueden ser acelerados, pero sólo hasta cierto punto y que en la mayoría de casos, estamos hablando de un largo camino. ¿Mientras tanto que...?

Mientras tanto debemos buscar el reconocimiento de nuestra condición especial, procurando y reclamando, cuando sea necesario, las ayudas so-

ciales y sanitarias necesarias para obtener esa buena calidad de vida de la que hablábamos antes. Pero no perdamos de vista que esta calidad de vida nace del propio reconocimiento, de la propia experiencia y por tanto de la propia autoestima, por lo que el mejor caldo de cultivo es el entorno social en que la persona afectada vive. Ello implica, muy especialmente al entorno del afectado, pero también a la sociedad en su sentido más amplio, por lo que uno de nuestros objetivos también ha de ser cambiar el concepto que la sociedad tiene de estas (y otras) enfermedades y la gente que las padece.

Mostrarles que los RAROS no somos nosotros.

FEDER, en el CERMI

MOISES ABASCAL
presidente de FEDER



FEDER, es una organización relativamente joven, que responde a unas necesidades concretas y a la existencia de un hueco olvidado en el amplio mundo de la discapacidad, como se ha demostrado por nuestro rápido crecimiento. El CERMI, es una organización que supo organizarse con éxito algunos años antes de nuestro propio nacimiento y para bien del mundo de la discapacidad. Y nosotros que en cierto modo somos unos recién llegados a ésta organización, aún no tenemos la capacidad necesaria para ir obteniendo la representatividad que por el número de afectados o de asociaciones miembros, nos podría corresponder. Pero lo importante por ahora es que nuestras asociaciones miembros más preparados, para trabajar en las distintas comisiones que existen en el CERMI, hoy existen 14 comisiones y entre ellas, una que es de nueva creación *La Comisión de Discapacidades Emergentes y Minoritarias*, donde podremos plantear más específicamente nuestros problemas comunes y proponer medidas para avanzar.

Pero vamos a tratar de participar en todas la comisiones, porque creo que es muchos lo que podemos aportar al mundo de la discapacidad y al CERMI. La mayor o menos representatividad dentro del CERMI, nos viene dada por sus estatutos y éstos dicen que los miembros fundadores tienen más votos que los demás, pero eso ya lo sabíamos cuando pedimos nuestro ingreso, el intentar cambiar estos aspectos, se ha de hacer desde dentro, trabajando y trabajando bien, y tratando de hacer lo más democrático posibles los funcionamientos de las organizaciones.

No obstante el CERMI es una organización que ha conseguido aunar esfuerzos en el mundo de la discapacidad y un entorno mucho más favorable a éste sector, en muchos terrenos.

FEDER tiene que conseguir aún muchas cosas en el campo de las enfermedades de baja prevalencia y trabaja para ello, pero en cambio sería impensable que cualquiera de nuestras asociaciones fundadoras, tuviera más votos que una recién llegada.



APUESTA INTERNACIONAL

JOSÉ LUIS PLAZA
secretario de AEDAF

FEDER, vocación Internacional

Frente a los 3 millones de afectados de EERR en España, Europa cuenta con cerca de 30 millones. Desde 1994 hasta el pasado 2003 la Comisión Europea ha aportado más de 24 millones de euros para la financiación de la investigación genética en relación con las ER convirtiéndose, de esta forma, en una de sus prioridades. En junio del año 1999 FEDER entró a formar parte de EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases).

EURORDIS aúna a muchas de las organizaciones europeas de ER que, de forma continua y mediante reuniones periódicas, intercambian conocimientos, tratamientos, información sobre investigaciones en curso, medicamentos, etc... en pos de conseguir el máximo beneficio para los afectados, sus familiares y cuidadores.

FEDER decidió en aquel momento participar en esta sinergia europea, apostando fuerte y participando activamente (comités, reuniones, informes, traducciones,... un largo etcétera), desde su presidente hasta diferentes miembros de su junta directiva y asociaciones, en diversos proyectos de EURORDIS, tales como:

PARD (Programas de Acción Comunitario en Enfermedades Raras) cuyos objetivos se resumen en:

- Mejorar el conocimiento sobre las ER
- Mejorar la cooperación transnacional entre grupos de apoyo voluntarios y profesionales
- Promover la tutoría y vigilancia de las ER

La primera fase, **PARD I «Los medicamentos huérfanos al servicio de los pacientes de EERR»** consiguió una terminología y conocimiento común pan-europeo, junto a un mejor entendimiento de la legislación relativa a los MMHH.

La segunda, **PARD II «Portal europeo de ER» o Web Pan-Europea** que proporciona información en 6 idiomas, enlaces con las diferentes asociaciones de afectados y grupos de apoyo en toda Europa, y estamentos públicos y privados relacionados con las ER

La tercera fase, **PARD III «Acceso a la información para pacientes de ER»** para conseguir fortalecer la colaboración entre las asociaciones europeas de pacientes y las líneas de ayuda a nivel de toda Europa, para promover la creación de nuevos servicios de información sobre EERR y mejorar los existentes, y para aumentar la concienciación social sobre la problemática de los afectados por EERR.

COMP (Comité para los Medicamentos Huérfanos)

La regulación europea sobre medicamentos huérfanos ofrece incentivos para la investigación, desarrollo y comercialización de medicamentos destinados a las EERR, aprobada en Diciembre 1999, y cuyo reglamento definitivo entró en vigor en Enero de 2000. El COMP es el responsable de examinar las solicitudes de designación de cada medicamento huérfano.

Eurodiscare

Su objetivo es conocer el nivel de igualdad o desigualdad de la atención médica de los afectados de ER a través de toda Europa, bajo la óptica de los pacientes, y creando un observatorio permanente que permita definir recomendaciones y proponer sugerencias para abolir fronteras. La técnica utilizada son cuestionarios para los afectados, con 120 preguntas de exploración en los cuatro campos siguientes: diagnóstico, tratamiento, forma de compartir información, y ofertas de atención médica y social. Posteriormente, un análisis comparativo de las respuestas, por enfermedad y país.

Eurobiobank

Este proyecto consiste en la creación de una Red Europea de Centros de Recursos Biológicos, donde se almacenan muestras de ADN, células, tejidos y material biológico. Esto es el «caldo de cultivo» para los investigadores y fuente de esperanza para todos los afectados por ER, por la puerta que abre al desarrollo de nuevas terapias, mejores tratamientos y atención sanitaria. Además, la puesta en la web de esta información para los investigadores y la comunidad de afectados, ha constituido la primera fase de esta divulgación de conocimientos en materia biológica.

FEDER ha sido el promotor internacional y anfitrión en la organización de diferentes eventos y congresos internacionales, a saber:

I Congreso Internacional de ER y MH

Se celebró en Sevilla, del 16 al 19 de febrero del año 2000, y estuvo organizado por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, contó con amplia participación de las Asociaciones de pacientes, afectados y familiares.

La asistencia de más de los 300 congresistas oficialmente inscritos, el interés de todos los medios de comunicación especialmente la televisión, la cualificada presencia del mundo político junto con representantes científicos, de la investigación, de la industria, agentes sanitarios (farmacéuticos, médicos, psicólogos...) y sociales, y sobre todo el desinteresado patrocinio del Colegio Farmacéutico de Sevilla, han contribui-

do a remarcar la gran importancia de este encuentro. El primer objetivo es lograr que el Estado a través de sus Instituciones, destine recursos económicos para el sector de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. El segundo objetivo se refiere a las Asociaciones de Pacientes como organismos imprescindibles en la gestión y el control de los programas en materia de salud pública.

Congreso de Barcelona

Tuvo lugar 14-15 de Junio de 2002, en la Fundación Dr. Robert de la Ciudad Condal, donde se dieron cita tres eventos:

- Asamblea General de EURORDIS
- Conferencia de Concienciación Europea sobre ER
- Jornadas Europeas de Alianzas Nacionales

Participaron 205 congresistas procedentes de toda Europa, 52 ponentes, y asistieron autoridades nacionales, autonómicas y locales.

II Congreso Internacional de ER y MH

Se celebró en Sevilla, en Febrero del año 2004, donde se puso de manifiesto la necesidad de coordinar las políticas de subvenciones en los ámbitos nacional y europeo, de potenciar las redes de centros de referencia, la importancia de la participación de las asociaciones en el control ético de los bancos de muestras biológicas y la clara necesidad de mejora en la formación de los profesionales, enfatizando en pediatría y atención primaria. Acudieron representantes de más de 100 patologías, y participaron más de 150 personas, entre expertos de Salud, representantes de la Administración Pública, asociaciones, familiares y afectados.

Asimismo, FEDER ha colaborado en la organización de otros eventos, tales como:

Simposium Europeo en Bérghamo (Italia)

Estuvo organizado por el Instituto Mario Negri donde fue presentado el Programa Educativo sobre EERR.

Congreso Europeo de Enfermedades Raras en Evry (Francia)

Se celebró en octubre de 2003, donde fueron debatidos temas tan importantes como:

- Hacia un acceso igualitario a los cuidados a través de toda Europa
- Reduciendo el número de casos no diagnosticados
- Nuevas posibilidades de cuidados
- Hacia una Red Europea de Centros Especializados

y todo ello con el objetivo de tratar la problemática de las ER bajo una óptica global.

Participaron 500 asistentes de 16 países e intervinieron 32 conferenciantes.

Proyecto «Paracelsus» o Conferencia Europea de ER

Luxemburgo, del 21 al 22 de Junio de este año, co-organizada por la Comisión Europea y EURORDIS, y donde serán tratados asuntos tan importantes para los afectados tales como la Red de Centros de Referencia y Diagnóstico, movilidad de pacientes, atención primaria, recursos sociales, red de ensayos clínicos, desarrollo de nuevos MH, terapia génica, investigación y ética, redes de pacientes y de expertos, formación y buenas prácticas.

II Jornada de EERR en Iberoamérica

Se celebraron en Argentina, organizada por la Fundación GEISER, donde se puso de manifiesto la gran labor que las diferentes asociaciones de ER de España están desarrollando en pro de un mayor conocimiento de la enfermedad, del diagnóstico y tratamiento, así como de los medicamentos necesarios, con las asociaciones homólogas en toda Iberoamérica.

En otro orden de cosas, FEDER persigue conseguir los máximos beneficios para sus asociados y para ello no duda en «aprender» de la experiencia de organizaciones con más años o más especializados en determinadas áreas, diseminadas por todo el mundo, pero cuyas líneas de actuación sean válidamente aplicables a nuestro entorno.

Un ejemplo lo constituye AGRENSKA, en Suecia, centro especializado en los encuentros de familias con hijos afectados por ER. Las actividades se gestionan como «programas», siendo el más importante el denominado Programa Familiar que consiste en la estancia de familias con hijos discapacitados por ER, y su interacción con otras familias que sufren su misma problemática, esto les permite intercambiar experiencias y,



con ello, enriquecer sus conocimientos y aptitudes. Hay una importante labor previa a la llegada de las familias, con entrevistas previas con ellas y con los profesores de los niños para conocer sus dificultades concretas, sus fortalezas y sus debilidades, a sí como sus necesidades específicas en comidas, medicinas, etc... y organizando los grupos más homogéneos posibles. Intervienen profesionales sanitarios que dan conferencias e imparten directrices a los padres.

Epílogo

* «Abre tu corazón a tus vecinos, apóyales en su necesidad, dales ánimos para seguir, y háblales de tu sufrimiento, de tu lucha, seguro que ellos te escuchan, te aconsejan, y pueden ayudarte»

* En Europa se ha consolidado un agrupamiento de todos los afectados por las ER, a través de las diferentes Alianzas Nacionales de cada país, y de FEDER en España.

* Se ha recorrido un largo camino bajo un paraguas común, EURORDIS, como portavoz único de las voces de todos los afectados europeos, y se ha conseguido la implicación, colaboración y responsabilidad de las diferentes instituciones, y una concienciación y reconocimiento de la necesidad de cubrir las expectativas de atención sanitaria y social de todos los afectados.

* De la mano de las Asociaciones de Pacientes, sus intercambios de conocimientos y experiencias, ha nacido un colectivo activo, que quiere y debe actuar con energía suficiente para conseguir la participación en la búsqueda de soluciones procedentes de los investigadores, de los profesionales sanitarios, de la industria y de las instituciones.

* FEDER es considerada, hoy en día, y vista desde el exterior, como una de las Federaciones de Asociaciones de Pacientes más fuertes de Europa, con una sólida organización, una participación activa en todos los eventos cuyo objetivo redunde en la mejora de la situación social y sanitaria de los afectados por ER, e internacionalmente reconocida su vocación de ayuda para nuestro colectivo.

QUIEN ES QUIEN EN FEDER

- **Moisés Abascal**, presidente. Vocal Asociación ADAC
- **Rosa Sánchez de la Vega**, vicepresidenta. Presidenta de ANIRIDIA
- **Francesc Valenzuela**, secretario. Asociación Catalana para la Neurofibromatosis
- **José Luis Torres**, tesoro. Asociación Andaluza de Fibrosis Quística
- **Emilio Martí**, vocal. Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette
- **Pilar de la Peña**, vocal. Asociación Española de Síndrome de Sjögren
- **Antonio Peña**, vocal. Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz
- **Mónica Merino**, vocal. Asociación de Gaucher
- **Isabel Calvo**, vocal. Asociación d'afects per Retinosis Pigmentaria
- **Jacinto Sánchez**, vocal. Asociación Española de Esclerodermia
- **Claudia Delgado**, directora de Proyectos

DELEGACIONES

- **M.ª José Sánchez Martínez**, delegada en Extremadura. Asociación Española de Esclerodermia
- **Yolanda Palomo**, delegada en Madrid. Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa
- **Ángel Gil Fernández**, delegado en Andalucía. Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar
- **Ester Chesa**, delegada en Cataluña. Asociación d'afects de Siringomielia a Cataluña
- **Nicolás Beltrán Sogorlo**, delegado en Valencia SIMA

FEDER en las nuevas Comisiones del CERMI

- Asuntos Normativos, Derechos Humanos y de Lucha contra la Discriminación. **Pilar Peña Vázquez**
- Empleo y Formación. **Antonio Ignacio Torralba Gómez-Portillo**
- Accesibilidad Universal. **Francisco Rodríguez Galván**
- Educación y Cultura. **Belén Ruano**
- Apoyos para la Vida Independiente. **Carmen Sever Bermejo**
- Promoción de la Salud y Protección del Consumidor con Discapacidad. **Moisés Abascal Alonso e Isabel Campos**
- Asuntos Internacionales y Cooperación al Desarrollo. **Rosa Sánchez de Vega**
- Mujer con Discapacidad. **Pilar de la Peña García-Tizón**
- Juventud con Discapacidad. **Eulalia Alcaide Cornejo**
- Familia y Discapacidad. **Vanesa Pizarro Ortiz**
- Ética y Calidad. **M.ª José Sánchez Martínez**
- Valoración de la Discapacidad. **M.ª Elena Escalante**
- Discapacidades Emergentes y Minoritarias. **Yolanda Palomo Castaño**

FEDER, en el Foro de Pacientes

- **Francesc Valenzuela**
- **Pilar Peña Vázquez**

DEPARTAMENTO SOCIAL

- **Estrella Mayoral**, en Extremadura
- **Vanesa Pizarro**, en Madrid
- **Nelly Toral y Magda Gil**, en Andalucía
- **Elia Campdepadrós**, en Cataluña

DEPARTAMENTO DE COMUNICACIÓN

- **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa y director de «Papeles de FEDER»
- **Emilio Martín**
- **Ángel Gil**

“Una gran organización que cuenta con la fuerza y el trabajo de todos”



MOISÉS ABASCAL presidente de FEDER

Mejorar la calidad de vida de las personas y prolongar su esperanza de vida permitiéndoles acceder a un diagnóstico precoz.

Promover la esperanza razonable en una cura futura, incitando al desarrollo de la investigación sobre las enfermedades raras.

Promoción de la presión política para aumentar la investigación y nuevos tratamientos en éstas enfermedades, en su mayoría huérfanas de terapias.

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

Se cumple ahora el primer lustro de la constitución de FEDER como Federación Española de Enfermedades Raras. De aquel 17 de abril de 1999 a hoy han pasado muchas cosas, y al mismo tiempo pocos años para llevar a cabo el gran objetivo de equiparar a los afectados por estas enfermedades poco frecuentes con el resto de ciudadanos. Pero, además, FEDER, en concreto, tiene por delante la consecución de objetivos, programas y proyectos que nadie mejor que su presidente, Moisés Abascal, puede enumerarlos:

—¿Es muy distinta FEDER de aquel 1999 a la de hoy?

—Si ha cambiado bastante, aunque en el día a día no se perciben demasiado, pero en éstos años hemos ganado bastante experiencia y hemos ido, poco a poco, cimentando las bases para crear una gran organización que contando con la fuerza y el trabajo de todos sus miembros y la estabilidad y continuidad necesaria en el tiempo, se está situando en unas condiciones óptimas para cumplir sus objetivos y sobre todo para conseguir que la voz de los afectados pueda ser escuchada fuertemente.

—¿Podemos decir que ha habido que recorrer un largo camino...?

—Si, un camino necesario de aprendizaje, que se ha visto favorecido por la experiencia acumulada de muchas de sus asociaciones miembros y del entusiasmo de los profesionales y de los voluntarios que comparten objetivos en nuestra organización.

A pesar de esto somos conscientes de que el trayecto que nos queda por recorrer es aún largo, porque el aislamiento, la soledad y las dificultades para los afectados son aún muy grandes. Hoy la problemática de mu-

chos miles de personas empieza a ser mejor conocida por la sociedad y cada vez se hace mas patente que debe de ser tomada en cuenta, a la hora de tomar decisiones. La situación de las personas afectados por éstas enfermedades y la de sus familias representa un auténtico desafío para la sociedad en su conjunto.

Diseño organizativo de FEDER

—¿Cuál es el diseño que FEDER se propuso en sus inicios y para lo que nació FEDER?

—Las asociaciones fundadoras de FEDER partieron de la observación de que las familias afectadas se reagrupan en asociaciones, para intentar salir del aislamiento, enfermedad por enfermedad, para apoyarse mutuamente, para intercambiar experiencias comunes, obtener mejor información sobre su enfermedad, sobre la investigación en curso (si la hay) o sobre tratamientos disponibles... Sabíamos que el pequeño número de personas afectadas por cada enfermedad no permitía a la mayor parte de éstas asociaciones, tener un tamaño suficiente para poder difundir adecuadamente las dificultades a las que se enfrentaban las familias. Cada enfermedad representa a demasiado pocos enfermos, para poder conseguir interesar a la opinión pública, a los poderes públicos, a la industria farmacéutica.

Es ésta realidad, junto a la toma de conciencia del aislamiento de las propias asociaciones fundadoras, unido al principio de que la unión hace la fuerza y el sólido convencimiento de la necesidad que teníamos todos de organizarnos mejor lo que hace que en Abril de 1999, reunidas unas 7 asociaciones fundaran FEDER, para lograr ser más fuertemente escuchados y defender mejor los derechos de los afectados; hoy ya somos noventa y dos las asociaciones y federaciones unidas en FEDER.

Sus objetivos los podemos resumir en tres apartados:

- Hacer conocer a la opinión pública y a los poderes públicos la dimensión médica, social y científica de

las enfermedades raras y del problema sin resolver que éstas representan.

- Mejorar la calidad de vida de las personas y prolongar su esperanza de vida permitiéndoles acceder a un diagnóstico precoz, a una atención socio sanitaria adaptada, a una información contrastada y a lograr hacer valer sus derechos, hoy vulnerados.
- Promover la esperanza razonable en una cura futura, incitando al desarrollo de la investigación sobre las enfermedades raras, tanto en el plano clínico como en el científico, social y educativo.

Ejes, problemas y posibles soluciones

—Principales ejes de esta labor a favor de las personas afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes?

— Establecimiento de una línea de ayuda a los afectados, telefónica, presencial o por Internet, como es el SIO, Servicio de Información y Orientación de FEDER, que proporciona información y apoyo directo y dirige a los demandantes de ayuda a asociaciones existentes y/o facilita el contacto entre sí a afectados, para promover la ayuda mutua y el intercambio de conocimientos y experiencias.

- Contribuyendo así decisivamente a sacar del aislamiento a las personas y a crear nuevas asociaciones de afectados, para su mejor defensa.
- Promoción de la presión política para aumentar la investigación y nue-

vos tratamientos en éstas enfermedades, en su mayoría huérfanas de terapias.

- Aumentar la propia concienciación de la sociedad en las enormes dificultades que tienen que superar las personas afectados por estas enfermedades y sus familias.
- Reforzar e impulsar el sentimiento de pertenencia colectivo a una más amplia comunidad de afectados, que necesita influir decisivamente para cambiar el mundo en que vivimos, promoviendo políticas que legislen a favor de las necesidades a cubrir en éste vasto sector de la población (6-8%), considerado en su conjunto. Y todo ello, a pesar de las diferencias existentes entre cada una de éstas enfermedades, porque la baja prevalencia que es una característica común a todas ellas, hace que muchas de las deficiencias del sistema social y sanitario actual, sean las mismas para todas ellas.

—¿Cuáles son los grandes problemas y sus posibles soluciones respecto a las Enfermedades Raras?

—La relación de problemas es muy amplia, pero son de obligada cita; las dificultades de todo tipo para «lograr un diagnóstico» y la comunicación adecuada del mismo, sobre todo si se trata de una enfermedad grave (apoyo psicológico); el acceso a cuidados de calidad; el manejo global de los aspectos sociales y médicos de la enfermedad; la coordinación de los cuidados hospitalarios y domiciliarios; la ausencia generalizada de tratamientos y nuevas investigaciones; la falta de medidas de apoyo a la autonomía personal, a la inserción social, profesional y ciudadana.

Todo ello es de por sí muy grave, si pensamos que las personas afectadas por enfermedades de baja prevalencia son mucho más vulnerables desde el punto de vista psicológico, social, económico y cultural. Y que en su mayoría éstas enfermedades son discapacitantes, y muchas de ellas (65%) crónicamente discapacitantes hasta el punto de poner en peligro la misma vida.

Por ello FEDER lucha para que se promuevan políticas adecuadas que contribuyan a reducir éstas dificulta-

“ Es esencial impulsar la participación de los afectados, a través de sus asociaciones representativas y de la propia FEDER, en la toma de decisiones sanitarias. ”

des. FEDER viene reclamando un Plan Estratégico Nacional que logre asegurar la equidad en el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la mejor atención social y sanitaria.

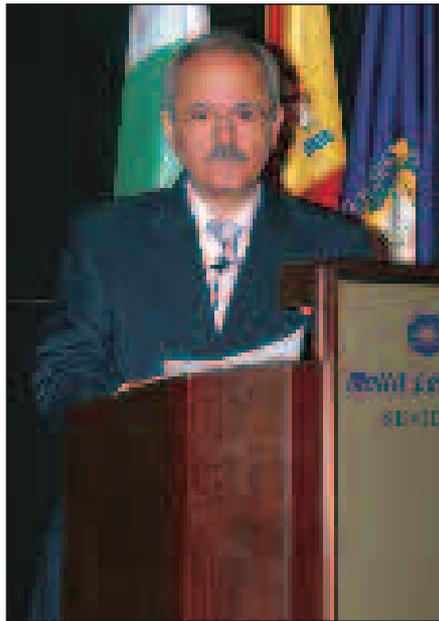
—¿Cuál sería su reclamación, como presidente de FEDER, a las autoridades sanitarias y farmacéuticas y a los laboratorios?

—Principalmente una muy asequible, más diálogo y trabajo conjunto con las asociaciones de afectados por enfermedades poco comunes, para conocer mejor sus preocupaciones y necesidades y poder atenderlas. Sin embargo, esto que es básico para avanzar permanece casi igual y como ya es tradición apenas se habla con las asociaciones (sobre todo si, para entendernos, «no molestan»).

Para mejorar la calidad asistencial, que está bajo mínimos en éstas enfermedades, es esencial impulsar la participación de los afectados, a través de sus asociaciones representativas y de la propia FEDER, en la toma de decisiones sanitarias. Como pacientes, a la vez que ciudadanos, no podemos seguir estando al margen de la organización de los sistemas de salud, que ciertamente no han sido construidos para las enfermedades de baja prevalencia y donde tenemos la urgente necesidad de influir para adaptarlos a las necesidades reales.

Tampoco podemos continuar permaneciendo al margen de las decisiones relacionadas con la asignación de recursos ni con la determinación de prioridades.

En general es necesario y fundamental que los pacientes y sus familias sean considerados el eje de los sistemas de salud por todos los sectores implicados en la atención sanitaria. «Los afectados en general, tienen que tener no sólo el derecho a ser mejor informados de sus derechos y obligaciones sino que deben de tener la garantía de que se actúa con seguridad y calidad en las prácticas clínicas», algo que muy difícil de garantizar en el caso de las enfermedades raras, si no nos ponemos manos a la obra en la creación y asignación de recursos a Centros o Unidades de Referencia para lograr tratar globalmente éstas enfermedades.



Desde su inicio FEDER viene impulsando con su trabajo, un mayor protagonismo de las asociaciones miembros, basado no tanto en la crítica por la crítica, ni en la crispación, como en la colaboración y la cooperación con los centros, instituciones y profesionales sanitarios, para mejorar la atención. Pero parece cada vez mas claro, que nuestra capacidad reivindicativa, que aumenta día a día con la adhesión de mas asociaciones miembros, tendrá que ir movilizandolos a todos sus miembros, y aumentando la presencia en los medios de comunicación, lograr ser fuertemente escuchados.

La sensibilidad de la administración en general, ante nuestra grave problemática, sigue siendo aún muy baja. Por eso FEDER está organizándose mucho mejor y creando unas infraestructuras de funcionamiento, por departamentos, que contribuirán a cambiar decididamente las cosas.

Respecto a la industria farmacéutica, es cierto que en países de nuestro entorno se han impulsado medidas para promover la I+D+I de medicamentos huérfanos y se han constituido grupos de trabajo específicos para tratar de recuperar moléculas abandonadas e intentar aprovecharlas en enfermedades raras. En España, sin embargo, no se han abordado medidas de éste tipo y los

perdedores como siempre son los pacientes y el sistema de salud. A pesar del prácticamente nulo interés de la administración, en fomentar medidas de apoyo en éstos últimos cinco años, creo que existen oportunidades que se están dejando perder por la industria española y en consecuencia por los afectados, como son algunos sectores específicos clásicamente llamados de nicho de mercado. No son necesarias grandes industrias para desarrollar estos medicamentos y más del 80% de los desarrollados hasta la fecha en Europa y los EEUU lo han sido por pequeñas industrias, en su mayoría de biotecnología, que han sabido ver sus oportunidades de desarrollo y que han beneficiado a mas de 20 millones de pacientes en todo el mundo. Y no debemos olvidar que en una economía de mercado, los laboratorios no se van a embarcar en desarrollos costosos de medicamentos, sin incentivos que puedan paliar las posibles pérdidas.

Cuando falla estrepitosamente el mercado, como es en nuestro caso —pocos pacientes potenciales para consumir los nuevos medicamentos, el Estado debe de intervenir proporcionando incentivos para promover el desarrollo de nuevas terapias.

España sin embargo sigue mirando hacia otro lado, desde hace ya demasiado tiempo.

—¿... algún tema que añadir?

—Es necesario un compromiso más claro y sobre todo efectivo de la Administración que nos permita la realización de un «Telemaratón anual sobre las Enfermedades Raras en TV», para impulsar la concienciación de la sociedad y proporcionar fondos a la investigación, que representa la esperanza de poder vencer estas enfermedades en un futuro. Así viene ocurriendo exitosamente en otros países de Europa.

Este apoyo promovería la igualdad de oportunidades con respecto a otras personas discapacitadas, que sí tienen ya en sus manos, desde hace muchos años, los instrumentos económicos y mediáticos de concienciación necesarios para ir cambiando poco a poco la situación.

Hablamos de...

EXTREMADURA

Sanidad elaborará este año un estudio de calidad de vida en afectados por «enfermedades raras»



Madrid.—La Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta extremeña realizará a lo largo de este año un estudio de la calidad de vida de los afectados por las denominadas «enfermedades raras», poco frecuentes o minoritarias, que son las que afectan a un número reducido de personas en la población.

A sí, dentro de este grupo de enfermedades se encuentran, por ejemplo, el hipotiroidismo, la nefropatía por IGA o la enfermedad de Gaucher, que, aunque algunas son más conocidas que otras, son enfermedades minoritarias por el número de personas a las que afectan.

Según informa la Junta de Extremadura el punto de partida de la iniciativa que la Consejería de Sanidad llevará a cabo es un estudio piloto de calidad de vida que se empezó a elaborar el año pasado entre afectados por estas enfermedades, para lo cual se contó con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras.

Dicho estudio piloto se realizó a 100 personas que, afectados por estas enfermedades, desearon participar voluntariamente en el mismo.

Los estudios en enfermedades raras forman una línea prioritaria en la investigación científica del Fondo de Investigación Sanitaria perteneciente al Instituto de Salud Carlos III del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Por ello, la Consejería de Sanidad y Consumo, sumada desde el año pasado a la investigación de las enfermedades raras mediante la conformación de un equipo investi-

gador, es consciente de todos los problemas que originan estas enfermedades en quienes las padecen.

Estos problemas consisten en la dificultad a la hora de obtención de un diagnóstico rápido y certero, la

FEDER reivindicaba la existencia de un Registro de enfermedades raras, esto se ha aceptado y concretado por parte de la Comunidad Extremeña con la creación desde la Consejería de Sanidad y Consumo de un REGISTRO OFICIAL de casos de E.R. mediante ORDEN de 14 de Mayo de 2004 (DOE Nº 59 de 25 de Mayo) por la que se crea el Sistema de Información sobre E.R. en la Comunidad Autónoma de Extremadura, único registro oficial en Europa sobre estas patologías. Este sistema de información tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, historia natural y otros aspectos de las E.R.

falta de tratamientos adecuados e incluso la inexistencia de medicamentos para su tratamiento, así como las necesidades que abarcan tanto el ámbito social como el sanitario.

Este estudio de calidad de vida se dirige a más de 1.700 personas que sufren estas enfermedades minoritarias y que se encuentran distribuidas por toda la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Su realización permitirá obtener conocimiento del estado de salud, identificar niveles de enfermedad, valorar el impacto sobre la salud de los tratamientos y facilitar la toma de decisiones en el ámbito sanitario.

Para la ejecución del estudio se ha elaborado un cuestionario validado en el ámbito europeo, que será realizado por un equipo investigador formado por personal de la Consejería de Sanidad y Consumo y del Servicio Extremeño de Salud.

La participación en el mismo será totalmente voluntaria y anónima. Para ello, en las próximas semanas el equipo investigador del estudio se pondrá en contacto con los afectados para explicarles detalladamente en qué consiste el estudio y conocer si desean participar en él.

- **El estudio permitirá identificar niveles de enfermedad y facilitar la toma de decisiones en el ámbito sanitario, entre otros fines**

INFORME

Papeles de FEDER



Enero-Abril 2005



La Dependencia

Las personas dependientes han merecido la atención de toda la sociedad: autoridades y ciudadanos en general. Con más del millón largo de personas en estas circunstancias, el Gobierno prepara una Ley de Atención que según su presidente, José Luis Rodríguez Zapatero, se presentará antes de final de año y que llevará el nombre de «Autonomía personal», porque su objetivo es garantizar la máxima autonomía en la vida diaria de las personas que padezcan alguna discapacidad o que por cualquier otro motivo requieran de otras personas para sus tareas básicas.

SISTEMA NACIONAL DE ATENCIÓN A LAS PERSONAS DEPENDIENTES

- España cuenta con 1.125.190 personas que no pueden valerse por sí mismas; ancianos y discapacitados graves
- Su atención recae principalmente en las familias y, especialmente, en las mujeres Jesús Caldera anuncia la elaboración de una ley que universalice el acceso a las prestaciones sociales
- Trabajo iniciará el diálogo con los grupos políticos, agentes sociales y comunidades autónomas para consensuar el proyecto de ley.

| | Personas dependientes | | | |
|--------------------------------|-----------------------|------------------|------------------|------------------|
| | 2005 | 2010 | 2015 | 2020 |
| Grado 3 (Gran dependencia) | 194.508 | 223.457 | 252.345 | 277.884 |
| Grado 2 (Dependencia severa) | 370.603 | 420.336 | 472.461 | 521.065 |
| Grado 1 (Dependencia moderada) | 560.080 | 602.636 | 648.442 | 697.277 |
| Total | 1.125.190 | 1.246.429 | 1.373.248 | 1.496.226 |

CUADRO 1. Proyección del número de personas dependientes para las actividades de la vida diaria por grados de necesidad de cuidados (España, 2005-2020)

| | Personas dependientes | | | |
|--------------------------|-----------------------|----------------|----------------|------------------|
| | 6 a 64 | 65 a 79 | 80 y más | Total |
| 3 (Gran dependencia) | 31.174 | 47.300 | 116.034 | 194.508 |
| 2 (Dependencia severa) | 78.498 | 110.090 | 182.015 | 370.603 |
| 1 (Dependencia moderada) | 188.967 | 216.034 | 155.078 | 560.080 |
| Total | 298.639 | 373.425 | 453.126 | 1.125.190 |

CUADRO 2. Proyección del número de personas con dependencia para las actividades de la vida diaria por grados de necesidad de cuidados y grandes grupos de edad (España, 2005)

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.

A este respecto el titular de Trabajo y Asuntos Sociales y la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, entregaron al presidente del Congreso de los Diputados, Manuel Marín, el Libro Blanco de la Dependencia.

Este documento, presentado al Consejo de Ministros el pasado 30 de diciembre, ofrece un diagnóstico veraz y riguroso de la situación de las personas dependientes (aquellas que no pueden valerse por sí mismas para llevar a cabo las tareas básicas de la vida diaria, en su mayoría ancianos y discapacitados) en España, y se presenta como un referente imprescindible del diálogo social y político que el Gobierno pretende llevar a cabo con los agentes sociales, con las administraciones autonómicas y locales y con los grupos parlamentarios antes de presentar el proyecto de Ley de Atención a las Personas Dependientes en el próximo periodo de sesiones.

Madrid.—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Jesús Caldera, anunció el pasado 20 de enero la creación de un Sistema Nacional de Atención a la Dependencia mediante el cual se articularán ayudas y prestaciones económicas, sanitarias y sociales a personas con discapacidad que necesiten ayuda para las actividades básicas, un 1.125.190 en la actualidad.

Personas dependientes en España

No se debe reducir el fenómeno de la dependencia únicamente a las personas mayores. Afecta a todas las edades. Las discapacidades congénitas, los accidentes, ya sean de tráfico, laborales o domésticos vienen generando un número importante de personas dependientes.

Se puede estimar, según el Libro Blanco, que la población dependiente severa y grave es de 1.125.190 personas, de las cuales 826.551 tienen más de 65 años. Además, hay 1.657.400 personas que necesitan algún tipo de ayuda para alguna actividad de la vida diaria.

Las previsiones demográficas indican que, en 2020, serán casi 1,5 mi-

llones las personas dependientes en nuestro país.

Cuidados a las personas dependientes en España

La atención a las personas dependientes se realiza, sobre todo, en el ámbito familiar y recae especialmente en las mujeres.

El 83% de los cuidadores son mujeres y con una edad media de 52 años. Las tres cuartas partes de las personas cuidadoras no desarrollan actividad laboral alguna.

Según el Libro Blanco, sólo el 6,5% de las familias que cuidan a personas dependientes cuenta con el apoyo de los servicios sociales.

Hoy, en nuestro país, la atención de la administración a la dependencia

se presta desde el sistema sanitario y desde el ámbito de los servicios sociales. Estos últimos, además de ser servicios cuya cobertura es claramente insuficiente, se ofrecen de manera desigual en el territorio. Las diferencias entre Comunidades Autónomas son notables. Y las desigualdades a la hora de acceder a los recursos son bastante pronunciadas entre quienes viven en áreas urbanas y zonas rurales.

Por ejemplo, y según el Libro Blanco, sólo el 3,14% de las personas mayores de 65 años cuentan con un servicio de ayuda a domicilio, el 2,05% con teleasistencia y el 0,46% con una plaza en un centro de día.

Sistema nacional de Atención a la Dependencia

Ante esta realidad social, el Gobierno de España está plenamente decidido a dar una respuesta eficaz, que no sólo afecta a las personas dependientes, sino también a sus familias. El objetivo es impulsar un Sistema Nacional de Atención a las Personas en Situación de Dependencia, que nos acerque a los niveles de atención de los países euro-

peos, y se configure como elemento central del cuarto pilar del Estado del Bienestar (tras el sistema educativo, el sistema de salud y el sistema de pensiones).

Una adecuada atención a las situaciones de dependencia requerirá el desarrollo de un amplio conjunto de programas y servicios, que nos acerque a la cobertura media europea. La Ley debe fijar un catálogo de prestaciones básicas: ayudas técnicas, ayuda a domicilio, teleasistencia, centros de día y residencias.

El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales ha fijado hoy los principales puntos del futuro sistema:

1. Universalidad de la prestación
2. Carácter público de la prestación
3. Igualdad en el acceso
4. Valoración y reconocimiento único en todo el país.
5. Gestión descentralizada: CC. AA. y Ayuntamientos
6. Financiación compartida: AGE, CC.AA. y Ayuntamientos
7. Participación de los usuarios en el pago de los servicios, como sucede en la actualidad

8. Prestación preferente de servicios (ayudas técnicas, ayuda a domicilio, teleasistencia, plazas residenciales,...), antes que económica
9. Compatibilidad de la provisión pública de servicios y la acción concertada con la iniciativa privada
10. La atención a la dependencia se articulará a través de una Ley estatal de carácter básico, en el marco del desarrollo de la Seguridad Social.

Caldera ha anunciado que este proyecto se desarrollará en colaboración con las Comunidades Autónomas y con las Corporaciones Locales. Y en diálogo con los grupos políticos, los agentes sociales, los representantes de las ONGs y de las entidades sociales, y del sector empresarial socio-sanitario que ya vienen realizando una importante labor en la atención a la dependencia.

La implantación del sistema será progresiva y el proceso para crear las infraestructuras necesarias y atender a todas las personas dependientes durará ocho años.

Financiación y retornos económicos

La financiación es un aspecto central en la construcción del Sistema Nacional de la Dependencia. Habrá que elegir en el proceso de diálogo qué modelo se establece para garantizar la sostenibilidad del sistema. La financiación debe venir desde la Administración del Estado, las Comunidades Autónomas y las Entidades Locales, así como el pago de una parte del servicio por las propias familias. El marco en el que trabaja el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales asume dos compromisos: no elevar los impuestos y no encarecer los costes laborales.

Jesús Caldera ha resaltado que la atención a la dependencia es también una apuesta por el empleo. Y, sobre todo, por el empleo para mujeres. Los recursos financieros que se dediquen a la atención a las personas dependientes se estarán aplicando simultáneamente en creación de calidad de vida y en creación de empleo.

Según el Libro Blanco, se estima que la puesta en marcha del sistema generaría unos 300.000 puestos de trabajo.

Según FEDER

La futura Ley de la Dependencia

Jose Luis Torres
Tesorero de FEDER

El Consejo de Europa define la dependencia como «la necesidad de ayuda o asistencia importante para las actividades de la vida cotidiana», o, de manera más precisa como «un estado en el que se encuentran las personas que por razones ligadas a la falta o la pérdida de autonomía física, psíquica o intelectual, tienen necesidad de asistencia y/o ayudas importantes a fin de realizar los actos corrientes de la vida diaria y, de modo particular, los referentes al cuidado personal».

Para tratar de solventar las necesidades que la situación de dependencia genera tanto a los que la padecen como a su entorno inmediato, desde hace meses se está gestando un importantísimo marco legal que servirá para dotar de seguridad a las personas dependientes.

El pasado mes de febrero, el Ministro de Trabajo Jesús Caldera presentó al presidente del Congreso, Manuel Marín, el «Libro Blanco de

la Dependencia», documento que muestra la radiografía de la situación de la dependencia en España, y servirá para la elaboración del proyecto de ley para regular la atención a estas personas y sus familias. En él se reconoce «que existe una laguna

de protección que afecta a un importante grupo de personas que, debido a deficiencias, enfermedades o trastornos, precisan de apoyo de otras para realizar actividades tan básicas de la vida cotidiana, como levantarse, bañarse, salir a la calle u otras». Y,

de hecho, llega al convencimiento de que la sociedad y los poderes públicos tienen la obligación de prestar apoyo para descargar así a tantas familias, y en especial a tantas mujeres, de una parte del ingente trabajo que ahora realizan en solitario y con grandes sacrificios».

El Gobierno quiere, por este motivo, que la Ley de Dependencia, «la gran ley social», fije un catálogo de prestaciones básicas, principalmente de carácter asistencia frente a las ayudas económicas: ayudas técnicas, ayuda a domicilio, centros de día, teleasistencia y residencias, de las que se beneficien todas las personas que lo requieran.

El Gobierno y los agentes sociales abordarán, dentro del marco de la Mesa de Diálogo Social, la naturaleza de las prestaciones que ofertará el futuro sistema de atención a las personas que no se pueden valer por sí mismas, su modelo jurídico y, previsiblemente su financiación.



En principio, se garantizará la condición de derecho subjetivo de las prestaciones y servicios. Es decir, la protección a este tipo de personas tendrá el mismo estatus que el derecho actual de todos los ciudadanos españoles a recibir una educación pública, a la atención sanitaria o a recibir una pensión de jubilación y, por tanto, a exigirlos por Ley a la Justicia, en el caso de que el Estado no facilite esta prestación. La futura norma garantizará la universalidad de la prestación, su carácter público y la igualdad en catálogo de prestaciones y servicios, independientemente del lugar de residencia.

Sin embargo, según el criterio de Trabajo y Asuntos Sociales, el derecho universal a recibir esta atención no implica su gratuidad. En este sentido, el Gobierno contempla varias posibilidades para financiar las prestaciones previstas, como vía impuestos, cotizaciones y reasignación de recursos, y baraja una financiación mixta formada por aportaciones del Estado, las comunidades autónomas, los ayuntamientos y las propias personas dependientes, que pagarán un porcentaje de los servicios que reciban en función de sus posibilidades económicas.

Para acceder a los servicios que pueda prever la Ley, será necesario fijar un «umbral de entrada» en el sistema y una graduación del nivel de dependencia y, como consecuencia, de la cuantía de las prestaciones o la intensidad y frecuencia de los servicios de atención, para lo que el Gobierno aprobará los baremos que deben tener vigencia en todo el Estado. Y es precisamente ese umbral de lo que puede dejar fuera de esa «Gran Ley Social» a muchos ciudadanos dependientes. Ya el propio Senado ha solicitado al Gobierno que la futura ley de protección social a las personas dependientes contemple de forma separada el colectivo de personas con dependencia sobrevenida por las disfunciones que acompañan a la edad y el constituido por las personas que sufren algún tipo de discapacidad, ya sea congénita o adquirida, de tipo físico, intelectual o sensorial. Según datos del CERMI, más de 600.000 españoles con problemas de dependencia no superan los 65 años y de estos en torno a los 100.000 tienen discapacidad por motivos psíquicos o cerebrales. De ahí el interés de este colectivo en evitar circunscribir el problema de la dependencia a los



- **Más de 600.000 españoles con problemas de dependencia no superan los 65 años y de estos en torno a los 100.000 tienen discapacidad por motivos psíquicos o cerebrales.**
- **La futura Ley de la Dependencia, no puede dejar sin cobertura a todos los afectados por Enfermedades Raras, que llegan a ser graves, crónicas y degenerativas, y presentan «la necesidad de ayuda o asistencia importante para las actividades de la vida cotidiana».**
- **Se hace necesario, para evitar quedar fuera de las previsiones de la «Gran Ley Social», que cualquier persona pueda ser dependiente sin valorarse su edad, y que se reconozca que el mero hecho de padecer una Enfermedad Rara, es un factor que agrava aún más sus condiciones de vida...**
- **... y la presentación de su diagnóstico, debe estimarse suficiente para, el menos, alcanzar el grado legal de minusválido, a fin de lograr el beneficio social que de aquel se desprenda.**

LIBRO BLANCO

El libro blanco de la dependencia, propone que los familiares que actualmente se ocupan de atender a personas dependientes, puedan cobrar, esos servicios que prestan siempre y cuando se den de alta en la Seguridad Social como autónomos por el número de horas que dedican a esta labor. La profesionalización de esos cuidados beneficiaría principalmente a las mujeres, que en el 83% de los casos son las que se ocupan de la persona dependiente sin que hasta ahora hayan recibido ninguna ayuda ni económica ni material. Se calcula que podrían incorporarse al mercado de trabajo de la dependencia 110.000 mujeres en el plazo de cinco años. El objetivo del Gobierno con esta propuesta, es proporcionar a las personas dependientes la posibilidad de ser atendidas por su entorno directo, algo que la mayoría prefiere, así como dar empleo a esas miles de mujeres que precisamente por atender a su familiar dependiente han tenido que renunciar al trabajo retribuido. En cuanto al requisito de darse de alta en la Seguridad Social, éste se explica por el hecho de proporcionar una pensión a estas cuidadoras el día de mañana, además de para evitar que «la prestación de dependencia se convierta en un mero complemento de la pensión» del dependiente, según se recoge en el citado texto. El dinero que percibirían sería inferior al que recibe un profesional de la atención domiciliaria para «lograr el objetivo de que la prestación sirva para garantizar la adecuada prestación del servicio, incrementar el empleo y no dificulte la incorporación de la mujer al trabajo».

ancianos, tal como se viene presentando desde el Gobierno.

La futura Ley de la Dependencia, no puede dejar sin cobertura a todos afectados por Enfermedades Raras, que llegan a ser graves, crónicas y degenerativas, y presentan «la necesidad de ayuda o asistencia importante para las actividades de la vida cotidiana». Sobre todo cuando gran parte de este colectivo lo conforman pacientes en edad pediátrica, que ni tan siquiera han alcanzado la edad escolar, con lo que se pudiera confundir la dependencia propia de los niños preescolares, con la específica condicionada por la patología que padezcan.

Precisamente, en numerosas ocasiones, y dada la temprana edad a la que se les presenta la enfermedad, sus familiares, condicionados por la básica necesidad de encontrar un mero apoyo médico y seguir adelante con la vida del niño, no se llega ni a solicitar el reconocimiento de la minusvalía. La condición de minusválido, a efectos legales, no es más que una declaración administrativa, conforme a las previsiones del Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre de procedimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía, donde se recogen los baremos aplicables, y el procedimiento a seguir para la valoración y calificación del grado de minusvalía. Y, no podemos olvidar que el actual baremo no recoge la singularidad que presenta la situación de las llamadas Enfermedades Raras, soportando con ello otra exclusión del sistema sociosanitario.

Por todo ello, se hace necesario, para evitar quedar fuera de las previsiones de la «Gran Ley Social», que cualquier persona pueda ser dependiente sin valorarse su edad, y que se reconozca que el mero hecho de padecer una Enfermedad Rara, por las circunstancias que la rodean (falta de especialistas, falta de medicamentos propios, falta de atención social adecuada...), es un factor que agrava aún más sus condiciones de vida, y la presentación de su diagnóstico, debe estimarse suficiente para, al menos, alcanzar el grado legal de minusválido, a fin de lograr el beneficio social que de aquel se desprenda.

Habría que estar muy pendiente de la evolución del Proyecto de Ley de la Dependencia para evitar, desde nuestra posición, que una vez más, el colectivo de afectados por Enfermedades Raras pueda quedar olvidado.

Dependencia y Enfermedades Raras

Nelly Toral,

trabajadora social-FEDER

El Libro Blanco sobre la Atención a las personas en situación de Dependencia en España supone el primer paso hacia la creación de un Sistema Nacional de Atención a la Dependencia. Este documento servirá de base para la elaboración de la futura Ley de Atención a la Dependencia.

El objetivo de este trabajo es ofrecer al conjunto de Administraciones Públicas, a los agentes sociales, a los movimientos representativos, a la comunidad científica, a los proveedores de servicios y a la sociedad en general los elementos esenciales para poder debatir y llegar a un consenso previo a la iniciativa legislativa, que será presentada al Parlamento en el primer semestre de 2005.

El Consejo de Europa en una Recomendación relativa a la dependencia (1998) la definió como «un estado en el que se encuentran las personas que por razones ligadas a la falta o la pérdida de autonomía física, psíquica o intelectual, tienen necesidad de asistencia y/o ayudas importantes a fin de realizar los actos corrientes de la vida diaria y, de modo particular, los referentes al cuidado personal».

Las enfermedades raras en una gran cantidad de ocasiones hacen dependientes a las personas que las sufren, por lo que nuestro colectivo está directamente afectado por el mismo.

Aunque en el Libro Blanco sobre la Atención a las personas en situación de Dependencia en España no se hace una referencia expresa a las enfermedades raras, sí que define grupos en los que pueden incluirse muchas de estas enfermedades:

- Grupos de niños con trastornos graves de desarrollo.
- Personas con deficiencias intelectuales severas y profundas.
- Personas afectadas de graves y generalizadas lesiones neurológicas.
- Pacientes con enfermedades crónicas degenerativas.

En cuanto a los menores con graves problemas de desarrollo los define como uno de los grupos más importantes de las personas con discapacidad en situación de dependencia. Incluyendo en esta categoría, entre otros, enfermedades poco fre-

cuentes como el autismo atípico, el Síndrome de Rett, el Síndrome de Asperger y el Trastorno desintegrativo infantil.

Además destacamos la apuesta que el Libro Blanco sobre la Atención a las personas en situación de Dependencia en España hace por un enfoque sociosanitario de la atención a las personas con discapacidad grave, que satisfaga la demanda de servicios de esta índole por

parte de la ciudadanía. Este enfoque de trabajo es desde el que FEDER ha trabajado desde su creación, ya que entendemos que es el modelo más operativo y que atiende a la persona desde una visión integral.

En definitiva, desde FEDER consideramos que el colectivo de personas afectadas por Enfermedades Raras tiene que participar también en este debate para llegar a un

consenso sobre los pilares que deberá tener el futuro Sistema Nacional de Atención a la Dependencia, ya que supondrá una oportunidad para mejorar la calidad de vida de enfermos y familiares.

El Libro Blanco sobre la atención a las personas en situación de Dependencia en España puede descargarse de:

www.tt.mtas.es/periodico

La necesaria regulación de los derechos de las personas con discapacidad institucionalizadas

LUIS CAYO PÉREZ BUENO, director ejecutivo del CERMI



La regulación de la atención a las llamadas «situaciones de dependencia», la gran cuestión de la política social española de esta Legislatura, debe traer a la palestra pública un asunto sobre el que apenas se ha debatido. A saber: la protección de los derechos de las personas con discapacidad institucionalizadas. No disponemos de datos fehacientes ni de evidencias, ni siquiera de indicios aproximados, pero existe la convicción generalizada de que las personas institucionalizadas, y más si son personas con discapacidad, se hallan más expuestas a ver vulnerados o violados sus derechos fundamentales o, dicho de otro modo, disponen de menos garantías de protección de sus derechos humanos fundamentales. En otros países donde se han realizado investigaciones por lo menudo, esta sospecha se torna certidumbre, penosa y sombría certidumbre, avalada por múltiples y fiables datos. Las personas con discapacidad institucionalizadas se hallan en situación objetiva de desprotección en lo que a sus derechos humanos atañe.

Más allá de la discusión sobre la continuidad, la procedencia y hasta la admisibilidad de la institucionalización tal como ha venido practicándose —debate que convendría también estimular en toda su amplitud—, es el momento de plantearse, en toda su crudeza, el tema de la garantía de los derechos de las personas con discapacidad institucionalizadas. De su estado actual, de sus carencias, de sus tachas. Las instituciones que acogen a personas con discapacidad han de ser necesariamente espacios porosos a los derechos humanos, de los que es titular la persona institucionalizada. Mientras existan instituciones cerradas al uso, el régimen de protección de las personas en ellas acogidas ha de ser materia basilar.

Otros países, desde el plano legislativo, ya han abordado esta apremiante realidad. Estados Unidos, por ejemplo, cuenta con una ley de protección de los derechos de las personas internadas en instituciones (prisiones, hospitales psiquiátricos, residencias, casa de reposo, etc.), que comprende en su acción protectora, no sólo, pero sí también a las personas con discapacidad, haciendo gravitar la protección sobre el Fiscal General del Estado. Desde el año 2002, Francia dispone asimismo de una legislación o carta de derechos de las personas con discapacidad acogidas. Otros precedentes podrían señalarse, que responden todos a esa necesidad de fortalecer el régimen de derechos en ámbitos especialmente propensos a ofrecer una protección muy atenuada.

En España, el movimiento asociativo articulado en torno a la enfermedad mental viene reclamando, con entera razón, un cambio en la legislación sobre internamientos no voluntarios, enderezado a reforzar los mecanismos garantistas de los derechos de las personas en esa situación. Instituciones como el «habeas corpus» o la regulación en sede administrativa de esos derechos, la mísera provisión legal de la que disponemos, son o bien claramente inapropiados o bien claramente insuficientes. Muchas personas con discapacidad y muchas organizaciones se ven asaltadas por parecidas inquietudes, aunque no haya habido tiempo o lugar para articularlas y expresarlas. La anunciada y demandada regulación de la atención a la dependencia (¡jurge buscar otra terminología menos ingrata para nombrar esa realidad!) puede constituir una ocasión propicia para, previos los debates que hagan al caso, traer a la primera línea de atención del legislador la necesaria regulación de los derechos de las personas con discapacidad institucionalizadas.



GLUCOGENOSIS

“Los que sufrimos algún tipo de Glucogenosis, en algún momento de nuestra vida podemos depender del apoyo de otras personas para el desarrollo de actividades básicas”.

Antonio M. Bañón Hernández, presidente de la AEEG

Los seres humanos hemos estructurado «nuestro mundo», inicialmente, sobre la idea de normalidad. La salud, de hecho, se asocia, frecuentemente, con ella y, por derivación, con todos los conceptos supuestamente afines. Uno de esos conceptos es, justamente, el de independencia. Si a un enfermo se le pide una valoración sobre la trascendencia personal y social de su situación específica, no sería extraño que la efectuase a partir del grado de autonomía que mantuviese para realizar las actividades físicas y comunicativas habituales en su vida cotidiana («vida normal» se suele decir). La dependencia, pues, sería la ausencia de esa autonomía o la pérdida, en alguna medida, de la autonomía existente antes de la aparición de la enfermedad o durante el desarrollo de la misma. Los enfermos, pues, querrán, unas veces, no distanciarse demasiado de su vida normal, y lo conseguirán siempre que la enfermedad no sea demasiado grave o prolongada; otras veces desearán simplemente conseguir aunque sólo fuese cuarenta miligramos de normalidad. En este caso, estamos ante enfermos con patologías graves, crónicas o invalidantes (o todo ello a la vez).

Son muchas las enfermedades raras que, desgraciadamente, participan de esta segunda caracterización. Es el caso

de algunos tipos de Glucogenosis, especialmente del tipo II, también conocido como enfermedad de Pompe. Todos los que sufrimos algún tipo de Glucogenosis, en efecto, en algún momento de nuestra vida podemos depender, como consecuencia de los problemas derivados de nuestra patología, del apoyo de otras personas para el desarrollo de actividades básicas. En esta ocasión, nos interesa reflexionar brevemente sobre aspectos comunicativos. La dependencia comunicativa aparece cuando una persona enferma o un conjunto de personas enfermas no pueden o no saben (debido a su enfermedad o no) generar, comprender, transmitir o recibir opiniones, reivindicaciones, quejas, agradecimientos, etc. La dependencia comunicativa puede deberse a las dificultades del enfermo para, por ejemplo, elaborar un discurso adecuado, pero también puede estar motivada por las dificultades que suelen tener quienes padecen algunas enfermedades a la hora de acceder a los lugares a los que debiera acudir para trasladar sus problemas. Mucho se ha hablado, en efecto, sobre la inaccesibilidad de edificios o espacios (públicos y privados) para las personas que se ven obligadas a trasladarse en silla de ruedas. El grado de dependencia será equivalente a la suma de dificultades en

cada una de esas cuatro dimensiones comunicativas. Las alternativas fundamentales con respecto a la dependencia comunicativa de los enfermos son, según los casos: 1. La mejora de la infraestructura (por ejemplo en el diseño de los edificios o de los distintos espacios públicos y, por tanto, en la eliminación de barreras arquitectónicas) o de los medios (por ejemplo mediante la adaptación de las nuevas tecnologías a las particularidades de distintas enfermedades), con lo que se permitiría que los propios enfermos progresasen en su autonomía comunicativa. 2. El adiestramiento comunicativo del enfermo. Naturalmente, estas alternativas no son excluyentes entre sí, pero su tratamiento autónomo, en nuestra opinión, favorece una mayor exposición de la complejidad de los procesos relacionados con la accesibilidad comunicativa. Y 3. La intervención del mediador comunicativo, sea o no profesional de la mediación.

En estos tres niveles de intervención falta mucho por hacer en nuestro país, y tal y como sucede con los que padecen otras enfermedades poco frecuentes, los enfermos de todos los tipos de glucogenosis que, al día de hoy, conformamos la Asociación Española (AEEG) somos, muy a nuestro pesar, testigos privilegiados de esas carencias.



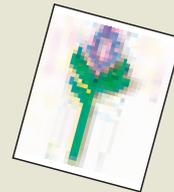
Beneficiarios de la Atención a la Dependencia

En España hay 3,5 millones con discapacidad, no todas ellas con necesidad de ayuda, a las que habría que añadir los 2,5 millones de afectados de Enfermedades Raras, muchas de ellas en situación de dependencia. De ellas al menos 1.125.000 presentan una dependencia severa, total o moderada, de las cuales 826.551 tienen más de 65 años. Son estas las que recibirán la totalidad de las prestaciones. El resto, más de 500.000 personas con algún grado de dependencia, por discapacidad y en otros casos por enfermedad añadida, podrán optar a alguna ayuda puntual.

Las proyecciones para 2020 sitúan en casi 1,5 las personas que requerirán ayuda, sin contar con los afectados de Enfermedades Raras que en su día vendrán contemplados en situación de dependencia. Ahora, más de 453.000 personas dependientes tienen 80 o más años, una cifra que se prevé aumente en un lustro en 100.000 personas más. Entre 65 y 79 años hay 373.000 personas dependientes.

Las ayudas previstas en el Sistema Nacional de Atención a la Dependencia son económicas, sanitarias y sociales, tales como teleasistencia, asistencia a domicilio, ayudas técnicas (prótesis, silla de ruedas, etc.).

En la actualidad, la atención de gran parte de estas personas dependientes vienen cubiertas por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, a través del IMSERSO y de las nuevas Direcciones Generales de Servicios Sociales y Dependencia, recayendo una parte importante en las familias. El 83% de estos cuidadores son mujeres con una edad media de 52 años, la mayoría no desarrolla actividad remunerada y tan sólo el 6,5% de las familias que cuidan a estas personas dependientes, según el Libro Blanco, cuentan con apoyo de los Servicios Sociales.



ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

“Todo es convulsivo, necesitan mucho apoyo porque son totalmente dependientes”

Trinidad Valero, presidenta de APEHUCAM

Soy madre de un enfermo de Huntington de 44 años y dependiente de mí (separado). Ha sido muy duro para los dos aceptar, en principio, esta cruel enfermedad, porque su cerebro sigue rigiendo con normalidad. Despojarse de las raíces que había echado anteriormente (familia, amigos, costumbres) y adaptarse a convivir con una madre mayor y acostumbrada a su bien aceptada soledad y comodidad.

Todo se altera, mas su madre está dispuesta a colaborar en lo que sea: Hay que cambiar la bañera por una ducha sin escalón y con mampara diáfana para evitar caídas; poner sillones cómodos y fuertes porque él no se sienta, se tira, la cama y sus alrededores también diáfanos; el vestirse y desnudarse, tremendos.

Pero hay que dejarlos, porque ellos se creen capaces de desenvolverse por sí solos. Todo esto estando al cuidado en todo momento pues las caídas, son imprevisibles; se manchan comiendo, no se afeitan bien, al lavarse los dientes se hacen daño en la boca y al andar parecen borrachos; de hecho más de una vez se les ha confundido con tales.

Todo es convulsivo, necesitan mucho apoyo porque son totalmente dependientes, aunque ellos piensen debido a su edad que se bastan por sí solos.

¿Cuánto de dependencia tienen estos enfermos? ¡Toda! Pero paulatinamente, empiezan por poco y se extiende con el tiempo.

Es una enfermedad que se manifiesta abiertamente sobre los 25 o 30 años, de tal manera que aunque antes hayan teni-

do síntomas, se acusaban a la «loca juventud». Pero llega un momento, que todo se les hace difícil, las cosas se les caen de las manos y debido a sus movimientos incontrolados, la comida es compulsiva, el aseo igual y no digamos en la cama.

Es, por lo que estos enfermos, si están casados, terminan en algunos casos separándose, ya que sus cónyuges no son capaces de proporcionarles la ayuda que necesitan, porque el trabajo y demás quehaceres y sobre todo la paciencia que hay que tener con ellos es totalmente imposible sobre todo si hay hijos de por medio.

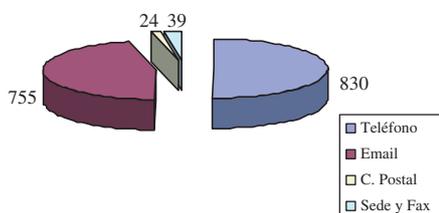
¿Qué pasa? Que acaban cobijándose con las madres, en el caso que las tengan, o en centros, suponiendo que se consigan.

Yo tengo 74 años y estaba dispuesta a morir, hoy no debo morirme, **mi hijo me necesita**

SIO 2004: Informe de Actuaciones

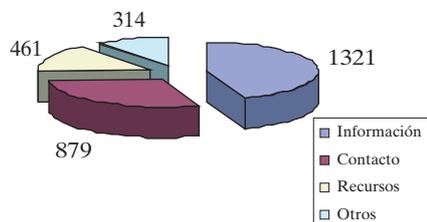
FEDER tiene como objetivo principal conseguir que las necesidades de los afectados de Enfermedades Raras sean cubiertas, en los ámbitos sanitario, social, laboral y humano, pero también informativo. Para ello, FEDER cuenta con este Servicio de Información y Orientación que lleva ya funcionando cinco años. Un servicio que desarrolla a través de sus cinco Delegaciones: Andalucía, Cataluña, Madrid, Extremadura y Valencia y que está dando respuesta a numerosas consultas.

Consultas recibidas

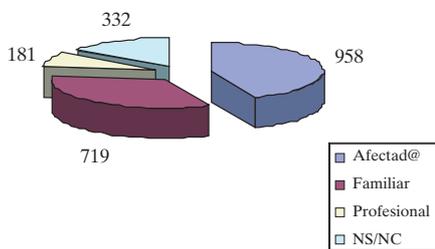


Total de Consultas atendidas: 1746

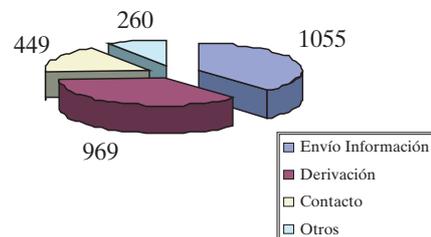
Tipo de demandas



Perfil de los demandantes de información



Respuesta desde el SIO



Redes de Pacientes

Las Redes de Pacientes favorecen el empoderamiento de los pacientes y constituyen el germen de nuevas asociaciones.

Desde el SIO se ha coordinado la creación y el funcionamiento de **17 Redes de pacientes durante 2004**, integradas por personas afectadas por:

- Distrofia Simpática Refleja
- Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
- Stiffman
- Esferocitosis Severa
- Pseudoxantoma Elástico
- Stickler
- Hipertensión Pulmonar
- Linfedema
- Guillen Barre
- Lennox Gastaut
- Osteopetrosis
- Anomalía de Peters
- Jacobsen
- P.E.H.O
- Sneedon
- Kligger Najjar
- E.L.A

Grupos y Asociaciones apoyadas en su proceso de constitución desde el SIO

- AEVASI
- Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Extremadura
- Asociación de Ataxias
- Asociación Hipertensión Pulmonar
- Asoc.Esp.Síndrome de Castleman
- Asoc.Ceroidolipofuscinosis

- Grupo de Hemiplejia Alternante de la Infancia
- Grupo de Lennox Gastaut
- Grupo de Histiocitosis
- Asoc. Malagueña de Fatiga Crónica.
- Asoc. S. Kligger Najjar
- Asociación Síndrome de Smith Magenis

Grupos y Asociaciones a las que se ha orientado y motivado para la adhesión a FEDER desde el SIO

- Linfedema de Madrid
- Linfedema de Galicia
- Asociación Valverdeña
- Enfermedad de Andrade
- Asociación de Cefaleas de Racimo
- Asociación de Huntington de Extremadura
- AEVASI
- Asoc. Síndrome de Williams
- Asoc. X- Frágil Madrid
- Asoc. Anemia de Fanconi
- Asoc. Espina Bífida de Bilbao
- Asoc. Cefaleas en Racimo
- Asoc. Fenilcetonuria
- Asociación San Filippo España.
- Asoc. Malagueña de Fatiga Crónica.
- Asoc. S. Kligger Najjar
- Asociación Síndrome de Smith Magenis
- Asociación de Porfirias de Baleares
- Asoc. Española de Miastenia
- Fibrosis Idiopática pulmonar
- Asociación solidaria contra la epilepsia
- Asociación anemia de Fanconi
- Asociación Síndrome de Tourette catalana



La CIF, pauta de homologación de FEDER

NELLY TORAL

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, que ha recibido en sus tres primeros años de funcionamiento más de 3000 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 92 asociaciones integradas en FEDER, que representan a personas afectadas por más de 300 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 además ha colaborado en el Estudio sobre «Calidad de Vida» realizado por el Instituto Carlos III, 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 necesidad 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 len-

guaje 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

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 diana del estudio serán personas de 0 a 18 años, afectados por enfermedades raras, que hayan contactado con FEDER a través del SIO (Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras).

FEDER cuenta con servicio de asesoría legal

Recientemente se ha incorporado a nuestra organización Esther Carlón Franco, Licenciada en Derecho por la Universidad de Sevilla, y que en adelante se hará cargo del servicio de Asesoría Legal de FEDER ha puesto en funcionamiento, en apoyo de las consultas de carácter legal derivadas del SIO.

Este servicio, servirá para cubrir aquellas demandas de información sobre aspectos legales que se producían en el SIO. Naturalmente, el objetivo es prestar información jurídica a aquellas personas que a consecuencia de su padecimiento se les presenta alguna cuestión de orden legal que resolver, y que en general podrán versar sobre procedimientos de minusvalías, reclamaciones en el orden sanitario, prestaciones, etc.

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (PAF)

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la aparición de cientos a miles de pólipos o adenomas colorrectales en la adolescencia y con el desarrollo de cáncer colorrectal en prácticamente el 100% de los casos.

La mayor parte de las veces, la poliposis adenomatosa se hereda de un padre o madre que tiene la enfermedad y se la transmite a un hijo. Esto ocurre porque uno de los genes del padre en cuestión, el gen *Adenomatous Polyposis Coli* (APC), ha sufrido una alteración o una mutación y no está funcionando correctamente. Si el gen APC es portador de la información biológica correcta, ayuda a proteger el colon de los pólipos y del cáncer pero si, por el contrario, el gen APC es portador de la información biológica incorrecta, el colon no está protegido y se forman los pólipos.

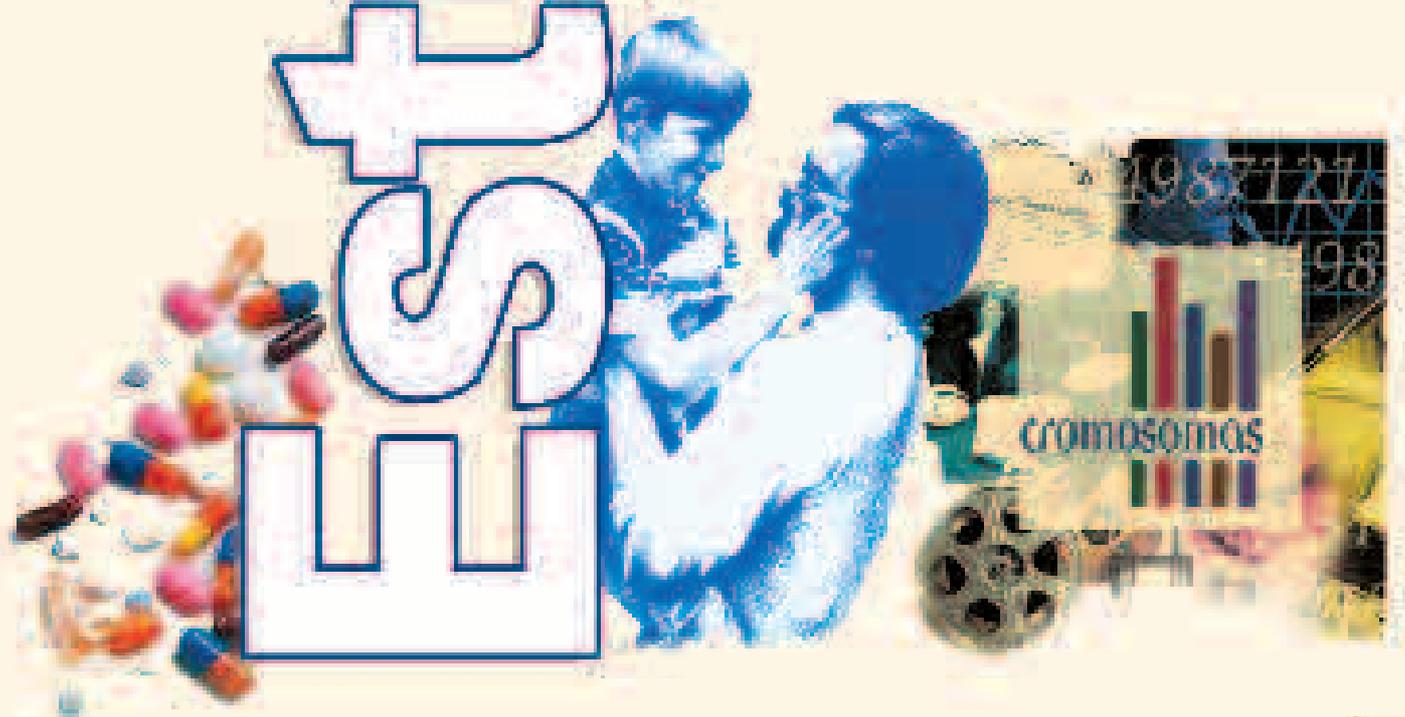
Para más información:

asoc.aepaf@yahoo.es

Asociación Española de Poliposis Adenomatosa Familiar

Estudios y Proyectos

- Valoración del Sistema de Salud
- Reproducción Asistida
- Investigación con «Células Madre»



Valoración del Sistema de Salud

El Sistema Nacional de Salud empieza a acusar el desequilibrio entre fondos y demanda. Esta es la principal conclusión del Informe Anual de 2003 que el Ministerio de Sanidad y Consumo presentó en los últimos días de 2004 y que recogió la prensa especializada dedicándole grandes espacios. Aunque la evaluación que le dan los usuarios sigue siendo cercana al notable, tanto la satisfacción con

la atención primaria, como la especializada y la hospitalaria han bajado más de un 7% entre 1995 y 2003. La causa para Sanidad está clara: mientras la población ha aumentado más del 2%, la parte de los presupuestos dedicada a atención sanitaria se mantiene en el 5,4% del PIB.

El Informe Anual del Sistema Nacional de Salud 2003 es el primero que realiza el Observato-

rio del Sistema Nacional de Salud, un organismo creado en el Ley de Cohesión y Calidad de 2003 con el objetivo de proporcionar «un análisis permanente» del sistema «en su conjunto», mediante «estudios comparados» de la «organización, servicios, gestión y resultados» de las Comunidades Autónomas.



Reproducción Asistida: La ley autorizará la selección genética de los hijos para salvar a un hermano

Madrid.—El Ministerio de Sanidad presentó el pasado 8 de febrero la futura Ley de Reproducción Asistida, que previsiblemente será aprobada por el Parlamento a finales de año. La nueva legislación autoriza la selección de embriones para concebir hijos que puedan actuar como donantes de sus hermanos enfermos, un problema que en los últimos años ha obligado a decenas de familias españolas a buscar una solución en el extranjero. También permite la investigación con todos los embriones sobrantes y elimina la restricción al número de óvulos fecundados por cada ciclo. La norma modifica la ley de 1988 de fecundación asistida, que ya en 2003 el Gobierno del PP cambió para permitir la investigación con embriones.

La nueva Ley de Reproducción Asistida que anunció la ministra de Sanidad, Elena Salgado, permitirá que la selección genética de embriones para salvar a terceros se haga en España (hasta ahora sólo estaba autorizada para descartar embriones con enfermedades hereditarias).

Al menos 50 parejas han viajado en los últimos cinco años a Bélgica con la esperanza de engendrar un bebé que además sea un donante compatible de material biológico (células de médula ósea o cordón umbilical) con el que curar a su hijo enfermo. Actualmente, el Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI) tiene ocho parejas pendientes de que se apruebe esta técnica. En todos los casos, sus hijos sufren enfermedades mortales o que suponen un continuo tratamiento y sufrimiento para los pequeños.

Salgado prevé que la ley entre en vigor antes de fin de año. En ella se fija un estricto control para la selección de embriones. No se trata de una autorización general, sino que tendrá que aprobarse caso a caso por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida y el Ministerio de Sanidad. Otro tipo de selecciones, como el sexo del bebé, continúan prohibidas, salvo que sea para evitar que el niño nazca con una enfermedad hereditaria.

El proyecto también elimina la restricción en el número de ovocitos que se pueden obtener en cada ciclo, que la reforma del 2003 del PP dejó en tres. Con ello se pretende «incrementar las posibilidades de éxito de estos tratamientos», y evitar a las mujeres las molestias de repetir el proceso si no consiguen tener un hijo. En cambio, el estado actual de la técnica sí permite dejar en tres el límite del nú-

mero de embriones que se implantan. Con ello se reducen los embarazos múltiples, con el peligro que suponen para madres y descendientes.

La norma permitirá la investigación con todos los embriones de menos de 14 días y con gametos (óvulos o espermatozoides), siempre que los progenitores los donen para ese fin. La ley de 2003 limitaba esta posibilidad sólo a los embriones creados antes de que entrara en vigor.

La ley prevé la incorporación de nuevas técnicas, como la congelación de óvulos. Este método no figuraba en la normativa anterior porque científicamente no estaba desarrollado, pero los últimos avances han demostrado que puede utilizarse para que mujeres que se someten a una quimioterapia tengan descendencia. La Comisión será la encargada de decidir cuál de las nuevas técnicas que surjan será autorizada.

Otro cambio propiciado por los avances tecnológicos radica en que se elimina el límite de

Gasto farmacéutico

Frente a la congelación de la parte de los presupuestos destinada a la salud, aumenta la que debe dedicarse a pagar medicamentos. Esta partida era el 16,41% del total en 1992, y ahora está en el 22%. Este aumento se ha hecho a costa, sobre todo, de la partida destinada a personas, que ha bajado siete puntos entre 1992 y 2002.

*** La nueva norma de reproducción asistida amplía la posibilidad de investigar con embriones**

cinco años para la conservación de embriones o esperma congelados. Este material se destruirá, donará o utilizará para investigar cuando los donantes lo decidan o cuando ya no estén en condiciones de usarlos.

El proyecto de Sanidad prohíbe expresamente la clonación reproductiva, pero no se pronuncia sobre la terapéutica (crear embriones para que sirvan como fuente de células madre para una posible curación del donante del material genético), ya que esta técnica será regulada en una futura ley de biomedicina, indicó Salgado.

Edad de las mujeres

La nueva Ley de Reproducción Asistida no fija un máximo en la edad de las mujeres que pueden someterse a estos procesos. El criterio para decidir si la madre tiene una edad adecuada será «científico». La ley establece que la mujer podrá utilizar estas técnicas cuando «existan suficientes garantías de éxito y sin peligro para la salud de la mujer y su descendencia».

En cambio sí se mantiene una edad mínima: las mujeres deberán ser mayores de edad y prestar su consentimiento escrito de manera «libre, consciente y expresa». La ley también se adapta a la futura regulación de los matrimonios homosexuales y cambia, en el caso de las casadas, el necesario permiso del marido por el genérico de cónyuge.

En el caso de que el marido o la pareja de la mujer haya fallecido antes de que se haya implantado el embrión, la mujer puede tener el hijo, pero no se considerará legalmente hijo del hombre, salvo que éste lo haya dejado así establecido por escrito.

En todos los casos la filiación será «determinada por el parto». Esto quiere decir que la gestante será considerada legalmente la madre del niño a todos los efectos. En el Registro Civil no figurará ninguna indicación que permita identificar que el niño fue concebido por inseminación artificial o fecundación *in vitro*. Cualquier otra situación, como los contratos de gestación no remunerados o los que incluyen una contraprestación económica (las llamadas *madres de alquiler*), están prohibidos.

Material biológico donado

El material biológico donado (óvulos, espermatozoides o embriones) sólo podrá utilizarse seis veces, según el borrador de la Ley de Reproducción Asistida. Este límite, que busca evitar la consanguinidad generada por un elevado número de hermanos, exige la creación de un registro de donantes.

Esta limitación y este sistema de control ya estaban previstos en la ley de 1988, pero nunca se aplicaron, indicaron fuentes de Sanidad.

La existencia del registro no debe quebrantar el anonimato de las donaciones, pero ofrece una herramienta para identificar al donante en casos en que la ley así lo exija, o cuando sea importante por cuestiones de salud (que haya que determinar si el hijo o el padre sufren una enfermedad hereditaria mortal).

Salvo estas excepciones, la donación será siempre anónima. El hijo así engendrado tendrá derecho a conocer los rasgos generales del donante, pero nunca su identidad. Los donantes podrán solicitar que se le devuelva el material biológico que han

proporcionado si desean utilizarlo ellos mismos (por ejemplo, que un donante de esperma sufra una enfermedad que le deje estéril).

En todos los casos, los donantes deben ser mayores de edad, y firmarán un contrato con el centro médico por el que ceden el material. La donación nunca tendrá un carácter lucrativo o comercial, aunque sí se podrán mantener los pagos «por las molestias» y gastos de transporte que se hacen actualmente (no existe una tarifa fija, pero rondan los 120 euros al donante de esperma y los 550 en las donantes de óvulos).



“Investigación con células madre”

JOSÉ SÁNCHEZ

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

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

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

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

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

División de opiniones

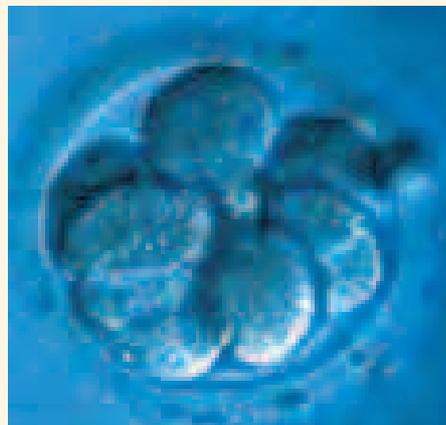
La anterior ministra de Sanidad, Ana Pastor, del PP, afirmó que la posibilidad de investigar con embriones fue abierta durante su mandato, concretamente con su reforma de la Ley de Reproducción Asistida de 2003. En esta línea, Pastor insistió en que el diagnóstico preimplantacional ya estaba en la ley (aunque no para su aplicación a terceros, según la Comisión de Reproducción Asistida).

Más beligerante fue la Iglesia: «La producción de seres humanos en laboratorio [...] contradice la dignidad de la persona y es éticamente inadmisibles».

La Conferencia Episcopal se remitió a un documento de octubre de 2004 para rechazar el proyecto de Ley de Reproducción Asistida.

Por su parte, el miembro de la Comisión de Ontología de la Organización Médica Colegial y de la Academia Pontificia para la Vida Gonzalo Herranz manifestó a Europa Press «a título personal» su oposición a los «niños de diseño». La regulación del diagnóstico preimplantacional con fines terapéuticos supone «una injusticia brutal» para niños «normales» que han tenido la «mala suerte» de ser histocompatibles con sus hermanos, afirmó. Esta posibilidad también fue criticada por el secretario general de la Federación de Entidades Religiosas Evangélicas de España, Mariano Blázquez.

«La producción de seres humanos en laboratorio [...] contradice la dignidad de la persona y es éticamente inadmisibles»



Asamblea General de FEDER, 2005

Madrid.—Las líneas generales de actuación para 2005 fue el tema central de la Asamblea General Ordinaria de FEDER, que corrió a cargo de su presidente, Moisés Abascal, acto que se celebró el pasado 2 de abril en la sede central del IMSERSO en Madrid.

Previamente, el secretario de FEDER, Francésc Valenzuela dió lectura al acta de la pasada Asamblea, aprobándose por unanimidad, tras la que se presentaron por Claudia Delgado, coordinadora de FEDER, las actuaciones llevadas a cabo en 2004, se aprobaron las cuentas del mismo ejercicio y se presentaron las de 2005.

Como en ocasiones anteriores, se ratificaron las solicitudes presentadas de nuevos miembros de FEDER, que en esta ocasión fueron diez, tanto en calidad de socios de pleno derecho, observadores o bien colaboradores.

Antes de los ruegos y preguntas, se conoció un informe sobre los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa, 2005, que fue presentado por Rosa Sánchez de Vega, vicepresidenta de FEDER.

Al margen de los puntos del Orden del Día, los doctores Rafael Bernabeu, director del Instituto de Ginecología e Infertilidad de Alicante y Francisco Galán, de la Unidad de Genética Clínica y Biología Molecular del Instituto Bernabeu, disertaron sobre «El diagnóstico genético aplicado a las Enfermedades Raras».

Con la asistencia de más de cincuenta personas, participantes de la misma, se clausuró la Asamblea General Ordinaria de FEDER 2005.



Asistentes a la Asamblea durante la ponencia de los doctores Bernabeu y Galán del Instituto Bernabeu.

Jornadas sobre Enfermedades Raras

Córdoba.—Difundir en el sistema sanitario público andaluz los conocimientos básicos sobre estas enfermedades será el objetivo de la I Jornada Andaluza sobre Enfermedades Raras que se celebraron en Córdoba el pasado 29 de abril, y que fueron organizadas por la Delegación de Salud, informó Antonio Varo, jefe de la sección de Epidemiología de la Delegación de Salud y presidente del comité organizador del evento.

- **Estas patologías afectan a cinco de cada 10.000 personas**
- **El ciclo estudiará los medicamentos huérfanos, dirigidos a estos pacientes**

Antonio Varo apuntó que estas patologías presentan una alta morbi-mortalidad y desarrollan discapacidades en los afectados. Gran parte tienen un carácter congénito, genético, metabólico o inmunitario y se desarrollan de forma crónica, causando un gran problema asistencial y terapéutico tanto al afectado como al entorno familiar y social. En este sentido, el presidente del comité organizador de las jornadas destaca que las asociaciones de enfermos juegan un papel fundamental para mejorar la atención de las personas que sufren estas enfermedades.

En la Jornada se estudió a su vez la importancia de los Medicamentos Huérfanos, dirigidos a estos grupos de pacientes, que la

industria farmacéutica no impulsa por su escasa rentabilidad. Precisamente, Antonio Varo forma parte del grupo con el que cuenta la Consejería de Salud dentro de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras en España (Red Repier), dependiente del Instituto de Salud Carlos III. Varo destacó que el estudio de estas enfermedades es reciente en Europa y desde Andalucía se tiene mucho interés por colaborar con las asociaciones. La Junta anunció hace un año que iba a crear en la Universidad de Granada un centro de fabricación de productos para enfermedades metabólicas, con una sección que atienda a los andaluces que sufren Enfermedades Raras.



FEDER Andalucía pone en marcha su Programa de Atención Psicosocial



Equipo técnico de FEDER atendiendo a la presidenta de AEBE.

Sevilla.—(Crónica de M.^a Ángeles Martínez y Cati Torreno, Equipo Psicosocial). La Delegación Andaluza FEDER ha puesto en marcha en 2005 un Programa de Sensibilización y Atención Psicosocial dirigido a personas afectadas por patologías de Enfermedades Raras en esta Comunidad Autónoma.

* Iniciativa muy demandada por las Asociaciones

Esta iniciativa se puede llevar a cabo gracias a una aportación económica del Servicio Andaluz de Empleo (SAE) que ha permitido la contratación de cuatro técnicos (una trabajadora social, una administrativa, un informático y una psicóloga).

Este servicio ha sido muy demandado desde las propias asociaciones, ya que uno de los principales problemas a los que se enfrentan es el desconocimiento social de este tipo de enfermedades.

Por este motivo, los enfermos y familiares a los que representan estas entidades pasan la mayor parte de sus vidas con una carga física y psíquica bastante fuerte, viviéndose, generalmente, de forma aislada.

Esto trae consigo una serie de consecuencias como estados de ansiedad, baja autoestima o depresión

por citar algunos ejemplos concretos. Además, estas enfermedades suponen una gran pérdida de oportunidades de tipo social, laboral y educativo para estos pacientes y su entorno más cercano.

En algunos casos, incluso, la vivencia de estas dificultades, sin los apoyos necesarios, no les permite albergar una mínima esperanza de un futuro mejor. Por todo ello, es muy necesario este tipo de ayudas destinadas a una atención individualizada y personalizada a las asociaciones integradas en FEDER y a sus usuarios.

Objetivos del proyecto

El proyecto busca, entre sus objetivos, proporcionar un apoyo técnico a las entidades, así como dar una

ayuda psicosocial a todos aquellos andaluces interesados. Para cumplir estos fines se comenzó con la convocatoria de una reunión con las organizaciones de la Federación en Andalucía.

En dicho encuentro se les presentó esta iniciativa y se hizo un pri-

mer balance de sus necesidades al cumplimentar los asistentes un cuestionario donde se les interrogaba sobre aspectos relacionados con sus demandas. Posteriormente, se han mantenido reuniones individuales con cada una de ellas para concretar las actuaciones más urgentes a desarrollar.

Las necesidades detectadas se pueden agrupar en materiales (local, equipamientos, etcétera), personales (técnicos y/o voluntarios), así como económicas (subvenciones o ayudas). Para dar respuesta a estas carencias se han llevado una serie de medidas como la de brindar a aquellas entidades que lo deseen la posibilidad de compartir provisionalmente la sede que FEDER posee en Sevilla, así como asesorarles de otras vías para solicitar locales.

También se les ha informado y realizado distintos programas para optar a las ayudas ofrecidas por las distintas Administraciones Públicas e instituciones privadas. Asimismo, se han dedicado esfuerzos a asesorar en la gestión y búsqueda de recursos, informar sobre los pasos a seguir para la creación de una asociación, delegación o federación y participar en las actividades que realicen estas organizaciones.





Finalmente, se ha fomentado el asociacionismo, se ha puesto en marcha un Servicio de Atención Psicológica y de Grupos de Ayuda Mutua, así como se ha hecho un asesoramiento informático (páginas web, base de datos, diseño de trípticos informativos, etcétera).

Labor de asesoramiento

En la actualidad, se está trabajando, sobre todo, en la búsqueda de recursos económicos, presentando proyectos de varias asociaciones de FEDER en Andalucía a las convocatorias de la Administración Autonómica.

Por otro lado, se ha contactado con los Servicios del Voluntariado de distintas Universidades para conseguir un grupo estable de voluntarios que desarrollen su labor en las actividades programadas por nuestras entidades.

Para tener una idea más concreta de los problemas del tejido asociativo andaluz de FEDER se han programado visitas a las distintas provincias para darles a conocer este programa e intercambiar impresiones.

Reseñar la buena acogida de esta iniciativa entre las Asociaciones con las que se está trabajando porque ven una respuesta más cercana e inmediata por parte de FEDER a sus demandas.

Demanda de los pacientes

Mayor participación en el Sistema Sanitario

Madrid.—El Congreso de los Diputados acogió el pasado 11 de febrero un debate entre los grupos políticos y más de 90 organizaciones de pacientes con motivo del Día del Enfermo, moderado por el ex ministro de Sanidad, Julián García Vargas y con la presencia de Margarita Uría, del PNV, presidenta de la Comisión de Sanidad, Isabel López i Chamosa, del PSOE y Mario Mingo, del PP.

La iniciativa fue organizada y convocada por la Coalición de Ciudadanos con Enfermedades Crónicas y sus asociaciones fundadoras y adheridas (Alianza para la Depresión, ASMA Madrid, Asociación Nacional de Ostomizados e Incontinentes (ANOI), Confederación Española de Consumidores y Usuarios (CECU), Confederación Española del Paciente Reumático (CONFEPAR), Federación Española de Trasplantados de Corazón (FETCO), Liga Europea de Diabéticos (LED), Liga Reumatológica Española (LIRE), Unión Democrática de Pensionistas y Ju-

bilados (UDP) con el fin de favorecer el debate sobre la participación de los pacientes en la política sanitaria, normalmente ausentes en las decisiones.

Las asociaciones presentes en el acto manifestaron a los grupos políticos el tremendo vacío que existe en la actualidad para que los pacientes participen en las decisiones de la Sanidad.

A pesar de haber mecanismos concretos como el Foro Abierto de Salud, el Foro Virtual o la propia Ley de Cohesión y Calidad, los enfermos crónicos reclamaron un calendario concreto para que la participación de los pacientes sea una realidad.

Por ello pidieron de manera formal y en la propia sede parlamentaria medidas que hagan realidad esos mecanismos de participación.

En concreto, las asociaciones allí reunidas pidieron que se convoque un Foro Abierto de Salud, según está previsto en la Ley, con carácter general en el que se discutan los mecanismos para que los pacientes tengan voz en el Sistema Nacional de Salud; la apertura del Foro Virtual de Pacientes, previsto en la ley, para crear grupos de trabajo que avancen en definir cómo pueden los pacientes participar; y la apertura, dentro de Comité Consultivo del Consejo Interterritorial de Sanidad, de un espacio para las asociaciones de pacientes.

Los partidos políticos coincidieron en lo positivo de la demanda y se comprometieron a intentar alcanzar un consenso para incluir a los pacientes en el Comité Consultivo del Consejo Interterritorial.

Ministro de Trabajo:

El Centro de Referencia de ER de Burgos, operativo en 2007

Madrid.—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Jesús Caldera, anunció el pasado 14 de marzo en Burgos que la adjudicación de las obras de construcción del Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Raras que se proyecta en Burgos se producirá el próximo mes de abril, y que los trabajos comenzarán en el segundo semestre de este año.

El Gobierno de la nación invertirá algo más de 9 millones de euros, a financiar en 3 anualidades, en la construcción de estas instalaciones, que se levantarán en una parcela cedida por el Ayuntamiento, contigua a la del Hospital Militar de Burgos. El objetivo del Ministerio es que el centro pueda estar operativo para el año 2007.

Las instalaciones serán un punto de encuentro para los investigadores y profesionales más cualificados, y será un centro de aprendizaje para formadores en la materia. Este centro será un punto de encuentro para los investigadores que trabajan en el ámbito de los síndromes minoritarios, y «promocionará servicios, equipamientos, métodos y técnicas de intervención para toda España».

En estas instalaciones se desarrollarán experiencias piloto y «buenas prácticas» a través de diferentes redes de recursos, con el fin de la plena integración social de las personas afectadas por «situaciones de discapacidad que afectan a seres humanos».

El ministro hizo este anuncio durante la inauguración de la ampliación del centro de día para adultos de la Asociación de Autismo de Burgos, que supuso una inversión de 756.790 e, de los que 498.301, (65,84%) asumió el Ministerio de Asuntos Sociales. La Obra Social de Caja Madrid corrió con los gastos en un 17,18%, con 130.000 e, y el resto fue cofinanciado entre otras entidades como la Fundación Once, la Junta de Castilla y León y la Fundación La Caixa, además de Cajacírculo.

La lucha contra las patologías raras distingue al COF de Sevilla

Sevilla.—La organización del Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras ha hecho merecedor al Colegio de Farmacéuticos de Sevilla de la Medalla de Plata de la Facultad de Farmacia de esta provincia. Esta distinción, que se concede muy ocasionalmente, reconoce la labor desarrollada por diferentes entidades en favor de los pacientes aquejados por enfermedades raras o poco prevalentes.

Según explicó el presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez, el apoyo prestado por esta corporación a los pacientes con enfermedades raras, a través de la organización de dos ediciones del citado congreso científico, no es más que «un ejercicio de responsabilidad social que la entidad ni quiere ni puede eludir, dado que desde las administraciones aún no se ofrece una respuesta satisfactoria».

En España, tres millones de personas padecen alguna de las 6.000 enfermedades raras o poco prevalentes, cifra que se eleva a los 30 millones en todo el ámbito europeo. El 80% de estas patologías es de origen genético.

En España, tres millones de personas padecen alguna de las 6.000 enfermedades raras o poco prevalentes, cifra que se eleva a los 30 millones en todo el ámbito europeo. El 80% de estas patologías es de origen genético.



XXI Congreso Nacional de ASEM 2004



Valencia.—(Crónica de **Inma Gómez**, trabajadora social de ASEM). El XXI Congreso Nacional de ASEM 2004, sobre «Enfermedades Neuromusculares» tuvo lugar los días 12 y 13 de noviembre en Valencia, organizado por la Delegación de ASEM en la comunidad Valenciana. En él que se dieron cita diferentes especialistas de los campos de la Neurología e Investigación entre otros, disciplinas muy importantes en estas enfermedades neuromusculares, siendo uno de los éxitos a destacar la gran participación con más de 350 inscripciones, ya que esto da a entender que este tipo de actos sí interesan, y mucho.

NUEVAS ASOCIACIONES INTEGRADAS EN FEDER (Abril - 2005)

Socios de pleno derecho

- Asociación Postpolio Madrid
- Asociación del Síndrome de Lesh Nyhan España
- Asociación Madrileña con Artritis Reumatoide
- Asociación Española de la Hemiplejía Alternante
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
- Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxias (FADADA)
- Asociación Andaluza de Síndrome X-Frágil y TGD (AsanXF-TGD)

Socios observadores

- Asociación Española de Miastenia
- Asociación Española de Vasculitis Sistémica

Socio colaborador

- Fundación Síndrome de Moebius

El Congreso fue inaugurado por el presidente de ASEM en la Comunidad Valenciana, quien hizo una retrospectiva de los 21 años de vivencia de la Asociación ASEM.

El profesor, Santiago Grisolia, presidente del Comité Científico del Proyecto Genoma Humano de la UNESCO, como invitado de honor, tuvo a su cargo la Conferencia Inaugural.

El elenco de conferenciantes se completó con las intervenciones de Carlos Simón, director del Banco de Líneas Celulares del Centro Superior de Medicina Regenerativa y Transplantes de la Comunidad Valenciana (CSAT) y de Maravillas Izquierdo, del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Finalmente, se abrieron las Mesas Redondas.



Carlos Laguna, M.^a Teresa Baltá y Eugenio Gómez.

La clausura del Congreso corrió a cargo del presidente del CERMI en la Comunidad Valenciana Carlos Laguna Asensi, máximo representante del colectivo de discapacitados, y de la presidenta de ASEM Nacional, M.^a Teresa Baltá Valls, y Eugenio Gómez Presidente de ASEM Comunidad Valenciana.

X Aniversario de AESPW



Madrid. (Crónica de **Patricia Arias**, trabajadora social).—El 25 de febrero de 1995, un grupo de padres cuyos hijos padecen una Enfermedad Rara, deciden unirse y crear la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi. Transcurridos ya diez años, transcurrida la incertidumbre de los primeros días, los nervios de los primeros meses y el temor por embarcarse en una empresa demasiado desconocida de los primeros años; podemos hablar de historia.

Una historia marcada por pequeñas y grandes batallas, unas ga-

nadas y otras en las que seguimos aún, pero sobre todo marcada por ilusiones y retos a alcanzar.

La Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi, se siente orgullosa de la implantación geográfica que ha alcanzado, siendo el mejor ejemplo las cinco Delegaciones que se han formalizado este año en Galicia, Asturias, Cantabria, País Vasco y Aragón, resultado de recorrer caminos y del respeto de la individualidad de cada Comunidad Autónoma.

Primera Unidad Multidisciplinar de Síndrome de Marfan



Madrid. (Nicolás Beltrán Sogorb – SIMA).—El Hospital Doce de Octubre ha creado la primera Unidad Multidisciplinar para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes afectados por el Síndrome de Marfan en España. Con este motivo, el pasado 19 de febrero se celebró una reunión de presentación de la Unidad en colaboración con la Asociación de Afectados por Síndrome de Marfan de Madrid, SIMA Madrid.

La reunión del «Doce de Octubre» de Madrid, Carretera de Andalucía Km. 5,400 y contó con la presencia del doctor Alberto Forteza, cirujano cardíaco y coordinador de la Unidad, la doctora Violeta Sánchez, cardióloga responsable del seguimiento ecocardiográfico de los pacientes y

la doctora María Teresa Gracia, oftalmóloga. Se hizo gran hincapié en la asistencia de afectados, pacientes y familiares, y de personal sanitario para, entre todos, discutir las expectativas que se presentan en esta nueva etapa del tratamiento de los afectados del Síndrome de Marfan

Unidad Multidisciplinar

La Unidad Multidisciplinar de Síndrome de Marfan del Hospital «Doce de Octubre», creada en mayo de 2004 por iniciativa del doctor Juan José Ruffilanchas y bajo la coordinación del doctor Alberto Forteza, del servicio de Cirugía Cardíaca, reúne la experiencia de unos de los servicios pioneros de cirugía de la aorta de España y de los servicios de Cardiología, Oftalmología, Traumatología, Genética y Rehabilitación. En un futuro inmediato se incorporarán los servicios pediátricos de Cardiología, Oftalmología y Cirugía Ortopédica y Traumatología para atender también a niños con Síndrome de Marfan.

I Congreso Nacional de Pacientes con Síndrome de Sjögren

Madrid.—(Crónica de **Jenny Inga Díaz**, presidenta AESS). El I Congreso Nacional de pacientes con síndrome de Sjögren tendrá lugar los días 27 y 28 de mayo en el Palacio de Congresos de Madrid. En este congreso se espera la presencia de pacientes, familiares, estudiantes y profesionales que de una u otra forma estén relacionados con la enfermedad.

El Congreso, promovido por la Asociación Española de Síndrome de Sjögren reunirá a importantes especialistas de las distintas disciplinas. Supone una oportunidad única en España, para escuchar a destacados profesionales todo lo referente al SS, su manejo, autocuidados y cuidados a tener en cuenta para sobrellevar la enferme-

AESS

La Asociación Española de Síndrome de Sjögren es una entidad no lucrativa formada por pacientes familiares, colaboradores y personal médico y sanitario de todo el territorio nacional y del extranjero. Se creó en 1995 ante la necesidad de hacer un frente común a las carencias sanitarias, sociales y personales que padecen los afectados de esta enfermedad. Es la única asociación de carácter nacional y parte del concepto de que **«NO PODER CURAR NO SIGNIFICA NO PODER TRATAR»**.
Para más información contactar con:

Asociación Española Síndrome de Sjögren
C/ Cea Bermúdez, 14ª, Piso 6, Of. 2
28003 Madrid
Tel: 91 535 86 53 • Fax: 91 535 86 54
E-mail: aessjogren@hotmail.com
www.aessjogren.org

dad con cierta calidad de vida y evitar que derive en casos graves.

Se calcula que el Síndrome de Sjögren afecta al 2% de la población adulta. La enfermedad es de progresión lenta, crónica —no tiene cura—, autoinmune y sistémica. Desde el inicio de la enfermedad hasta su diagnóstico pueden transcurrir entre ocho a diez años.

Premio a la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística



La Fundación NEUMOSUR, ha otorgado su primer premio a la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística, en reconocimiento a su labor decidida y constante en defensa de los afectados por Fibrosis Quística. El premio será entregado a la presidente de esta Asociación, María Fuensanta Pérez, en el acto de inauguración del XXXI Congreso de NEUMOSUR. Esta Fundación, impulsa y desarrolla desde hace años diferentes proyectos de investigación, divulgación, docencia, tratamiento y curación de todas las manifestaciones en el ámbito de la Neumología y Cirugía Torácica, así como, la prevención de las enfermedades neumológicas y sobre educación sanitaria.



III Congreso de Osteogénesis Imperfecta

Vigo.—(Crónica de **Miriam Torregrosa**, trabajadora social).- Un año más AMOI puede celebrar el Congreso de Osteogénesis Imperfecta que tendrá lugar los días 30 de Abril y 1 y 2 de Mayo en Panxón (Vigo).



A petición de nuestros socios, este año contaremos con los siguientes ponentes: doctores Ana María Bueno Sánchez, Ortopedia Infantil (Hospital de Getafe); Mar Monsteiro, Neumóloga (COMPLEJO hospital universitario de Vigo); Esther Geán Molins, Bióloga (Sección de Genética Humana); Rafael García de Sola, neurocirujano (Hospital de la Princesa, Madrid) y Maxi Rodríguez Hernández, psicóloga exp. Psicogeriatría.

A través de los años y con mucho esfuerzo hemos conseguido que muchos profesionales del ámbito sanitario y de la investigación se impliquen en nuestra causa y este año vamos a contar con la colaboración de grandes médicos e investigadores de diferentes especialidades.

Nuestro principal propósito es conseguir que los afectados de Osteogénesis Imperfecta se sientan cada vez más seguros de sí mismos, que alcancen bienestar físico y renuncien al miedo y la inseguridad que la enfermedad produce. De esta forma, la familia aceptaría mejor la situación del miembro afectado y su integración sociolaboral sería más factible.

Promover el conocimiento de la enfermedad entre los afectados y sus familias a través de Congresos anuales es uno de nuestros principales objetivos.

Este evento es una forma de hacer llegar a los afectados las últimas novedades en cuanto a investigaciones, tratamientos, cirugías, recursos sociales etc... y, en muchos afectados, se traduce en esperanza e ilusiones por mejorar su situación actual y de futuro, a la vez que supone un lugar de encuentro en el que las familias intercambian experiencias y se ofrecen apoyo mutuo.

Como una enfermedad «rara» que somos, todos los miembros de

FEDER sabemos la importancia que estas reuniones tienen para nuestros afectados.

Nosotros, los únicos, los olvidados por las instituciones y profesionales de la salud, nos sentimos protagonis-

tas por un día y conocemos lo que siente una persona que tiene una enfermedad común, al reunir en una misma sala, a varios especialistas médicos ofreciendo toda la información relacionada con nuestra enfermedad.

Síndrome de Tourette

Programas de Intervención Psicosocial y Educativa



Córdoba.—(Crónica de **Diana Vasermanas**, psicóloga de ASTTA). La Asociación Andaluza de pacientes con Síndrome de Tourette y trastornos asociados (ASTTA), ha puesto en marcha en la ciudad de Córdoba dos proyectos de carácter psicoeducativo y asistencial para sus asociados y familiares:

■ El Primer Programa Piloto de intervención Psicosanitaria y Comunitaria para la promoción de la salud, las acciones de autocuidado y la ayuda mutua destinadas a la mejora de la calidad de vida y al apoyo psicosocial de las personas afectadas por el Síndrome de Gilles de la Tourette y trastornos asociados y sus familias, que cuenta con el apoyo y aprobación de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, para los Programas de Promoción de la Salud.

■ El Proyecto Piloto de Intervención Comunitaria y Socioasistencial: Programa para la creación y seguimiento de Círculos de Apoyo Psicosocial y Educativo para la integración de personas afectadas por el Síndrome de Tourette y trastornos asociados, que ha obtenido colaboración económica por parte del Programa de Ayudas de la Fundación «La Caixa».

■ La autora y directora de ambos Programas es Diana Vasermanas, psicóloga y Master en Terapia de Conducta, Asesora y So-

cia de Honor de ASTTA, quien supervisa personalmente todas y cada una de las actividades aprobadas para estos proyectos

Los proyectos se están desarrollando con la entusiasta participación de varias familias que asisten desde distintas ciudades de Andalucía a las sesiones y actividades programadas. El apoyo y reconocimiento que han obtenido por parte de instituciones públicas y privadas ponen de relevancia la calidad e interés social de estos Proyectos y el esfuerzo realizado por ASTTA para la difusión de las necesidades y aspiraciones de sus asociados.

El desarrollo de estos programas contribuirá a la realización de un gran avance en los servicios de asistencia y asesoramiento que ASTTA brinda a personas afectadas por el ST y sus familias y le permitirá poner a su alcance e implementar una variedad de valiosos recursos para mejorar su salud y calidad de vida, así como para favorecer su integración y convivencia normalizada en todos los ámbitos de nuestra sociedad.

I Jornada Andaluza de Pacientes y Expertos en Angioedema



Sevilla.—(Crónica de **José Luis Plaza**, secretario). La I Jornada Andaluza de Pacientes y Expertos en Angioedema, tuvo lugar en Sevilla el pasado 5 de marzo, organizada desde la Unidad de Alergia de Hospitales Universitarios V del Rocío de Sevilla, y dentro de los Actos conmemorativos del 50 Aniversario del Centro.

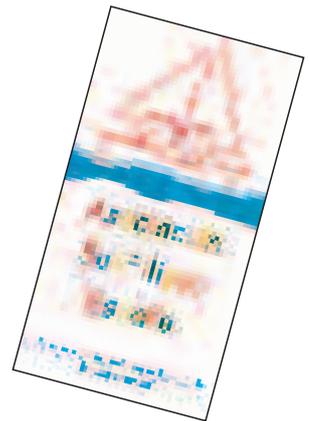
Cabe destacar que siendo una alteración de baja incidencia y baja prevalencia (se calcula entre un 1/10.000 y 1/50.000 el n.º de afectados, referido a población general) ha asistido con puntualidad un elevado número de pacientes (llegados desde Cádiz, Algeciras, Puerto Real y Puerto de Santa María, Huelva, Punta Umbría, Sevilla, El Saucejo, Bollullos de la Mitación, y Albacete) y su participación (51 encuestas a pacientes contestadas).

Hubo presencia amplia de las Instituciones Sanitarias, contando con la asistencia al Acto Inaugural del Subdirector General de Programas y Desarrollo Dr. Javier García Rotllán, en representación de la Dirección General de Asistencia Sanitaria del SAS, así como del Director Gerente, Subdirector Gerente, y Director Médico de Hospitales Universitarios V del Rocío y del Presidente de la Sociedad Andaluza de Alergia «Alergosur», Dr. Fernando Florido y el Jefe de la Unidad de Alergia, Dr. Manuel Díaz Fernández.

Contamos además con la asistencia y participación de alergólogos

e inmunólogos llegados desde Cádiz, Córdoba, Granada, Huelva y Sevilla, y con participación de los Servicios de Farmacia, Farmacología, Inmunología y Alergia, de nuestro Hospital. Representantes de los Servicios Hospitalarios de Alergología de Jaén y Málaga, nos han llamado para solicitar información y disculpar su falta de asistencia.

En el análisis de respuestas a la encuesta distribuida a los pacientes, destacan el carácter multidisciplinar del acto, el esfuerzo por comunicar conceptos médicos y hacer las charlas amenas y comprensibles (resaltan muy especialmente la charla de los doctores Rodríguez y Stefan Cimbollek en este sentido) la alegría al comprobar que se están desarrollando nuevos fármacos y avances en la investigación de su enfermedad y tras expresar en forma muy expresiva su agradecimiento a la organización, solicitan en su mayoría una convocatoria que proponen de periodicidad anual para reuniones como la realizada, llamando a una mayor participación de los propios pacientes en las charlas



III Encuentro Familiar de Sanfilippo

Barcelona.—(Crónica de **Jordi Cruz**, presidente). El III Encuentro Familiar de Sanfilippo tuvo lugar en Barcelona el pasado 26 de febrero, con la asistencia especial de la doctora M. José Coll del Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona.

Abrío el acto Jordi Cruz, presidente de la Asociación Sanfilippo España explicando las nuevas directrices de la entidad apoyada por una empresa de Gestión de Proyectos de Valencia, la creación de la Asociación Valenciana de Sanfilippo. Y la presentación del calendario 2005 para el conocimiento de las familias allí presentes.

Tratamos la calidad de vida que a día de hoy podemos ofrecerle a nuestros hijos así como la de los propios padres. J. M. Coll explicó el funcionamiento en la detección de las Mucopolisacaridosis y la importancia en su diagnóstico precoz, y trató también la manera de poder extraer las mutaciones de este tipo de enfermedades, haciendo más incapié en el Síndrome de Sanfilippo. Hoy día es posible analizar el líquido amniótico así como realizar la Biopsia de Corion en las embarazadas para detectar en el feto si viene o no afecto del síndrome, es de agradecer su gran labor y la de su equipo.



Componentes a la I Jornada de Angioedema.

VA Aniversario de Porfiria

Madrid.—(Crónica de **Rosario Fernández**, presidenta de Porfiria). La Asociación Española de Porfiria (AEP) ha cumplido cinco años de actividad. Con este motivo, y tras una Asamblea General, el pasado 11 de noviembre en Madrid, en dependencias de la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED) distinguió al Laboratorio Orphan-Europe, servidor de Normosang, (tratamiento para la crisis aguda de Porfiria), y al Dr. Rafael Enriquez de Salamanca, jefe del Centro de Investigación del Hospital Doce de Octubre de Madrid y experto en estas patologías, con la entrega de sendas placas escultóricas, en agradecimiento por la colaboración continuada con la Asociación.

Asimismo y como se informó en el número anterior de «Papeles de FEDER» durante las II Jornadas de Asociaciones de Familiares y Afectados por Enfermedades Raras, celebradas en Sevilla el 26 y 27 de no-

viembre de 2004, la AEP, distinguió a FEDER con una placa de iguales características, por la labor que viene realizando a favor de los afectados y familias y su destacada actividad en el movimiento de pacientes, nacional e internacional.

Asociación Española de Porfiria

La AEP desarrolla su actividad desde Sevilla dando servicios como: Información y orientación a afectados y familiares.

Difusión de estas enfermedades y de su compleja realidad asistencial (social, sanitaria y educativa). Manteniendo una red de contactos y colaboración con médicos expertos y hospitales. Participación en proyectos de investigación y formación.

Gracias al empuje de médicos expertos y la cada vez mayor presencia y actividad de las asociaciones de afectados, ha surgido la Iniciativa Europea para la Porfiria (EPI). Una de sus acciones más significativas ha sido la creación de la web: www.porphyrria-europe.com, de gran utilidad y alcance para la información y orientación de afectados y médicos en Europa.

La AEP es miembro de FEDER y EURORDIS.



Rosario Fernández, presidenta de Porfiria hace entrega de una placa escultórica a los galardonados.

Déficit de Alfa-I-antitripsina

Compromiso del Foro de Pacientes con las patologías respiratorias

Madrid.—(Crónica de **Shane Fitch**, presidenta). La Asociación Española para el Déficit de alfa-1-antitripsina se reunió el pasado 3 de marzo, en Madrid en el I Foro de Pacientes con Patología Respiratoria, por invitación de la Fundación de Ciencias de la Salud patrocinado por GlaxoSmith Kline.

La jornada se centró en demostrar el compromiso de esta institución y el patrocinador GSK con las organizaciones de pacientes, con una patología en común. Se presentaron unos modelos de gestión de éxito entre asociaciones de pacientes como La Federación Española de Parkinson y la Federación Española contra la Fibrosis Quística y nos ofrecieron la oportunidad de opinar acerca de nuestras particularidades y necesidades, identificando los problemas comunes, que se centran en la falta de recursos económicos, humanos y de formación profesional para liderar nuestros movimientos.





PROGRAMA DE VACACIONES DEL IMSERSO

MAGDA GIL,
Departamento de Trabajo Social

Desde su constitución, FEDER ha tenido como objetivo principal la mejora en la atención recibida por los afectados en enfermedades raras.

Con la puesta en marcha del Programa de Vacaciones subvencionado por el IMSERSO, pretendemos avanzar en la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedad rara, facilitándole cauces para su integración

HOY PROGRAMA DE VACACIONES

Testimonios:

- «No podríamos imaginar que en tan solo unos días se podría vivir una experiencia tan intensa y tan natural»

MAGDA GIL

- «Me ha parecido una ocasión muy importante para poder compartir con otros enfermos de otras enfermedades diferentes sobre nuestras inquietudes»

MARIANO PASTOR SANZ

Guía accesible del viajero



social mediante una gestión del ocio normalizada.

Con este Programa pretendemos alcanzar algunos objetivos, tales como posibilitar a las personas con enfermedades raras la participación en actividades de ocio normalizado, propiciar la independencia personal, mejorar el estado general de salud física y psíquica de los participantes, evitar el deterioro funcional de las personas con enfermedades raras y favorecer el respiro familiar.

Los destinatarios de este Programa son personas mayores de 16 años y con un grado de discapacidad igual o superior al 33%.

El Programa se compone de una semana en Islantilla (Huelva), del 20 al 26 de abril.

El Precio es de 66 Euros por turno y por persona e Incluye habitación doble, pensión completa y seguro de viaje (El desplazamiento hasta el destino es de la responsabilidad de cada beneficiario).

Para más información contacte:

Magda Gil

www.trabajosocialonline.com/descargaspublicas

Tel.: 954 98 98 92

«No podríamos imaginar que en tan solo unos días se podría vivir una experiencia tan intensa y tan natural»

MAGDA GIL,

Departamento de Trabajo Social

Una semana fantástica. Así se podría definir el primer viaje organizado por FEDER, en colaboración con el IMSERSO.

Pensando en las personas con Enfermedades Raras, en posibilitar su participación en actividades de ocio normalizado, en favorecer el respiro familiar y principalmente en mejorar el estado general de salud físico y psíquico de los participantes, no podríamos imaginar que en tan solo unos días se podría vivir una «experiencia tan intensa y tan natural», como nos ha comentado Manolo.

Hemos podido aprender cada día un poco más con la experiencia de cada uno y hemos confirmado que el humor esta por encima de todo.

Queremos darle las gracias a Emilio Tortosa por su colaboración en el Curso de Voluntariado, y a los voluntarios que han recibido por parte de todos los participantes nota 10.

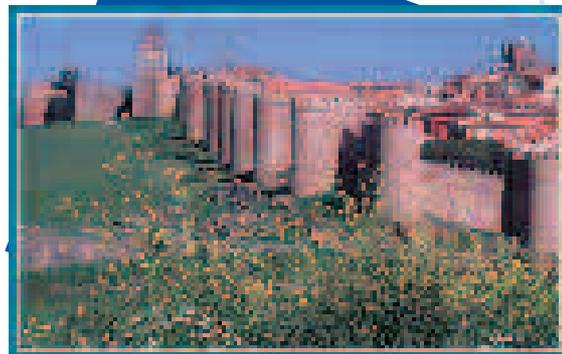
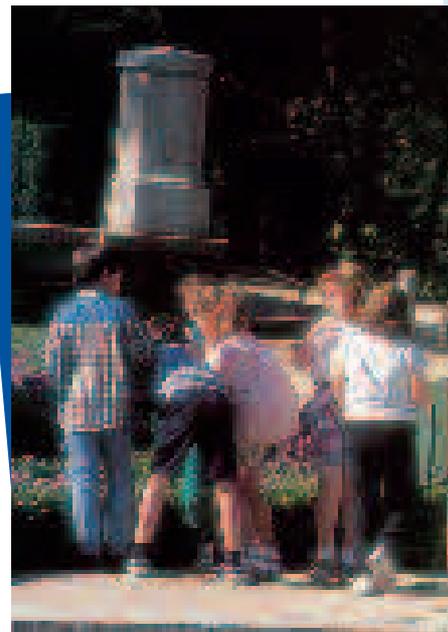
Con destino a Islantilla, hemos llegado al corazón del VI Festival Internacional de Cine Inédito. Hemos podido participar en varios eventos, sesiones de cine y fiestas, que de alguna forma nos hicieran sentir auténticas estrellas de cine.

Y si quiere saber más...

«Me ha parecido una ocasión muy importante para poder compartir con otros enfermos de otras enfermedades diferentes sobre nuestras inquietudes»

MARIANO PASTOR SANZ,
de la Asociación Española de Alfa-1

He tenido la suerte de poder participar en el primer turno de vacaciones organizado por FEDER. Estuve haciendo la maleta con la ilusión de poder disfrutar del mar que tanto favorece a mi salud y poder conocer la costa de Huelva de la que tengo tan buenas referencias. Pero también me ha parecido una ocasión muy importante para poder compartir con otros enfermos de otras enfermedades diferentes sobre nuestras inquietudes y forma de llevar nuestras diferentes minusvalías. Agradezco a Magda la fabulosa organización y a los voluntarios su trato excepcional. Me gustaría, para próximas ocasiones, que hubiera más actividades fuera del hotel ya que he echado de menos conocer la zona.



Federación Española de Enfermedades Raras



Guía accesible del viajero

La Editorial Polibea ha editado esta Guía, una útil herramienta que favorece el turismo accesible, turismo para todos, turismo universal, en definitiva. Es la

segunda edición de la «Guía Accesible del Viajero con Movilidad y/o Comunicación Reducida», que sirve de apoyo a este y cualquier otro programa de Vacaciones & Ocio.



- La movilización social es la mayor ventaja competitiva del evento.
- El Telethón 2004 que reunió a más de cien mil voluntarios, estuvo acompañado de 22.000 actos sociales, marchas y movilizaciones, a través de toda Francia, y en las que participaron 2.700 profesionales de radio y televisión.
- Durante 30 horas de emisión televisiva y radial, pública y privada, Francia fijó su atención en las Enfermedades Raras.
- En la última edición, participaron más de dos millones de donantes, 80 empresas y se recaudaron 98 millones de euros.

EL TELETHON francés, una

París.—(Crónica Claudia Delgado). Treinta horas de emisión televisiva y cinco cadenas de radio, pública y privada, retransmitieron en directo, los días 3 y 4 de diciembre de 2004, el Telethón, en toda Francia, una de ellas, France Bleu, que cuenta con 42 estaciones. Todo un acontecimiento que se organiza, desde hace 18 años, entorno a las Enfermedades Raras en el país gallo. Lo que constituye esta iniciativa en uno de los mayores referentes para las organizaciones de pacientes en Europa.

Millones de franceses con las Enfermedades Raras

La convocatoria de miles y miles de personas que consigue año tras año la *Asociación Francesa de lucha contra las Enfermedades Neuromusculares* (AFM) es el ingrediente más importante del éxito. La presencia pública del Telethón, a través de las 30 horas continuas de emisión televisiva y radial, coincidiendo con el primer fin de semana de diciembre, no deja indiferente a ningún ciudadano.

El impacto comunicativo de solidaridad para luchar contra las enfermedades raras que consigue la AFM, a través de la enorme movilización social es, qué duda cabe, la mayor fortaleza que tiene el programa. Un éxito que no se improvisa y que es el resultado de 18 años de experiencia en la celebración del evento.

En las ciudades, incluida París, la acogida del Telethón ha ido en aumento en los últimos años. Durante

los 2 días, las calles se ven invadidas por cientos de niños, jóvenes y no tan jóvenes que provistos de camisetas blancas con el logo del Telethón, van invitando a llamar a la línea de donación. Las vitrinas de los comercios, almacenes y empresas patrocinadoras exponen, a su vez, el apoyo a esta singular celebración, ofertando productos que destinarán parte de sus beneficios al evento. Las paradas de autobuses, las vallas publicitarias exhiben la imagen de los niños de la AFM. En suma, en Francia durante estos días, nadie puede vivir ajeno al Telethón, porque una vez al año, y para que sirva de precedente a los demás países de la Unión, las Enfermedades Raras son protagonistas.

FEDER, una de las organizaciones invitadas

En esta edición, nuestra Federación acudió en calidad de invitada. Por parte de FEDER estuvieron



Una fiesta en cada pueblo francés

Cada 30 minutos, el estudio principal enlaza con los pueblos y ciudades secundarias para enseñar, en directo, creativos actos de captación de fondos y compromisos solidarios que dan contenido al programa. Estos escenarios complementarios son importantes referentes del arduo trabajo realizado por la AFM entre los grupos locales. La lista de actividades

organizadas por los grupos locales va desde competiciones deportivas, juegos, aventuras, maratones artísticas, expediciones, ferias gastronómicas, espectáculos de calle con disfraces, globos de colores al viento, entre otros. Actividades todas ellas para acercar a la población al

festival que se pretende sea el Telethón. La imaginación es el límite y la generosidad el mejor resultado.

Así, con la intención de implicar al mayor número de personas, el programa apuesta por llamativas fórmulas que buscan atraer a espectadores de todas las edades y grupos sociales, para que apoyen el acto con donaciones.

A través de los sindicatos, colegios profesionales, clubes de estudiantes, organizaciones de padres y agrupación de mayores, entre los más importantes, se promueven actos singulares y paralelos de captación y sensibilización social.

Los niños en primera fila

El Plan de Comunicación involucra a los menores, como los protagonistas indiscutibles del Telethón. Desde su fase previa de difusión, un niño es presentado como símbolo del evento. En coherencia y sintonía con ello, todos los mensajes escritos y audiovisuales hablan del público

infantil. En 2004 la figura seleccionada fue la pequeña Jeanne, quien apareció en más de un millón de impactos publicitarios.

El equipo, dinamizador

Un equipo de aproximadamente quince personas, jóvenes presentadores, dinamizan los actos en los grupos locales y se trasladan continuamente de una ciudad a otra. Por su parte, dos presentadores principales acompañan el Telethón durante las 30 horas, descansando sólo durante seis horas en la madrugada del primer día. Esta circunstancia especial es un acierto, al reforzar el mensaje de compromiso que busca transmitir el Telethón.

La fórmula mágica

La fórmula ha sido mejorada con la realización de las sucesivas ediciones. La utilizada en el último Telethón se diseñó teniendo en cuenta el «zapping» estimado en la audiencia. Un espectador medio recibió información atractiva que le informaba de los objetivos del Telethón, aunque cambiase cada 10 minutos de canal. La programación se organizó en secciones cortas y repetidas.

El componente más recurrente en la Gala final fue la emotividad. Cada caso fue una apuesta para despertar la sensibilidad del auditorio. Destacaron las actuaciones heroicas de niños, padres, personal profesional de la AFM, amigos, entre otros. Los niños recibieron continuas muestras de afecto y las historias enfatizaron la necesidad de «donar» para posibilitar la superación de las barreras impuestas por padecer patologías raras.



Federación Española de Enfermedades Raras

estrategia solidaria



presentes Rosa, Jordi, Teo y Claudia. La comitiva participó tanto en las actividades festivas (en las calles parisinas), como en los actos oficiales (en los platos de televisión). Para FEDER la experiencia ha sido valorada como «muy positiva» al conocer los aspectos estratégicos utilizados por la AFM y establecer contactos para apoyar el futuro Telethón español que la Federación tiene el propósito de adelantar en favor de los afectados por patologías raras.

Según señalaron representantes de la AFM, «el Telethón es un gran edificio, en el que cada piso se construye con detalle». La AFM dispone de un equipo profesional de 50 personas, que organizan la arquitectura del macro-evento a lo largo de todo el año. Su estrategia es utilizar el impacto concentrado y es así como despliegan alrededor de 22.000 manifestaciones festivas durante las 30 horas de transmisión televisiva. Estas cifras muestran la profunda implantación del Telethón en la sociedad francesa.



Estudio genético con enfermedades

La gran mayoría de estas enfermedades poco frecuentes (ER) (aproximadamente el 80%) son de origen congénito, es decir que se presentan ya al nacimiento aunque a veces se ponen de manifiesto en edades más tardías. Asimismo, un gran número de ellas son de origen genético. Por este motivo es muy importante cómo se valoran y estudian estos pacientes con procesos congénitos y genéticos. En primer lugar, debemos realizar siempre una historia clínica dirigida, una exploración clínica general y otra específica (destinada a la valoración de rasgos dismórficos) y una serie de exámenes complementarios destinadas al diagnóstico, tratamiento y estudio de las enfermedades genéticas. Debe obtenerse una historia clínica del paciente y de todo aquel familiar que esté afecto.

La forma más práctica de recoger la historia familiar es la construcción de pedigree o árbol genealógico. El pedigree, es simplemente un diagrama esquemático de la familia que nos proporciona de forma gráfica la relación entre los diferentes miembros de la familia y un resumen breve de algunas enfermedades que podrían tener un significado genético. La ventaja principal del pedigree es su interpretación fácil y su formato compacto.

Tras la realización del árbol familiar es necesario completar la historia familiar. Lo mismo que en cualquier rama de la medicina, debe seguirse una sistemática ordenada, para evitar olvidos que pueden ser importantes para el diagnóstico.

Una vez que hemos realizado la historia clínica, el paso siguiente debe ser una **exploración física completa**. Este examen clínico, tiene tres características esenciales en genética clínica. En primer lugar, la exploración debe ser estrictamente ordenada. Aunque toda exploración física en medicina debe ser realizada manera ordenada, en genética clínica debe serlo todavía más. En segundo lugar, esta exploración, además de la habitual debe ir acompañada de una definición precisa de posibles rasgos dismórficos (que son aquellas características físicas que no están dentro del rango normal de los individuos sanos normales). Por último, la impresión clínica (datos cualitativos) debe ser comprobada por una serie de medidas antropométricas, que posteriormente son valoradas según tablas de perceptibles. El rango normal de cada medida, varía con la edad y sexo.

Momento del diagnóstico

Después de la historia clínica y la exploración física, podemos plantearnos un diagnóstico. Dentro de las ER, existen algunas que son de diagnóstico fácil ya que su sintomatología es muy específica y tienen test diagnósticos precisos. Otras por el contrario, son de diagnóstico mucho más difícil pues debutan con síntomas inespecíficos y de forma más tardía. El diagnóstico es probablemente la fase más importante en la valoración de los pacientes con ER, ya que el pronóstico y tratamiento están en relación con el mismo. Muchos de los enfermos y sobre todo sus familias permanecen en la incertidumbre de no tener un diagnóstico, lo que da lugar a una desestabilización emocional.

La historia clínica y la exploración física pueden indicarnos un diagnóstico o la necesidad de exploraciones complementarias. A veces por la historia clínica y la exploración física podemos tener ya

Unidad de Genética. Centro Extremeño de Hospital Materno

una orientación diagnóstica. En ocasiones puede ser de utilidad la exploración física de determinados miembros de la familia del paciente. Otras veces, los individuos afectados han fallecido o no pueden ser evaluados. Por ello siempre debemos intentar que la familia aporte información adicional con informes de diversos especialistas o conseguir información de historias clínicas de centros hospitalarios donde el paciente fue valorado previamente.

Hechos fundamentales en el diagnóstico

Hay dos hechos fundamentales que debemos considerar siempre en el **diagnóstico** desde el punto de vista clínico. El primero, es conocer cuales son los signos y síntomas guías o claves en algunos pacientes desde el punto de vista dismórfico. A veces, un signo, síntoma o dato puede ponernos en la sospecha del diagnóstico (antecedente de teratógeno, brida amniótica, ciertas tumoraciones, manchas de la piel, etc.). Otras veces, debemos intentar buscar si existe relación entre los diferentes signos y síntomas identificar el mecanismo patogénico y la causa del defecto (secuencia oligoamniotica: falta de líquido amniótico, hipoplasia pulmonar, deformidades esqueléticas, facies de Potter, etc. La dismorfología es muy amplia, y con frecuencia aparecen nuevos síndromes y enfermedades previamente no descritas.

No siempre es posible realizar un diagnóstico preciso en los pacientes con ER. Todo ello se complica más en la medicina primaria. Es imposible que todos los profesionales tengan información de todas las ER. Lo que el médico pediatra de atención primaria (y otros profesionales de atención primaria) debe tener, es conocimiento para sospechar, encauzar y orientar a un especialista que pueda realizar el diagnóstico. En nuestro país, ya existen Unidades de Genética Clínica y/o Dismorfología que son de gran ayuda para el diagnóstico y orientación de gran parte de estos pacientes. Existe dentro de la Sociedad Española de Pediatría (AEP), la Asociación de Genética Clínica y Dismorfología de la AEP que puede servir de orientación en muchas ocasiones. Es importante no olvidar lo que ha representado para el estudio de las malformaciones congénitas en nuestro país el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) integrado

en los pacientes poco frecuentes

Enrique Galán Gómez,

Desarrollo Infantil y Departamento de Pediatría. Infantil. SES. Facultad de Medicina. UEX. Badajoz

ahora en el CIAC dentro del Instituto de Salud Carlos III. Este grupo, que trabaja en los defectos congénitos desde el año 1976 (con experiencia de casi 2.000.000 de recién nacidos) y en el que colaboran más de 100 hospitales de nuestro país, ha contribuido al conocimiento epidemiológico de las defectos congénitos, ha permitido la formación de un gran número de pediatras, ha realizado un gran número de diagnóstico de enfermedades poco frecuentes y lo que es más importante ha contribuido a la prevención primaria de los defectos congénitos. Además existe la Federación de Enfermedades Raras (FEDER) y el CISATER (Centro de Investigación sobre el Aceite Tóxico y Enfermedades Raras) a los que también pueden dirigirse los profesionales para la orientación de algunos de sus pacientes. Por último están disponibles en Internet algunas páginas Web a los que los profesionales se pueden dirigir y realizar determinadas consultas como la de Telegenética de la Universidad Pompeu Fabra de Barcelona. Todos estos centros pueden servir de referencia y en ocasiones ayudar al diagnóstico de pacientes con enfermedades poco frecuentes.

Exploraciones complementarias

Como comentamos anteriormente, en muchas ocasiones para poder realizar el diagnóstico necesitamos determinadas exploraciones complementarias. Estas incluyen, cariotipo en sangre y otros tejidos, análisis bioquímicos de sangre y orina y de cultivos celulares, estudios radiológicos, estudios moleculares, etc. Las anomalías cromosómicas pueden ser las responsables de rasgos dismórficos y diversas malformaciones. Por este motivo debemos realizar un cariotipo si estas anomalías están presentes, sobre todo si se acompañan de retraso mental. Es importante recordar que nuestra capacidad para identificar alteraciones cromosómicas estructurales depende del desarrollo tecnológico. Así, hace unos años solo disponíamos del bandeado cromosómico con un nivel inferior a 500 bandas. Desde hace unos años tenemos la posibilidad de realizar estudios cromosómicos prometáfásicos con lo que se eleva mucho el nivel de bandas, pudiendo realizarse cariotipos con más de 800 bandas. En la actualidad las técnicas de citogenética molecular (FISH, CGH) nos permiten reconocer microdeleciones cromosómicas que no se pueden

realizar con las técnicas de bandeado de alta resolución. Por todo ello, ante un niño con defectos congénitos, hay que realizar siempre un cariotipo con bandas de alta resolución (cromosomas prometáfásicos). Si un paciente tuviera un cariotipo previo normal pero con menos de 500 bandas, habría que repetírselo, sobre todo si el paciente presenta retraso mental. De igual forma, si la clínica lo indica (pacientes con rasgos dismórficos, defectos congénitos, retraso de crecimiento y retraso mental), habría que realizar estudios de citogenética molecular para descartar microdeleciones cromosómicas.

Los estudios de genética molecular deben ser considerados sobre todo en enfermedades monogénicas, enfermedades multifactoriales y enfermedades mitocondriales. En muchas ocasiones es importante obtener el ADN de determinados pacientes y almacenarlo para poder realizar estudios en un futuro, sobre todo ante pacientes fallecidos con sospecha de trastornos genéticos no definidos, tales como algunas displasias óseas, cuyo trastorno genético no esté precisado.

Aplicación de un tratamiento

Hemos visto como la fase más importante de la valoración de los pacientes con ER es el diagnóstico. Tras ello, el paso inmediato es aplicar un **tratamiento**. Por desgracia, en la mayor parte de las enfermedades poco frecuentes no existe un tratamiento que cure de forma definitiva la enfermedad. En algunas ocasiones existen tratamientos paliativos que no actúan sobre la enfermedad misma, ni detienen el curso degenerativo de la enfermedad, pero lo retarda. Otras veces, disponemos de tratamientos quirúrgicos que no curan pero mejoran los aspectos de la enfermedad (como en la artrogriposis, acondroplasia). En algunas enfermedades (S de Turner, Fibrosis quística) existen tratamientos protocolizados que actúan sobre la enfermedad y sobre la calidad de vida del enfermo y retrasan sus efectos degenerativos. En algunas ocasiones, existen tratamientos que pueden curar la enfermedad (algunos tumores infantiles), pero estos tratamientos son muy duros, tienen complicaciones importantes para los enfermos y no tienen garantía absoluta de curación.

Después del diagnóstico de un paciente con una enfermedad rara (sobre todo de origen genético, especialmente en pediatría), ¿qué hacemos con ese paciente?, ¿qué utilidad tiene el diagnóstico? Hemos visto que llegar a un diagnóstico es fundamental pues conocemos el proceso que presenta el enfermo. Ello nos permite informar al pa-

Bibliografía

1. AASE J. Dymorphologic diagnosis for the pediatric practitioner. *Pediatr Clin North Am* 1992, 39:135-156.
2. CAREY, J.C., VISKOCIL, D.H. Current status of the human malformation map. *Birth Defects Original Series*, 1996, 32:13-33.
3. DELGADO, A. y GALÁN, E. *Consejo Genético. Grandes Síndromes en Pediatría*. Monografía n.º 11. Ed Universidad del País Vasco. 1999.
4. EURODIS: European Organisation for Rare Diseases: <http://www.eurodis.org/>.
5. GALÁN GÓMEZ, E.; CARDESA GARCÍA J.J.; CARBONELL PÉREZ, J.M.; SAENZ HURTADO; LUQUE SALAS, M.; CÁCERES MARZAL, C. *El laboratorio de Citogenética en Dismorfología*. *An Esp Pediatr* 2001, 54, supl 4:99-104.
6. JONES, K.L.; JONES, M.C. A clinical approach to the dysmorphic child. En: RIMOIN, D.L.; CONNOR, J.M.; PYERITZ, R.E. (eds). *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. Vol. 1. Churchill Livingstone. New York, pp. 687-696.
7. LUENGO GÓMEZ, S.; ARANDA JAQUOTOT, M.T.; DE LA FUENTE SÁNCHEZ, M. *Enfermedades Raras: situación y demandas sociosanitarias*. IMSERSO, 2001.
8. ORPHANET: <http://orphanet.infobiogen.fr>.
9. TARUSCIO, D. and CERBO, M. Rare diseases: general principles, specific problems and public health policies. *An Ann Ist sup sanità* 1999, 35:237-244.

ciente o a sus padres de la enfermedad, de la historia natural de la misma, de las posibles complicaciones, etc. Cuando conocemos un diagnóstico podemos aplicar una guía anticipatoria y conocer las complicaciones y procesos asociados que se pueden presentar en ese enfermo y adelantarnos a su diagnóstico y tratarlos precozmente y mejorar el pronóstico de la misma. Por otra parte seguimos al paciente periódicamente y les damos recomendaciones para ellos, para los médicos de medicina primaria (que están involucrados en el seguimiento de esos pacientes) y para otros profesionales de la salud que también cuidan a estos enfermos. Asimismo, enviamos a los pacientes a los determinados especialistas que deben valorar y a veces seguir a algunos pacientes por complicaciones relacionadas con su enfermedad. Cuando conocemos un diagnóstico informamos y dirigimos a los pacientes a las diferentes asociaciones de afectados y/o a la FEDER. Ello les permite a los pacientes y a sus padres mayor información de la enfermedad y aprendizaje de cómo se ha desarrollado la vida de otros pacientes con la misma enfermedad poco frecuente, etc. También se les dirige a centros públicos en que caso que existan para que obtengan la ayuda que corresponda y su posible integración en la sociedad. Por último, se les ofrece un consejo genético (proceso por el que el paciente o familiares del mismo con riesgo de un trastorno genético, son advertidos de las consecuencias de dicho trastorno, de la probabilidad de tenerlo y de la forma en que esto puede ser evitado o mejorado).

CARMEN



«Lo más duro para mí, la falta de información y de interés que me muestran en el campo sanitario»

afectada de Pseudoxantoma elástico

Me llamo Carmen y padezco una enfermedad poco conocida llamada Pseudoxantoma Elástico o Síndrome de Gronblad Strandberg, que es una enfermedad rara hereditaria del tejido conjuntivo que afecta a las fibras elásticas de la piel, la retina y el aparato cardiovascular, calcificándose y produciendo lesiones características, siendo 2.5 veces más frecuente en mujeres que en hombres.

Desde que me diagnosticaron mi enfermedad, lo más duro para mí es el desconocimiento que tengo de ella, es decir, la falta de información y de interés que me muestran en el campo sanitario, siendo así que los propios médicos que me han estado tratando desde hace tiempo no saben como informarme en los distintos campos, ni siquiera entre ellos se aclaran a la hora de ponerme un tratamiento específico. Por esto mismo, en muchas ocasiones me siento desconcertada y desorientada, ya que no comprenden mis síntomas que cada día son más, e incluso los propios médicos intentan llevar mis síntomas a temas depresivos o emocionales, hasta que consigo que se me realicen las pruebas y descubren que mi enfermedad, desgraciadamente, va avanzando.

Además de esto, no sólo tengo que adaptarme y luchar por todo lo que conlleva mi enfermedad, sino que también tengo que aguantar que mis propios médicos no me escuchen, como también que no acepten la información que apporto en distintas ocasiones, reprochándola de que no es válida. Así como, la necesidad de saber más sobre ella, ya que necesito reposo, una vida tranquila y una alimentación sana y equilibrada. Por esto mismo, como no existen tratamientos para mi enfermedad, no tienen en cuenta la calidad de vida del paciente, así como la relación del médico-paciente-familia, que en la mayoría de los casos, como es el mío, es totalmente nula.

Si desde el principio en el que se me detecta mi enfermedad, los médicos me hubieran informado exactamente de los problemas a los que me tengo que enfrentar día a día, poniendo hincapié en lo importante que es llevar una vida equilibrada y sana, hubiera sido distinto, ya que mi vida se habría enfocado para mentalizarme de lo importante que es la calidad de vida, ya que ellos a esto no le dan demasiada importancia. Sin embargo, para mí, en la medida que tengo una buena calidad de vida, mi enfermedad no mejora, pero física y psicológicamente, es más llevadera.

Lo único que quiero con esto, es que toda persona que padezca esta enfermedad, se ponga en contacto conmigo o con la Federación de Enfermedades Raras, ya que quiero formar una asociación. Para esto, podréis contactar conmigo en:

carmenmar67@yahoo.es

Asociaciones integradas en FEDER

Andrade, Enfermedad de:

Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade
• C/ Dr. Fleming, 60 A
• 21600 Valverde del Camino (Huelva)
• Teléf.: 636 031 062 - 670599909
• E-mail: asvea01@wanadoo.es

Anemia de Fanconi:

Asociación Española de Anemia de Fanconi (AEAF)
• C/ Morando 8, 2A
• 28029 Madrid • Teléf.: 921508681
• E-mail: info@asoc-anemianfanconi.es
• Web: <http://www.asoc-anemianfanconi.es>

Angelman, Síndrome de:

Asociación Síndrome de Angelman
• C/ Providencia 42, Apartado de correos 22
• 08024 Barcelona
• Teléfs.: 934171878 / 934731382 • Fax: 932130890
• E-mail: ramsa@eresmas.com
• Web: <http://www.angel-man.com>

Angioedema Familiar:

Asociación Española de Angioedema Familiar (AEDAF)
• C/ Las Minas 6, Urb. Las Minas
• 28250 Torrelovellos (Madrid)
• Teléf.: 606153099
• E-mail: aedaf-es@telefonica.net
• Web: <http://www.aedaf-es.org>

Aniridia:

Asociación Española de Aniridia
• C/ Cristóbal Bordiú 35 - Of. 214
• 28003 Madrid
• Teléf.-Fax: 915344342
• E-mail: asoaniridia@telefonica.net
• Web: <http://www.aniridia.com>

Apert, Síndrome de:

Asociación Nacional Síndrome de Apert. (ANSAPERT)
• C/ Cristóbal Bordiú, 35 Ofc. 301
• 28003 Madrid
• Teléf.-Fax: 915350005
• E-mail: info@ansapert.org
• Web: <http://www.ansapert.org>

Artritis y Enfermedades Reumáticas:

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

Asociación Madrileña de Pacientes con Artritis Reumatoide (AMAPAR)
• C/ Cea Bermúdez, 14 Portal A 5º 5
• 28003 Madrid
• Teléf.: 656546714
• E-mail: amapar@amapar.org

Ataxias Hereditarias:

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

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

Cardiopatías Infantiles:

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopatías Infantiles de Catalunya. (AACIC)
• Pza. Sagrada Familia 5 2A
• 08013 Barcelona
• Teléf.: 934586653 • Fax: 933387408
• E-mail: info@aacic.org
• Web: www.aacic.org

Crigler Najjar, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar
• C/Cañada Rosal, 10 B
• 33519 Siero (Asturias)
• Teléf.: 985724832
• E-mail: 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 • 41018 Sevilla
• Teléf.: 902195246 / 954989889 • Fax: 954989790
• E-mail: a.d.a.c@telefonica.net
• Web: <http://www.adac-es.net>

Asociación Nacional para los Problemas de Crecimiento. (CRECER)

• C/ Cuartel de Artillería 12 bajo • 30002 Murcia
• Teléf.: 968346218 / 968902202
• E-mail: crecer@crecimiento.org
• Web: <http://www.crecimiento.org>

Déficit de Alfa 1 Antitripsina:

Asociación Española de Déficit de Alfa 1 Antitripsina
• Camino del Pato, 1
• 11130 Bateria Colorada, Chiclana (Cádiz)
• Teléf.: 956537186 • E-mail: alfa1info@arrakis.es
• Web: <http://www.alfa1.org/>

Déficits Inmunitarios Primarios:

Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios
• C/ Río Manzanares, 4 • 28340 Valdemoro (Madrid)
• Teléf.: 918951157
• E-mail: juventud@ayto-valdemoro.org

Distonía:

Asociación de Lucha contra la Distonía en España. (ALDE)
• C/ Camino Vinateros, 97 • 28030 Madrid
• Teléf.: 914379220 • Fax: 914379220
• E-mail: alde@distonia.org
• Web: <http://www.distonia.org/>

Asociación de Lluita contra la Distonía a Catalunya. (ALDEC)

• C/ Providencia 42, Apto 16 • 08024 Barcelona
• Teléf.: 932102512 / 933528334 • Fax: 932102512
• E-mail: alde.c@terra.es • Web: <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, 1º • 08035 Barcelona
• Teléf.: 934296529
• E-mail: asedh@asedh.org • Web: <http://asedh.org/>

Asociación Nacional de Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y Otras Patologías Afines

• Pza. del Ingeniero Manuel Becerra 1, piso 10, pta. E
• 35008 Las Palmas de Gran Canaria
• Teléf.: 928464607 • E-mail: hiperlaxitud@canarias.org
• Web: <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»
• 03570 Villajoyosa (Alicante)
• Teléf.: 965895409 / 619928244
• E-mail: ahedysia@wanadoo.es

Epidemiología Bullosa:

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España. (AEBE)
• C/ Real, Conjunto Puertogolf, apartamento 39
• 29660 Nueva Andalucía. Marbella (Málaga)
• Teléf.: 952816434 • Fax: 952816434
• E-mail: aebe@aebe-debra.org
• Web: <http://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
• E-mail: lafora@retemail.es
• Web: <http://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
• E-mail: a.e.esclerodermia@wanadoo.es
• Web: <http://www.esclerodermia.com/nuke/>

Asociación de Esclerodermia de Castellón. (ADEC)

• Apto de correos n.º 197 • 12080 Castellón de la Plana
• Teléf.: 964250048 / 630579866
• E-mail: adec@esclerodermia-adece.org
• Web: <http://www.esclerodermia-adece.org/>

Esclerosis Lateral Amiotrófica:

Asociación Catalana de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ACELA)

• C/ Providencia, 42, 4º, 3ª
• Hotel d'Entitats Gracia • 08024 Barcelona
• Teléf.: 932849192 • Fax: 932130890
• E-mail: ac.ela@suport.org

Associació de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya

• C/ Orient, 4, 1º, 2º • 8911 Badalona (Barcelona)
• Teléf.: 933890973

Esclerosis Tuberosa:

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

Extrofia Vesical:

Asociación Española de Extrofia Vesical. (ASEXE)
• C/ Francisco Silvela 71, 3º F • 28028 Madrid
• Teléf.: 952880048 / 913169327 • Fax: 952908030
• E-mail: asexe@extrofia.com
• Web: <http://www.extrofia.com/asexe/main.htm>

Fatiga Crónica:

Asociación Andaluza del Síndrome de Fatiga Crónica
• C/ Maestro Rafael Leña, 10, 3º, 4
• 41500 Alcalá de Guadaíra (Sevilla)
• Teléf.: 955085440 / 952369490
• E-mail: aaasfc@lycos.es
• Web: <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 2ª 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.
• 08130 Santa Perpetua de Mogoda (Barcelona)
• Teléf.: 637293712 • Fax: 93 574 80 16
• E-mail: opku@hotmail.com
• Web: <http://www.usuarios.lycos.es/pkuotm/>

Fibrosis Quística:

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

Associació Catalana de Fibrosi Quística

• Passeig Vall d'Hebron, 208, 1r. 2ª • 08035 Barcelona
• Teléf.: 934272228 • Fax: 934272228
• E-mail: fqatalana@fibrosiquistica.org
• Web: <http://www.fibrosiquistica.org/~jp50893/>

Asociación Extremeña Contra la Fibrosis Quística

• Avda. de la Estación, 64, 1.ªA
• 06300 Zafra (Cáceres) • Teléf.: 924555709 / 639281778
• E-mail: fibqextremadura@terra.es

Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística

• C/ Corregidor Juan de Bobadilla, 47, 1ªA
• 28030 Madrid
• Teléf.: 913015495 / 915630727 • Fax: 913411403
• E-mail: fqmadrid@jet.es
• <http://geocities.com/HotSprings/2677/AMCFQ.HTM>

Fiebre Mediterránea Familiar:

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
• Avd. Peris y Valero, 42, 3º 6ª • 46006 Valencia
• Teléf.: 963253116
• E-mail: fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es
• Web: <http://fmf.portalsolidario.net/>

Gaucher, Enfermedad de:

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

Glucogenosis:

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis. (AEEG)

- C/ Pepe de Santos 18, 1ª E, 1º B
- 30820 Alcantarilla (Murcia)
- Teléf.: 968808437 • Fax: 968938813
- E-mail: amhernan@ualm.es
- Web: <http://www.ucip.net/aeeeg/>

Hemiplejía Alternante:

Asociación Española de Hemiplejía Alternante

- Avd. de la Diputación, 12, 1º
- 14840 Castro del Río (Córdoba)
- Teléf.: 917300012 • E-mail: miguelnavajas@telefonica.net

Hemofilia:

Asociación Andaluza de Hemofilia

- Castillo Alcalá de Guadaira, 7, 4º A-B • 41013 Sevilla
- Teléf.: 954240868 • Fax: 954240813
- E-mail: asahemo@arrakis.es

Huntington:

Asociación Catalana de Malalts de Huntington

- Pere Vergés s/n, 7º, desp. 1. Hotel d'Entitats
- 8020 Barcelona • Teléf.: 933145657 • Fax: 932780174
- E-mail: acmah.b@suport.org
- Web: <http://www.acmah.org/>

Asociación de Pacientes de Huntington de la

- Provincia de Cádiz. (APEHUCA)
- Avda. Segunda Aguada, 8, 4º D • 11012 Cádiz
- Teléf.: 679897158 • E-mail: apehuca@hotmail.com
- <http://www.usuarios.lycos.es/Apehuca/apehuca.htm>

Asociación Valenciana de la Enfermedad de

- Huntington (AVAHE)
- C/ Gas Lebón 5, Bajo • 46023 Valencia
- Teléf.: 963309040 • E-mail: avah@yahoos.es

Ictiosis:

Asociación Española de Ictiosis. (ASIC)

- C/ Dr. Pérez Feliú, 13, puerta 19 • 46014 Valencia
- Teléf.: 963775740 • E-mail: info@ictiosis.org
- Web: <http://www.ictiosis.org/>

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 • E-mail: grapsia@jazzfree.com
- www.medhelp.org/www/ais/spanish/introduccion.htm#Start

Joubert, Síndrome de:

Asociación Española del Síndrome de Joubert.

- (ASINJOU)
- Avda Pablo Neruda, 98, Portal 4, 6º B
- 28038 Madrid
- Teléf.: 917782286
- E-mail: bruano@ree.es
- Web: <http://www.asinjou.org>

Lesch-Nyhan, Síndrome de:

Asociación del Síndrome de Lesch-Nyhan España

- C/ Arroyo del Olivar, 79, 5º C
- 28038 Madrid
- Teléf.: 954962458

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
- E-mail: aaleurociobell@telefonica.net
- Web: <http://www.leucemiarociobellido.org/>

Leucodistrofia:

Asociación Española contra la Leucodistrofia. (ALE)

- C/ Cea Bermúdez, 14º, 6º dpcho.
- 28003 Madrid
- Teléf.: 915360893 / 964523874
- E-mail: contacto@elaespana.org
- Web: <http://www.elaespana.com/>

Linfangioleiomiomatosis:

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis. (AELAM)

- C/ La Fragua 16
- 28260 Galapagar (Madrid)
- Teléf.: 918584730 / 616405744 (Pilar)
- E-mail: aelam@telefonica.net
- Web: <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
- E-mail: chiari@arrakis.es
- www.aeamcc-enfermedadescraneocervicales.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
- E-mail: sima@marfansima.org
- Web: <http://www.marfansima.org/>

Mastocitosis:

Asociación de Enfermos de Mastocitosis. (AEDM)

- C/ Melquiades Álvarez, 17
- 28914 Leganés (Madrid)
- Teléf.: 916097289 / 667610680 • Fax: 916907937
- E-mail: majerez@desinsl.com
- Web: <http://www.aedm.org/>

Miastenia:

Asociación Española de Miastenia

- C/Llamo de las Fuentes, s/nº
- 14520 Fernán Núñez (Córdoba)
- Teléf.: 629327674 • E-mail: aemiastenia@terra.es

Moebius, Síndrome de:

Fundación Síndrome de Moebius

- Calle 232, 98 6º • 46182 La Cañada, Paterna (Valencia)
- Teléf.: 961329203 • E-mail: moebius@digitel.es

Musculares, Enfermedades de:

Asociación Española de Enfermedades Musculares.

- (ASEM).
- C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 • 08027 Barcelona
- Teléf.: 934516544 • Fax: 934083695
- E-mail: asem15@suport.org
- Web: <http://www.asem-esp.org/>

Narcolepsia:

Asociación Española de Narcolepsia. (AEN)

- Apartado de correos 67
- 28670 Villaviciosa de Odón (Madrid)
- Teléf.: 666250594
- E-mail: informacion@narcolepsia.org
- Web: <http://www.narcolepsia.org/>

Neurofibromatosis:

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis.

- (ACNEFI)
- C/ Bilbao, 93-95, 5º primera • 08005 Barcelona
- Teléf.: 933074664 • Fax: 933074664
- E-mail: info@acnefi.com
- Web: <http://www.acnefi.com/>

Nevus Gigante Congénito:

Asociación Española de Nevus Gigante Congénito

- (ASONEVUS)
- C/ Cuenca, 12 • 28990 Torrejón de Velasco (Madrid)
- Teléf.: 918161793 • E-mail: asonevus@wanadoo.es
- Web: <http://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
- E-mail: ahuce@vodafone.es
- Web: <http://www.ahuce.org/>

Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta

- (AMOI)
- C/ Mayorazgo 25, 1ª planta, 4
- 28915 Leganés (Madrid)
- Teléf.: 916802284 • Fax: 916802284
- E-mail: info@amoimadrid.org
- Web: <http://www.amoimadrid.org/>

Associació Catalana Pro-Afectats Osteogénesis

- Imperfecta
- Gran Vía de las Cortes Catalanas 1126, 7º 1ª
- 8020 Barcelona • Teléf.: 933056205 / 933137610
- E-mail: osteogenesisbcn@teleline.es
- Web: <http://www.bcn.es/tjussana/acoi/>

Osteonecrosis:

Asociación Afectados de Osteonecrosis

- E-mail: aonasociacion@hotmail.com
- Web: <http://aona.turincon.com/>

Paraparesia Espástica Familiar:

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar de Strumpell Lorrain. (AEPEF)

- C/ Algeciras 3, 2º, C • 28005 Madrid
- Teléf.: 913663260 / 659468978 • E-mail: aepef@yahoo.es
- Web: <http://es.geocities.com/aepef/>

Patologías Mitocondriales:

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales. (AEPMI)

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

Porfirias:

Asociación Española de Porfirias

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

Postpolio, Síndrome de:

Asociación Postpolio Madrid

- Avda. del Dr. García Tapia, 126 Local Puerta Posterior
- 28030 Madrid • Teléf.: 914370315
- E-mail: postpoliomadrid@hotmail.com

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
- E-mail: praderwillicat@xarxabcn.net
- Web: <http://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
- E-mail: aespw@prader-willi-esp.com
- Web: <http://www.prader-willi-esp.com/>

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader Willi

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

Productos Químicos y Radiaciones Ambientales:

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

- C/ Paris 150, 1º, 2ª • 08036 Barcelona
- Teléf.: 933226554 • E-mail: caps@pangea.org
- Web: <http://www.adquirabcn.com/>

Retinosis Pigmentaria:

Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a

Catalunya

- C/ Calabria, 66, despacho 5, Edificio ONCE
- 08015 Barcelona • Teléf.: 933259200
- E-mail: aarpc@virtualsd.net
- Web: <http://www.retinosiscat.org/>

Rett, Síndrome de:

Asociación Catalana del Síndrome de Rett

- Carrer Emili Grahit, 2, D, 2º, 2ª
- 17002 Gerona • Teléf.: 972228487
- E-mail: catalana@rett.es • Web: <http://www.rett.es/>

Asociación Valenciana del Síndrome de Rett

- C/ Sollana 28, Bajo • 46013 Valencia
- Teléf.: 962998313 / 963740333 • Fax: 963740333
- E-mail: valenciana@rett.es
- Web: <http://www.rett.es/>

SanFilippo, Síndrome de:

Asociación SanFilippo España

- C/ Barceló 24
- 8787 La Pobra de Claramunt (Barcelona)
- Teléf.: 617080198 / 938087114
- E-mail: asanfilippoe@hotmail.com
- Web: <http://www.fundacionsanfilippo.net/>

Siringomielia y Síndrome de Arnold Chiari:

Asociació d'Afectats de Siringomielia

- C/ Pujades 93, 3º 1ª
- 8005 Barcelona
- Teléf.: 639253356
- E-mail: siringo@conline.es
- Web: <http://www.bcn-associacions.org/siringomielia/>

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari (ANAC)

- C/ Riaño, 11, 4 • 28042 Madrid • Teléf.: 605244961
- E-mail: amigosdechiari@hotmail.com
- Web: <http://www.chiari.biz/>

Sjögren, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Sjögren (AESS)
 • C/ Cea Bermúdez, 14, 6º planta, despacho 2
 • 28003 Madrid
 • Teléf.: 915358653 • Fax: 915358654
 • E-mail: aessjogren@hotmail.com
 • Web: <http://www.aessjogren.org/>

Tourette, Síndrome de:

Asociación Andaluza de Síndrome Tourette y Trastornos Asociados. (ASTTA)
 • C/ Don Gonzalo, 4, 2º • 14500 Puente Genil (Córdoba)
 • Teléf.: 957603161 / 627573706 • Fax: 957606953
 • E-mail: tourette@mixmail.com
 • Web: <http://www.tourette.es/vg>

Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette

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

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

• C/ Cea Bermúdez 14 A, 6º, n.º 1 • 28003 Madrid
 • Teléf.: 639130323 • 915360893
 • E-mail: ampastta@terra.es
 • Web: <http://www.ampastta.org/>

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

• Avd. Valencia, 59 1ª dcha.
 • 50005 Zaragoza
 • Teléf.: 976552226 • E-mail: aragontourette@tiscali.es

Trigonitis y la Cistitis Intersticial:

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

• C/ Sineu 2, Adosado C
 • 07220 Pina-Mallorca (Balears)
 • Teléf.: 971665322
 • E-mail: abatycipina@hotmail.com
 • Web: <http://usuarios.lycos.es/abatyci/principal.htm>

Vasculitis:

Asociación Española de Vasculitis Sistémicas (AEVASI)

• C/ Fuensanta, 5
 • 14640 Villa del Río (Córdoba)
 • Teléf.: 660626471 • E-mail: aevasi@terra.es

Von Hippel Lindau:

Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau. (VHL)

• C/ Campoamor 93-95,
 Centro Cívico Rogelio Soto Apartado 5
 • 08204 Sabadell (Barcelona)
 • Teléf.: 616050514 / 937240358
 • E-mail: alianzavhl@alianzavhl.org
 • Web: <http://alianzavhl.org/>

Williams, Síndrome de:

Asociación Síndrome Williams de España
 • Avda. Doctor García Tapia, 208 Local 1
 • 28030 Madrid • Teléf.: 914136227 • Fax: 915102261
 • E-mail: asociacionsindromewilliams@eresmas.com

Wilson, Enfermos de:

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

• C/ Juan de Valladolid 4, 1º D • 47014 Valladolid
 • Teléf.: 983372150 • E-mail: wilsons@teleline.es
 • Web: <http://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
 • E-mail: matimoragomez@eresmas.com
 • Web: <http://www.apascide.org/Aewlfram.htm>

X Frágil, Síndrome de:

Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía (ARFRAX)

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

Asociación del Síndrome X Frágil de Madrid (ASXFM)

• Plaza Carballo, 8 • 28029 Madrid
 • Teléf.: 917398040 • E-mail: xfragil@mi.madritel.es
 • Web: <http://www.xfragil.com>

FEDER representa a los más de 3 millones de afectados en España que sufren una Enfermedad Rara

Somos una organización formada por cien asociaciones de pacientes, que tiene como misión ayudar a los enfermos y a sus familias a conseguir una mejor calidad de vida. Asimismo, fomentamos la investigación en Medicamentos Huérfanos que son los destinados a combatir los síndromes minori-

tarios. En cada una de nuestras acciones, promovemos la sensibilización de la sociedad para la integración social de los afectados.

Pero esto no podemos hacerlo solos. Necesitamos tu ayuda. Colabora con nosotros. Hazte socio de FEDER.

Nombre Apellidos
 Dirección Código Postal
 Población Provincia
 Teléfono Correo @ Profesión
 Fecha de Nacimiento (d/m/a)

Deseo colaborar con FEDER

5 € 10 € 20 € 30 € € Otra (Indicar)
 Con una periodicidad Mensual Trimestral Anual Única

FORMA DE PAGO

Domiciliación bancaria

Titular de la cuenta.....

 Entidad Sucursal DC Cuenta

Tarjeta de crédito

Titular

 F. caducidad

Transferencia bancaria a nombre de FEDER

La Caixa 2100 2143 68 0200257573

Adjunto cheque bancario a nombre de FEDER

Enviar a: Avda. S. Francisco Javier, 9
 Planta 10, Módulo 24
 Edificio Sevilla, 41018 Sevilla

Llámanos
902 18 17 25

Escríbenos
feder@enfermedades-raras.org

Visítanos en
www.enfermedades-raras.org

Firma

En FEDER trabajamos para construir un mejor mañana para las personas con Enfermedades Raras. Gracias por unirse a nuestra misión. Todos tus datos son confidenciales y quedarán protegidos según lo dispuesto en la legislación vigente.